



V-092 - DE LA GENÉTICA A LA CIRUGÍA: RESECCIÓN DE PARAGANGLIOMA RETROPERITONEAL LAPAROSCÓPICO

Ortega Castán, María; Tapia Durán, Nuria; Roldán de La Rúa, Jorge Francisco; García Muñoz, Isabel; Suárez Muñoz, Miguel Ángel
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

Resumen

Introducción: Los paragangliomas son tumores neuroendocrinos derivados de las células cromafines con localización extraadrenal. Constituyen entidades raras que se presentan principalmente en adultos jóvenes. La localización más frecuente es el cuerpo carotídeo siendo el retroperitoneo un lugar peculiar. En general son benignos y asintomáticos, aunque existe una gran variabilidad según la localización, genética y funcionalidad del tumor. La mayoría son esporádicos, pero hasta un 30-40% presenta una mutación germinal predisponente. Se han detectado más de 19 mutaciones genéticas asociadas a estos tumores siendo la mutación del gen succinato deshidrogenasa subunidad B (*SDHB*) las más frecuentes en las formas hereditarias. Esta mutación está asociada con el síndrome paraganglioma hereditario tipo 4 (PGL 4) y presenta mayor riesgo de metástasis. En este vídeo presentamos el caso de un paciente joven diagnosticado y tratado precozmente de un paraganglioma retroperitoneal no funcionante a raíz de un cribado genético.

Caso clínico: Se presenta el caso de un varón de 31 años, sin antecedentes personales de interés salvo ser portador asintomático de una mutación en el gen *SDHB*. Como antecedente familiar, su madre es portadora heterocigota de la mutación del gen *SDHB* que, como hemos mencionado, predispone al síndrome PGL 4 con patrón hereditario autosómico dominante. En su caso, el tumor debutó de forma sintomática, siendo intervenida de glomus yugular timpánico izquierdo y carotídeo derecho. Tras un despistaje genético en nuestro paciente que confirmó la mutación, se realizaron pruebas diagnósticas que corroboraron la presencia de enfermedad. Entre ellas, un estudio hormonal con catecolaminas y cromogranina A que resultó negativo y un estudio morfológico mediante PET-Dopa y angioTC que evidenciaron una lesión nodular de 19 × 14 mm en la región preaórtica izquierda sugerente de paraganglioma. Con estos hallazgos, y tras presentar el caso en el comité oncológico, se decidió tratamiento quirúrgico. Se realizó una cirugía R0 laparoscópica con una evolución favorable permitiendo el alta a las 48h. El estudio anatomo-patológico e inmunohistoquímico de la pieza confirmó que se trataba de un paraganglioma de 1,8cm con bordes de resección libres, un índice de proliferación (Ki67) del 4% y pérdida de expresión de *SDHB* en las células neoplásicas. Actualmente, el paciente se encuentra en seguimiento por Oncología sin precisar tratamiento adyuvante.

Discusión: En las dos últimas décadas hemos presenciado un cambio de paradigma en la medicina, siendo la gran protagonista la genética molecular. Cada vez cobra más peso y es más conocido el componente genético de las distintas enfermedades, entre las que se encuentra el paraganglioma. De esta forma, a partir de un caso índice se inicia el despistaje genético en el resto de los miembros de la familia. Gracias a ello, se diagnostica de forma precoz esta patología y se ofrece a nuestros pacientes un tratamiento quirúrgico curativo.