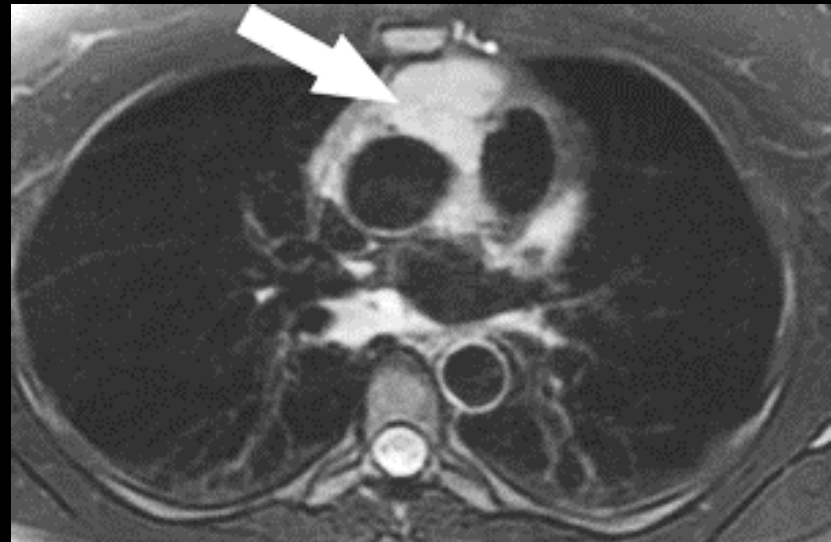
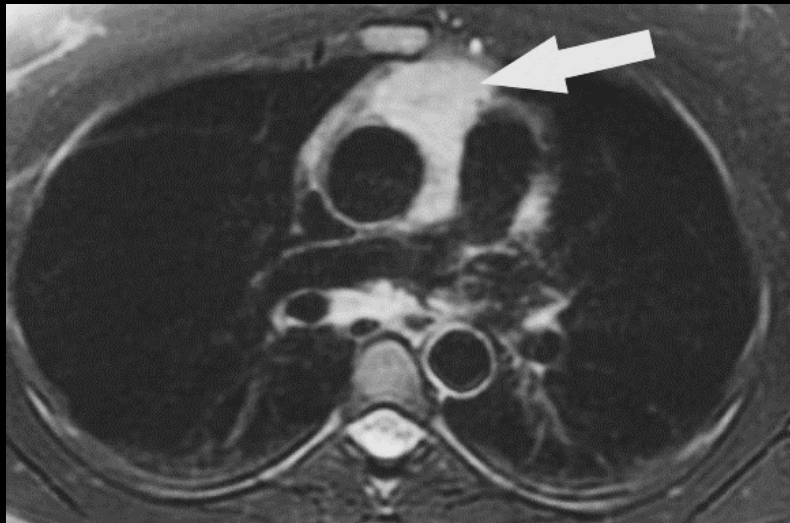


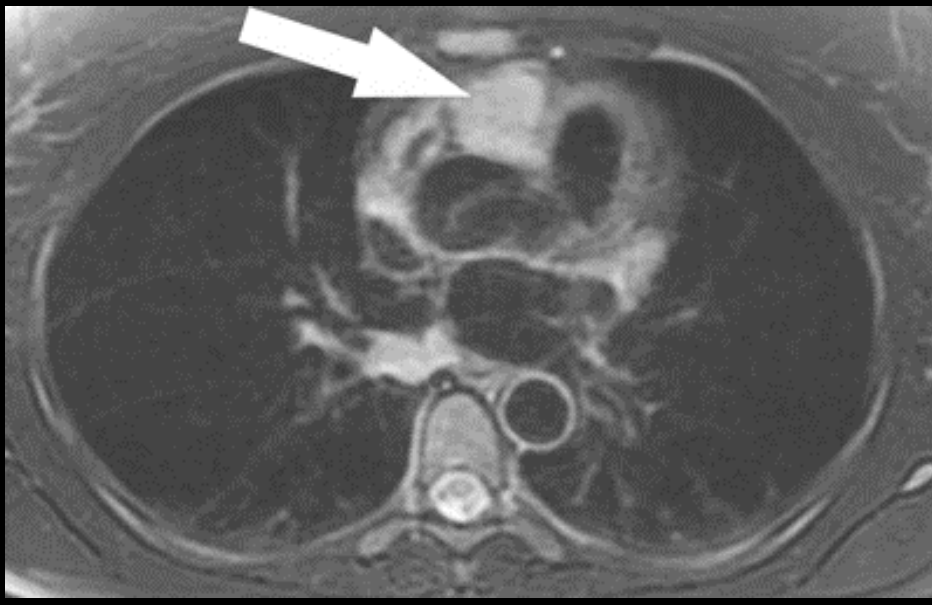
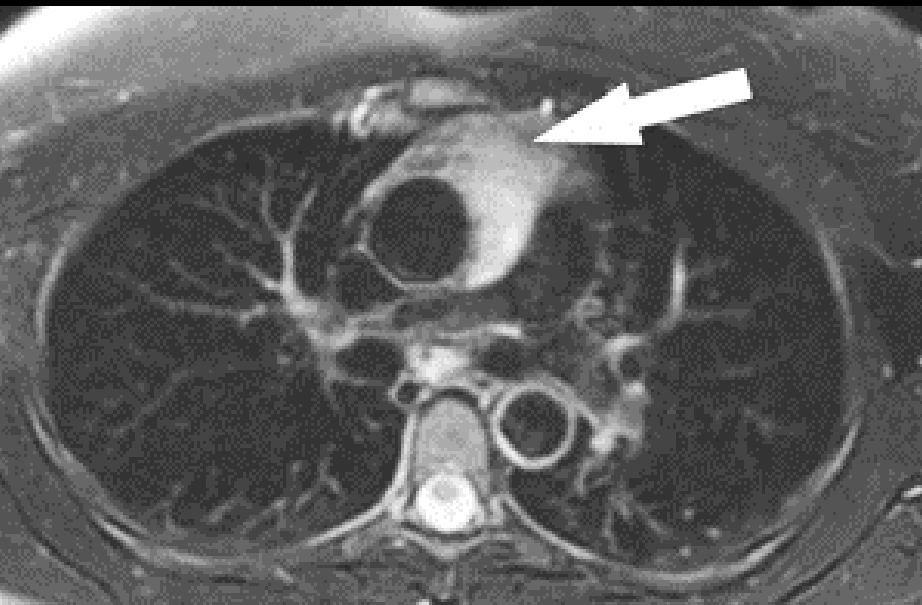
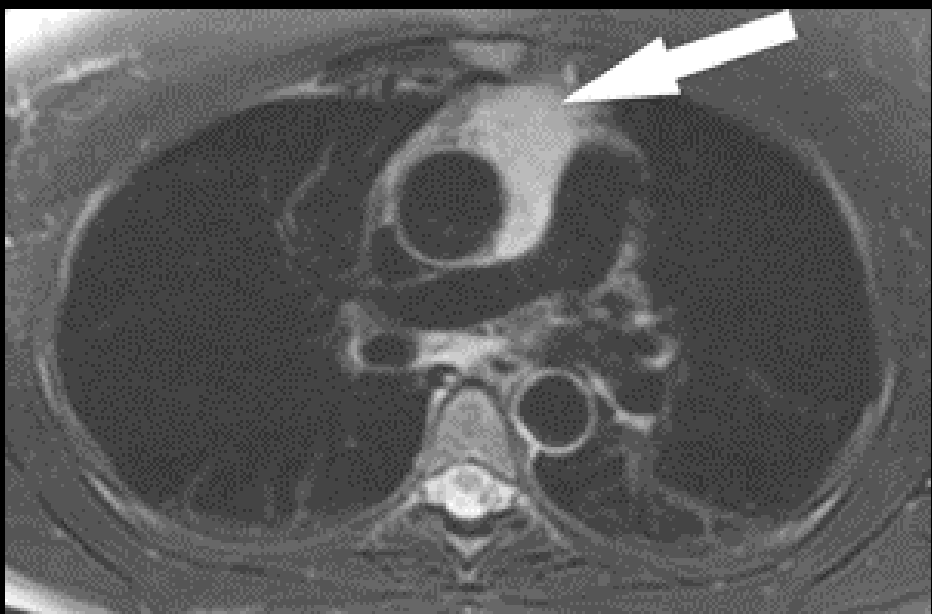
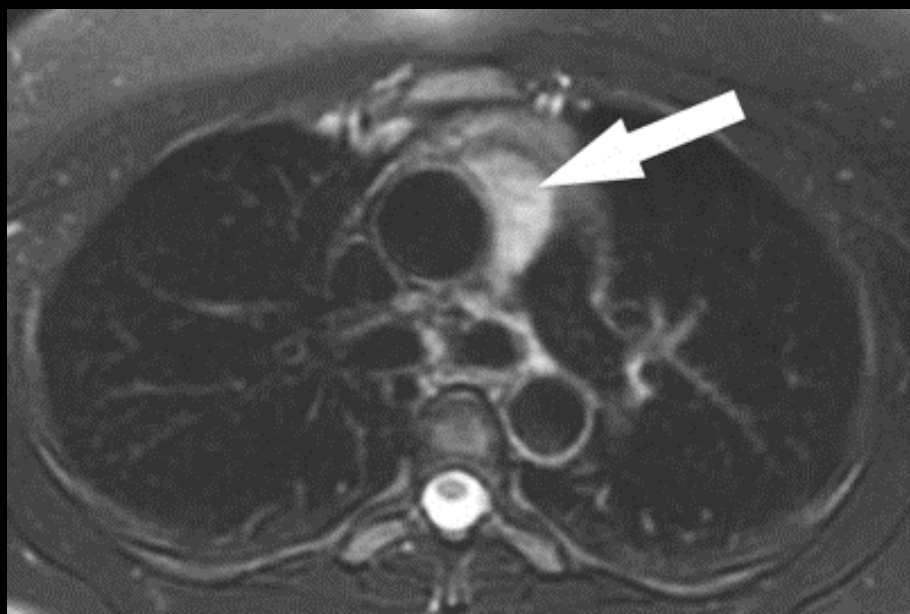
jeune femme 32 ans ,**HTA sévère** ,résistante aux traitement, bien supportée ,
élévation majeure de la noradrénaline (>5000 ui/ml) et à un moindre degré de
la dopamine

