



## UN PHEOCHROMOCYTOME AUX MULTIPLES MUTATIONS

Dr Laurent VROONEN<sup>a</sup>, Dr Ibrahima MAIGA<sup>a</sup>, Pr Alexandre PERSU<sup>b</sup>,  
Pr Albert BECKERS<sup>a</sup>

<sup>a</sup> CHU Liège, Service d'Endocrinologie, <sup>b</sup> UCL, service de cardiologie



### Introduction

Environ 35% des paragangliomes des adultes sont associés à une atteinte de 17 gènes de prédisposition. Chez l'enfant, ce taux est de l'ordre de 70 à 85%. La maladie de Von Hippel Lindau (VHL) est caractérisée entre autre par la présence, dans 20% des cas, de phéochromocytome. L'atteinte est souvent bilatérale et rarement maligne.

### Observation

Mme FG est âgée de 18 ans lorsqu'elle développe ses premières crises hypertensives.

Les antécédents personnels et familiaux sont sans particularités.

Les examens complémentaires (dosages urinaires et imagerie (IRM, scintigraphie MIBG)) confirment la présence de phéochromocytomes bilatéraux sans autres localisations. L'analyse anatomopathologique suivant la surrénalectomie bilatérale confirme ce diagnostic.

L'analyse génétique retrouve une mutation faux-sens c.250G>C (exon 1 du gène VHL) responsable d'un VHL type 2C et une substitution c.34G>A (exon1 du gène SDHD).

L'analyse réalisée chez les parents de la patiente n'a pas retrouvé l'anomalie génétique de l'exon 1 du gène VHL, orientant vers une mutation *de novo*.

### Discussion

Le VHL (prévalence de 1/53000) est une maladie autosomique dominante. Une mutation du gène VHL est retrouvée *de novo* dans 20% des cas. Le syndrome est divisé en 2 sous-type (VHL1 et VHL2A-B-C).

Les phéochromocytomes associés sont bilatéraux (50% des cas) et malins dans <5% des cas.

La forme VHL2C est caractérisée par une atteinte exclusivement surrénalienne.

Le polymorphisme du gène SDHD rapporté ici a par ailleurs été rapporté de manière significativement élevée chez les patients NEM 2A (associant CMT, phéochromocytome et hyperparathyroïdie)(1). Son implication pathologique reste débattue (2).

Notre cas illustre l'importance d'une recherche génétique systématique dans les phéochromocytomes, permettant ainsi une optimisation de la prise en charge et de la surveillance du patient.

(1)(Lendvai et al, Clinics(Sao Paulo).2012;67Suppl.1:85-89)

(2)(<http://chromium.liacs.nl/LOVD2/SDH/home.php>)