



58 - SÍNDROME PARAGANGLIOMA HEREDITARIO EN RELACIÓN A MUTACIÓN DEL GEN SDH

J.A. Ariza Jiménez, E.A. Cuellar Lloclla e I. Fernández Peña

Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla.

Resumen

Introducción: Los paragangliomas son tumores derivados de células cromafines extraadrenales. La mayoría son esporádicos, pero entre el 30 y 50% están asociados a síndromes hereditarios. Mutaciones en el gen de la succinato deshidrogenasa (SDH) han sido identificadas como causa del síndrome paraganglioma-feocromocitoma hereditario.

Métodos: Estudio descriptivo de serie de casos de pacientes pertenecientes al área de gestión sanitaria Sur de Sevilla con mutaciones del gen SDH que asocian síndrome paraganglioma hereditario.

Resultados: Se trata de un total de 22 personas pertenecientes a 4 familias distintas, que son portadores de mutación genética en el gen de la SDH. De ellos, el 27,3% (6) han desarrollado tumores relacionados con estas alteraciones genéticas. La mutación c.79> T del gen SDHB en heterocigosis es la más frecuente, afecta a 10 individuos de los cuales 3 han presentado casos de paraganglioma y 1 de hiperplasia adrenal. Por otro lado, la mutación c.293G> A en el gen SDHB afecta a 5 individuos de los cuales 1 ha presentado paraganglioma. En tercer lugar, la mutación c.761C> T en el gen SDHB afecta a 4 individuos de los cuales 1 ha presentado paraganglioma. Por último, la mutación c.1A> G en el gen SDHC afectó a 3 individuos de los cuales 1 llegó a presentar paraganglioma. Todos los casos cursaron de forma asintomática. A nivel bioquímico ninguno fue funcionante y tan solo 1 presentó niveles de cromogranina A levemente aumentados. El manejo fue quirúrgico en todos los casos y tan solo en 1 fue necesario administrar quimioterapia.

Conclusiones: A pesar de su rareza no debemos olvidar incluir los paragangliomas en el diagnóstico diferencial de los pacientes con clínica compatible. Una vez diagnosticado es fundamental plantear test genéticos de cara a filiar un posible origen hereditario. Si se confirma el origen hereditario se debe plantear ampliar estudio a familiares para identificar más casos y establecer vigilancia en los portadores de la mutación.