



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en SDHB

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 **SDHB**. Esto significa que tienes un riesgo aumentado de desarrollar paragangliomas y feocromocitomas, y en menor medida otros tumores, como algunos cánceres de riñón. Saberlo es una gran ventaja: los controles periódicos permiten detectar estos tumores cuando son pequeños y más fáciles de tratar. 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 más alto que el promedio de desarrollar algunos tipos de cáncer.
- Puedes acceder a controles especiales y a medidas que reducen ese riesgo.
- 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 SDHB?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **SDHB**. 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 SDHB
Paraganglioma o feocromocitoma	muy raro	~25% a los 60 años; ~35% a los 80
Extensión a otros órganos (si aparece un tumor)	—	~10–25% en familiares estudiados; 40–60% en series de pacientes
Cáncer de riñón	~2%	~5% a los 60 años
Tumor del estroma gastrointestinal (GIST)	muy raro	~2%

Estimaciones de estudios internacionales en familiares identificados por estudio de la familia (Andrews 2018; Davidoff 2024; Amar 2021). Los tumores pueden aparecer desde la infancia (se han descrito desde los 6 años) y el riesgo sigue aumentando con la edad. Entre los genes SDH, SDHB es el que tiene mayor riesgo de tumores que se extienden a otros órganos, por eso los controles son especialmente importantes.

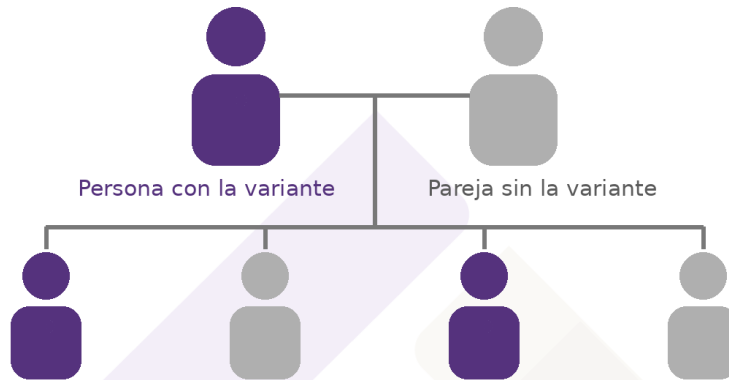


Recuerda: muchas personas con una variante en **SDHB** nunca desarrollan un tumor. Con controles periódicos, cuando aparece, suele detectarse a tiempo.



¿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

Muy rara vez, si ambos padres tienen una variante en **SDHB**, un hijo podría heredar las dos y tener una enfermedad metabólica grave de la infancia. Si tu pareja tiene antecedentes de estos tumores en su familia, conversa sobre la posibilidad de estudiarla.



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)	6–10 años	En cada control médico
Metanefrinas en sangre (libres) u orina de 24 horas (fraccionadas)	6–10 años	Anual
Resonancia magnética de cuerpo completo (o desde la base del cráneo hasta la pelvis)	6–10 años	Cada 2–3 años
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: los controles se mantienen de por vida. Si no hay síntomas ni alteraciones previas, los exámenes anuales pueden omitirse y mantener la resonancia cada 2–3 años. Otras guías: el consenso internacional (Amar 2021) propone metanefrinas cada 2 años en niños, agregar un examen de medicina nuclear (PET) en la primera evaluación de adultos, una evaluación completa antes de buscar un embarazo, y espaciar los controles después de los 70 años; las guías británicas (UKCGG 2025) inician los controles a los 5 años; algunas guías agregan una resonancia abdominal cada 2 años desde los 12 años para vigilar los riñones.



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 desde los 5 años, antes de la edad en que comienzan los controles, porque los tumores pueden aparecer en la infancia.



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?

No necesariamente. La mayoría de las personas con una variante en **SDHB** no desarrolla un tumor en la vida. Los controles permiten detectarlo a tiempo si 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.



¿Por qué los controles empiezan en la infancia?

Porque estos tumores pueden aparecer en niños y, con **SDHB**, tienen más probabilidad de extenderse si no se detectan a tiempo. Los controles en niños son simples: presión arterial, exámenes de sangre u orina y resonancia sin radiación.



¿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.

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.

Casey RT, Hendriks E, Deal C, et al. International consensus statement on the diagnosis and management of pheochromocytoma and paraganglioma in children and adolescents. Nat Rev Endocrinol. 2024;20(12):729-748.

Davidoff DF, De Abreu Lourenco R, Tsang VHM, et al. Outcomes of **SDHB** pathogenic variant carriers. J Clin Endocrinol Metab. 2024;109(9):2400-2410.

Andrews KA, Ascher DB, Pires DEV, et al. Tumour risks and genotype-phenotype correlations associated with germline variants in succinate dehydrogenase subunit genes **SDHB**, **SDHC** and **SDHD**. J Med Genet. 2018;55(6):384-394.

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

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