



108 - MEN2A POR MUTACIÓN C630Y: DATOS DE UNA FAMILIA COMPLETA

C. Sánchez Ragnarsson¹, E. Menéndez Torre¹, A. Martín Nieto², N. Valdés Gallego³ y R. Fernández García-Salazar¹

¹Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Central de Asturias. ISPA. Oviedo. ²Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario de Cruces. Bilbao. ³Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario de Cabueñes. ISPA. Gijón.

Resumen

Introducción: Hay pocos datos sobre MEN2 por mutaciones de RET menos frecuente. Presentamos una familia con MEN2a por mutación C630Y.

Caso clínico: Mujer, 50 años, consulta por nódulo tiroideo de más de 4 cm, que es un carcinoma medular de tiroides (CMT). El estudio de RET detectó la mutación C630Y en línea germinal. Se estudió a 18 familiares, presentando 9 (50%) la mutación. Seis personas se sometieron a tiroidectomía total (edades entre 19 y 60 años), encontrando CMT en 4 e hiperplasia de células C (HCC) en 2. En 2 de ellos, hallazgo de microcarcinomas papilares (mcp). De los otros dos individuos, uno de 56 años está pendiente de t. total en otro país, calcitonina (ct) basal de 250 y otro de 37 años está en seguimiento con ecografías normales y ct entre 2 y 8. La edad de diagnóstico de CMT fue 19, 34, 50 y 57 años. Cifras de ct precirugía, iban de indetectable (el de 19 años, con microca. medular de 6 mm) hasta 194. Ninguno presentó adenopatías. Todos tuvieron ct indetectable tras la cirugía. El de 60 años, que solo tenía HCC (además de mcp multifocal) tenía una ct basal de 33. Hay otros tres familiares, dos portadores obligados y el que hizo estudio genético, que fallecieron a edades avanzadas (81, 86 y 88 años), por otros procesos documentados, sin haberse diagnosticado de CMT. Los tres se habían hecho TAC y en ninguno se informaron datos sugestivos de neoplasia tiroidea avanzada. Nadie ha presentado feocromocitoma. Hiperparatiroidismo primario (HPP): nadie ha presentado hipercalcemia clara, pero 3 individuos tenían nefroliatiasis. El diagnóstico de HPP, no se ha podido confirmar inequívocamente en ninguno. Se intervino una persona de p. subtotal (3 glándulas), con hiperplasia glandular y elevación de PTH, pero déficit severo de vit D, presentando hipoparatiroidismo permanente posterior.

Discusión: El CMT asociado a mut C630Y en RET presenta mucha variabilidad en edad de aparición y posible penetrancia incompleta. El comportamiento no ha sido agresivo en ningún caso. Se ha encontrado mcp en un tercio de los operados. Posible afectación paratiroidea en un tercio, pero con dudas sobre indicación quirúrgica.