

LABORATORNÍ LISTY

č. 5/2019

Únor 2019



Vážené kolegyně a kolegové,

v dnešním čísle laboratorních listů Vám přinášíme podrobnější informace o feochromocytomu. Příjemné čtení.

FEOCHROMOCYTOM

Fechochromocytomy jsou adrenální nebo méně často extraadrenální (paragangliom) tumory chromafinní tkáně dřeně nadledvin. Jedná se o relativně vzácnější nádory, které však mohou mít řadu metabolických a kardiovaskulárních komplikací, z nichž typickými jsou záchvatovité bolesti hlavy, pocení, palpitace a hypertenze. Neléčený feochromocytom může vést až k fatální hypertenzní krizi v průběhu anestezie či jiných forem stresu. Správná diagnostika tohoto onemocnění je proto enormně důležitá. Fechochromocytomy jsou diagnostikovány pomocí průkazu nadbytku katecholaminů nebo jejich metabolitů a pomocí zobrazovacích metod včetně scintigrafie. Již 24hodinové monitorování krevního tlaku (TK) však může přispět k diagnostice díky nálezu zvýšené variability TK a absenci nočního poklesu TK.

Výskyt a projevy:

Výskyt je nejčastější mezi 40. - 50. rokem života, ale mohou se objevit i u dětí nebo pacientů starších 70 - 80 let. 15 - 20% se vyskytuje ve formě paragangliomu, více než 10% v maligní formě a přibližně 10% se vyskytuje u dětí.

S ohledem na velkou variabilitu klinických projevů je často nejsložitějším problémem v diagnostice feochromocytomu vůbec na něj pomyslet. Nadprodukce katecholaminů je často spojená s triádou záchvatovitých příznaků - bolestmi hlavy, pocením a palpitacemi. Dále je pak pro feochromocytom typické i zblednutí. I hypertenze se u feochromocytomu může vyskytovat v záchvatovité formě, a dokonce v kombinaci s ortostatickou hypotenzí, což jej dělá velmi unikátním.

K metabolickým projevům patří především poruchy metabolismu glukózy, a to až ve formě diabetes mellitus vyžadující inzulín.

Reakce organismu na nadbytek katecholaminů je však velmi individuální. Můžeme se tak setkat s úplně asymptomatickými pacienty a na druhé straně i se zcela atypickými prezentacemi feochromocytomu, jako je například syndrom střevní pseudo-obstrukce, akutní infarkt myokardu, nebo akutní srdeční selhání a epileptický záchvat (doposud bylo zmíněno více než 80 různých projevů feochromocytomu).

Klinické příznaky a projevy typické pro pacienty s feochromocytomem

Příznaky	Procento
bolesti hlavy	70-90
palpitace ± tachykardie	50-70
pocení	60-70
anxieta	20
nervozita	35-40
bolest na hrudi/břicha	20-50
nauzea	26-43
únava	15-40
dyspnoe	11-19
závratě	3-11
intolerance horka	13-15
parestezie/bolesti	až 11
poruchy zraku	3-21
zácpa	10
průjem	6
Projevy	Procento
hypertenze	>98
• trvalá	50-60
• paroxysmální	50
ortostatická hypotenze	12
bledost	30-60
návaly horka	18
horečka	až 66
hyperglykemie	42
zvracení	26-43
křeče	3-5

Diagnostika:

Feochromocytomy obsahují velké množství enzymu katechol-O-methyl transferáza s následnou excesivní produkcí jejich metabolitů, jako jsou metanefriny. Stanovení plazmatických volných metanefrinů nebo močových frakcionovaných metanefrinů má obvykle vyšší diagnostickou výtěžnost ve srovnání s plazmatickými, popřípadě močovými katecholaminy. V diagnostice adrenálních forem se kromě CT/MR uplatňuje zobrazení pomocí radiofarmaka I metaiodobenzylguanidinu (MIBG) nebo PET značený F fluorodeoxyglukózou. Genetická analýza by se měla provádět u všech potvrzených případů feochromocytomu, zejména u mladších osob do 50 let věku s ohledem na mutace některých genů zodpovědných za vznik familiárních feochromocytomů: von Hippel-Lindau (VHL), RET–protoonkogen, mutace genů kódujících B, C a D subjednotky mitochondriální sukcinátdehydrogenázy (SDHB, SDHC, SDHD), mutace typu 1 genu pro neurofibromatózu.

Léčba:

Jediným definitivním způsobem léčby pacienta je operační odstranění tumoru, kterému předchází náležitá příprava pacienta. Je vhodné, aby nejméně 10 - 14 dní před zákrokem byly podávány alfablokátory s cílem zabránit účinku cirkulujících katecholaminů vyplavovaných při manipulaci s tumorem během operace. Po nástupu účinku alfablokátorů je možné přidávat (zejména při sklonu k tachykardii) i betablokátory. Po léčbě dochází rychle k normalizaci TK a je možné realizovat následnou, ve většině případů laparoskopickou, extirpaci tumoru. V případě maligních forem nejsou stále k dispozici přesvědčivě účinné léčebné přístupy, neboť v době operace již bývají založeny metastázy špatně reagující na onkologickou léčbu.

V naší laboratoři provádíme stanovení koncentrace metanefrinů a katecholaminů ve sbírané moči a stanovení koncentrace katecholaminů v plazmě metodou vysokoúčinné kapalinové chromatografie.