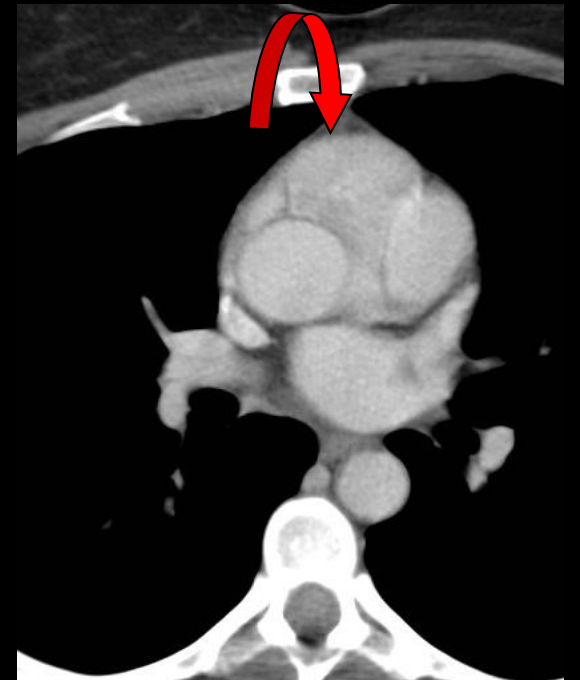
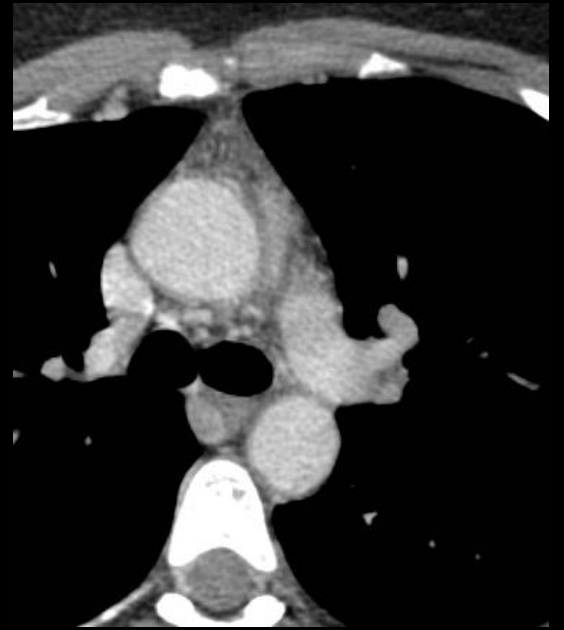
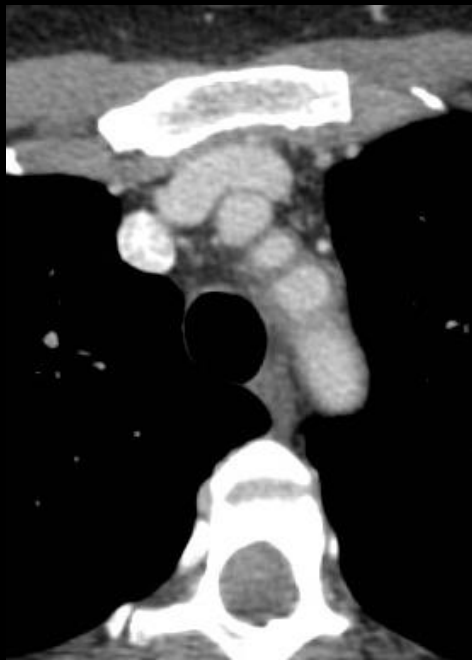
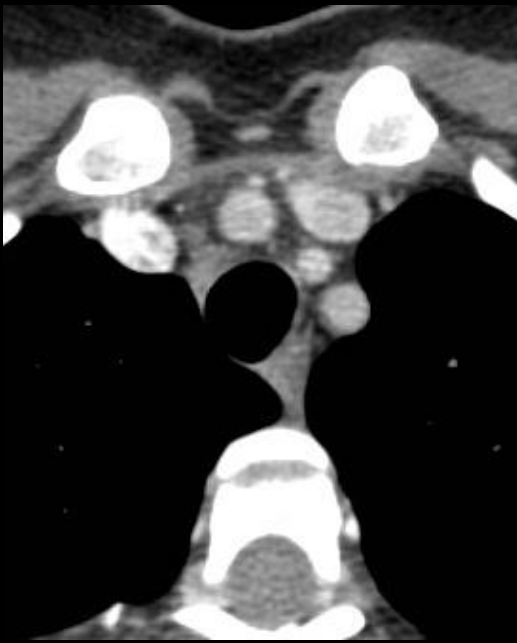
pas de tumeur surrénalienne ni para aortique au CT abdomino pelvien .

