Casos clínicos

|  |
| --- |
| Título: Coexistencia de feocromocitoma bilateral y carcinoma medular de tiroides … hacia el diagnóstico de la Neoplasia endocrina múltiple |
| Presentación de caso:  Paciente mujer de 46 años, natural de Pucallpa, procedente de Lima, diagnosticada de diabetes mellitus 2 hace un año, en tratamiento con mefformina.  Paciente presenta cuadro clínico de 3 años de evolución, caracterizado por episodios de cefalea holocraneana opresiva, que cede con tratamiento sintomático, cursa con disminución de 10 kg de peso en el último año, asociado a dolor abdominal de tipo cólico; por lo que se solicita Tomografía abdominal, donde se evidencia de “tumoración dependiente de páncreas”, siendo referida al servicio de cirugía de HNGAI. La paciente cursa con presión arterial 110/70mmHg y 80 latidos por minuto, evidencia mal estado de nutrición, a la exploración cervical: nódulos tiroideos bilaterales de aproximadamente 20x25mm. No presenta hábito marfanoide, no presenta neuromas mucosos. Tomografía abdominal con contraste: Glándula suprarrenal izquierda: Lesión proliferativa, con área sólida y necrosis, de 62x77mm, UH 32, Wash out absoluto 8%. Glándula suprarrenal derecha: Nodular de 21x17mm, UH 36, Wash out 8%. Metanefrinas urinarias 5mg/24h, Calcitonina >2000pg/ml, CEA 71.54ng/ml, PTH y calcio en valores normales. Paciente sometida a adrenalectomía bilateral previo alfa bloqueo. En la evaluación de anatomía patológica: Feocromocitoma, cromogranina +, sinaptofisina +, CD 56+, ki67 + 1%. Post operatorio sin complicaciones, se le inicia dosis de reemplazo hormonal con corticoterapia. Evaluada por nódulo tiroideo, se realiza BAAF de tiroides: Nódulo tiroideo izquierdo: Proliferación de células malignas con núcleos redondos a ovalados, agrupados en pseudofolículos, Calcitonina +, cromogranina +, sinaptofisina +, carcinoma medular de tiroides, Bethesda IV. Actualmente en espera de tratamiento quirúrgico.  El feocromocitoma tiene una incidencia anual de ocho casos por cada millón de habitantes, entre la cuarta y quinta década de la vida, hasta el 40% son familiares, bilaterales. El 50% no presenta clínica sugestiva, 20% cursan con normotensión. La mutación del gen RET con frecuencia se presenta a una edad de 30 a 40 años, asociado a presentación bilateral y riesgo de metástasis es menos de 5%. |
| Conclusiones:  La importancia de la presentación del presente caso radica en:  - La clínica no sugestiva de actividad adrenérgica, dificulta el diagnóstico temprano.  - La edad de presentación (cuarta década de la vida) y la co-existencia de carcinoma medular de tiroides, corresponden al espectro clínico de manifestación de mutaciones genéticas, específicamente del gen RET.  - La bilateralidad del feocromocitoma e inmuno-histoquímica son sugestivos de enfermedad benigna.  - Constituye entonces un reto diagnóstico, por la necesidad de la instauración del tratamiento temprano, oportuno, así como el estudio genético familiar. |