



254 - COEXISTENCIA DE SÍNDROME DE LYNCH, MEN-1 Y CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES

P. Pellicer Rodríguez, L. Riera Pericot, A. Aguilera Luque, R. Barahona San Millán, M. Recasens Sala, J. Biarnés Costa y G. Xifra Villarroya

Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitari Doctor Josep Trueta. Girona.

Resumen

Caso clínico: Paciente de 48 años con antecedentes familiares de cólicos renales en línea paterna. Padre fallecido por cáncer de páncreas. Tío fallecido por cáncer gástrico. Madre fallecida por cáncer de endometrio y hermana con cáncer de colon y endometrio. A los 35 años se diagnosticó de un microprolactinoma por clínica de amenorrea. Dados los antecedentes familiares, se estudió metabolismo P-Ca diagnosticándose de hiperparatiroidismo (HPP) por adenomas múltiples. Se realizó paratiroidectomía subtotal con hipoparatiroidismo posquirúrgico. La paciente fue diagnosticada de MEN-1 (mutación c.784-9G> A en el intrón 4). 5 años después la paciente presentó una recidiva del HPP, detectándose la presencia de una quinta paratiroides ectópica en mediastino y de 5 TNE pancreáticos no funcionantes. También se detectó la presencia de un adenoma suprarrenal izquierdo de 23 mm con características de adenoma y estudio de funcionalidad negativo. En el estudio de la recidiva del HPP, la paciente fue diagnosticada de bocio multinodular con PAAF de adenopatía laterocervical derecha compatible con metástasis de Ca papilar de tiroides. Se realizó paratiroidectomía + tiroidectomía total con vaciamiento ganglionar central y lateral derecho. Carcinoma papilar T1N1M0. La paciente fue tratada con 100 mCi de I-131 con respuesta excelente. Paciente y hermana fueron diagnosticadas de MEN-1 y síndrome de Lynch (mutación c.244A> G gen MLH1). La paciente fue sometida a histerectomía + ooforectomía profiláctica a los 45 años. Sigue revisiones periódicas con colonoscopias anuales. Se reporta el caso de una paciente con coexistencia de 2 síndromes genéticos con múltiples afectaciones endocrinológicas.