

MANAGEMENTUL ACTUAL AL TUMORILOR SUPRARENALE: ACCENT PE FEOCROMOCITOMUL ASOCIAT CU MUTAȚIA SDHB

Andra-Maria OLTEANU¹, Eugenia PETROVA^{1,2}, Daniel DIACONU¹, Mara CARȘOTE^{1,2}, Anca HALDAN³, Claudiu-Eduard NISTOR^{4,5}, Adina GHEMIGIAN^{1,2}

¹ Institutul Național de Endocrinologie "C.I. Parhon", București, România

² Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila", București, România

³ Școala Națională de Sănătate Publică, Management și Perfecționare în Domeniul Sanitar, București, România

⁴ Departamentul 4 – Patologie cardiotoracică, Disciplina Chirurgie toracică, Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila", București, România

⁵ Departamentul Chirurgie toracică, Spitalul Universitar de Urgență Militar Central "Dr. Carol Davila", București, România

Autor corespondență:

Mara Carsote

E-mail: carsote_m@hotmail.com

Claudiu-Eduard Nistor

INTRODUCERE

Feocromocitomul (FCC) și paragangliomul (PGL) sunt tumori care provin din celulele crestei neurale. FCC provine din medula suprarenală, în timp ce paragangliomul este împărțit în paragangliom de cap și gât (HNPG), care se dezvoltă din țesutul parasimpatic, și paragangliom simpatic (SPGL) dezvoltate de-a lungul lanțului simpatic în torace, abdomen și pelvis [1,2,3]. Este bine cunoscut faptul că acestea sunt tumori rare, cu o incidență între 2 și 8 la 1 milion și prevalență între 1:2500 și 1:6500. PGL și FCC ating cel mai înalt punct între decadele a 3-a și a 5-a de viață, cu 20% dintre cazuri la copii [4]. Deși majoritatea tumorilor sunt sporadice, acestea pot fi dezvoltate și ca element al sindroamelor ereditare la un procent de 30-40% dintre pacienți [5,6,7]. Au fost descrise mai mult de 20 de gene care sunt implicate în FCC și PGL [8,9,10]. Cele mai frecvente mutații germinale care predispun la FCC se găsesc în gena supresoare tumorală von Hippel-Lindau (VHL), protooncogenă RET în neoplazia endocrină multiplă de tip 2 (MEN 2), neurofibromatoza tip 1 (NF 1), factorul X asociat MYC (MAX), TMEM 127, în timp ce subunitățile A, B, C, D ale complexului succinatdehidrogenază mitocondrială (SDHA, SDHB, SDHC, SDHD), factorul de asamblare succinatdehidrogenază 2 (SDHAF2) și factorul inductibil de hipoxie 2α (HIF2A) /EPAS1 sunt mai susceptibile la PGL [8]. În plus, au fost raportate cazuri de mutație somatică la unele gene precum NF1, VHL, RET, MAX, HIF2A/EPAS1 în 10-39% dintre tumori [11,12]. Aceste gene au fost clasificate în trei grupuri, și anume: cluster 1 asociat cu calea pseudohipoxiei, cluster 2 caracterizat prin creșterea semnalizării prin kinaze și cluster 3, asociat cu grupul de semnalizare WNT [8,13].

Feocromocitomul (FCC) și paragangliomul (PGL) sunt tumori care provin din celulele crestei neurale. Feocromocitomele apar din medula suprarenală. Deși majoritatea tumorilor sunt sporadice, acestea pot fi dezvoltate și ca element al sindroamelor ereditare la 30-40% dintre pacienți. A fost descris un număr mai mare de 20 de gene care sunt implicate în FCC și PGL. Cele mai frecvente mutații germinale care predispun la FCC se găsesc la von Hippel-Lindau (gena supresoare tumorală), protooncogenă RET în neoplazia endocrină multiplă de tip 2 (MEN 2), neurofibromatoza tip 1 (NF-1), factorul X asociat genei MYC (MAX), TMEM 127, în timp ce subunitățile A, B, C, D ale complexului succinatdehidrogenază mitocondrială (SDHA, SDHB, SDHC, SDHD), factorul de asamblare succinatdehidrogenază 2 (SDHAF2) și factorul inductibil de hipoxie 2α (HIF2A)/EPAS1 sunt mai susceptibile la PGL. În această revizuire narativă a literaturii, ne concentrăm asupra mutațiilor SDHB care stau la baza FCC în rândul tumorilor suprarenale. Mutațiile genetice ale complexului SDH sunt cele mai implicate la pacienții cu PGL, predominant gena SDHD, urmată de genele SDHB și SDHAF1. Este bine cunoscut faptul că penetranța mutațiilor SDHB este incompletă și influențată de vârstă. Pe de altă parte, mutațiile SDHD duc la PGL numai din transmiterea paternă. La început, s-a crezut că penetranța mutațiilor germinale SDHB și SDHD era foarte mare, aproximativ 70%-80% până la vârsta de 50 de ani, cu o penetranță generală mai mare în SDHD. Odată ce testele genetice au fost aplicate unui număr mai mare de pacienți, penetranța a scăzut, în special pentru SDHB, atingând un nivel sub 50% pe parcursul vieții. Mutațiile liniei germinale în cazul genei SDHB sunt responsabile pentru aproximativ 10% dintre FCC/PGL. În acest moment, acestea sunt asociate cu cel mai agresiv comportament, cu incidența crescută a metastazelor și mortalitate. Ținând cont de prevalența mare a mutației genetice și de comportamentul nefavorabil pe care l-ar putea avea unii dintre aceștia, toți indivizii cu FCC/PGL ar trebui testați pentru etiologie ereditară, în special pacienții tineri cu antecedente familiale pozitive, PGL multifocal sau FCC bilateral. Chiar și un procent mic dintre pacienții cu PGL nonfamiliar poartă mutații germinale oculute în SDHx.

Cuvinte cheie: tumoră suprarenală, feocromocitom, mutație SDHB, suprarenală, suprarenalectomie, paragangliom

Formele ereditare se caracterizează printr-o transmitere autozomal dominantă cu penetranță incompletă și corelații diferite genotip-fenotip [14].

SCOP

Scopul nostru este de a introduce aspecte practice privind prezentarea mutațiilor SDHD în feocromocitom.

METODĂ

Aceasta este o trecere în revistă a literaturii. Datele sunt organizate în diferite subsecțiuni, urmând etape practice din managementul bolilor endocrine.

MUTAȚII SDH

Mutațiile genetice ale complexului SDH sunt cele mai implicate la pacienții cu PGL, predominant gena SDHD, urmată de genele SDHB și SDHAF1 [15,16,17]. Fiecare mutație genetică duce la un sindrom PGL familial (PGL 1-SDHD, PGL 2-SDHAF2, PGL 3-SDHC, PGL 4-SDHB, PGL 5-SDHA) [18]. Pe de altă parte, au fost descrise, de asemenea, FCC sau PGL nonfamiliale care au fost legate de mutațiile liniei germinale ale SDHx [19]. Aceste gene nucleare codifică cele patru subunități ale SDH, numite și complexul mitocondrial II, o enzimă →

mitochondrială implicată în fosforilarea oxidativă a ciclului Krebs și lanțul de transport de electroni, ambele jucând un rol central în metabolismul energetic al celulei [20,21]. Genele SDH se comportă ca un supresor de tumori, ceea ce înseamnă că împiedică creșterea și diviziunea necontrolată a celulei [20]. Tumorile cu deficit de SDH, precum și factorii inductibili de hipoxie (HIF) cu supraexpresia lor, conduc la activarea factorului de creștere a endoteliului vascular (VEGF) și a altor gene care răspund la hipoxie și, consecutiv, la angiogeneză, glicoliză, eritropoieză și tumorigeneză ca rezultat final [22,23,24]. Aceste descoperiri indică o legătură între PGL/FCC și orice afecțiune care induce hipoxie, cum ar fi astmul, anemia, sindromul de apnee în somn, bolile cardiace congenitale, boala pulmonară obstructivă cronică sau chiar altitudinea ridicată [15,23]. Aceste teorii sunt susținute de mai multe descoperiri din ultimii 50 de ani. S-a constatat că incidența PGL variază în funcție de altitudine, cu o prevalență de 1 la 10 indivizi aflați la 2000 de metri peste nivelul mării, spre deosebire de altitudinea joasă, unde penetranța este redusă [25,26]. O altă constatare care vine în sprijinul acestei teorii este frecvența ridicată a tumorii de corp carotidian în rândul locuitorilor la mare altitudine, cu predispoziție feminină, carotida fiind organul cel mai sensibil la oxigen [27]. Mai mult, mai multe studii au descris o asociere între boala cardiacă cianotică și FCC/PGL [28,29,30]. Încă un mecanism a fost descris de mai multe studii – deficiența apoptozei de dezvoltare [31].

PENETRANȚĂ

Este bine cunoscut faptul că penetranța mutațiilor SDHB este incompletă și influențată de vârstă [32]. Pe de altă parte, mutațiile SDHD duc la PGL numai din transmiterea paternă [33]. La început, s-a crezut că penetranța mutațiilor germinale SDHB și SDHD era foarte mare, aproximativ 70-80% până la vârsta de 50 de ani, cu o penetranță generală mai mare în SDHD [34,35,36,37]. Odată ce testele genetice au fost aplicate pe un număr mai mare de pacienți, penetranța a scăzut, în special pentru SDHB, atingând un nivel sub 50% pe parcursul vieții [3,38,39,40]. Deși Rijken și colab. nu au observat o diferență notabilă între sexe în ceea ce privește penetranța mutațiilor SDHB, Jochmanova și colab. și Andrews și colab. au constatat că bărbații prezintă un debut precoce al tumorii inițiale și metastaze mai frecvent decât femeile, cu o rată de supraviețuire mai bună în general [1,3,41].

