Endocrinol Diabetes Nutr. 2020;67(Espec Cong 2):7

Endocrinología, Diabetes y Nutrición

241 - HIPERPARATIROIDISMO FAMILIAR ATÍPICO EN PACIENTE CON NUEVA MUTACIÓN CAUSANTE DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO 4

V. Hernando Jiménez, C. Carretero Marín, M.V. Cózar León y G. Martínez de Pinillos Gordillo

Endocrinología y Nutrición. Hospital de Valme. Sevilla.

Resumen

Caso clínico: Paciente con diagnóstico genético confirmado de neoplasia endocrina múltiple tipo 4 (MEN 4), con mutación en CDNK1B no descrita previamente. Varón de 50 años remitido por hipercalcemia con patrón de hiperparatiroidismo 1º (HPP). Calcio sérico elevado desde 2017, cólicos renales de repetición y osteoporosis con fracturas patológicas. Entre sus antecedentes, angiofibroma juvenil; tumor pineal diagnosticado por hidrocefalia y tratado con radioterapia; tetraparesia asociada a meningioma atípico intervenido 2 veces. Padre diagnosticado de HPP agresivo (calcio 16 mg/dl, osteítis fibrosa) con 59 años, intervenido a los 61 años y posterior recidiva a los 74 años, manejo conservador hasta su muerte a los 81 años. Dados los antecedentes, se sospechó MEN1 y se solicitó estudio genético de HPP familiar. Estudio genético con mutación en heterocigosis del gen CDKN1B (c.94_95delCT, p.Phe33Argfs*90). Mutación no conocida previamente, habiéndose descrito mutaciones en este gen asociadas al síndrome MEN 4. La mutación genera un codón prematuro de stop, pudiendo asumir que es patogénica y responsable del cuadro. En TC toracoabdominal presenta hallazgo de nódulo retroesternal, intervenido el 16/06 con anatomía patológica de adenoma paratiroideo, PTH pre y postquirúrgica: 246-31,4 pg/ml, calcio 8,37 mg/dl en postoperatorio. El MEN4 es una patología rara, autosómica dominante. Comparte similitudes con el MEN1 y se asocia a mutaciones en el gen CDNK1B. Hay 29 casos publicados con 16 mutaciones asociadas, no estando entre ellas la de nuestro paciente. La característica común es un HPP de aparición en edad adulta y más leve que en MEN1. Los tumores hipofisarios son la 2ª manifestación en frecuencia y los TNE menos prevalentes que en MEN1. Dado escaso número de casos descritos, no se ha definido un fenotipo característico. Consideramos que la patología tumoral previa del paciente (angiofibroma juvenil, meningioma recidivante y tumor pineal) muy probablemente esté en el contexto del síndrome.

© 2020 SEEN y SED. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.