



TRÍADA DE CARNEY, DIFERENTE DEL SÍNDROME HOMÓNIMO

Benito Fernández Ruiz, Carlos Martínez Pérez, Sara Septién Rivera, Oxibel Palacios Girón, Estefanía García Galdeano, Andrea Fernández Miralbell

Servicio de Radiodiagnóstico
Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba



OBJETIVO DOCENTE.

Revisar los hallazgos radiológicos principales de las entidades que componen la tríada de Carney, ilustrándolos con casos clínicos de nuestro centro, así como exponer el síndrome homónimo para establecer su distinción.

INTRODUCCIÓN.

La tríada de Carney, descrita en 1977, consiste en la asociación de GIST gástricos, condromas pulmonares y paragangliomas extraadrenales, presentándose de forma completa en un 20 % de los casos. En el seguimiento de estos pacientes, Carney evidenció que además puede acompañarse de otras neoplasias como adenomas suprarrenales o leiomiomas esofágicos. Se presenta principalmente en mujeres jóvenes, siendo generalmente asintomática y con un componente genético en estudio.

Esta tríada no debe confundirse con el complejo de Carney, que consiste en un trastorno autosómico dominante caracterizado por hiperpigmentación de piel y mucosas, neoplasias cardíacas (mixomas), del sistema nervioso (schwannomas) y endocrinas múltiples, entre otras.



TRÍADA DE CARNEY

En 1977, Carney et al., describieron por primera vez la asociación entre condroma pulmonar, paraganglioma extraadrenal funcional y tumor del estroma gastrointestinal (*Gastrointestinal Stromal Tumor, GIST*). Esta condición fue denominada tríada de Carney y, posiblemente, podría ser hereditaria. Carney, durante el seguimiento de estos pacientes, evidenció que también pueden presentar tumores en otros órganos, como la glándula suprarrenal (adenomas) y el esófago (leiomiomas).

Se demostró que existen polimorfismos genéticos en las secuencias SDHB, SDHC y SDHD, que están implicados en la aparición de paragangliomas. Asimismo, se describió el síndrome de Carney-Stratakis compuesto por la tríada consistente en paragangliomas y sarcomas del estroma gastrointestinal.

La tríada de Carney es extremadamente rara y hasta 1999 se habían descrito 79 casos, en los cuales los pacientes presentaban dos o más de los signos descritos para este síndrome. De los 79 pacientes, 85 % eran mujeres y el primer signo se presentó antes de los 30 años de edad; el 22 % presentaron la tríada completa y el 78 % solo dos de los tres signos; así, se describió su forma incompleta.

Esta tríada se presenta principalmente en mujeres jóvenes, entre los 20 y los 30 años de edad y, generalmente, es asintomático. Existen unos pocos casos en los cuales la anemia por deficiencia de hierro, la hipertensión arterial sistémica y la cefalea, llevan a su investigación. La forma de presentación más representativa es el GIST gástrico, cuya manifestación inicial es la anemia debida al sangrado gastrointestinal.



CASO CLÍNICO

A continuación, se muestra un caso clínico de nuestro centro con el que ilustraremos la tríada de Carney.

Se trata de una mujer de 25 años, fumadora de 10 paquetes/año, sin otros antecedentes interés, que presenta tos y dolor torácico derecho de 6 días de evolución.



Figura 1. Estudio radiológico convencional del tórax: proyecciones posteroanterior (A) y lateral (B).

En el hemitórax derecho, se aprecian varios nódulos pulmonares, parcialmente calcificados y una masa en el lóbulo superior derecho.

Espacios pleurales sin ocupación.

No se observan anomalías reseñables en elementos de la caja torácica.

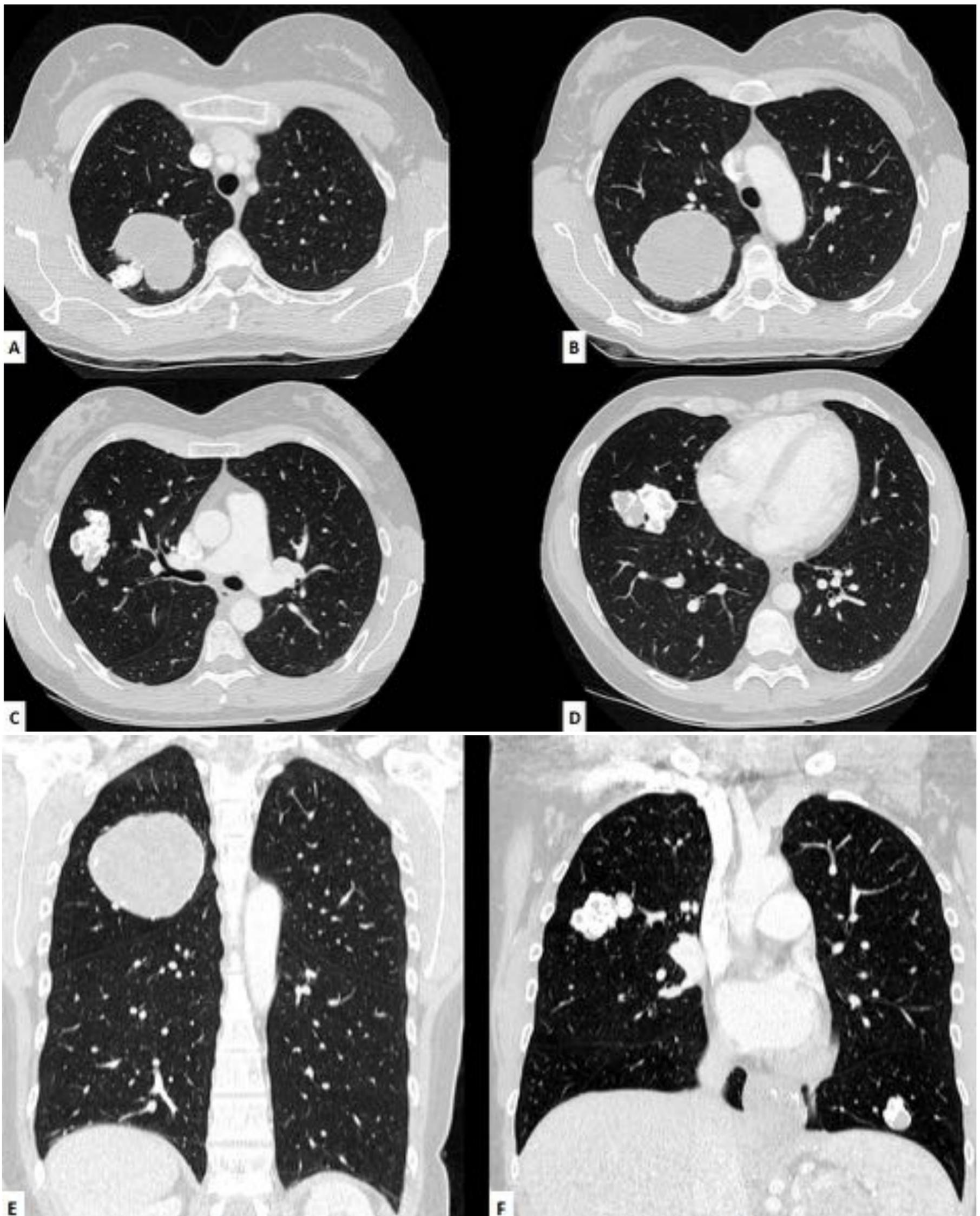


Figura 2. TC de tórax sin contraste IV con reconstrucciones en ventana de parénquima pulmonar, en planos axial (A-D) y coronal (E y F). Se aprecian varios nódulos pulmonares derechos, parcialmente calcificados, así como otro en lóbulo inferior izquierdo y una masa de densidad de partes blandas bien delimitada en el lóbulo superior derecho.



Figura 3. Previa obtención del consentimiento informado de la paciente, se realizaron dos punciones aspiración con aguja fina guiadas por TC, por vía posterior, sobre la masa situada en el lóbulo superior derecho. El resultado histopatológico fue de abundante cartílago maduro, compatible con condroma pulmonar, probablemente múltiple.

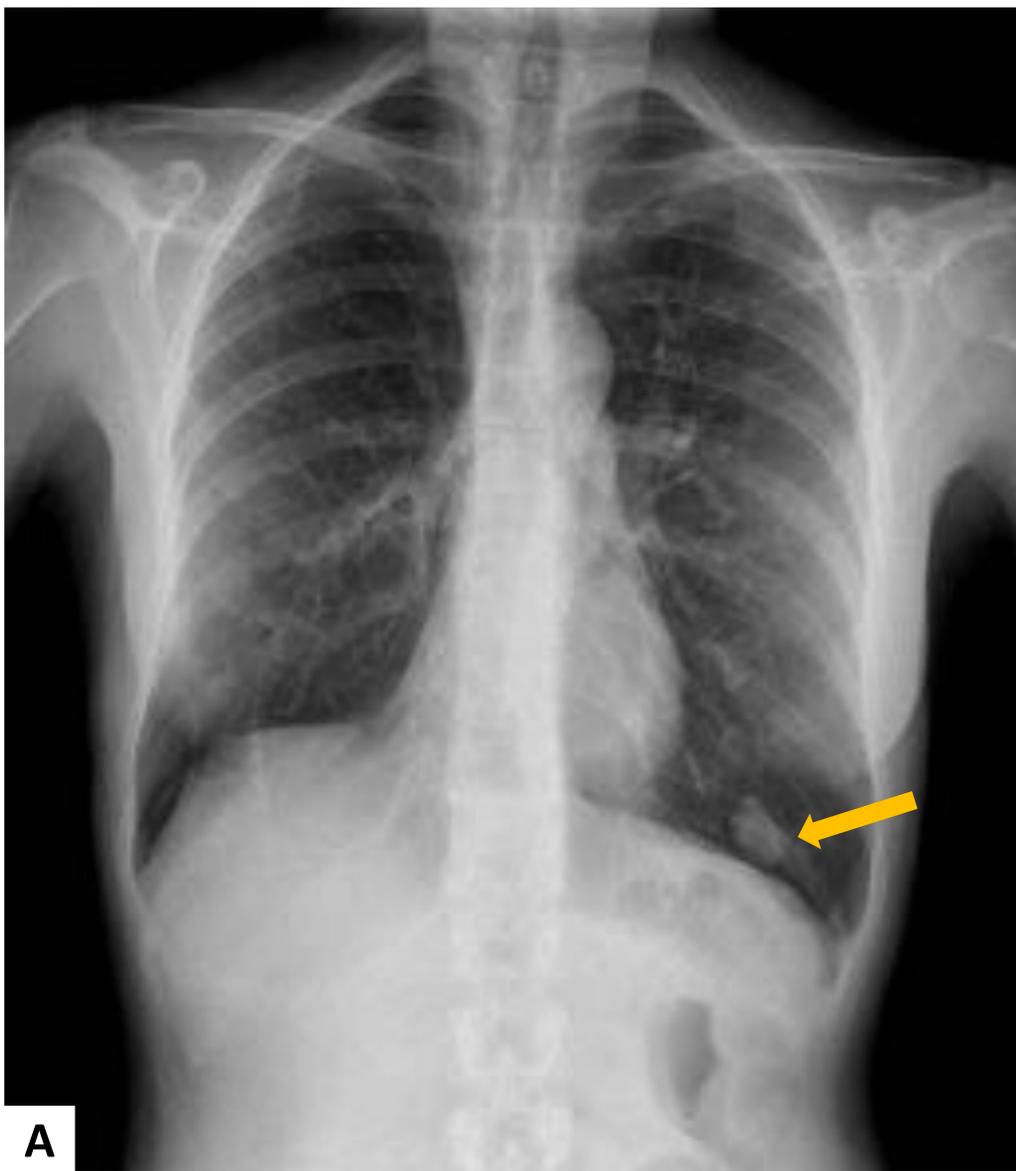


Figura 4. Estudio radiológico convencional torácico con proyecciones posteroanterior (A) y lateral (B), tras la intervención quirúrgica consistente en la realización de lobectomías media y superior derecha. Se aprecia pérdida de volumen del hemitórax derecho y un nódulo calcificado en lóbulo inferior izquierdo (flechas amarillas), no presente en las radiografías iniciales.

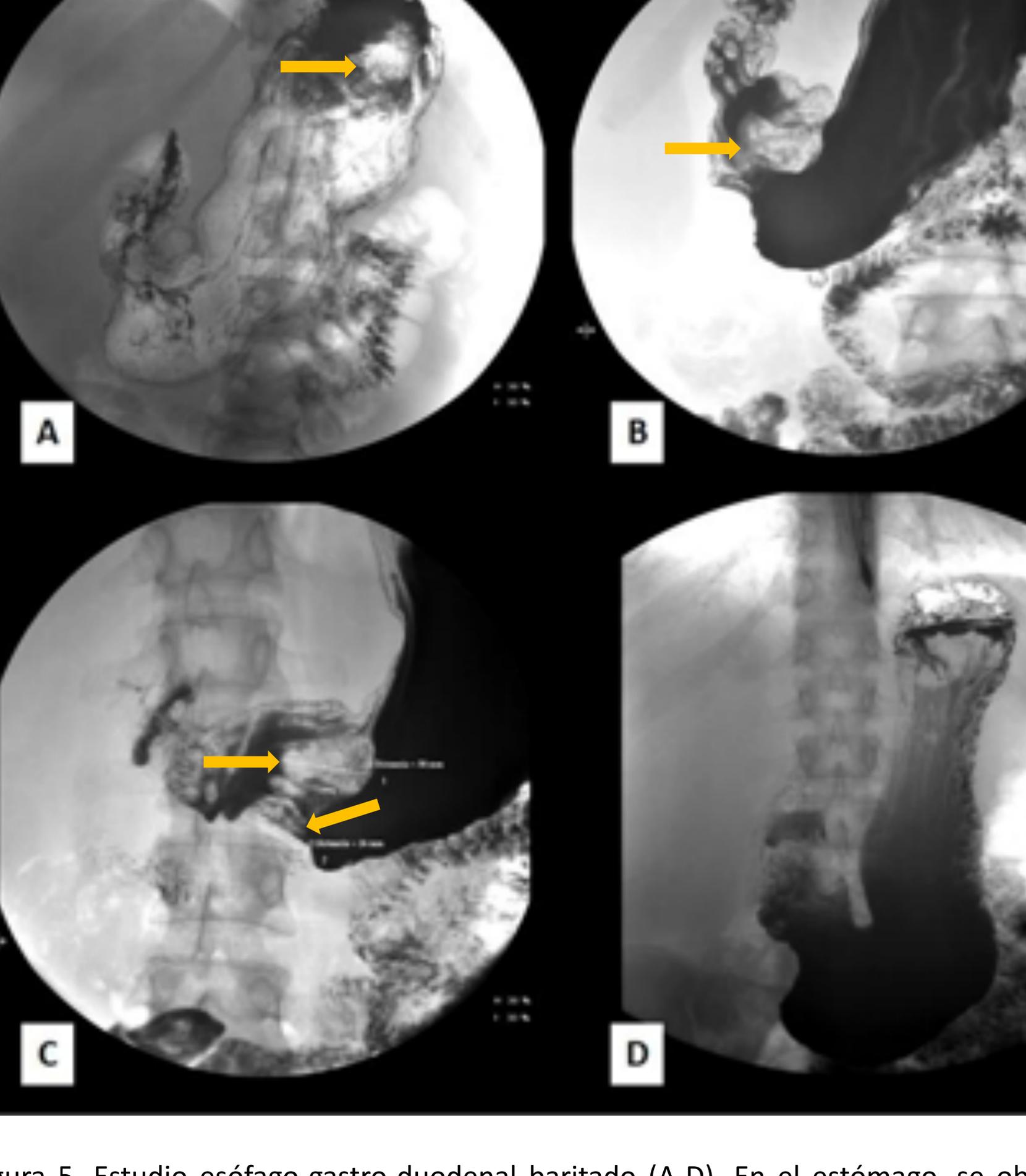


Figura 5. Estudio esófago-gastro-duodenal baritado (A-D). En el estómago, se objetivaron abundantes imágenes polipoideas por toda la mucosa gástrica (flechas amarillas), de mayor tamaño (hasta 3 cm de diámetro) en fundus y antro. La morfología y motilidad gástricas se encontraban conservadas. Asimismo, en duodeno se evidenció alguna imagen polipoidea similar.

