



7 - DIFERENCIAS ENTRE FEOCROMOCITOMA ESPORÁDICO Y FAMILIAR. DETERMINACIÓN DE UN PERFIL PARA EL DIAGNÓSTICO DE UN FEOCROMOCITOMA FAMILIAR

M.C. Muñoz Ruiz¹, B. Febrero Sánchez², J.M. Rodríguez González², A.M. Hernández Martínez⁴, F.M. Rodríguez Rubio³, M.T. Roca Belajar³ y F.J. Tébar Massó⁵

¹Endocrinología y Nutrición, Hospital Comarcal del Noroeste, Caravaca. ²Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar. ³Medicina de Familia y Comunitaria, Hospital Comarcal del Noroeste, Caravaca. ⁴Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar. ⁵Catedrático Endocrinología y Nutrición Jubilado, Murcia.

Resumen

Introducción y objetivos: El feocromocitoma (FC) se define como un tumor neuroendocrino derivado de las células cromafines de la médula adrenal y se considera un paraganglioma intraadrenal (WHO 2022). El 30-40% de éstos se asocian con mutaciones germinales. El objetivo es analizar las diferencias entre el FC esporádico y familiar y determinar un perfil asociado al FC familiar.

Métodos: Se ha incluido a todo paciente con diagnóstico de FC, de entre 1984 y 2021, solo aquellos con estudio genético.

Resultados: Se analizaron 123 pacientes, el 51% tenían una mutación germinal positiva, los genes hallados son RET, SDHA, SDHD, NF1, VHL y BRCA-1. En las variables estudiadas encontramos los siguientes resultados con resultados estadísticamente significativos: Sexo: más incidencia de sexo masculino en familiares ($p = 0,02$). Edad media: menor en los familiares ($p = 0,001$). Bilateralidad: más frecuente en los familiares ($p = 0,001$). Clínica: porcentaje mayor de asintomáticos en los FC familiares ($p = 0,001$); los síntomas con diferencias estadísticamente significativas son los relacionados con tensión arterial, cardiológicos, neurológicos y dermatológicos (todos $p < 0,001$). Diagnóstico bioquímico: el perfil mixto fue más frecuente en FC esporádicos ($p = 0,025$). Tamaño: el de los FC familiares era menor ($p = 0,002$). Además, se ha realizado un estudio multivariante en el que salen estadísticamente significativas: edad al diagnóstico ($p = 0,001$), bilateralidad ($p = 0,001$), síntomas relacionados con TA ($p = 0,034$) y tamaño ($p = 0,011$). Teniendo en cuenta estas variables, se determina un perfil para FC familiares y hemos creado una calculadora que predice la probabilidad de tener un FC familiar.

Conclusiones: se evidencian diferencias estadísticamente significativas entre los FC esporádicos y familiares a nivel de variables demográficas, bilateralidad, clínica y diagnóstico, y, con estos hallazgos se puede determinar un perfil que nos da una probabilidad de que el FC se trate de un FC familiar.