



***Le dépistage génétique du  
phéochromocytome et/ou  
du paragangliome héréditaire***

**Brochure d'information**

Rédigée par :

**Dr Anne-Paule Gimenez-Roqueplo  
Dr Khadija Lahlou-Laforet**

Consultation d'oncogénétique phéochromocytomes,  
paragangliomes et autres tumeurs endocrines  
Hôpital Européen Georges Pompidou  
20-40 rue Leblanc, 75015 Paris

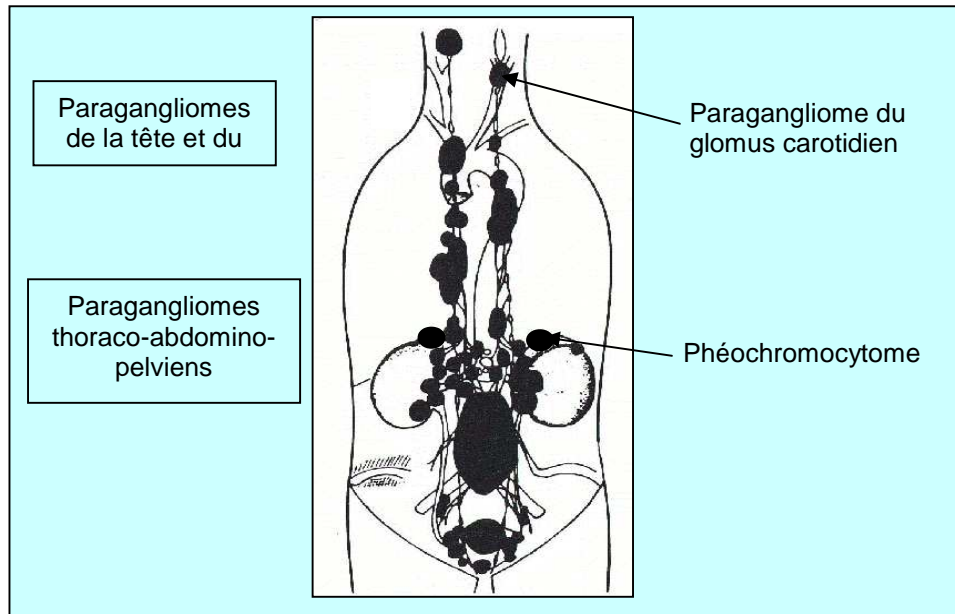
Mail : [anne-paule.gimenez-roqueplo@egp.aphp.fr](mailto:anne-paule.gimenez-roqueplo@egp.aphp.fr) - Tel : 01 56 09 38 81  
[khadija.lahlou-laforet@hop.egp.ap-hop-paris.fr](mailto:khadija.lahlou-laforet@hop.egp.ap-hop-paris.fr) - Tel : 01 56 09 33 71

### Question 1 : Qu'est-ce-qu'un paragangliome ?

Un *paragangliome* est une tumeur qui se développe à partir des *paraganglions* qui sont des groupes de cellules largement répandus dans l'organisme. Les paragangliomes sont le plus souvent localisés dans le cou (glomus carotidien et glomus vagal), la tête (glomus tympanique), le ventre et le petit bassin.

### Question 2 : Qu'est-ce-qu'un phéochromocytome ?

Un *phéochromocytome* est un paragangliome qui produit les hormones appelées *catécholamines* et se développe au-dessus des reins dans la glande surrénale. Quand on parle des catécholamines (adrénaline, noradrénaline, dopamine) on parle souvent des *hormones du stress* car elles sont habituellement sécrétées en réponse aux émotions et provoquent une accélération du cœur, des sueurs, des tremblements et une sensation d'anxiété.



### Question 14 : Si je suis porteur d'une mutation, dois-je conseiller à mes enfants de se faire tester ?

Oui, il est important que vos enfants puissent bénéficier d'un test génétique de dépistage. L'intérêt majeur est que si le test est positif, d'éventuels paragangliomes ou phéochromocytomes pourront être dépistés précocement. S'ils sont mineurs (le test peut être pratiqué à partir de l'âge de 6 ans), il faudra que vous veniez avec votre conjoint à la consultation d'oncogénétique pour demander la réalisation du test pour votre enfant. S'ils sont majeurs, il faudra que vous leur communiquiez les coordonnées de la consultation d'oncogénétique.

