Chirurg 2017 · 88:618
 DOI 10.1007/s00104-017-0459-3
 Online publiziert: 14. Juni 2017
 © Springer Medizin Verlag GmbH 2017

H. Dralle

Sektion Endokrine Chirurgie, Klinik für Allgemein-, Viszeral- und Transplantationschirurgie,
 Universitätsklinikum Essen, Essen, Deutschland

Präoperative Gendiagnostik und Bildgebung bei kindlichen Phäochromozytomen und Paragangliomen

Originalpublikation

Babic B, Patel D, Aufforth R, Assadipour Y, Sadowski SM, Quezado M, Nilubol N, Prodanov T, Pacak K, Kebebew E (2017) Pediatric patients with pheochromocytoma and paraganglioma should have routine preoperative genetic testing for common susceptibility genes in addition to imaging to detect extraadrenal and metastatic tumors. *Surgery* 161:220–227

Hintergrund und Fragestellung. Kindliche Phäochromozytome (PCC) und Paragangliome (PGL) sind mit einer Inzidenz von nur 0,2–0,3 Fällen pro 1 Mio. Personen selten, jedoch in ihrer Mehrzahl genetisch bedingt. Die Mehrheitlich abdominell lokalisierten PCC und PGL sind sympathischen Ursprungs und typischerweise funktionell aktiv, die selteneren thorakalen und zervikalen PGL parasympathischen Ursprungs und fast immer klinisch inaktiv. Ausgangspunkt der von der renommierten Arbeitsgruppe in Bethesda durchgeführten retrospektiven Studie war die 2014 von der amerikanischen Endocrine Society publizierte Practice Guideline, in der keine spezifische Empfehlung zur Genuntersuchung bei kindlichen PCC und PGL gegeben wurde, insbesondere keine Empfehlung zur Gentestung bei Kindern mit solitären PCC bzw. Kindern ohne entsprechende Familiengeschichte oder metastasierter Tumorerkrankung.

Material und Methoden. Alle Patienten des US-amerikanischen National Institute of Health, bei denen im Alter von bis zu 21 Jahren ein PCC oder PGL ge-

sichert werden konnte, wurden in die retrospektive Untersuchung einbezogen. Alle krankheitsrelevanten Daten bezüglich Anamnese, Hormonprofil, Bildgebung (CT, MRT, PET) und Molekulargenetik wurden berücksichtigt. Hinsichtlich der Genetik wurden die für PCC und PGL typischen Suszeptibilitätsgene *VHL*, *RET*, *SDHA–D*, *NF1*, und *MAX* untersucht.

Ergebnisse. 55 Kinder und Jugendliche wurden in die Studie einbezogen. Die Studie ergab Folgendes:

- 26 % der PCC/PGL waren nach eingehender Bildgebung mittels CT, MRT, und 18F-FDG, 18F-FDOPA, 18F-FDA-PET/CT, I-123-MIBG, oder 68 Ga-DOTATATE-PET/CT multipel,
- 80 % der Patienten hatten eine Keimzellmutation (*VHL* 38 %, *SDHB* 24 %, die anderen je <10 %), 66 % der Patienten ohne entsprechende Familiengeschichte und 62 % der solitären PCC-Patienten waren keimzellmutationspositiv,
- 16 % der PCC/PGL waren maligne, davon hatte die Mehrheit eine *SDHB*-Mutation und extraadrenale PGL.

Diskussion. Die Autoren der Arbeit ziehen aus den Ergebnissen die folgenden Schlussfolgerungen:

1. Wegen der hohen Frequenz typischer Keimzellmutationen selbst bei fehlender Familiengeschichte sollte bei allen Kindern und Jugendlichen mit PCC/PGL eine Gentestung unabhängig von der Familiengeschichte

und auch bei solitären Tumoren durchgeführt werden.

2. Unter den typischen Genmutationen waren solche des *VHL*-Gens am häufigsten und bei *VHL*-Patienten mit PCC/PGL bereits im Alter von 5 Jahren zu beobachten. *SDHB* ist die häufigste PGL-Mutation und am häufigsten maligne. Die häufigsten Keimzellmutationen bei Kopf/Hals-PGL sind *SDHD*-Mutationen.
3. Kontrastmittel-CT wird als primäre Bildgebung empfohlen, MRT zur Darstellung von Kopf/Hals-PGL und 18F-FDG-PET/CT zum Nachweis von Metastasen, I-123-MIBG ist zur Detektion von Metastasen dagegen weniger gut geeignet.

Fazit. Bei allen kindlichen PCC und PGL sollte unabhängig von der Familiengeschichte und auch bei primär solitärem Vorkommen eine Gentestung und krankheitsorientierte morphologische und funktionelle Bildgebung durchgeführt werden, da die große Mehrheit der kindlichen PCC/PGL genetisch bedingt ist und häufig primär oder sekundär multifokal auftritt.

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. med. Dr. h. c. mult. H. Dralle, FRCS, FACS, FEBS

Sektion Endokrine Chirurgie, Klinik für Allgemein-, Viszeral- und Transplantationschirurgie, Universitätsklinikum Essen
 Hufelandstr. 55, 45147 Essen, Deutschland
 henning.dralle@uk-essen.de

Interessenkonflikt. H. Dralle gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.