



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 347/2819 - DIAGNÓSTICO DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE DESDE ATENCIÓN PRIMARIA

M. Delgado Rodríguez<sup>a</sup>, C. Celada Roldán<sup>b</sup>, M. López Vellibre<sup>c</sup> y M. Fábrega Valverde<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Los Dolores. Cartagena. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Isaac Peral. Cartagena. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud San Javier. Murcia.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 20 años, con antecedente de úlceras gástricas y colon irritable, que consulta en Atención Primaria (AP) por amenorrea, dolor abdominal difuso, sin náuseas ni vómitos, acompañado de pérdida de 10 kg de peso, de 5 meses de evolución. Niega contactos sexuales de riesgo.

**Exploración y pruebas complementarias:** A la exploración destaca abdomen blando y depresible, doloroso de manera difusa, sin signo de irritación peritoneal. Afebril y constantes normales. Test de gestación negativo. Analítica con hiperprolactinemia, hipercalcemia con elevación de paratohormona (PTH), gastrina y ACTH. Se deriva a Endocrinología y Digestivo donde se amplía estudio con TAC abdómino-pélvico, RMN cerebral, gammagrafía con octeótrido y estudio genético del cromosoma 11Q13, confirmando la sospecha inicial de síndrome MEN Tipo I (síndrome de Wermer).

**Orientación diagnóstica:** Síndrome MEN Tipo I (síndrome de Wermer).

**Diagnóstico diferencial:** Hiperparatiroidismo primario. Adenoma hipofisario. Prolactinoma. Gastrinoma.

**Comentario final:** La neoplasia endocrina múltiple tipo I (MEN-I) es una enfermedad rara, con mutación en el gen de la MEN-I (11q13) y tumores asociados con una mortalidad precoz en ausencia de tratamiento, así como una forma familiar, de herencia autosómica dominante, con riesgo de padecerla un 50% de los familiares de primer grado. El cuadro clínico depende de la localización del tumor y de las sustancias que secreta: en paratiroides (95%), con hipercalcemia asintomática, o síntomas asociados, un 16%-38% gastrinomas y en un 3% tumores de hipófisis anterior. La importancia, desde Atención Primaria radica en la detección temprana de casos similares, para un tratamiento precoz, evitando así futuras complicaciones.

### Bibliografía

1. Pannett AAJ, Thakker RV. Multiple Endocrine Neoplasia Type 1. *Endocrine-Related Cancer*. 1999;6:449-73.
2. Thakker R. Multiple Endocrine Neoplasia Type 1. *Endocrinol Metabol Clin North Am*. 2000;29(3):541-67.

3. Basset JHD, Forbes SA, Pannett AAJ, et al. Characterisation of mutations in patients with Multiple Endocrine Neoplasia Type I. *Am J Hum Genet.* 1998;62:232-44.

**Palabras clave:** Neoplasia endocrina múltiple. Amenorrea.