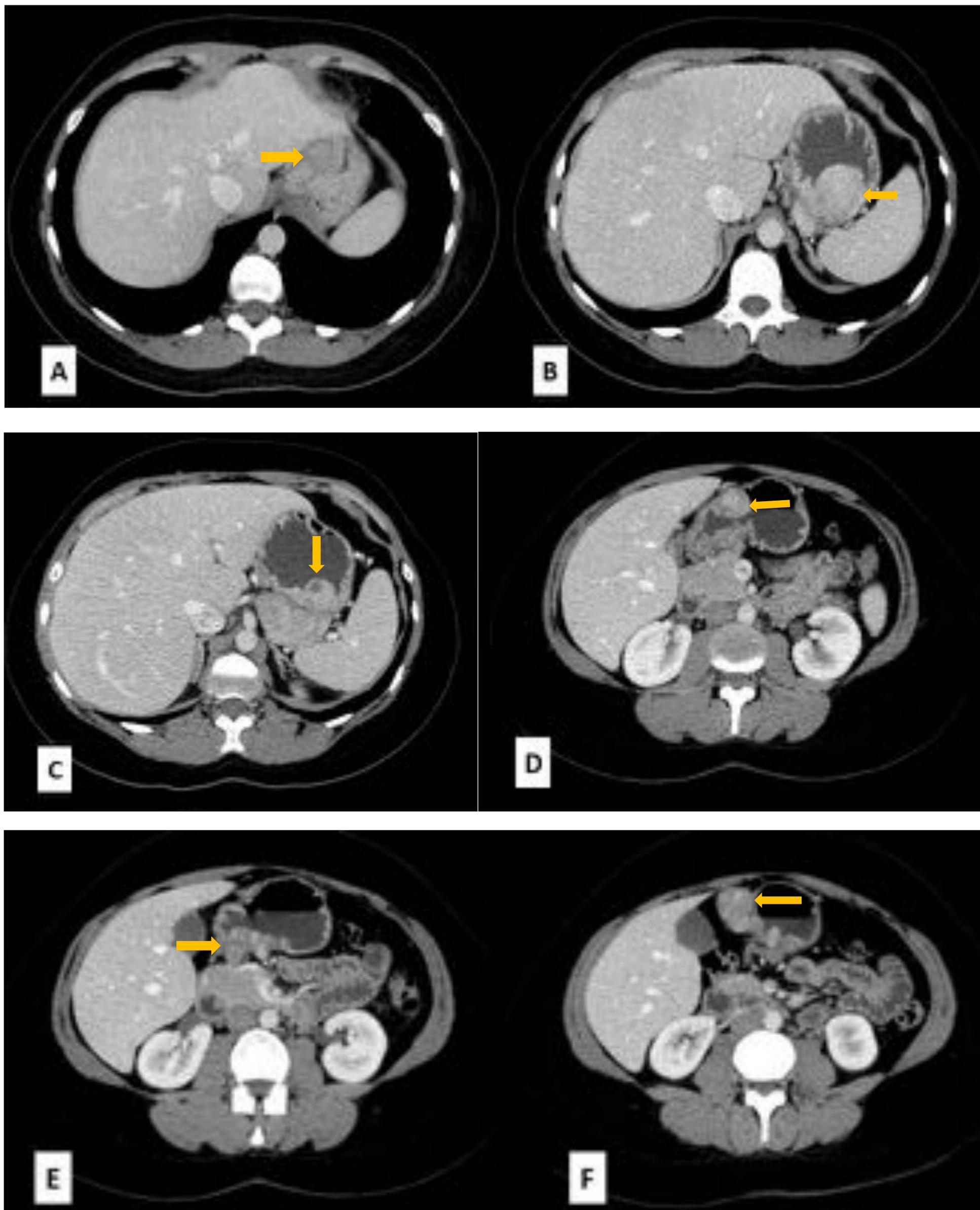


Figura 6. Reconstrucciones axiales de TC abdominopélvica con contraste IV (A-F), en las que se aprecian múltiples lesiones polipoideas en la mucosa gástrica (flechas amarillas).

La paciente fue intervenida, sometiéndose a gastrectomía total con anastomosis esofagoyeyunal en Y de Roux. El resultado anatomopatológico fue de tumor del estroma gastrointestinal (GIST).

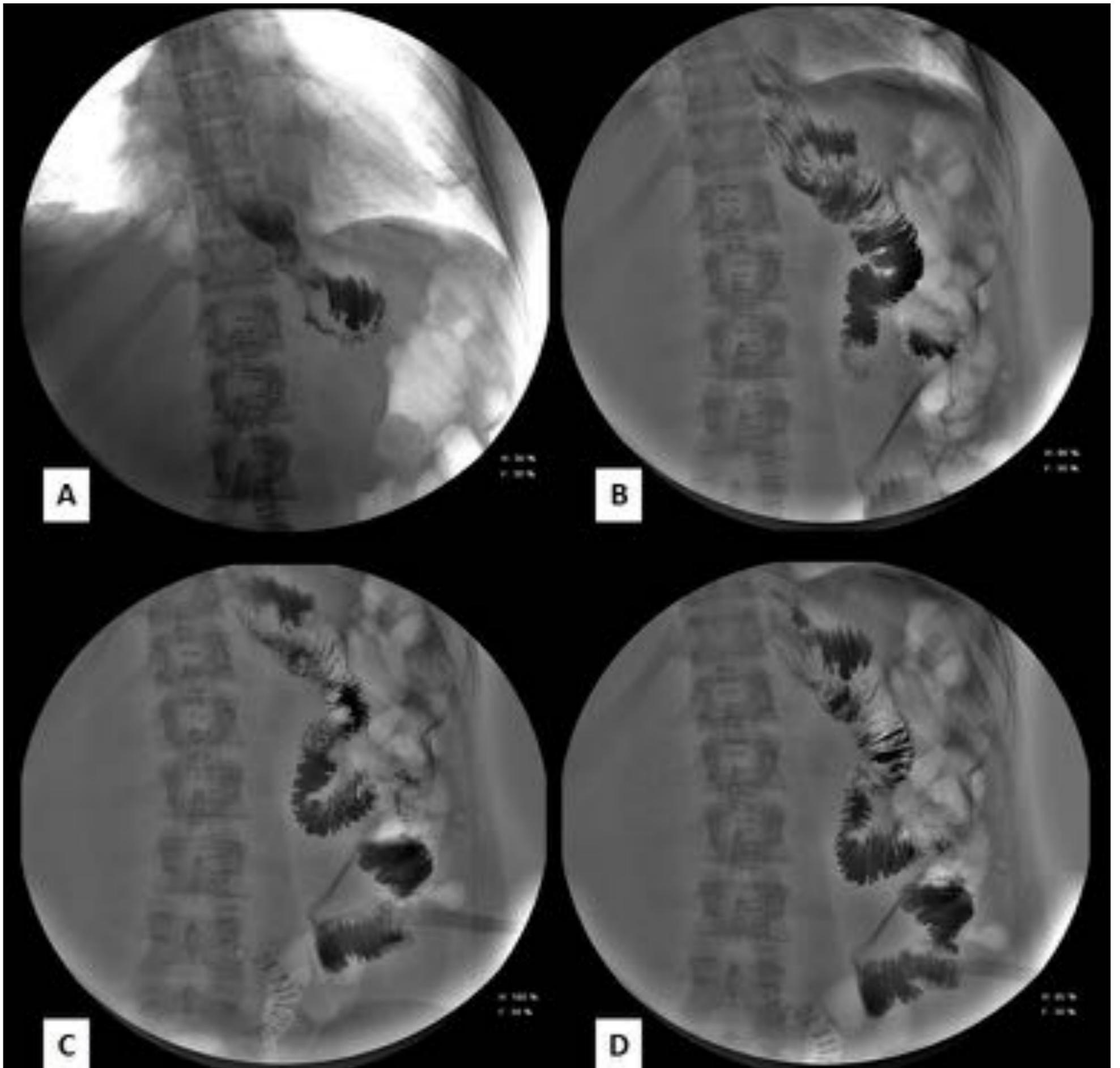


Figura 7. Estudio esófago-gastro-duodenal baritado postquirúrgico (A-D), en el que se objetivó un buen paso del contraste a yeyuno, sin apreciarse estenosis ni extravasación.



TUMORES DEL ESTROMA GASTROINTESTINAL (GIST)

- El estómago es la localización más frecuente, seguido del intestino delgado.
- Radiológicamente heterogéneos. La presencia de grandes masas exofíticas con áreas de necrosis y hemorragia puede orientar el diagnóstico.
- La localización más frecuente de las metástasis son el hígado y las superficies peritoneales, no siendo frecuente la presencia de adenopatías.
- El tamaño tumoral y la tasa de mitosis son los criterios fundamentales para determinar el comportamiento benigno o maligno de estos tumores.
- En la tríada de Carney, los tumores del estroma gastrointestinal se caracterizan por ser multifocales, localizarse principalmente en el antro y la curvatura mayor del estómago, presentarse tempranamente en la evolución de la enfermedad y ser poco sintomáticos (ubicación intramural). La única posibilidad de curación es su resección quirúrgica, la recurrencia es poco común y la progresión a neoplasia metastásica es muy lenta.

GIST GÁSTRICOS.

El estómago es la localización más común para los GIST, que suponen el 2-3% de las tumoraciones gástricas. Según las series, el 75% afectan al cuerpo, el 4% se encuentran en el fundus y un 11% en antro.

En TC suelen presentarse como masas con componente intramural que pueden tener extensión hacia los ligamentos gastrohepático, gastroesplénico y el saco menor. La mayoría muestran un patrón de captación periférica, con zonas centrales de baja atenuación por hemorragia, o cambios necrótico-quísticos. Sólo una minoría presenta captación homogénea.

En RM ofrecen características variables, pudiendo existir porciones sólidas con baja intensidad de señal en T1 y alta en T2.



Tamaño tumoral.

-En general, son tumores de gran tamaño: 92% mayores de 5 cm.

Contornos tumorales.

-Bien definidos: lisos y lobulados.

-La espiculación es una característica rara en los GIST, su presencia debe plantear otras posibilidades diagnósticas, al igual que las adenopatías.

Patrón de crecimiento:

-**Exofítico: más frecuente (75%)**

-Intraluminal.

-Intramural: típico de los tumores rectales.

Atenuación y patrón de realce con contraste IV.

-El patrón de realce periférico es el más frecuente, determinado por la presencia de zonas centrales de necrosis y/o hemorragia.

-Los tumores gástricos pueden mostrar un realce intenso tras la administración de contraste, hallazgo que es poco frecuente en GIST de otras localizaciones

-La calcificación interna no ha sido reportada en ningún tumor o implante tumoral en la presentación inicial, pero ocasionalmente puede presentarse tras el tratamiento.

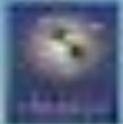
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL.

El diagnóstico diferencial de los GIST gástricos se plantea fundamentalmente con:

- Otras neoplasias mesenquimales: leiomiomas (Figura 9) o leiomiosarcomas (son infrecuentes en estómago), schwannomas (pueden tener características radiológicas similares pero son menos frecuentes) y neurofibromas.

- Neoplasias neuroendocrinas (carcinoides gástricos solitarios): son más comunes en antro gástrico y suelen presentar ulceración central.

- Adenocarcinoma (Figura 13) y linfoma (Figura 10): raramente tienen un crecimiento exofítico marcado y suelen asociar adenopatías.



GIST GÁSTRICO

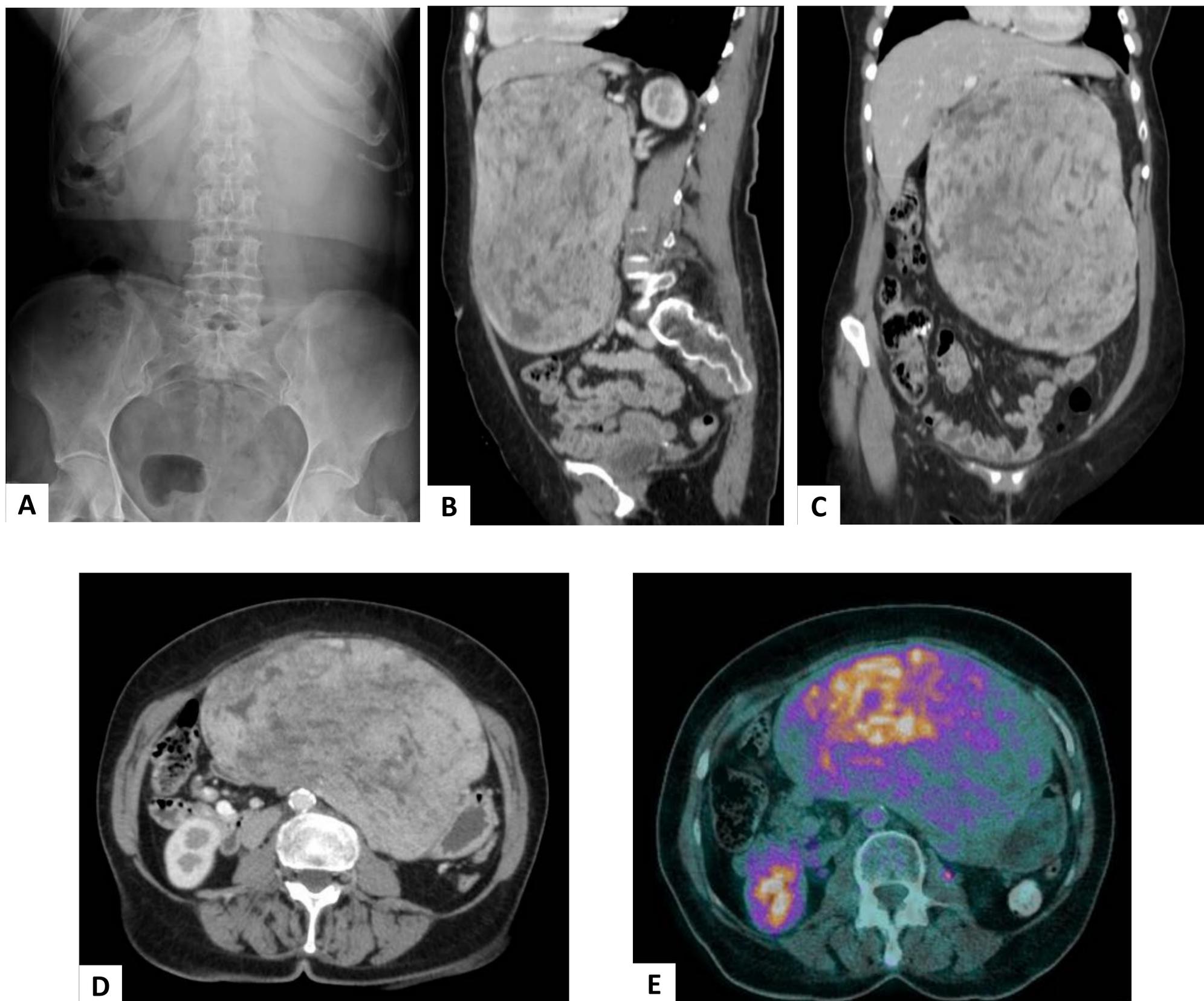
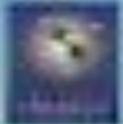


Figura 8. Radiografía abdominal en decúbito supino (A) en la que se aprecia una masa abdominal de densidad agua. Se completa la exploración con TC abdominopélvica con contraste IV, cuyas reconstrucciones sagital (B), coronal (C) y axial (D) se aportan, observando una masa de localización centroabdominal y contornos bien delimitados predominantemente sólida, aunque presenta numerosas zonas necrótico-quísticas en su espesor, así como estructuras vasculares. Se sitúa a nivel del ligamento gastrohepático, en íntimo contacto con la curvatura menor gástrica. En el estudio de PET-TC (E) muestra un hipermetabolismo heterogéneo. Finalmente, el diagnóstico histológico fue de **GIST gástrico**.



