

## Trabajo 8

### Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2. A propósito de un caso.

**Autores:** Arabena Bilbao M.F, Lara Alcantara J.E, Piñon L.A, Salazar Molina F, Pinto M.P, Costa J.A, Servienti P.

**Correspondencia a:** [mfarabena@gmail.com](mailto:mfarabena@gmail.com)

**Trabajo realizado en el Servicio de Oncología. “Hospital General de Agudos Dr. T. Álvarez”. (CABA)**

#### **Introducción:**

La Neoplasia Endocrina Múltiple (NEM) tipo 2, es un trastorno genético autosómico dominante que se caracteriza por la presencia de tumores en múltiples glándulas endocrinas.

Existen tres subtipos:

1. NEM 2A: más común y se caracteriza por cáncer medular de tiroides (CMT), feocromocitoma e hiperplasia paratiroidea.
2. NEM 2B: Más raro y agresivo, presenta CMT, feocromocitoma y fenotipo característico, como labios gruesos, lengua grande y trastornos gastrointestinales.
3. NEM 2 FMTC (CMT familiar): presencia únicamente de CMT, sin ningún otro tumor.

La NEM 2A se debe a mutaciones en el gen RET, que codifica un receptor tirosina quinasa. Estas activan la señalización del mismo, con la proliferación celular anormal y desarrollo de tumores. El tratamiento depende de las glándulas afectadas y la gravedad de las mismas, y puede incluir cirugía, terapia sistémica o combinarlas.

#### **Objetivo:**

Describir el caso clínico de una paciente con NEM 2A clásico.

#### **Caso clínico:**

Paciente femenina de 38 años, oriunda de Paraguay, consulta derivada de endocrinología.

Sus antecedentes: CMT a los 20 años por lo que realizó tiroidectomía.

Feocromocitoma por lo que realizó tumorectomía de suprarrenal izquierda a sus 23 años.

Este año consulta en endocrinología y aporta: TC con lesiones en suprarrenales sospechosas; derecha una lesión de 6 cm y la izquierda de 4 cm; asociado a sintomatología de taquicardia, sudoración, manos frías. Dado sus antecedentes se solicitan nuevos estudios.

Laboratorio con calcitonina 2530 pg/ml; TSH valor >75 mUI/L y T4 libre de 0,58 ng/dL; metanefrinas plasmáticas 1100 (VN < 65), normetanefrinas 1600 (VN < 196).

Por antecedentes de CMT en edad temprana y feocromocitoma más la clínica actual se asume con el diagnóstico clínico de NEM tipo 2, con recidiva actual.

Se realiza ateneo interdisciplinarios y decide realizar adrenalectomía bilateral. Durante cirugía; se evidencia en hígado lesión única sospechosa; no vista previamente en estudios, la cual es biopsiada.

Se instaura tratamiento cardiológico y endocrinológico.

El informe anatomopatológico (AP) de ambas suprarrenales es compatible con fenotipo de feocromocitoma. IHQ (cromogranina A +; GATA 3 + focal; S100 +; CD56 +). La AP hepática compatible con metástasis de CMT (calcitonina +; CEA +; cromogranina A +; CD56 +).

Con estos resultados asume como recidiva de enfermedad, por lo que se decide realizar estudios de estadificación con PET TC, para eventual conducta oncológica. Conclusión:

El tratamiento de la NEM2A metastásica se enfoca en controlar la progresión de la enfermedad y aliviar síntomas.

Los avances moleculares han llevado a cambios en el manejo. La identificación en la mutación de RET asociado a NEM2A, NEM2B, FMCT; permite el diagnóstico del síndrome hereditario y realizar así prevención en los familiares.

El diagnóstico precoz y la resección inicial completa aumentan la esperanza de vida.