

## NEUROFIBROMATOSE ET PHEOCHROMOCYTOME METASTATIQUE

Dr L. VROONEN<sup>a</sup>, Dr I. MAIGA<sup>a</sup>, Dr E. HAMOIR<sup>a</sup>, Dr H. LILET<sup>a</sup>, Dr C. GENNIGENS<sup>a</sup>

Pr A. BECKERS<sup>a</sup>

<sup>a</sup> CHU Liège, Service d'Endocrinologie, Liège - Belgique



### Introduction

Les phéochromocytomes sont rares (incidence annuelle de 1-4/10<sup>6</sup> personnes). Parfois asymptomatiques, leur pic d'incidence se situe à 40-50 ans avec un sex ratio de 1/1. Selon l'OMS, leur malignité est évoquée en présence de métastases. Les avancées récentes de la génétique ont permis une prise en charge adaptée.

### Cas clinique

Madame S, âgée de 30 ans, est adressée suite à la mise en évidence de fractures de colonne vertébrales et d'une masse surrénalienne droite de 8cm.

Les antécédents personnels et familiaux sont sans particularités si ce n'est un diagnostic de neurofibromatose cutanée.

Les analyses plasmatiques et urinaires orientent vers une tumeur médullosurrénalienne. L'analyse anatomopathologique et les résultats scintigraphiques confirment le diagnostic de phéochromocytome métastatique.

Les analyses génétiques réalisées sont négatives pour les gènes *VHL*, *ret*, *SDHB*, *SDH* et *SDHD*.

Après 4 cures de chimiothérapie, la patiente présente une réponse complète sur les métastases hépatiques.

Ce traitement sera suivi d'un traitement par radiothérapie métabolique.

### Discussion

La neurofibromatose de Recklinghausen est une maladie autosomique dominante causée par une mutation de la neurofibromine. Les néomutations sont retrouvées dans 30% à 50% des cas.

Le phéochromocytome y est associé dans moins de 12% des cas et est rarement malin. Les avancées génétiques ont permis d'identifier des gènes de prédisposition pour l'agressivité de ces tumeurs. Ainsi, une atteinte de *SDHB* confère un risque de malignité de l'ordre de 50%.

Notre cas illustre l'importance d'un suivi systémique et systématique chez les patients atteints de neurofibromatose. L'analyse génétique des patients atteints de phéochromocytome doit être systématique.

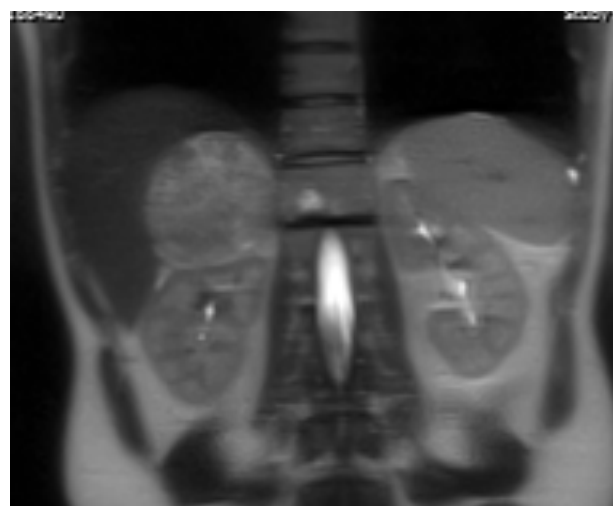


Figure 1 et 2 : RMN illustrant le phéochromocytome