LEIOMIOMA GÁSTRICO

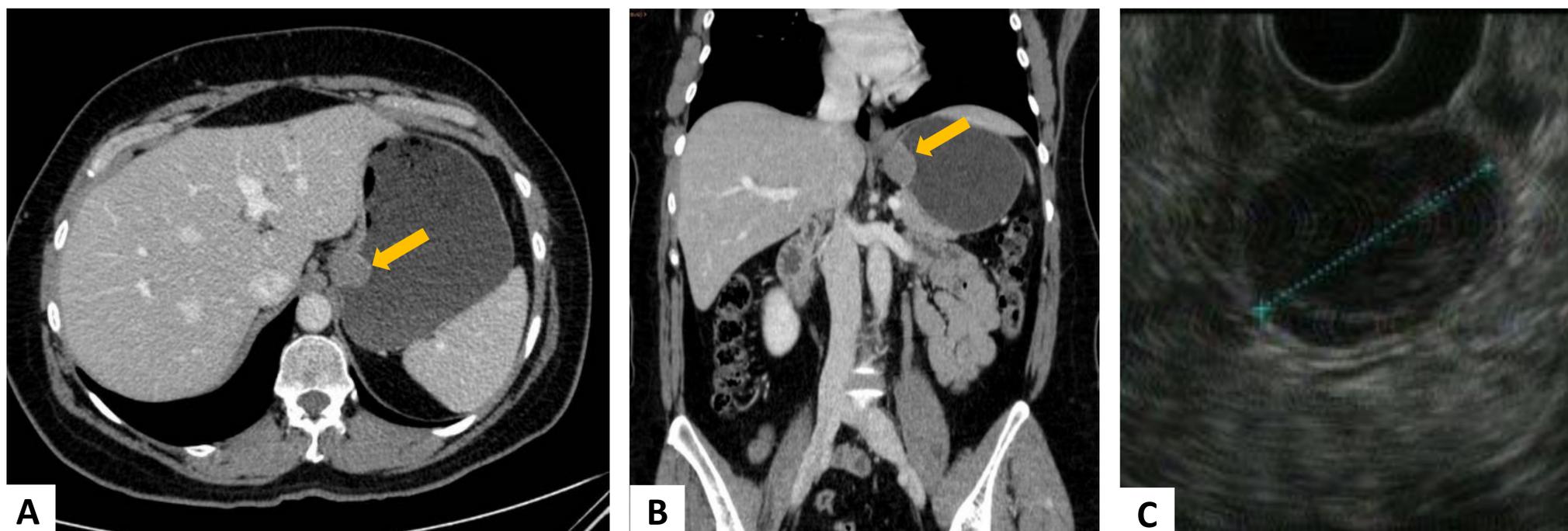


Figura 9. Reconstrucciones axial (A) y coronal (B) de TC de abdomen con contraste IV, en los que se aprecia una lesión sólida nodular, hipodensa, de localización parietal en cardias (flechas amarillas). Se realizó ecoendoscopia (C), objetivándose inmediatamente subcardial una lesión hipoecogénica redondeada, de unos 3 cm, la cual se biopsia, obteniendo material para estudio histológico. El diagnóstico anatomopatológico fue de **leiomioma gástrico**.

LINFOMA GÁSTRICO

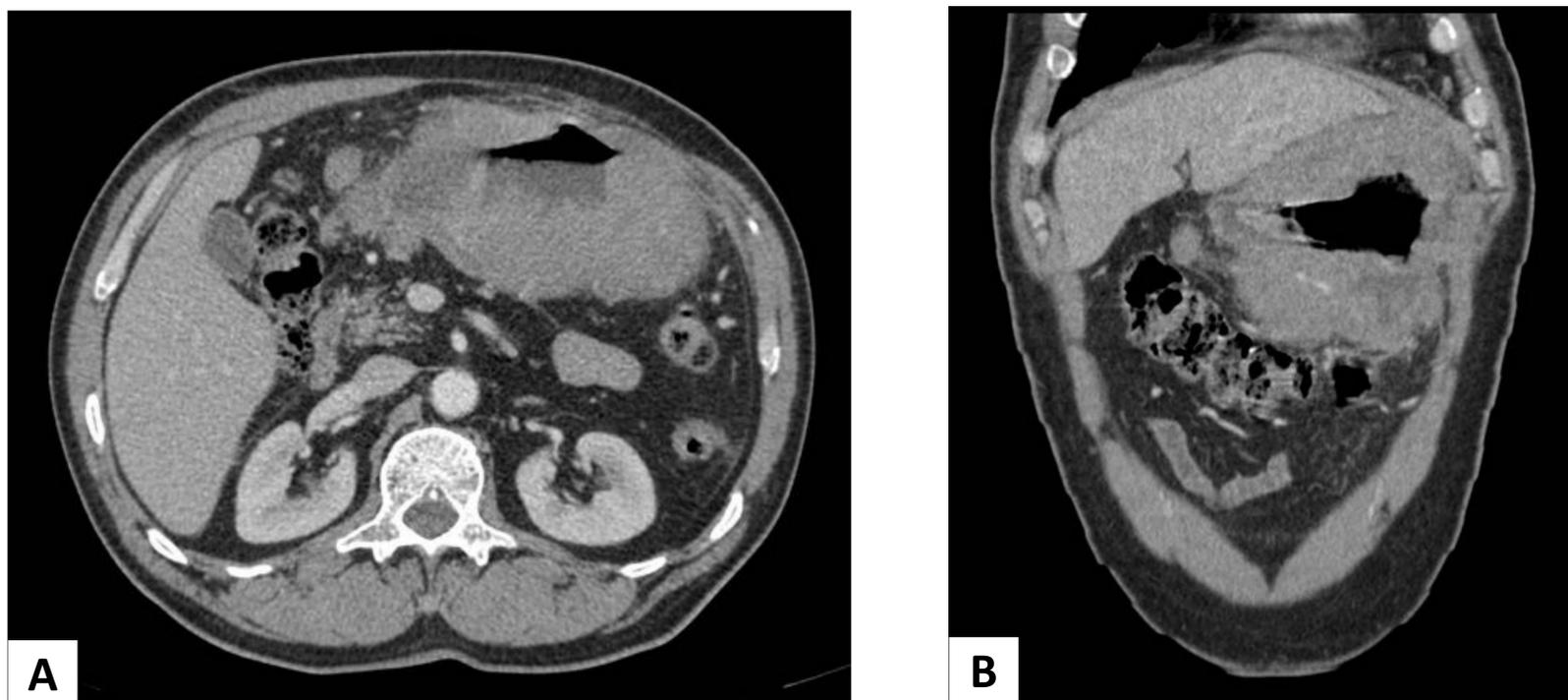


Figura 10. Reconstrucciones axial (A) y coronal (B) de abdomen con contraste IV. Se identifica un marcado engrosamiento heterogéneo del cuerpo y antro gástricos, con lobulaciones y nodulaciones de ambas curvaturas, acompañado de adenopatías en la proximidad de la curvatura menor y región pilórica, así como en hilio hepático. El estudio histopatológico reveló una intensa infiltración por **linfoma B difuso de células grandes**.



TUMOR DE KRUKENBERG

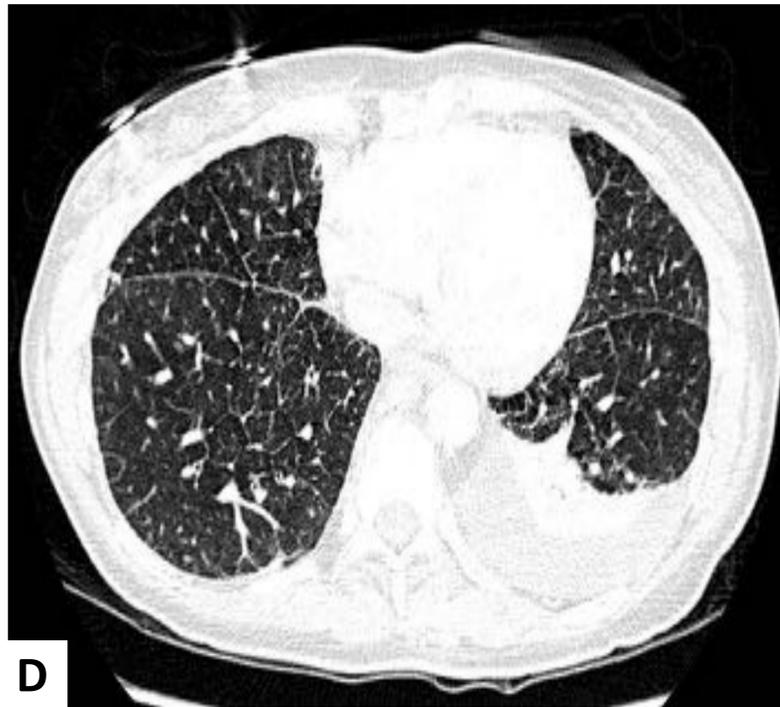
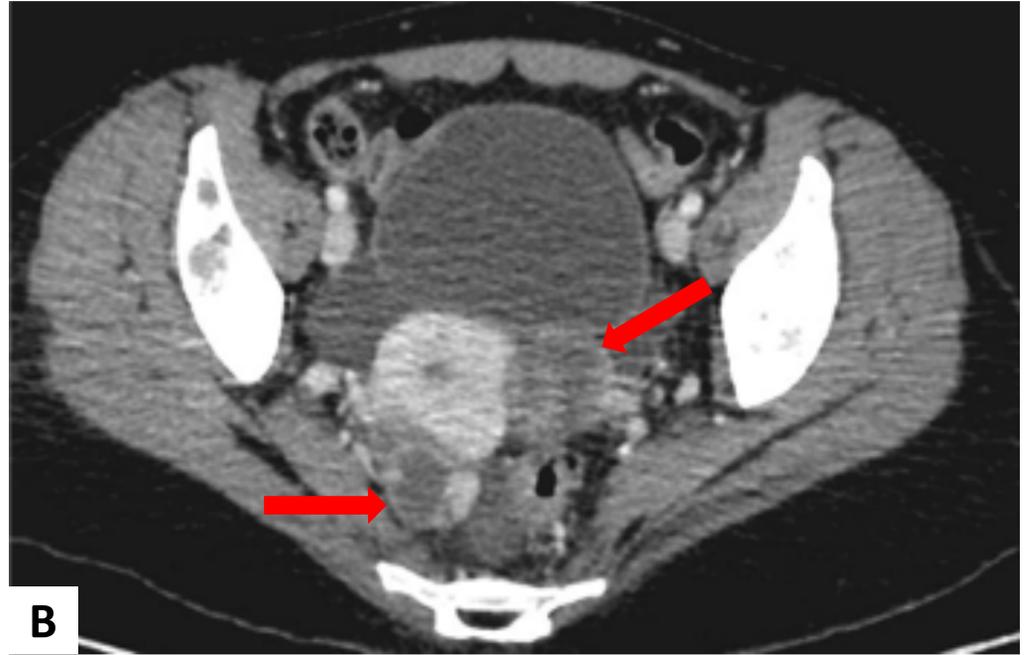
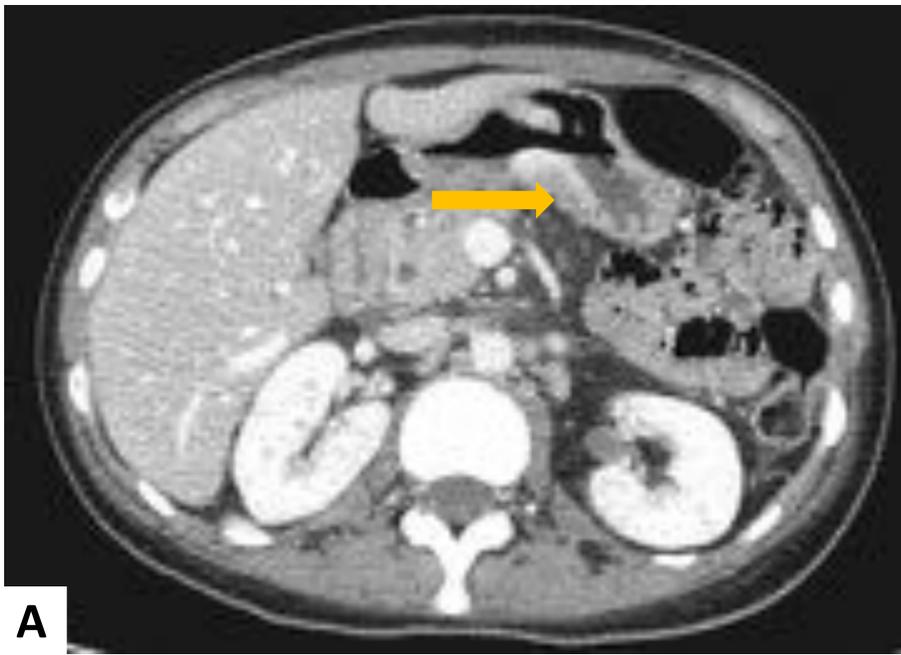


Figura 11. Reconstrucciones axiales de TC de abdomen con contraste IV, en las que se aprecia un engrosamiento hiperdenso de la curvatura menor gástrica (A, flecha amarilla) y lesiones quísticas anaxiales bilaterales con nódulos murales sólidos (B, flechas rojas), sugestivas de metastásicas. En el estudio radiológico torácico, mediante radiografía (C) y TC (D), se objetivó un engrosamiento septal interlobulillar, con áreas en *vidrio deslustrado* y leve derrame pleural izquierdo, como hallazgos compatibles con linfangitis carcinomatosa. Finalmente, se evidenció una extensa afectación ósea metastásica vertebral (E).

Se realizó endoscopia digestiva alta a la paciente, apreciándose una lesión ulcerada en curvatura menor gástrica (Figura 12), de la que se tomaron múltiples biopsias, siendo el diagnóstico de **carcinoma de células en anillo de sello**.



Figura 12. Endoscopia digestiva alta.



