



# Endocrinología, Diabetes y Nutrición



## 262 - ENDOCRINOPATÍAS ASOCIADAS A POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR

C. Sanabria<sup>1</sup>, I. Jiménez-Varas<sup>1</sup>, M.C. Montañez Zorrilla<sup>1</sup>, S. Ayllón<sup>2</sup> y C. Poves<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición; <sup>2</sup>Servicio de Digestivo. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

### Resumen

**Introducción:** La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es una entidad dentro de los síndromes de poliposis intestinal, causada por mutaciones en las células germinales del gen APC (15 exones) supresor de tumores, localizado en el cromosoma 5q21-q22 y activador de RET/PTC. Herencia autosómica dominante, penetrancia del 100%, aunque el 25% presentan formas *de novo*. Se presenta en 1/8.300 nacimientos, en ambos sexos. Le caracteriza el gran número de pólipos de tipo adenomatoso en colon y recto y aumenta el riesgo de cáncer de colorrectal. La asociación con patologías endocrinas incluye el cáncer papilar de tiroides (0,4-11,8%), y también de otras patologías tiroideas benignas. La patología adrenal (MA) está descrita desde el primer caso en 1912, prevalencia es 2-4 veces mayor que en la población general (frecuencia 1-3%), siendo mucho menos frecuentes las MA hiperfuncionantes y menos los cánceres. El seguimiento con TAC de estos pacientes ha incrementado su diagnóstico.

**Casos clínicos:** Describimos 4 de PAF, todos intervenidos, en los que se diagnostica patología endocrina. Mujer de 35 años, con MA, sintomatología de hipercortisolismo, se corroboró con diagnóstico de síndrome de Cushing, sufriendo adrenalectomía izquierda, también se identificó bocio multinodular normofuncionante. Hombre de 64 años, con sintomatología cardiovascular (HTA, arritmia cardíaca, dilatación de aorta), pancreatitis enólica, con bocio multinodular, benignidad y MA derecha de 2,5 cm, estudio funcional normal. Mujer de 46 años, con bocio multinodular normofuncionante, e hiperplasia multinodular suprarrenal normofuncionante. Mujer de 40 años, con cáncer de colon, diabetes mellitus tipo 2, se estudió también por bocio con nódulos subcentimétricos.

**Discusión:** La PAF es una entidad poco frecuente, pero con patología endocrina asociada usual, por lo que recomendamos, realizar estudio endocrinológico, sobre todo para la detección de cánceres de tiroides y de incidentalomas adrenales, siguiendo guías internacionales.