

CASOS CLÍNICOS

CASOS CLÍNICOS

1. Meningitis aséptica como manifestación de apoplejía hipofisaria, a propósito de un caso clínico

Manuel Callejón Durán¹, Paola Cárdenas Bahamonde¹, Marcela Muñoz Urrutia¹, Consuelo Olave Beltrán³, Danisa Ivanovic-Zuvic Seeger³, David Rojas Zalazar², Jesús Véliz López³, Nelson Wohlk González³.

¹Sección de Medicina Interna, Hospital del Salvador Santiago, ²Instituto de Neurocirugía Dr. Alfonso Asenjo, ³Sección Endocrinología; Hospital del Salvador Santiago.

Introducción: La apoplejía hipofisaria (AH) es un cuadro infrecuente, determinado por hemorragia, necrosis y edema hipofisario. Puede ser asintomático, subagudo o de inicio abrupto potencialmente mortal. Clínicamente se caracteriza por cefalea aguda, oftalmoplejía, disminución de la agudeza visual (AV) e hipopituitarismo. Se ha descrito meningitis secundaria a AH, sin embargo, es un cuadro clínico inhabitual y de difícil diagnóstico. **Caso clínico:** Varón, 52 años, sin antecedentes. Inicia cuadro agudo de cefalea intensa, eméris, fotofobia, deterioro de conciencia y midriasis bilateral hiporrefléctica. Sin trauma craneal o infecciones recientes. Consulta en urgencia donde destaca bradicárdico, afebril, con disminución de AV a izquierda, sin diplopía ni otras alteraciones. TC de cerebro informa tumor selar y supraselar con características de macroadenoma, probable compresión del quiasma óptico e invasión a senos cavernosos. Evoluciona febril 38.8°C, con Glasgow 11 puntos y signos meníngeos. Se realiza punción lumbar con líquido inflamatorio (Tabla 1). Inicia antibióticos y corticoides en dosis de estrés. Estudio de ejes (Tabla 2). Ante deterioro neuro oftalmológico (NOF) con compromiso de II,III,IV y VI par craneal izquierdo, se realiza exéresis transesfenoidal. Biopsia: Tejido extensamente necrótico con áreas de tejido de granulación e histiocitos, sinaptofisina (+) GH (-) ACTH (-). Evoluciona con mejoría de AV y requiriendo suplementación corticotropa, tirotrópica y gonadotropa. **Discusión:** La presentación de AH con signología meníngea está descrita en series de casos con una frecuencia que oscila entre el 0.9 al 6%. La clínica meníngea se produce por salida de materia necro-hemorrágica por el diafragma selar, que puede causar inflamación meníngea y confundirse con hemorragia subaracnoidea, meningitis infecciosa o infiltración neoplásica. La RM de silla turca, permite identificar el tumor y sus características; la TC tiene una baja sensibilidad para hemorragia hipofisaria cercana al 46%. El LCR en AH puede ser xantocrómico con eritrocitos crenados e hiperproteínorraquia, pleocitosis y estudio microbiológico negativo, como el descrito. Se requiere evaluar ejes para definir déficit hormonal. La signología NOF es altamente sugerente de AH. El diagnóstico precoz permite la suplementación corticotropa en altas dosis y reanimación, fundamental para mejorar la sobrevida. Por último, en conjunto se debe definir la necesidad de cirugía. **Conclusión:** La AH puede ser un desafío diagnóstico cuando las manifestaciones y estudio inicial simulan otros trastornos neurológicos más frecuentes. La signología meníngea y LCR compatible con meningitis aséptica son una manifestación inhabitual de AH.

Financiamiento: Sin financiamiento.

2. Hipoglicemia en paciente con tumor fibroso solitario pleural: Síndrome de Doege-Potter, a propósito de un caso clínico

Marcela Muñoz Urrutia¹, Paola Cárdenas Bahamonde², Consuelo Olave Beltrán², Manuel Callejón Durán¹, Jesús Véliz López³, Nelson Wohlk González³, Danisa Ivanovic-Zuvic Seeger².

