



Endocrinología y Nutrición



323 - TIMOMA Y MIASTENIA GRAVIS EN PACIENTE CON MEN-1

D. Meneses González, O. Moreno Domínguez, J.C. Martín Gutiérrez, J. Rodríguez Pardo, T. González Pessolani, R. Sánchez Almaraz, B. Lecumberri Santamaría, L. Guerra Pastrían y C. Álvarez Escolá

Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Resumen

Introducción: En la neoplasia endocrina múltiple (MEN-1) aparecen tumores carcinoides típicos en menos del 5% de los casos y son particularmente agresivos. Se ha descrito la presencia de timoma en cuatro casos, dos de ellos asociados a miastenia gravis (MG).

Caso clínico: Mujer de 42 años que consultó por disnea. La radiografía de tórax mostraba ensanchamiento mediastínico. En tomografía computarizada (TC) se observó masa de 85 × 93 × 84 mm en mediastino anterior que contactaba con los grandes vasos y dos lesiones en páncreas. Había tenido cólicos nefríticos y episodios compatibles con hipoglucemia. Presentaba hipercalcemia, hipofosfatemia y PTH elevada, cifras de gastrina y 5 hidroxindolacético en orina (5OHIAA) normales y niveles de cromogranina A elevados (908 ng/mL, normal [N] < 80) y el test de ayuno confirmó la presencia de hiperinsulinismo endógeno. La citología de la lesión mediastínica fue compatible con timoma. En ecoendoscopia, se observaron 2 nódulos pancreáticos en cuerpo y cola de 14 y 6 mm, respectivamente. El estudio genético mostró una mutación c.1016_1020dupTGCgg [p.e341cfs*34] en heterocigosis en el gen de menina. Se realizó cirugía de hiperparatiroidismo, rechazando la paciente la cirugía del timoma. Tras pancreatectomía corporocaudal, desaparecieron las hipoglucemias y descendieron los niveles de CgA. La biopsia mostró tumores neuroendocrinos (TNE) bien diferenciados múltiples G1 y adenomatosis difusa. Durante ingreso posterior comenzó con disartria, disfagia, ptosis palpebral de predominio derecho y diplopía. Ante la sospecha de MG se inició tratamiento con pirodostigmina e inmunoglobulinas a pesar de lo cual hizo crisis miasténica que requirió ingreso en UVI. Los anticuerpos antirreceptor de acetilcolina estaban elevados (7,8 nmol/L, N < 0,45).

Discusión: 1) Aunque los tumores típicos en el MEN1 son en su mayoría tumores carcinoides, debe excluirse la presencia de timoma 2) Si se confirmase timoma debería excluirse MG.