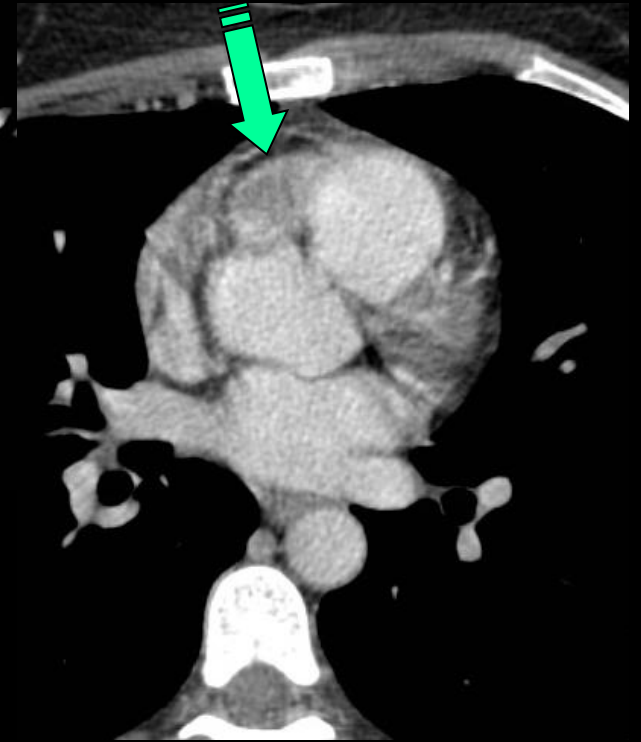
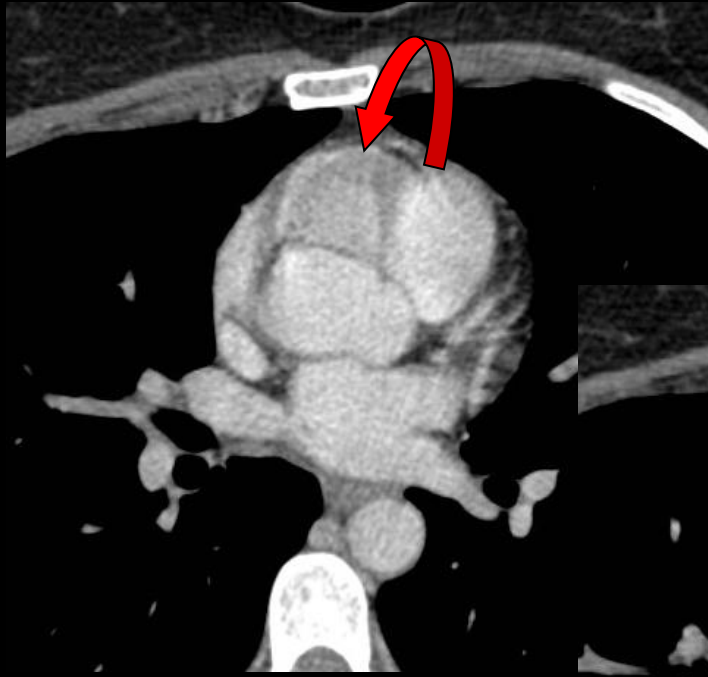
scintigraphie ou MIBG : petit foyer d'hyperfixation **thoracique**

on réalise une **IRM thoracique** à la recherche d'un **paragangliome cardiaque ou médiastinal**



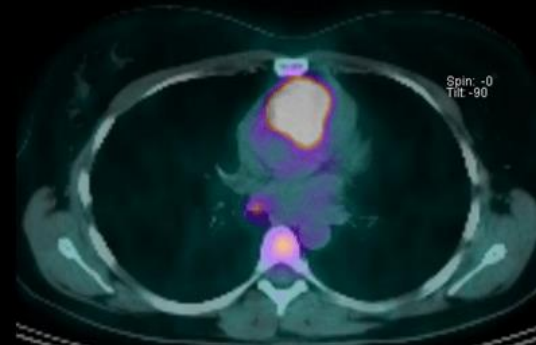
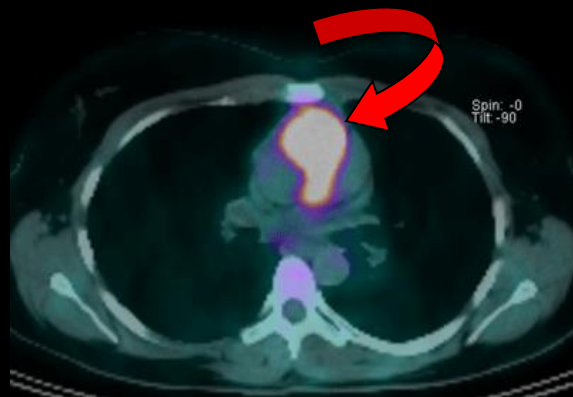




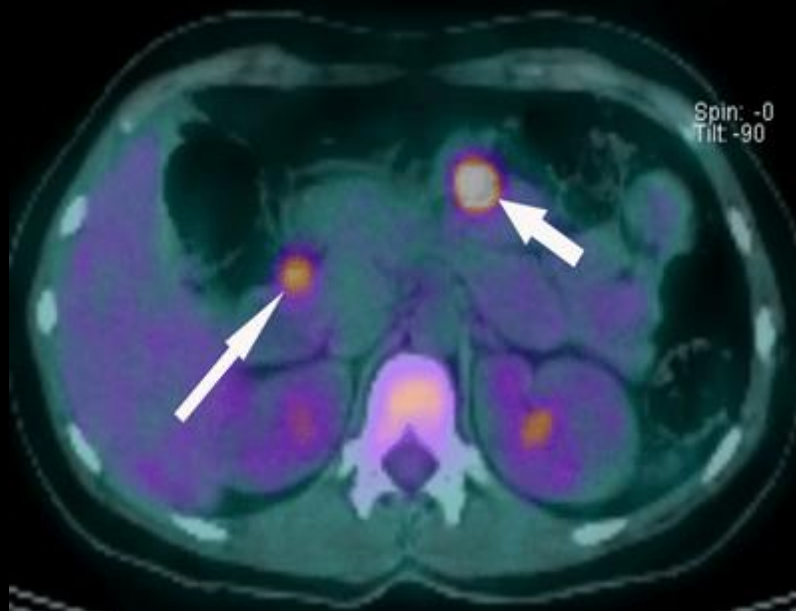


le CT confirme la présence d'une **masse** hypervascularisée, homogène, à la partie haute du sillon atrio-ventriculaire droit

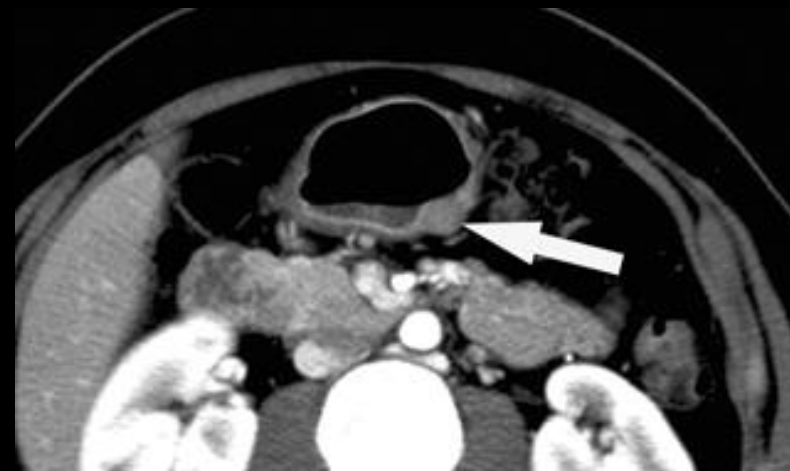
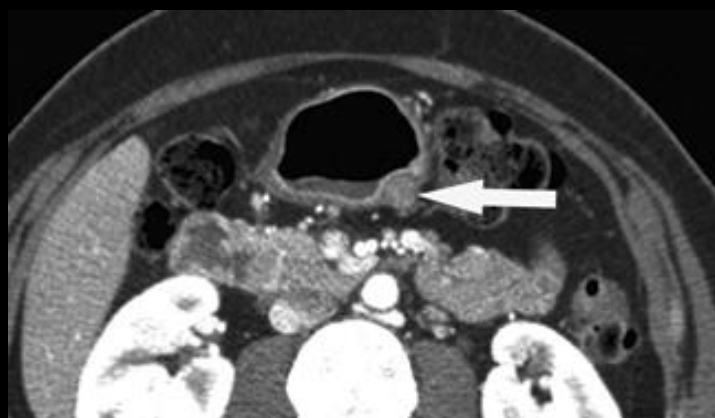
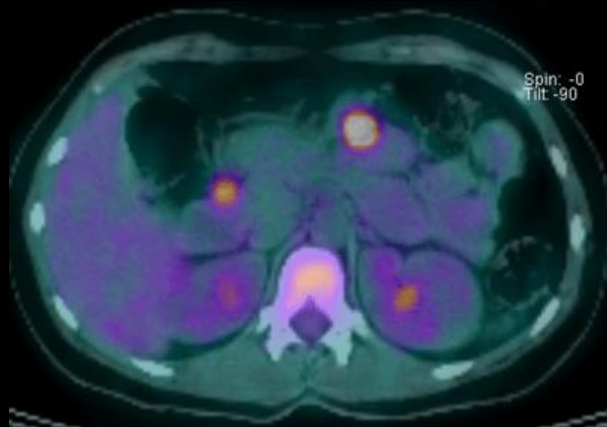
on réalise un PET CT au 18FDG (à défaut de 18F DOPA) qui confirme les lésions médiastinales