¹Medicina Interna, Hospital del Salvador Santiago, ²Sección de Endocrinología, Hospital del Salvador Santiago, ³Sección de Endocrinología, Hospital del Salvador Santiago, Universidad de Chile.

Introducción: El síndrome de Doege-Potter (SDP) corresponde a una presentación paraneoplásica inhabitual de los Tumores Fibrosos Solitarios (TFS). Se manifiesta como hipoglicemia persistente con insulina sérica suprimida, péptido C, Hormona del crecimiento e IGF-I sérico bajo y niveles de IGF-II normales o aumentados. Existen escasos reportes publicados en la literatura. **Caso clínico:** Hombre, de 81 años, con antecedente de tumor fibroso solitario pleural diagnosticado en 2018, recidivado e irreseccable. Evoluciona con cuadro de un mes de evolución de episodios de hipoglicemias sintomáticas persistentes. Los estudios de laboratorio evidenciaron niveles bajos de insulina: 0,9 mU/ml (VN 2,6-24,9), péptido C: 0,9 ng/ml (0,9-4,3) e IGF-I: 26 ng/ml (VN 31-208). Niveles de IGF-II no disponible. Se planteó cuadro sospechoso de síndrome de Doege-Potter. Dado imposibilidad de resolución quirúrgica de tumor irreseccable se decide corticoterapia crónica (prednisona 60 mg/día) logrando cifras de glicemias normales. **Discusión:** El SDP ocurre en un 5% de los TFS y se ha asociado principalmente a tumores fibrosos intratorácicos aunque también se reportado en tumores fibrosos extratorácicos. Los TFS representan menos del 2% de los tumores de tejidos blandos. En más del 80% de los casos son de crecimiento lento y con bajo potencial maligno. Se ubican principalmente en la pleura. La hipoglicemia es secundaria principalmente a la secreción tumoral de IGF-II que estimula de forma permanente al receptor de insulina, inhibiendo la gluconeogénesis hepática y estimulando la captación periférica de glucosa, lo que produce hipoglicemias refractarias y sostenidas. Se acompaña de niveles suprimidos de insulina, péptido C e IGF-I. La determinación de IGF-II confirma el diagnóstico, que no está disponible habitualmente. El tratamiento es la resección quirúrgica del tumor que lleva a la resolución de la hipoglicemia. En los casos irreseccables se ha descrito el uso de quimioterapia sistémica o localizada, uso de glucagón o uso crónico de glucocorticoides. **Conclusión:** El SDP en trastorno paraneoplásico infrecuente y se debe sospechar en casos de hipoglicemia refractarias y sostenidas. En caso de no poder resear el tumor primario el uso de corticoides es una alternativa terapéutica. El conocimiento de esta entidad es relevante para pacientes en estudio de hipoglicemia.

Financiamiento: Sin financiamiento.

CASOS CLÍNICOS

3. Tumor neuroendocrino de ubicación vertebral en síndrome carcinoide. Presentación inhabitual en una patología poco frecuente

Paola Cárdenas Bahamonde¹, Marcela Muñoz Urrutia², Consuelo Olave Beltrán¹, Manuel Callejón Durán², Danisa Ivanovic-Zuvic Seeger¹, Nelson Wohllk González¹, Jesús Véliz López¹.

¹Sección de Endocrinología, Hospital del Salvador Santiago, ²Sección de Medicina Interna, Hospital del Salvador Santiago.