ADENOCARCINOMA GÁSTRICO

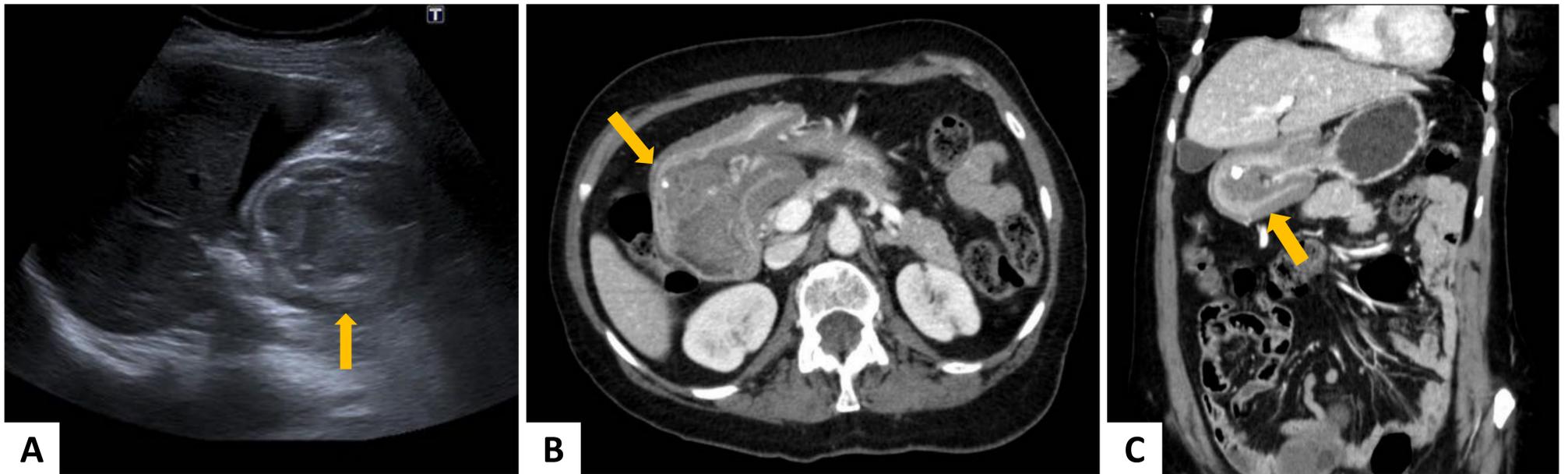


Figura 13. Imágenes de ecografía (A) y reconstrucciones axial (B) y sagital (C) de TC abdominopélvica con contraste IV, en las que se evidencia una invaginación gastroduodenal causada por masa localizada en región antropilórica, la cual se proyecta hacia la luz duodenal (flechas amarillas). Tiene una densidad heterogénea y calcificaciones groseras en su interior. El resultado histopatológico fue de **adenocarcinoma gástrico**.



HAMARTOMA / CONDROMA PULMONAR

Es una neoplasia benigna constituida por tejidos normalmente presentes en el bronquio o en el pulmón, pero desorganizados. En el 30% de los casos presentan calcificación u osificación. El 90% de ellos se originan en el pulmón periférico representando el 5% de los nódulos pulmonares solitarios, y se detectan habitualmente como un hallazgo incidental en la radiografía de tórax.

En TC se pueden observar como nódulos bien definidos que contienen grasa y/o calcificaciones en forma de conglomerados dispersos (en *palomita de maíz*).

Solamente el 10% de los hamartomas son centrales endobronquiales y producen signos de obstrucción de vías aéreas, pudiendo ser entonces indistinguibles de los carcinoides desde el punto de vista radiológico.

Inicialmente, antes de la descripción del síndrome, los términos hamartoma y condroma pulmonar eran usados indistintamente. Sin embargo, está demostrado que existen diferencias entre estas dos entidades:

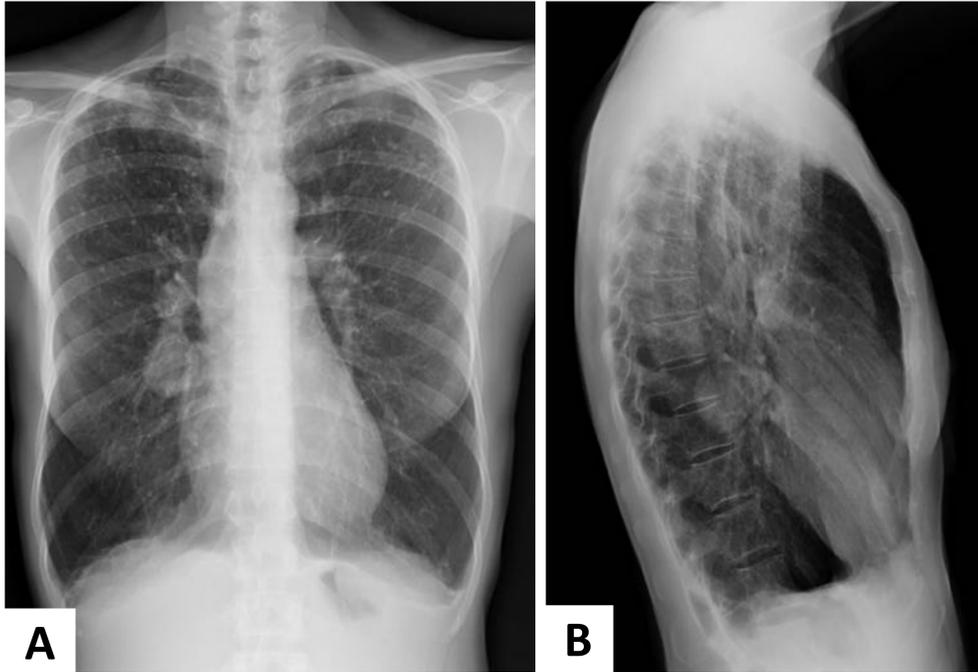
- El condroma pulmonar se presenta generalmente en mujeres de edad media y en forma múltiple, está cubierto por una cápsula y no tiene epitelio bronquial. En el síndrome de Carney, los condromas ocurren en el 76 % de los pacientes y son de comportamiento benigno, pueden ser únicos, múltiples, unilaterales o bilaterales, no muestran preferencia por ningún lóbulo pulmonar, no causan síntomas y pueden curarse mediante cirugía.

- El hamartoma es más frecuente en varones de edad avanzada, único y tiene epitelio bronquial y calcificación en su interior.

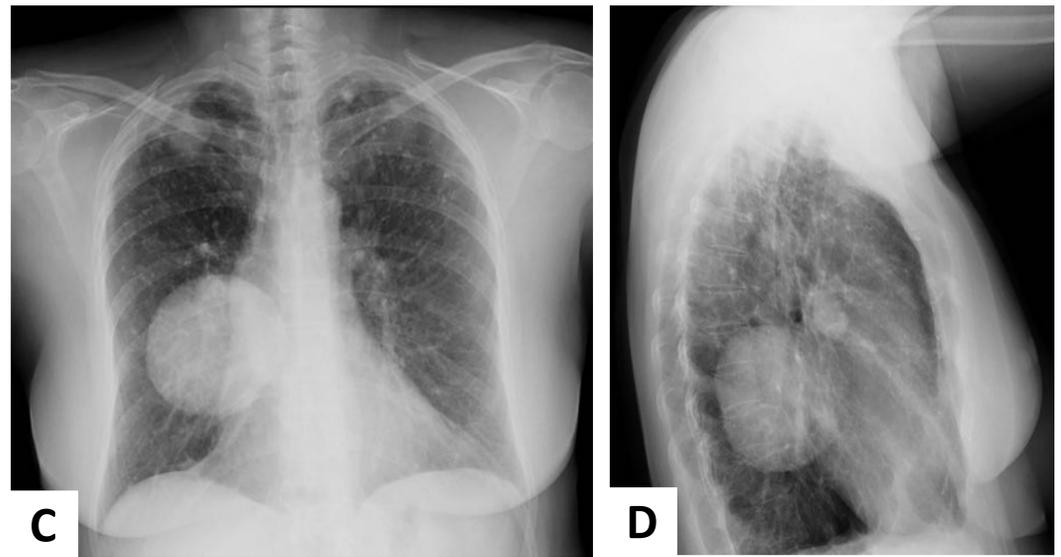


HAMARTOMA / CONDROMA PULMONAR

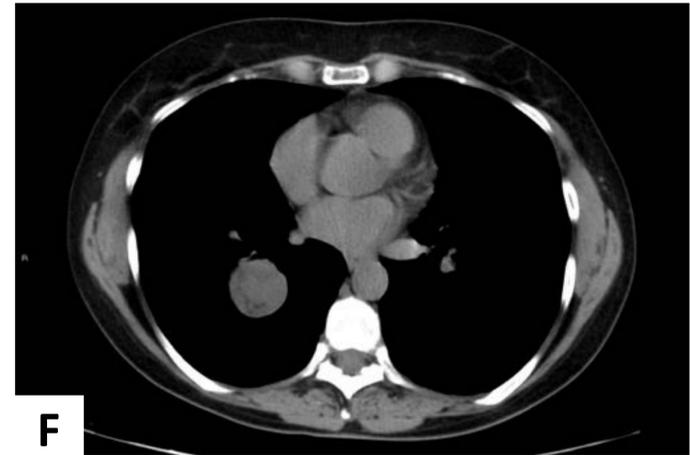
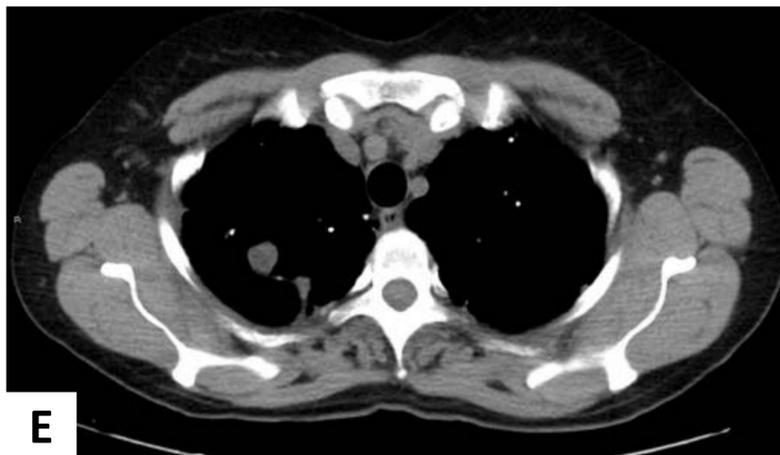
2012



2019



2012



2019

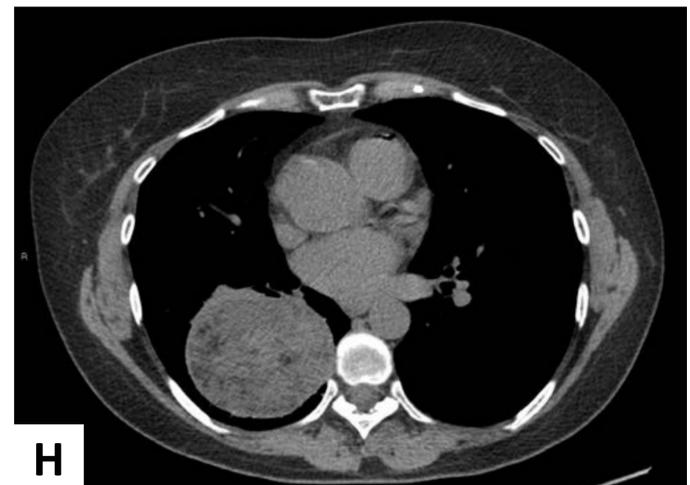


Figura 14. Paciente fumadora con diagnóstico de nódulos pulmonares compatibles con hamartomas.

Radiografías PA y L de 2012 y 2019 (imágenes A-D), así como cortes axiales de TC de tórax sin contraste IV de esas mismas fechas (imágenes E-H), en los que se aprecian dos tumoraciones en lóbulos superior e inferior derechos, de densidad heterogénea con áreas de densidad grasa, en relación con **hamartomas**, que muestran crecimiento superior al 50% desde el estudio anterior.



LEIOMIOMA ESOFÁGICO

Es el más frecuente de los tumores no epiteliales esofágicos, representa 2/3 de los tumores benignos y deriva de células musculares lisas. Se presentan como masas submucosas de crecimiento lento de 2-3 cm de tamaño, aunque pueden llegar a superar los 10 cm. Raramente se ulceran, a diferencia de los gástricos.

Existen formas múltiples pero son excepcionales, debiendo diferenciarse de las leiomiomatosis o engrosamientos difusos de la mucosa en el síndrome de Alport.

Hallazgos radiológicos:

- Si tienen un tamaño importante, en la radiografía de tórax se verán como masas mediastínicas que puede asociar calcificaciones groseras.
- En los estudios baritados aparecen como masas intramurales que condicionan un defecto de repleción de superficie lisa con ángulos rectos o ligeramente obtusos con la pared esofágica. Ocasionalmente, pueden rodear al esófago provocando una estenosis corta.
- En TC se presentan como masas mediastínicas hipodensas con escasa captación de contraste, sin cambios necróticos y con calcificaciones.
- En RM son iso o hiperintensos en secuencias T2 e isointensos en T1, con discreto realce homogéneo en el estudio con contraste.
- En PET-TC, habitualmente no son hipermetabólicos.
- Mediante ecoendoscopia se puede intentar biopsiar estas lesiones, que se muestran hipoecogénicas y bien delimitadas.

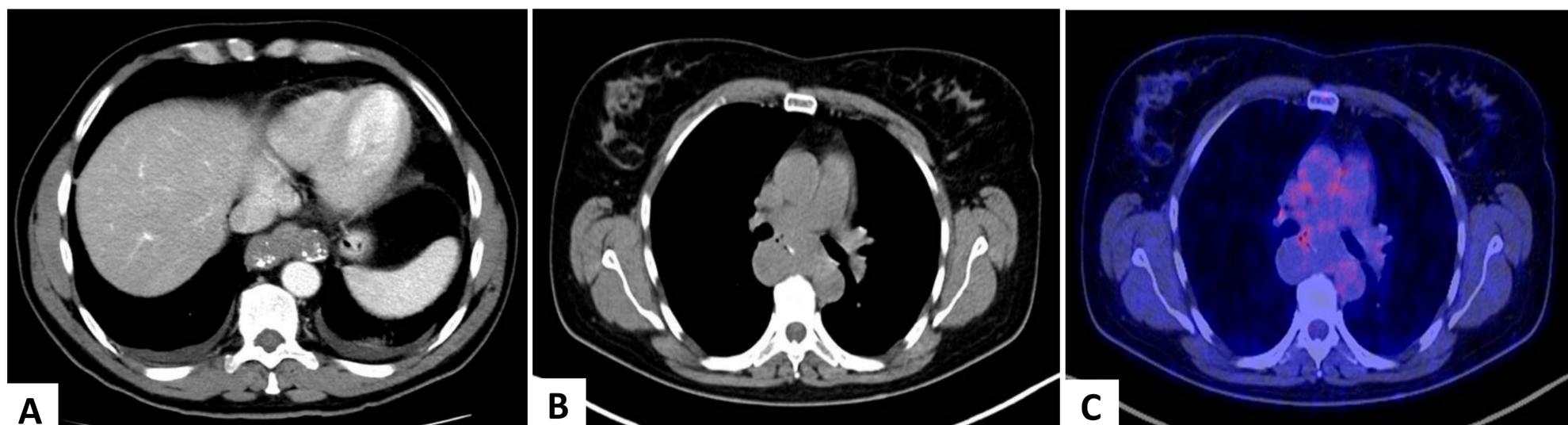


Figura 15. Reconstrucciones axiales de TC abdominal con contraste IV (A) y sin su administración (B), evidenciándose lesiones exofíticas bilobuladas, dependientes del esófago, bien delimitadas y con algunas calcificaciones puntiformes en su espesor. En PET-TC (C), dichas lesiones no presentaban incremento de su actividad metabólica. Estos hallazgos son compatibles con **leiomiomas esofágicos**.



PARAGANGLIOMA EXTRAADRENAL

Los paragangliomas son tumores infrecuentes que en el 98% de los casos presentan localización subdiafragmática, con origen en las células cromafines de la médula suprarrenal (feocromocitomas) o ectópicas extraadrenales (paragangliomas extraadrenales).

Si bien la mayoría no son funcionantes, cuando son secretores pueden acompañarse de cefalea, hipertensión arterial, diaforesis...

Hallazgos radiológicos: tanto en TC como RM, presentan un importante realce tras la administración de contraste IV. Las lesiones de mayor tamaño se mostrarán heterogéneas, con áreas centrales necróticas. Mediante las pruebas de Medicina Nuclear, localizaremos los tumores extraadrenales y la afectación metastásica.