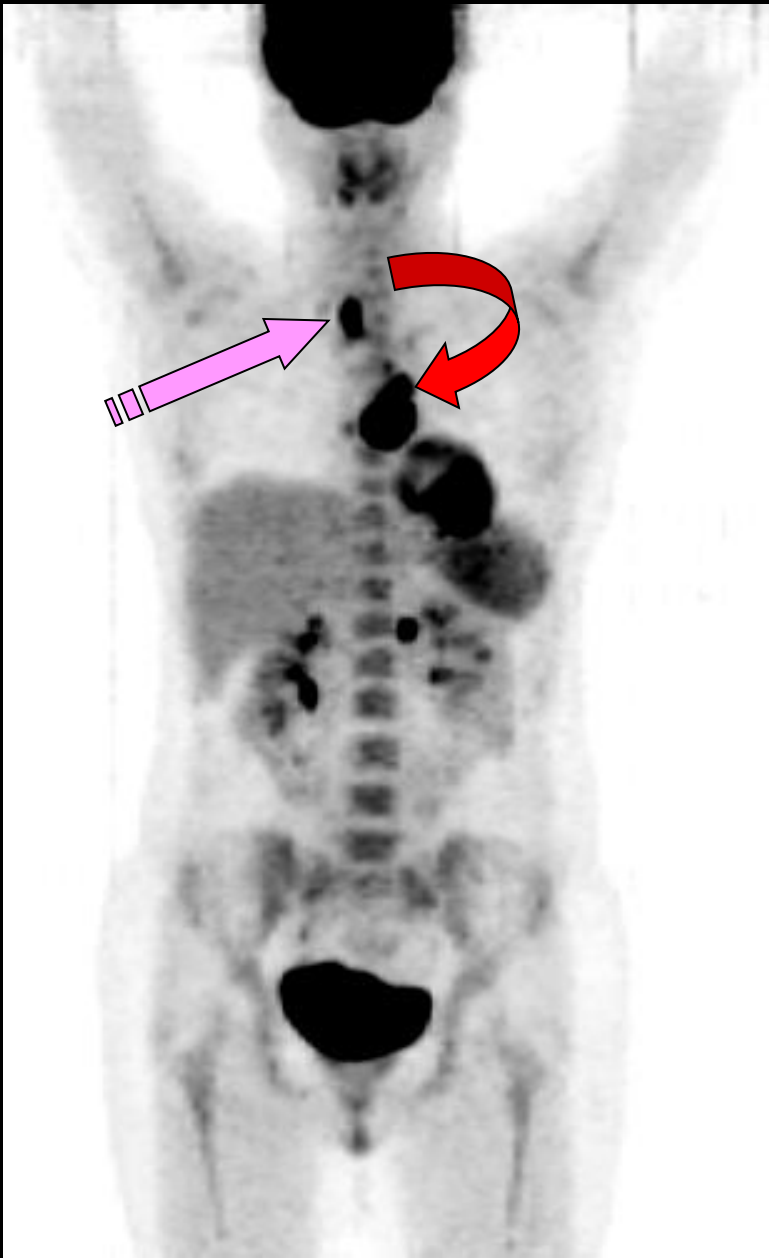


et montre 2 autres foyers hyper métaboliques abdominaux

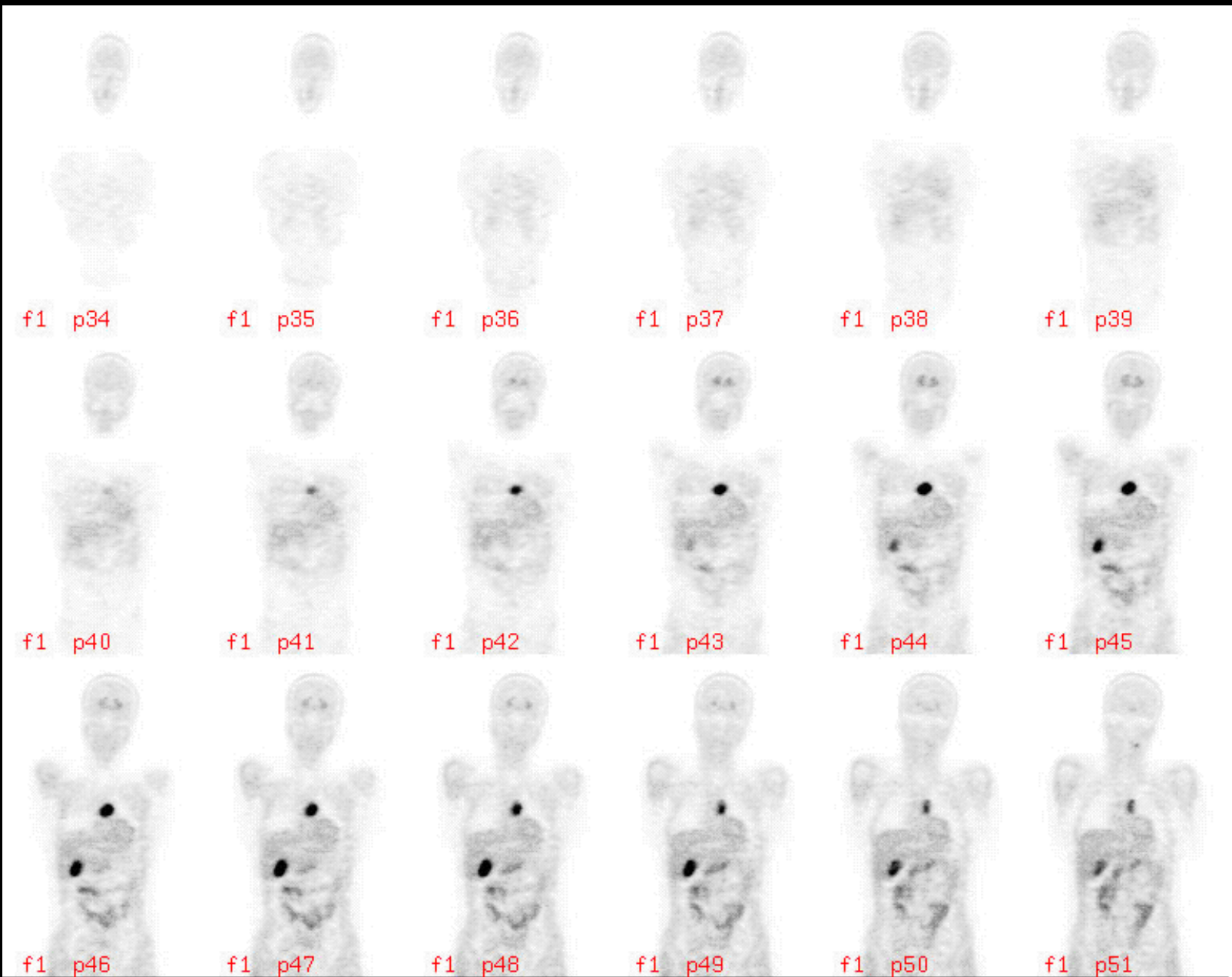


l'examen rétrospectif des coupes CT "orienté" par les données du PET CT confirme les 2 lésions digestives ...!!!