Introducción: Los tumores neuroendocrinos (TNE) son una patología poco frecuente (1-5 casos/100.000 habitantes) y se localizan principalmente en el tracto gastrointestinal, genitourinario y bronquial. Un 50% desarrollarán síndrome carcinoide (SC), y de éstos, hasta 40% manifestaciones cardiovasculares, incluido la cardiopatía carcinoide (CC). La secreción tumoral de serotonina estimula la fibrogénesis valvular, principalmente de válvulas derechas, ocasionando regurgitación. Clínicamente los pacientes presentan flushing, diarrea o broncoespasmo. Los pacientes con SC tienen menor sobrevida y calidad de vida. El sitio de origen primario no se puede identificar en hasta un 22%. La presencia de un tumor vertebral metastásico de gran tamaño, con un primario desconocido, es infrecuente y a nuestro conocimiento, no existen casos reportados.

Caso clínico: Mujer, 69 años, con antecedentes de diabetes mellitus, hipertensión arterial y cardiopatía coronaria. Evolucionó con síntomas de insuficiencia cardíaca. Ecocardiograma evidencia reflujo tricúspideo severo, velos engrosados y rígidos, por lo que se sospecha síndrome carcinoide. 5-HIAA 24 hrs en 94.8uM (VN <34uM), cromogranina A 154 ng/mL (VN <108 ng/ml). En búsqueda de tumor primario se realiza PET FAN, que muestra lesión vertebral de 5.5 cm con acentuada expresión de receptores de somatostatina, compromiso adenopático infradiaphragmático, de aspecto secundario. La biopsia de lesión vertebral muestra células con cromatina en "sal y pimienta" cromogranina (+) CDX2 (+) mitosis=0 sugerente de TNE, Grado 1 o 2 OMS (no concluyente), eventual origen digestivo. Inicia octreótido LAR. **Discusión:** El SC es la manifestación clínica secundaria a sustancias vasoactivas producidas por tumores carcinoideos. La valvulopatía más frecuente es la insuficiencia tricúspidea. El compromiso valvular derecho ocurre ya que el pulmón filtra e inactiva productos tumorales antes de llegar a la aurícula. El diagnóstico incluye clínica clásica asociado a 5-HIAA urinario elevado. El estudio imagenológico es fundamental en la búsqueda del tumor y metástasis. No hemos encontrado reportes de TNE con primario desconocido y metástasis vertebral, lo que evidencia la dificultad diagnóstica de esta entidad. Los Análogos de somatostatina son péptidos sintéticos que se unen a receptores de somatostatina, inhibiendo la liberación de serotonina y reduciendo su secreción. Controla los síntomas hasta en 80%. El manejo de CC es sintomático y quirúrgico de la valvulopatía. Sin un enfoque adecuado, la insuficiencia cardíaca progresiva es inevitable. **Conclusión:** Los TNE de origen primario desconocido son una entidad clínica importante, de incidencia creciente. El debut de SC con una metástasis a nivel vertebral es a lo menos inhabitual, y con primario desconocido. Esto nos sugiere una dificultad diagnóstica y terapéutica de SC inhabituales.

Financiamiento: Sin financiamiento.

4. Tumor de Sertoli Leydig: Diagnósticos a considerar en pacientes con signos de hiperandrogenismo

Carolina Ediap Cruz¹, Andrés de Tezanos-Pinto de La Fuente¹, Maritza Vivanco Jury¹, Pilar Acuña Vallejos¹, Patricio Romero Vallejos¹.

¹Hospital Dr. Roberto del Río.

Los tumores de Sertoli-leydig (SLCT) son tumores ováricos infrecuentes que se presentan mayormente en mujeres jóvenes. Pueden tener buen pronóstico y sobrevida si se detectan en estadios tempranos de la enfermedad, por lo cual es fundamental un diagnóstico y tratamiento precoz. **Objetivos:** Presentamos un caso clínico de una adolescente con masa anexial izquierda y signos de hiperandrogenismo, compatible con un tumor de SLCT.

