



# Endocrinología y Nutrición



## 303 - SÍNDROME DE CUSHING (SC) EN MUJER CON POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (PAF)

A. Amengual Galbart<sup>a</sup>, M.C. Sanabria Pérez<sup>a</sup>, I. Jiménez Varas<sup>a</sup>, C. Poves Francia<sup>b</sup>, S. Ayllón Cano<sup>b</sup> y J.A. Díaz Pérez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición; <sup>b</sup>Servicio de Aparato Digestivo. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

### Resumen

**Introducción:** La PAF está causada por mutaciones en las células germinales del gen APC con un patrón de herencia autonómico dominante aunque hasta un 25% presenta mutación de novo. Se incluye entre los síndromes de poliposis intestinal, con gran número de pólipos del tipo adenomatoso en el colon y recto, que aumentan el riesgo de padecer cáncer colorrectal. Se conoce la asociación con patologías endocrinas como el carcinoma papilar de tiroides y las masas adrenales (MA), esta última se describe entre el 7-13% de las series (de las cuales funcionantes un 15%).

**Caso clínico:** Describimos el caso de una mujer de 35 años, con mutación APC, remitida para estudio desde Digestivo, para descartar patología tiroidea, con función tiroidea normal y ecografía tiroidea compatible con tiroiditis auto-inmune. En la anamnesis, destaca cansancio desde hace 4 meses, pérdida de peso, dificultad para conciliar y mantener el sueño, fragilidad capilar y cutánea, sudoración frecuente, aumento de vello facial, cansancio tras realizar ejercicio y mayor irritabilidad. Exploración: IMC 23,73%, facies de luna llena, chapetas malares, ocupación de fosas claviculares, prueba del taburete positiva. Analítica: ACTH: < 5,00 pg/mL (1,0-46,0), cortisol 19,4 ug/dL (5,0-25,0); ACTH basal 2 pg/ml; cortisol B 252 ng/ml (< 210), ACTH tras 1 mg de Dx 1.3; cortisol tras 1 mg de Dx 189 ng/ml, cortisol libre urinario 506 y 425 µg/24h (< 80). Tras la sospecha clínica, confirmada con la analítica, de síndrome de Cushing ACTH-independiente, se identifica un adenoma adrenal izquierdo de 3,3 cm (5 UH) en TAC. Se indica tratamiento con ketoconazol (200 mg/12h), previo a suprarrenalectomía izquierda y colectomía vía laparoscópica.

**Discusión:** Es necesaria la colaboración multidisciplinar en el manejo de estos cánceres hereditarios y es importante la publicación de las patologías endocrinas asociadas a la PAF, ya que son poco frecuentes, sobre todo el caso de MA funcionantes, ya que están incluidas en el screening y seguimiento de dicha patología.