PET 18 FDG

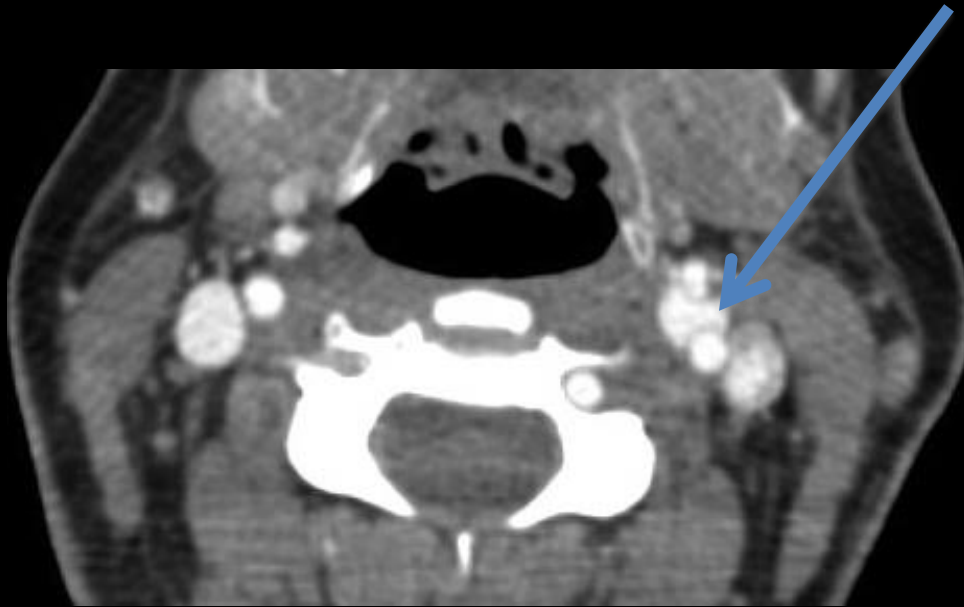


PET CT 18 F DOPA phase précoce

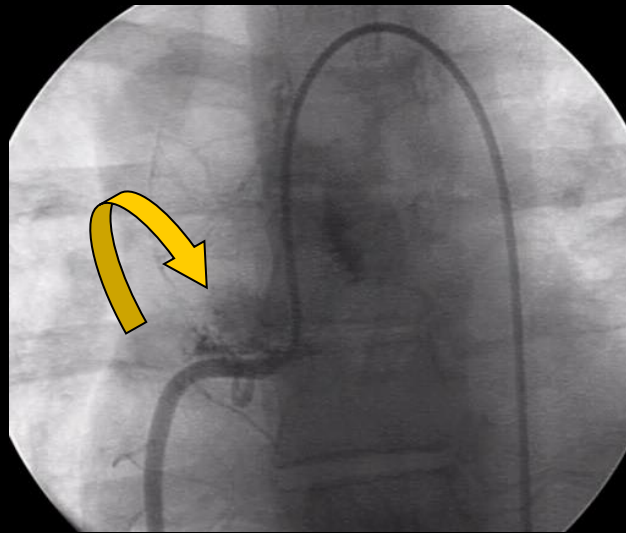
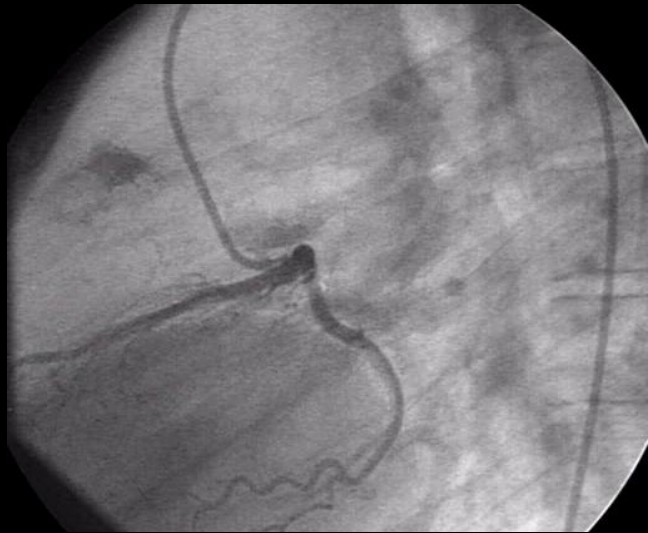
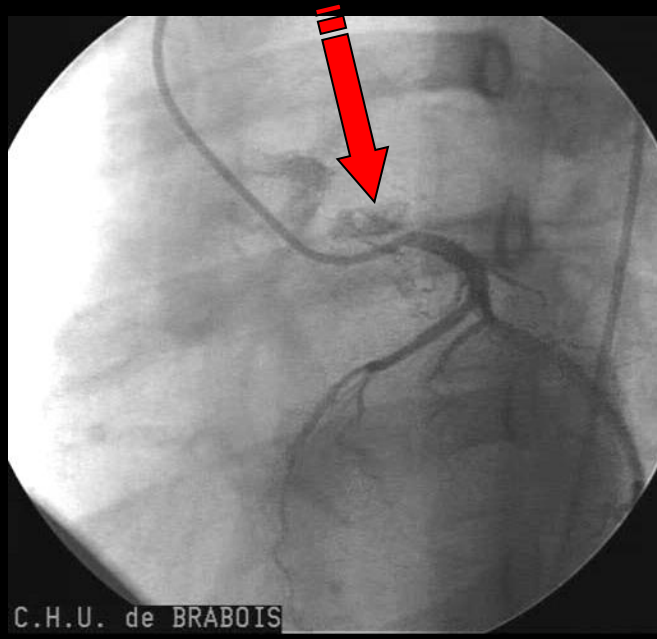
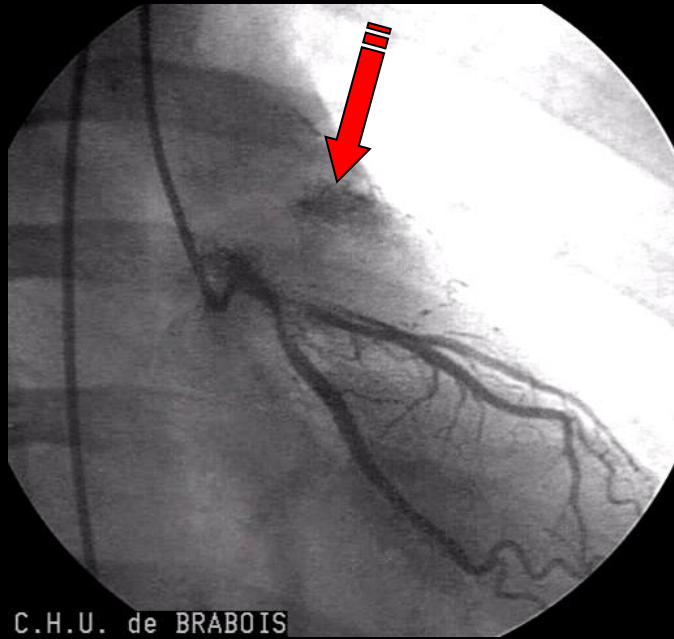


