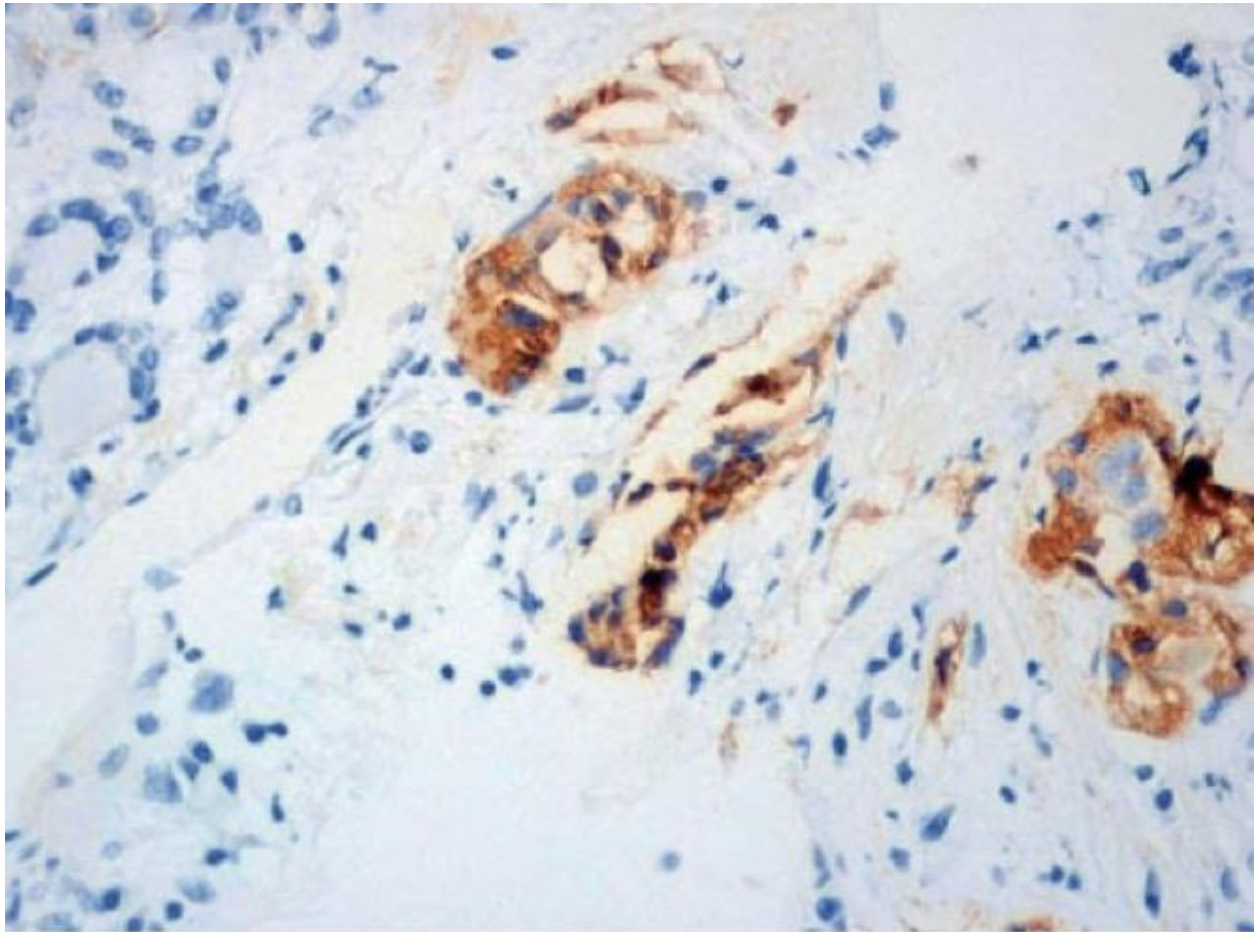


Caso Clínico



Resumen Clínico

Esta imagen corresponde a una biopsia de tiroides de una mujer de 30 años de edad, quien inicia con dolor y aumento de volumen en la cara anterior del cuello, el cual fue progresivo durante los siguientes 3 meses. Esto le ocasionó dificultad para deglutir alimentos sólidos. Refiere que el dolor no se aliviaba con AINES.