Caso clínico: Paciente con antecedentes de ectrodactilia/displasia ectodérmica, con ausencia de falange media de mano derecha, que consulta a los 13 años 9 meses por cuadro de dolor abdominal agudo, destacando al examen físico masa en fosa iliaca izquierda y signos de virilización, entre ellos hirsutismo, acné, amenorrea y clitoromegalia. Los exámenes mostraron niveles elevados de testosterona (4.93 ng/ml) y alfa-fetoproteína. Una tomografía computada de abdomen mostró una masa sólida pélvica de 110 x 88 x 64 mm de diámetro, que impresiona de origen anexial izquierdo. Se realizó una salpingooforectomía izquierda para extirpación tumoral y toma de biopsia, que informa tamaño tumoral de 10,5cm de moderada a poco diferenciado, con elementos heterólogos (epitelio mucinoso). Sin rotura de cápsula tumoral, sin infiltración de trompa. Se cataloga etapa IA. En seguimiento postoperatorio mostró una normalización en niveles de testosterona (0.43 ng/ml), disminución de hirsutismo y de clitoromegalia.

Discusión: Los SLCT representan una neoplasia ovárica infrecuente (0.2-0.5% de tumores ováricos), que afectan principalmente a mujeres jóvenes. Se caracterizan por ser en su mayoría unilaterales y están categorizados entre los tumores hormonalmente activos, causando signos de virilización en más del 50% de las pacientes al momento del diagnóstico. La presentación clínica puede incluir signos de virilización, alteraciones menstruales, masa abdominal y cambios endocrinos. El diagnóstico se basa en la anamnesis, examen físico, pruebas de laboratorio e imágenes (ecografía, TAC, RM). El tratamiento principal es quirúrgico, con la posibilidad de preservar la fertilidad en etapas tempranas. El pronóstico depende del estadio y grado de diferenciación celular, siendo generalmente favorable en estadios iniciales y tumores bien diferenciados. **Conclusión:** Pese a su baja incidencia, es de suma importancia considerar los SLCT dentro del diagnóstico diferencial en mujeres jóvenes con cuadros de masa abdominal/pélvica y signos de virilización. Destacamos la importancia del diagnóstico precoz para preservar la fertilidad. Existe escasa literatura sobre estos tumores en pediatría debido a su baja prevalencia.

Financiamiento: Sin financiamiento.

5. Síndrome de insensibilidad a andrógenos (CAIS): Un fenotipo inusual con restos mullerianos

Maximiliano Alcantara Godoy¹, Claudia Loreto Godoy Cortés², Mauricio Contreras Gamba³.

¹Internado de medicina Universidad del Desarrollo, ²Pontificia Universidad Católica de Chile, ³Servicio Radiología Clínica Santa María.

