



P-081 - SÍNDROME DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO 2. NUESTRA EXPERIENCIA

López Rubio, María; Palasí, Rosana; Argüelles, Brenda; Sancho, Jorge; Montilla, Erick; Sala, Ángela; Meseguer, Manuel; Ponce Marco, José Luis

Hospital Universitario La Fe, Valencia.

Resumen

Objetivos: El síndrome de neoplasia endocrina múltiple tipo 2B (MEN 2B) es un trastorno raro de causa genética que cursa con carcinoma medular de tiroides (100%), feocromocitoma o paragangliomas (40-50%) y neuromas mucosos. Presenta además unos rasgos fenotípicos característicos, como el hábito marfanoides, hiperlaxitud articular y deformidades esqueléticas. Se produce por una mutación puntual en el gen RET, que en el 95% de los casos afecta al exón 16 y se transmite con herencia autosómica dominante. El diagnóstico debe ser precoz y se basa fundamentalmente en un análisis molecular del gen RET. El tratamiento incluye en todos los casos una tiroidectomía total asociada a linfadenectomía cervical, idealmente antes de los 6 meses de vida. El objetivo de este póster es revisar los casos de MEN 2B intervenidos en nuestro hospital, analizando la cirugía realizada en cada caso y la evolución de la enfermedad a lo largo del tiempo.

Métodos: Se han revisado de forma prospectiva los 5 casos de síndrome MEN 2B registrados en nuestro hospital, evaluando los diferentes tumores desarrollados, las intervenciones quirúrgicas realizadas, la variación de los niveles de calcitonina tras la cirugía y la evolución de la enfermedad.

Resultados: Se trata de 5 casos de MEN 2B, 3 varones y 2 mujeres, de los cuales tres pertenecen a una misma familia (madre y dos hermanos gemelos), siendo los dos restantes mutaciones de novo. Las edades de los pacientes al diagnóstico de la enfermedad fueron 18, 21, 16 años y 2 meses de edad (mediana: 16 años). Todos los pacientes eran portadores de la mutación Met918Thr en el exón 16 del gen RET. En 3 de los casos se realizó el estudio genético por sospecha clínica de MEN 2B y, en los otros 2 casos, como screening por existir antecedentes familiares de la enfermedad. Los 5 pacientes fueron intervenidos mediante tiroidectomía total y linfadenectomía cervical (3 en otros hospitales y 2 en nuestro centro), encontrándose en todos los casos focos de CMT en el estudio anatomo-patológico. Las edades de realización de la tiroidectomía fueron 16, 21 y 19 años, y 10 meses de edad en el caso de los gemelos. En tres casos se realizó además una adrenalectomía por presencia de feocromocitoma. Hubo que reintervenir a 3 pacientes por recidiva de la enfermedad a nivel cervical, consiguiendo disminución de los niveles de calcitonina, sin llegar a normalizarlos. Dos de los casos presentaban también metástasis hepáticas del CMT. De los 5 casos estudiados, 4 siguen vivos y en el caso restante se ha perdido el seguimiento.

Conclusiones: El síndrome MEN 2B es un trastorno con alta morbilidad, asociada principalmente al desarrollo temprano de carcinoma medular de tiroides. Su elevada agresividad obliga a realizar numerosas intervenciones quirúrgicas por recidiva de la enfermedad en la mayoría de los casos, de ahí la importancia del diagnóstico precoz mediante screening de la mutación del gen RET. Los niveles de calcitonina se relacionan

con la presencia de CMT, observándose un descenso significativo tras la tiroidectomía y el vaciamiento ganglionar cervical.