

CC011

CARCINOMA MEDULAR DE TIROIDES EN UNA PACIENTE CON MEN 2 A DIAGNOSTICADO DURANTE EL EMBARAZO. LEDESMA, María Verónica, CUY CRUZ, Robert Nixon, MUSUMECI, Martina, GARABITO, Mariano, BACCHINI, Viviana, LENCIONI, Melisa, CORINO, Mirta. Servicio de Endocrinología y Metabolismo. Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Nacional Profesor Alejandro Posadas

- Introducción: El Carcinoma Medular de tiroides (CMT) es un tumor Neuroendocrino maligno, poco frecuente que se origina de las células "C" (parafoliculares) de la tiroides que secretan el polipéptido Calcitonina. Puede presentarse en forma esporádica (75%) o hereditaria (25%), la cual puede ser familiar aislada, o asociada a MEN2 (A o B). El MEN 2 A se caracteriza por: CMT, Hiperparatiroidismo Primario y Feocromocitoma, comparten ambos la herencia autosómica dominante de una mutación germinal del protooncogen RET.

- Caso Clínico: Paciente de sexo femenino de 20 años de edad, primigesta, detectada por bocio nodular en semana 18 de gestación. Por el antecedente familiar de su madre y 4 hermanas portadoras de Carcinoma Medular de Tiroides Familiar, se decide valoración de dicha patología. Examen físico: TA 100/60, FC 88 lpm, en cuello se palpa nódulo tiroideo de aproximadamente 5 cm en LD y en LI nódulo de 2 cm, aumentados de consistencia, adheridos a planos profundos. Sin síntomas compresivos a nivel local. Clínicamente eutiroides. No se constata HTA, cefalea, palpitaciones, ni flushing. Ecografía Tiroidea: Glándula aumentada de tamaño a expensas del LD, heterogéneo, multinodular, con nódulo dominante de 54 mm con áreas anecoicas y calcificaciones. En LI: nódulo dominante de 17x23 mm y otro de menor tamaño, todos con calcificaciones puntiformes. Al estudio Doppler, vascularización central y periférica. Pequeños ganglios laterocervicales, el mayor de 18 mm en región cervical derecha. Se realiza PAAF de Tiroides. Bethesda VI: Carcinoma Medular. Laboratorio: Ca Total 9.4 mg/dl, P 3.1 mg/del, Mg 1.9 mg/dl, Alb 4.3 g/dl, Calcitonina 1605 pg/ml (0-11.5), CEA 107.9 ng/ml (0-3), TSH 0.45 mUI/ml, T4L 0.88 ng/dl, ATPO 6.2 U, ATG 0.45 UI/ml, PTH 45 pg/ml, Vit D 15 ng/ml. Se solicitaron metanefrinas fraccionadas en orina de 24 hs para descartar asociación con feocromocitoma y estudio genético.

En el segundo trimestre de gestación, y con expectativa armada por probable feocromocitoma, se realiza Tiroidectomía Total con vaciamiento cervical nivel VI, con exploración de compartimientos laterales y de glándulas paratiroides. Anatomía Patológica: Carcinoma Medular de Tiroides, bilateral, Multifocal, el mayor en LD mide 4.3x3.5 cm. LI con margen quirúrgico comprometido focalmente. Invasión linfovascular presente. Vaciamiento cervical Nivel VI: 4/4 ganglios con metástasis de Carcinoma Medular. Hallazgos adicionales: se aíslan 2 adenomas de paratiroides, la mayor de 2x1 cm, y la menor de 0.5x0.4 cm, y 1 glándula paratiroides. Estadificación Patológica: pT3 pN1 pMx. En el postquirúrgico evoluciona con Hiperparatiroidismo. Laboratorio postquirúrgico: Ca Total 8.0 mg/dl, P 4.4 mg/del, Mg 1.7 mg/dl, Calcitonina 19.9 pg/ml, CEA 5.1 ng/ml, TSH 1.16 mUI/ml, T4L 0.82 ng/dl, PTH 0 pg/ml, Vit D (pendiente). En tratamiento con Carbonato de calcio, Vitamina D3, Calcitriol y Levotiroxina 150 mcg/día.

Se recibe estudio genético: positivo Protooncogen RET Cys634Arg (exón 11). Existe una Correlación Genotipo - Fenotipo en las mutaciones de Protooncogen RET, la mutación en el codón 634, como la que presenta nuestra paciente, se asocia con feocromocitoma e hiperparatiroidismo. La pesquisa genética e identificación de mutaciones RET en familiares, brinda la posibilidad de un tratamiento oportuno, sugiriéndose realizar la tiroidectomía lo más precozmente posible ya que existe una correlación directa entre la edad, la extensión histopatológica y el pobre pronóstico evolutivo.

- Comentario: En el caso de nuestra paciente, si bien la evidencia científica es escasa, se decidió la tiroidectomía debido a la citología, el antecedente familiar, calcitonina y CEA séricos y la enfermedad localmente avanzada. Se decidió la cirugía en el segundo trimestre, con buena evolución de la unidad feto-materna hasta la actualidad.