



# Endocrinología, Diabetes y Nutrición



## 49 - FEOCROMOCITOMA METASTÁSICO EN UN NUEVO ESCENARIO DE ESTUDIO GENÉTICO GERMINAL Y SOMÁTICO

L. Agea Díaz<sup>a</sup>, I. Bilbao Garay<sup>a</sup>, N. Egaña Zunzunegui<sup>a</sup>, J. Rojo Álvaro<sup>a</sup>, C. García Delgado<sup>a</sup>, M. Aramburu Calafell<sup>a</sup>, I. Olaizola Iregui<sup>a</sup>, C. Elías Ortega<sup>a</sup>, T. Matteucci Armesto<sup>b</sup> y M. Goena Iglesias<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. <sup>b</sup>Hospital del Bidasoa. Hondarribia.

### Resumen

**Introducción:** El feocromocitoma metastásico presenta 3 desafíos: escasez, complejidad y heterogeneidad. El control de los síntomas y del crecimiento tumoral es el principal objetivo terapéutico, con un enfoque a menudo paliativo. Aunque la supervivencia a 5 años es 50%, su comportamiento y pronóstico es variable. Los estudios moleculares constituyen una de las bases principales para lograr avances en el tratamiento.

**Caso clínico:** Varón de 54 años, que consulta por síndrome constitucional y clínica compatible con crisis adrenérgicas. Tras estudio bioquímico (orina 24 horas: normetanefrina 50.583 ?g, metanefrina 2.356 ?g, 3-MT 7.014 ?g) + imagen (TAC y gammagrafía <sup>123</sup>I-MIBG), se diagnostica de feocromocitoma izquierdo, con afectación metastásica hepática múltiple. Se realiza adrenalectomía izquierda + esplenopancreatectomía distal. AP: feocromocitoma de 15 cm con monomorfismo celular, pérdida de cél. sustentculares, áreas necróticas, 2 mitosis/10 CGA, Ki30%, infiltración angiolinfática y extensión a tejidos blandos. A las 6 semanas se complica con sangrado activo de metástasis hepática de 10 cm, tratado mediante embolización arterial. Inicia QT tipo CVD + octreotide LAR, con mejoría radiológica inicial pero progresión a los 4 meses, por lo que se decide fin de tratamiento activo. Fallece a los 9 meses del diagnóstico. Sangre periférica: no presenta alteraciones en ninguno de los genes estudiados (SDHB, SDHC, SDHD, SDHA, SDHAF2, SDHAF1, TNEM127, MAX). Pieza quirúrgica: SDHB + (conserva la expresión).

**Discusión:** Un enfoque multidisciplinar e individualizado puede mejorar el control de los síntomas dependientes de las catecolaminas y asociados al efecto masa, así como de la carga tumoral global. Es conocido que las mutaciones somáticas pueden causar casos metastásicos. Ampliar en este caso el estudio genético en busca de mutaciones somáticas o nuevas mutaciones germinales puede aportar oportunidades terapéuticas, ya que abre la posibilidad de nuevos enfoques si la cirugía no es curativa.