



P-478 - SÍNDROME FEOCROMOCITOMA PARAGANGLIOMA FAMILIAR: PRESENTACIÓN DE 3 CASOS DE UNA MISMA FAMILIA

A.B. Apio, M. Lillo, R. Saeta, M. Rey, N. Rojas, J. Parra, M. Franco, C. Alcázar, C. Zaragoza, A. Carrión y F. Lluís

Hospital General Universitario, Alicante.

Resumen

Introducción: El síndrome feocromocitoma-paranganglioma familiar es una entidad rara, en la que coexisten feocromocitomas y parangangliomas múltiples. Es una enfermedad autosómica dominante, fundamentalmente a través del padre, con imprinting materno y se asocia a una mutación germinal de la enzima succinato deshidrogenasa (SDH), tipos A,B,C y D, siendo D el más frecuente (300 casos en la literatura). Los tumores extraadrenales secretores de catecolaminas (parangangliomas) oscilan entre el 15-20% del total de tumores de las células cromafines. El paranganglioma familiar se asocia a la mutación SDH. El 80% de los parangangliomas familiares se localizan en cabeza y cuello y el 20% en abdomen. El MIBG es la prueba funcional de elección para lesiones adrenales, mientras que el Octreoscan es útil cuando se sospecha enfermedad extraadrenal o metastásica. Presentamos 3 casos de una misma familia.

Casos clínicos: Caso 1: varón de 65 años (caso índice) con síndrome constitucional, episodios de cefaleas, nerviosismo y sudoración de años de evolución. Con historia de resección de dos parangangliomas carotídeos hace 15 años. Mediante TC y RMN se identificó masa suprarrenal bilateral, así como tumoración interaortocava. Se detectó elevación de cromogranina A en sangre (1.904 ng/ml), así como de metanefrinas (> 1.000 µg/24h) y noradrenalina en orina (544 µg/24h). Gammagrafía con meta-yodo-benzyl-guanidina (MIBG) con captación de ambas suprarrenales y tumoración interaortocava. El Octreoscan identificó 4 lesiones más: timpánica y carotídea derechas, mediastínica y paravertebral derecha. Se solicitó estudio genético, siendo positivo para la mutación de la SDH tipo D (W66X). Se decide intervención quirúrgica realizando suprarrenalectomía bilateral y exéresis de paranganglioma interaortocava. En el postoperatorio remitió la clínica adrenérgica y se normalizaron los niveles de metanefrinas, noradrenalina en orina y cromogranina A plasmática. Caso 2: varón de 42 años (hijo mayor del caso índice) que se somete a estudio genético tras diagnóstico de síndrome feocromocitoma-paranganglioma familiar de su padre. Positivo para la mutación p. W66X en el gen de la SDHD. Elevación de cromogranina en sangre (1.214 ng/ml), así como de noradrenalina (393 µg/24h) y metanefrinas en orina (2.500 µg/24h). Portador de paranganglioma cervical carotídeo derecho e izquierdo y en base de cráneo (visualizado por Octreoscan ¹¹¹In-octeótrido). Mediante TC y RMN se identificó masa suprarrenal bilateral y 5 tumoraciones: adyacente a suprarrenal derecha, adyacente a vasos ilíacos internos derechos, en región presacra, lateral a región renal derecha y retrocava. Se realiza suprarrenalectomía bilateral + exéresis de las cinco lesiones anteriormente confirmándose posteriormente por Anatomía Patológica que se trataban de parangangliomas. Caso 3: hija, estudiada por tumoraciones cervicales, sin clínica acompañante hasta el momento actual.

Conclusiones: El síndrome feocromocitoma-paraganglioma es una entidad rara, que origina hipertensión secundaria, curable mediante exéresis quirúrgica. Es importante realizar estudio genético en los familiares de primer grado, puesto que los afectos de esta mutación, tienen un riesgo de desarrollar paragangliomas de cabeza y cuello del 24% a los 30 años y del 70% a los 50 años y feocromocitoma del 20% a los 20 años y del 70% a los 50 años.