

Online-Appendix

Behandlung des Hypophysenadenoms

Papadakis GE, Marino L, Rouiller N, Pitteloud N

Übersichtsartikel AIM • doi:10.4414/smf.2021.08855

Swiss Med Forum. 2021;21(47–48):813–8.

Tableau S1: Syndromes génétiques englobant des adénomes hypophysaires.

<u>Nom du syndrome</u>	<u>Gène</u>	<u>Transmission</u>	<u>Prévalence des adénomes</u>	<u>Phénotype hypophysaire</u>	<u>Autres manifestations</u>
Adénomes hypophysaires familiaux isolés (<i>Familial Isolated Pituitary Adenoma, FIPA</i>)	<i>AIP</i>	Autosomique dominante	100%	Adénomes somatotropes (acromégalie ou gigantisme) Rarement : prolactinomes, adénomes corticotropes ou non-fonctionnels	-

Acrogigantisme lié à l'X <i>(X-linked acrogigantisme, X-LAG)</i>	Microduplication de Xp26.3 incluant <i>GPR101</i>	Dominant lié à l'X	100%	<ul style="list-style-type: none"> - Macroadénomes ou hyperplasie pituitaire avec hypersécrétion GH et PRL - Gigantisme précoce, souvent résistant au traitement 	-
Néoplasie endocrinienne multiple type 1 <i>(Multiple endocrine neoplasia type 1)</i>	<i>MEN1</i>	Autosomique dominante	30–60%	<ul style="list-style-type: none"> - Prolactinomes - Adénomes somatotropes - Rarement : adénomes corticotropes ou non-fonctionnels, TSH-omes 	<ul style="list-style-type: none"> - Hyperparathyroïdie primaire - Tumeurs neuroendocrines entéro-pancréatiques (gastrinomes, insulinomes, non-fonctionnels) - Adénomes cortico-surrénaux, lipomes, angiofibromes
Mc-Cune Albright	<i>GNAS1</i>	Mutation post-zygotique (survenue précocement)	20%	Hypersécrétion GH avec ou sans présence d'adénome	<ul style="list-style-type: none"> - Dysplasie fibreuse polyostotique - Hypophosphatémie (excès FGF23) - Taches café-au-lait - Puberté précoce, kystes ovariens, masses testiculaires - Hyperthyroïdie (goitre toxique multinodulaire) - Cushing ACTH-indépendant (néonatal ou dans l'enfance)

Complexe de Carney (<i>Carney complex</i>)	<i>PRKAR1A</i>	Autosomique dominante	10–15%	<ul style="list-style-type: none"> – Adénomes somatotropes – Hypersécrétion GH asymptomatique sans adénome (60–70%) – Rarement : gigantisme ou adénomes somatolactotropes 	<ul style="list-style-type: none"> – Lésions pigmentées de la peau (lentigines, nævi bleus) – Myxomes cardiaques, cutanés et mammaires – Nodules thyroïdiens – Tumeur testiculaires des cellules de Sertoli – Cushing ACTH-indépendant par dysplasie surrénalienne pigmentaires micronodulaire primaire (PPNAD)
Néoplasie endocrinienne multiple type 4 (<i>Multiple endocrine neoplasia type 4, MEN4</i>)	<i>CDKN1B</i>	Autosomique dominante	40%	<ul style="list-style-type: none"> – Variable – Cas rapportés d'adénomes corticotropes, somatotropes, prolactinomes, non-fonctionnels 	<ul style="list-style-type: none"> – Hyperparathyroïdie primaire (80%) – Gastrinomes, carcinoïdes bronchiques ou gastriques – Tumeurs des organes reproductifs, des surrénales et des reins
Phéochromocytome/paragangliome et adénome hypophysaire	<i>SDHx</i> (SDHD, SDHB)	Autosomique dominante	Pas clair	Prolactinomes ou adénomes somatotropes	Phéochromocytome ou paragangliome

ACTH: corticotrophine; GH: «growth hormone»; PRL: prolactine; TSH: thyrotrophine.