



54 - MEN2A CON LA MUTACIÓN RET G533C EN EL EXÓN 8: DESCRIPCIÓN EN TRES FAMILIAS

A. Prats Custal, L. Martínez Guasch, T. Michalopoulou Alevras, C. Jareño Martínez y A. Megia Colet

Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Joan XXIII. Tarragona.

Resumen

Introducción: La neoplasia endocrina múltiple 2A (MEN2A) es un trastorno hereditario de herencia autosómica dominante, causado por un grupo de mutaciones en la línea germinal del protooncogén RET, principalmente en los exones 10-15. La mutación G533C en el exón 8 es una mutación rara, descrita en Brasil y Grecia, y algunos casos en EE. UU. (con ancestros griegos), sur de Portugal y Francia.

Métodos: Se registraron los datos correspondientes a 3 familias no relacionadas en nuestra área con la mutación RET G533C en el exón 8. Se ha estudiado la forma y edad de presentación de los casos índice y expresión de la enfermedad de los familiares afectos. La extracción de ADN, la PCR y la secuenciación de RET se realizaron en los exones 7-19 y 21, siguiendo los procedimientos estándar.

Resultados: El diagnóstico inicial de los 4 casos índice fue de carcinoma medular de tiroides en 3 de ellos (2 casos diagnosticados de manera sincrónica dentro de la misma familia) y en un caso de feocromocitoma. La edad media al diagnóstico en los casos índice fue de 50,5 años, y en aquellos con carcinoma medular, la mediana del tamaño del tumor fue de 1,2 cm, con presencia de adenopatías en 1/3 casos. Tras el cribado genético de los familiares, se detectó la mutación en 17 de los 27 miembros estudiados de las tres familias (63%). La presencia de enfermedad en los casos positivos fue del 88,2%, con aparición únicamente de carcinoma medular. Ningún miembro ha presentado hiperparatiroidismo primario o liquen cutáneo.

Conclusiones: La forma de presentación de MEN2A asociado a la mutación RET G533C en el exón 8 en las familias afectadas de nuestra área es tardía, como carcinoma medular de tiroides y menos frecuentemente feocromocitoma, y sin ningún caso de hiperparatiroidismo. La expresión de la enfermedad es variable y ha seguido un curso indolente.