

ASSOCIATION PARANGLIOMES MULTIPLES ET POLYGLOBULIE PRIMITIVE

N. Khessairi, I. Oueslati, A. Melki, N. Mchirguia, I. Ben Nacefa, K. Khiaria, N. Ben Abdallah
Service de Médecine Interne A –Unité d'Endocrinologie- Hôpital Charles Nicolle, Tunis, TUNISIE

INTRODUCTION

Les paragangliomes sont des tumeurs rares du tissu chromaffine. La polyglobulie est liée à une anomalie de l'érythropoïèse, d'origine primitive ou secondaire. L'association paragangliomes multiples et polyglobulie primitive est rare.

Nous rapportons dans ce travail un cas particulier de patient présentant une polyglobulie et des paragangliomes multiples fonctionnels.

OBSERVATION

Patient âgé de 40 ans, hospitalisé dans notre service pour suspicion de phéochromocytome.

ANTÉCÉDENTS PERSONNELS:

- Polyglobulie primitive depuis l'âge de 7 ans traitée par des saignées itératives (1fois/mois)
- Diabète type 2 connu depuis 7 ans sous antidiabétiques oraux.
- Dyslipidémie sous statines.

SIGNES FONCTIONNELS:

- Triade de Ménard évoluant depuis 6 mois
- Amaigrissement récent de 7kg .

A L'EXAMEN:

- Poids=66kg, IMC=20,83 kg/m², TT=90cm.
- TA (couché)= 120/80 mmHg , TA (debout)=110/80 mmHg.
- Abdomen souple dépressible indolore.
- Thyroïde palpable de taille normale.
- Absence de taches café au lait.

Le reste de l'examen était sans particularités.

- ECG: rythme régulier sinusal à 95 bpm, pas de troubles de la repolarisation.

- Holter tensionnel : Charge tensionnelle globale augmentée.
HTA systolodiastolique.
Pic hypertensif à 20/11

A LA BIOLOGIE:

	Chez notre patient	Valeurs usuelles
Glycémie à jeun (g/l)	1,78	0,7-1
HbA1c (%)	6	3,5-6,2
Cholestérol total (g/l)	2,32	1,24-2
Triglycérides (g/l)	2	0,35-1,50
Créatinine (µmol/l)	78	53-97
Natrémie(mmol/l)	142	136-146
Kaliémie (mmol/l)	3,90	3,5-4,6
Calcium (mmol/l)	2,42	2,15-2,57
Phosphore (mmol/l)	1,13	0,81-1,61
Parathormone (pg/ml)	58	15-65
Calcitonine (ng/l)	<3	<10
Hémoglobine (g/dl)	17,9	13-16
Hématocrite (%)	57,6	
Globules blancs /PNN	7100/2750	GB<10000 PNN<5000

EXPOSITION HORMONALE :

Dosage des dérivés méhoxylés urinaires 3 jours de suit = **20 fois la normale**

Normétanéphrine = 54,95 µmol/24h (20*NL)

