

Caso Clínico 1

Reunión Clínica 7 de Septiembre 2013

09:30 – 10:15 horas

“Estudio del protooncogen RET en cáncer medular del tiroides y neoplasia endocrina múltiple tipo 2. Presentación del estudio molecular y seguimiento del paciente”

Presentan: Dra. Carolina Letelier y Dra. Claudia Hurtado
Endocrinología y Laboratorio de Oncología y Genética Molecular
Clínica Las Condes

Paciente de 20 años de edad proveniente de una familia con historia compatible con NEM 2A. Contactada luego de resultar positivo el estudio del oncogen RET realizado a su abuelo, quien es portador de un cáncer medular de tiroides, feocromocitoma y adenoma paratiroideo operados.

Se le realiza el estudio de la mutación puntual encontrada en su abuelo y su padre (codón 634 del exón 11), la cual resulta positiva.

Se evalúa paciente que se encuentra en buenas condiciones, sin síntomas de rubicundez ni historia de diarrea.

En el examen físico la presión arterial es de 130/80, sin taquicardia.

En el examen del cuello se palpa tiroides levemente aumentada de tamaño sin lograr palpar nódulos, no se palpa adenopatías.

El resto del examen es normal.

En sus antecedentes destaca tabaquismo e informa que es portadora de nódulos tiroideos bilaterales diagnosticados hace más de 2 años con indicación de punción con aguja fina y tiroidectomía las cuales no se ha realizado.

Se solicita exámenes nuevos y antiguos:

Ecografía de Tiroides del 02-07-2010: Nódulo del LTD hipocogénico, mal delimitado, con calcificaciones, no vascularizado de 10 mm, otro nódulo de similares características en LTI de 10 mm. No se informa adenopatías.

Ecografía de Tiroides del 06-02-2013: Tiroides de tamaño normal. Nódulo LTD de 11 mm en el aspecto posterior del tercio medio, hipocogénico, con microcalcificaciones. Nódulo lobulado con calcificaciones de 12.6 mm en tercio medio del LTI. Linfonodos bilaterales del grupo VI de hasta 4.5 mm. No se observa adenopatías.

Calcitonina basal 230 pg/ml, CEA 11 ng/ml, Metanefrinas en orina de 24 horas normales, PTH 25 pg/ml, TSH 2.68 uUI/ml, T4 libre 1.24 ng/dl, Calcemia: 9.4 mg/dl, Fosfemia: 3.8 mg/dl, Albumina: 4.4 gr/dl.

Se realiza tiroidectomía total con disección ganglionar del grupo VI con resección de laríngeo recurrente derecho, resección parcial de esófago con conservación de paratiroides.

La biopsia informa cáncer medular bifocal de 1 y 1.3 cm con compromiso extratiroideo a derecha con bordes negativos. 2/13 ganglios positivos para cáncer medular.

Evoluciona favorablemente con leve disfonía inicial por parálisis de cuerda vocal derecha.