

“COMPLEJO DE CARNEY”

Presentan: Dra. Javiera Arancibia B.
Dr. Pablo Guzmán A.
Residentes de Endocrinología. Universidad de Chile. Hospital del Salvador

Tutor: Dr. Nelson Wohlk G.
Endocrinólogo, Hospital del Salvador
GRUPO ÁREA ORIENTE

Caso clínico 2:

Hombre de 18 años, procedente de Arica. Derivado al Instituto de Neurocirugía (INCA) para manejo quirúrgico de acrogigantismo.

Antecedentes familiares: Familia con diagnóstico de Complejo de Carney. Estudio genético con mutación 578-579 del TG del gen PRKAR1A.

Historia actual: En marzo del 2024 con aumento de volumen testicular derecho. Evaluado por Urología se realiza orquiectomía derecha en mayo 2024. Biopsia compatible con tumor de células de Sertoli grandes, calcificadas. En forma concomitante se realiza ecocardiograma pesquísandose a nivel de ventrículo derecho masa compatible con mixoma de 31 x 35mm. Se traslada en agosto del 2024 para resección de mixoma en Instituto Nacional del Tórax. Derivado a INCA con diagnóstico de acrogigantismo realizado en Endocrinología Arica. Dirigidamente se rescata historia de aumento de talla hasta 191cm (talla objetivo genético 168cm) y aumento de talla de zapato hasta 45.

Examen físico: Lesiones lentiginosas faciales en labio inferior y mentón. Aumento de tamaño puente nasal. Crecimiento y cambio de estructura mandibular. Tiroides de forma y tamaño normal, no se palpan nódulos. Sin adenopatías. Examen cardíaco, pulmonar y abdominal sin alteraciones. Examen neurológico sin alteraciones. **Laboratorio:** (Abril 2024) IGF1: 637 ng/mL (VN:173-414), GH en TTGO: (GH: 41-36-36-30-34 ng/mL, Glicemia 88-98-91-90-77), Cortisol AM 6.4 ug/dl, ACTH 20 (pg/mL), Testosterona total 1.54 ng/ml, Prolactina 152 ng/mL, TSH 1.95 uU/mL, T4L 0.7 ng/dL. RM de silla turca: Macroadenoma 25 x 11 x 12 mm con extensión supraselar, Knosp 3B. En Arica se indicó terapia con análogos de somatostatina (Octeotrido 20mg), cabergolina (0.5mg 2 veces por semana), Hidrocortisona (20mg día) y Levotiroxina (150 ug/día). Con respuesta insatisfactoria tras 4 meses de terapia, se presenta en reunión de imágenes del INCA donde se decide resección transesfenoidal, la cual se realizó en junio del 2025. Exámenes post-operatorios: GH día 2: 13.2ng/ml. Biopsia con tumor neuroendocrino de la hipófisis. Adenoma somatotopo densamente granular. Actualmente el paciente continúa con análogos de somatostatina y resto de terapia hormonal.

Bibliografia:

1. Bouys L et al. Carney complex: clinical and genetic update 20 years after the identification of the CNC1 (PRKARa1) gene. European Journal of Endocrinology (2021) 184, R99-R109.
2. Cuny T et al. Acromegaly in Carney complex. Pituitary (2019) 22:456-466
3. Espiard S et al. Frequency and Incidence of Carney Complex Manifestations: A Prospective Multicenter Study With a Three-Year Follow-Up. Journal Clinical Endocrinology & Metabolism: e436-e446, 2020.