



P-108 - SÍNDROME DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE MEN2B: DESCRIPCIÓN DE UN CASO

L. Granel Villach, H.A. Beltrán Herrero, J.M. Laguna Sastre, M. Olivares Muñoz y J.L. Salvador Sanchís

Hospital General Castellón.

Resumen

Introducción: Revisión del manejo del síndrome MEN2B a partir de un caso clínico, diagnosticado y tratado en nuestro centro.

Caso clínico: Presentamos el caso de un paciente varón de 3 años de edad que acude a urgencias por cuadro de suboclusión intestinal presentando vómitos con rechazo de la alimentación oral. A la exploración el abdomen aparece distendido, aunque blando y depresible, no doloroso a la palpación. Se realiza una ecografía abdominal que describe asas intestinales distendidas con líquido en su interior sin poder evidenciarse la causa. Bajo la sospecha de oclusión intestinal se realiza una laparotomía media exploradora en la cual no se objetiva causa mecánica de obstrucción, por lo que se realiza apendicetomía y lavados anterógrados obteniéndose un buen paso intestinal. En el postoperatorio el niño evoluciona favorablemente por lo que es dado de alta a los 14 días. El resultado de la anatomía patológica del apéndice evidencia hiperplasia de plexos mientéricos con posible displasia de células ganglionares. Ante dicho hallazgo se realiza el estudio genético del niño obteniéndose la mutación en el codón 918 del protooncogén RET diagnosticándose de síndrome MEN2B. El niño presenta hábito marfanoide, con labios prominentes y lesiones verrucosas en la lengua, en la analítica destacan cifras de calcitonina de 35 pg/mL, con calcio, parathormona y calcitonina dentro de los límites de normalidad. Se realiza ecografía abdominal y tiroidea, ambas sin hallazgos patológicos. La determinación del protooncogén RET en el padre y la madre del paciente resulta negativo. Pasados unos meses tras completar los estudios, se programa para tiroidectomía total. No se realiza linfadenectomía ya que en la exploración intraoperatoria no se objetivan adenopatías palpables sugestivas de malignidad. El postoperatorio transcurre sin incidencias siendo alta hospitalaria al quinto día. El estudio anatomopatológico de la tiroidectomía total describe la presencia de microcarcinoma medular multifocal bilateral estadificándose como un pT (m) 1a. Actualmente el niño continúa en seguimiento mediante controles analíticos.

Discusión: Resulta muy importante la sospecha clínica para llevar a cabo un diagnóstico y tratamiento adecuado debido a que se trata de una entidad clínica que puede resultar potencialmente mortal. En nuestro caso resultó fundamental para el diagnóstico el hecho de que se relacionara la displasia de células ganglionares intestinales con este síndrome endocrino.