CORELAȚII GENOTIP-FENOTIP

Mutațiile liniei germinale ale genei SDHB sunt responsabile pentru aproximativ 10% dintre FCC/PGL [42]. În acest moment, acestea sunt asociate cu cel mai agresiv comportament, cu incidență crescută a metastazelor și mortalitate [43,44]. Boala asociată SDHB este, în general, descoperită ca o singură tumoră, în comparație cu tumorile asociate SDHD, care sunt de obicei definite de multiple PGL [6]. În timp ce mutațiile SDHB sunt asociate mai des cu PGL toracice și abdominale și FCC, mutațiile SDHD determină în principal PGL la nivelul capului și gâtului [34,35,37,45]. Deși literatura anterioară indică o rată ridicată de malignitate la purtătorii mutațiilor SDHB, un studiu recent asupra populației din Țările de Jos dezvăluie „un fenotip ușor și o rată mai scăzută a bolii metastatice”, altitudinea scăzută și nivelurile ridicate de oxigen fiind o teorie posibilă [2,18, 46]. Există peste 200 de mutații SDHB descrise până în prezent în toți cei opt exo-

ni codificatori, cu un număr mai mare de mutații missens, care tind să se acumuleze în clusterul fier-sulf [18,47]. Un studiu recent raportează că Arg90X, Ile127Ser, ștergerea exonului 1, IVS1+1G>T, Val140Phe și Arg46X sunt cele mai exprimate mutații la purtătorii mutațiilor de linie germinativă SDHB, cu o apariție mai timpurie a bolii în Arg46X și Val140Phe [3]. În populația pediatrică, a fost găsită și ștergerea exonilor 4 și 5 pe lângă cele citate mai sus [48]. Există și alte tumori legate de aceste modificări genetice. Purtătorii mutațiilor SDHB au cel mai mare risc de a dezvolta carcinom cu celule renale (CCR), de aproximativ 14% conform Ricketts și colab., în comparație cu 8% pentru cei care poartă mutații SDHD și un procent foarte mic la subiecții cu PGL 3 [49,50,51,52,53,54]. Tumorile stromale gastrointestinale (GIST) apar și în PGL ereditare din cauza mutațiilor liniei germinale SDHA într-un procent mai mare, dar și la indivizii cu mutații SDHB, SDHC sau SDHD [55]. Împreună, formează sindromul Carney-Stratakis, care este moștenit autozomal dominant și are penetranță incompletă, în comparație cu triada Carney, care include GIST, PGL și condroame pulmonare cauzate în principal de hipermetilarea genei SDHC și mozaicismul liniei germinale [56,57,58]. În ciuda puținelor rapoarte disponibile, s-a stabilit o asociere între mutațiile SDHx și tumorile hipofizare, care sunt frecvent prolactinoame sau somatotropinoame de peste 1 cm și au un comportament agresiv [59,60].

Un număr mic de carcinoame tiroidiene a fost identificat și la persoanele cu mutații SDHx, inducând ipoteza că există o legătură între ele [34,37,61,62]. Alte tumori precum carcinomul mamar, limfomul Hodgkin, tumora neuroendocrină pancreatică și neuroblastomul au fost raportate ca „tumori cu deficit de SDH”, fără o anumită relație cauză-efect între ele [62,63].

CARACTERISTICI CLINICO-BIOCHIMICE

Manifestările clinice și, frecvent, motivul prezentării la medic sunt consecințe ale excesului de catecolamine. Acestea includ hipertensiunea paroxistică sau constantă ca fiind simptomul cel mai frecvent, însoțită de cefalee, palpitații, diaforeză și anxietate [48,64,65]. Mai mult decât atât, pacientul poate prezenta paloare sau roșeață, greață, vărsături și tremor [64,65]. Aceste simptome pot fi declanșate de o dietă bogată în tiramină (banane, carne, pește, bere, vin, ciocolată), unele medicamente (histamină, inhibitori de monoaminooxidază, antidepressive triciclice, nicotină, cocaină), anestezie, intervenții chirurgicale, anxietate sau unele activități precum exerciții fizice, aplecare sau palpate abdominale [66].

Fenotipul biochimic al tumorii induce manifestarea clinică. Există trei profiluri secretoare diferite: adrenergic, cel mai frecvent, care se caracterizează în principal prin criza de hipertensiune arterială, dar și de restul simptomelor, noradrenergic, care duce de obicei la hipertensiune arterială menținută, și fenotipul dopaminergic, care este aproape întotdeauna asimptomatic sau determină greață, vărsături, diaree, hipotensiune arterială [67,68,69,70]. Un alt tip foarte rar de PGL este silențios din punct de vedere biochimic [71].

Fenotipul adrenergic caracterizează în principal FCC, dar în rare cazuri ar putea evidenția un PGL extrasuprarenal și este semnalizat de nivelurile crescute de metanefrină plasmatică sau fracționată urinară, în timp ce secreția noradrenergică apare de obicei în tumorile extrasuprarenale, în special PGL toracic-abdomino-pelvin, și este

identificată prin creșterea nivelului plasmatic sau urinar al normetanefrinei [72]. Tumorile dopaminergice, majoritatea extrasuprarenale și asociate cu un risc ridicat de malignitate, pot fi descoperite pe baza valorilor dopaminei plasmatică și ale 3-metoxitiraminei (3-MT), metabolitul său plasmatic [69,70,73,74]. Un alt marker al tumorilor neuroendocrine, cromogranina A, este foarte sensibil și prețios pentru diagnostic, dar și pentru progresia bolii, deoarece este secretat de toate tipurile de PGL/FCC, inclusiv tumorile silențioase [75,76].

Pacienții cu mutații SDHB au de obicei niveluri crescute de normetanefrine și/sau 3-MT, dar 10% dintre ei pot avea și tumori silențioase din punct de vedere biochimic [77,78]. Aceștia prezintă în general hipertensiune arterială, dar un grup important de pacienți ar putea dezvolta simptome sau semne legate de efectul masei tumorale, cum ar fi durere, tromboză venoasă, scădere în greutate, care sugerează de obicei o masă malignă [77].

LOCALIZAREA TUMORII ȘI TRATAMENT

Tomografia computerizată (CT) și, în al doilea rând, imagistica prin rezonanță magnetică (RMN) sunt metode inițiale de localizare a tumorii sau a posibilelor metastaze. Cu toate acestea, există și alte metode imagistice utile pentru pacienții la care se suspectează boala metastatică, cum ar fi ¹²³I-metaiodobenzilguanidina (MIBG), 6-¹⁸F-fluoro-L-dopa (18F-FDOPA), ¹⁸F-fluorodeoxiglucosă (18F-FDG) și galium-68 DOTATATE (⁶⁸Ga-DOTATATE), alegerea fiind ghidată de cercetările moleculare [13]. Tumorile legate de SDHB manifestă o sensibilitate ridicată pentru ¹⁸F-FDG PET/CT și ⁶⁸Ga-DOTATATE, mai mult decât pentru ^{123/131}I-MIBG [79,80].

Singurul tratament curativ rămâne cel chirurgical, cu tratament preoperator cu blocați ai receptorilor alfaadrenergici [81]. Pentru PGL sau FCC mari, tratamentul de elecție este rezecția deschisă; în alte cazuri, ar putea fi efectuată adrenalectomia laparoscopică [81]. Există și alte opțiuni de tratament pentru acei pacienți pentru care intervenția chirurgicală nu este realizabilă, cum ar fi terapiile locale (radioterapia, ablația cu radiofrecvență și embolizarea), terapia cu radionucleotide cu ¹³¹I-MIBG sau chimioterapia sistemică [13]. Noile terapii precum cele cu temozolomidă sau sunitinib sunt foarte promițătoare, reprezentând o mare arie de interes pentru pacienții cu PGL și mutații SDHB [15,82,83].

FOLLOW-UP ȘI PROGNOSTIC

Este bine cunoscut riscul mare de recidivă și metastază la care predispune însăși mutația SDHB. Atât la copii, cât și la adulți, cele mai frecvente localizări ale metastazelor sunt oasele, ficatul și plămânii [48,84]. Pentru un pacient care a dezvoltat deja o tumoră, supravegherea trebuie făcută pe toată durata vieții, prin verificarea nivelurilor plasmatică sau urinare de metanefrină și normetanefrină [81]. În ceea ce privește purtătorii SDHB care nu au dezvoltat încă boala, nu

există un ghid oficial pentru moment. Se recomandă începerea screening-ului cu examen clinic, testare biochimică și imagistică la purtătorii asimptomatici între 6 și 10 ani pentru mutația SDHB și între 10 și 15 ani pentru celelalte mutații SDHx [85]. Urmărirea după un prim screening negativ la purtătorii asimptomatici de SDHx ar trebui să includă examen clinic în fiecare an, investigații biochimice la fiecare 2 ani și imagistică prin RMN la fiecare 2-3 ani până la vârsta de 80 de ani dacă pacientul nu a dezvoltat o tumoră asociată SDH [85]. Prezența mutațiilor SDHB a fost asociată cu supraviețuirea ca factor independent și semnificativ [86]. Chiar dacă penetranța este incompletă și fenotipul este variabil, este necesară o supraveghere intensivă pentru diagnostic precoce, tratament prompt și agresiv, mai puține complicații și mai mulți pacienți fără boală [3,38,39,40,87]. Consilierea genetică este, de asemenea, foarte importantă și este recomandată tuturor pacienților cu mutație SDHB [88].

DISCUȚII

Epoca modernă a medicinei ne-a arătat că mai multe tumori endocrine ar putea fi corelate, inclusiv cu vasta zonă a FCC, bazându-ne pe un fond genetic comun, de la tumorile glandelor paratiroide la tumorile hipofizare și neoplazia tiroidiană [89-100]. Neoplaziile endocrine multiple prezintă încă o provocare în rândul practicienilor și este obligatoriu ca un specialist în genetică să facă parte din echipa multidisciplinară atunci când vine vorba de FCC [101-113]. În zilele noastre, prezentarea FCC variază și ar putea fi recunoscută devreme datorită accesului la imagistică și/sau evaluări, precum și la testarea genică în unele regiuni, în timp ce, în alte centre, diagnosticul se pune târziu, când există multiple comorbidități [114-126]. Unul dintre principalele aspecte ale integrării moderne a FCC este prezentarea asimptomatică și/sau incidentală, ca incidentalom suprarenal care încă reprezintă un capitol provocator în endocrinologie [127-143].

