



## 104 - DETECCIÓN DE PARAGANGLIOMAS EN PORTADORES DE MUTACIÓN EN SDHB: PENETRANCIA Y RELEVANCIA DE los 'MICROPARAGANGLIOMAS'

A. Casteràs<sup>a</sup>, N. Stjepanovic<sup>b</sup>, C. Zafón<sup>a</sup>, X. Merino<sup>c</sup>, J. Balmaña<sup>b</sup>, J. Capdevila<sup>b</sup> y J. Mesa<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición; <sup>b</sup>Servicio de Oncología Médica; <sup>c</sup>Servicio de Radiología. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. España.

### Resumen

**Introducción:** La penetrancia de paragangliomas (PG) en portadores de mutaciones en el gen succinato deshidrogenasa B (SDHB+) se estima en 75%, siendo a los 40 años entorno al 40%, que desciende al 12% si se desestiman los casos índice. Se recomienda iniciar el cribado a partir de los 7-10 años de edad. Se ha apuntado a que sexo masculino y ciertas mutaciones propician un desarrollo más precoz.

**Objetivos:** Estudiar la frecuencia de PG en familiares SDHB+, características y evolución clínica.

**Métodos:** Se revisan las familias afectas de PG SDHB+ en seguimiento en nuestro centro (estudio incluye catecolaminas/metanefrinas urinarias, RM de cuerpo entero y gammagrafía funcional).

**Resultados:** Se describen 23 casos SDHB+ pertenecientes a 5 familias (16 mujeres, edad media  $37,6 \pm 18,9$ ). La edad de presentación de PG en los casos índice fue  $37 \pm 18,5$  años [17-59], 4 casos abdominales retroperitoneales, 1 mediastínico. Tres de ellos fallecieron con enfermedad metastásica diseminada a pesar de múltiples abordajes. Se realiza seguimiento de los 18 familiares que resultaron SDHB+ (13 mujeres, edad media actual  $37,6 \pm 18,9$  [13-83]). En 5/18 (27,7%) se detectó PG (edad media  $23 \pm 9,38$  años [12-36]), 3 de ellos con enfermedad macroscópica al diagnóstico (niña 12a con PG torácico, 2 hermanos de 22 y 28a con PG de cuello). Dos casos (varones de 17 y 36a) muestran lesiones múltiples infracentimétricas en área tóraco-cervical, sospechosas de PG por imagen, con estudio hormonal y gammagráfico (MIBG y octreoscan) negativos. Dada la estabilidad/crecimiento milimétrico de las lesiones en el seguimiento a 2 años, mantenemos conducta conservadora.

**Conclusiones:** En familiares SDHB+ se ha detectado PG en aproximadamente un cuarto de los casos, todos en menores de 40 años, debido probablemente a un cribado exhaustivo. Se han hallado PG en diferentes estadios, incluso muy precoz, que podríamos catalogar de "microparaganglioma", del que desconocemos el grado de progresión y malignidad en contexto SDHB+. Deberían establecerse protocolos de seguimiento adecuados en estos casos.