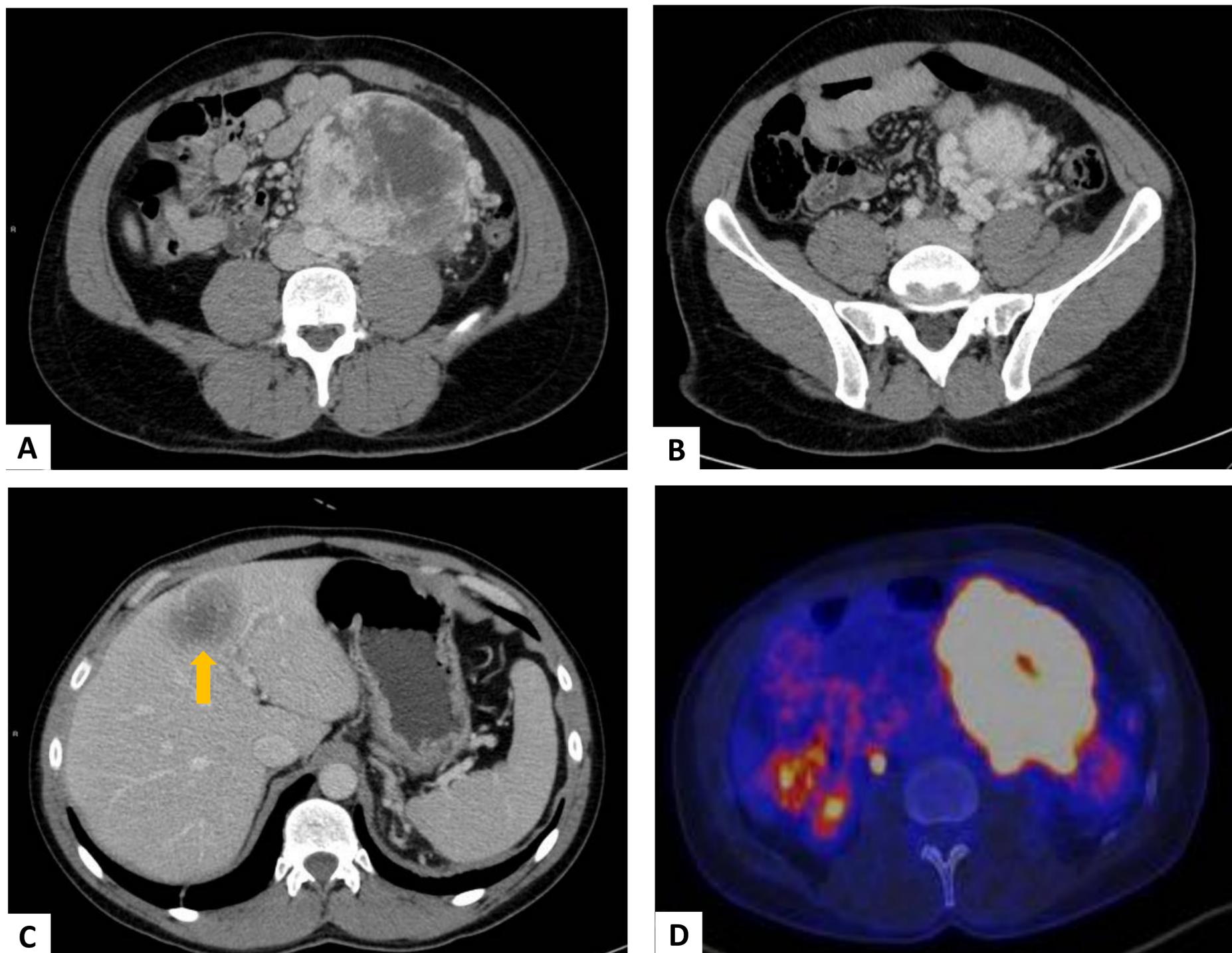


Figura 16. Reconstrucciones axiales de TC abdominal con contraste IV (A, B y C) y PET-TC (D). Masa intraabdominal bien definida y heterogénea, con áreas sólidas hipervasculares, predominantemente periféricas y centro hipodenso por cambios necrótico-quísticos. Asocia abundante circulación colateral. Lesión hipodensa y mal definida en segmento IV hepático, sugestiva de metastásica (flecha amarilla). En PET-TC, dicha lesión presentaba incremento de su actividad metabólica. El diagnóstico anatomopatológico fue de **paraganglioma extraadrenal**.



ADENOMA SUPRARRENAL

El adenoma es la lesión suprarrenal más frecuente, por lo que será la primera opción a descartar, incluso en pacientes con una neoplasia primaria conocida.

Hallazgos radiológicos:

Son tumores bien definidos, homogéneos, mayoritariamente <3 cm. Suelen ser lesiones ricas en lípidos, lo que permite que en el estudio basal de **TC sin contraste** presenten valores de atenuación bajos (<10 UH).

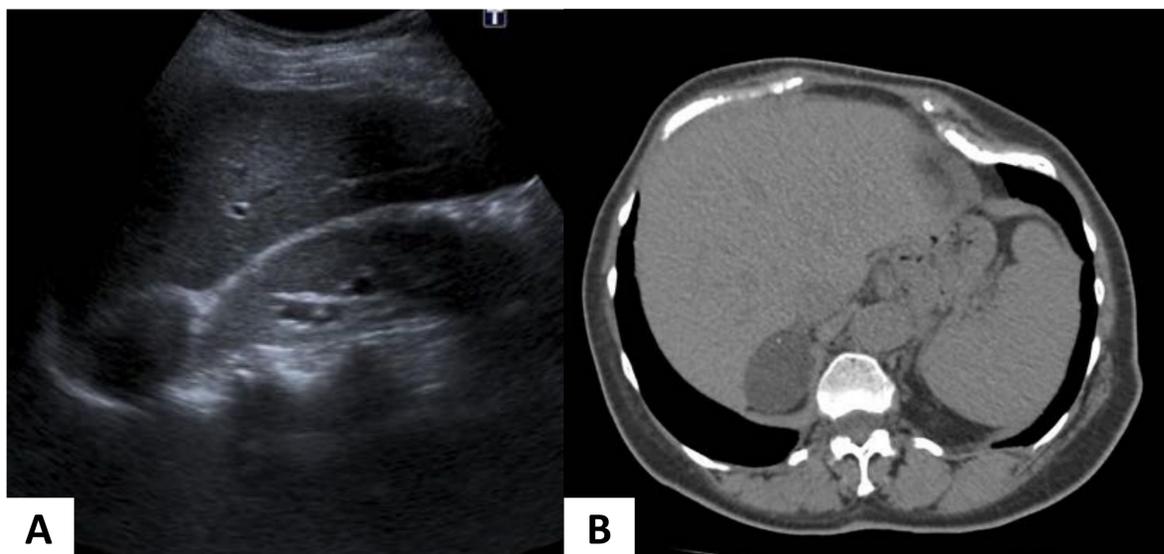


Figura 17. Imágenes de ecografía (A) y reconstrucción axial de TC de abdomen sin contraste (B), en los que se aprecia un nódulo suprarrenal derecho bien delimitado, hipoecógeno en ecografía e hipodenso de forma homogénea, con valores de atenuación en torno a 4 UH, siendo compatible con **adenoma**.

Hasta un 30% de los adenomas son pobres en grasa. Para ayudarnos en su valoración, disponemos del **índice de lavado absoluto** de contraste. Su cálculo se realiza utilizando los valores de atenuación de la fase sin contraste, la fase portal (60-70 segundos) y una fase tardía (10 minutos), mediante la fórmula:

$$\frac{\text{Fase Contraste} - \text{Fase Tardía}}{\text{Fase Contraste} - \text{Fase Sin Contraste}}$$

Un índice >60% es **diagnóstico de adenoma**. Un valor inferior se relaciona con patología tumoral maligna.

Si no disponemos de un estudio sin contraste, podemos utilizar el **índice de lavado relativo de contraste**, que se obtiene de esta forma:

$$\frac{\text{Fase Contraste} - \text{Fase Tardía}}{\text{Fase Contraste}}$$

Un índice de lavado relativo de contraste >40%, sería **indicativo de adenoma**.



En RM, en las secuencias potenciadas en T1, se objetivará pérdida de señal en las secuencias fuera de fase (debido a la presencia de grasa intracitoplasmática).

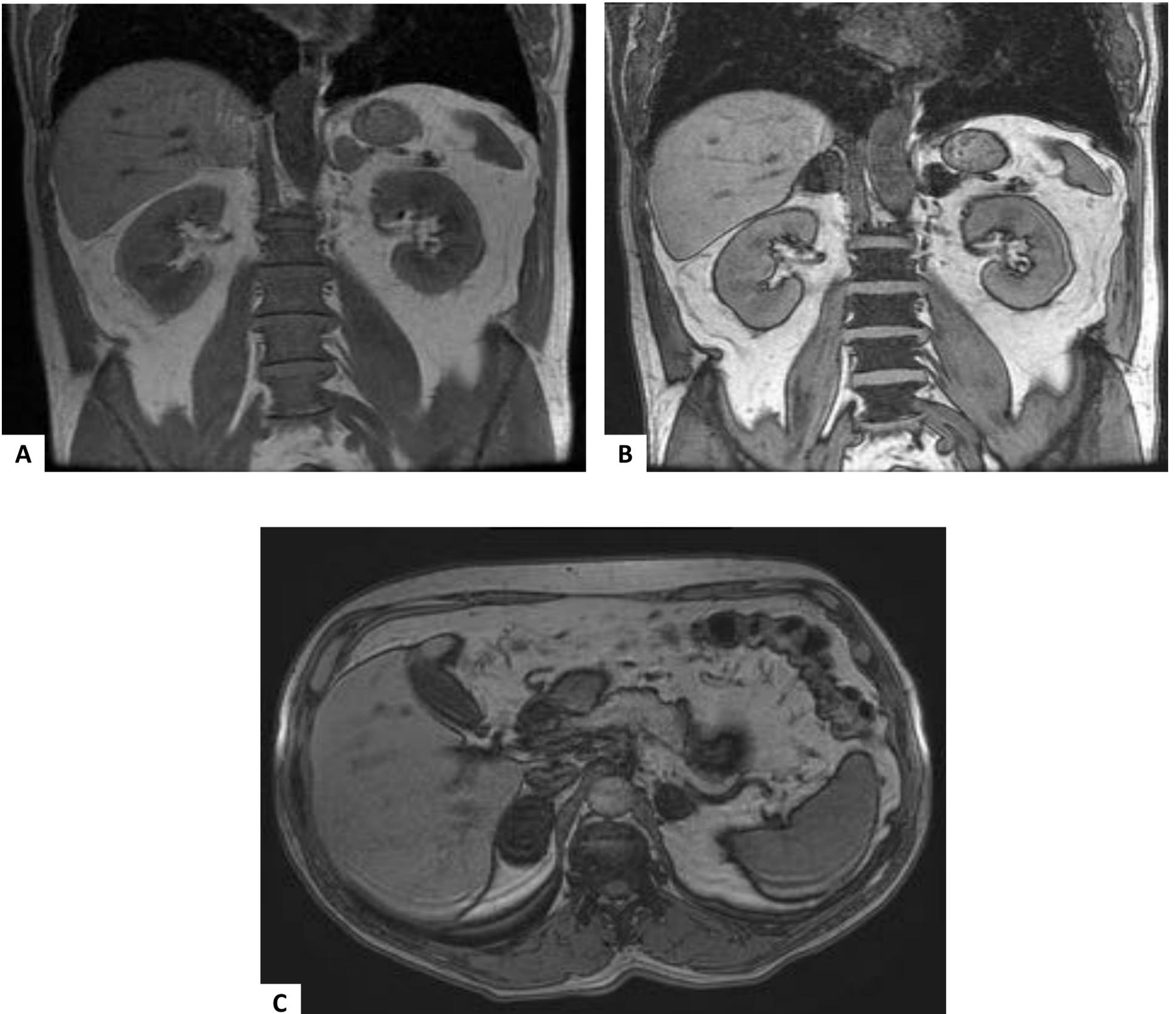


Figura 18. Imágenes de RM en fase (A, plano coronal) y fuera de fase (B –plano coronal- y C –plano axial-) en las que se aprecian sendos nódulos suprarrenales que presentan caída de la señal en las secuencias T1 fuera de fase, en relación con **adenomas suprarrenales bilaterales**.



COMPLEJO O SÍNDROME DE CARNEY

INTRODUCCIÓN.

El complejo o síndrome de Carney es una condición que engloba una serie de entidades muy variadas como son las lesiones cutáneas hiperpigmentadas, los mixomas cardíacos y extracardíacos (mama, testículo, tiroides, cerebro) y otros tumores y alteraciones endocrinas.

Tiene una herencia autosómica dominante con una penetrancia de casi el 100%, relacionada con mutaciones inactivantes o grandes deleciones del gen supresor de tumores PRKAR1A en el cromosoma 17q22-24, aunque aproximadamente, un 25% se deben a mutaciones de novo.

Según un estudio de 2009, en el que se analizaron 353 pacientes con síndrome de Carney, el 63% eran mujeres, por lo que parece tener una incidencia más alta en el sexo femenino. En 2015, se habían informado más de 750 casos de complejo de Carney en todo el mundo; sin embargo, se desconoce la prevalencia exacta en la actualidad.

HALLAZGOS CLÍNICAS Y RADIOLÓGICOS.

- Manifestaciones cutáneas.

Las lesiones cutáneas pigmentadas son la principal manifestación clínica del síndrome, ocurriendo en el 70-80% de los pacientes.

Se presentan como léntigos, efélides y nevus azules, especialmente en cara, labios, esclerótica, tronco y genitales.

En el síndrome de Carney, estas lesiones rara vez son de la tonalidad *café con leche* y, si éstas aparecen, debemos considerar el síndrome de McCune Albright en su diagnóstico diferencial, así como el de Peutz-Jeghers, por las entidades que comparte con ellos.



- Mixomas.

El mixoma es el tumor cardíaco primario más frecuente (25-50%). Suele ser asintomático o bien presentarse con insuficiencia cardíaca, embolia, síncope o muerte súbita, fundamentalmente cuando prolapsan a través de la válvula mitral.

Los mixomas constituyen otra entidad frecuentemente asociada a este complejo, formando parte de hasta el 66% de los pacientes. A nivel global, la mayoría de los mixomas cardíacos son esporádicos, pero alrededor del 7% ocurren formando parte del complejo de Carney.

Los pacientes con mixomas asociados al complejo suelen ser más jóvenes que aquellos con mixomas esporádicos. Los primeros mixomas también tienen más probabilidades de ocurrir fuera de la aurícula izquierda, que es la localización más frecuente (hasta el 75%) en sujetos con mixomas esporádicos. Además, suelen ser multifocales y reaparecen después de la resección.