CONCLUZII

Având în vedere prevalența mare a mutației genetice și comportamentul nefavorabil pe care l-ar putea avea unii dintre aceștia, toți indivizii cu FCC/PGL ar trebui testați pentru etiologie ereditară, în special pacientul tânăr cu antecedente familiale pozitive, PGL multifocal sau FCC bilateral. Chiar și un procent mic dintre pacienții cu PGL nonfamiliar poartă mutații germinale oculute în SDHx. În prezent, este stabilit pe scară largă că mutațiile liniei germinale SDHB conduc la un risc mai mare de dezvoltare a metastazelor, recidive tumorale sau dezvoltarea altor tumori cum ar fi GIST sau CCR și la un prognostic nefavorabil. De aceea, acești pacienți au nevoie de o atenție mai atentă și de un management personalizat. Incertitudinea dezvoltării bolii, asociată cu un risc ridicat de malignitate, tinde să-i facă pe pacienții cu mutație SDHB mai anxioși și predispuși la depresie. Sfatul genetic este obligatoriu la toți pacienții cu mutație SDHB și la familiile acestora.

Conflict de interese: nimic de declarat

Bibliografie

- Rijken JA, Niemeijer ND, Jonker MA, Eijkelenkamp K, Jansen JC, van Berkel A, Timmers HJLM, Kunst HPM, Bisschop PHLT, Kerstens MN, Drijerink KMA, van Dooren MF, van der Horst-Schrivers ANA, Hes FJ, Leemans CR, Corssmit EPM, Hensen EF. The penetrance of paraganglioma and pheochromocytoma in SDHB germline mutation carriers. *Clin Genet*. 2018 Jan;93(1):60-66. doi: 10.1111/cge.13055. Epub 2017 Sep 6. PMID: 28503760.

Continuarea bibliografiei din pagina precedentă

2. Niemeijer ND, Rijken JA, Eijkelenkghemimp K, van der Horst-Schrivers ANA, Kerstens MN, Tops CMJ, van Berkel A, Timmers HJLM, Kunst HPM, Leemans CR, Bisschop PH, Dreijerink KMA, van Dooren MF, Bayley JP, Pereira AM, Jansen JC, Hes FJ, Hensen EF, Corssmit EPM. The phenotype of *SDHB* germline mutation carriers: a nationwide study. *Eur J Endocrinol*. 2017 Aug;177(2):115-125. doi: 10.1530/EJE-17-0074. Epub 2017 May 10. PMID: 28490599.
3. Jochmanova I, Wolf KI, King KS, Nambuba J, Wesley R, Martucci V, Raygada M, Adams KT, Prodanov T, Fojo AT, Lazurova I, Pacak K. *SDHB*-related pheochromocytoma and paraganglioma penetrance and genotype-phenotype correlations. *J Cancer Res Clin Oncol*. 2017 Aug;143(8):1421-1435. doi: 10.1007/s00432-017-2397-3. Epub 2017 Apr 3. PMID: 28374168; PMCID: PMC5505780.
4. Aygun N, Uludag M. Pheochromocytoma and Paraganglioma: From Epidemiology to Clinical Findings. *Sisli Etfal Hastan Tip Bul*. 2020 Jun 3;54(2):159-168. doi: 10.14744/SEMB.2020.18794. PMID: 32617052; PMCID: PMC7326683.
5. Erlic Z, Rybicki L, Peczkowska M, Golcher H, Kann PH, Brauckhoff M, Müssig K, Muresan M, Schäffler A, Reisch N, Schott M, Fassnacht M, Opocher G, Klose S, Fottner C, Forrer F, Plöckinger U, Petersenn S, Zabolotny D, Kollukch O, Yaremchuk S, Januszewicz A, Walz MK, Eng C, Neumann HP; European-American Pheochromocytoma Study Group. Clinical predictors and algorithm for the genetic diagnosis of pheochromocytoma patients. *Clin Cancer Res*. 2009 Oct 15;15(20):6378-85. doi: 10.1158/1078-0432.CCR-09-1237. Epub 2009 Oct 13. PMID: 19825962.
6. Gimenez-Roqueplo AP, Dahia PL, Robledo M. An update on the genetics of paraganglioma, pheochromocytoma, and associated hereditary syndromes. *Horm Metab Res*. 2012 May;44(5):328-33. doi: 10.1055/s-0031-1301302. Epub 2012 Feb 10. PMID: 22328163.
7. Neumann HP, Bausch B, McWhinney SR, Bender BU, Gimm O, Franke G, Schipper J, Klisch J, Althoefer C, Zerres K, Januszewicz A, Eng C, Smith WM, Munk R, Manz T, Glaesker S, Apel TW, Treier M, Reineke M, Walz MK, Hoang-Vu C, Brauckhoff M, Klein-Franke A, Klose P, Schmidt H, Maier-Woelfle M, Peczkowska M, Szmigielski C, Eng C; Freiburg-Warsaw-Columbus Pheochromocytoma Study Group. Germ-line mutations in nonsyndromic pheochromocytoma. *N Engl J Med*. 2002 May 9;346(19):1459-66. doi: 10.1056/NEJMoa020152. PMID: 12000816.
8. Dahia PL. Pheochromocytoma and paraganglioma pathogenesis: learning from genetic heterogeneity. *Nat Rev Cancer*. 2014 Feb;14(2):108-19. doi: 10.1038/nrc3648. Epub 2014 Jan 20. PMID: 24442145.
9. Remacha L, Currás-Freixes M, Torres-Ruiz R, Schiavi F, Torres-Pérez R, Calsina B, Letón R, Comino-Méndez I, Roldán-Romero JM, Montero-Conde C, Santos M, Pérez LI, Pita G, Alonso MR, Honrado E, Pedrinaci S, Crespo-Facorro B, Percesepe A, Falcioni M, Rodríguez-Perales S, Korpershoek E, Ramón-Maiques S, Opocher G, Rodríguez-Antona C, Robledo M, Cascón A. Gain-of-function mutations in *DNMT3A* in patients with paraganglioma. *Genet Med*. 2018 Dec;20(12):1644-1651. doi: 10.1038/s41436-018-0003-y. Epub 2018 May 8. PMID: 29740169.
10. Remacha L, Pirman D, Mahoney CE, Coloma J, Calsina B, Currás-Freixes M, Letón R, Torres-Pérez R, Richter S, Pita G, Herráez B, Cianchetta G, Honrado E, Maestre L, Urioste M, Aller J, García-Uriarte Ó, Gálvez MÁ, Luque RM, Lahera M, Moreno-Rengel C, Eisenhofer G, Montero-Conde C, Rodríguez-Antona C, Llorca Ó, Smolen GA, Robledo M, Cascón A. Recurrent Germline *DLST* Mutations in Individuals with Multiple Pheochromocytomas and Paragangliomas. *Am J Hum Genet*. 2019 Apr 4;104(4):651-664. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.02.017. Epub 2019 Mar 28. Erratum in: *Am J Hum Genet*. 2019 May 2;104(5):1008-1010. PMID: 30929736; PMCID: PMC6451733.
11. Jochmanová I, Zhuang Z, Pacak K. Pheochromocytoma: Gasping for Air. *Horm Cancer*. 2015 Dec;6(5-6):191-205. doi: 10.1007/s12672-015-0231-4. Epub 2015 Jul 3. PMID: 26138106.
12. Fishbein L, Leshchiner I, Walter V, Danilova L, Robertson AG, Johnson AR, Lichtenberg TM, Murray BA, Ghayee HK, Else T, Ling S, Jefferys SR, de Cubas AA, Wenz B, Korpershoek E, Amelio AL, Makowski L, Rathmell WK, Gimenez-Roqueplo AP, Giordano TJ, Asa SL, Tischler AS; Cancer Genome Atlas Research Network, Pacak K, Nathanson KL, Wilkerson MD. Comprehensive Molecular Characterization of Pheochromocytoma and Paraganglioma. *Cancer Cell*. 2017 Feb 13;31(2):181-193. doi: 10.1016/j.ccell.2017.01.001. Epub 2017 Feb 2. PMID: 28162975; PMCID: PMC5643159.
13. Flores SK, Estrada-Zuniga CM, Thallapureddy K, Armaiz-Peña G, Dahia PLM. Insights into Mechanisms of Pheochromocytomas and Paragangliomas Driven by Known or New Genetic Drivers. *Cancers (Basel)*. 2021 Sep 14;13(18):4602. doi: 10.3390/cancers13184602. PMID: 34572828; PMCID: PMC8467373.
14. Chen H, Sippel RS, O'Dorisio MS, Vinik AI, Lloyd RV, Pacak K; North American Neuroendocrine Tumor Society (NANETS). The North American Neuroendocrine Tumor Society consensus guideline for the diagnosis and management of neuroendocrine tumors: pheochromocytoma, paraganglioma, and medullary thyroid cancer. *Pancreas*. 2010 Aug;39(6):775-83. doi: 10.1097/MPA.0b013e3181ebb4f0. PMID: 20664475; PMCID: PMC3419007.
15. Łoń I, Kunikowska J, Jedrusik P, Góra J, Toutouchi S, Placha G, Gaciong Z. Familial *SDHB* gene mutation in disseminated non-hypoxia-related malignant paraganglioma treated with [⁹⁰Y]Y/ [¹⁷⁷Lu]Lu- DOTATATE. *Intractable Rare Dis Res*. 2021 Aug;10(3):207-213. doi: 10.5582/irdr.2021.01047. PMID: 34466344; PMCID: PMC8397825.
16. Hensen EF, van Duinen N, Jansen JC, Corssmit EP, Tops CM, Romijn JA, Vrienden AH, van der Mey AG, Cornelisse CJ, Devilee P, Bayley JP. High prevalence of founder mutations of the succinate dehydrogenase genes in the Netherlands. *Clin Genet*. 2012 Mar;81(3):284-8. doi: 10.1111/j.1399-0004.2011.01653.x. Epub 2011 Mar 15. PMID: 21348866.
17. Ting KR, Ong PY, Wei SOG, Parameswaran R, Khoo CM, Deepak DS, Lee SC. Characteristics and genetic testing outcomes of patients with clinically suspected paraganglioma/pheochromocytoma (PGL/PCC) syndrome in Singapore. *Hered Cancer Clin Pract*. 2020 Dec 11;18(1):24. doi: 10.1186/s13053-020-00156-9. PMID: 33308260; PMCID: PMC7731464.
18. Benn DE, Robinson BG, Clifton-Bligh RJ. 15 YEARS OF PARANGANGLIOMA: Clinical manifestations of paraganglioma syndromes types 1-5. *Endocr Relat Cancer*. 2015 Aug;22(4):T91-103. doi: 10.1530/ERC-15-0268. PMID: 26273102; PMCID: PMC4532956.
19. Baysal BE. Hereditary paraganglioma targets diverse paraganglia. *J Med Genet*. 2002 Sep;39(9):617-22. doi: 10.1136/jmg.39.9.617. PMID: 12205103; PMCID: PMC1735225.
20. Bardella C, Pollard PJ, Tomlinson I. *SDH* mutations in cancer. *Biochim Biophys Acta*. 2011 Nov;1807(11):1432-43. doi: 10.1016/j.bbabi.2011.07.003. Epub 2011 Jul 13. PMID: 21771581.
21. Srirangalingam U, LeCain M, Tufton N, Akker SA, Drake WM, Metcalfe K. Four generations of *SDHB*-related disease: complexities in management. *Fam Cancer*. 2017 Apr;16(2):279-282. doi: 10.1007/s10689-016-9946-9. PMID: 27896548; PMCID: PMC5357476.
22. Pollard PJ, Brière JJ, Alam NA, Barwell J, Barclay E, Wortham NC, Hunt T, Mitchell M, Olpin S, Moat SJ, Hargreaves IP, Heales SJ, Chung YL, Griffiths JR, Dalgleish A, McGrath JA, Gleeson MJ, Hodgson SV, Poulosom R, Rustin P, Tomlinson IP. Accumulation of Krebs cycle intermediates and over-expression of HIF1alpha in tumours which result from germline FH and SDH mutations. *Hum Mol Genet*. 2005 Aug 1;14(15):2231-9. doi: 10.1093/hmg/ddi227. Epub 2005 Jun 29. PMID: 15987702.

