



125 - BOCIO MULTINODULAR FAMILIAR EN CONTEXTO DE SÍNDROME DE DICER1

A. Campos Peris, F. Caimari Palou, R. Zafra Jiménez, A. Sanmartín Sánchez, S. Tofé Povedano, G. Serra Soler, A. de la Cruz Bonilla e I. Argüelles Jiménez

Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Son Espases, Palma.

Resumen

Introducción: El síndrome DICER1 es un trastorno genético poco común, causado por una mutación germinal en el gen DICER1. Se hereda de forma autosómica dominante con baja penetrancia y tiene una prevalencia desconocida. Se asocia con un aumento de riesgo de tumores benignos y malignos, principalmente en la infancia. La neoplasia más frecuentemente asociada es el blastoma pleuropulmonar, seguido del bocio multinodular (BMN). También presenta mayor riesgo de cáncer diferenciado de tiroides (CDT), tumores renales y ováricos. Diagnóstico genético de síndrome DICER1 en una paciente con BMN familiar.

Caso clínico: Mujer de 41 años con BMN diagnosticado a los 9 años y realizada tiroidectomía total a los 35 años por crecimiento nodular (AP benigna). Como antecedentes familiares destacan madre con BMN y padre sano. Hija de 13 años intervenida por un tumor ovárico de células de Sertoli a los 3 años y por un BMN a los 12 años, hijo de 7 años sano. Es la cuarta de 5 hermanos; la hermana mayor intervenida de BMN a los 22 años y cáncer de cérvix a los 18 años, sin descendencia. La segunda hermana intervenida a los 20 años por BMN y con un hijo intervenido por BMN a los 11 años. El tercer hermano sano con dos hijas sin patologías. La quinta hermana tuvo una ooforectomía a los 13 años, dos hijos sanos. El estudio genético fue positivo para una mutación en el gen DICER1. El resultado fue positivo también en su hija y negativo en su hijo. Ante estos resultados se inició el screening del resto de patologías asociadas a este síndrome en la edad adulta: radiografía de tórax, ecografía abdominal y ginecológica. Todas las pruebas sin hallazgos patológicos.

Discusión: El síndrome de DICER1 es una patología infrecuente pero con estrecha relación con la endocrinología. Está indicado solicitar el estudio genético en pacientes con BMN familiar o BMN/CDT diagnosticado antes de los 18 años incluso en ausencia de otros hallazgos sindrómicos en el paciente o la familia.