



VC-006 - FEOCROMOCITOMA Y PARAGANGLIOMA EN UN PACIENTE CON SÍNDROME HEREDITARIO TIPO I

Garzón Hernández, Luisa Paola; Martí Fernández, Rosa; Lapeña Rodríguez, María; Alfonso Ballester, Raquel; García García, Francisco; Cassinello Fernández, Norberto

Hospital Clínico Universitario, Valencia.

Resumen

Introducción: El feocromocitoma y paraganglioma son tumores neuroendocrinos que se originan de las células de la cromafina de la médula suprarrenal y el sistema nervioso autónomo simpático y parasimpático respectivamente, pueden ser secretores o no de catecolaminas. El 30-50% de los paragangliomas ocurre en contexto de un síndrome hereditario. El síndrome de paraganglioma familiar es una enfermedad poco frecuente, con una prevalencia aproximada de 1-9 casos por cada millón de habitantes. Se produce por la mutación en el gen de la enzima succinato deshidrogenasa (SDH) que según la subunidad que afecte, existen 5 tipos.

Caso clínico: Presentamos el caso de un varón de 46 años con una mutación en el gen de la enzima succinato deshidrogenasa tipo 1 (SDHD), asintomático. Se inicio el estudio con una resonancia de abdomen observando un feocromocitoma izquierdo no funcionante y un paraganglioma para aórtico, ante la alta prevalencia de paragangliomas cervicales en el síndrome paraganglioma familiar tipo I, se realizó una resonancia cráneo-cérvico-torácica evidenciando un paraganglioma yugulotimpánico derecho y carotídeos bilaterales, durante el seguimiento presentó hipertensión por la que inicio tratamiento antihipertensivo. Tras presentar en comité multidisciplinar, se decidió abordar inicialmente los paragangliomas cervicales y al año tras actualizar pruebas radiológicas con un PET-TAC Dopa, evidenciando leve aumento de la lesión, se realiza la adrenalectomía izquierda y exéresis del paraganglioma para aórtico asistido por Robot sin incidencias, el paciente tuvo una evolución posoperatoria satisfactoria y fue dada de alta a las 24 horas sin tratamiento antihipertensivo. En el vídeo se compara el abordaje laparoscopia vs. robótico de la cirugía suprarrenal.

Discusión: El síndrome paraganglioma familiar es una patología genética que se hereda de forma autosómica dominante, existen 5 tipos, siendo el más frecuente el tipo I que afecta la subunidad D, la cual se asocia frecuentemente con paragangliomas de cabeza y cuello y feocromocitoma, su presentación clínica suele ser asintomática, sin embargo, puede presentar episodios de cefalea e hipertensión, se diagnostica mediante estudios genéticos, pruebas bioquímicas como la detección en sangre de las metanefrinas y pruebas radiológicas para ubicar la tumoración. En nuestro caso, se diagnosticó por pruebas genéticas, porque tenía antecedentes familiares, la hermana presentaba la mutación en el gen SDH. El tratamiento es quirúrgico realizando la exéresis de los paragangliomas, debido a que se pueden asociar con malignidad. La detección temprana, las pruebas genéticas y el seguimiento médico son fundamentales para el manejo y reducir el riesgo de complicaciones.