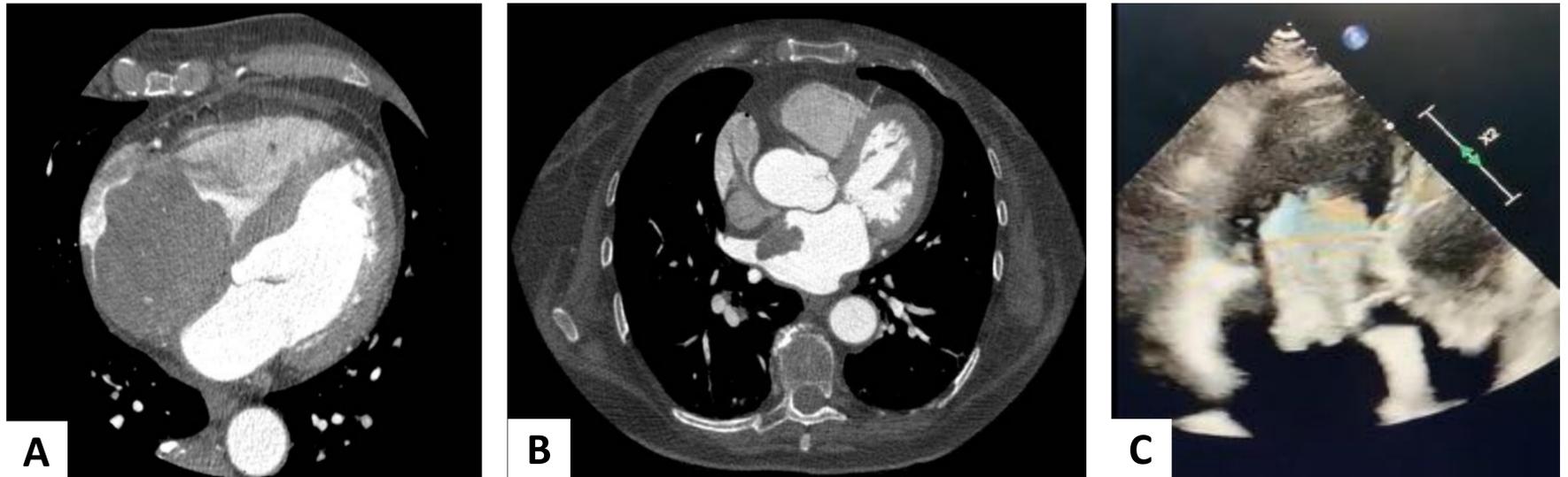


Figura 19. Reconstrucciones axiales de TC de tórax con contraste IV, apreciando en la imagen A una masa vascularizada y bien delimitada que ocupa prácticamente toda la aurícula derecha y en la imagen B una lesión exofítica auricular izquierda con implantación en el septo interventricular. Finalmente, la imagen C corresponde a un plano apical de cuatro cámaras de ecocardiografía transtorácica, en el que se evidencia una masa que con origen auricular izquierdo que protruye hacia la cavidad ventricular provocando una estenosis mitral significativa. En los tres casos descritos, se confirmó el diagnóstico de **mixoma auricular**.

Los mixomas también pueden ser extracardíacos y desarrollarse en mama, testículo, tiroides y cerebro, describiéndose la mixomatosis mamaria como un hallazgo característico del síndrome.



- Lesiones suprarrenales.

El complejo de Carney también asocia otra serie de tumores, como los córticosuprarrenales y el desarrollo de la enfermedad adrenocortical nodular pigmentada primaria, que ocurre en el 25% de los afectados por el complejo de Carney (la mayoría niños o adultos jóvenes) y es la principal manifestación endocrina de dicho complejo.

En un estudio con 353 sujetos, esta anomalía fue la única que mostró un predominio en el sexo femenino, de entre todas las manifestaciones de este síndrome.

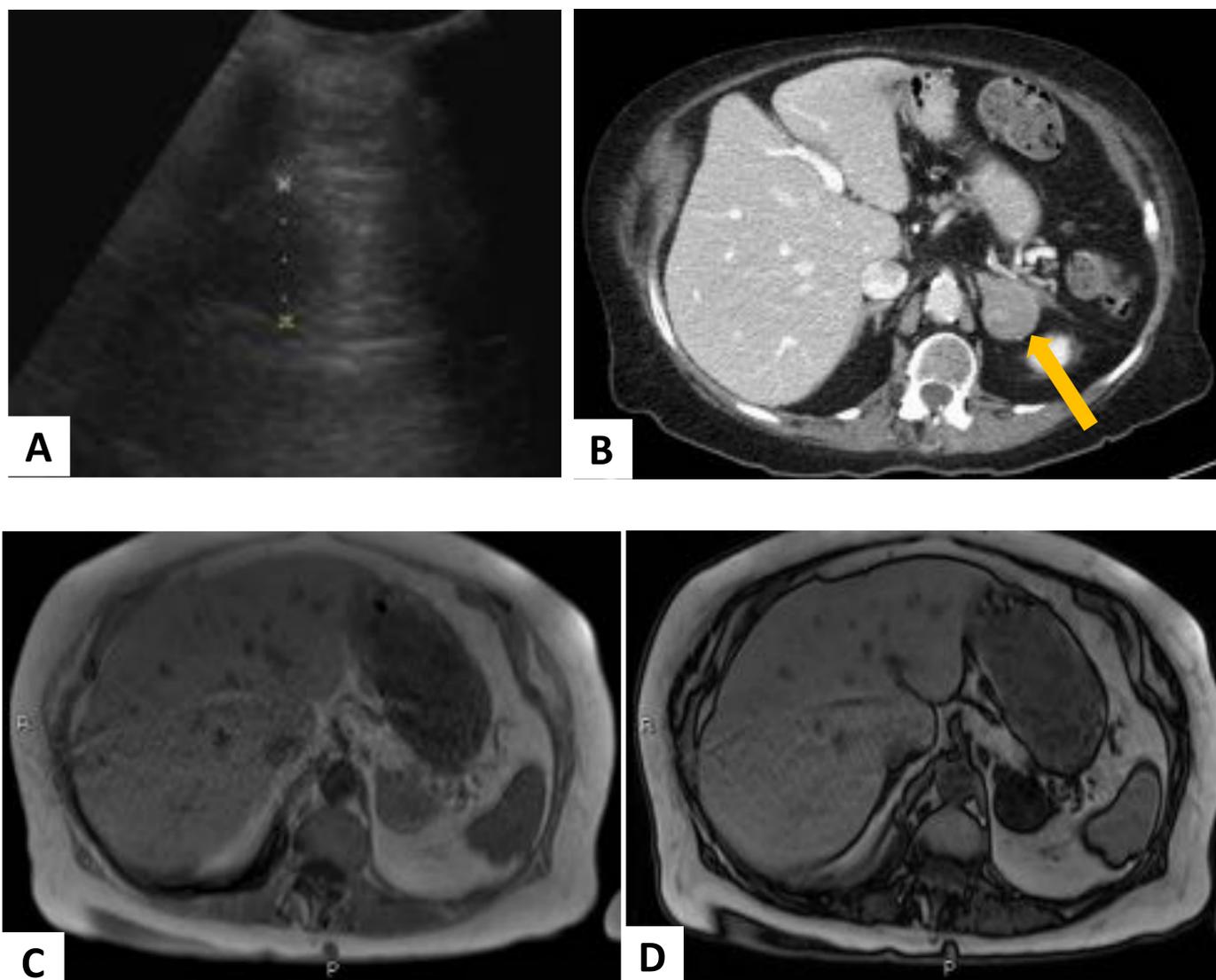
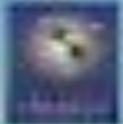
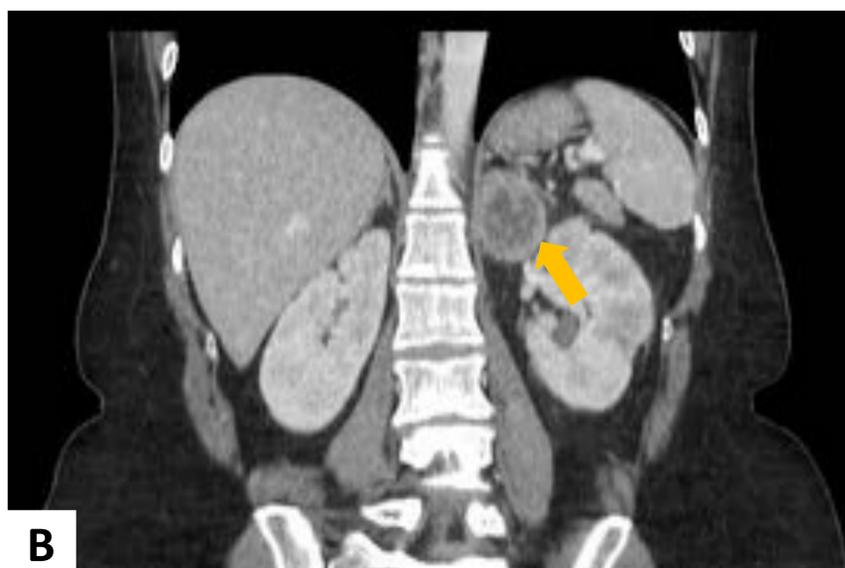


Figura 20. En la imagen de ecografía (A) se aprecia un nódulo hipocogénico suprarrenal izquierdo, que se confirmó con TC abdominal con contraste IV (B, reconstrucción axial), señalado con la flecha amarilla. En las adquisiciones de RM en plano axial, T1 en fase (C) y fuera de fase (D) se observa un nódulo suprarrenal izquierdo que presenta caída de la señal en las secuencias T1 fuera de fase, en relación con **adenoma suprarrenal**.

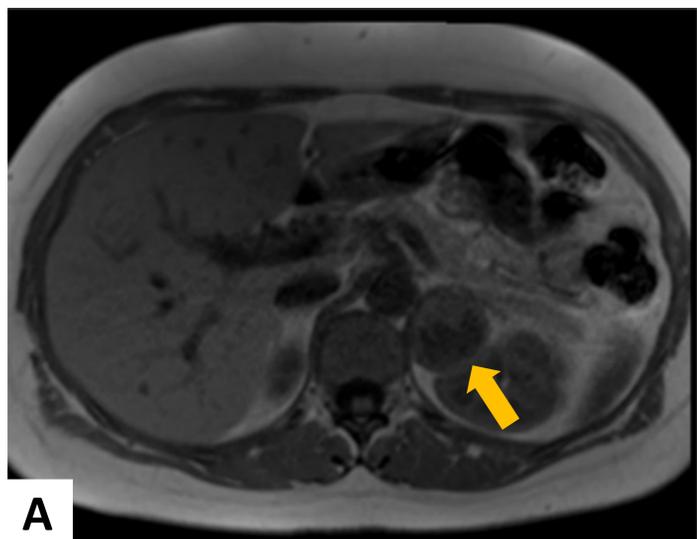


A

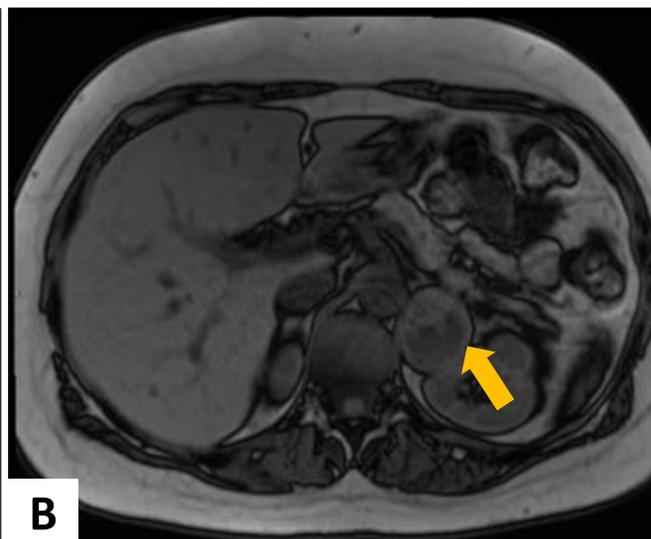


B

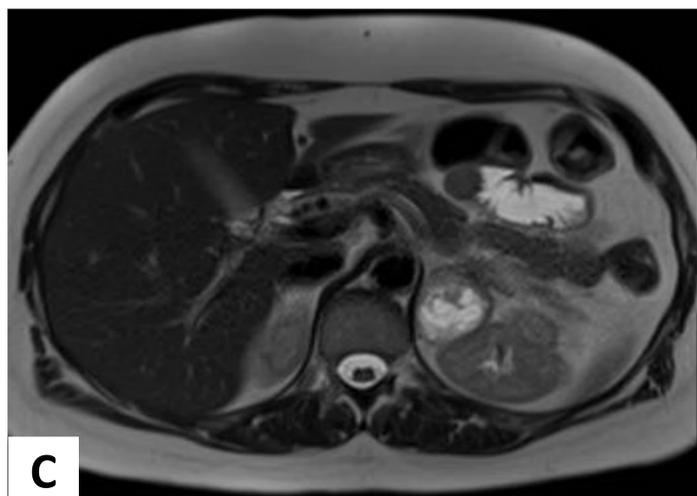
Figura 21. **Feocromocitoma**. Reconstrucciones axial (A) y coronal (B) de TC con contraste IV, realizada a una mujer joven con fiebre y sudoración de un mes de evolución. Se observa una masa sólida en la glándula suprarrenal izquierda de atenuación heterogénea, hipervascular, sin visualizar grasa macroscópica ni calcificaciones; señalada con las flechas amarillas. Correspondió a un **feocromocitoma**.



