



## 25 - RESULTADOS DE UN PROTOCOLO MULTICÉNTRICO DE SEGUIMIENTO DE PORTADORES NO ÍNDICES DE MUTACIONES EN SUCCINATO DESHIDROGENASA (SDH) B Y C

A.R. Romero-Lluch<sup>a</sup>, M.C. Tous Romero<sup>b</sup>, J.I. Fernández Peña<sup>c</sup>, J.I. Cuenca Cuenca<sup>a</sup>, S. Dueñas Disotuar<sup>d</sup>, F.J. García Gómez<sup>b</sup> y E. Navarro González<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>b</sup>Hospital Universitario Virgen Macarena. Barcelona. <sup>c</sup>Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla.

### Resumen

**Introducción:** En el año 2015 elaboramos un protocolo multicéntrico provincial para seguimiento de portadores de mutaciones en SDHB y C.

**Objetivos:** Evaluar el rendimiento del protocolo diseñado para el seguimiento de portadores asintomáticos SDHB y conocer la penetrancia de manifestaciones asociadas a los síndromes de paraganglioma-feocromocitoma (PGL-FEO) familiar en portadores no índices.

**Métodos:** Estudio observacional prospectivo (enero 2015-marzo 2019). Se incluyeron los portadores SDH+ no índices. Se determinaron catecolaminas en orina 24 horas anuales. En SDHB se realizó inicialmente PET/TC con <sup>18</sup>F-DOPA + <sup>18</sup>F-FDG. En SDHC se solicitó RMN cabeza y cuello si catecolaminas negativas o <sup>18</sup>F-DOPA PET/TC si positivas. Tras primer screening negativo continuaron seguimiento morfológico bienal.

**Resultados:** n = 53. SDHB (n = 40, 11 familias). 52% mujeres. Edad al diagnóstico genético 47,7 ± 18,5 años. Tiempo seguimiento 20,6 ± 15,8 meses. Se encontraron lesiones hipermetabólicas en 13/40 casos en PET/TC con <sup>18</sup>F-DOPA y/o <sup>18</sup>F-FDG (2 falsos positivos del <sup>18</sup>F-FDG PET/TC y 11 verdaderos positivos). 9 pacientes presentaron lesiones en relación al síndrome: 4 PGL abdominales, 2 cervicales, 1 torácico, 1 feocromocitoma y 1 hiperplasia medular (55,5% funcionantes). 1 caso metastásico. Se obtuvo confirmación histológica en 6/9 casos. En 2/11 pacientes se hallaron neoplasias malignas sin relación con el síndrome. La sensibilidad y especificidad del PET/TC con <sup>18</sup>F-FDG fue 100% y 92% (85% y 100% con <sup>18</sup>F-DOPA). La penetrancia de manifestaciones del S.PGL-FEO tipo 4 fue 25%. SDHC (n = 13, 2 familias). 53,8% varones. Edad al diagnóstico 49,6 ± 13,6 años. Seguimiento 28,1 ± 13,6 meses. El único hallazgo fue 1 macroadenoma hipofisario.

**Conclusiones:** El protocolo propuesto detectó PGL/FEO en un 22,5% de portadores no índices SDHB+, de los cuales solo el 55% tenían catecolaminas elevadas. Además, permitió detectar otras neoplasias insospechadas. La penetrancia en portadores SDHC+ es baja.