



65 - PREDISPOSICIÓN DE ADENOMAS HIPOFISARIOS DEBIDOS A MUTACIONES GEMINALES INACTIVADORAS EN UNA COHORTE DE PACIENTES CON ADENOMA HIPOFISARIO ESPORÁDICO SECRETOR DE HORMONA DE CRECIMIENTO Y ADENOMA HIPOFISARIO ESPORÁDICO SECRETOR DE PROLACTINA

M. Zorzano Martínez

Hospital Universitario de Álava.

Resumen

Introducción: Los adenomas hipofisarios son una de las neoplasias intracraneales más frecuentes en la población. Hasta un 5% de los casos pueden ocurrir debido a mutaciones de línea germinal familiar, aumentando hasta un 12% en pacientes de menos de 30 años. Describimos las características de pacientes con PitNET esporádico con inicio de la patología antes de 35 años o acromegalia diagnosticada antes de 50 años. Este último grupo se incluye porque hay una mediana de 10 años de retraso entre el diagnóstico de la acromegalia por clínica secundaria y la aparición del tumor hipofisario secretor de GH responsable.

Objetivos: Analizar y detectar la presencia de mutaciones genéticas de línea germinal relevantes con la aparición de adenomas hipofisarios.

Métodos: Obtuvimos datos registrados de forma anónima provenientes de todos los pacientes con patología hipofisaria atendidos en el servicio de Endocrinología del Hospital Universitario Arnau de Vilanova de Lleida desde 2009 hasta 2021.

Resultados: 220 pacientes con patología hipofisaria, 123 pacientes con adenoma hipofisario, 37 pacientes cumplían los criterios de inclusión del presente estudio (1 exitus, 4 revocaciones y 2 pérdidas), quedando 30 pacientes a estudiar: 18 acromegalias en personas < 50 años (60%), 17 macroadenomas y 1 microadenoma; 13 eran macroadenomas en < 35 años (43,3%), 8 macroprolactinomas y 5 adenomas no funcionantes. Obtuvimos una muestra genética en 56,67% pacientes, un 88,2% con estudio genético negativo y 11,8% con variante de significado incierto del gen *MEN1*. De los 17 pacientes con estudio genético realizado, un 52,9% fueron somatotropinomas, 29,4% prolactinomas, 11,8% con secreción simultánea de GH y PRL y 5,9% no funcionante. La mediana de edad fue de 46 años, 27 años en los pacientes con prolactinoma y 43 años en los pacientes con acromegalia. Un 58,8% de esta muestra eran mujeres. Los prolactinomas ocurrieron en un 71,4% de mujeres, mientras que en la acromegalia, las mujeres fueron un 45,5% de los casos.