



Endocrinología y Nutrición



280 - HYPERPARATHYROIDISM-JAW TUMOUR SYNDROME

M. Sas, R. Boente, C. Trigo, Y. López Vázquez y J. Lorenzo

Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Povisa Vigo. España.

Resumen

El S. de hiperparatiroidismo asociado a tumor de mandíbula (HPT-JTS) es una infrecuente causa de hiperparatiroidismo familiar, debido a la presencia de uno o múltiples adenomas paratiroides (En ocasiones carcinomas), tumores benignos de mandíbula y/o maxilar, tumores y quistes renales y tumores uterinos. Se asocia a mutaciones que desactivan el gen CDC73 localizado en el brazo largo del cromosoma 1 que codifica la proteína supresora de tumores parafibromina. El HPT-JTS es una entidad con patrón de herencia autosómica dominante (A:D). Se presenta el caso de una paciente de 42 años diagnosticada de hiperparatiroidismo primario que entre los antecedentes personales destaca haber sido diagnosticada de tumor de maxilar superior izquierdo a los 25 años así como de poliposis uterina múltiple y quistes renales. Su padre había fallecido de muerte súbita a los 27 años y había padecido un tumor de mandíbula. Tiene un único hermano ya intervenido previamente de hiperparatiroidismo primario (adenoma quístico). La paciente fue intervenida practicándose paratiroidectomía subtotal con hemitiroidectomía derecha, grasa circundante y timectomía vía cervical objetivándose en el estudio anatómico patológico un doble adenoma, manteniendo PTH y Calcio normal tras la intervención. El estudio genético del HPT-JS dio como resultado la presencia en heterocigosis de la mutación c.96G > A(p.Trp 32*). Dado el patrón de herencia A:D, se destaca la importancia de reconocimiento de este síndrome en aquellos pacientes con hiperparatiroidismo de aparición temprana sobre todo asociados a tumores de maxilar/mandíbula, no solo por detección precoz de las alteraciones metabólicas sino también por el diagnóstico de neoplasias que pueden ser malignas.