Continuarea bibliografiei din pagina precedentă

23. Cerecer-Gil NY, Figuera LE, Llamas FJ, Lara M, Escamilla JG, Ramos R, Estrada G, Hussain AK, Gaal J, Korpershoek E, de Krijger RR, Dinjens WN, Devilee P, Bayley JP. Mutation of SDHB is a cause of hypoxia-related high-altitude paraganglioma. *Clin Cancer Res*. 2010 Aug 15;16(16):4148-54. doi: 10.1158/1078-0432.CCR-10-0637. Epub 2010 Jun 30. PMID: 20592014.
24. Jochmanová I, Yang C, Zhuang Z, Pacak K. Hypoxia-inducible factor signaling in pheochromocytoma: turning the rudder in the right direction. *J Natl Cancer Inst*. 2013 Sep 4;105(17):1270-83. doi: 10.1093/jnci/djt201. Epub 2013 Aug 12. PMID: 23940289; PMCID: PMC3888279.
25. Saldana MJ, Salem LE, Travezan R. High altitude hypoxia and chemodectomas. *Hum Pathol*. 1973 Jun;4(2):251-63. doi: 10.1016/s0046-8177(73)80012-7. PMID: 4706179.
26. Astrom K, Cohen JE, Willett-Brozick JE, Aston CE, Baysal BE. Altitude is a phenotypic modifier in hereditary paraganglioma type 1: evidence for an oxygen-sensing defect. *Hum Genet*. 2003 Aug;113(3):228-37. doi: 10.1007/s00439-003-0969-6. Epub 2003 Jun 17. PMID: 12811540.
27. Luna-Ortiz K, Rascon-Ortiz M, Villavicencio-Valencia V, Granados-Garcia M, Herrera-Gomez A. Carotid body tumors: review of a 20-year experience. *Oral Oncol*. 2005 Jan;41(1):56-61. doi: 10.1016/j.oraloncology.2004.06.006. PMID: 15598586.
28. Opatowsky AR, Moko LE, Ginns J, Rosenbaum M, Greutmann M, Aboulhosn J, Hageman A, Kim Y, Deng LX, Grewal J, Zaidi AN, Almansoori G, Oechslin E, Earing M, Landzberg MJ, Singh MN, Wu F, Vaidya A. Pheochromocytoma and paraganglioma in cyanotic congenital heart disease. *J Clin Endocrinol Metab*. 2015 Apr;100(4):1325-34. doi: 10.1210/jc.2014-3863. Epub 2015 Jan 12. PMID: 25581599; PMCID: PMC4399286.
29. Juneja R, Krishnamani NC, Kothari SS, Guleria S, Mahawar RM. Pheochromocytoma and congenital cyanotic heart disease. *Indian Heart J*. 2000 Jul-Aug;52(4):452-4. PMID: 11084791.
30. Balakrishnan G, Ravikumar R, Rao S, Balakrishnan KR. Tetralogy of Fallot with pheochromocytoma: an unusual therapeutic challenge. *Asian Cardiovasc Thorac Ann*. 2013 Aug;21(4):464-6. doi: 10.1177/0218492312456979. Epub 2013 Jul 1. PMID: 24570533.
31. Lee S, Nakamura E, Yang H, Wei W, Linggi MS, Sajan MP, Farese RV, Freeman RS, Carter BD, Kaelin WG Jr, Schlisio S. Neuronal apoptosis linked to EglN3 prolyl hydroxylase and familial pheochromocytoma genes: developmental culling and cancer. *Cancer Cell*. 2005 Aug;8(2):155-67. doi: 10.1016/j.ccr.2005.06.015. PMID: 16098468.
32. Martin TP, Irving RM, Maher ER. The genetics of paragangliomas: a review. *Clin Otolaryngol*. 2007 Feb;32(1):7-11. doi: 10.1111/j.1365-2273.2007.01378.x. PMID: 17298303.
33. Hensen EF, Jansen JC, Siemers MD, Oosterwijk JC, Vriends AH, Corssmit EP, Bayley JP, van der Mey AG, Cornelisse CJ, Devilee P. The Dutch founder mutation SDHD.D92Y shows a reduced penetrance for the development of paragangliomas in a large multigenerational family. *Eur J Hum Genet*. 2010 Jan;18(1):62-6. doi: 10.1038/ejhg.2009.112. PMID: 19584903; PMCID: PMC2987152.
34. Neumann HP, Pawlu C, Peczkowska M, Bausch B, McWhinney SR, Muresan M, Buchta M, Franke G, Klisch J, Bley TA, Hoegerle S, Boedeker CC, Opocher G, Schipper J, Januszewicz A, Eng C; European-American Paraganglioma Study Group. Distinct clinical features of paraganglioma syndromes associated with SDHB and SDHD gene mutations. *JAMA*. 2004 Aug 25;292(8):943-51. doi: 10.1001/jama.292.8.943. Erratum in: *JAMA*. 2004 Oct 13;292(14):1686. PMID: 15328326.
35. Benn DE, Gimenez-Roqueplo AP, Reilly JR, Bertherat J, Burgess J, Byth K, Crosson M, Dahia PL, Elston M, Gimm O, Henley D, Herman P, Murday V, Niccoli-Sire P, Pasiicka JL, Rohmer V, Tucker K, Jeunemaitre X, Marsh DJ, Plouin PF, Robinson BG. Clinical presentation and penetrance of pheochromocytoma/paraganglioma syndromes. *J Clin Endocrinol Metab*. 2006 Mar;91(3):827-36. doi: 10.1210/jc.2005-1862. Epub 2005 Nov 29. PMID: 16317055.
36. Solis DC, Burnichon N, Timmers HJ, Raygada MJ, Kozupa A, Merino MJ, Makey D, Adams KT, Venisse A, Gimenez-Roqueplo AP, Pacak K. Penetrance and clinical consequences of a gross SDHB deletion in a large family. *Clin Genet*. 2009 Apr;75(4):354-63. doi: 10.1111/j.1399-0004.2009.01157.x. PMID: 19389109; PMCID: PMC4718153.
37. Ricketts CJ, Forman JR, Rattenberry E, Bradshaw N, Laloo F, Izatt L, Cole TR, Armstrong R, Kumar VK, Morrison PJ, Atkinson AB, Douglas F, Ball SG, Cook J, Srirangalingam U, Killick P, Kirby G, Aylwin S, Woodward ER, Evans DG, Hodgson SV, Murday V, Chew SL, Connell JM, Blundell TL, Macdonald F, Maher ER. Tumor risks and genotype-phenotype-proteotype analysis in 358 patients with germline mutations in SDHB and SDHD. *Hum Mutat*. 2010 Jan;31(1):41-51. doi: 10.1002/humu.21136. PMID: 19802898.
38. Hes FJ, Weiss MM, Woorntman SA, de Miranda NF, van Bunderen PA, Bonsing BA, Stokkel MP, Morreau H, Romijn JA, Jansen JC, Vriends AH, Bayley JP, Corssmit EP. Low penetrance of a SDHB mutation in a large Dutch paraganglioma family. *BMC Med Genet*. 2010 Jun 11;11:92. doi: 10.1186/1471-2350-11-92. PMID: 20540712; PMCID: PMC2891715.
39. Schiavi F, Milne RL, Anda E, Blay P, Castellano M, Opocher G, Robledo M, Cascón A. Are we overestimating the penetrance of mutations in SDHB? *Hum Mutat*. 2010 Jun;31(6):761-2. doi: 10.1002/humu.21269. PMID: 20513144.
40. Rijken JA, Niemeijer ND, Corssmit EP, Jonker MA, Leemans CR, Menko FH, Hensen EF. Low penetrance of paraganglioma and pheochromocytoma in an extended kindred with a germline SDHB exon 3 deletion. *Clin Genet*. 2016 Jan;89(1):128-32. doi: 10.1111/cge.12591. Epub 2015 Apr 27. PMID: 25827221.
41. Andrews KA, Ascher DB, Pires DEV, Barnes DR, Vialard L, Casey RT, Bradshaw N, Adlard J, Aylwin S, Brennan P, Brewer C, Cole T, Cook JA, Davidson R, Donaldson A, Fryer A, Greenhalgh L, Hodgson SV, Irving R, Laloo F, McConachie M, McConnell VPM, Morrison PJ, Murday V, Park SM, Simpson HL, Snape K, Stewart S, Tomkins SE, Wallis Y, Izatt L, Goudie D, Lindsay RS, Perry CG, Woodward ER, Antoniou AC, Maher ER. Tumour risks and genotype-phenotype correlations associated with germline variants in succinate dehydrogenase subunit genes SDHB, SDHC and SDHD. *J Med Genet*. 2018 Jun;55(6):384-394. doi: 10.1136/jmedgenet-2017-105127. Epub 2018 Jan 31. Erratum in: *J Med Genet*. 2019 Jan;56(1):50-52. PMID: 29386252; PMCID: PMC5992372.
42. Björklund P, Pacak K, Crona J. Precision medicine in pheochromocytoma and paraganglioma: current and future concepts. *J Intern Med*. 2016 Dec;280(6):559-573. doi: 10.1111/joim.12507. Epub 2016 May 10. PMID: 27165774; PMCID: PMC7441825.
43. Amar L, Bertherat J, Baudin E, Ajzenberg C, Bressac-de Paillerets B, Chabre O, Chamontin B, Delemer B, Giraud S, Murat A, Niccoli-Sire P, Richard S, Rohmer V, Sadoul JL, Stropf L, Schlumberger M, Bertagna X, Plouin PF, Jeunemaitre X, Gimenez-Roqueplo AP. Genetic testing in pheochromocytoma or functional paraganglioma. *J Clin Oncol*. 2005 Dec 1;23(34):8812-8. doi: 10.1200/JCO.2005.03.1484. PMID: 16314641.
44. King KS, Prodanov T, Kantorovich V, Fojo T, Hewitt JK, Zacharin M, Wesley R, Lodish M, Raygada M, Gimenez-Roqueplo AP, McCormack S, Eisenhofer G, Milosevic D, Kebebew E, Stratakis CA, Pacak K. Metastatic pheochromocytoma/paraganglioma related to primary tumor development in childhood or adolescence: significant link to SDHB mutations. *J Clin Oncol*. 2011 Nov 1;29(31):4137-42. doi: 10.1200/JCO.2011.34.6353. Epub 2011 Oct 3. PMID: 21969497; PMCID: PMC3208535.