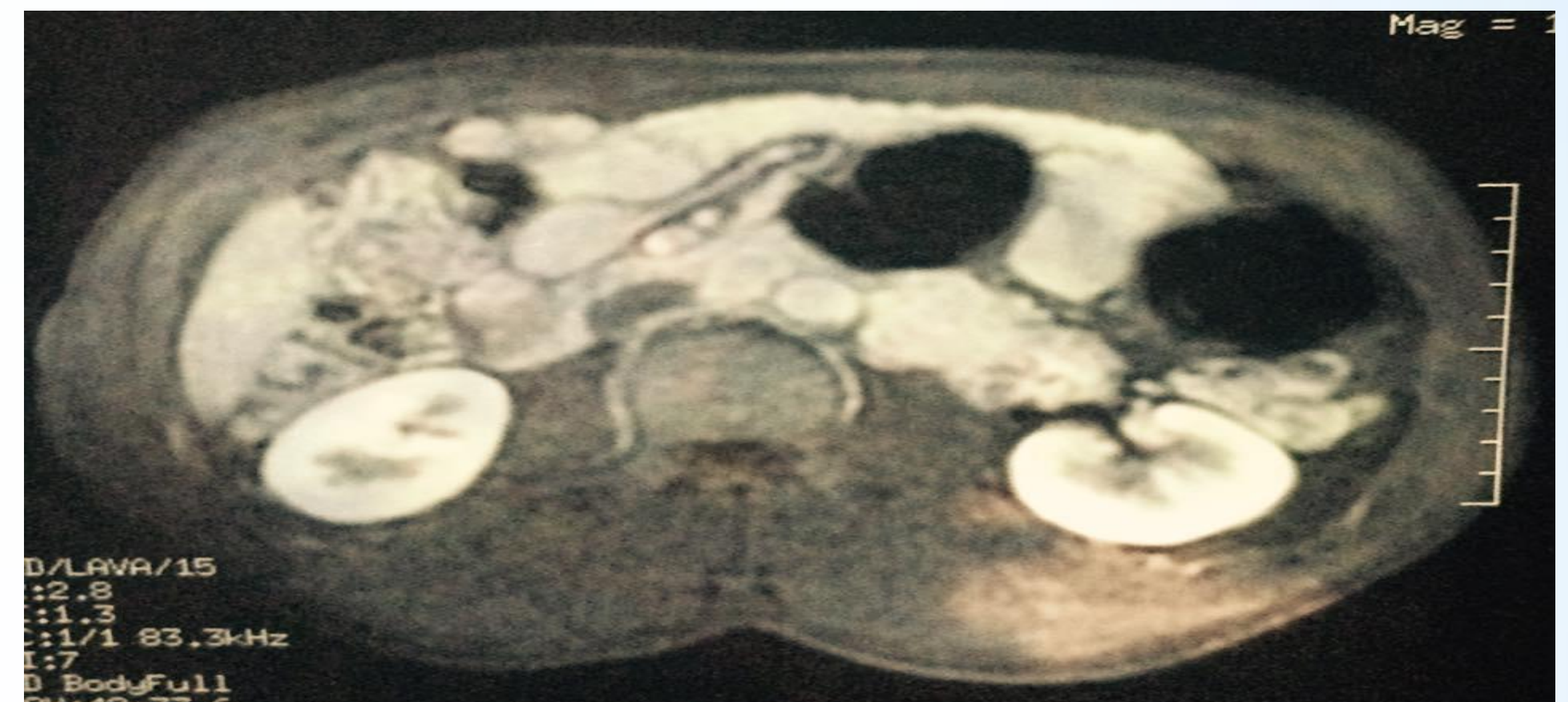
Métanéphrine = 0,55 µmol/24h (0,20 à 1,5)

➡ **PHEOCHROMOCYTOME CONFIRME**

BILAN RADIOLOGIQUE :

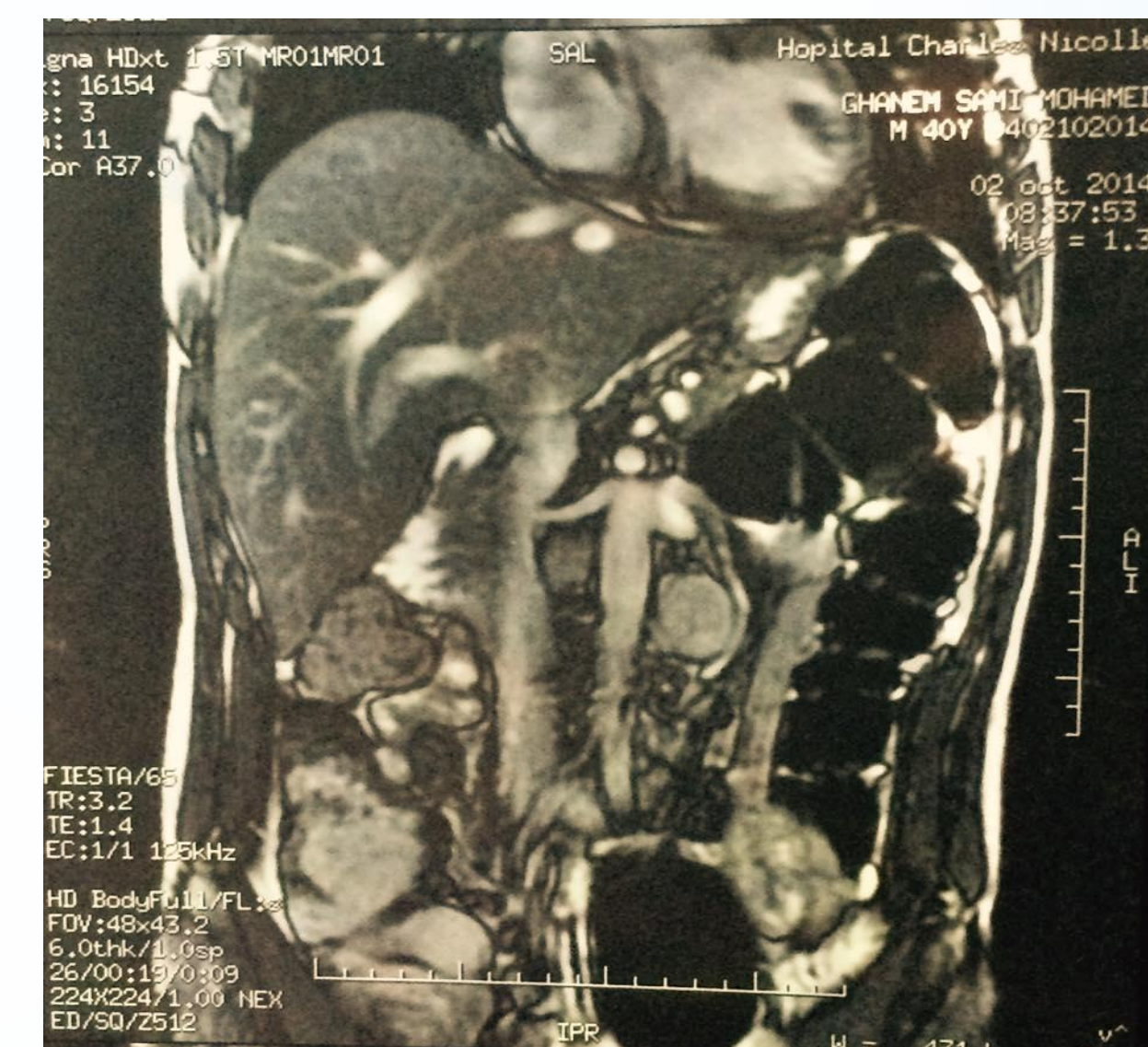
ANGIOSCANNER ABDOMINOPELVIEN:

