



85 - EXPRESIÓN CLÍNICA DE LOS PACIENTES PORTADORES DE MUTACIÓN SDHB EN EL ÁREA SANITARIA VIRGEN MACARENA

M.J. Colchón Fernández¹, M.M. Peinado Ruiz¹, M. Tous Romero¹, R. Guerrero Vázquez¹, F. Sánchez Jiménez², A. Nogales Muñoz³, T.F. Herrero Salado⁴, J.J. Reina Zoilo⁵, M. Molina Mora⁶ y M.A. Martínez Brocca¹

¹Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla. ²Laboratorio de Biología Molecular, Servicio de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla. ³Servicio de Cirugía General, Cirugía Hepatobiliar y Pancreática, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla. ⁴Servicio de Otorrinolaringología, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla. ⁵Servicio de Oncología Médica, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla. ⁶Servicio de Medicina Nuclear, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

Resumen

Objetivos: Describir características de familias y pacientes portadores de mutación SDHB en nuestra área.

Métodos: Estudio de cohortes de pacientes con mutación patogénica/probablemente patogénica de SDHB. Se recogen características clínicas: mutación, edad, afectación clínica, tiempo de seguimiento, características del tumor, niveles de catecolaminas, tratamiento y evolución.

Resultados: 55 pacientes pertenecientes a 16 familias. De ellos, 10 casos índice, 44 diagnosticados a raíz de diagnóstico familiar, 1 hallazgo incidental en estudio de cardiopatía. Se han identificado 13 mutaciones, edad media de presentación casos índice 46,8 años (DE 18,2). De los 10 casos índice: 7 paragangliomas (PG) de cabeza y cuello, 1 abdominal, 1 maligno y 1 cáncer renal. De los diagnosticados por cribado familiar, tienen afectación clínica 8/43: 1 PG maligno, 4 PG abdominales, 2 PG de cabeza y cuello, 1 paciente con 2PG (abdominal y cabeza y cuello). Edad media de diagnóstico 25,25 años (DE 13,64). Todos diagnosticados en primera prueba de imagen realizada en el seguimiento. 4/8 (50%) catecolaminas elevadas al diagnóstico. Todos los diagnosticados de paraganglioma abdominal se intervienen y están libre de enfermedad tras un seguimiento de 50,2 meses. Tiempo de seguimiento de pacientes portadores sin afectación clínica de 58,2 meses. Tamaño medio del tumor al diagnóstico 5,8 cm, ki67 de 3 pacientes Ki67 2%; 1,5%; 25%. Penetrancia estimada de 9,6% a los 20 años, 20,1% a los 50 y 28,6% a los 70.

Conclusiones: En nuestra serie, destaca la importancia de realizar estudio genético a todos los pacientes con PG, incluidos los de cabeza y cuello (70% de los casos índice). En nuestra serie (edad media 44,6 años), un 16% de los portadores se han diagnosticado de PG, destacando la importancia de la primera evaluación. Los pacientes diagnosticados de PG en programa de cribado, potencialmente curables, intervenidos quirúrgicamente están libre de enfermedad con una media de seguimiento de 59,2 meses.