Niña de 12,5 años que consulta por obesidad. Lupus Tumidos cutáneo desde los 12 años en tratamiento con Hidroxicloroquina. Sin menarquia. Ex físico: IMC 34 p>99; mamas Tanner 3 - vello púbico tanner 3 - genitales femeninos con estrogenización inicial. Sin hirsutismo, sin acné. A los 13,8 años persiste con obesidad y sin progresión de desarrollo puberal. Lab: TTGO (0 y 120 min)= 92 -101 mg/dl - Insulina 46.7 - 183 UI/L - LH 23,2 UI/L, FSH 7,2 UI/L - AMH 129 ng/mL - Testosterona total 432 ng/dl (repetida 421 ng/dl) - DHEAS 349 ug/dL (N= normal) - androstenediona 2,1ng/mL (N) - 17 OH Progesterona 0,56 ng/mL (N) - CLU 24 h= 67.3 ug/g creat (N). Ecografía pelviana: útero 3,8 cm de longitud - Ovarios 3,3 y 3,6 cc - sin línea endometrial. RNM pelvis: vagina normal de forma y tamaño - gónadas normosituadas de 1,9 y 1,4 cc sin folículos en su interior. Estructura mulleriana con características de utero de 2,2 cm de longitud. Cariotipo 46,XY; estudio molecular ((+) variante patogénica del receptor de andrógenos asociada a síndrome de Insensibilidad de andrógenos ligado al X. (c.928_929del (p.Ser310Profs*30) en hemiciogosis. Variante no reportada antes en la literatura. **Discusión:** CAIS tiene una prevalencia de 1:20.000 o 60.000 RN varones. Los pacientes que lo presentan tienen fenotipo femenino y cariotipo 46,XY. El defecto reside en el cromosoma X y afecta el gen responsable del receptor de andrógenos, haciéndolo insensible a testosterona (TT) o DHT por lo que no desarrollan genitales externos masculinos ni los provenientes de conductos de Wolff. Los genitales externos son femeninos, pero por la AMH producida por células de Sertoli, el sistema Mulleriano regresa; no tienen útero ni trompas de Fallopio y la vagina es corta. El diagnóstico se sospecha en niñas prepúberes con masas inguinales (testes) o por amenorrea Iria. Inician telarquia por aromatización de testosterona hacia estrógenos. Este caso presenta restos Mullerianos (vagina normal y utero pequeño), hallazgos que se han descrito anecdóticamente en la literatura. Para explicar esto se ha sugerido una disminución en la producción de AMH, (no sucede en este caso) o disminución de sensibilidad de estructuras mullerianas a AMH por aumento de estrógenos en el periodo fetal (por conversión de TT), pero las causas no son claras aún. Las pacientes con CAIS tienen 5% de incidencia de tumores gonadales, por lo que se sugiere gonadectomía, aunque no hay consenso de cuál es el mejor momento. El riesgo descrito de tumores gonadales en estos pacientes es 5%, pero varía con la edad (< 30 años: 0,02%, y desde esa edad aumenta hasta 22%). Se recomienda la gonadectomía profiláctica no antes de completar el desarrollo puberal. Posterior a esto requieren terapia estrogénica. Dado la complejidad de diagnóstico y manejo de CAIS, en los contextos físico, psicológico y ético, es una patología que debe evaluarse de forma multiprofesional, por equipos con experiencia y con seguimientos a largo plazo.

Financiamiento: Sin financiamiento.

6. Inadvertido caso de déficit familiar de glucocorticoides tipo 1 en paciente adulta con insuficiencia suprarrenal primaria

Leticia Rincón García¹, Guillermo Lay-Son Rodríguez², Hernán García Bruce¹, René Baudrand Biggs¹, Thomas Uslar Nawarh³.

¹Pontificia Universidad Católica de Chile, ²Sección de Genética, División de Pediatría, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, ³Departamento de Endocrinología, Centro Traslacional de Enfermedades Endocrinas (CETREN), Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción: La insuficiencia suprarrenal primaria (ISRP) es una condición rara y de potencial riesgo vital, caracterizada por inadecuada secreción de cortisol. La etiología más frecuente en adultos es la enfermedad autoinmune de Addison. Sin embargo, el estudio de otras formas menos frecuentes es necesario para definir un adecuado seguimiento y manejo de estos pacientes. Presentamos un caso que ilustra el diagnóstico tardío de una rara causa genética durante la adultez y su repercusión clínica. **Caso Clínico:** Mujer de 35 años, hija de padres consanguíneos (primos), con antecedente de ISRP diagnosticada en el periodo neonatal por pigmentación progresiva al nacer e hipoglicemia a los 3 meses de edad, sin hipovolemia ni ambigüedad genital. Se manejó con hidrocortisona, prednisona durante su adolescencia, y luego hidrocortisona que recibe hasta la actualidad. Presentó desarrollo puberal y talla normal, con menarquia a los 12 años y con ciclos menstruales regulares. En una oportunidad que suspendió hidrocortisona, presentó una convulsión por hipoglicemia concomitante, con estudio EEG normal, que no se repitió. Dentro de sus exámenes en su etapa neonatal presentó ACTH muy elevada con nula producción de cortisol y DHEAS, con 17- hidroxiprogesterona, renina y aldosterona normales. Se realizó estudio genético en ese entonces cuyo resultado no encontró una mutación demostrable. Tras la transición a la edad adulta, acudió a endocrinología adulto para continuar sus controles con intención de programar embarazo. Se mantenía en buenas condiciones, al examen físico con leve hiperpigmentación sin hipotensión ortostática. El anticuerpo anti-21-hidroxilasa resultó negativo y se solicitó evaluación por genetista. Un nuevo estudio genético mostró una variante patogénica en el gen del receptor de melanocortina tipo 2 (MC2R) [c.676G>C (p. Gly226Arg)], en homociogosis, compatible con Déficit Familiar de Glucocorticoides Tipo 1. Finalmente se planteó estudio genético a su pareja y a sus padres para definir transmisibilidad de la variante a su descendencia y si la mutación es de novo. **Conclusión:** El déficit familiar de glucocorticoides tipo 1, es un desorden autosómico recesivo infrecuente, producido por variantes bialélicas en el gen que codifica el receptor MC2R, generando pérdida de función, y caracterizado por déficit aislado de glucocorticoides con eje mineralocorticoide preservado. Los hallazgos que nos hicieron sospechar este diagnóstico fueron la hipoglicemia e hiperpigmentación durante su etapa neonatal con ausencia de compromiso mineralocorticoide, sumado al antecedente de consanguinidad. Repetir el estudio genético, tras actualización de técnicas y nuevas variantes de la mutación, fue importante para su diagnóstico molecular y darle a la paciente una respuesta no solo en cuánto a la causa de su enfermedad sino también para el asesoramiento genético para un futuro embarazo.