6 lésions tissulaires hypervascularisées rétro péritonéales inter-aortico-caves et latéro-aortiques gauches mesurant respectivement 11, 13, 27, 15, 40 et 37 mm. Les surrénales étaient d'aspect normal.



IRM ABDOMINALE:

Masses rétro-péritonéales dont l'aspect est compatible avec des paragangliomes.



Scintigraphie à la MIBG: aspect en faveur de 6 paragangliomes rétro-péritonéaux.

Echographie cardiaque: VG modérément hypertrophié, FEVG=63%, pas d'HTAP.

PRISE EN CHARGE:

- Equilibration de son diabète.
- Mis sous alpha bloquant: prazosine 5 mg/j
- Puis association d'un bêtabloquant

Opération faite le 23/01/2015 : il a subi une exérèse de sept paragangliomes sans incidents: 4 paragangliomes contigus inter-aortico-cave et 3 paragangliomes contigus sous le hile rénal gauche.

Examen anapath:

Il s'agit d'une prolifération tumorale bien limitée et encapsulée faite de cellules de grande taille agencées avec remainements hémorragiques. Absence de nécrose, de mitose, d'invasion capsulaire et vasculaire → aspect compatible avec des paragangliomes.

EVOLUTION POST OPERATOIRE :

Sur le plan clinique:

TA stable entre 11/7 cm Hg et 12/8cmHg sous Avlocardyl 40 =1/4cp*3/j.

Dyspnée avec tachycardie à 95 bpm à J7 → Embolie pulmonaire segmentaire postopératoire mis sous héparine puis anti vitamine K.

Sur le plan biologique:

Dérivés méthoxylés urinaires =

NMT = 153 nmol/24h (VN<213 nmol/24h)

MT = 102 nmol/24h (VN<228 nmol/24h)

Conclusion

Selon la littérature, des mutations somatiques HIF2A ont été trouvées récemment chez plusieurs patients atteints de polyglobulie et paragangliome, phéochromocytome, ou somatostatinoïde, ce qui suggère la présence d'une mutation de novo activatrice de HIF2a contribuant à la pathogenèse tumorale et à la polyglobulie.

Notre cas illustre cette association rare : polyglobulie et paragangliomes et il soulève plusieurs questions importantes : cette combinaison est-elle uniquement due à la mutation de ce gène : HIF2a, étudiée dans la littérature? ces patients doivent-ils subir un dépistage de mutations HIF2a? Une consultation génétique familiale est-elle nécessaire si cette association est trouvée chez un individu de la famille?