



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



249 - PARAGANGLIOMAS MÚLTIPLES FAMILIARES

Y. Suleiman, C. Escobar, E. Arjonilla, M. Martínez, E. Sánchez, D. Romero, G. García y F. Illán

Hospital Morales Meseguer. Murcia. España.

Resumen

Introducción: Los paragangliomas familiares pueden ser debidos a distintas mutaciones germinales, suelen ser multifocales, localizados en cabeza y cuello y también en mediastino, abdomen y pelvis. La edad de presentación es menor en relación a los tumores esporádicos.

Caso clínico: Presentamos el caso de una familia con síndrome de paraganglioma familiar tipo 1 por mutación en el gen de la succinato deshidrogenasa tipo D. Se trata de 2 hermanos afectados. Uno de ellos tiene un hijo afecto. Se trata de una mutación c.337_340 del GACT en el exón 4 del gen SDHD que provoca un cambio p.Asp113fsx20 presente en todos los miembros afectados de la familia. El primer hermano es un paciente de 57 años diagnosticado de glomus timpánico derecho tratado con radioterapia y de paragangliomas carotídeos derecho e izquierdo y yugular derecho intervenidos. Como complicaciones queda con parálisis laríngea y de pares bajos precisando traqueostomía. Posteriormente se realiza adrenalectomía suprarrenal por feocromocitomas bilaterales. Tras recidiva del glomus yugular izquierdo se pauta tratamiento con análogos de somatostatina que no tolera, recibiendo finalmente radiocirugía. Actualmente en seguimiento de posible paraganglioma retroperitoneal, no funcionante. Este paciente tiene un hijo que presenta un glomus carotideo izquierdo intervenido y otro yugulotimpánico izquierdo tratado mediante radiocirugía. Durante el seguimiento se detectan varios glomus carotídeos derechos en observación. El segundo hermano tiene 52 años y presenta glomus carotídeos bilaterales. Tras cirugía del glomus carotídeo derecho presenta una trombosis carotídea perioperatoria y un accidente cerebrovascular isquémico. Posteriormente recibe radioterapia. Durante el seguimiento se detecta una masa yugulocarotídea izquierda de $3 \times 2,1 \times 5,5$ cm, una recidiva del glomus derecho y un adenoma suprarrenal izquierdo no funcionante en observación.

Discusión: Este caso de síndrome de paraganglioma familiar tipo 1 muestra la complejidad de la presentación de los casos, la dificultad en el seguimiento de este tipo de tumores, en su mayoría no secretores así como el tratamiento de los mismos.