



## NOTA TÉCNICA

# Cáncer medular de tiroides familiar: importancia del estudio molecular en el diagnóstico

Sara López<sup>a,\*</sup>, Ana Cerezo<sup>a</sup>, Mubarak Alramadan<sup>b</sup> y María Dolores Hernández<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Virgen de la Luz, Cuenca, España

<sup>b</sup>Unidad de Endocrinología, Hospital Virgen de la Luz, Cuenca, España

Recibido el 10 de julio de 2009; aceptado el 2 de marzo de 2010

Disponible en Internet el 15 de abril de 2010

### PALABRAS CLAVE

Cáncer medular de tiroides familiar; RET; Calcitonina

### KEYWORDS

Familial medullary thyroid cancer; RET; Calcitonin

### Resumen

El cáncer medular de tiroides familiar, neoplasia del tejido tiroideo poco prevalente, tiene su origen en una mutación del protooncogén RET. A continuación describimos un caso de presentación atípica y mutación poco frecuente (V804L), en el que la punción aspiración aguja fina y las técnicas de imagen no resultaron concluyentes y fueron las pruebas bioquímicas y el análisis molecular del gen RET las que permitieron llegar al diagnóstico y establecer el pronóstico del caso índice y sus familiares.

© 2009 AEBM, AEFA y SEQC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

**Documento completo sólo para socios de AEFA**

Molecular analysis

Family medullary thyroid cancer (CMTF) is a rare thyroid neoplasia originating from a proto-oncogene RET mutation. The case presented is atypical in its form of presentation, a fairly uncommon mutation (V804L) and does not have conclusive fine-needle aspiration biopsy (FNAB) and image studies. Biochemical and RET molecular analysis has a high diagnostic and predictive value in the index and familial cases.

© 2009 AEBM, AEFA y SEQC. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

## Introducción

El cáncer medular de tiroides familiar (CMTF) es una neoplasia poco frecuente de la glándula tiroidea, cuyo origen es el resultado de una mutación en el protooncogén RET. Puede presentarse aisladamente o asociada a otras

\*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: slopezm@sescam.jccm.es (S. López).