

Phäochromzytom – Diagnostik

Katecholaminproduzierende Tumore sind vorwiegend im Nebennierenmark lokalisiert. Die Symptomatik zeichnet sich durch eine grosse Variabilität aus; Leitsymptom ist die schlecht einstellbare und/oder paroxysmal auftretende arterielle Hypertonie. Im Weiteren kann es zu anfallsweisen Kopfschmerzen, Schwitzen, Tachykardien, Blässe oder neurologischen Symptomen kommen. Die Bestimmung der Katecholamin-Metaboliten Metanephrin, Normetanephrin und 3-Methoxytyramin im Plasma hat eine sehr hohe Sensitivität und Spezifität und ist der herkömmlichen Diagnostik im 24-Stunden-Urin überlegen, da die störungsanfällige Sammlung des angesäuerten Urins entfällt.

Phäochromozytome sind katecholaminproduzierende Tumore, welche vorwiegend im Nebennierenmark lokalisiert sind; seltener treten sie auch entlang des sympathischen Grenzstranges auf (Paragliome). Chromaffine Zellen synthetisieren exzessive Mengen an Katecholaminen. Die Malignitätsrate der Paragliome ist mit 20–40% deutlich höher als bei adrener Lokalisation. Katecholaminproduzierende Tumore können familiär gehäuft auftreten: multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (MEN-2), Neurofibromatose Typ 1, M. von Hippel-Lindau, familiäres Paragangliom-Syndrom. Multifokale Tumore sind häufiger bei familiär, als bei sporadisch auftretenden Tumoren.

Häufigkeit klinischer Symptome

Hypertonie	> 98%
- permanent	60%
- intermittierend	40%
Kopfschmerzen	80%
Fieber	60%
Schwitzen	60%
Tachykardien	60%
Tremor	50%
Nervosität	40%
Gewichtsverlust	45%
Blässe	50%
Angina pectoris	40%
Uebelkeit	35%
Schwäche	25%
Sehstörungen	15%
Obstipation	10%
Flush	10%
Gallensteine	10%
Schwindel	bis 10%
Raynaud-Syndrom	5%

Die Symptomatik zeichnet sich durch eine grosse Variabilität aus; Leitsymptom ist die schlecht einstellbare und/oder paroxysmal auftretende arterielle Hypertonie. Die sezernierten Katecholamine werden oft pulsatil freigesetzt und haben eine kurze Halbwertszeit im Plasma. Die Freisetzung wird durch eine Vielzahl von Faktoren beeinflusst: körperliche Aktivität, Stress, Nahrungsmittel (koffeinhaltige Getränke), Nikotin, Medikamente (insbes. Antihypertensiva). Die Bestimmung der Katecholamine zeigt demnach eine ungenügende Sensitivität und Spezifität.

Um diese Problematik zu umgehen, wurden die Katecholamine und deren Metabolite (Vanilinmandelsäure, Metanephrin, Normetanephrin) im angesäuerten 24-Stundenurin bestimmt. Es hat sich jedoch gezeigt, dass die Urinsammlung für viele Patienten umständlich ist und deshalb oft unzuverlässig durchgeführt wird. Diese präanalytische Unsicherheit hat grossen Einfluss auf die Qualität der Laborbestimmung und führt zu eingeschränkter Sensitivität und Spezifität. Aus diesen Gründen wird heute empfohlen, die Metaboliten Metanephrin, Normetanephrin und 3-Methoxytyramin im Plasma zu bestimmen. Studien haben gezeigt, dass die Sensitivität und Spezifität dieser Tests bei über 95% liegen (Jacques W.M. Lenders et al. JAMA 287(11), 2002 1427–34).

Metanephrin/Normetanephrin

5 ml EDTA-Plasma tiefgefroren
(Frigobox im Labor bestellen).

Die Blutentnahme sollte nach 20-minütigem Liegen erfolgen. Folgende Nahrungsmittel sind 2 Tage vor und während der Urinsammlung zu meiden: Bananen, Käse, Kaffee, Nüsse, schwarzer Tee, Vanille und Zitrusfrüchte. Stress gilt es zu vermeiden. Nach Möglichkeit sollten Sympathomimetika, Serotonin-Noradrenalin-Wiederaufnahmehemmer, trizyklische Antidepressiva, Antihypertensiva, alpha-Blocker, Nadolol, Metformin und L-Dopa 8 Tage vor der Untersuchung abgesetzt werden.

Referenzwerte:

Metanephrin	< 90 ng/l
Normetanephrin	<180 ng/l
3-Methoxytyramin	< 28 ng/l

Analysen-Nr. 2555

TP 145.80