

Prédisposition aux paragangliomes par mutation SDHB et carcinomes papillaires thyroïdiens : un cas familial

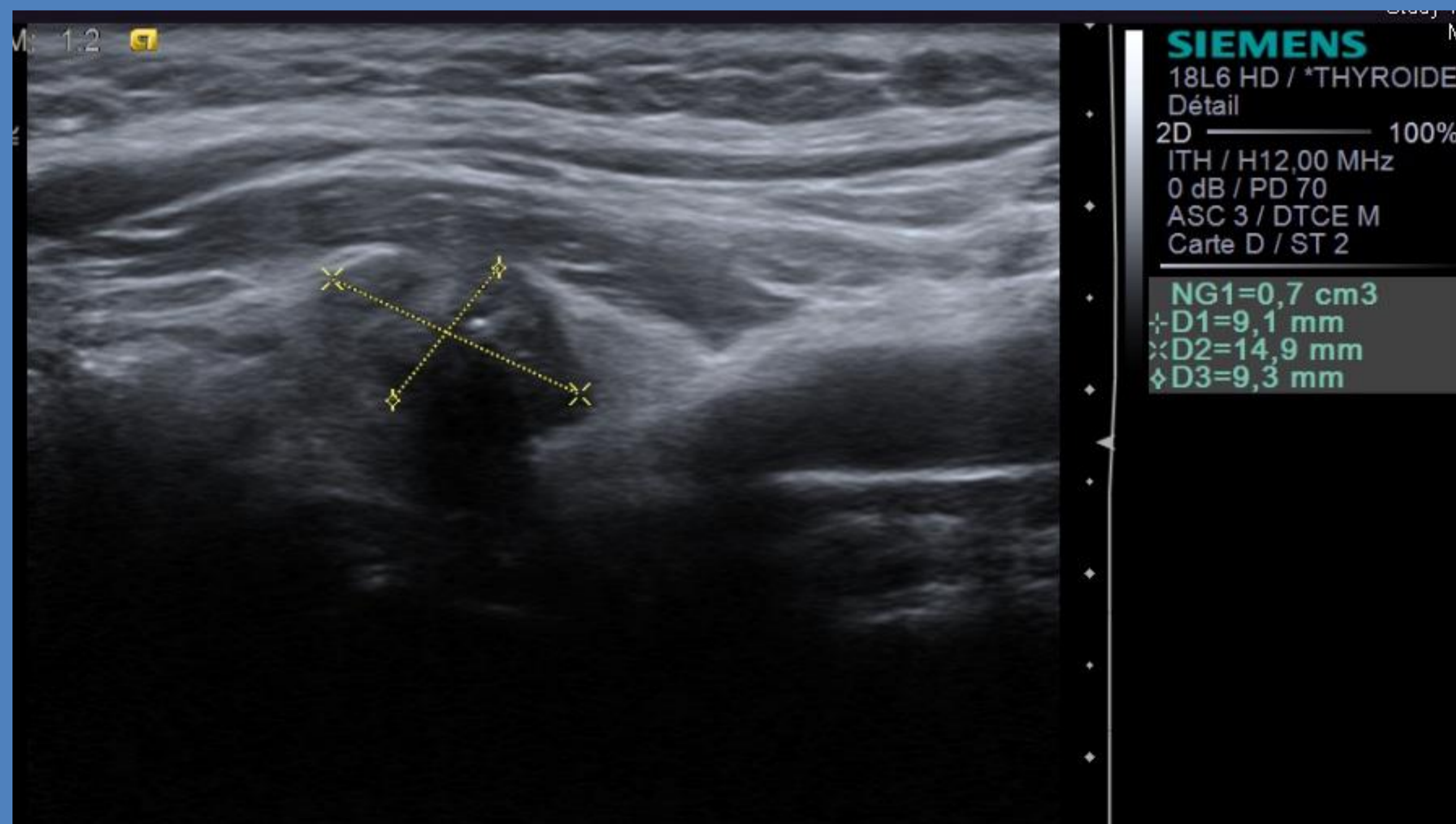
Mlle M. BUCHY^a, Dr C. BOURNAUD^b, Dr S. GIRAUD^c, Pr F. BORSON-CHAZOT^b

Introduction

Les tumeurs neuro-endocrines sont des tumeurs rares, développées au dépens des paragangliomes. Elles peuvent être découverte dans le cadre d'un syndrome sécrétant ou tumoral, de façon fortuite, ou encore lors d'un dépistage familial. Dans les syndromes héréditaires prédisposant aux paragangliomes familiaux, on trouve le groupe des mutations SDH, parmi lesquelles la SDHB. Cette mutation autosomique dominante prédispose à la survenue de paragangliomes, souvent malins. La présence de cette mutation pourrait également prédisposer à la survenue d'autres types de cancer.

