



P-394 - CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES EN PACIENTE CON SÍNDROME DE LI-FRAUMENI: ¿UN CASO ESPORÁDICO O UNA ASOCIACIÓN INFRECUENTE?

E. Peña Ros, M. Ruiz Marín, M. Vicente Ruiz, A. Sánchez Cifuentes, N. Martínez Sanz, M. Candel Arenas, M. Maestre Maderuelo, C. Sánchez Rodríguez, E. Terol Garaulet y A. Albarracín Marín-Blázquez Hospital General Universitario Reina Sofía, Murcia.

Resumen

Objetivos: Presentar el caso de un paciente con síndrome de Li-Fraumeni intervenido por nódulo tiroideo con diagnóstico anatomo-patológico de carcinoma papilar de tiroides (CPT), y analizar las referencias bibliográficas al respecto de esta posible asociación. El Sd. Li-Fraumeni es una enfermedad hereditaria autosómica dominante que afecta al gen supresor tumoral TP53, localizado en el cromosoma 17p13. Los portadores presentan predisposición a desarrollar cáncer a edades tempranas, entre los que destacan los sarcomas, cáncer de mama, leucemias, linfomas y tumores cerebrales, aunque se puede desarrollar cualquier tipo de tumor. Existen pocos casos documentados de CPT en el contexto de Sd. Li-Fraumeni. Mascari et al realizaron como medida de vigilancia PET-TC a 15 individuos asintomáticos en el momento del diagnóstico genético de mutación del TP53, hallando dos CPT y un adenocarcinoma de esófago. Otros autores hallaron tumoraciones asociadas a un CPT en pacientes jóvenes, pero o no se realizó estudio genético o este no demostró un Sd. Li-Fraumeni. El resto de CPT en pacientes con Sd. Li-Fraumeni han sido ocasionados, o se les ha atribuido como causa, por las radiaciones recibidas como tratamiento de una primera tumoración.

Caso clínico: Varón de 36 años con diagnóstico genético de mutación del gen TP53 por descendiente afecta por un carcinoma suprarrenal, remitido por nódulo tiroideo izquierdo de consistencia dura con componente intratorácico. Entre las exploraciones complementarias presenta una tiroglobulina de 2.395 ng/mL, el TC se informa de nódulo tiroideo de 48 × 39 × 60 mm en lóbulo izquierdo con microcalcificaciones. Se realiza PAAF que informa de proliferación folicular. Por la alta sospecha se repite dicha prueba informando de tiroiditis linfocitaria. Es intervenido realizando tiroidectomía total con vaciamiento central y yugular ipsilateral por la alta sospecha de malignidad. El informe anatomo-patológico informa de carcinoma papilar multicéntrico en lóbulo izquierdo tiroideo, ganglios aislados con ausencia de neoplasia. El paciente evoluciona favorablemente y es dado de alta hospitalaria.

Discusión: El Sd. Li-Fraumeni se caracteriza por la mutación del gen TP53. De forma inicial se asoció este síndrome con las mutaciones germinales de este gen, que predisponen a la aparición de los tumores clásicamente asociados a este síndrome, pero también se pueden presentar mutaciones somáticas de este gen que se asocian a cáncer de ovario, colorrectal, esofágico, cervical, laríngeo, pulmonar, pancreático, etc. Recientemente también se ha demostrado en unas pocas familias que la mutación se localiza en el gen CHEK2, en el cromosoma 22q12, y no en el TP53, y ya se ha aceptado que esta mutación también caracteriza a este síndrome. La heterogeneidad de los síntomas y tumores asociados al Sd. Li-Fraumeni es la causa que induce a pensar que éste síndrome se encuentra infradiagnosticado, así como que su diagnóstico sea más tardío de lo deseable. El nuevo y aún incompleto conocimiento del mapa genético humano hace que todavía estemos incorporando criterios diagnósticos válidos para caracterizar un síndrome clínico como este. Con las nuevas técnicas de biología molecular y secuenciación se realizará un diagnóstico más eficaz, seguro y

precoz de estas alteraciones genéticas, cuya definición histórica está aún por cambiar.