



19 - CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES CON NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO 2 (MEN2) EN CASTILLA-LA MANCHA (ESTUDIO CLMEN) (PÓSTER PRESENTADO)

S. Herranz-Antolín^a, R. Quilez-Toboso^b, P. González-Lázaro^c, J. Sastre-Marcos^d, M. Palma-Moya^e, P.J. Pinés-Corrales^f y M. Aguirre-Sánchez Covisa^g

^aHospital Universitario de Guadalajara. ^bHospital General de Villarrobledo. ^cHospital General La Mancha Centro. Alcázar de San Juan. ^dHospital Virgen de la Salud. Toledo. ^eHospital General de Valdepeñas. ^fComplejo Hospitalario Universitario de Albacete. ^gHospital General Universitario de Ciudad Real.

Resumen

Objetivos: La neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2) es de herencia autosómica dominante y tiene una prevalencia estimada de 1/30.000. El objetivo de este trabajo es evaluar las características de los pacientes con MEN2 seguidos en hospitales de Castilla-La Mancha.

Métodos: Estudio transversal. Se han incluido 36 pacientes de 13 familias. El trabajo se ha realizado en colaboración con el Grupo de Trabajo de MEN de la SEEN.

Resultados: 34 pacientes (94,4%) de 11 familias presentan MEN2A, siendo el 58,8% mujeres. El 73,6% presentaban mutaciones en el codón 634 (exón 11), 47,1% C634Y y 26,5% C634S. 14,7% presentaban la mutación C620Y (exón 10) y 11,8% la mutación C618R (exón 10). 2 pacientes (5,6%) de 2 familias presentan MEN2B. Ambas eran mujeres y tenían la mutación M918T (exón 16).

Características clínicas de los pacientes con MEN2

Mutación	Nº familias	Dx	Tipo MEN2	Riesgo ATA	Edad DX	CMT (%)	FEO (%)	HPP (%)	Exitus
M918T*	2 (2 casos)	100% CI 24% CI	MEN2B	Muy alto	20 (IIC 19-20) CI: 31 (IIC 26-39)	100	100 (50% B)	-	1 caso
C634**	8 (25 casos)	76% CG	MEN2A	Alto	CG: 31 (IIC 10-44)	88	64 (77%B)	16	1 caso por otro motivo
C620Y** *	1 (5 casos)	100% CG	MEN2A	Mod	22 (IIC 7-39)	0	0	0	-

		25%CI			CI: 48		
C618R	2 (4 casos)	75% CG	MEN2A	Mod	CG: 21 (IIC 17-21)	75	75 (75%B) 0

CI: caso índice; CG: cribado genético; Mod: moderado; B: bilaterales. *Las 2 pacientes con MEN2B presentaban neuromas mucosas y 1 deformidades óseas y hábito marfanoide. ** 2 pacientes (12,2%) presentaban liquen cutáneo amiloidótico. ***Tras cirugía de tiroides todos presentaban hiperplasia de células C. 1 paciente presentaba enfermedad de Hirschprung.

Conclusiones: La mutación más frecuente en este trabajo es la C634Y, al igual que en la población española. La edad de diagnóstico en los CI para aquellos pacientes con MEN2A es más precoz en presencia de mutaciones C634. Existe un elevado porcentaje de pacientes con FEO, excepto en una familia. No obstante, la frecuencia de HPP es menor a la descrita en la literatura.