**P 68**

**NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO 1 CON MUTACIÓN NEGATIVA: A PROPÓSITO DE UN CASO**
Vjerocka Inostroza Skaric2, Erika Díaz Vargas2, Félix Vásquez Rodríguez2, Nicolás Crisosto King1, Paola Hernández González2, Marcelo Mardones Parga2, Amanda Ladrón de Guevara Hernández2, Pamela Invernizzi Benavente2, Francisca Gajardo Muñoz2

1Universidad de Chile, 2Hospital San Juan de Dios

**Introducción**: La Neoplasia Endocrina Múltiple (NEM) Tipo 1 es una enfermedad muy poco frecuente producida por una mutación en el Gen NEM1 que codifica para la proteína Menina, mutación que está presente en la mayoría de los pacientes sin embargo en un 5-25% ésta resulta negativa.

**Presentación del Caso:** Paciente de sexo femenino, 69años, con antecedentes de hipertensión arterial, insulino-resistencia y tumor hipofisiario productor de hormona de crecimiento operado, fue derivada por hipercalcemia PTH dependiente con sospecha de NEM. Examen físico: prominencia de arcos ciliares y prognatismo. En cuello no se palpa tiroides. Laboratorio en Tabla1.Densitometría ósea: osteopenia en cadera izquierda (Tscore -1,2).Ecografía Tiroidea: bocio multinodular con nódulos coloideos y 2 nódulos en el tercio posterior del lóbulo tiroideo izquierdo (LTI) de 5 mm que podrían corresponder a paratiroides. Cintigrama de paratiroides: concentración aumentada del trazador en el polo inferior del LTI. Bioquímica sugerente de hiperparatiroidismo primario (HPP).Se realiza tiroidectomía total y paratiroidectomía. Biopsia: carcinoma papilar de tiroides 3mm en LTI (T1aN0M0) y tejido paratiroideo con hiperplasia en células principales. Exámenes post operatorios: TSH 78 uU/ml Tiroglobulina<0,2 ng/ml sin indicación de radioyodo. Se inició levotiroxina (LT). Por acromegalia activa se solicita RM de control: recidiva nodular intraselar de 5mm lateralizada a derecha adyacente a seno cavernoso e inicia cabergolina (CBG). Se diagnostica cáncer de mama que se maneja con cirugía, quimio-radioterapia y tamoxifeno, actualmente con criterios de curación. Se completa estudio:gastrinemia:1151pg/ml (VN13-115), vitaminaB12:176 (VN197-771) iniciándose suplementación vía IM. Endoscopía digestiva alta: gastropatía crónica atrófica de antro y cuerpo y pequeña lesión en cuerpo cuya biopsia descarta malignidad. Helicobacter pylori(-).Colonoscopía: enfermedad diverticular de colon izquierdo sin complicaciones.PET-CT68Ga-DOTOTAE:foco con sobreexposición de receptores de somatostatina en la región sellar lateralizado a derecha. No se evidencian alteraciones sugerentes de neoplasia gástrica. Estudio genético negativo para mutación MEN1, CDKN1B y AIP. Actualmente la paciente está adecuadamente sustituida con LT con Tg indetectables y su acromegalia estable con CBG (Tabla 2)

**Conclusiones**: presentamos un caso poco frecuente de NEM-1 con test genético negativo. No está claro el comportamiento de la enfermedad en estos pacientes pero su seguimiento y de sus familiares se debe realizar de igual forma.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Tabla1 | VN | 3.11 | 5.18 |
| Calcio | 8,6-10,3 mg/dl | 10,6 | 9,8 |
| Fósforo | 2.5-4.5mg/dl | 3,3 | 3,1 |
| Alb | 3.2-4.6g/dl | 4,7 | 4,5 |
| Creat | 0.5-0.9mg/dl | 0.61 | 0,7 |
| Calciuria | mg/gr 24hr | 381,6 | - |
| PTHi | 12-88pg/ml | 83,3 | 51 |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Tabla2** | VN | 03.11 | 07.12 | 10.13 | 10.14 | 05.16 | 05.18 |
| **IGF-1** | 40.2 - 225.0 ng/ml | 179 | 200 | 217 | 100 | 82 | 103 |
| **GH**  | < 8 ng/ml | 1,97 | 3,6 | 1,8 | 0,9 | 1,2 | 2,0 |

**Financiamiento:** Sin financiamiento