



80 - SÍNDROME MEN2A EN PACIENTE JOVEN SIN ANTECEDENTES FAMILIARES Y CON DIAGNÓSTICO PREVIO DE DIABETES TIPO 1: A PROPÓSITO DE UN CASO

F. Lupión Lorente, M. Blanca Padilla y P. Tomás Gómez

Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería.

Resumen

Introducción: El síndrome MEN2A es una enfermedad hereditaria poco frecuente caracterizada por la asociación de carcinoma medular de tiroides (CMT), feocromocitoma e hiperparatiroidismo primario. La sospecha clínica suele surgir tras el hallazgo de uno de estos tumores o por antecedentes familiares sugestivos. Su diagnóstico y tratamiento precoz son fundamentales para prevenir complicaciones graves.

Caso clínico: Varón de 43 años, con antecedentes de diabetes tipo 1 e hipertensión arterial, que consulta por masa cervical anterior de crecimiento rápido. La ecografía mostró un nódulo tiroideo derecho sólido de gran tamaño (35 × 23 mm). Se realizó tiroidectomía total con vaciamiento central profiláctico; durante la intervención presentó taquicardia y crisis hipertensiva, controladas sin complicaciones. La anatomía patológica confirmó CMT con afectación ganglionar. En el seguimiento se detectaron metanefrinas elevadas y masas suprarrenales bilaterales (10 cm derecha, 5 cm izquierda), compatibles con feocromocitomas. Se realizó suprarreñalectomía bilateral tras preparación con fenoxibenzamina y propranolol. El estudio genético mostró mutación activadora c634 en RET, confirmando MEN2A. Tras la cirugía se observó normalización glucémica sin necesidad de insulina y descenso de metanefrinas. El paciente falleció meses después en su país por causa no especificada.

Discusión: Este caso resalta la importancia de sospechar MEN2 ante un diagnóstico de CMT, incluso sin antecedentes familiares. El tratamiento del feocromocitoma debe preceder a la cirugía tiroidea para evitar complicaciones. El estudio genético permite confirmar el diagnóstico y orientar el seguimiento familiar. Además, la asociación de varias endocrinopatías en pacientes jóvenes y delgados –como diabetes, hipertensión o clínica cardiovascular atípica– debe hacer sospechar causas endocrinas secundarias. El abordaje multidisciplinar es clave.