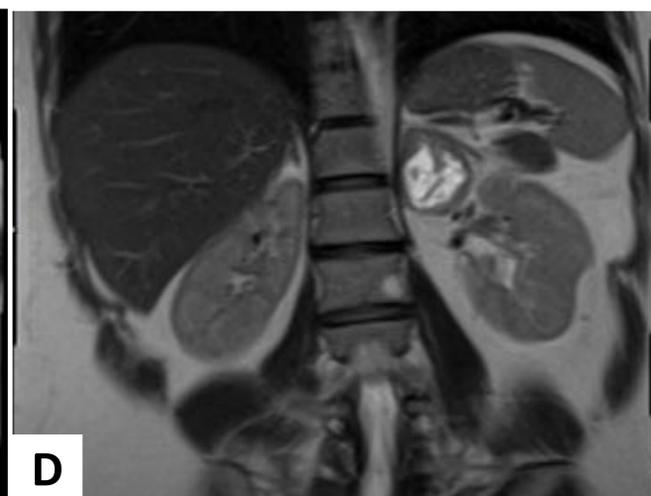
A



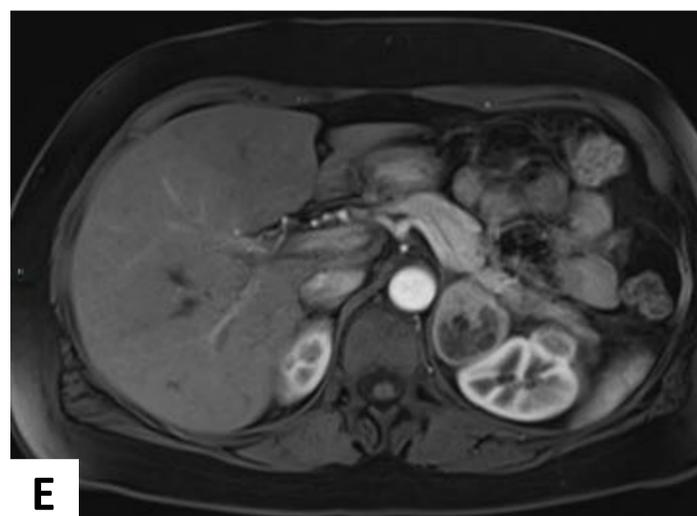
B



C



D



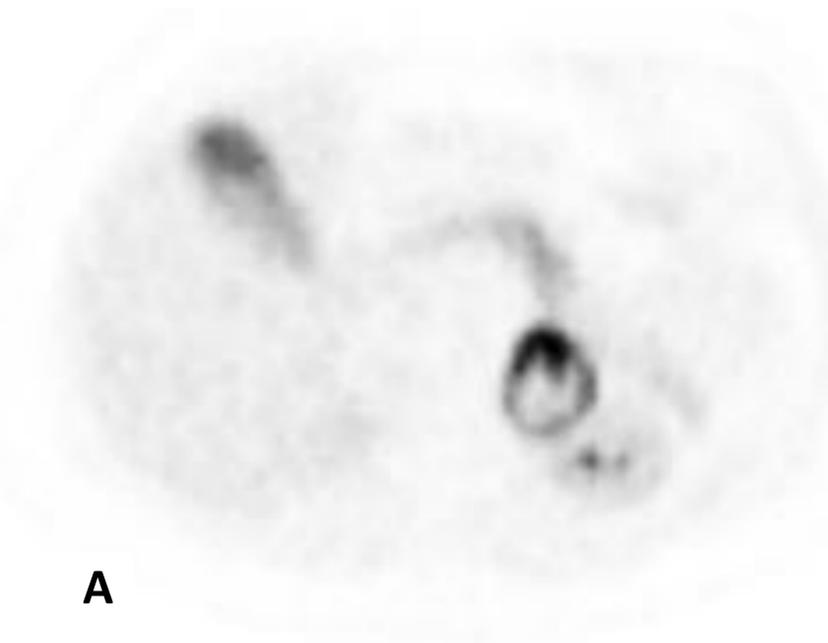
E



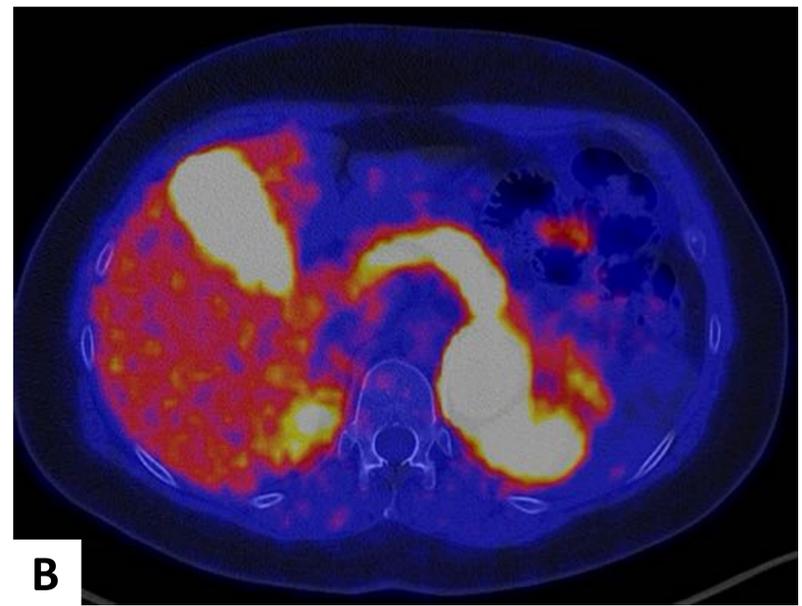
F

Figura 22. **Feocromocitoma**. RM de la paciente anterior en secuencias axiales T1 en fase (A) y fuera de fase (B), axial T2 (C) y coronal T2 (D), T1 con contraste IV en fase arterial (E) y en fase venosa (F).

Lesión en la glándula suprarrenal izquierda, heterogénea en secuencias T1 y T2, con áreas centrales de degeneración necrótico-quística en su interior (hipointensas en T1 e hiperintensas en T2; flechas amarillas). No se observan áreas con caída significativa de la señal en la secuencia T1 fuera de fase que indiquen grasa macroscópica. Tras la administración de contraste, se observa realce en su porción sólida en fase arterial sin lavado precoz en fase venosa.

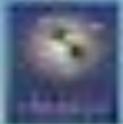


A



B

Figura 23. **Feocromocitoma.** PET-TC de la paciente anterior (A y B) con significativa avidéz por la FDOPA, compatible con feocromocitoma (alcanza un SUVmax de 36,4, principalmente en su periferia, con probable necrosis central). No se observaron lesiones a distancia con avidéz por la FDOPA que sugirieran metástasis. Actividad pancreatobiliar y urinaria compatible con incorporación/eliminación fisiológicas. Finalmente, el estudio anatomopatológico confirmó que se trataba de un feocromocitoma.



- Neoplasias ginecológicas.

En mujeres, se ha descrito el desarrollo de quistes ováricos, cistoadenomas serosos, teratomas y carcinomas endometrioides, por lo que se recomienda ecografía abdominal al diagnóstico.

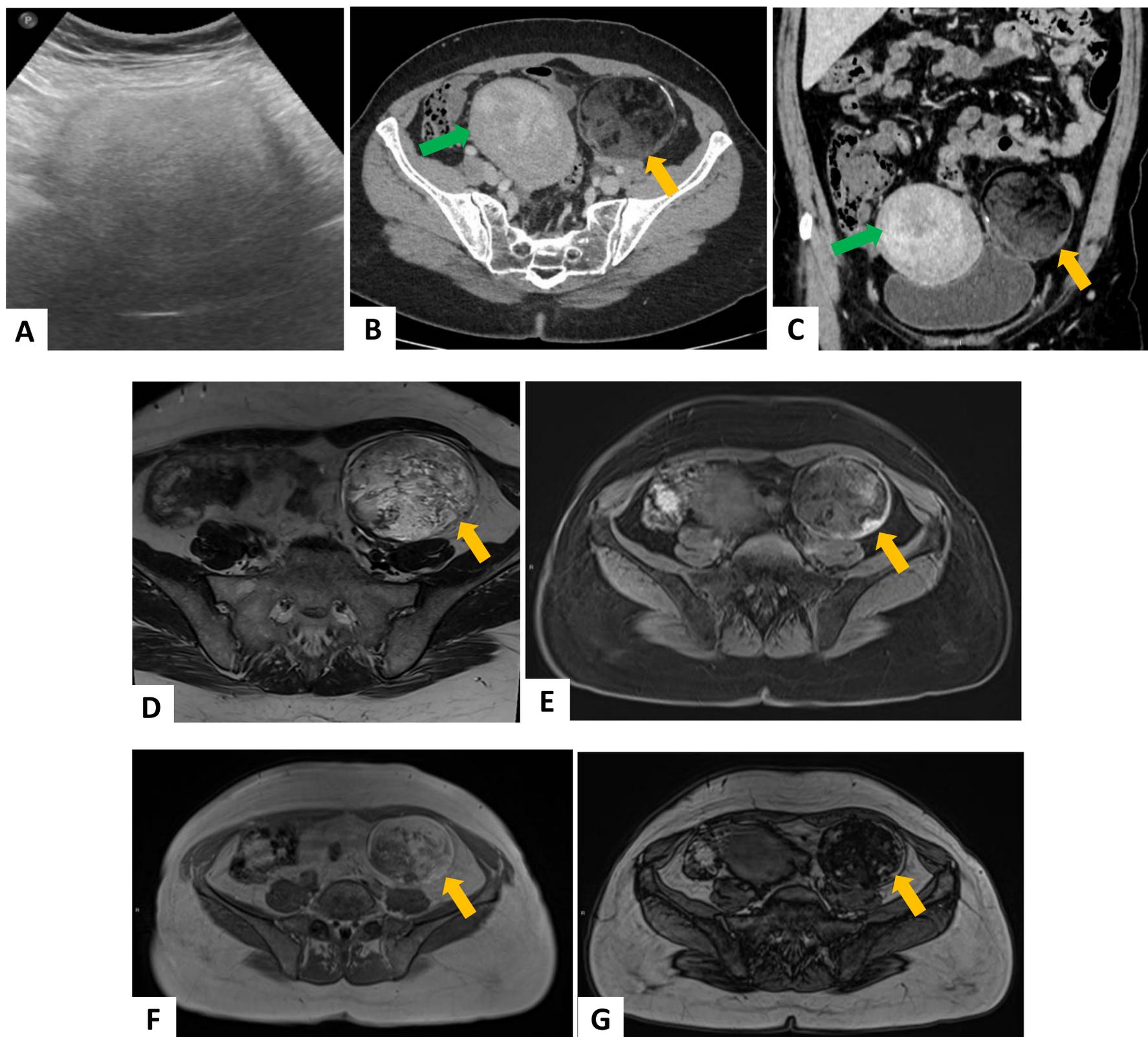


Figura 24. **Mioma uterino y teratoma ovárico.** En ecografía (A), se aprecia una lesión con áreas hiperecogénicas y sin vascularización en fosa ilíaca derecha, sugestiva de teratoma. En la TC abdominopélvica con contraste IV realizada, cuyas reconstrucciones axial (B) y coronal (C) se aportan, se observa una lesión redondeada con pared parcialmente calcificada y contenido heterogéneo, con abundante contenido graso, compatible con teratoma (flechas amarillas). En cuerpo uterino y lateralizada a la derecha, existe otra lesión que se corresponde con un mioma (flechas verdes). Finalmente, los hallazgos se confirmaron con RM, mostrándose secuencias axiales T2 (D), T1FS con contraste (E) y T1 en fase (F) y fuera de fase (G), donde se objetiva el teratoma, con áreas grasas hiperintensas en T2, supresión grasa y realce periférico, así como pérdida de señal en T1 fuera de fase por su contenido graso.



-Tumor de células de Sertoli.

El tumor testicular de células de Sertoli, subtipo calcificante de células grandes, es el más frecuente en niños y puede verse en los síndromes de Carney y Peutz-Jeghers, a cuyos pacientes se recomienda ecografía testicular anual hasta la pubertad. En ecografía, se muestra hiperecogénico, parcialmente calcificado, con frecuencia múltiple y bilateral.



Figura 25. Tumor de células de Sertoli. En la imagen de ecografía se aprecian áreas calcificadas en el parénquima testicular.

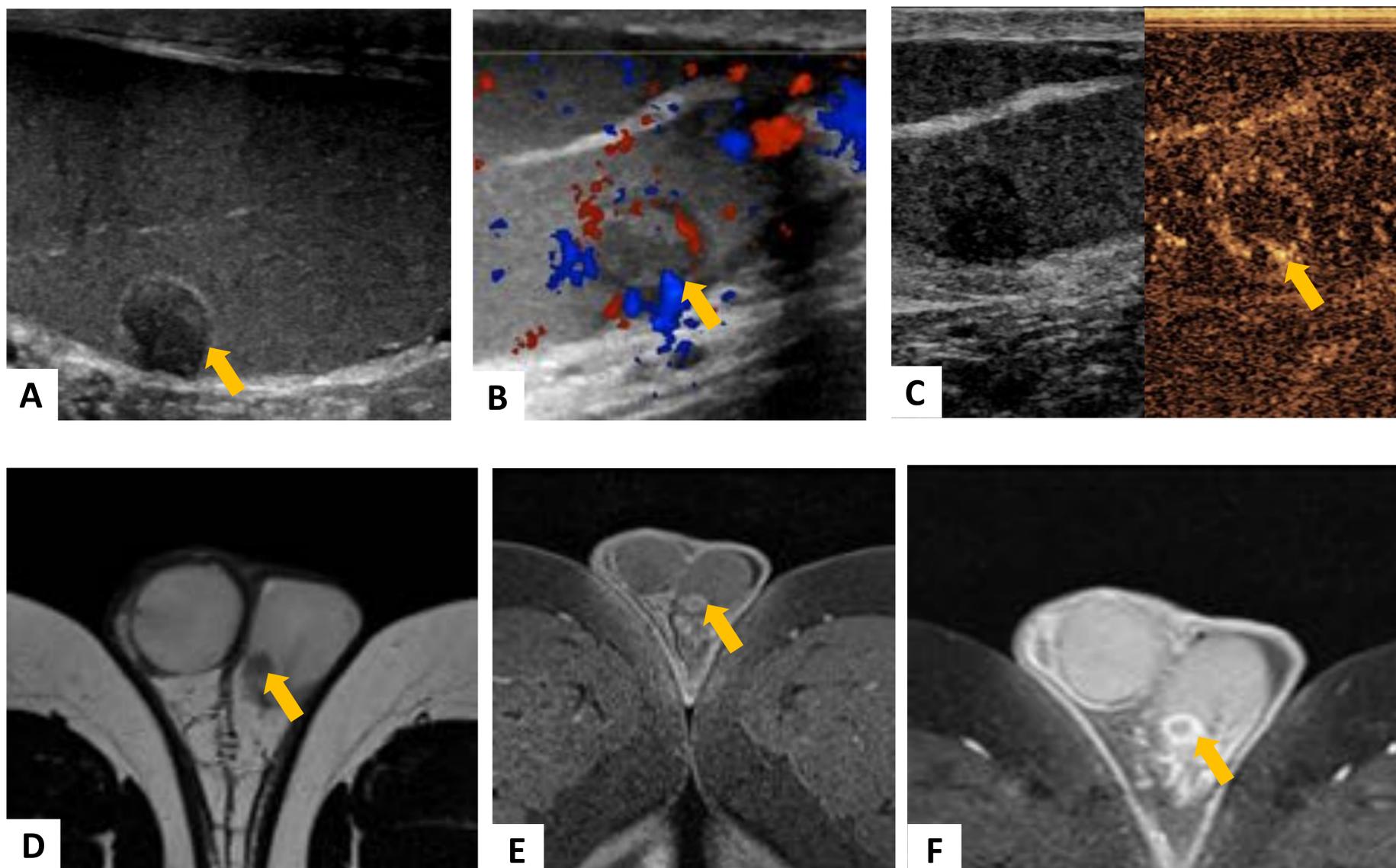
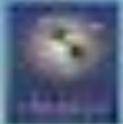


Figura 26. Imágenes de ecografía en modo B (A), Doppler color (B) y tras la administración de contraste sonográfico (C), en las que se objetiva un nódulo intratesticular hipoeecógeno, con vascularización y captación de contraste periféricas. Se completó el estudio con RM, cuyas secuencias axiales T2, T1 FS y T1 FS con contraste se aportan, evidenciando que el nódulo conocido es hipointenso en T1, con realce periférico tras la administración de contraste. Se señala la lesión descrita con flechas amarillas.

El resultado histopatológico fue de **tumor de células de Sertoli**.



- Adenomas hipofisarios.

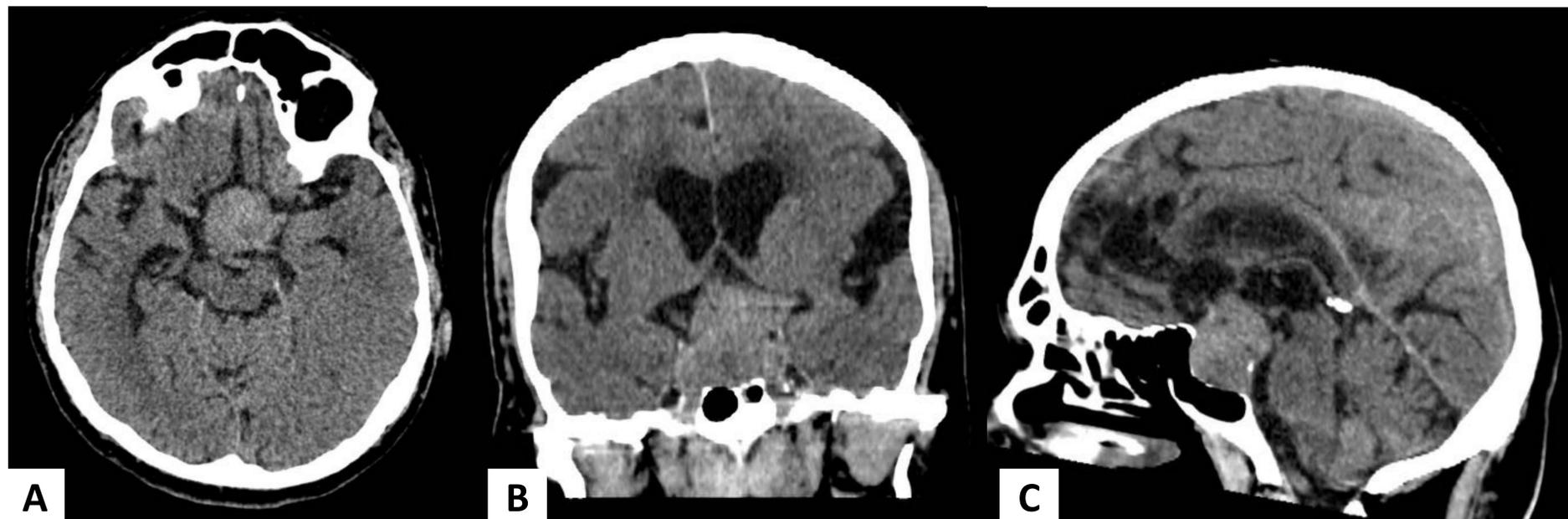


Figura 27. **Macroadenoma hipofisario.** Reconstrucciones axial (A), coronal (B) y sagital (C) de TC de cráneo sin contraste. Proceso expansivo con componente intra y supraselar, que ensancha la silla turca y provoca presumible compromiso del quiasma óptico. Posteriormente, llega a contactar con la arteria basilar.

