

# Particularités phénotypiques et évolutives du phéochromocytome dans une famille de NEM2A

M. Djelloul<sup>a</sup> (Dr), H. Si Youcef<sup>a</sup> (Dr), S. Azzoug<sup>a</sup> (Pr), N.S Fedala<sup>a</sup> (Pr)

<sup>a</sup> Faculté de Médecine, service d'Endocrinologie et Maladies Métaboliques, CHU Bab El Oued Alger, Algérie.

**Introduction:** le phéochromocytome se voit dans 10 à 50% des NEM2A. Généralement bénin et bilatéral, il survient à un âge précoce. La malignité est observée dans moins de 5% et le paragangliome reste exceptionnel dans ce contexte.

**Objectif:** préciser le caractère phénotypique évolutif du phéochromocytome dans une famille de NEM2A.

**Sujet et méthode:** Il s'agit d'une étude rétrospective portant sur une famille de NEM2A comprenant 11 patients porteurs de la mutation 634 exon 11.

**Résultats:** les caractéristiques cliniques, biologiques, radiologiques et évolutives des patients sont résumées dans les tableaux suivants.

**Tableau n°1: récapitulatif des caractéristiques phénotypiques du phéochromocytome de notre étude**

sexe ratio	âge moyen au diagnostic du phéochromocytome	Phéochromocytome présent au diagnostic NEM2A	délay d'apparition du phéochromocytome après le diagnostic	Symptome : HTA+/- triade de Ménard
3F / 8H	31 ans (19-55)	63 %	4 ans	54 %

taille moyenne	Bilatéralité	secretion ( DM +)	fixation scintigraphie MIBG	surrénalectomie totale	Récidive après chirurgie
31 mm (13-128)	77 %	77 %	50 %	100 %	2 cas après 5 et 17 ans de suivi

DM: dérivés methoxylés urinaires des 24H

**Tableau n 2: tableau récapitulatif des deux cas de malignité avérée dans notre étude.**

	Délai entre le diagnostic et la malignité	Localisations secondaires	caractéristiques initiales du phéochromocytome	score de Pass 1ere chirurgie
<b>CAS N°1</b>	3 ans	hépatique , osseuse , péritonéale	-sécrétant -d'emblée bilatéral -plus grand diamètre 60 mm -fixant à la scinti- MIBG	Score à 6
<b>CAS N° 2</b>	10 ans	hépatique , osseuse , péritonéale	-sécrétant -unilatérale puis atteinte - controlatérale -plus grand diamètre 84 mm - fixant à la scinti- MIBG	Non Fait

Par ailleurs on rapporte l'association à un paragangliome bénin de 46 mm survenu chez le cas d'index de la famille, 5 ans après le diagnostic de sa NEM2A.

## Discussion:

Le phéochromocytome est uni ou bilatéral et généralement bénin dans la NEM2A par mutation 634 exon 11, néanmoins, bien que peu fréquente, la malignité peut survenir à distance malgré une surrénalectomie totale et la mutation non délétère comme illustré chez nos patients. Un suivi au long cours a permis de dépister les localisations secondaires survenues 10 ans après le diagnostic (cas n°2) et des récurrences dont l'une apparue après 17 ans de suivi, l'association au paragangliome quand à elle reste exceptionnelle mais possible.

Un suivi régulier au long cours est impératif devant le risque de récurrence mais surtout de malignité malgré le génotype peu agressif, et ce pour une prise en charge optimale de cette entité.

*Aucun conflit d'intérêt .*