



RV/H-1. - LA HIPERTENSIÓN ARTERIAL ENDOCRINA Y SU ORIGEN FAMILIAR: ACTUALIZACIÓN EN FEOCROMOCITOMAS Y PARAGANGLIOMAS

G. Ropero Luis¹, T. Ruiz Gracia², J. Marco³, Á. Molino³, P. de Miguel Novoa², A. Díaz Pérez²

¹Servicio de Medicina Interna. Hospital Regional Universitario de Málaga. Málaga. ²Servicio de Endocrinología, Metabolismo y Nutrición, ³Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Resumen

Objetivos: Los feocromocitomas (FCC) y paragangliomas (PGG), a pesar de su baja incidencia (2-5 casos por millón de habitantes y año), ocupan un lugar destacado dentro del diagnóstico diferencial de las crisis hipertensivas y la hipertensión arterial (HTA) refractaria, siendo la causa del 0,2-0,6% de los nuevos diagnósticos de HTA. Las metanefrinas (metabolitos de catecolaminas) fraccionadas en orina de 24 horas o en plasma, junto con la TC (abdomen y tórax) y la RMN (cabeza y cuello), tienen una elevada sensibilidad en el diagnóstico de estos tumores. En pacientes con alta sospecha clínica sin evidencia analítica y/o radiológica, más aún si son jóvenes, está indicada la realización de otras pruebas de imagen más específicas, como el SPECT-TC con 123I-MIBG y el PET-TC con 18F-DOPA. La anamnesis sobre antecedentes familiares es fundamental dada la alta proporción de casos hereditarios, estimada en un 35% con el descubrimiento en los últimos años de nuevos síndromes de FCC/PGG familiares con herencia autosómica dominante. El objetivo principal de este estudio es analizar las características clínicas de una cohorte de pacientes con FCC/PGG, con especial atención a la sintomatología y al diagnóstico.

Métodos: Se identificaron 45 casos de FCC/PGG confirmados histopatológicamente en el Hospital Clínico San Carlos (Madrid) entre 1988-2013, a partir de los datos de las historias clínicas realizadas en el momento del diagnóstico.

Resultados: La edad media al diagnóstico fue de 48,5 (17,9) años, siendo el 56% mujeres. El 36% de los pacientes genotipados (33) presentaba mutaciones patogénicas en la línea germinal. El 80% de los casos eran intraadrenales (45% derechos, 22% izquierdos, 13% bilaterales), siendo el 20% restante extraadrenales (9% abdominales, 4% torácicos, 9% en cabeza y cuello); el 18% eran multifocales. En el momento del diagnóstico el 58% de los casos presentaba HTA: el 29% estaba diagnosticado de HTA esencial, el 7% presentaba crisis hipertensivas paroxísticas, y el 22% tenía HTA esencial con crisis paroxísticas. Otros síntomas frecuentes fueron cefalea (36%), palpitaciones (36%) y diaforesis (27%). El 40% de los pacientes relataba episodios de crisis con dos o más de estos síntomas y signos. La edad media al diagnóstico en los casos intraadrenales fue de 50,1 (17,7) años, mientras que la mediana en los casos extraadrenales fue de 33,7 (31-58) años ($p = 0,15$). La presencia de HTA al diagnóstico, acompañada o no de otros síntomas, fue más frecuente en los tumores intraadrenales, con un 64% de los casos frente al 33% ($p = 0,14$); el 56% de los casos intraadrenales estaba diagnosticado de HTA esencial, y el 22% presentaba además crisis hipertensivas paroxísticas. El resto de síntomas y signos también fueron más frecuentes en los

tumores intraadrenales. El 91% de los tumores intraadrenales eran secretores de adrenalina y/o noradrenalina, por un 29% de los extraadrenales.

Discusión: Una importante proporción de FCC/PGG presentaba HTA al diagnóstico, sobre todo entre los casos intraadrenales. La clínica al diagnóstico fue más frecuente en los casos intraadrenales, debido a la mayor prevalencia de tumores funcionantes. En nuestra serie el estudio de mutaciones en la línea germinal permitió identificar FCC/PGG familiares en pacientes jóvenes asintomáticos.

Conclusiones: Es necesario descartar la presencia de un FCC/PGG ante un paciente con HTA refractaria al tratamiento y/o con crisis hipertensivas recurrentes, sobre todo si se acompañan de diaforesis, cefalea o palpitaciones. El estudio de mutaciones en la línea germinal debe ser considerado en todos los pacientes con FCC/PGG.