



101 - SOLICITUD DE PRUEBAS GENÉTICAS EN PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE FEOCROMOCITOMA Y/O PARAGANGLIOMA EN EL ÁREA DE SALUD DE ALBACETE ENTRE 2010-2015

C.M. Jiménez^a, C. Gonzalvo^b, R.P. Quílez^d, P. Pinés^c, M. Olmos^a, A.E. Sirvent^a y C. Lamas^a

^aHospital General Universitario de Albacete. España. ^bHospital General de Hellín. España. ^cHospital General Almansa. España. ^dHospital General de Villarrobledo. España.

Resumen

Introducción: Objetivos: determinar la proporción de solicitud de pruebas genéticas en pacientes con PPGL en Área Salud Albacete, el % de pacientes con mutación germinal y el análisis de factores asociados a la solicitud de pruebas genéticas y a la presencia de mutación

Métodos: 47 pacientes con PPGL en Albacete entre 2010-2015, seleccionando 38 casos con histología + y 1 con claro diagnóstico. Se recogieron: edad, localización PPGL, secreción hormonal, cuadro sindrómico, antecedentes familiares (AF) y servicio responsable.

Resultados: 18 varones y 21 mujeres. Edad media $53,92 \pm 17,8$. 18 feocromocitomas (F) (1 bilateral), 19 paragangliomas (P) [13 cabeza/cuello (c/c) (3 múltiples) y 6 torácico, abdominal o pélvico (1 recurrente y 1 maligno)] y 2 paraganglioma + feocromocitoma (P+F). 21 secretores, 14 no secretores y 4 desconocido. 3 síndrome asociado (3 MEN2A). 5 AF+ (3 Ca medular tiroides, 2 PPGL). 23 a cargo Endocrino, 9 Vascular, 2 Interna, 2 Otorrino, 1 Urología, 1 Nefrología y 1 Neurocirugía. Se realizó estudio genético en 21 pacientes (54%). Eran más jóvenes ($46,6 \pm 18,4$ vs $62,4 \pm 12,9$, p 0,004), con más AF+ (5/21 vs 0/18, p 0,026), más múltiples (7/21 vs 0/18, p 0,006), más secretores (15/19 vs 6/16, p 0,012) y vistos por endocrino (18/21 vs 5/18, p 0,0002) y menos P c/c unilateral (1/21 vs 9/18, p 0,001). No hubo diferencias en sindrómicos (3/21 vs 0/18, p 0,095) ni en localización: P+F (2/21 vs 0/18), F (10/21 vs 8/18), P(9/21 vs 10/18). Se encontraron 7 mutaciones germinales (33%): 3RET, 3SDHB y 1SDHD. Eran más jóvenes ($33,7 \pm 11,3$ vs $53 \pm 18,1$, p 0,018), más sindrómicos (3/7 vs 0/14, p 0,0082), más AF+ (5/7 vs 0/14, p 0,0003) y más múltiples (5/7 vs 2/14, p 0,008) pero no más F (3/7 vs 7/14, p 0,75), P (3/7 vs 6/14, p1) o P+F (1/7 vs 1/14, p 0,59).

Conclusiones: Aunque las guías actuales recomiendan estudio genético a todo PPGL, en nuestro medio sólo se hizo al 54%, siendo más jóvenes, con AF+, múltiples, secretores y vistos por endocrino. Un 33% de ellos tenían mutación germinal, y eran más jóvenes, con AF+, MEN2A o múltiples.