Continuarea bibliografiei din pagina precedentă

45. Schiavi F, Boedeker CC, Bausch B, Peczkowska M, Gomez CF, Strassburg T, Pawlu C, Buchta M, Salzmann M, Hoffmann MM, Berliis A, Brink I, Cybulla M, Muresan M, Walter MA, Forrer F, Välimäki M, Kawecki A, Szutkowski Z, Schipper J, Walz MK, Pigny P, Bauerters C, Willet-Brozick JE, Baysal BE, Januszewicz A, Eng C, Opocher G, Neumann HP; European-American Paraganglioma Study Group. Predictors and prevalence of paraganglioma syndrome associated with mutations of the SDHC gene. *JAMA*. 2005 Oct 26;294(16):2057-63. doi: 10.1001/jama.294.16.2057. Erratum in: *JAMA*. 2006 Feb 8;295(6):628. PMID: 16249420.
46. Welander J, Söderkvist P, Gimm O. Genetics and clinical characteristics of hereditary pheochromocytomas and paragangliomas. *Endocr Relat Cancer*. 2011 Dec 1;18(6):R253-76. doi: 10.1530/ERC-11-0170. PMID: 22041710.
47. Bayley JP, Devilee P, Taschner PE. The SDH mutation database: an online resource for succinate dehydrogenase sequence variants involved in pheochromocytoma, paraganglioma and mitochondrial complex II deficiency. *BMC Med Genet*. 2005 Nov 16;6:39. doi: 10.1186/1471-2350-6-39. PMID: 16288654; PMCID: PMC1325269.
48. Jochmanova I, Abcede AMT, Guerrero RJS, Malong CLP, Wesley R, Huynh T, Gonzales MK, Wolf KI, Jha A, Knue M, Prodanov T, Nilubol N, Mercado-Asis LB, Stratakis CA, Pacak K. Clinical characteristics and outcomes of SDHB-related pheochromocytoma and paraganglioma in children and adolescents. *J Cancer Res Clin Oncol*. 2020 Apr;146(4):1051-1063. doi: 10.1007/s00432-020-03138-5. Epub 2020 Feb 15. PMID: 32062700; PMCID: PMC7388579.
49. Vanharanta S, Buchta M, McWhinney SR, Virta SK, Peczkowska M, Morrison CD, Lehtonen R, Januszewicz A, Järvinen H, Juhola M, Mecklin JP, Pukkala E, Herva R, Kiuru M, Nupponen NN, Aaltonen LA, Neumann HP, Eng C. Early-onset renal cell carcinoma as a novel extraparaganglial component of SDHB-associated heritable paraganglioma. *Am J Hum Genet*. 2004 Jan;74(1):153-9. doi: 10.1086/381054. Epub 2003 Dec 18. PMID: 14685938; PMCID: PMC1181902.
50. Gill AJ, Pachter NS, Clarkson A, Tucker KM, Winship IM, Benn DE, Robinson BG, Clifton-Bligh RJ. Renal tumors and hereditary pheochromocytoma-paraganglioma syndrome type 4. *N Engl J Med*. 2011 Mar 3;364(9):885-6. doi: 10.1056/NEJMc1012357. PMID: 21366490.
51. Ricketts C, Woodward ER, Killick P, Morris MR, Astuti D, Latif F, Maher ER. Germline SDHB mutations and familial renal cell carcinoma. *J Natl Cancer Inst*. 2008 Sep 3;100(17):1260-2. doi: 10.1093/jnci/djn254. Epub 2008 Aug 26. PMID: 18728283.
52. Ricketts CJ, Shuch B, Voce CD, Metwalli AR, Bratslavsky G, Middelton L, Yang Y, Wei MH, Pautler SE, Peterson J, Stolle CA, Zbar B, Merino MJ, Schmidt LS, Pinto PA, Srinivasan R, Pacak K, Linehan WM. Succinate dehydrogenase kidney cancer: an aggressive example of the Warburg effect in cancer. *J Urol*. 2012 Dec;188(6):2063-71. doi: 10.1016/j.juro.2012.08.030. Epub 2012 Oct 18. PMID: 23083876; PMCID: PMC3856891.
53. Gill AJ, Hes O, Papatomas T, Šedivcová M, Tan PH, Agaimy A, Andresen PA, Kedziora A, Clarkson A, Toon CW, Sioson L, Watson N, Chou A, Paik J, Clifton-Bligh RJ, Robinson BG, Benn DE, Hills K, Maclean F, Niemeijer ND, Vlatkovic L, Hartmann A, Corssmit EP, van Leenders GJ, Przybycyn C, McKenney JK, Magi-Galluzzi C, Yilmaz A, Yu D, Nicoll KD, Yong JL, Sibony M, Yakirevich E, Fleming S, Chow CW, Miettinen M, Michal M, Trpkov K. Succinate dehydrogenase (SDH)-deficient renal carcinoma: a morphologically distinct entity: a clinicopathologic series of 36 tumors from 27 patients. *Am J Surg Pathol*. 2014 Dec;38(12):1588-602. doi: 10.1097/PAS.0000000000000292. PMID: 25025441; PMCID: PMC4229399.
54. Casey RT, Warren AY, Martin JE, Challis BG, Rattenberry E, Whitworth J, Andrews KA, Roberts T, Clark GR, West H, Smith PS, Douquier FM, Rodger F, Murray V, Simpson HL, Wallis Y, Giger O, Tran M, Tomkins S, Stewart GD, Park SM, Woodward ER, Maher ER. Clinical and Molecular Features of Renal and Pheochromocytoma/Paraganglioma Tumor Association Syndrome (RAPTAS): Case Series and Literature Review. *J Clin Endocrinol Metab*. 2017 Nov 1;102(11):4013-4022. doi: 10.1210/je.2017-00562. PMID: 28973655; PMCID: PMC5673270.
55. Gill AJ, Chou A, Vilain R, Clarkson A, Lui M, Jin R, Tobias V, Samra J, Goldstein D, Smith C, Sioson L, Parker N, Smith RC, Sywak M, Sidhu SB, Wyatt JM, Robinson BG, Eckstein RP, Benn DE, Clifton-Bligh RJ. Immunohistochemistry for SDHB divides gastrointestinal stromal tumors (GISTs) into 2 distinct types. *Am J Surg Pathol*. 2010 May;34(5):636-44. doi: 10.1097/PAS.0b013e3181d6150d. PMID: 20305538.
56. Pasini B, McWhinney SR, Bei T, Matyakhina L, Stergiopoulos S, Muchow M, Boikos SA, Ferrando B, Pacak K, Assie G, Baudin E, Chompret A, Ellison JW, Briere JJ, Rustin P, Gimenez-Roqueplo AP, Eng C, Carney JA, Stratakis CA. Clinical and molecular genetics of patients with the Carney-Stratakis syndrome and germline mutations of the genes coding for the succinate dehydrogenase subunits SDHB, SDHC, and SDHD. *Eur J Hum Genet*. 2008 Jan;16(1):79-88. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201904. Epub 2007 Aug 1. PMID: 17667967.
57. Haller F, Moskalev EA, Fauz FR, Barthelmeß S, Wiemann S, Bieg M, Assie G, Bertherat J, Schaefer IM, Otto C, Rattenberry E, Maher ER, Ströbel P, Werner M, Carney JA, Hartmann A, Stratakis CA, Agaimy A. Aberrant DNA hypermethylation of SDHC: a novel mechanism of tumor development in Carney triad. *Endocr Relat Cancer*. 2014 Aug;21(4):567-77. doi: 10.1530/ERC-14-0254. Epub 2014 May 23. PMID: 24859990; PMCID: PMC4722532.
58. Pitsava G, Settas N, Fauz FR, Stratakis CA. Carney Triad, Carney-Stratakis Syndrome, 3PAS and Other Tumors Due to SDH Deficiency. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2021 May 3;12:680609. doi: 10.3389/fendo.2021.680609. PMID: 34012423; PMCID: PMC8126684.
59. Xekouki P, Stratakis CA. Succinate dehydrogenase (SDHx) mutations in pituitary tumors: could this be a new role for mitochondrial complex II and/or Krebs cycle defects? *Endocr Relat Cancer*. 2012 Oct 30;19(6):C33-40. doi: 10.1530/ERC-12-0118. PMID: 22889736; PMCID: PMC3660975.
60. Xekouki P, Szarek E, Bullova P, Giubellino A, Quezado M, Mastroyannis SA, Mastorakos P, Wassif CA, Raygada M, Rentia N, Dye L, Cougnoux A, Koziol D, Sierra Mde L, Lyssikatos C, Belyavskaya E, Malchoff C, Moline J, Eng C, Maher LJ 3rd, Pacak K, Lodish M, Stratakis CA. Pituitary adenoma with paraganglioma/pheochromocytoma (3PAS) and succinate dehydrogenase defects in humans and mice. *J Clin Endocrinol Metab*. 2015 May;100(5):E710-9. doi: 10.1210/je.2014-4297. Epub 2015 Feb 19. PMID: 25695889; PMCID: PMC4422891.
61. Ni Y, Seballos S, Ganapathi S, Gurin D, Fletcher B, Ngeow J, Nagy R, Kloos RT, Ringel MD, LaFramboise T, Eng C. Germline and somatic SDHx alterations in apparently sporadic differentiated thyroid cancer. *Endocr Relat Cancer*. 2015 Apr;22(2):121-30. doi: 10.1530/ERC-14-0537. PMID: 25694510; PMCID: PMC4335266.
62. Ni Y, He X, Chen J, Moline J, Mester J, Orloff MS, Ringel MD, Eng C. Germline SDHx variants modify breast and thyroid cancer risks in Cowden and Cowden-like syndrome via FAD/NAD-dependant destabilization of p53. *Hum Mol Genet*. 2012 Jan 15;21(2):300-10. doi: 10.1093/hmg/ddr459. Epub 2011 Oct 6. PMID: 21979946; PMCID: PMC3276278.
63. MacFarlane J, Seong KC, Bisambar C, Madhu B, Allinson K, Marker A, Park SM, Giger O, Challis BG, Maher ER, Casey RT. A review of the tumour spectrum of germline succinate dehydrogenase gene mutations: Beyond pheochromocytoma and paraganglioma. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2020 Nov;93(5):528-538. doi: 10.1111/cen.14289. Epub 2020 Aug 14. PMID: 32686200.