A la EF del cuello con aumento de volumen a expensas de nódulo tiroideo derecho, el cual se palpa sólido, no duro, móvil, leve dolor a la palpación, no adenopatías y lóbulo izquierdo pequeño, sin nódulos.

Se le realiza una Gammagrama de tiroides el cual muestra la presencia de un nódulo frío, por lo cual se le realiza una BAAF.

Preguntas

1. ¿Cuál de los siguientes marcadores tumorales nos orientan hacia el diagnóstico?

- a. Tiroglobulina
 - b. Calcitonina
 - c. Ca 19-9
 - d. Antígeno Carcinoembrionario (CEA)
 - e. B y D son correctos
2. ¿Qué mutación genética germinal se debe sospechar en esta paciente?
- a. Menina
 - b. CDNK1B
 - c. RET
 - d. Ninguna de las anteriores
3. ¿Qué otra endocrinopatía debe de descartar en esta paciente?
- a. Adenoma Hipofisario
 - b. Feocromocitoma
 - c. Tumores pancreáticos
 - d. Tumores ováricos

Retroalimentación

El caso expuesto se trata de una paciente con una Neoplasia Endocrina Múltiple 2A. Su variante clásica, la cual es la más frecuente consta de la triada de Carcinoma Medular de Tiroides (90%), Feocromocitoma (50%) e Hiperplasia Paratiroidea (20-30%). Es debido a una mutación germinal en el gen RET, generalmente en el codón 634. La presentación inicial es casi universalmente un carcinoma medular de tiroides, y posterior a su diagnóstico es imperativo la búsqueda de otras endocrinopatías como las mencionadas previamente.

El carcinoma medular de tiroides expresa calcitonina y CEA y estos marcadores tumorales se correlacionan con la carga tumoral y sirven como medida postoperatoria para detectar remisión o recidiva del tumor.

En esta paciente se detectó conjunto al carcinoma medular de tiroides, la presencia de Hiperplasia paratiroidea, con hipercalcemia leve y PTH elevada. La paciente no ha tenido diagnóstico de Feocromocitoma y esto se explica debido a la correlación genotipo-fenotipo de la mutación germinal que presenta la enfermedad. Se ha visto que la penetrancia de las endocrinopatías depende del codón mutado en el gen RET. La mutación RET en el codón 634 (encontrado en nuestra paciente) se caracteriza por la presencia de carcinoma medular de tiroides e hiperplasia paratiroidea. La penetrancia del Feocromocitoma depende de la edad de presentación al momento del diagnóstico, y estudios han demostrado una penetrancia de 25% a los 30 años de edad.

El monitoreo y screening de un paciente con NEM 2A debe ser anual e incluir la valoración de niveles de Calcitonina y CEA. Se ha determinado que la duplicación en los niveles de calcitonina y CEA en menos de 6 meses posterior al tratamiento quirúrgico está asociado a una menor sobrevida.

El screening anual debe incluir la medición también de metanefrinas o normetanefrinas plasmáticas o urinarias en 24 horas, así como la medición de calcio sérico y PTH.

La paciente actualmente está en seguimiento en la consulta de Endocrinología, ha presentado valores normales de calcitonina y metanefrinas séricas, pero se ha evidenciado elevación de PTH con calcio sérico normal. Se encuentra pendiente de evaluación por cirugía endocrina para evaluar procedimiento quirúrgico paratiroideo.

Bibliografía

1. Multiple Endocrine Neoplasia Type 2 and Familial Medullary Thyroid Carcinoma: An Update. J Clin Endocrinol Metab, August 2013.
2. Revised American Thyroid Association Guidelines for the Management of Medullary Thyroid Carcinoma. The American Thyroid Association Guidelines Task Force on Medullary Thyroid Carcinoma THYROID Volume 25, Number 6, 2015.
3. Classification and genetics of multiple endocrine neoplasia type 2 UpToDate 2017.

Dr. Juan Pablo Godoy Alonso
Residente Endocrinología
INCMNSZ
godoyjp@hotmail.com

Revisores: Dra Sandra Rodríguez Carranza/Dr. Daniel Elías-López.