



17 - PENETRANCIA DE FEOCROMOCITOMAS Y PARAGANGLIOMAS EN 118 PORTADORES DE VARIANTES PATOGENICAS DE SDHB DEL REGISTRO DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE, FEOCROMOCITOMAS Y PARAGANGLIOMAS

A.R. Romero Lluch¹, M. Tous Romero², A. Casteràs Román³, M. Paja Fano⁴, M. González Boillos⁵, P. Sánchez Sobrino⁶, P. Portillo Ortega⁷, C. Lamas Oliveira⁸ y N. Valdés Gallego⁹

¹Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. ²Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla. ³Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. ⁴Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario de Basurto. Bilbao. ⁵Endocrinología y Nutrición. Hospital General Universitario de Castellón. ⁶Endocrinología y Nutrición. Hospital Montecelo. Vigo. ⁷Endocrinología y Nutrición. Hospital General Universitario Reina Sofía. Murcia. ⁸Endocrinología y Nutrición. Complejo Hospitalario General Universitario de Albacete. ⁹Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón.

Resumen

Introducción: Los portadores de variantes patogénicas de *SDHB* (*SDHB+*) tienen riesgo de desarrollar feocromocitomas y paragangliomas (PPGLs), así como que estos metastaticen. Ambos riesgos no están totalmente establecidos en la literatura.

Objetivos: Describir la penetrancia de los tumores asociados a *SDHB*.

Métodos: Pacientes *SDHB+* recogidos en el Registro de Neoplasia Endocrina Múltiple, Feocromocitomas y Paragangliomas de la SEEN.

Resultados: Se analizaron datos de 118 portadores, 66 (55,9%) mujeres, 37 casos índices. La mediana de seguimiento fue de 5 años (2,5-14,5) para los casos índices y de 2 años (1,1-9,2) para los portadores no índices. La penetrancia de PPGL estimada por Kaplan-Meier fue del 50% a los 57,3 ± 2,7 años (IC95% 51,87-62,74) en la muestra total, pero significativamente mayor en los casos índice que en los pacientes de cribado genético, siendo a los 50 años del 68% y 20,4%, respectivamente ($p < 0,001$). 53/118 pacientes fueron diagnosticados con PPGLs; 27 (50,9%) PGLs tóracoabdominales (PGLTAs), 20 (37,7%) PGLs cabeza y cuello (PGLCCs), y 6 (12,7%) feocromocitomas (FEOs), 11 (20,3%) sincrónicamente. La penetrancia estimada por Kaplan-Meier fue menor en los PGLCCs (50% a los 50,5 ± 3,9 años (IC95% 42,6-58,3) que en los PGLTAs 37,0 ± 2,9 años (IC95% 31,2-42,8) y en los FEOs 27 ± 5,3 años (IC95% 16,4-37,5), $p = 0,003$. 6/37 casos índices (16,2%) desarrollaron metástasis debido a PGLs abdominales, 4 sincrónicamente y 2 casos 5 y 23 años después del diagnóstico de PPGLs; 2 pacientes fallecieron 2 y 9 años tras el diagnóstico inicial. Se detectaron macroadenomas hipofisarios no funcionantes en 3 pacientes, 1 caso de GIST y 2 pacientes presentaron oncocitoma renal.

Conclusiones: Estos son los primeros datos de portadores *SDHB* en nuestro país. Comparados con

la literatura sugieren que el riesgo de desarrollar PPGLs es similar, pero el de metástasis es menor, aunque es preciso mayor tiempo de seguimiento para confirmar estos datos.