Financiamiento: Sin financiamiento.

CASOS CLÍNICOS

7. *Struma ovarii* incidental como causa de tiroglobulina elevada persistente en paciente con cáncer papilar de tiroides

Nicole Lustig Franco¹, Leticia Rincón García¹, Juan Carlos Quintana Fresno¹, Virginia Iturrieta González², Ignacio Fuentes Minetto³, Marlin Solórzano Rodríguez¹, Lorena Mosso Gómez¹, Rodrigo Jaimovich Fernández¹, José Miguel Domínguez Ruiz-Tagle¹.

¹Pontificia Universidad Católica de Chile, ²Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena Temuco, ³Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción: El *struma ovarii* es un teratoma ovárico con diferenciación tiroidea, que suele diagnosticarse como un tumor unilateral en mujeres entre 30 y 50 años. Cerca de 10% son malignos y hasta 8% produce tirotoxicosis. La coexistencia de *struma ovarii* y cáncer papilar de tiroides (CPT) está escasamente descrita en la literatura y su hallazgo es habitualmente incidental. **Caso clínico:** Mujer de 37 años, consulta por nódulo tiroideo izquierdo de 1,9x1,3 cm, eutiroidea. La punción aspirativa (PAF) fue sospechosa para CPT (Bethesda V) y la ecografía preoperatoria mostró un nódulo único, intratiroideo, sin adenopatías. Se realizó tiroidectomía total y la biopsia mostró CPT subtipo clásico, 1,8x1,4x1,2 cm y CPT subtipo folicular infiltrativo incidental de 0.4 cm, sin elementos de agresividad. Control 3 meses post cirugía tomando levotiroxina 125 mcg: TSH 2,5uUI/mL, tiroglobulina (Tg) 18,9ng/dL, anticuerpos antitiroglobulina (AcTg) negativos y ecografía cervical negativa. 18F-FDG PET-CT sin signos de enfermedad, pero destacaba lesión anexial izquierda de 1.5 cm, hipometabólica. Se trató con radioyodo (RAI) 30 mCi y la exploración sistémica SPECT/CT evidenció captación cervical en lecho y en anexo izquierdo, en relación a lesión ovárica. Ecografía transvaginal confirmó lesión sugerente de teratoma ovárico izquierdo de 1,3x1,3x1,1 cm, por lo que se realizó ooforectomía izquierda laparoscópica, cuya histología concluyó *struma ovarii*. **Discusión y Conclusiones:** La persistencia de Tg elevada post tiroidectomía total se debe a enfermedad metastásica, persistencia de tejido tiroideo cervical o extracervical, o problemas técnicos de laboratorio. Asimismo, la captación de RAI en la región ovárica puede corresponder a *struma ovarii* benigno, metástasis ovárica de CPT, o CPT que debuta en un *struma ovarii*. La avidéz del *struma ovarii* por el RAI se documenta excepcionalmente porque el diagnóstico generalmente se hace por la biopsia post cirugía por tumor ovárico. La evaluación histopatológica es esencial para diferenciar entre metástasis ovárica de CPT y *struma ovarii* maligno, y este último caso se caracteriza por la coexistencia de un teratoma con tejido ectodérmico escamoso y CPT. En nuestro caso la masa ovárica con contenido tiroideo fue detectada en la exploración sistémica post RAI. La elevación de Tg pre ablación sugería la presencia de tejido tiroideo, sin poder confirmar que fuese de origen metastásico o normal. Post ooforectomía se espera una disminución significativa de Tg, que confirme que su fuente era el tumor ovárico. Debemos considerar este extraño diagnóstico como una causa de elevación postoperatoria de Tg en pacientes con CPT sin imágenes sugerentes de metástasis o remanente tiroideo y buscar dirigidamente con estudios de imágenes.

