

1. Abstrakt

Feochromocytom/ paragangliom (FEO/PGL) může vznikat na podkladě dědičné genetické mutace různých genů, pojí se s vysokým rizikem rozvoje sekundární hypertenze, orgánového postižení a metastatického onemocnění, které může mít fatální následky. Cílem práce bylo zaměřením na možnosti genetického vyšetření u pacientů s FEO/PGL, zejména u pacientů s maligními tumory. Problematika FEO/PGL se ale týká nejen vyšetření a stanovení rizik z něho vyplývajících, ale i další terapie a sledování včetně vhodných doporučení pro klinickou praxi.

Prokázali jsme 20% incidenci kardiovaskulárních (KV) komplikací již před stanovením definitivní diagnózy FEO/PGL, hlavně arytmiických, následovaných komplikacemi při myokardiální ischemii a akcentací aterosklerózy. Vzestup hladiny vitamínu C a pokles hladiny malondialdehydu (MDA) po úspěšném odstranění tumoru pokázal snížení oxidativního stresu pooperačně. Zjistili jsme, že je možné již brzké pooperační testování hladin plazmatických metanefrinů k potvrzení úspěšnosti chirurgického odstranění FEO/PGL, neboť nebyla prokázána signifikantní korelace mezi hladinami plazmatických metanefrinů a pooperačním vyšetřovacím intervalem. Rozložení četnosti metastatických tumorů s mutacemi v *SDHB* genu a sporadických tumorů (ST) je u dospělých pacientů přibližně stejné, u dětí bylo zjištěno 5x více FEO/PGL s mutacemi v *SDHB* genu, ale s delším přežíváním než u dospělých s touto mutací. Nádory nad 4,5 cm byly častěji primárně metastatické a noradrenergní PGL. Naše data neprokázala větší rozdíly mezi nadprodukcí typu katecholaminů či metanefrinů v souvislosti s věkem, metastatické tumory jsou podobně agresivní jak u dětí, tak u dospělých. U dospělých pacientů je lepší 10-leté přežívání u ST. Výsledky naší práce podporují doporučení pro dlouhodobé sledování pacientů: vyšetření *SDHB* mutace u všech pacientů s FEO/PGL diagnostikovaným v dětství, zvýšení frekvence sledování starších pacientů a pacientů s tumory nad 4,5 cm a celotělová zobrazovací vyšetření u pacientů s *SDHB* mutací pro vysokou pravděpodobnost záchytu metastatického onemocnění v kostech již v době diagnózy.