



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en SDHA

Síndrome hereditario de paraganglioma y feocromocitoma

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **SDHA**. Esto significa que tienes un riesgo aumentado de desarrollar paragangliomas y feocromocitomas, y con menor frecuencia otros tumores, como algunos tumores del estroma gastrointestinal (GIST). Con **SDHA**, este riesgo es bajo: la gran mayoría de las personas portadoras nunca desarrolla un tumor. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado junto a tu equipo de salud.



Lo que **SÍ** significa

- Tienes un riesgo algo mayor que el promedio de desarrollar algunos tumores.
- Puedes acceder a controles que detectan estos tumores a tiempo.
- Tus familiares cercanos pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que **NO** significa

- No significa que tengas cáncer ni que vayas a tenerlo con seguridad.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que debas tomar decisiones de inmediato: hay tiempo para informarte.



¿Qué es el gen SDHA?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **SDHA**. Este gen forma parte de una enzima llamada succinato deshidrogenasa (SDH), que funciona dentro de las mitocondrias, las "centrales de energía" de las células. Cuando una copia no funciona, aumenta la probabilidad de que se formen algunos tumores, principalmente paragangliomas y feocromocitomas.

Los paragangliomas son tumores que se forman en tejido nervioso especializado, en el cuello, el tórax, el abdomen o la pelvis; cuando aparecen en la glándula suprarrenal se llaman feocromocitomas. La mayoría no son cáncer, pero algunos pueden extenderse a otros órganos. Muchos producen hormonas como la adrenalina, que pueden causar presión alta, palpitaciones, sudoración y dolor de cabeza.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

Riesgo aproximado de tener cáncer a lo largo de la vida:

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en SDHA
Paraganglioma o feocromocitoma	muy raro	~1–13%
Extensión a otros órganos (si aparece un tumor)	—	~15%
Tumor del estroma gastrointestinal (GIST)	muy raro	aumentado (poco frecuente)
Otros (hipófisis, riñón, neuroblastoma)	muy raro	descritos en pocos casos

Estimaciones de estudios internacionales (Hanson 2023; Kaplan 2024). Las cifras más bajas provienen de estudios poblacionales y las más altas de familias con casos. Muchas variantes en **SDHA** se encuentran en personas sin tumores ni antecedentes familiares; tu genetista evaluará tu caso.

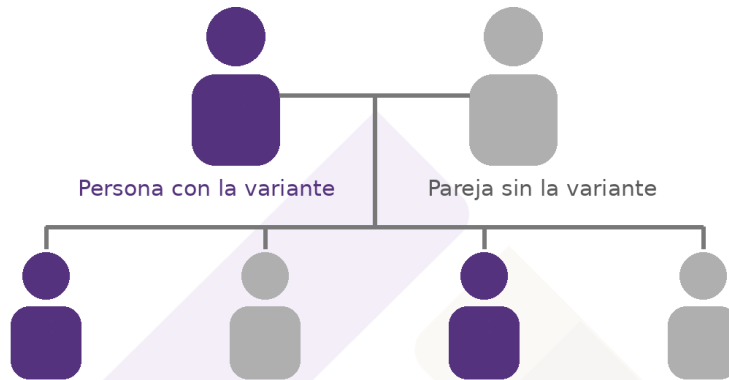


Recuerda: la gran mayoría de las personas con una variante en **SDHA** nunca desarrolla un tumor. Los controles permiten detectarlo a tiempo si aparece.



¿Cómo se hereda?

La variante se hereda de forma autosómica dominante: basta una copia alterada para tener el riesgo aumentado. Puede venir de la madre o del padre, y afecta por igual a hombres y mujeres. Cada hijo o hija de una persona con la variante tiene un 50% de probabilidad de heredarla.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante

Si ambos padres tienen una variante en **SDHA**, cada hijo tiene un 25% de probabilidad de heredar las dos. Esto puede causar una enfermedad grave de la infancia llamada síndrome de Leigh. Si planificas un embarazo, puedes conversar sobre la posibilidad de estudiar a tu pareja.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN de tumores neuroendocrinos y suprarrenales (versión 1.2026). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad y tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Niños, niñas y adultos		
Control de presión arterial y consultar ante síntomas (palpitaciones, sudoración, dolor de cabeza)	10–15 años	En cada control médico
Metanefrinas en sangre (libres) u orina de 24 horas (fraccionadas)	10–15 años	Anual (puede espaciarse)
Resonancia magnética de cuerpo completo (o desde la base del cráneo hasta la pelvis)	10–15 años	Cada 2–3 años (puede espaciarse)
Antes de una cirugía o una anestesia: medir metanefrinas	Siempre	Cada vez
Evitar tomografías (escáner) repetidas: preferir la resonancia, sobre todo en niños	Siempre	Siempre
Todas las personas		
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