Financiamiento: Sin financiamiento.

8. Transformación anaplásica tardía de cáncer papilar de tiroides tratado a propósito de un caso

Alejandro Samuel Rodríguez Manqueo¹, María Cecilia Yubini Lagos¹, María Pía Cid Ramírez¹.

¹Hospital Clínico Universidad de Chile.

Introducción: El cáncer de tiroides representa aproximadamente el 1% de los cánceres a nivel general, siendo el 85% cáncer papilar de tiroides (CPT), bien diferenciados y con buen pronóstico general. De manera aislada, se han reportado casos de transformación anaplásica (TA) de CPT, cambiando radicalmente el pronóstico de sobrevivencia. **Caso:** Mujer con antecedentes de CPT diagnosticado a los 49 años, inicialmente clasificado con riesgo intermedio (pT3bN1bM0) recibiendo manejo quirúrgico con tiroidectomía total, disección ganglionar central y bilateral, asociado a radioyodo 200 mCi, con exploración sistémica negativa. Buena evolución bioquímica (Tiroglobulina (Tg) indetectable, con anticuerpos antitiroglobulina negativos) y ecográfica los primeros 15 años de seguimiento. Luego de 16 años, presenta aumento de volumen supraclavicular derecho de crecimiento rápido con TC cervical que muestra masa de 5 cm de aspecto lobulado, cuya punción aspirativa con aguja final se informa compatible con CPT, inmunohistoquímica positivo para TTF 1 y negativo para Tg. Sin embargo, Tg en washout sobre 500 ng/dL. Posteriormente, por abscesación de dicha masa cervical, se realiza resección quirúrgica, cuya pieza operatoria indica carcinoma anaplásico de tiroides con focos de papilar clásico infiltrativo con Ki67 (+) 80%. Se complementa con PET CT 18 FDG que demuestra adenopatías cervicales bilaterales, axilares derechas, mediastínicas e hiliares bilaterales, así como retroperitoneales y mesentéricas, hipercaptantes, de aspecto secundario, del mismo modo un nódulo pulmonar izquierdo, hipermetabólico también de aspecto secundario y engrosamiento parietal circunferencial en colon ascendente, hipercaptante, de aspecto sospechoso. Finalmente, presenta obstrucción intestinal asociada a perforación del yeyuno, con resección del segmento afectado, cuya biopsia informa infiltración por carcinoma anaplásico de tiroides, falleciendo a las semanas de hospitalización, 9 meses de desde la detección de la lesión. **Discusión:** El carcinoma anaplásico de tiroides, representa el 1% de los cánceres de tiroides, caracterizado por histología indiferenciada, refractariedad a radioyodo, presencia de metástasis linfáticas y distantes, y mal pronóstico a corto plazo. Si bien pueden presentarse de novo, la TA de CPT (extremadamente infrecuente) está descrita, consecuente a la acumulación de mutaciones en el promotor TERT u oncogenes BRAF, RAS y especialmente la pérdida de la función de la proteína P53 (P53) que favorece la indiferenciación. De acuerdo a la información publicada disponible, la TA puede presentarse tempranamente o tardar hasta 36 años en manifestarse, sin poder distinguir inicialmente qué pacientes van a evolucionar con TA.

