

## Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma (PGL/PCC) hereditario

### Lo que debe saber sobre el síndrome de PGL/PCC hereditario

Las personas con síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario (PGL/PCC, por sus siglas en inglés) tienen un mayor riesgo de tener paragangliomas, que son tumores que se forman en el tejido neuroendocrino (un tipo de tejido nervioso), y feocromocitomas, que son paragangliomas que se forman en las glándulas suprarrenales. Los PCC secretan hormonas que pueden causar síntomas como presión alta, dolores de cabeza y palpitaciones del corazón. Por lo general, los PGL o PCC son benignos, pero pueden llegar a ser cancerosos. Las personas con síndrome de PGL/PCC hereditario también pueden correr el riesgo de tener tumores del estroma gastrointestinal (GIST, por sus siglas en inglés) (tumores del tubo digestivo) y cáncer de mama, de riñón y de tiroides.

Por lo general, el síndrome de PGL/PCC hereditario se produce por mutaciones en uno de cinco genes: *SDHA*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD* y *SDHAF2A*. Estos se conocen colectivamente como genes *SDHx*. Las mutaciones en otros genes también pueden aumentar los riesgos de PGL o PCC.

### Riesgos de cáncer asociados a mutaciones en los genes *SDHx*

El riesgo de PGL o PCC de las personas que tienen una mutación en los genes *SDHx* varía mucho según el gen y la persona. El riesgo estimado de PGL o PCC (hasta los 50 años) es de hasta el 86 % en las personas con una mutación en el gen *SDHD* y de menos del 50 % al 77 % en las personas que tienen una mutación en el gen *SDHB*. Se desconocen las estimaciones de riesgo de las personas con mutaciones en los otros genes *SDHx*.

El riesgo de que un PGL o PCC se vuelva canceroso es mayor en las personas con una mutación en el gen *SDHB*, con estimaciones que oscilan entre el 34 % y el 97 %. Este riesgo parece ser bajo en una persona con una mutación en los genes *SDHC* y *SDHD*, y se desconoce en el caso de los otros genes *SDHx*.

### Riesgos para los familiares

Las mutaciones en los genes *SDHx* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación en los genes *SDHx* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación en los genes *SDHx* pueden tener uno o más PGL o PCC, o no tener ninguno.

Las mutaciones en el gen *SDHD* (y posiblemente en el gen *SDHAF2*) conllevan diferentes riesgos de PGL o PCC según de qué progenitor se herede la mutación. Las mutaciones en estos genes heredadas del padre están asociadas a riesgos mucho más altos de PGL o PCC que las mutaciones heredadas de la madre.

## Tratamiento de los riesgos de cáncer

La Endocrine Society (Sociedad de Endocrinología) ha publicado “Pheochromocytoma and Paraganglioma: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline” (Feocromocitoma y paraganglioma: una guía de práctica clínica de la Sociedad de Endocrinología). Se recomienda que las pruebas de detección habituales comiencen entre los 6 y 8 años.

- Se puede hacer un examen físico anual (incluyendo una evaluación de la presión y de arritmia o de masas abdominales palpables).
- Se puede hacer un examen anual de orina de 24 horas de metanefrinas fraccionadas y catecolaminas o metanefrinas fraccionadas sin plasma. Se puede hacer un examen anual de metoxitiramina en plasma. Se puede hacer un seguimiento con estudios por imágenes de los resultados anormales de las pruebas bioquímicas de detección.
- Se pueden hacer resonancias magnéticas (MRI, por sus siglas en inglés) o tomografías computarizadas (CT, por sus siglas en inglés) periódicas (p. ej., cada 2 a 4 años) de abdomen, tórax, pelvis, base del cráneo y cuello.
- Se pueden hacer estudios por imágenes periódicos (p. ej., cada 2 a 4 años) utilizando una técnica especializada llamada centellografía con 123I-MIBG (metayodobencilguanidina).
- Se puede considerar la posibilidad de hacer pruebas para detectar GIST en personas con síntomas gastrointestinales inexplicables (p. ej., dolor abdominal, náuseas, vómitos, dificultad para tragar), obstrucción interna o anemia.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer pruebas de detección de cáncer de riñón, que pueden incluir análisis de orina para detectar pequeñas cantidades de sangre en la orina o pruebas de diagnóstico por imágenes (ecografía, CT, MRI).

*Última actualización: 1/9/2020*