CAS CLINIQUE

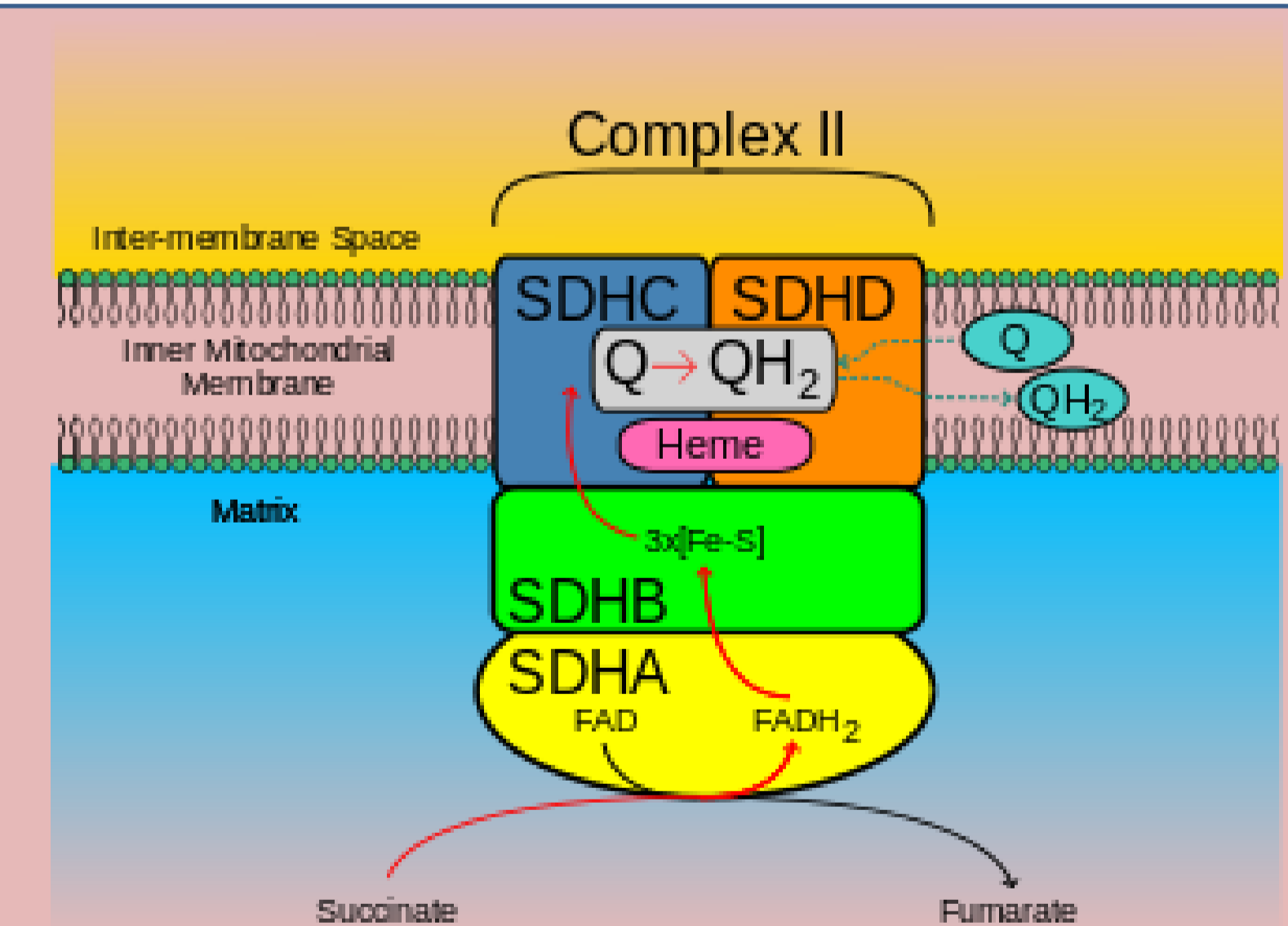
Une patiente de 66 ans, asymptomatique, est hospitalisée pour explorations complémentaires suite à la découverte d'une mutation SDHB dans le cadre d'un dépistage familial. La mutation SDHB a été découverte chez 2 neveux présentant un phéochromocytome. Le bilan de la patiente est négatif mais un incidentalome thyroïdien identifié à l'IRM cervicale se révèle être un carcinome papillaire thyroïdien de 15mm, de stade pT3. La patiente a 6 enfants : trois des quatre filles présentent une mutation SDHB au dépistage et ses deux fils n'ont pas été testés. Chez une de ses filles porteuse de la mutation SDHB, un carcinome thyroïdien papillaire multifocal de stade pT3 est également diagnostiqué au bilan complémentaire. Une autre fille porteuse de la mutation présente un micronodule thyroïdien qu'il est nécessaire de surveiller dans ce contexte.



