



81 - PARAGANGLIOMA MÚLTIPLE MALIGNO EN PACIENTE PORTADORA DE MUTACIÓN EN SDHB. A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Lacarta Benítez, C. Moreno Gálvez, L. Olivar Gómez, A. Ros Anadón, A. Barragán Angulo y P. Trincado Aznar

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Resumen

Introducción: Las mutaciones en los genes de succinato deshidrogenasa (SDH) predisponen al desarrollo del síndrome de paraganglioma familiar. Los pacientes con mutación en SDHB presentan un riesgo de hasta el 50% de desarrollar paragangliomas en la región toraco-abdominal, y hasta el 30% de los casos pueden desarrollar malignidad.

Caso clínico: Se presenta el caso de una paciente portadora de mutación en SDHB, con diagnóstico de paraganglioma múltiple maligno, que desarrolló un tumor a nivel del sistema nervioso central. Mujer de 66 años, diagnosticada en 2015 de paraganglioma laterocervical. En el estudio de extensión se objetivan lesiones compatibles con metástasis óseas y pulmonares, así como adenoma hipofisario de 24 mm productor de prolactina. Se realiza estudio genético, con presencia de mutación heterocigota en gen SDHB. Se inicia tratamiento con cabergolina y sunitinib, retirado por mala tolerancia, completando posteriormente varios ciclos de quimioterapia hasta 2018, cuando recibe 4 ciclos de tratamiento con Lutecio-177-Dotatacept a dosis de 200 mCi. Controles posteriores sin tratamiento activo con estabilidad de las lesiones. En enero de 2025 se encontró hallazgo de lesión intracraneal en lóbulo temporal captante en gammagrafía con octreótide, compatible con metástasis cerebral de paraganglioma. Se decide resección quirúrgica de la lesión, con informe final de anatomía patológica de glioblastoma grado IV de la OMS con resección macroscópica completa.

Discusión: Los paragangliomas son tumores derivados de las células cromafines de los ganglios simpáticos y parasimpáticos. Se consideran malignos cuando aparecen depósitos tumorales en zonas donde fisiológicamente no está presente el tejido cromafín. La presencia de una variante patogénica en SDHB es un factor de riesgo bien establecido para las metástasis. Pequeñas series de pacientes con enfermedad metastásica han demostrado estabilización de la enfermedad tras terapia con Lutecio-177-Dotate.