Continuarea bibliografiei din pagina precedentă

64. [Lenders JW, Eisenhofer G, Mannelli M, Pacak K. Pheochromocytoma. Lancet. 2005 Aug 20-26;366\(9486\):665-75. doi: 10.1016/S0140-6736\(05\)67139-5. PMID: 16112304.](#)
65. [Kopetschke R, Slisko M, Kilisli A, Tuschy U, Wallaschofski H, Fassnacht M, Venz M, Beuschlein F, Reincke M, Reisch N, Quinkler M. Frequent incidental discovery of pheochromocytoma: data from a German cohort of 201 pheochromocytoma. Eur J Endocrinol. 2009 Aug;161\(2\):355-61. doi: 10.1530/EJE-09-0384. Epub 2009 Jun 4. PMID: 19497985.](#)
66. [Gupta G, Pacak K; AACE Adrenal Scientific Committee. PRECISION MEDICINE: AN UPDATE ON GENOTYPE/BIOCHEMICAL PHENOTYPE RELATIONSHIPS IN PHEOCHROMOCYTOMA/PARAGANGLIOMA PATIENTS. Endocr Pract. 2017 Jun;23\(6\):690-704. doi: 10.4158/EP161718.RA. Epub 2017 Mar 23. PMID: 28332883; PMCID: PMC7470624.](#)
67. [Ito Y, Fujimoto Y, Obara T. The role of epinephrine, norepinephrine, and dopamine in blood pressure disturbances in patients with pheochromocytoma. World J Surg. 1992 Jul-Aug;16\(4\):759-63; discussion 763-4. doi: 10.1007/BF02067379. PMID: 1413846.](#)
68. [Eisenhofer G, Walther MM, Huynh TT, Li ST, Bornstein SR, Vortmeyer A, Mannelli M, Goldstein DS, Linehan WM, Lenders JW, Pacak K. Pheochromocytomas in von Hippel-Lindau syndrome and multiple endocrine neoplasia type 2 display distinct biochemical and clinical phenotypes. J Clin Endocrinol Metab. 2001 May;86\(5\):1999-2008. doi: 10.1210/jcem.86.5.7496. PMID: 11344198.](#)
69. [Dubois LA, Gray DK. Dopamine-secreting pheochromocytomas: in search of a syndrome. World J Surg. 2005 Jul;29\(7\):909-13. doi: 10.1007/s00268-005-7860-7. PMID: 15951922.](#)
70. [Van Der Horst-Schrivers AN, Osinga TE, Kema IP, Van Der Laan BF, Dullaart RP. Dopamine excess in patients with head and neck paragangliomas. Anticancer Res. 2010 Dec;30\(12\):5153-8. PMID: 21187504.](#)
71. [Timmers HJ, Pacak K, Huynh TT, Abu-Asab M, Tsokos M, Merino MJ, Baysal BE, Adams KT, Eisenhofer G. Biochemically silent abdominal paragangliomas in patients with mutations in the succinate dehydrogenase subunit B gene. J Clin Endocrinol Metab. 2008 Dec;93\(12\):4826-32. doi: 10.1210/jc.2008-1093. Epub 2008 Oct 7. PMID: 18840642; PMCID: PMC2626451.](#)
72. [Eisenhofer G, Peitzsch M. Laboratory evaluation of pheochromocytoma and paraganglioma. Clin Chem. 2014 Dec;60\(12\):1486-99. doi: 10.1373/clinchem.2014.224832. Epub 2014 Oct 20. PMID: 25332315.](#)
73. [Eisenhofer G, Goldstein DS, Sullivan P, Csako G, Brouwers FM, Lai EW, Adams KT, Pacak K. Biochemical and clinical manifestations of dopamine-producing paragangliomas: utility of plasma methoxytyramine. J Clin Endocrinol Metab. 2005 Apr;90\(4\):2068-75. doi: 10.1210/jc.2004-2025. Epub 2005 Jan 11. PMID: 15644397.](#)
74. [Eisenhofer G, Lenders JW, Siegert G, Bornstein SR, Friberg P, Milosevic D, Mannelli M, Linehan WM, Adams K, Timmers HJ, Pacak K. Plasma methoxytyramine: a novel biomarker of metastatic pheochromocytoma and paraganglioma in relation to established risk factors of tumour size, location and SDHB mutation status. Eur J Cancer. 2012 Jul;48\(11\):1739-49. doi: 10.1016/j.ejca.2011.07.016. Epub 2011 Oct 28. PMID: 22036874; PMCID: PMC3372624.](#)
75. [Giovannella L, Squin N, Ghelfo A, Ceriani L. Chromogranin A immunoradiometric assay in diagnosis of pheochromocytoma: comparison with plasma metanephrines and 123I-MIBG scan. Q J Nucl Med Mol Imaging. 2006 Dec;50\(4\):344-7. PMID: 17043632.](#)
76. [Kimura N, Miura W, Noshiro T, Mizunashi K, Hanew K, Shimizu K, Watanabe T, Shibukawa S, Sohn HE, Abe K, Miura Y, Nagura H. Plasma chromogranin A in pheochromocytoma, primary hyperparathyroidism and pituitary adenoma in comparison with catecholamine, parathyroid hormone and pituitary hormones. Endocr J. 1997 Apr;44\(2\):319-27. doi: 10.1507/endocrj.44.319. PMID: 9228469.](#)
77. [Timmers HJ, Kozupa A, Eisenhofer G, Raygada M, Adams KT, Solis D, Lenders JW, Pacak K. Clinical presentations, biochemical phenotypes, and genotype-phenotype correlations in patients with succinate dehydrogenase subunit B-associated pheochromocytomas and paragangliomas. J Clin Endocrinol Metab. 2007 Mar;92\(3\):779-86. doi: 10.1210/jc.2006-2315. Epub 2007 Jan 2. PMID: 17200167.](#)
78. [Eisenhofer G, Lenders JW, Timmers H, Mannelli M, Grebe SK, Hofbauer LC, Bornstein SR, Tiebel O, Adams K, Bratslavsky G, Linehan WM, Pacak K. Measurements of plasma methoxytyramine, normetanephrine, and metanephrine as discriminators of different hereditary forms of pheochromocytoma. Clin Chem. 2011 Mar;57\(3\):411-20. doi: 10.1373/clinchem.2010.153320. Epub 2011 Jan 24. PMID: 21262951; PMCID: PMC3164998.](#)
79. [Timmers HJ, Chen CC, Carrasquillo JA, Whatley M, Ling A, Havekes B, Eisenhofer G, Martiniova L, Adams KT, Pacak K. Comparison of 18F-fluoro-L-DOPA, 18F-fluoro-deoxyglucose, and 18F-fluorodopamine PET and 123I-MIBG scintigraphy in the localization of pheochromocytoma and paraganglioma. J Clin Endocrinol Metab. 2009 Dec;94\(12\):4757-67. doi: 10.1210/jc.2009-1248. Epub 2009 Oct 28. PMID: 19864450; PMCID: PMC2795662.](#)
80. [Han S, Suh CH, Woo S, Kim YJ, Lee JJ. Performance of ⁶⁸Ga-DOTA-Conjugated Somatostatin Receptor-Targeting Peptide PET in Detection of Pheochromocytoma and Paraganglioma: A Systematic Review and Metaanalysis. J Nucl Med. 2019 Mar;60\(3\):369-376. doi: 10.2967/jnumed.118.211706. Epub 2018 Jul 20. PMID: 30030341.](#)
81. [Lenders JW, Duh QY, Eisenhofer G, Gimenez-Roqueplo AP, Grebe SK, Murad MH, Naruse M, Pacak K, Young WF Jr; Endocrine Society. Pheochromocytoma and paraganglioma: an endocrine society clinical practice guideline. J Clin Endocrinol Metab. 2014 \(6\):1915-42. doi: 10.1210/jc.2014-1498. PMID: 24893135.](#)
82. [O'Kane GM, Ezzat S, Joshua AM, Bourdeau I, Leibowitz-Amit R, Olney HJ, Krzyzanowska M, Reuther D, Chin S, Wang L, Brooks K, Hansen AR, Asa SL, Knox JJ. A phase 2 trial of sunitinib in patients with progressive paraganglioma or pheochromocytoma: the SNIPP trial. Br J Cancer. 2019 Jun;120\(12\):1113-1119. doi: 10.1038/s41416-019-0474-x. Epub 2019 May 20. PMID: 31105270; PMCID: PMC6738062.](#)
83. [Hadoux J, Favier J, Scoazec JY, Leboulleux S, Al Ghuzlan A, Caramella C, Déandris D, Borget I, Lorient C, Chougnat C, Letouzé E, Young J, Amar L, Bertherat J, Libé R, Dumont F, Deschamps F, Schlumberger M, Gimenez-Roqueplo AP, Baudin E. SDHB mutations are associated with response to temozolomide in patients with metastatic pheochromocytoma or paraganglioma. Int J Cancer. 2014 Dec 1;135\(11\):2711-20. doi: 10.1002/ijc.28913. Epub 2014 May 5. PMID: 24752622.](#)
84. [Lau D, La Marca F, Camelo-Piragua S, Park P. Metastatic paraganglioma of the spine: case report and review of the literature. Clin Neurol Neurosurg. 2013 Sep;115\(9\):1571-4. doi: 10.1016/j.clineuro.2013.01.006. Epub 2013 Feb 9. PMID: 23398849.](#)
85. [Amar L, Pacak K, Steichen O, Akker SA, Aylwin SJB, Baudin E, Buffet A, Burnichon N, Clifton-Bligh RJ, Dahia PLM, Fassnacht M, Grossman AB, Herman P, Hicks RJ, Januszewicz A, Jimenez C, Kunst HPM, Lewis D, Mannelli M, Naruse M, Robledo M, Taïeb D, Taylor DR, Timmers HJLM, Treglia G, Tufton N, Young WF, Lenders JWM, Gimenez-Roqueplo AP, Lusse-Lepoutre C. International consensus on initial screening and follow-up of asymptomatic SDHx mutation carriers. Nat Rev Endocrinol. 2021 Jul;17\(7\):435-444. doi: 10.1038/s41574-021-00492-3. Epub 2021 May 21. PMID: 34021277; PMCID: PMC8205850.](#)
86. [Amar L, Baudin E, Burnichon N, Peyrard S, Silvera S, Bertherat J, Bertagna X, Schlumberger M, Jeunemaitre X, Gimenez-Roqueplo AP, Plouin PF. Succinate dehydrogenase B gene mutations predict survival in patients with malignant pheochromocytomas or paragangliomas. J Clin Endocrinol Metab. 2007 Oct;92\(10\):3822-8. doi: 10.1210/jc.2007-0709. Epub 2007 Jul 24. PMID: 17652212.](#)

