



## 7 - DIFERENCIAS ENTRE FEOCROMOCITOMA ESPORÁDICO Y FAMILIAR. DETERMINACIÓN DE UN PERFIL PARA EL DIAGNÓSTICO DE UN FEOCROMOCITOMA FAMILIAR

M.C. Muñoz Ruiz<sup>1</sup>, B. Febrero Sánchez<sup>2</sup>, J.M. Rodríguez González<sup>2</sup>, A.M. Hernández Martínez<sup>4</sup>, F.M. Rodríguez Rubio<sup>3</sup>, M.T. Roca Belijar<sup>3</sup> y F.J. Tébar Massó<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Endocrinología y Nutrición, Hospital Comarcal del Noroeste, Caravaca. <sup>2</sup>Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar. <sup>3</sup>Medicina de Familia y Comunitaria, Hospital Comarcal del Noroeste, Caravaca. <sup>4</sup>Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar. <sup>5</sup>Catedrático Endocrinología y Nutrición Jubilado, Murcia.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** El feocromocitoma (FC) se define como un tumor neuroendocrino derivado de las células cromafines de la médula adrenal y se considera un paraganglioma intraadrenal (WHO 2022). El 30-40% de éstos se asocian con mutaciones germinales. El objetivo es analizar las diferencias entre el FC esporádico y familiar y determinar un perfil asociado al FC familiar.

**Métodos:** Se ha incluido a todo paciente con diagnóstico de FC, de entre 1984 y 2021, solo aquellos con estudio genético.

**Resultados:** Se analizaron 123 pacientes, el 51% tenían una mutación germinal positiva, los genes hallados son RET, SDHA, SDHD, NF1, VHL y BRCA-1. En las variables estudiadas encontramos los siguientes resultados con resultados estadísticamente significativos: Sexo: más incidencia de sexo masculino en familiares ( $p = 0,02$ ). Edad media: menor en los familiares ( $p < 0,001$ ). Bilateralidad: más frecuente en los familiares ( $p < 0,001$ ). Clínica: porcentaje mayor de asintomáticos en los FC familiares ( $p < 0,001$ ); los síntomas con diferencias estadísticamente significativas son los relacionados con tensión arterial, cardiológicos, neurológicos y dermatológicos (todos  $p < 0,001$ ). Diagnóstico bioquímico: el perfil mixto fue más frecuente en FC esporádicos ( $p = 0,025$ ). Tamaño el de los FC familiares era menor ( $p = 0,002$ ). Además, se ha realizado un estudio multivariante en el que salen estadísticamente significativas: edad al diagnóstico ( $p < 0,001$ ), bilateralidad ( $p < 0,001$ ), síntomas relacionados con TA ( $p = 0,034$ ) y tamaño ( $p = 0,011$ ). Teniendo en cuenta estas variables, se determina un perfil para FC familiares y hemos creado una calculadora que predice la probabilidad de tener un FC familiar.

**Conclusiones:** se evidencian diferencias estadísticamente significativas entre los FC esporádicos y familiares a nivel de variables demográficas, bilateralidad, clínica y diagnóstico, y, con estos hallazgos se puede determinar un perfil que nos da una probabilidad de que el FC se trate de un FC familiar.