Semergen. 2018;44(Espec Congr 17): 444

Medicina de Familia. SEMERGEN

http://www.elsevier.es/semergen

347/2819 - DIAGNÓSTICO DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE DESDE ATENCIÓN PRIMARIA

M. Delgado Rodríguez[a], C. Celada Roldán[b], M. López Vellibre[c] y M. Fábrega Valverde[a]

[a]Médico de Familia. Centro de Salud Los Dolores. Cartagena. [b]Médico de Familia. Centro de Salud Isaac Peral. Cartagena. [c] Médico de Familia. Centro de Salud San Javier. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 20 años, con antecedente de úlceras gástricas y colon irritable, que consulta en Atención Primaria (AP) por amenorrea, dolor abdominal difuso, sin náuseas ni vómitos, acompañado de pérdida de 10 kg de peso, de 5 meses de evolución. Niega contactos sexuales de riesgo.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración destaca abdomen blando y depresible, doloroso de manera difusa, sin signo de irritación peritoneal. Afebril y constantes normales. Test de gestación negativo. Analítica con hiperprolactinemia, hipercalcemia con elevación de paratohormona (PTH), gastrina y ACTH. Se deriva a Endocrinología y Digestivo donde se amplía estudio con TAC abdómino-pélvico, RMN cerebral, gammagrafía con octeótrido y estudio genético del cromosoma 11Q13, confirmando la sospecha inicial de síndrome MEN Tipo I (síndrome de Wermer).

Orientación diagnóstica: Síndrome MEN Tipo I (síndrome de Wermer).

Diagnóstico diferencial: Hiperparatiroidismo primario. Adenoma hipofisario. Prolactinoma. Gastrinoma.

Comentario final: La neoplasia endocrina múltiple tipo I (MEN-I) es una enfermedad rara, con mutación en el gen de la MEN-I (11q13) y tumores asociados con una mortalidad precoz en ausencia de tratamiento, así como una forma familiar, de herencia autosómica dominante, con riesgo de padecerla un 50% de los familiares de primer grado. El cuadro clínico depende de la localización del tumor y de las sustancias que secreta: en paratiroides (95%), con hipercalcemia asintomática, o síntomas asociados, un 16%-38% gastrinomas y en un 3% tumores de hipófisis anterior. La importancia, desde Atención Primaria radica en la detección temprana de casos similares, para un tratamiento precoz, evitando así futuras complicaciones.

Bibliografía

1. Pannett AAJ, Thakker RV. Multiple Endocrine Neoplasia Type 1. Endocrine-Related Cancer. 1999;6:449-73.
2. Thakker R. Multiple Endocrine Neoplasia Type 1. Endocrinol Metabol Clin North Am. 2000;29(3):541-67.
3. Basset JHD, Forbes SA, Pannett AAJ, et al. Characterisation of mutations in patients with Multiple Endocrine Neoplasia Type I. Am J Hum Genet. 1998;62:232-44.

Palabras clave: Neoplasia endocrina múltiple. Amenorrea.

1138-3593 / © 2018 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.