

Tủy thượng thận

Chuyển hóa catecholamine

- catecholamine được tổng hợp từ tyrosine trong thần kinh giao cảm sau tạo biểu mô (norepinephrine)

và tế bào sắc độ của tủy thượng thận (epinephrine)

- bị phân hủy thành metanephrines và các chất chuyển hóa khác (VMA, HVA) và bài tiết qua nước tiểu

Pheochromocytoma / Paraganglioma

Sự định nghĩa

- paragangliomas là những khối u thần kinh nội tiết hiếm gặp phát sinh từ tuyến tự động ngoài thượng thận

paraganglia (các cơ quan nhỏ bao gồm các tế bào nội tiết thần kinh tiết ra catecholamine)

- pheochromocytomas là các khối u tiết catecholamine có nguồn gốc từ các tế bào nhiễm sắc thể của

tuyến thượng thận

Dịch tế học

- thường gặp nhất là một khối u đơn lẻ của tủy thượng thận
- nguyên nhân hiếm gặp của HTN (<0,2% của tất cả các bệnh tăng huyết áp)

Căn nguyên và sinh lý bệnh

- pheochromocytomas và paragangliomas có di truyền gen lớn nhất trong số

khối u thần kinh nội tiết

- 30-40% trường hợp có liên quan đến đột biến dòng mầm, bao gồm đột biến ở RET, VHL, SDHx, NF1,

và gen SDHAF2

- pheochromocytomas và paragangliomas được chia thành các cụm: cụm 1 - subtype Pseudohypoxia

(Liên quan đến FH, VHL / EPAS1), cụm 2 - nhóm báo hiệu Kinase (HRAS), cụm 3 - báo hiệu WNT

nhóm (hợp nhất CSDE1, UBTF-MAML3)

- hầu hết các trường hợp là lẻ tẻ; 40% bệnh nhân đã ra khỏi nhà có rối loạn gia đình liên quan. Trong những

bệnh nhân, các khối u có nhiều khả năng là u pheochromocytomas / paraganglioma tuyến thượng thận hai bên

- các dạng di truyền xuất hiện sớm hơn các trường hợp lẻ tẻ
- một số rối loạn gia đình có liên quan đến u pheochromocytoma thượng thận, tất cả đều có nhiễm sắc thể tự thân

kế thừa chi phối, ví dụ: đa u nội tiết loại 2 (MEN2) - tần suất 50%, hội chứng von HippelLindau (VHL) - tần số 10-20% và ít phổ biến hơn là bệnh bromatosis thần kinh loại 1 (NF1)

- Tần suất 0,1-5,7%

- một số khối u, thông qua một cơ chế chưa xác định, có thể tổng hợp và giải phóng quá mức

catecholamine

Đặc điểm lâm sàng

- 50% su er từ HTN kịch phát; những người khác đã duy trì HTN
- tam chứng cổ điển (không gặp ở hầu hết bệnh nhân): nhức đầu “đập thình thịch” từng cơn, đánh trống ngực / nhịp tim nhanh,

chảy mồ hôi

- các triệu chứng khác: run, lo lắng, đau ngực hoặc bụng, N / V, mờ thị lực, giảm cân, đa niệu,

polydipsia

- các dấu hiệu khác: hạ huyết áp thể đứng, phù gai thị, tăng đường huyết, bệnh cơ tim giãn
- các triệu chứng có thể được kích hoạt bởi căng thẳng, gắng sức, gây mê, áp lực ổ bụng, một số loại thực phẩm

(đặc biệt là thực phẩm có chứa tyramine - chẳng hạn như pho mát già / mạnh và thịt đã qua xử lý)

Điều tra

- metanephrines nước tiểu
 - tăng chất chuyển hóa catecholamine (metanephrines) và catecholamine
 - metanephrines huyết tương, nếu có (nhạy cảm nhất)
 - ◆ giá trị giới hạn sẽ phụ thuộc vào thử nghiệm được sử dụng

- CT bụng

■ nếu âm tính, chụp CT toàn thân và xạ hình meta-iodo-benzoguanidine (MIBG), Octreoscan, hoặc

MRI

Sự đối xử

- phẫu thuật cắt bỏ khối u (điều trị) với sự theo dõi ICU cẩn thận trước và sau phẫu thuật
- chuẩn bị đầy đủ trước khi phẫu thuật
 - Phong tỏa α để kiểm soát HA: doxazosin hoặc phenoxybenzamine (đây là những loại được sử dụng thường xuyên nhất)

thuốc chặn alpha) (10-21 ngày trước phẫu thuật), phentolamine IV (chu phẫu, nếu cần)

- Phong tỏa β nếu cần để kiểm soát nhịp tim khi α bị phong tỏa trong vài ngày
- metyrosine (chất ức chế tổng hợp catecholamine) + thuốc chặn alpha
- khôi phục khối lượng bằng cách tải muối và Suids mạnh mẽ
- kiểm tra lại nước tiểu 1-3 tháng sau phẫu thuật
- tất cả các bệnh nhân hiện đang được kiểm tra di truyền - xác suất mắc bệnh màng mỏng tăng lên khi trẻ tuổi, bệnh đa ổ, trong bối cảnh của u paraganglioma