PET-CT 18 F DOPA phase tardive

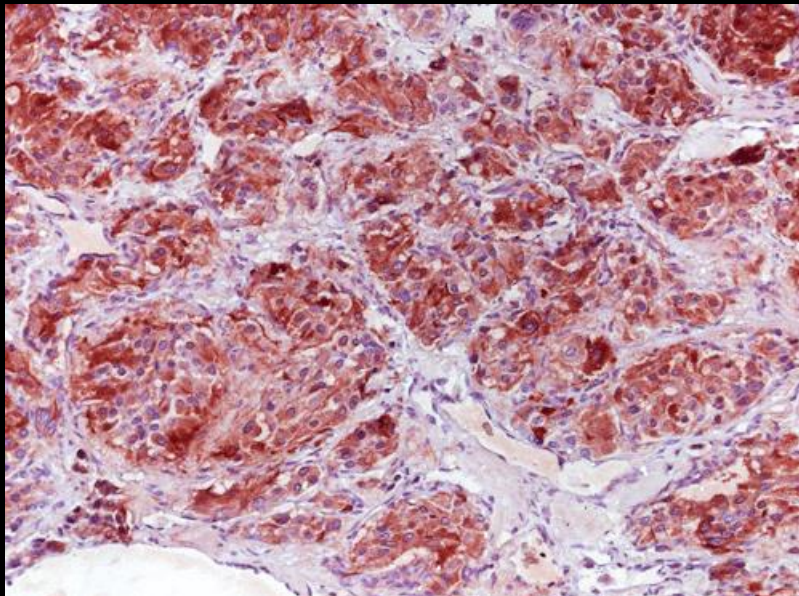
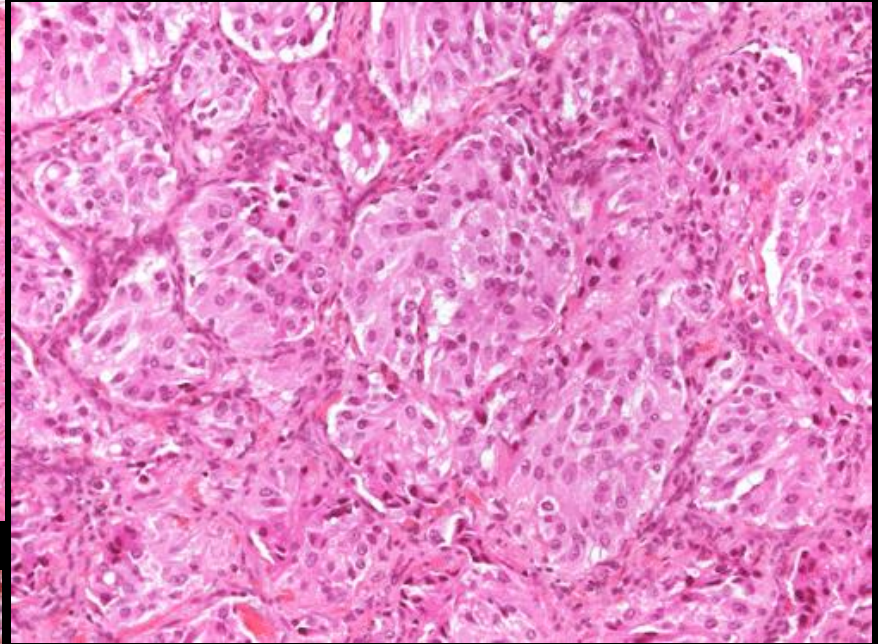
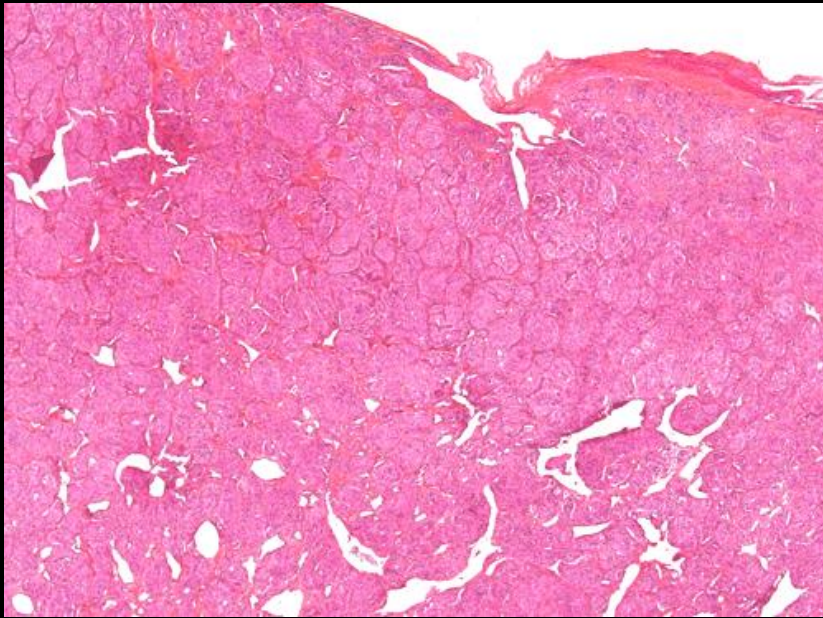
On repère également cette lésion :



Paragangliome centimétrique de la bifurcation carotidienne gauche
(localisation classique)



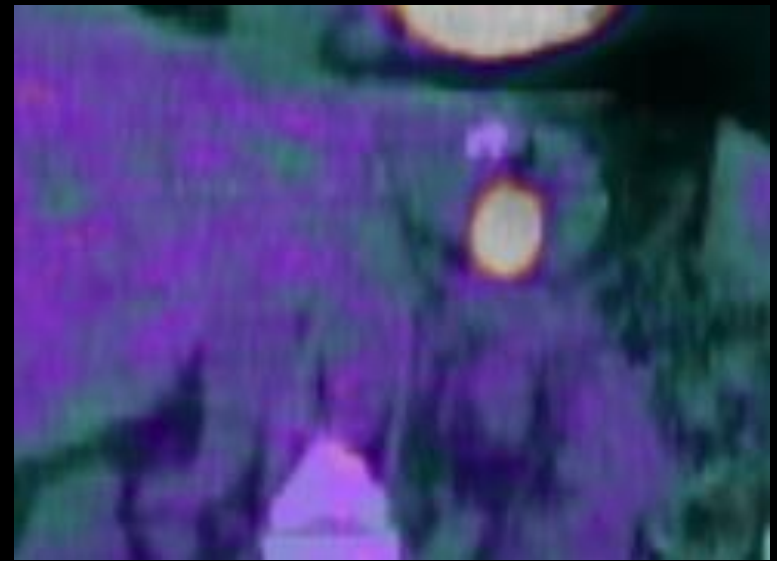
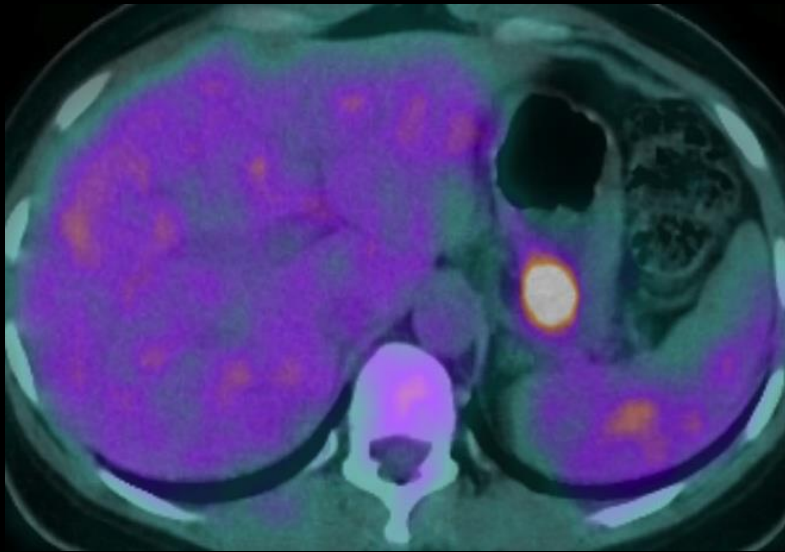
Le bilan coronarographique confirme que la tumeur médiastinale reçoit sa vascularisation des 2 coronaires



Le diagnostic anatomo-
pathologique et l'immuno
histochimie confirment le

paragangliome

La patiente bénéficie d'une exérèse chirurgicale de ces 2 lésions. Et 2 ans plus tard on découvre une nouvelle lésion tumorale ronde; sous-muqueuse gastrique...



