



Endocrinología y Nutrición



54 - UNA REALIDAD DIFERENTE EN LA REGIÓN DE MURCIA. TUMORES NEUROENDOCRINOS PANCREÁTICOS HEREDITARIOS EN EL CONTEXTO DE SD. MEN1

A. Fornovi Justo^a, G. Marín Zafra^b, J.M. Guardia Baena^c, R. Ballester Sajardo^d, L. Martínez González^d, E. Saura Guillén^c, A. Franca Capparelli^a, C. Palomares Avilés^d, P. Segura Luque^c y A. Hernández Martínez^c

^aSección de Endocrinología y Nutrición. Hospital Vega Baja. Orihuela. España. ^bServicio de Oncología Médica. Hospital Morales Meseguer. Murcia. España. ^cServicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Virgen de la Arrixaca. Murcia. España. ^dSección de Endocrinología y Nutrición. Hospital Virgen del Castillo. Yecla. España.

Resumen

Introducción: El MEN1 o Sd. De Werner es una enfermedad autosómica dominante con una prevalencia de 2-3/100.000 hab/año, aunque en la Región de Murcia alcanza 9,4/100.000 hab/año. Se caracteriza principalmente por la aparición combinada de tumores de paratiroides, adenohipófisis y TNE de páncreas/duodeno, estableciéndose el diagnóstico clínico por la presencia de 2 de los 3 principales tipos de tumores. Se produce por una mutación en el gen supresor que codifica la menina, localizado en el cromosoma 11q13, y que actúa como regulador negativo del crecimiento celular. Su confirmación permite establecer un protocolo de seguimiento.

Métodos: La selección de casos se realizó mediante una revisión de pacientes portadores de mutaciones en el gen MEN1 con diagnóstico de TNEP.

Resultados: Se identificaron un total de 27 pacientes, 9 mujeres y 18 hombres, con MEN1 y TNEP en el periodo 1984-2015. La mutación más frecuente fue c.1546delC, encontrada en 17 pacientes (77,2%), con una edad media al diagnóstico genético de 40 años. En el 92,6% de los casos la enfermedad quedó limitada al páncreas. El 74% de los tumores se presentaron al diagnóstico como lesiones múltiples distribuidas por toda la glándula pancreática objetivándose, en su seguimiento, un 42% de recaídas locales ubicadas en su totalidad en el páncreas remanente. Respecto al tipo histológico, el 76,6% fueron tumores no funcionantes, el 17% insulinomas de curso evolutivo benigno y el 6,4% gastrinomas. El 93% de los tumores hereditarios evaluados eran bien diferenciados, sin registrarse ningún indiferenciado, con un ki67 < 2% en el 90,2% de los casos y un índice mitótico < 1/10 cga en el 92%.

Conclusiones: Los TNEP hereditarios en el contexto del MEN1 representan un espectro de tumores que difieren de los esporádicos en forma de presentación y curso evolutivo, precisando un abordaje terapéutico y seguimiento específico con la necesidad de ensayos aleatorizados que permitan dar respuesta a estos interrogantes.