



P-102 - FEOCROMOCITOMA BILATERAL Y TMEM127

Fernández Fernández, Estefanía; Puñal Rodríguez, José Antonio; Blanco Freire, Manuel Narciso; Beiras Sarasquete, Carolina; Gamborino Carames, Elena; Prada López, Borja Luis; Bustamante Montalvo, Manuel

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.

Resumen

Objetivos: Los feocromocitomas se consideran tumores raros originados de las células cromafínes de la médula adrenal o del tejido paraganglionar parasimpático. Hasta un 40% están causados por mutaciones en línea germinal de los genes MEN, VHL, NF1, SDHx, MAX y TMEM127, entre otros. Hereditarios, con un patrón de herencia autosómico dominante y de baja penetrancia, cada vez son más los genes implicados en el desarrollo de esta patología. Presentamos el caso de una paciente con sintomatología atípica diagnosticada de un feocromocitoma bilateral asociado a un variante genética no conocida previamente.

Caso clínico: Mujer de 35 años, sana, que consulta por episodios de hipotensión y palpitaciones. Tras realización de pruebas complementarias, es diagnosticada de neoplasia folicular de tiroides, realizándose tiroidectomía con istmectomía y siendo la anatomía patológica definitiva de hiperplasia nodular. Tras una recuperación postquirúrgica óptima, persiste empeoramiento de la clínica con bradicardia y sintomatología vagal. Después de someterse a múltiples estudios y tratamientos cardiológicos durante años, se demuestra hiperfunción adrenal con elevación de catecolaminas en sangre y orina. Los valores encontrados en orina de 24 horas son: adrenalina 367,46 ?g/24h (0,01-19,96), noradrenalina 80,64 ?g/24h (15,06-80,03), dopamina 540,79 ?g/24h (0,01-84,99), metanefrina 2490 ?g/24h (25-312) y normetanefrina 815,57 ?g/24h (35-445). Éstos se correlacionan con la aparición de sendas masas suprarrenales bilaterales que sugieren feocromocitomas. Previa preparación con alfa y beta-bloqueantes, la paciente es intervenida realizándose suprarreñalectomía bilateral laparoscópica, siendo la histología definitiva de feocromocitoma bilateral. Tras la cirugía la paciente se encuentra asintomática, normalizándose los valores de catecolaminas y metanefrinas. De acuerdo con la paciente se realiza estudio genético en búsqueda de mutaciones asociadas, evidenciándose la variante NM_017849 del gen TMEM127 en heterocigosis, patogénica, que confirma la susceptibilidad a feocromocitoma de carácter autosómico dominante. Esta variante no está descrita previamente. El estudio de la mutación en sus dos hijos fue positivo.

Discusión: Los feocromocitomas son tumores adrenales infrecuentes que en ocasiones guardan un patrón de presentación atípico dificultando, como en nuestro caso, el correcto diagnóstico inicial. Un 40% forma parte de síndromes hereditarios, la presencia de un feocromocitoma en una persona joven o su presencia bilateral obliga a realizar un estudio genético. Las mutaciones del gen supresor tumoral TMEM127 se asocian con la aparición de feocromocitomas bilaterales en un 30%, el 98% son benignos, la penetrancia es mayor al 30% y se ha descrito asociación con carcinoma de células renales. En nuestro caso, la mutación NM_017849 del gen TMEM127 es una variante no descrita previamente.