

Macroprolactinome géant et phéochromocytome familial : Une association fortuite ?

L. Balaire^a, S. Giraud^b, E. Jouanneau^c, G. Raverot^a

^aFédération d'endocrinologie - Groupement Hospitalier Est, Lyon, FRANCE ; ^bService de génétique clinique et moléculaire - Hôpital Edouard Herriot, Lyon, FRANCE ; ^cService de neurochirurgie - Hôpital neurologique Pierre Wertheimer - Groupement Hospitalier Est, Lyon, France

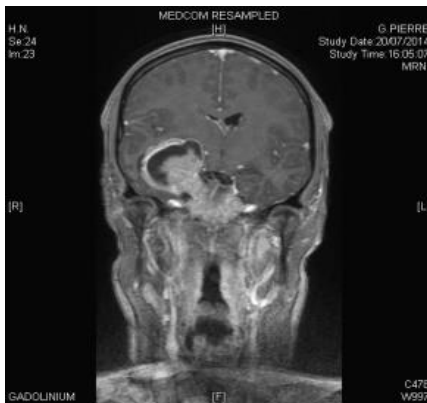
1. Introduction

La prévalence des adénomes hypophysaires (AH) est de 1/1000. Les AH familiaux comptent pour 3 à 5% de tous les AH confondus. Les phéochromocytomes (P) sont des tumeurs neuroendocrines rares dont les formes familiales représentent 30% des cas. L'association AH/P avec des mutations des gènes de la succinate déshydrogénase (SDH) a été décrite dans la littérature. Une trentaine de cas a été rapportée [Breckenridge, pituitary, 2003]. Les adénomes somatotropes sont les plus fréquents. [Sleilati, Endocrine Practice, 2002]

2. Cas clinique

Patient de 31 ans hospitalisé en urgence devant la survenue d'une crise tonico-clonique généralisée. Le bilan étiologique réalisé permet le diagnostic de macroprolactinome géant (42 x 47mm) extensif et compressif pour le lobe temporal. La prolactine initiale est à 33 940ug/l. Le bilan hypophysaire complémentaire ne retrouve qu'un déficit gonadotrope réactionnel. Un traitement médical par cabergoline (0.5mg 2 comprimés/semaine) permet une normalisation de la prolactine et une réponse tumorale après 3 mois de traitement.

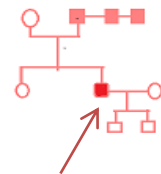
IRM Initiale
Séquence T1
gadolinium



IRM à 1 mois
Séquence T1
gadolinium

<= Fonte tumorale

L'enquête familiale retrouve des antécédents de phéochromocytome chez son père et deux de ses oncles paternels. Le patient a bénéficié d'un dosage des dérivés méthoxylés qui est normal. La recherche de NEM1 est négative et le patient ne présente pas non plus de mutation SDHB, SDHC, SDHD.



Cas Index

3. Discussion

Des mutations d'autres gènes de prédisposition peuvent être à l'origine de l'histoire personnelle et familiale du patient et notamment une mutation du gène SDHAF2. Ce gène est soumis à une empreinte génomique maternelle et s'exprime si la mutation est d'origine paternelle. L'analyse de ce cas nous pousse à préciser les caractéristiques de ces phéochromocytomes familiaux. Une étude familiale est en cours.