



13 - PACIENTE CON FEOCROMOCITOMA BILATERAL Y PARAGANGLIOMAS LATEROCERVICALES CON MUTACIÓN EN SDHD Y TNE ILEAL INDEPENDIENTE DE LA MISMA

B. de León^a, P. Parra^a, L. Guerra^a, A. Castro^a, S. Ayuela^a, A. Aguilera^a, M. Robledo^b y C. Alvarez Escoldá^a

^aHospital Universitario La Paz. Madrid. ^bCentro Nacional de Investigaciones Oncológicas. Madrid.

Resumen

Introducción: Mutaciones en las subunidades de succinato deshidrogenasa (SDH) causan síndromes familiares caracterizados por aparición de feocromocitomas (Pheo) y paragangliomas (PG). Se ha demostrado también su asociación con otros tumores.

Caso clínico: Varón de 35 años diagnosticado de Pheo y PGs laterocervicales bilaterales. Tras bloqueo adrenérgico se realizó suprarrenalectomía bilateral y resección de PGs izquierdos. En estudio genético presentaba mutación en SDHD. En el seguimiento mantuvo cifras de Noradrenalina (NA) aumentadas en plasma. En TC abdominopélvica presentaba nódulo anterior a psoas y nódulo paraaórtico izquierdo. Se extirparon ambas masas. La anatomía patológica (AP) reveló la presencia de tumor neuroendocrino (TNE) sin datos histológicos que sugirieran PG. En el postoperatorio mantenía cifras elevadas de NA en plasma. En estudio de localización con Ga68 PET-TC se visualizó incremento de actividad metabólica en región yugulodigástrica derecha, conocida, sugestivo de PG y porción terminal de íleon junto a ganglios adyacentes. Se resecó íleon terminal. La AP reveló TNE de íleon, morfológicamente bien diferenciado G1, con focos de invasión linfovascular y neural con inmunohistoquímica negativa para SDHD. Pendiente de completar estudio genético. Los valores de calcio, fosforo, gastrina y prolactina eran normales y en RM cerebral no se observaron lesiones hipofisarias.

Discusión: Presentamos la asociación independiente de mutación en SDHD de un TNE de íleon en un paciente con Pheo/PG. En pacientes con mutaciones en SDH se ha descrito asociación con otros tumores como GIST, carcinomas de células renales, tumores gastroenteropancreáticos y adenomas hipofisarios; pero también la asociación independiente con otros tumores como cáncer diferenciado de tiroides, cáncer de mama, oligodendroglioma y meningioma resulta imprescindible realizar estudio genético en el tumor para establecer correlación con dichas mutaciones y/o descartar la coexistencia de otras.