



## 16 - MANIFESTACIONES CLÍNICAS DEL SÍNDROME DE PARAGANGLIOMA HEREDITARIO ASOCIADO A SDHAF2 (TRABAJO FIN DE GRADO)

N. Otero Mato<sup>1</sup>, A. Fernández Pombo<sup>1</sup>, G. Rodríguez Carnero<sup>1</sup>, J.M. Cameselle Teijeiro<sup>2</sup>, L. Loidi<sup>3</sup>, Z. Nogareda Seoane<sup>4</sup>, V. Pubul Núñez<sup>4</sup>, M.Á. Martínez Olmos<sup>1</sup> y J.M. Cabezas Agrícola<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario de Santiago. <sup>2</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario de Santiago. <sup>3</sup>Servicio de Medicina Genómica. Hospital Clínico Universitario de Santiago. <sup>4</sup>Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Clínico Universitario de Santiago.

### Resumen

**Introducción:** Las recomendaciones de las guías clínicas para el manejo del síndrome de paraganglioma hereditario asociado a SDHAF2 se basan en lo descrito en la literatura sobre dos familias con la variante p.Gly78Arg. Hasta la actualidad se han descrito paragangliomas (PGL) exclusivamente a nivel de cabeza y cuello (PGL-CC), sin observarse enfermedad metastásica. El objetivo de este estudio es el de avanzar en el conocimiento de este síndrome, presentando la mayor casuística hasta la fecha.

**Métodos:** Se evaluaron a 64 pacientes tras la detección de 7 casos índice en 7 familias con la variante genética anteriormente descrita. Se recogieron los datos clínicos, hormonales, inmunohistoquímicos y de imagen anatómica de los 46 pacientes portadores de dicha variante. En casos seleccionados, se llevó a cabo PET con 68Ga y 18F-DOPA.

**Resultados:** Un total de 27 pacientes desarrollaron la enfermedad (59,2% mujeres, con edad media de  $37 \pm 17,2$  años al diagnóstico). Todos los pacientes manifestaron PGL-CC (96,3% bifurcación carotídea), con alta frecuencia de multifocalidad. Cuatro pacientes manifestaron asimismo PGL mediastínicos y dos feocromocitomas. Todos los PGL extraadrenales fueron no funcionantes, a excepción de un caso con hipersecreción de 3-metoxitiramina. A lo largo del seguimiento, dos pacientes manifestaron enfermedad a distancia (metástasis óseas y pulmonares). El tratamiento con cirugía ocurrió en un 85,1% de los casos y un 58,3% manifestaron algún tipo de complicación. El PET 68Ga fue superior al PET 18F-DOPA en la identificación de PGLs extraadrenales y afectación metastásica. En cuanto al análisis inmunohistoquímico de pacientes seleccionados, en ningún caso se observó positividad para SDHB.

**Conclusiones:** Se han observado variaciones fenotípicas en el síndrome de paraganglioma asociado a SDHAF2, no descritas con anterioridad, que contribuirán a modificar el manejo de esta enfermedad.