



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



103 - ESTUDIO GENÉTICO DE 3 GENERACIONES DE UNA MISMA FAMILIA PORTADORA DE MUTACIÓN SDH-D Y SUS DIFERENTES FORMAS DE PRESENTACIÓN CLÍNICA

M.J. Picón, M. Molina, I.M. Cornejo, C. Hernández y F.J. Tinahones

Hospital Virgen de la Victoria. Málaga. España.

Resumen

Introducción: Los feocromocitomas-paragangliomas son tumores neuroendocrinos que se originan a partir de células cromafines neuroendocrinas y que tienen una incidencia anual de 0,8/100.000 hab/año. Suelen ser esporádicos pero, en ocasiones, se asocian a síndromes genéticos derivados de mutaciones de genes susceptibles. Dependiendo de la mutación, hasta el 50% de las personas portadoras de la misma van a desarrollar tumores.

Métodos: Presentamos el mapa genético de una familia portadora de mutación del gen de la succinato deshidrogenasa tipo D que se hereda de forma autosómica dominante con un fenómeno de imprinting materno. El caso índice (mujer de 21 años) se presenta como un paraganglioma maligno retroperitoneal con carcinomatosis diseminada en 2006 que actualmente se encuentra con la enfermedad controlada radiológicamente y bajo tratamiento con análogos de somatostatina. Se recogieron los datos de cuatro generaciones de la misma familia, partiendo de 5 hermanos, todos ya fallecidos de causas no relacionadas con cuadros de paragangliomas. En las tres generaciones siguientes se realizaron un total de 21 estudios genéticos.

Resultados: De los 21 pacientes estudiados, 11 resultaron positivos para la mutación: 6 por línea maternal (a los que se procedió a consejo genético) y 5 por línea paterna (a los que se realizó despistaje de la enfermedad). De este último grupo, 3 sujetos presentaron enfermedad en forma de paraganglioma de cabeza, cuello y tórax. 2 sujetos están, *a priori*, libre de enfermedad. Las pruebas diagnósticas realizadas fueron: determinación de catecolaminas, metanefrinas y dopamina en orina de 24 horas (siempre normal), ecografía cervical, TAC toraco-abdominal y Octreoscan. Siendo el Octreoscan la prueba radiológica que detectó más fácilmente los tumores.

Conclusiones: Mantener un nivel de alerta en cuanto a la posibilidad de cuadros genéticos en estos tumores puede permitir el diagnóstico precoz de las lesiones en familiares asintomáticos.