

CC024

MEN TIPO 2 A DE EVOLUCION METASTASICA ATIPICA.

MONTEROS ALVI, Marcelo; BAZZONI, Paola; CERIONI, Valeria; GALINDEZ, Macarena
Hospital de Endocrinología y Metabolismo Dr. Arturo Oñativia

MEN TIPO 2 A DE EVOLUCION METASTASICA ATIPICA.

INTRODUCCION: El Síndrome de Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2 A (MEN2A) es una entidad clínica caracterizada por la asociación de carcinoma medular de tiroides (CMT), feocromocitoma (50%) e hiperparatiroidismo (30%), debido a una mutación en línea germinal en el proto-oncogen RET. Es la forma más frecuente de estos síndromes (75%).

CASO CLINICO: Paciente de sexo femenino de 31 años de edad, con carcinoma medular de tiroides diagnosticado en 2002 e hiperparatiroidismo primario en 2008, con mutación en codón 634 del exón 11 del proto-oncogen RET, sin antecedentes familiares. Presenta antecedentes de tiroidectomía total bilateral con diagnóstico de carcinoma medular, hiperplasia de células c y compromiso ganglionar múltiple. Hasta 2010 evolucionó con enfermedad recurrente ganglionar cervical, con resección quirúrgica de las mismas. En 2010 se diagnosticaron múltiples metástasis pulmonares con patrón micronodulillar que permanecieron estables hasta 2015 cuando presenta además múltiples metástasis óseas y hepáticas. Se inicia tratamiento quimioterápico con Vandetanib. Durante el tratamiento presenta nódulos mamarios bilaterales, hipocóicos, de márgenes circunscriptos, con leve refuerzo posterior y doppler positivo, de 6 a 12 mm de diámetro mayor, según ECO. Se decide realizar PAAF bajo guía ecográfica y control del material. Los extendidos mostraron abundante celularidad compuesta por células epiteliales, aisladas y en grupos, de núcleos elongados, con leve a moderado pleomorfismo, cromatina irregular y amplio citoplasma, en sectores granular, en un fondo sucio. Se realizaron técnicas de inmunohistoquímica: calcitonina y cromogranina con positividad marcada difusa para ambas tinciones. El diagnóstico, fue de metástasis bilateral de carcinoma medular de tiroides en mama. La paciente continúa con tratamiento sistémico, con respuesta parcial al tratamiento.

CONCLUSION: El carcinoma medular metastásico a distancia es poco frecuente e implica una evolución de pronóstico sombrío. Actualmente, el inhibidor de quinasas vandetanib, permite una alternativa terapéutica para estos casos. Debido a la asociación de carcinoma medular con otros tumores, los síntomas suelen ser muy variados, sin embargo la mayoría de los diagnósticos se establecen mediante la determinación de niveles elevados de calcitonina sérica asociados a nódulo tiroideo. Las metástasis a distancia más frecuentes suelen ser los ganglios linfáticos del cuello, aunque se han descrito en pulmón, hígado, mama y menos frecuentemente, de localización ósea, siendo estas marcadoras de mal pronóstico. La inmunohistoquímica colabora en la determinación del origen de metástasis al demostrar positividad para calcitonina y cromogranina.