Continuarea bibliografiei din pagina precedentă

87. Martins RG, Cunha N, Simões H, Matos MJ, Silva J, Torres I, Rodrigues F, Leite V, Teixeira MR, Bugalho MJ. Surveillance of succinate dehydrogenase gene mutation carriers: Insights from a nationwide cohort. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2020 Jun;92(6):545-553. doi: 10.1111/cen.14184. Epub 2020 Apr 16. PMID: 32181896.
88. Raygada M, King KS, Adams KT, Stratakis CA, Pacak K. Counseling patients with succinate dehydrogenase subunit defects: genetics, preventive guidelines, and dealing with uncertainty. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2014 Sep;27(9-10):837-44. doi: 10.1515/jpem-2013-0369. PMID: 24854530; PMCID: PMC4718145.
89. Valea A, Carsote M, Ghervan C, Georgescu C. Glycemic profile in patients with acromegaly treated with somatostatin analogue. *J Med Life*. 2015;8(Spec issue):79-83.
90. Sandru F, Carsote M, Albu SE, Valea A, Petca A, Dumitrascu MC. Glucagonoma: From skin lesions to the neuroendocrine component (Review). *Exp Ther Med*. 2020;20(4):3389-93.
91. Ionovici N, Carsote M, Terzea DC, Predescu AM, Rauten AM, Popescu M. Somatostatin receptors in normal and acromegalic somatotroph cells: the U-turn of the clinician to immunohistochemistry report – a review. *Rom J Morphol Embryol* 2020;61(2):353-9.
92. Gheorghisan-Galateanu AA, Valea A, Carsote M. Acromegaly profile on menopausal women after 36 months of medical therapy with somatostatin analogues. *Medicine in evolution*. 2016.XXII(3):361-6.
93. Green BL, Grant RRC, Richie CT, Chatterjee B, Sampaio De Melo M, Barr FG, Pacak K, Agarwal SK, Nilubol N. Novel GLCCII-BRAF fusion drives kinase signaling in a case of pheochromocytomatosis. *Eur J Endocrinol*. 2022 Jul 1;187(1):185-196. doi: 10.1530/EJE-21-0797.
94. Valea A, Ghervan C, Carsote M, Morar A, Iacob I, Tomesc F, Po DD, Georgescu C. Effects of combination therapy: somatostatin analogues and dopamine agonists on GH and IGF1 levels in acromegaly. *Clujul Medical*. 2015;88(3):310-3.
95. Dumitru N, Ghemigian A, Carsote M, Albu SE, Terzea D, Valea A. Thyroid nodules after initial evaluation by primary health care practitioners: an ultrasound pictorial essay. *Arch Balk Med Union*. 2016;51(3):434-8.
96. Ghemigian A, Trandafir AI, Petrova E, Carsote M, Valea A, Filipescu A, Oproiu AM, Sandru F. Primary hyperparathyroidism – related giant parathyroid adenoma. *Exp Ther Med*. 2022;23(88):1-11.
97. Valea A, Sandru F, Petca A, Dumitrascu MC, Carsote M, Petca RC, Ghemigian A. Aggressive prolactinoma (Review). *Exp Ther Med*. 2022;23(74):1-6.
98. Popescu M, Carsote M, Ghemigian A, Ionovici N, Calborean V, Dinescu VC, Albulescu DM. Calcifediol Concentration vs. Circulating Thyrotropin and Free Thyroxine in Human Blood of Postmenopausal Women. *Rev.Chim.(Bucharest)*. 2018;69(8):2089-91.
99. Valea A, Ghervan C, Carsote M, Morar A, Iacob I, Tomesc F, Po DD, Georgescu C. Effects of combination therapy: somatostatin analogues and dopamine agonists on GH and IGF1 levels in acromegaly. *Clujul Medical*. 2015;88(3):310-3.
100. Zdrojewska M, Mech-Siebieszuk E, Świątkowska-Stodulska R, Regent B, Kunc M, Zdrojewski L, Sworzczak K. Adrenal Tumors in Young Adults: Case Reports and Literature Review. *Medicina (Kaunas)*. 2022 May 30;58(6):746. doi: 10.3390/medicina58060746.
101. Sandru F, Dumitrascu MC, Petca A, Carsote M, Petca RC, Paun DL. Dermatological and endocrine elements in Carney complex (Review). *Exp Ther Med*. 2021;22(1313):1-6.
102. Patel D, Phay JE, Yen TWF, Dickson PV, Wang TS, Garcia R, Yang AD, Kim LT, Solórzano CC. Update on Pheochromocytoma and Paraganglioma from the SSO Endocrine and Head and Neck Disease Site Working Group. Part 2 of 2: Perioperative Management and Outcomes of Pheochromocytoma and Paraganglioma. *Ann Surg Oncol*. 2020 May;27(5):1338-1347. doi: 10.1245/s10434-020-08221-2.
103. Carsote M, Paun S, Neamtu MC, Avramescu ET, Iosif C, Terzea D, Constantinoiu S, Danculescu Miulescu R, Neamtu OM, Poiana C. The immunohistochemistry aspects in two cases of neurofibromatosis-associated abdominal tumors, *Rom Journal Morphol Embryol*, 2012;53(2):401-5.
104. Saravana-Bawan B, Pasternak JD. Multiple endocrine neoplasia 2: an overview. *Ther Adv Chronic Dis*. 2022 Feb 25;13:20406223221079246. doi: 10.1177/20406223221079246.
105. Sandru F, Petca A, Dumitrascu MC, Petca RC, Carsote M. Peutz-Jeghers syndrome: skin manifestations and endocrine anomalies (Review). *Exp Ther Med*. 2021;22(1387):1-7.
106. Amodru V, Taieb D, Guerin C, Romanet P, Paladino N, Brue T, Cuny T, Barlier A, Sebag F, Castinetti F. MEN2-related pheochromocytoma: current state of knowledge, specific characteristics in MEN2B, and perspectives. *Endocrine*. 2020 Sep;69(3):496-503. doi: 10.1007/s12020-020-02332-2.
107. Valea A, Radu O, Morar A, Ghemigian A, Carsote M. Synchronous medullar thyroid cancer and primary hyperparathyroidism on a female within the sixth decade of life with positive family history for type 2A MEN syndrome. *Revista Practica Medicala*. 2016;4(47)-11:346-9.
108. Takahashi M, Kawai K, Asai N. Roles of the RET Proto-oncogene in Cancer and Development. *JMA J*. 2020 Jul 15;3(3):175-181. doi: 10.31662/jmaj.2020-0021.
109. Baloescu R, Carsote M, Albu SE, Valea A. Multiple surgeries and long-term endocrine follow-up in a MEN2A syndrome. *Journal of Surgical Sciences*. 2015;2(4):204-9.
110. Mathiesen JS, Effraimidis G, Rossing M, Rasmussen ÅK, Hoejberg L, Bastholt L, Godballe C, Oturai P, Feldt-Rasmussen U. Multiple endocrine neoplasia type 2: A review. *Semin Cancer Biol*. 2022 Feb;79:163-179. doi: 10.1016/j.semcancer.2021.03.035.
111. Dumitrascu MC, Rentea DE, Zugravu S, Mehedintu C, Carsote M, Sandru F. Follow-up of second adrenal tumor after remission of Cushing syndrome. *Ro J Med Pract*. 2021;16(4):509-15.
112. Fussey JM, Smith JA, Cleaver R, Bowles C, Ellard S, Vaidya B, Owens M. Diagnostic RET genetic testing in 1,058 index patients: A UK centre perspective. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2021 Aug;95(2):295-302. doi: 10.1111/cen.14395.
113. Kiernan CM, Grubbs EG. Surgical Management of Multiple Endocrine Neoplasia 1 and Multiple Endocrine Neoplasia 2. *Surg Clin North Am*. 2019 Aug;99(4):693-709. doi: 10.1016/j.suc.2019.04.015
114. Sandru F, Dumitrascu MC, Valea A, Albu SE, Dumitrascu A, Carsote M. Flush after unilateral adrenalectomy. *Ro J Med Pract*. 2020;15(1):101-4.
115. Kuo MJM, Nazari MA, Jha A, Pacak K. Pediatric Metastatic Pheochromocytoma and Paraganglioma: Clinical Presentation and Diagnosis, Genetics, and Therapeutic Approaches. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022 Jul 12;13:936178. doi: 10.3389/fendo.2022.936178.
116. Carsote M, Ghemigian A, Terzea D, Gheorghisan-Galateanu AA, Valea A. Cystic adrenal lesions: focus on pediatric population (a review). *Clujul Medical*. 2017;90(1):5-12.
117. Tung ML, Chandra B, Dillahunt K, Gosse MD, Sato TS, Sidhu A. Co-occurrence of VHL and SDHA Pathogenic Variants: A Case Report. *Front Oncol*. 2022 Jul 7;12:925582. doi: 10.3389/fonc.2022.925582.