### Question 15 : Si je suis porteur d'une mutation, dois-je en informer ma famille ?

Oui, il est important que votre famille soit aussi clairement informée de votre risque génétique. Vos apparentés du premier degré peuvent également être porteurs de la même mutation et d'une éventuelle tumeur qu'ils ignorent. Il est nécessaire que vous leur conseilliez de consulter un médecin spécialisé ou de prendre contact avec une consultation d'oncogénétique proche de leur domicile. Une lettre d'information destinée aux membres de votre famille pourra vous être remise par le généticien

### Question 3 : Quels sont les symptômes de la maladie ?

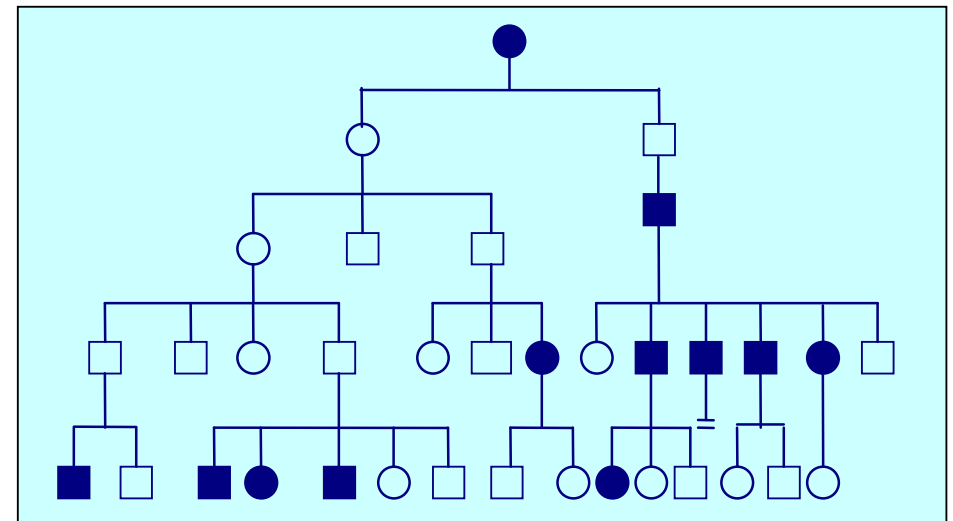
Les symptômes varient selon la localisation de la tumeur.

**Pour les paragangliomes de la tête et du cou** (souvent pris en charge par les chirurgiens ORL), la maladie peut se manifester par la découverte d'une boule dans le cou, des bourdonnements d'oreille, une baisse de l'audition voire une surdité, une modification de la voix ou une gêne à la déglutition.

**Pour les phéochromocytomes et les paragangliomes thoraco-abdomino-pelviens** (pris en charge par les endocrinologues, néphrologues ou chirurgiens digestifs) la maladie peut se manifester par une élévation ou une chute de la pression artérielle, des sueurs, des palpitations, des maux de tête. Mais certains patients peuvent aussi ne présenter aucun symptôme et la tumeur être révélée fortuitement par un examen radiologique réalisé pour une autre indication.

### Question 4 : Les paragangliomes et le phéochromocytome sont-ils des maladies familiales ?

Pour un petit nombre de patients (10 à 30% des sujets avec paragangliomes ou phéochromocytomes), les paragangliomes et les phéochromocytomes sont d'origine familiale et on peut retrouver, chez leurs proches, des sujets ayant déjà développé la maladie. Quatre maladies familiales peuvent être responsables de paragangliomes ou de phéochromocytomes. Il s'agit du *paragangliome héréditaire*, de la *maladie de von Hippel Lindau*, de la *néoplasie endocrinienne multiple de type II* et de la *neurofibromatose de type I*.



