



# Neurology perspectives



## 19659 - Ampliando el espectro clínico del "Síndrome Cerebro-Pulmón-Tiroides". El primer paciente tratado con trasplante bipulmonar

Lázaro Hernández, C.<sup>1</sup>; Sansano Valero, I.<sup>2</sup>; Ariona Peris, M.<sup>3</sup>; Sarria Estrada, S.<sup>4</sup>; Saez Jiménez, B.<sup>3</sup>; López Meseguer, M.<sup>3</sup>; Biagetti Biagetti, B.<sup>5</sup>; Selva O'Callaghan, A.<sup>6</sup>; González Martínez, M.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>3</sup>Servicio de Neumología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Servicio de Radiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>5</sup>Servicio de Endocrinología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>6</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### Resumen

**Objetivos:** Describir el caso del primer paciente tratado mediante trasplante bipulmonar por fibrosis intersticial en el contexto del síndrome "cerebro-pulmón-tiroides" asociado a mutación del gen NKX2-1.

**Material y métodos:** Analizar el caso del primer paciente tratado con trasplante bipulmonar por fibrosis pulmonar en contexto del síndrome "cerebro-pulmón-tiroides" y revisión de su espectro clínico reportado en la literatura.

**Resultados:** Presentamos el caso de una mujer de 42 años con antecedentes de retraso del desarrollo motor y movimientos coreoatetósicos desde la infancia temprana, previamente no estudiados. Se diagnosticó de un hipotiroidismo subclínico a los 30 años. A los 38 años de edad, desarrolla una enfermedad pulmonar intersticial con empeoramiento progresivo hasta requerir trasplante pulmonar. En el explante pulmonar, se objetivó la presencia de un adenocarcinoma mucinoso en ambos pulmones, con diferencias en los biomarcadores genéticos y sin afectación de los ganglios linfáticos. Dada la presentación atípica y la combinación de signos clínicos, se reconsideró el diagnóstico inicial. La secuenciación del exoma identificó una variante patogénica en el gen NKX2-1 (mutación "frameshift"). Adicionalmente, la RM cerebral mostró una estructura quística intraselar y una hiperdensidad talámica bilateral en la secuencia FLAIR. Hasta la fecha cuatro casos se han descrito de cáncer de pulmón en relación con mutaciones en el gen NKX2-1.

**Conclusión:** El síndrome cerebro-pulmón-tiroides tiene un amplio espectro clínico. Este caso contribuye a expandir el espectro clínico y las posibles presentaciones que conducen a la sospecha de esta enfermedad infrecuente. Se trata del primer paciente afecto de esta enfermedad que es tratado mediante trasplante pulmonar.