

Feocromocitoma – Diagnostica attuale

I tumori secernenti catecolamina sono per la maggior parte localizzati nella midollare del surrene. La sintomatologia si presenta con un quadro ampiamente variabile; il sintomo classico è l'ipertensione arteriosa (ipertonia) di difficile controllo e/o in forma parossistica. Si hanno inoltre una serie di altri sintomi quali episodi di emicrania con sudorazione, tachicardia, pallore o sintomi neurologici. Il dosaggio dei metaboliti della catecolamina metanefrina, normetanefrina et 3-metossitiramina nel plasma offre un'altissima sensibilità e specificità ed è considerato la tecnica diagnostica convenzionale effettuata sulle urine delle 24 ore, poiché non necessita della delicata raccolta delle urine acidificate.

I feocromocitomi sono tumori secernenti catecolamina, per la maggior parte localizzati nella midollare del surrene; più raramente possono anche avere sede extrasurrenalica e localizzarsi lungo i gangli del sistema nervoso simpatico (paraganglioma). Cellule cromaffini sintetizzano quantità eccessive di catecolamine. Il tasso di malignità del 20-40% dei paragangliomi è chiaramente superiore rispetto a quello associato alla localizzazione surrenalica. I tumori secernenti catecolamina possono avere spesso carattere familiare: neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (MEN-2), neurofibromatosi di tipo 1, sindrome di Hippel-Lindau, sindrome paraganglioma familiare. I tumori multifocali sono più frequenti nelle forme tumorali familiari rispetto a quelle sporadiche.

Frequenza dei sintomi clinici

Ipertonia	> 98%
- permanente	60%
- intermittente	40%
Cafalee	80%
Febbre	60%
Sudorazione	60%
Tachicardie	60%
Tremore	50%
Irritabilità	40%
Calo ponderale	45%
Pallore	50%
Angina pectoris	40%
Nausea	35%
Debolezza	25%
Disturbi della visione	15%
Stipsi	10%
Vampate	10%
Calcoli biliari	10%
Vertigini	fino al 10%
Sindrome di Raynaud	5%

La sintomatologia si presenta con un quadro ampiamente variabile; il sintomo classico è l'ipertensione arteriosa (ipertonìa) di difficile controllo e/o in forma parossistica. Le catecolamine secrete sono spesso rilasciate in modo pulsatile e hanno una breve emivita nel plasma. Il rilascio dipende da una serie di fattori quali attività fisica, stress, alimentazione (bevande contenenti caffeina), nicotina, farmaci (soprattutto gli antiipertensivi). Il dosaggio delle catecolamine ha pertanto una sensibilità e una specificità insufficienti. Per ovviare a questo problema, la catecolamina e i suoi metaboliti (acido vanilmandelico, metanefrina, normetanefrina) sono stati determinati nelle urine delle

24 ore acidificate. È stato tuttavia dimostrato che per molti pazienti la raccolta delle urine risulta una procedura laboriosa e che pertanto è spesso eseguita in modo inaffidabile. Questa incertezza nella fase preanalitica ha un considerevole impatto sulla qualità della determinazione di laboratorio e una sensibilità e una specificità limitate.

Per queste ragioni oggi si raccomanda di eseguire la determinazione dei metaboliti metanefrina, normetanefrina e 3-metossitiramina nel plasma. Studi hanno dimostrato che la sensibilità e la specificità di questo test sono del 95% (Jacques W.M. Lenders et al. JAMA 287(11), 2002 1427-34).

Metanefrina/Normetanefrina

5 ml plasma EDTA congelato
(Frigobox da ordinare in laboratorio)

Il prelievo deve essere eseguito sul paziente in clinostatismo da almeno 20 minuti. Si dovrebbero evitare i seguenti alimenti 2 giorni prima e durante la raccolta delle urine: banane, formaggio, caffè, noci, tè nero, vaniglia e agrumi. Evitare lo stress. Se possibile, si dovrebbe interrompere l'assunzione dei seguenti farmaci per 8 giorni prima e durante la raccolta delle urine: α -metildopa, clonidina, guanetidina, reserpina, beta bloccanti, preparati contenenti chinidina, ampicillina, eritromicina e tetraciclina.

Valore di riferimento:

Metanefrina	< 90 ng/l
Normetanefrina	<180 ng/l
3-Metossitiramina	< 28 ng/l

Esame: 2555

PT 145.80