



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



279 - SÍNDROME DE HIPERPARATIROIDISMO-TUMOR MANDIBULAR. A PROPÓSITO DE UN CASO

P.J. Ferreira Ocampo, J.E. Martín Wong Cruz, P. Lois Chicharro, S.C. Doejo Marciales, F. Almodóvar Ruiz, J.J. Gorgojo Martínez y H. Requejo Salinas

Endocrinología. Metabolismo y Nutrición. Hospital Universitario Fundación de Alcorcón.

Resumen

Introducción: El síndrome hiperparatiroidismo-tumor mandibular (HPT-JT) es una entidad poco frecuente, con un patrón de herencia autosómico dominante, que se caracteriza por la asociación de tumores paratiroides a fibromas osificantes de mandíbula, lesiones renales (tumor de Wilms) y lesiones uterinas (leiomioma, hiperplasia endometrial). Está causado por mutaciones germinales en el gen CDC73/HRPT2 que codifica la parafibromina. El hiperparatiroidismo primario es la principal manifestación clínica, siendo la cirugía el tratamiento de elección. Presentamos un caso clínico de HPT-JT seguido en las nuestras consultas.

Caso clínico: Varón de 32 años remitido a nuestras consultas por hipercalcemia persistente objetivada durante un ingreso hospitalario por infarto epiploico. Presentaba antecedentes familiares por rama materna de hipercalcemia e hiperparatiroidismo primario en su madre y su abuela, respetivamente. En el estudio realizado en nuestras consultas se confirma la sospecha clínica de hiperparatiroidismo primario con estudio de localización compatible con adenoma paratiroideo inferior derecho. Tras descartar la coexistencia de feocromocitoma, se deriva al paciente a Cirugía, siendo la anatomía patológica compatible con adenoma paratiroideo. En el estudio genético solicitado para descartar causas familiares de hiperparatiroidismo primario se detectó la mutación Arg229Tyrfs27 del gen CDC73 asociado a HPT-JT. Se amplió el estudio en familiares de primer grado, siendo portadora de la mutación su abuela materna y no portadores tanto su madre como su único hijo.

Discusión: El síndrome HPT-JT es una entidad infrecuente caracterizada por la asociación a enfermedades neoplásicas potencialmente graves. La detección y el diagnóstico precoz tanto de los casos índices como de los familiares, es fundamental para el seguimiento de estos pacientes.