### **Question 5 : Les paragangliomes et les phéochromocytomes sont-ils des maladies génétiques ?**

Dans le cas des paragangliomes ou phéochromocytomes familiaux la maladie est génétique. Ce qui veut dire que, dans le patrimoine génétique (appelé *ADN*) de l'individu atteint, il existe une anomalie génétique (*mutation*) sur un gène de prédisposition qui explique la maladie et qui peut être diagnostiquée par *un test génétique* dans la plupart des cas.

### **Question 6 : Quels sont les gènes en cause dans les formes familiales ?**

Pour le paragangliome héréditaire, il s'agit des gènes *SDHD*, *SDHB* et *SDHC* ; pour la maladie de von Hippel Lindau, du gène *VHL* ; pour la néoplasie endocrinienne multiple de type II du gène *RET* et pour la neurofibromatose de type I du gène *NF1*.

### **Question 7 : Comment ces gènes se transmettent-ils ?**

Les généticiens disent que ces gènes se transmettent sur le mode *autosomique dominant* ce qui veut dire qu'un sujet porteur d'une mutation a un risque sur deux (50%) de la transmettre à ses descendants. Habituellement quand on a une mutation dans son génome, on est à risque de développer la maladie.

Pour le gène *SDHD*, la transmission est soumise à *empreinte génomique maternelle*, ce qui veut dire que l'on sera à *risque* de développer la maladie uniquement lorsque l'on a hérité la mutation de son père. Ainsi, si l'on reçoit la mutation de sa mère, on ne développera pas la maladie mais on pourra la transmettre à la génération suivante.

### **Question 8 : Quels sont les intérêts du diagnostic génétique dans le paragangliome et le phéochromocytome ?**

La certitude qu'un paragangliome ou qu'un phéochromocytome est d'origine génétique permet *d'adapter la prise en charge et la surveillance* du patient. Un dépistage par le test génétique pourra être proposé à la famille du patient atteint. Les apparentés identifiés comme porteurs de la mutation familiale pourront ensuite bénéficier d'*examens de dépistage* permettant de rechercher d'éventuels paragangliomes ou phéochromocytomes lorsqu'ils sont encore de petite taille et avant qu'ils ne se manifestent par des symptômes.

Les sujets non-porteurs pourront être dispensés de cette surveillance.

### **Question 9 : Dans ce cadre, un accompagnement psychologique peut-il être indiqué ?**

Un diagnostic génétique peut représenter *un choc psychologique* si l'annonce du résultat n'est pas suffisamment préparée. La consultation avec un psychiatre ou un psychologue peut permettre au patient d'exprimer les aspects émotionnels liés au contexte médical et familial et d'anticiper ses réactions aux résultats ultérieurs. Dans certains centres, cette rencontre est organisée de façon systématique.

### **Question 10 : Si le résultat du test génétique est positif et qu'il s'avère que je suis porteur d'une mutation, quel est le risque de développer une tumeur ?**

Le risque de développer un phéochromocytome ou un paragangliome est souvent plus élevé chez le sujet atteint d'une forme génétique. Donc si le test est positif, la présence de tumeurs éventuelles sera recherchée par les médecins et votre surveillance sera rapprochée et adaptée à votre maladie génétique.

### **Question 11 : Existe-t-il un traitement curatif ou préventif des tumeurs ?**

A l'heure actuelle, le seul traitement curatif des paragangliomes et des phéochromocytomes reste la chirurgie et il n'existe pas de traitement préventif. Dans certains cas, les patients peuvent aussi être traités par radiothérapie.

### **Question 12 : Si je suis porteur d'une mutation, quels sont les risques pour mes enfants ?**

Si vous êtes porteur d'une mutation, le risque pour chacun de vos enfants qu'ils l'aient reçue dans leur génome est de 50%.

### **Question 13 : Si je ne suis pas porteur d'une mutation, quels sont les risques pour mes enfants ?**

Si vous n'êtes pas porteur, vos enfants n'ont pas plus de risque que celui qui existe dans la population générale de développer un paragangliome ou phéochromocytome pendant leur vie.