Financiamiento: Sin financiamiento.

9. Uso de temozolomida en un macroadenoma hipofisario agresivo. Reporte de un caso

María Soledad Báez Poblete¹, Miguel Alfaro Alfaro², Jocelyn Cortés Rivera¹, Marcela Viviana Díaz Canepa¹, Daniela Navarrete Montalvo¹, Daniela Oliva Inostroza¹.

¹Hospital Dr. Gustavo Fricke Viña del Mar, Universidad de Valparaíso, ²Universidad de Valparaíso.

Los macroadenomas hipofisarios irresecables son un desafío significativo debido a su tamaño e invasión de estructuras cercanas, limitando las opciones quirúrgicas. En los tumores agresivos, la quimioterapia con temozolomida ha surgido como opción viable luego de la radioterapia. Este agente ha mostrado eficacia en el control del crecimiento de estos adenomas, especialmente si hay alto índice proliferativo. Estudios recientes indican que combinar radioterapia y temozolomida mejora la respuesta y supervivencia en los pacientes. Se tiene poca experiencia a nivel nacional sobre el uso en este diagnóstico. A continuación se presentará un caso que utiliza esta combinación de terapia de forma exitosa. **Caso clínico:** Varón, a los 34 años presentó hemianopsia temporal derecha, TC de cerebro mostró tumor hipofisario de 38 mm con invasión de seno cavernoso, sífon carotídeo, compresión de quiasmo óptico y región hipotalámica. Se realizó cirugía transesfenoidal, confirmándose un macroprolactinoma, se inició tratamiento con agonistas dopaminérgicos. En seguimiento presentó crecimiento tumoral progresivo y aumento de prolactina hasta 170.630 ng/ml, a pesar de dosis altas de cabergolina hasta 7 mg/semana, se realizó resección transcraneal en 3 oportunidades, luego de lo cual quedó un remanente tumoral de 55 x 70 mm. La biopsia mostró actividad proliferativa alta (Ki 67 de 7-9%). Se decidió radioterapia concomitante con temozolomida seguida temozolomida de consolidación por 6 ciclos. Presentó con buena tolerancia al tratamiento con efectos secundarios leves, episodios convulsivos y anemia leve. Al finalizar el tratamiento se objetivó una reducción tumoral del 50% y de prolactina a 37.499 ng/ml, decidiéndose seguimiento clínico. **Discusión:** La temozolomida es un agente alquilante utilizado en tumores del sistema nervioso central, como glioblastomas y adenomas hipofisarios recidivantes. En Chile existe poca experiencia en el uso para estos últimos, pese a que la Sociedad Europea de Endocrinología la estableció como primera línea y terapia de rescate en 2018. Los metanálisis muestran una respuesta radiológica en 41% y bioquímica en hasta 53% de los casos. Este caso logró reducciones tanto en tamaño como producción hormonal con efectos adversos que no obligaron a la interrupción del tratamiento. **Conclusión:** El manejo de este macroadenoma hipofisario irresecable requirió un enfoque multimodal debido a su tamaño, recidiva e invasividad. La combinación de radioterapia y temozolomida fue eficaz para controlar el crecimiento tumoral y respuesta bioquímica que no se logró con la terapia habitual. Consideramos importante dar a conocer estos resultados para incorporar este fármaco en el tratamiento de tumores hipofisarios agresivos.

Financiamiento: Sin financiamiento.



www.soched.cl