*Recomendaciones según NCCN 2026: como **SDHA** tiene un riesgo bajo, los intervalos pueden espaciarse. Si no hay síntomas ni alteraciones previas, los exámenes anuales pueden omitirse y mantener la resonancia cada 2–3 años. Otras guías: las guías británicas (Hanson 2023; UKCGG 2025) proponen resonancia cada 3–5 años desde los 15 años y suspender los controles alrededor de los 80; el consenso internacional (Amar 2021) recomienda una evaluación completa antes de buscar un embarazo. No se recomienda resonancia de hipófisis de rutina.*



Si tienes o tuviste un tumor

Si el tumor produce hormonas, antes de la cirugía se indican medicamentos que controlan la presión arterial (bloqueo alfa) durante 1 a 2 semanas, y la operación se realiza en un equipo con experiencia, idealmente por vía mínimamente invasiva. Si el tumor está en la glándula suprarrenal, puede considerarse una cirugía que conserve parte de la glándula, porque pueden aparecer tumores en ambos lados.

Después del tratamiento, los controles continúan de por vida. Si el tumor se ha extendido, existen distintas opciones (medicamentos dirigidos como belzutifán, cabozantinib o sunitinib, radiofármacos y quimioterapia; la temozolomida podría ser especialmente útil con **SDHB**). El comité oncológico definirá el mejor tratamiento para tu situación.



¿Qué significa para mi familia?



Comparte tu resultado con tus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos). Una copia del informe del laboratorio les facilitará el estudio.



Ellos pueden estudiarse solo para la variante que se encontró en ti. Es un examen más simple y económico que el tuyo.



Hombres y mujeres tienen el mismo riesgo y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas pueden estudiarse antes de los 10 años, cuando comienzan los controles. Como el riesgo es bajo, es importante conversar antes los beneficios y limitaciones del estudio.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo vuelve a ser similar al de la población general (salvo que tenga otros antecedentes).



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener un tumor?

Muy probablemente no. Con **SDHA**, la gran mayoría de las personas portadoras nunca desarrolla un tumor. Los controles se hacen para detectarlo a tiempo en las pocas personas en que aparece.



¿Qué síntomas debo vigilar?

Consulta si tienes presión arterial alta (especialmente en una persona joven o difícil de controlar), episodios de palpitaciones, sudoración intensa, dolor de cabeza o palidez, o un bulto en el cuello. Muchos tumores no dan síntomas, por eso son importantes los controles.



¿Es lo mismo que tener una variante en SDHB?

No. Ambos genes forman parte de la misma enzima, pero con **SDHA** el riesgo de desarrollar un tumor es mucho menor, y los controles comienzan más tarde y pueden ser más espaciados.



¿Puedo embarazarme?

Sí. Antes de buscar un embarazo se recomienda completar los controles (exámenes de sangre u orina y resonancia), porque un tumor que produce hormonas puede causar complicaciones durante el embarazo o el parto. Lo mismo antes de una cirugía o anestesia.



5

¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias. Tu equipo puede orientarte sobre cuáles corresponden a tu situación.

Recuerda: conocer tu resultado te permite adelantarte. Con información, controles y acompañamiento, puedes cuidar tu salud y la de tu familia.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Neuroendocrine and Adrenal Tumors. Versión 1.2026.

Amar L, Pacak K, Steichen O, et al. International consensus on initial screening and follow-up of asymptomatic SDHx mutation carriers. Nat Rev Endocrinol. 2021;17(7):435-444.

Hanson H, Durkie M, Lalloo F, et al. UK recommendations for **SDHA** germline genetic testing and surveillance in clinical practice. J Med Genet. 2023;60(2):107-111.

Kaplan AL, Dwight T, Luxford C, Benn DE, Clifton-Bligh RJ. **SDHA**-related pheochromocytoma and paraganglioma: review and clinical management. Endocr Relat Cancer. 2024;31(10):e240111.

Rednam SP, Kamihara J, Beckett KD, et al. Update on tumor surveillance for children with hereditary pheochromocytoma/paraganglioma syndromes. Clin Cancer Res. 2025;31(16):3368.

UK Cancer Genetics Group. **SDHA** germline pathogenic variant carriers, versión 1. 2025.

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.