



## 43 - FEOCROMOCITOMAS Y PARAGANGLIOMAS: CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO

R.M. García Moreno<sup>1</sup>, N. Iñurritegui Arregui<sup>1</sup>, J.J. Salazar González<sup>1</sup>, P. Martín Rojas-Marcos<sup>1</sup>, P. Parra Ramírez<sup>1</sup>, M. Robledo<sup>2</sup> y C. Álvarez Escolá<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario La Paz. Madrid. <sup>2</sup>Grupo de Cáncer Endocrino Hereditario. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). Madrid.

### Resumen

**Introducción:** Los feocromocitomas y paragangliomas (PG) son tumores neuroendocrinos derivados de las células del tejido cromafín. Aproximadamente el 70% de los tumores presentan una mutación, siendo somática en el 30% y germinal en el 40%. El objetivo de este estudio es analizar la correlación genotipo-fenotipo en pacientes con feocromocitoma o PG.

**Métodos:** Estudio transversal. Se incluyeron los pacientes con diagnóstico de feocromocitoma y/o PG en el Hospital Universitario La Paz, con estudio genético. En el análisis estadístico se utilizó test de  $\chi^2$  para variables dicotómicas y t-Student para variables continuas.

**Resultados:** Se incluyeron 33 pacientes (20 M/13 V), el 78,8% con feocromocitoma y el 21,2% con PG. El 48,4% presentaban mutación germinal (27,3% en RET, 12,1% en SDHD, 3% en SDHB, 3% en FH y 3% en NF1). En pacientes con mutación en RET las variantes encontradas fueron: Cys634 (44,45%), Cys618 (44,45%) y pK666N (11,1%). La media de edad al diagnóstico del tumor era 44,8 años (DE 17,4). La presencia de una mutación germinal se asoció a un diagnóstico más precoz del tumor (- 21,631, IC95% = - 32,398; - 13,632; p 0,001), a mayor frecuencia de bilateralidad en los pacientes con feocromocitoma (30,8% vs. 0%; p 0,001) y a PG múltiple (55,6% vs. 0%; p = 0,018). No se pudo demostrar una diferencia significativa en el desarrollo de metástasis entre los pacientes con mutación germinal o sin ella (9,1% vs. 3%; p = 0,316). En cuanto al perfil bioquímico del tumor la presencia de mutación germinal no se asoció a diferencias significativas en los niveles de metanefrinas (p = 0,501) ni de normetanefrinas (p = 0,510).

**Conclusiones:** 1. La presencia de una mutación germinal se asocia a una edad de aparición del tumor más precoz y a mayor riesgo de multifocalidad en los pacientes con feocromocitoma o PG. 2. El análisis genético (tanto en sangre como en el tumor) y el asesoramiento genético específico es fundamental ya que permite realizar un manejo clínico dirigido.