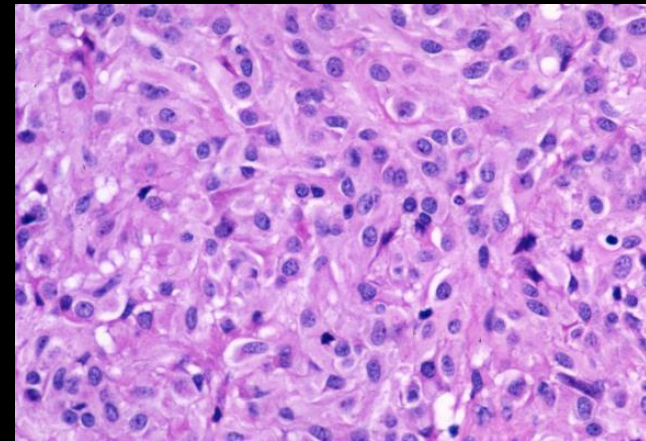
.La **dyade GIST-paragangliomes de Carney-**

Stratakis est caractérisée par la survenue souvent en de multiples sites de tumeurs stromales gastro-intestinales et de paragangliomes.

Elle diffère de la plus classique et mieux connue

triade de Carney par l'absence de nodules

hamartohondromateux pulmonaires (mais on sait que ces nodules peuvent apparaître après plusieurs décennies)



circonstances d'observation de de GIST multiples :

- syndrome de Carney-Stratakis** (GIST multiples + paragangliome)
- syndrome de Carney (paragangliomes + GIST + hamartochondromes pulmonaires)
- NF 1 neurofibromatose maladie de Von Recklinghausen
- GIST métastatique

les paragangliomes ou tumeurs glomiques (TNE nées des paraganglioms)
peuvent se rencontrer de la base du crâne au plancher périnéal.

80% siègent dans la médullosurrénale ; 2 à 4% sont découvertes dans la région
cervicale ; les glomus carotidiens étant les plus fréquents.

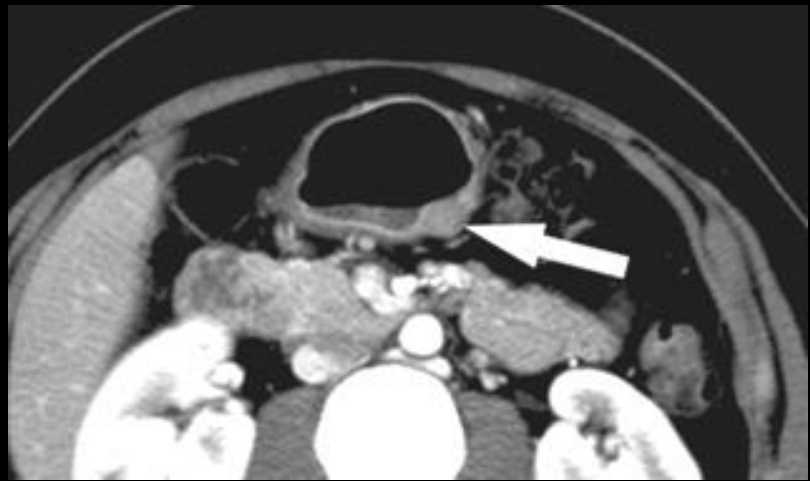
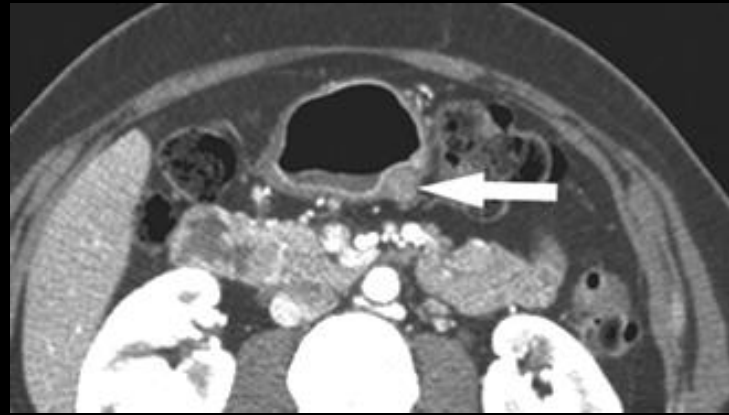
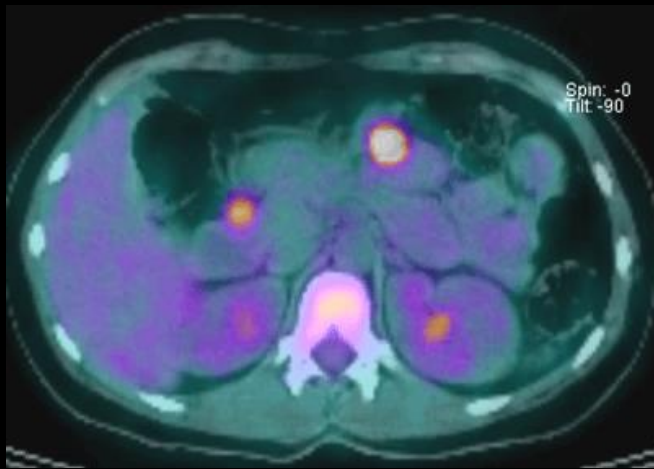
le pic de fréquence est dans la 5^{ème}-6^{ème} décade ; avec une prédominance
féminine nette : SR 4/1

5% des paragangliomes secrètent des catécholamines , comme les
phéochromocytomes.

les paragangliomes secrètent uniquement de la noradrénaline ou plus rarement de la dopamine, tandis que les phéochromocytomes secrètent de la noradrénaline et de l'adrénaline.

les tumeurs sont multiples dans 20% des cas, particulièrement dans les syndromes héréditaires de prédisposition aux tumeurs : MEN et syndromes neuroectodermiques.

la grande majorité des paragangliomes sont bénins, mais la transformation maligne s'observe dans 2 à 10% des cas.



:: Syndrome de Carney-Stratakis

ORPHA97286

Synonyme(s) :

Dyade GIST-paragangliome
Dyade de Carney
Dyade de Carney-Stratakis
Paragangliome et sarcome stromal gastrique

CIM-10:

OMIM:

UMLS:

MeSH:

MedDRA:

Prévalence:

<1 / 1 000 000

Hérédité:

Autosomique dominante

Le syndrome de Carney-Stratakis (Dyade GIST-paragangliomes,, Dyade de Carney, Dyade de Carney-Stratakis, paragangliome + sarcome stromal gastrique), récemment décrit, est caractérisé par la survenue, souvent en de multiples sites, à la fois de tumeurs stromales gastrointestinales (GIST) et de paragangliomes.

Epidémiologie

Il a été diagnostiqué dans moins de vingt familles et se déclare chez des patients jeunes (age médian: 19 ans) des deux sexes.

Description clinique

Les sarcomes stromaux sont multifocaux et les paragangliomes multicentriques. Les signes cliniques du syndrome de Carney-Stratakis sont très variables en fonction de la localisation et de la taille des tumeurs.

