



OR-039 - DIFERENCIAS ENTRE EL FEOCROMOCITOMA ESPORÁDICO Y FAMILIAR. IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Muñoz, Consuelo; Febrero, Beatriz; Ruiz-Manzanera, Juan José; Tébar, Francisco Javier; Hernández, Antonio Miguel; Rodríguez, José Manuel

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Resumen

Introducción y objetivos: El feocromocitoma (FC) es un tumor neuroendocrino derivado de la cresta neural localizado en las glándulas suprarrenales y cuya forma de presentación puede ser muy variable. Las recomendaciones actuales nos indican realizar el estudio genético a los pacientes con FC, dado el porcentaje de casos cada vez más elevado de casos familiares. El objetivo de este estudio es comparar los FC esporádicos y familiares en relación a variables clínicas, diagnósticas y terapéuticas.

Métodos: Se analizan a los pacientes con diagnóstico de FC procedentes de un hospital terciario siguiendo criterios histológicos desde 1984-2021. El estudio genético se realizó en algunos casos mediante estudio dirigido a un gen concreto (55,88%) y, en otros casos, con un panel de genes oncológicos por Next- Generation-Sequencing (44,12%). Se analizaron variables sociodemográficas, clínicas, de diagnóstico, de tratamiento e histológicas. Estadística: Base SPSS v. 29. Análisis descriptivo y comparativo con chi cuadrado. $p < 0,05$: estadísticamente significativo.

Resultados: Se analizaron un total de 173 pacientes con FC. El estudio genético se realizó al 78% de los pacientes ($n = 123$). 88 pacientes (51%) presentaron una mutación germinal positiva, encontrando MEN2A (Cys634Tyr y Cys634Arg), SDHA, SDHD, VHL, NF1 y BRCA-1. Se encontraron las siguientes diferencias entre casos esporádicos y familiares: en cuanto a las variables demográficas, se encontraron diferencias en el sexo, con una mayor incidencia del sexo masculino entre los casos familiares (33 vs. 54,5%; $p = 0,02$). La edad media de presentación fue menor entre los casos familiares (36,2 años vs. 50,39 años; $p < 0,001$). La bilateralidad es más frecuente entre los casos familiares (68 vs. 12%; $p < 0,001$). En relación a la clínica relacionada con el FC, el 54,5% fueron asintomáticos en los casos familiares, con respecto al 10% en los casos esporádicos ($p < 0,001$). Se encontraron diferencias tanto en síntomas relacionados con la tensión arterial (TA) (TA *de novo*, paroxística, refractaria, hipoTA y ortostatismo) como en los síntomas cardíacos (taquicardia, dolor torácico, arritmias, cardiomiopatía), neurológicos (parestesias, hemiplejía, debilidad, mareos, temblor) y relacionados con la piel (sudoración) ($p < 0,001$). En relación al perfil catecolaminérgico, el patrón mixto de diferentes tipos de catecolaminas fue más frecuente entre los casos esporádicos con respecto a los familiares (58 vs. 36%; 0,025). No se encontraron diferencias entre las características histológicas relacionadas con un mayor potencial maligno (escala de Pass). Por otro lado, sí se encontró un mayor porcentaje de complicaciones intraoperatorias en los casos

esporádicos (34 vs. 18%; $p = 0,045$) y de complicaciones posquirúrgicas (hipertensión arterial, hipoglucemia, sangrado) (21 vs. 8%; $p = 0,045$).

Conclusiones: Existen diferencias entre el FC esporádico y familiar tanto en la edad de diagnóstico como en el sexo, la forma de presentación, el diagnóstico bioquímico, la clínica y las complicaciones intra y posoperatorias. Además de ser importante el estudio genético en estos pacientes dado el alto porcentaje de casos familiares, estas características también nos pueden orientar al carácter esporádico o familiar de un FC.