

## **A pheochromocytoma örökletes formáinak klinikai és genetikai szűrése**

A pheochromocytoma örökletes formáinak klinikai és genetikai szűrése

phaeochromocytoma, örökletes tumor szindróma, génmutáció

Magyar Belorvosi Archivum 2006;59(2):103-108 Magyar Belgyógyász Társaság - Tudomány Kiadó Kft

A tanulmány célja, hogy bemutassa a Semmelweis Egyetem ÁOKII. Belgyógyászati Klinikáján 1980 és 2005 között vizsgált 96 pheochromocytomás betegben az örökletes formák klinikai és genetikai szűrésével szerzett tapasztalatokat. A MEN2A, a von Hippel-Lindau- és a familiáris paraganglioma-phaeochromocytoma szindrómákat klinikai vizsgálatokkal és a betegségeket okozó RET, VHL, SDHB, SDHC és SDHD génmutációk kimutatásával igazolták. A neurofibromatosis 1-es típusának diagnózisát a jellegzetes klinikai tünetekre alapozták. Bár a vizsgált 96 pheochromocytomás beteg közül mindössze 53 beteg esetében volt lehetőség RET és VHL mutáció vizsgálatra, és az SDHB, SDHC és SDHD génmutációk szűrését mindössze 6 esetben végezték el, a genetikai vizsgálatokkal 12 betegben találtak örökletes pheochromocytomát okozó csirasejtes génmutációt (4 család 7 pheochromocytomás tagjában RET, 3 család 4 pheochromocytomás tagjában VHL és egy pheochromocytomás betegben SDHD génmutáció). A neurofibromatosis 1-es típusának jellegzetes képe alapján további 6 örökletes esetet azonosítottak. Kétoldali pheochromocytoma a 96 beteg közül 5-ben fordult elő, ezek közül 4-ben (80%) igazoltak betegségkötő génmutációt. A 96 pheochromocytomás beteg közül 18 betegben (19%) kimutatott örökletes betegség a klinikai és genetikai szűrés fontosságát hangsúlyozza.