



Endocrinología y Nutrición



318 - SÍNDROME DE PARAGANGLIOMA-FEOCROMOCITOMA FAMILIAR. A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Martínez Moratón, M.T. Gallego García, L. Vera Pacheco, A. Meoro Avilés, M. Ruiz Marín, F. Martínez Díaz, C. del Peso Gilsanz, A. Martínez Torrano, C. Rosa García y M. Maestre Maderuelo

Hospital General Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.

Resumen

Introducción: Los paragangliomas (PGL) se manifiestan habitualmente como una masa no dolorosa de lento crecimiento. Pueden ser tumores hereditarios, benignos, malignos, unilaterales o bilaterales. La mayoría de los casos se localizan en cabeza y cuello sobre todo alrededor de la arteria carótida común, pero pueden también encontrarse en el tórax o en el abdomen. Los PGL retroperitoneales no funcionantes son tumores raros normalmente asintomáticos y pueden alcanzar grandes dimensiones. Las mutaciones en las distintas subunidades del gen de la succinato dehidrogenasa (SDH) han sido identificadas como causa del síndrome PGL-feocromocitoma hereditario (PGL/PCC). El PGL maligno es una presentación inusual y se diagnostica por el hallazgo de metástasis a distancia o invasión local tras la resección local del tumor primario.

Caso clínico: Una mujer de 47 años con un PGL retroperitoneal no funcionante. Un gran tumor pararenal fue resecado completamente. No se encontraron metástasis a distancia en las pruebas de imagen. Después de un seguimiento de 10 meses la paciente se encontraba clínicamente bien, asintomática pero hubo evidencia de recurrencia local. El estudio genético realizado reveló una mutación en el gen SDHB.

Discusión: El potencial maligno del PGL viene determinado por la invasión local o las metástasis a distancia, pues no existen datos histológicos patognomónicos de malignidad. En el PGL retroperitoneal se ha visto que hay hasta un 50% de malignidad. La mutación SDHB juega un papel muy importante en los PGL malignos. El presente caso indica la necesidad de realizar estudio genético, incluyendo el análisis de la mutación SDHB, para determinar el pronóstico en pacientes con alta sospecha de tener un tumor maligno en el contexto de un síndrome PGL/PCC.