



# Endocrinología, Diabetes y Nutrición



## 247 - MUTACIÓN SDHA. UN CAMBIO DE ENFOQUE EN EL SEGUIMIENTO

D.G. Ariadel, M.Á. Valero, M.G. Llaro, I. Quiroga, P. de Diego y B. Blanco

Hospital General Nuestra Señora del Prado. Talavera de la Reina. España.

### Resumen

**Introducción:** Los paragangliomas son tumores raros, derivados de células cromafines; uno de cada 3 pacientes con paragangliomas presenta mutaciones germinales. A continuación presentamos el caso clínico de un paraganglioma con mutación genética infrecuente.

**Caso clínico:** Mujer con antecedentes de miocardiopatía dilatada diagnosticada a los 6 meses de vida, portadora de VHC. A la edad de 21 años fue valorada por dolor abdominal y tras pruebas de imágenes se identificó una masa anexial derecha. En laparotomía exploradora se encontró una masa retroperitoneal de 5,1 cm sugestiva de paraganglioma muy vascularizada y próxima a la arteria iliaca interna, suspendiéndose la cirugía para completar estudio. Se constató clínica de crisis adrenérgicas, TAS de 140 mmHg, normetanefrinas en orina elevadas y la MIBG confirmó la presencia de una masa pélvica derecha, sin otras captaciones patológicas. Se procedió al alfa y beta bloqueo según protocolo y se intervino. Los test genéticos fueron negativos para mutaciones en SDHD-C-B-AF1-AF2. Las catecolaminas y metanefrinas tras intervención fueron normales. Al cabo de 5 años de la intervención y sin seguimiento de la paciente por incomparecencia; se nos informa de la presencia de mutación en el gen de la SDHA c.457-1 G > A, se indica estudio genético a sus padres y de ser positivo alguno de ellos a sus tres hermanos, se retoma el seguimiento de la paciente con pruebas tanto bioquímicas como de imagen por el riesgo alto de nuevos paragangliomas.

**Discusión:** La presencia de mutaciones en pacientes con paraganglioma es alta, y mucho mayor al tratarse de jóvenes, cuando los test genéticos son negativos debemos reservar muestras, para realizar estudios genéticos en el futuro. La mutación en la SDHA se ha encontrado en niños con miocardiopatía dilatada, lo que puede justificar la cardiomiopatía de esta paciente.