

Diagnostic de phéochromocytome en 2007

Le phéochromocytome est une pathologie rare, le plus souvent curable, et qui expose les patients à des complications cardiovasculaires graves. Son incidence est estimée à 0,95 nouveau cas pour 100 000 personnes par an.

La symptomatologie du phéochromocytomes peut être non spécifique, fluctuante voire inexistante. Le délai moyen entre l'apparition des symptômes et le diagnostic est de 3 ans.

L'hypertension artérielle existe dans 90 à 100% des cas. Elle est permanente dans 50% des cas, et paroxystique dans 35% des cas.

La présence de la triade de Menard a une spécificité de 90% pour le diagnostic positif.

La confirmation du diagnostic de phéochromocytome repose sur l'augmentation des taux de métanéphrines et normétanéphrines urinaires. La technique du dosage la plus fiable repose sur la chromatographie liquide à haute pression (HPLC) avec une sensibilité de 97% .

Cependant le test le plus recommandé à ce jour est le dosage des métanéphrines libres plasmatiques au vu de sa spécificité qui est bien supérieure à celle du dosage des métanéphrines urinaires (89% vs 69%) bien que la sensibilité de leur dosage se rapprochent :99% vs 97%. Ces dosages, représentent aussi un indicateur pronostic; en effet, la diminution du ratio adrénaline sur catécholamines totales est associée à des tumeurs immatures, souvent extra surrenaliennes ou malignes.

Le dosage des VMA n'a actuellement plus d'indication vue sa faible sensibilité (64%). La chromogranine A étant moins sensible et moins spécifique que les dosages de métanéphrines, elle n'est généralement pas utilisée pour le diagnostic de phéochromocytome.

Les tests dynamiques tels le test de suppression à la clonidine, et le test de provocation au glucagon ne sont plus que très rarement utilisés au vu des performances actuelles des dosages de métanéphrines.

Le phéochromocytome peut être sporadique ou survenant dans le cadre d'une atteinte syndromique ; dans ce dernier cas, la découverte du phéochromocytome est plus précoce et l'atteinte est souvent bilatérale et multifocale. La NEM 2 impliquant le gène *RET* , La maladie de von hippel Lindau secondaire à une mutation sur le gène *vhl* et la neurofibromatose de type 1 de Von Recklinghausen lié à une mutation sur le gène *NF1* .

Par ailleurs, le phéochromocytome peut être de localisation ectopique définissant les Paragangliomes Héritaires faisant impliquer les gènes codant pour les trois sous-unités de la succinate deshydrogénase : *SDHD*, *SDHC*, *SDHB*.

Enfin le dépistage de phéochromocytome se justifie en présence d' hypertension artérielle associée à des troubles vasomoteurs paroxystiques, en cas d' hypertension artérielle résistante, devant un incidentalome surrénalien, chez les patients atteints d'une maladie génétique sus décrites et enfin devant une hypertension artérielle du sujet jeune .