



89 - UNA MISMA MUTACIÓN, DOS PERFILES CLÍNICOS Y BIOQUÍMICOS: FENOTIPOS CONTRASTADOS EN EL RARO SÍNDROME PARAGANGLIOMA-FEOCROMOCITOMA TIPO 5 POR MUTACIÓN EN SDHA

P. Puzigaca, I. Belmonte Hernández, S. Hami Gil, E.A. Cuéllar Lloclla, M.V. Cózar León y J.I. Fernández Peña

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

Resumen

Introducción: Las mutaciones en el gen SDHA (subunidad A de la succinato deshidrogenasa) se asocian al síndrome paraganglioma-feocromocitoma tipo 5, la forma menos frecuente entre los síndromes relacionados con la succinato deshidrogenasa, y representan hasta el 2,8% de los casos. Su baja penetrancia y expresividad clínica variable dificulta el abordaje diagnóstico y terapéutico. Presentamos dos casos con la misma mutación pero con fenotipos clínicos muy distintos. Revisión clínica y genética de dos pacientes con variante SDHA: c.778G>C (p.Gly260Arg).

Casos clínicos: Caso 1: mujer de 47 años, sin antecedentes, ingresa por disfonía, dolor ocular y movimientos linguales involuntarios. Las pruebas de imagen revelan un paraganglioma yugular izquierdo infiltrante con destrucción ósea y captación intensa en PET-FDOPA. Sin clínica adrenérgica, normotensa, destaca una aislada, pero marcada, elevación de 3-metoxitiramina, indicando un perfil dopaminérgico atípico. No se puede resear; se opta por radioterapia. Caso 2: varón de 70 años, múltiples comorbilidades, sin síntomas específicos. Una masa adrenal izquierda hipermetabólica en PET-FDG despierta sospecha. La analítica revela metanefrinas urinarias francamente elevadas. Se confirma feocromocitoma funcionante, sin signos de malignidad tras cirugía.

Discusión: Una misma mutación, pero comportamientos clínicos divergentes: desde un paraganglioma agresivo en base de cráneo hasta un feocromocitoma adrenal típico. Estos casos ilustran el desafío que supone la interpretación de variantes en SDHA: ¿cuándo intervenir? ¿Cómo establecer una vigilancia adecuada? Se hace necesario el desarrollo de protocolos específicos que orienten el diagnóstico, seguimiento y tratamiento personalizado de estos pacientes.