



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



242 - ADENOCARCINOMA DE COLON EN PACIENTE FIPA CON MUTACIÓN AIP +: ¿RELACIÓN CAUSAL?

I. Bilbao Garay¹, A.F. Daly², N. Egaña¹, C. García¹, J. Rojo¹, L. Agea¹, M. Aranburu¹, A. Yoldi¹, M. Goena¹ y A. Beckers²

¹Endocrinología. Hospital Universitario Donostia. Donostia-San Sebastian. ²Department of Endocrinology. Centre Hospitalier Universitaire de Liège. Liège Université. Liège. Bélgica.

Resumen

Introducción: En estudios anatomopatológicos realizados a muestras de pacientes afectados de carcinoma colorectal, se ha objetivado que el hallazgo de una inmunotinción de alta intensidad para AIP es un marcador de menor supervivencia. El objetivo del estudio era investigar, si la pérdida de heterocigosis del gen *AIP*, en un paciente con patología hipofisaria, miembro de una familia (FIPA) afectada de la mutación c.543delT del gen *AIP*, podría tener relación con la aparición de un adenocarcinoma de colon.

Caso clínico: Varón de 62 años, se le realiza screening de la mutación c.543delT del gen *AIP*, en el contexto de una familia FIPA (2 miembros con somatotropinomas, 1 tumor mamosomatotro y 2 con tumores no funcionantes.) Al resultar positivo, se le realizó el estudio clínico objetivando una talla de 1,97 m, fenotipo hipogonadal, y en la analítica un déficit del eje gonadal, tiroideo y somatotro. La RMN mostraba una silla turca amplia y erosionada por lo que especulamos que podría corresponder con una apoplejía hipofisaria sobre un tumor somatotro que ocurrió a edad temprana. Posteriormente, se le diagnosticó de adenocarcinoma de colon transverso y sigma pT3N2M1, con mala respuesta al tratamiento, falleciendo al año del diagnóstico. El análisis del ADN demostró la presencia de la mutación c.543delT del gen *AIP* en la muestra del tumor de colon, pero no se encontró pérdida de heterocigosis en el ADN del tumor. La inmunohistoquímica reveló baja intensidad en la inmunotinción para AIP en el citoplasma de las células pertenecientes al carcinoma colorectal. En comparación con el tejido sano colorectal utilizado como control, la intensidad de la inmunotinción era menor en tejido tumoral.

Discusión: En este caso la mutación *AIP* no parece que haya jugado un papel en la patogénesis del adenocarcinoma de colon. Estos hallazgos indican, que incluso en pacientes FIPA con mutaciones *AIP*, el hallazgo de tumores en otros órganos está raramente asociada, al gen *AIP* en sí misma.