Continuarea bibliografiei din pagina precedentă

118. Sandru F, Dumitrascu MC, Petca A, Carsote M, Petca RC, Oproiu AM, Ghemigian A. Adrenal ganglioneuroma: Prognostic factors (Review). *Exp Ther Med*. 2021;22(1338):1-6.
119. Green BL, Grant RRC, Richie CT, Chatterjee B, Sampaio De Melo M, Barr FG, Pacak K, Agarwal SK, Nilubol N. [Novel GLCC11-BRAF fusion drives kinase signaling in a case of pheochromocytomatosis](#). *Eur J Endocrinol*. 2022 Jul 1;187(1):185-196. doi: 10.1530/EJE-21-0797.
120. Valea A, Carsote M, Albu SE, Dumitrascu MC, Sandru F. From transitory erythema to pheochromocytoma. *Ro Med J*. 2019;66(4):412-5.
121. Estrada-Zuniga CM, Cheng ZM, Ethiraj P, Guo Q, Gonzalez-Cantú H, Adderley E, Lopez H, Landry BN, Zainal A, Aronin N, Ding Y, Wang X, Aguiar RCT, Dahia PLM. [A RET::GRB2 fusion in pheochromocytoma defies the classic paradigm of RET oncogenic fusions](#). *Cell Rep Med*. 2022 Jul 19;3(7):100686. doi: 10.1016/j.xcrm.2022.100686.
122. Sandru F, Dumitrascu MC, Rentea DE, Petrova E, Draghici A, Ghemigian A, Dumitrascu A, Mehedintu C, Carsote M. Particular aspects in pheochromocytoma. *Ro J Med Pract*. 2021;16(4):476-9.
123. Ma X, Cui Y, Gao Y, Zhang X, Nie M, Tong A. [Fumarate hydratase gene germline variants and mosaicism associated with pheochromocytoma and paraganglioma](#). *Ann N Y Acad Sci*. 2022 Jul 12. doi: 10.1111/nyas.14866
124. Dumitrascu MC, Becheru DE, Petrova E, Dumitrascu A, Ghemigian A, Carsote M, Popescu M, Sandru F. Non-syndrome pheochromocytoma: from post-operative scores to lifetime follow-up. *Ro J Med Pract*. 2021;16(3):402-5.
125. Shrivastava MK, Curran JF, Sheerin F, Mohammadi BJ, Halliday D, MacKeith SAC. [A Case for Genetic Testing in Isolated Tympanic Paragangliomas](#). *Otol Neurotol*. 2022 Aug 1;43(7):840-844. doi: 10.1097/MAO.0000000000003557.
126. Valea A, Morar A, Ghemigian A, Petrova E, Tupea C, Popescu M, Dumitru N, Carsote M. Diagnosis of neurofibromatosis type 1 - related pheochromocytoma after stroke and myocardial infarction. *Ro Med J*. 2020;67(4):420-4.
127. Bernardi S, Calabrò V, Cavallaro M, Lovriha S, Eramo R, Fabris B, de Manzini N, Dobrinja C. [Is the Adrenal Incidentaloma Functionally Active? An Approach-To-The-Patient-Based Review](#). *J Clin Med*. 2022 Jul 14;11(14):4064. doi: 10.3390/jcm11144064.
128. Paduraru DN, Nica A, Carsote M, Valea A. Adrenalectomy for Cushing's syndrome: do's and don'ts. *Journal of Medicine and Life*. 2016;4(9):334-41.
129. Mínguez Ojeda C, Gómez Dos Santos V, Álvaro Lorca J, Ruz-Caracuel I, Pian H, Sanjuanbenito Dehesa A, Burgos Revilla FJ, Araujo-Castro M. [Tumour size in adrenal tumours: its importance in the indication of adrenalectomy and in surgical outcomes-a single-centre experience](#). *J Endocrinol Invest*. 2022 Jun 24. doi: 10.1007/s40618-022-01836-0.
130. [Gheorghisan-Galateanu AA](#), Carsote M, Valea A. Incidentaloma: from general practice to specific endocrine frame. *J Pak Med Assoc*. 2017.67(6):917-22.
131. Zdrojewska M, Mech-Siebieszuk E, Świątkowska-Stodulska R, Regent B, Kunc M, Zdrojewski Ł, Sworcak K. [Adrenal Tumors in Young Adults: Case Reports and Literature Review](#). *Medicina (Kaunas)*. 2022 May 30;58(6):746. doi: 10.3390/medicina58060746.
132. Dumitrascu MC, Ghenea AE, Popescu M, Dumitrascu A, Carsote M, Mehedintu M, Sandru F. Pediatric adrenal incidentaloma. *Ro J Pediatr*. 2021;70(4):221-5.
133. Muangnoo N, Manosroi W, Leelathanapipat N, Meejun T, Chowchayaporn P, Teetipsatit P. [Predictive Factors of Functioning Adrenal Incidentaloma: A 15-Year Retrospective Study](#). *Medicina (Kaunas)*. 2022 Apr 27;58(5):597. doi: 10.3390/medicina58050597.
134. Ghemigian A, Carsote M, Albu SE, Valea A. Incidental aortic and coronary artery anomalies during investigations for an adrenal tumor. *Arch Balk Med Union*. 2016;51(2):287-9.
135. Corwin MT, Badawy M, Caoili EM, Carney BW, Colak C, Elsayes KM, Gerson R, Klimkowski SP, Mcphedran R, Pandya A, Pouw ME, Schieda N, Song JH, Remer EM. [Incidental Adrenal Nodules in Patients Without Known Malignancy: Prevalence of Malignancy and Utility of Washout CT for Characterization-A Multi-institutional Study](#). *AJR Am J Roentgenol*. 2022 Jun 22. doi: 10.2214/AJR.22.27901.
136. Sandru F, Dumitrascu MC, Albu SE, Carsote M, Valea A. Osteoporosis and adrenal incidentaloma: To be or not to be? *Ro J Med Pract*. 2019;14(4):381-4.
137. Petrescu R, Carsote M, Ghervan C, Valea A. Challenges of adrenal incidentaloma management detected after unilateral kidney removal. *Medicine in Evolution*. 2017.XXIII(2):112-7.
138. Shah AN, Saikia UK, Chaudhary BK, Bhuyan AK. [Adrenal Incidentaloma Needs thorough Biochemical Evaluation - An Institutional Experience](#). *Indian J Endocrinol Metab*. 2022 Jan-Feb;26(1):73-78. doi: 10.4103/ijem.ijem_335_21.
139. Gheorghisan-Galateanu AA, Carsote M, Radoi V, Terzea D, Dumitrascu A, Albu SE, Ghemigian A, Valea A. Menopausal osteoporosis in patients with bilateral adrenal tumors. *Arch Balk Med Union*. 2016;51(1):146-50.
140. Chee YJ, Teo CHY, Au RTM, Kon YC. [Subclinical pheochromocytoma: a diagnostic and management challenge](#). *BMJ Case Rep*. 2022 Apr 15;15(4):e248571. doi: 10.1136/bcr-2021-248571.
141. Ghemigian A, Carsote M, Vasiliu C, Valea A, Dumitrascu A, Grigoriu C, Albu SE. Adrenal incidentaloma in a patient with endometrial carcinoma and metabolic syndrome. *Ginecologia.ro*. 2016 (an IV).14(4):38-41.
142. Damaskos C, Garmpis N, Dimitroulis D, Garmpi A, Farmaki P, Patsouras A, Georgakopoulou VE, Kyriakos G, Quiles-Sanchez LV, Syllaios A, Liakea A, Diamantis E. [Concomitant Existence of Bilateral Adrenal Adenomas. To Operate or Not?](#) *Maedica (Bucur)*. 2021 Dec;16(4):723-728. doi: 10.26574/maedica.2020.16.4.723.
143. Liu H, Guan X, Xu B, Zeng F, Chen C, Yin HL, Yi X, Peng Y, Chen BT. [Computed Tomography-Based Machine Learning Differentiates Adrenal Pheochromocytoma From Lipid-Poor Adenoma](#). *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022 Mar 21;13:833413. doi: 10.3389/fendo.2022.833413.