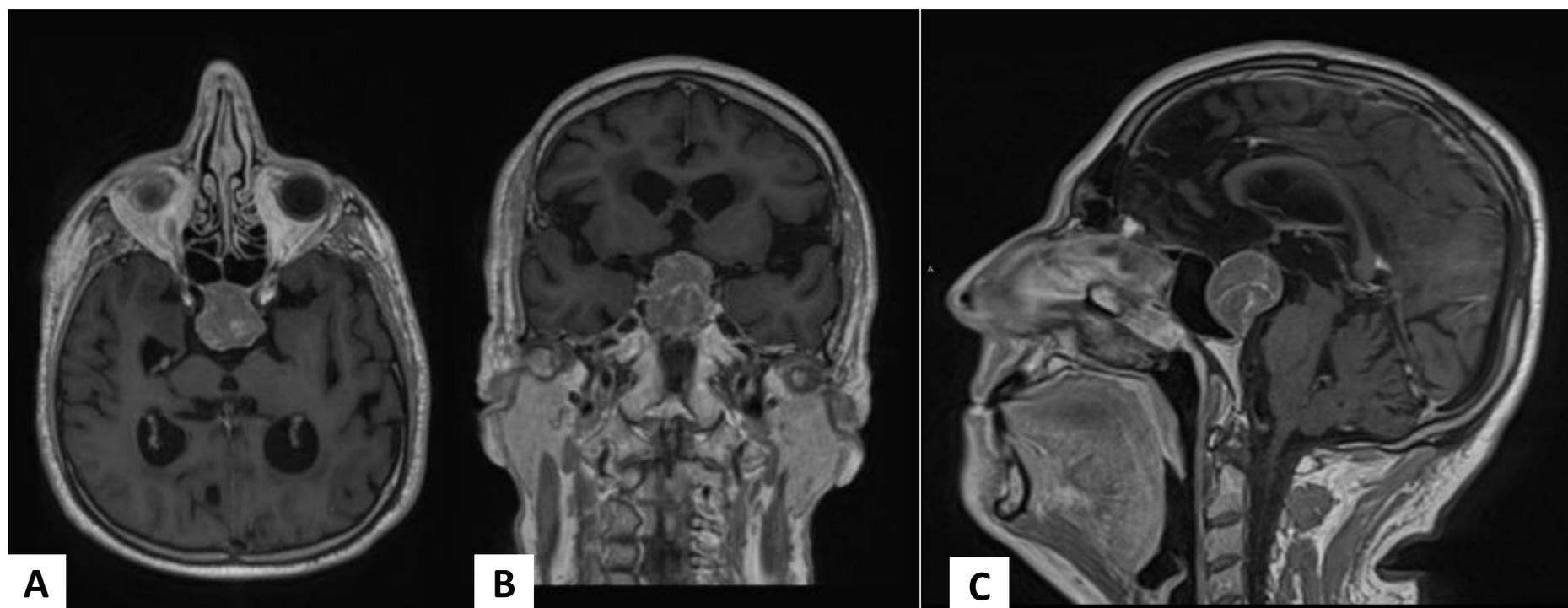


Figura 28. **Macroadenoma hipofisario.** Planos axial (A), coronal (B) y sagital (C) de RM de cráneo en secuencias potenciadas en T1 con supresión grasa y tras la administración de contraste. Se visualiza un proceso expansivo intraselar con extensión supraselar, que desplaza de forma significativa a la vía óptica. Caudalmente, crece dentro del seno esfenoidal y lateralmente invade el seno cavernoso derecho, sobrepasando discretamente el límite externo de la arteria carótida interna, pero sin englobarla (índice de KNOSP 3). Se observa un realce ligeramente heterogéneo de dicha lesión, que resultó ser un **macroadenoma hipofisario.**



- Patología tiroidea.

Se describen nódulos tiroideos en mas del 75% de los pacientes, y típicamente con desarrollo a edades tempranas. Por su parte, el cáncer de tiroides aparece en menos del 10% de los casos y se recomienda en estos pacientes la realización de una ecografía anual desde el diagnóstico.

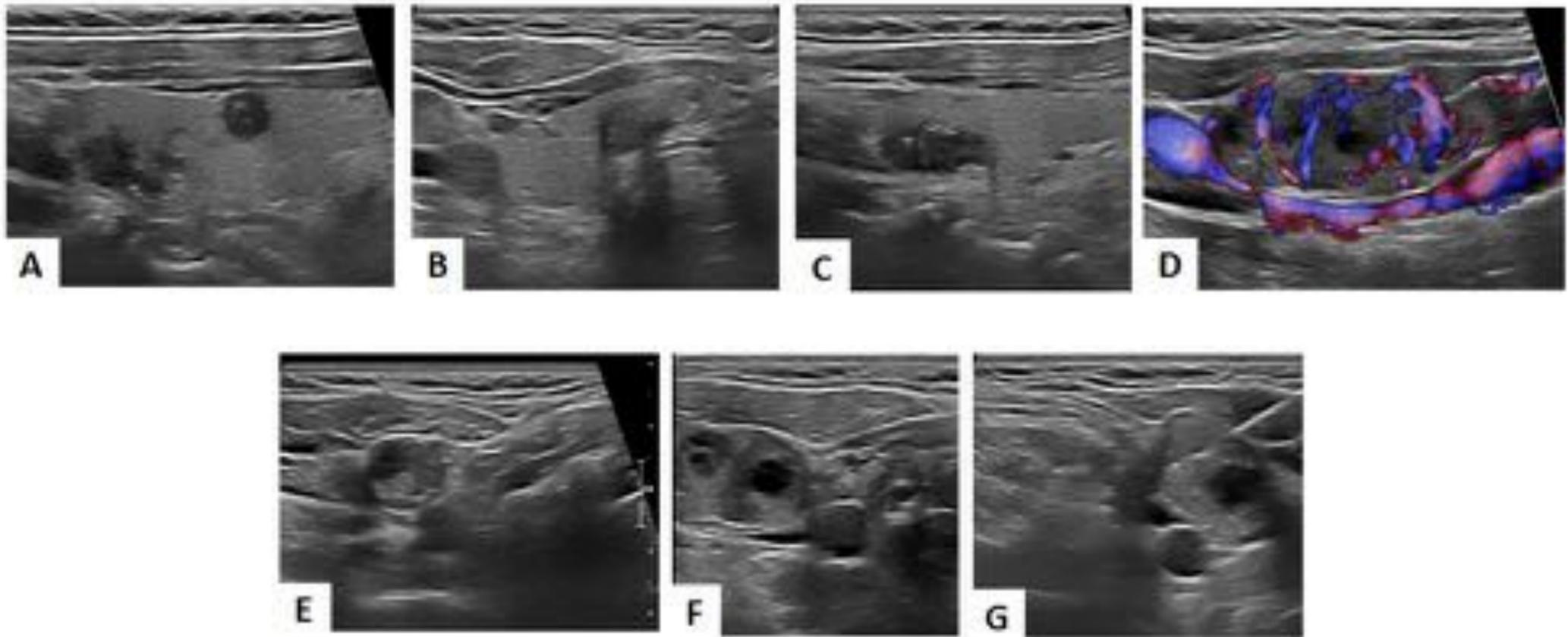


Figura 30. **Carcinoma tiroideo metastásico.** Ecografía cervical (imágenes A-G). Ambos lóbulos tiroideos son de tamaño normal, con varios nódulos de entre 6 y 13 mm, todos ellos similares, sólidos hipocógenos con focos hiperecógenos, sospechosos (TI-RADS 5). En cadena yugular derecha (niveles II, III y IV) se visualizan tres ganglios patológicos, hipervasculares y con amplias zonas quísticas, sugestivos de metastásicos de carcinoma tiroideo. Se realiza PAAF de uno de estos ganglios (G), remitiéndose material para estudio citológico y lavado de la aguja para determinación de tiroglobulina, confirmándose dicha sospecha diagnóstica.

- Tumores óseos.

Otros tumores descritos dentro de este complejo son los tumores óseos de Carney y los osteocondromixomas, que se dan sobre todo en la región nasal y las diáfisis tibial y radial. En los casos reportados, se presentaban lesiones osteolíticas y cuando se localizan en huesos largos, pueden manifestarse como lesiones periósticas líticas permeativas, lesiones esclerosas agresivas o expansivas. El diagnóstico diferencial debe incluir el mixoma, el condrosarcoma con cambios mixoides, el fibroma condromixoide, el mesenquimoma fibrocartilaginoso y el hamartoma.



- Otros tumores.

Por último, también se han descrito otros tumores asociados como fibroadenomas mamarios y schwannomas melanóticos psamomatosos, entre otros.

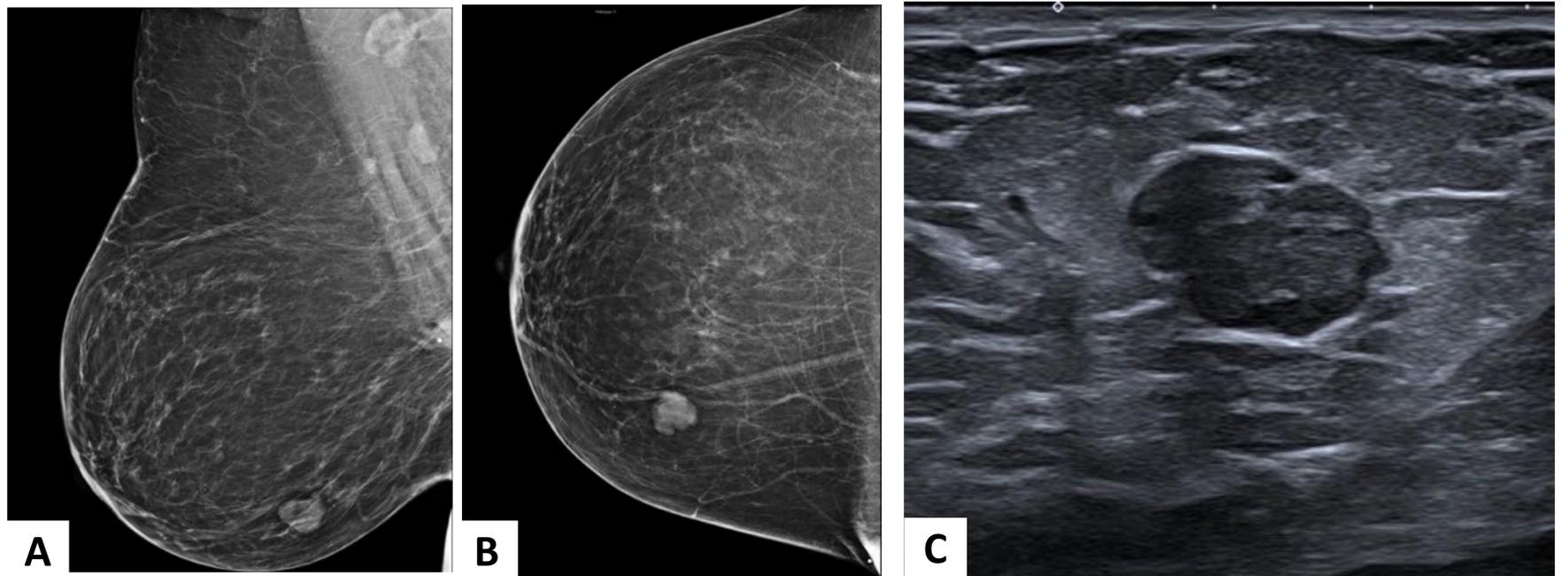


Figura 29. Proyecciones mamográficas OML y CC de la mama derecha. Mamas de densidad de predominio graso. Nódulo de morfología redondeada y márgenes microlobulados en cuadrante infero-interno, sólido en ecografía, estable y habiendo sido biopsiado con resultado histopatológico de **fibroadenoma**.



DIAGNÓSTICO.

Para el diagnóstico del complejo de Carney es necesario identificar dos de los criterios mayores, entre los que se encuentran:

- Pigmentación irregular de la piel con distribución típica (labios, conjuntiva y cantos internos o externos, mucosa vaginal y pene).
- Mixomas cutáneos o mucosos.
- Mixomas cardíacos.
- Mixomatosis mamaria o hallazgos en resonancia magnética con supresión grasa que sugieran este diagnóstico.
- Enfermedad adrenocortical nodular pigmentada primaria o hipercortisolismo.
- Acromegalia debida a tumor productor de GH.
- Tumor testicular de células de Sertoli, subtipo calcificante de células grandes.
- Carcinoma de tiroides o nódulos hipoecoicos múltiples en eco de tiroides.
- Schwannomas psamomatosos melanocíticos.
- Nevus azules.
- Adenoma ductal de mama.
- Osteocondromixoma.

También basta con la presencia de uno de ellos y la identificación de una de las mutaciones características del gen *PRKAR1A* para realizar el diagnóstico del síndrome.

El complejo de Carney se reconoce cada vez con mayor frecuencia y se describen más manifestaciones asociadas a él. Debido a que tiene un componente letal como son los mixomas cardíacos, los radiólogos deben realizar una evaluación detallada de las imágenes de cualquier paciente con alguno de los hallazgos del mismo.



CONCLUSIÓN.

La tríada de Carney es una enfermedad rara, generalmente crónica y asintomática, que afecta principalmente a mujeres jóvenes. Comprende GIST gástricos, condromas pulmonares y paragangliomas extraadrenales, no debiendo confundirse con el síndrome homónimo, que consiste en un trastorno autosómico dominante caracterizado por hiperpigmentación de piel y mucosas, neoplasias cardíacas (mixomas), del sistema nervioso (schwannomas) y endocrinas múltiples, entre otras.



BIBLIOGRAFÍA

1. Stratakis CA, Kirschner LS, Carney JA. Clinical and molecular features of the Carney complex: diagnostic criteria and recommendations for patient evaluation. *J clin endocrinol metab.* 2001; 86(9): 4041-6.
2. Salpea P, Stratakis CA. Carney complex and McCune Albright syndrome: an overview of clinical manifestations and human molecular genetics. *Mol cell endocrinol.* 2014; 386(1-2): 85-91.
3. Courcoutsakis NA, Tatsi C, Patronas NJ, Lee CC, Prassopoulos PK, Stratakis CA. The complex of myxomas, spotty skin pigmentation and endocrine overactivity (Carney complex): imaging findings with clinical and pathological correlation. *Insights Imaging.* 2013; 4(1): 119-33.
4. Almeida MQ, Stratakis CA. Carney complex and other conditions associated with micronodular adrenal hyperplasias. *Best pract res clin endocrinol metab.* 2010; 24(6): 907-14.
5. Papageorgiou T, Stratakis C. Ovarian tumors associated with multiple endocrine neoplasias and related syndromes (Carney complex, Peutz–Jeghers syndrome, von Hippel-Lindau disease, Cowden's disease). *Int J gynecol cancer.* 2002; 12(4): 337.
6. Carney JA, Gordon H, Carpenter PC, Shenoy BV, Go VL. The complex of myxomas, spotty pigmentation, and endocrine overactivity. *Medicine.* 1985; 64(4): 270-83.
7. Monsalve J, Kapur J, Malkin D, Babyn PS. Imaging of cancer predisposition syndromes in children. *Radiographics.* 2011; 31(1): 263-80.