



O-077 - SÍNDROME DE CARNEY-STRATAKIS: UN GIST CON PARAGANGLIOMA FUNCIONANTE

Morales García, Carlos; Pérez Carpio, Carlota; Pascual Espinosa, Pablo; González Esteban, David; Lozano Lominchar, Pablo; Palencia García, Natividad; Vásquez, Wenceslao; González Bayón, Luis Andrés

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Resumen

Introducción: En 1977 Carney describió la asociación entre GIST, paraganglioma y condroma pulmonar a consecuencia de una delección en el cromosoma 1 del gen de la succinato deshidrogenasa (SDH), otorgándole el nombre de tríada de Carney. En 2002 Carney y Stratakis definieron la asociación entre GIST y paraganglioma, sin condroma pulmonar, causado por mutaciones en las subunidades de dicha enzima con patrón de herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta.

Caso clínico: Presentamos el caso de un varón de 74 años sin antecedentes personales ni familiares de interés. Tras un estudio por molestias gastrointestinales se detecta mediante TC una lesión a nivel antropilórico de 6×5 cm y una masa retroperitoneal heterogénea paraaórtica izquierda de 6×7 cm. Mediante ecoendoscopia se describe un engrosamiento parietal gástrico profundo sugestivo de GIST. Se realiza PAAF de la lesión gástrica con IHQ negativa para KIT y PDGFRalfa. El estudio por punción de la lesión paraaórtica izquierda resulta positivo para cromogranina y sinaptofisina. Con un estudio de metanefrinas en orina positivo, se confirma por PET-DOPA la hiperactividad a nivel de dicha lesión. Previo preacondicionamiento con alfa y betabloqueo, realizamos la intervención quirúrgica comenzando con la resección de la masa retroperitoneal, la cual englobaba la AMI que se secciona en su raíz sin alteraciones de la perfusión cólica. Se producen variaciones hemodinámicas que se controlan con nitroprusiato y noradrenalina. En la cara posterior gástrica a nivel del antro se observa una masa pediculada exofítica de $8 \times 6 \times 2$ cm que se reseca mediante sección tangente de la pared gástrica con endoGIA. Se completó la cirugía con omentectomía mayor y menor tras el hallazgo de adenopatías a dichos niveles sin encontrar otras lesiones peritoneales. La muestra de anatomía confirma la tumoración gástrica como GIST mutación positiva en SDH, únicamente asociando CD117 de manera focal. Todos los ganglios aislados fueron negativos. La muestra retroperitoneal se trata de un paraganglioma paraadrenal simpático.

Discusión: Resulta fundamental el análisis inmunohistoquímico de estas lesiones. Los GIST que asocian mutaciones en la SDH suelen presentarse más frecuentemente en varones y edades más jóvenes, constituyendo el 80% de los GIST pediátricos. Fundamentalmente localizados en la región gástrica, la multifocalidad es más frecuente que en el resto de GIST y es posible la afectación linfática, con menor incidencia de lesiones hepáticas y mayor tasa de recurrencias. El tratamiento quirúrgico continúa siendo el tratamiento electivo de estos tumores. En cuanto al tratamiento médico, tienen mala respuesta a los inhibidores de la tirosina kinasa siendo resistentes a imatinib. Se han planteado tratamiento con otros inhibidores como el sunitinib basando su eficacia en la acción añadida de inhibición de VEGFR con mejores resultados en el intervalo libre de progresión. Otros tratamientos se encuentran en estudio actualmente.