



## 12 - IDENTIFICACIÓN DE VARIACIONES EN LA LÍNEA GERMINAL RELACIONADAS CON LOS FEOCROMOCTIOMAS Y PARAGANGLIOMAS (PPGLs) EN UNA POBLACIÓN ESPAÑOLA

I. Martínez de la Piscina<sup>a</sup>, I. González-Moro<sup>a</sup>, R. Martínez Salazar<sup>a</sup>, G. Pérez de Nanclares<sup>a</sup>, A. Cortazar<sup>a,b</sup>, M.D. Moure<sup>a,b</sup>, I. Rica Echevarría<sup>a,b</sup>, E. Diego<sup>a,b</sup>, S. Gaztambide<sup>a,b</sup> y L. Castaño<sup>a,b</sup>

<sup>a</sup>Biocruces Bizkaia Health Research Institute. Barakaldo. <sup>b</sup>Hospital Universitario Cruces. Barakaldo.

### Resumen

**Introducción:** Los feocromocitomas y los paragangliomas son tumores raros derivados de la cresta neural, muy heterogéneos y altamente asociados a mutaciones genéticas hereditarias. Dado que la lista de genes relacionados aumenta, la secuenciación de nueva generación (NGS) surge como una herramienta útil en la comprensión de los mecanismos moleculares involucrados en la patogénesis de estos tumores. El propósito de este estudio fue caracterizar clínicamente e identificar las variantes en la línea germinal de los PPGLs de nuestra población.

**Métodos:** Se recogieron los datos clínicos de 23 pacientes diagnosticados de PPGL. Las alteraciones en la línea germinal se identificaron mediante un panel de genes que contenía 16 genes susceptibles: *VHL*, *RET*, *NF1*, *KIF1β*, *EGLN1*, *TMEM127*, *MAX*, *SDHB*, *IDH1*, *IDH2*, *SDHD*, *SDHA*, *SDHAF2*, *MDH2*, *SDHC* y *FH*.

**Resultados:** En nuestra población el feocromocitoma fue el diagnóstico más común (82,6%). Identificamos una variante en la línea germinal en 11 casos (48%). El 75% de los paragangliomas presentaron una alteración genética, de estos el gen mutado más frecuente fue el *SDHB*. Entre los feocromocitomas, el 42% fue positivo para los genes *VHL*, *TMEM127*, *NF1*, *SDHD*, *IDH1*, *SDHB*, *KIF1B* o *IDH2*. No se identificaron diferencias en la edad entre los portadores de mutaciones y los no portadores.

**Conclusiones:** Cerca del 50% de los casos fue diagnosticado genéticamente mediante NGS demostrando el valor del cribado genético en estos pacientes.

Financiación: Departamento de Salud y Departamento de Educación del Gobierno Vasco; ISCIII y Endo ERN.