



248 - PRESENTACIÓN ATÍPICA DEL SÍNDROME PARAGANGLIOMA TIPO 4: PARAGANGLIOMA/FEOCROMOCITOMA (PHEO/PGL) Y ADENOMA HIPOFISARIO

I. Berges-Raso^a, O. Giménez-Palop^a, I. Capel^a, L. Albert^a, L. Casamitjana^a, A. Cano^a, D. Subías^a, A. Caixàs^a, G. Llorc^b y M. Rigla^a

^aServicio de Endocrinología y Nutrición; ^bServicio de Oncología. Hospital Universitario Parc Taulí. Instituto de Investigación e Innovación Parc Taulí I3pt. UAB. Sabadell. España.

Resumen

Introducción: Los paragangliomas son tumores neuroendocrinos extra-adrenales derivados del sistema nervioso autónomo. Un 33-50% están asociados a síndromes genéticos, algunos relacionados con mutaciones de genes que codifican el complejo enzimático succinil-deshidrogenasa (SDH). Se han descrito 5 síndromes derivados de las diferentes mutaciones. El síndrome paraganglioma 4 (PGL4) se relaciona con una mutación en el gen SDHB en el locus 1p. 36,1-35 e incluye el complejo pheo/PGL.

Caso clínico: Varón de 56 años remitido para estudio de macroadenoma hipofisario. A raíz de la muerte de su hermano gemelo a los 40 años tras una cirugía de un feocromocitoma, se inicia el estudio del paciente por HTA secundaria. Es diagnosticado de un paraganglioma del órgano de Zuckerkandle del que se intervino en 1998. En una RM solicitada en 2014 dentro de un estudio de alteración de la marcha, se objetivó un macroadenoma hipofisario con crecimiento supraselar de 30 × 24 mm. El estudio hormonal hipofisario fue normal excepto por la presencia de una hiperprolactinemia de 42,2 ng/mL. cromogranina A (CA) de 2.795,8 ng/mL (8-100) y dopamina (DA) en orina de 24 h discretamente elevada en dos determinaciones. Ante la sospecha de recidiva del paraganglioma se le sometió a un gammagrafía con MIBG y un Octreoscan-Indio¹¹¹ que fueron negativos. Se realizó una resección completa del macroadenoma por vía endoscópica transesfenoidal con bloqueo alfa con fenoxibenzamina previo. La inmunohistoquímica fue positiva para prolactina, LH, FSH y sinaptofisina. El estudio genético demostró que era portador de la mutación c.166-170delCCTCA en el gen SDHB. Tras la cirugía destacó una disminución de CA (933,1 ng/mL) y una normalización de la DA en orina.

Discusión: Mutaciones causantes del complejo pheo/PGL pueden estar asociadas a adenomas hipofisarios, especialmente el complejo enzimático SDH. Debería considerarse el estudio genético en todos los pacientes con pheo/PGL y adenoma hipofisario.