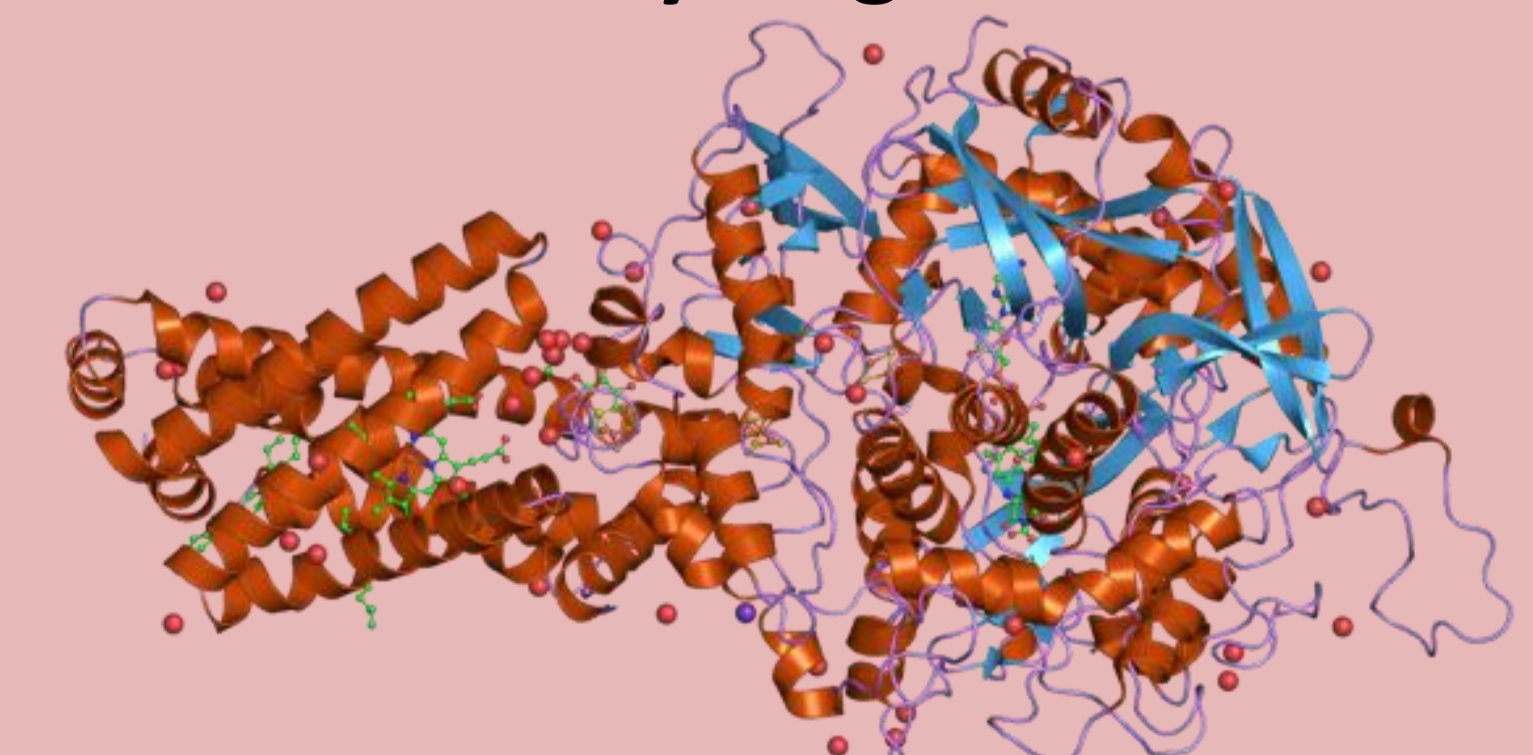
Echographie thyroïdienne de la patiente de 66 ans, montrant le nodule thyroïdien pathologique

Discussion:

Il est rapporté que la présence d'une mutation SDHB pourrait prédisposer, outre la survenue de paragangliomes, à des tumeurs du système extra-paraganglial (tumeurs rénales et carcinome thyroïdien). Cette observation, rapportant l'association d'une mutation SDHB familiale et des carcinomes papillaires de la thyroïde, pourrait en être l'illustration. La sous-unité SDHB faisant partie du complexe catalytique de la succinate deshydrogénase, enzyme présente sur la membrane interne des mitochondries, l'atteinte de ce site par délétion large du gène pourrait favoriser le développement de tumeurs adrénégiques et également non-adrénégiques tel que des carcinomes thyroïdiens.



Sous-unités de la succinate deshydrogénase



Complexe Succinate deshydrogénase, sous-unité B

Affiliations

^a Hospices civils de Lyon, Lyon ;

^b Fédération d'endocrinologie et centre de médecine Nucléaire, Bron ;

^c Service de génétique clinique et moléculaire, Hôpital Edouard Herriot, Lyon



Hôpitaux de Lyon