. Les **GIST** sont des tumeurs mésenchymateuses intramurales qui proviennent de cellules souches et qui possèdent des caractéristiques de cellules interstitielles de Cajal (les cellules stimulatrices à l'origine du péristaltisme intestinal).

Description clinique

GIST à cellules fusiformes chez les adultes, à cellules épithélioïdes chez l'enfant et l'adulte jeune

Les **paragangliomes** sont le plus souvent des tumeurs bénignes non sécrétantes qui proviennent de cellules paraganglionnaires du système nerveux sympathique.

Etiologie

La plupart des cas de syndrome de Carney-Stratakis sont dus à des mutations germinales des gènes SDHB, SDHC et SDHD qui codent pour une des sous-unités de la succinate déshydrogénase (SDH).

Méthode(s) diagnostique(s)

Le diagnostic est fait grâce à l'examen clinique et radiologique et est confirmé par immunohistochimie. L'analyse des gènes SDH devrait être proposée aux enfants atteints de GIST.

Diagnostic(s) différentiel(s)

Le principal diagnostic différentiel est la triade de Carney.

Conseil génétique

La prédisposition à développer ces tumeurs est héritée de façon autosomique dominante avec une pénétrance incomplète.

Prise en charge et traitement

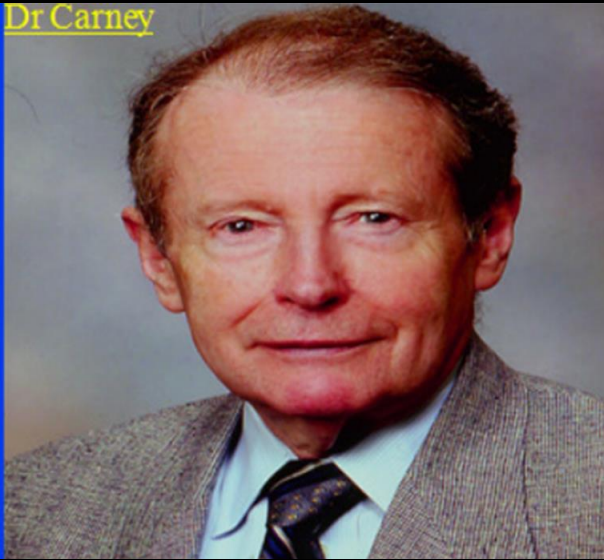
Les traitements possibles sont la chirurgie, l'embolisation et la radiothérapie;

l'imatinib peut être utile pour certains patients avec des formes avancées de GIST

. Le ciblage de la succinate deshydrogénase pourrait être envisagé mais on ne connaît actuellement pas de produit capable d'en augmenter l'activité.

Un suivi tout au long de la vie devrait être proposé aux patients atteints de syndrome de Carney-Stratakis.

Dr Carney



a "découvert", grâce aux premières expériences de codage systématique des dossiers de la Mayo-clinic 3 entités "fabriquées" à partir des données recueillies

le complexe de Carney

la triade de Carney

le syndrome de Carney-Stratakis

- Carney Complex represent a broad constellation of disorders involving the adrenal cortex, heart and many other organs •

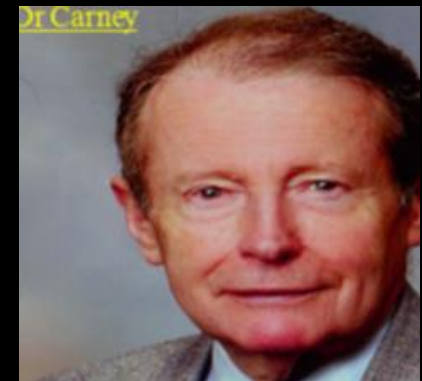


Table 2-2. Distribution of essential components of Carney complex

Lesion	% Patients (from 150 patients)
Myxomas	Heart (61) Skin (37) Breast (20)
Lentigines, Nevi	Face, lips, Conjunctiva (67)
Endocrine Tumors	Adrenal (33) Testis (30) Pituitary (11)
Schwannomas	Upper GI Tract Sympathetic chain (11)



- **Carney Triad (CT)** includes GISTs, Paragangliomas and Pulmonary Chondromas
- **Carney –Stratakis Dyad (C-S D)** includes GISTs and Paragangliomas
- Some GISTs associated with CT and C-S D involve mutations of mitochondrial SDH genes

Carney JA, Gordon H, Carpenter PC, Shenoy BV, Go VL. The complex of myxomas, spotty pigmentation, and endocrine overactivity. *Medicine (Baltimore)* 64: 270-83, 1985.

- Carney JA, Stratakis CA. Familial paraganglioma and gastric stromal sarcoma: a new syndrome distinct from the Carney triad. *Am J Med Genet* 108: 132-9, 2002.

- Zhang L, Smyrk TC, Young WF Jr, Stratakis CA, Carney JA. Gastric stromal tumors in

Carney triad are different clinically, pathologically, and behaviorally from sporadic gastric gastrointestinal stromal tumors: findings in 104 cases. *Am J Surg Pathol* 34: 53-64, 2010.

- Gaal J, Stratakis CA, Carney JA, Ball ER, Korpershoek E, Lodish MB, Levy I, Xekouki

P, van Nederveen FH, den Bakker MA, O'Sullivan M, Dinjens WN, de Krijger RR. SDHB immunohistochemistry: a useful tool in the diagnosis of Carney-Stratakis and Carney triad gastrointestinal stromal tumors. *Mod Pathol* 24: 147-51, 2011.

1. Carney JA, Sheps SG, Go VL, et al. The triad of gastric leiomyosarcoma, functioning extra-adrenal paraganglioma and pulmonary chondroma. *N Engl J Med* 1977; 296: 1517-8.
2. Carney JA. The triad of gastric epithelioid leiomyosarcoma, pulmonary chondroma, and functioning extra-adrenal paraganglioma: a five-year review. *Medicine (Baltimore)* 1983; 62: 159-69.
3. Tugal O, Jacobson R, Berezin S, et al. Recurrent benign intracranial hypertension due to iron deficiency anemia. Case report and review of the literature. *Am J Pediatr Hematol Oncol* 1994; 16: 266-70.
4. Carney JA. Gastric stromal sarcoma, pulmonary chondroma, and extra-adrenal paraganglioma (Carney triad): natural history, adrenocortical component, and possible familial occurrence. *Mayo Clin Proc* 1999; 74: 543-52.
5. Carney JA. The triad of gastric epithelioid leiomyosarcoma, functioning extra-adrenal paraganglioma, and pulmonary chondroma. *Cancer* 1979; 43: 374-82.

6. Cuilleret J, Baril A, Boucheron S, et al. Carney's triad. *Presse Med* 1984; 13: 79-82.
7. Tortella BJ, Matthews JB, Antonioli DA, et al. Gastric autonomic nerve (GAN) tumor and extra-adrenal paraganglioma in Carney's triad. A common origin. *Ann Surg* 1987; 205: 221-5.
8. Acha T, Picazo B, Garcia-Martin FJ, et al. Carney's triad: apropos of a new case. *Med Pediatr Oncol* 1994; 22: 216-20.
9. Evans RA, Salisbury JR, Gimson A, et al. Indolent gastric epithelioid leiomyosarcoma in Carney's triad. *Clin Radiol* 1990; 42: 437-9.
10. Scopsi L, Collini P, Muscolino G. A new observation of the Carney's triad with long follow-up period and additional tumors. *Cancer Detect Prev* 1999; 23: 435-43.
11. Margulies KB, Sheps SG. Carney's triad: guidelines for management. *Mayo Clin Proc* 1988; 63: 496-502.
12. McEwan AJ, Shapiro B, Sisson JC, et al. Radio-iodobenzylguanidine for the scintigraphic location and therapy of adrenergic tumors. *Semin Nucl Med* 1985; 15: 132-