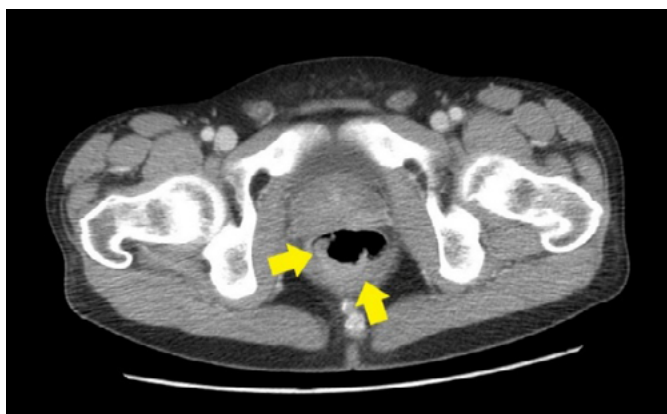


**Obr. 1.** CT nález nízko sediaceho semicirkulárneho tumoru rekta, bez propagácie cez serózný kryt u nášho pacienta (Materiál II. Rádiologickej kliniky LF UK a OÚSA)



rozmerov 32x28mm, natívnej denzity do 25 HU, s nehomogénnym postkontrastným vysycovaním –suspektná metastáza (Obr. 1, 2).

Pacienta chirurg odoslal na vyššie pracovisko za účelom zváženia neoadjuvanej liečby. Realizované bolo onkologické konziliárne vyšetrenie v Onkologickom ústave sv. Alžbety (OUSA), odporučená predoperačná rádioterapia + konkomitantne podávaná chemoterapia (kapecitabín). Počas hospitalizácie na Klinike radiačnej onkológie bol pacient odoslaný na endokrinologické vyšetrenie v zmysle medzinárodných odporúčaní diagnostiky adrenálnych incidentalómov.

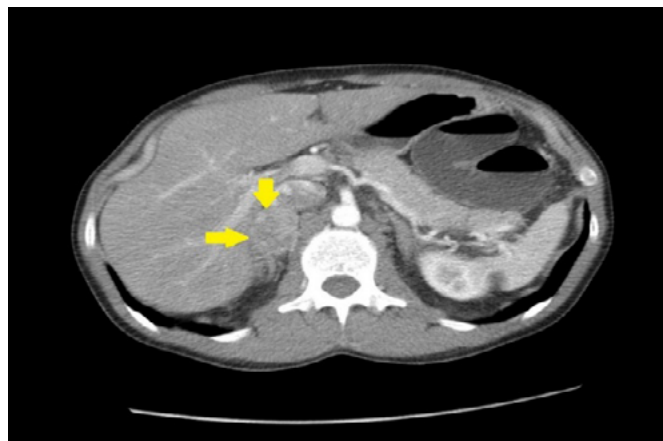
Základné anamnestické údaje neodhalili nič podozrivé, pacient doteraz nebol na nič liečený, krvný tlak mával v norme, ale bol merný veľmi sporadicky, rodinná anamnéza bez pozoruhodností, užíval **xelodu, algifen, hylak, espumisan a loperamid**. Udával problém s početnými hnačkovitými stolicami (4x až 6x denne) a občasné záchvaty búchania srdca, ktoré pripisoval veľkému strachu o svoju budúcnosť. V klinickom obraze dominoval sklon k tachykardii, tremor, potenie a strach. Doplnilo sa rádiologické konziliárne vyšetrenie prinesenej CT dokumentácie, so záverom hypervaskularizovanej tumoróznej expanzie pravej nadobličky s prítomnou centrálnou nekrózou, v diferenciálnej diagnostike prichádzal do úvahy primárny tumor (nie lipid-rich adenóm, a ani myelolipóm) alebo metastáza známeho ochorenia.

Pacientova telesná hmotnosť pri vyšetrení bola 50 kg, telesná výška 162 cm, tlak krvi 140/85mmHg, srdcová frekvencia 89/min.

V rámci endokrinologického testovania hormonálnej aktivity incidentalómu pravej nadobličky sa realizovali nasledovné vyšetrenia:

■ SODÍK(*) [mmol/l]	139,0	136,0–145,0
■ DRASLÍK(*) [mmol/l]	4,82	3,30–5,20
■ ALDOSTERON [ng/dL]	6,5	3,7–43,2
■ RENIN PRIAMY [mIU/L]	89,9	5,3–99,1, ARR 0,06
■ KORTIZOL(*) [nmol/l]	405	240–620
KORTIZOL 1 mg DXM 35nmol/l		
■ DHEAS [μmol/l]	4,6	0,96–11,5
■ P-F METANEF	<b>426,10 ng/l</b>	(norma do 90)
■ P-F N-METANEF	<b>622,80 ng/l</b>	(norma do 180)
■ P-adrenalin	<b>284,0 ng/l</b>	(norma do 84)
■ p-noradrenalin	<b>1372,0 ng/l</b>	(norma do 420)
■ P-dopamin	menej ako 30	

**Obr. 2.** CT nález feochromocytóm pravej nadobličky u nášho pacienta (Materiál II. Rádiologickej kliniky LF UK a OÚSA)



Vzhľadom na CT nález tumoru nadobličky s jednoznačným záchyтом zvýšenej hladiny adrenalínu, noradrenalínu a metanefrínov v sére sme u pacienta potvrdili prítomnosť FEO. Indikovali sme predoperačnú liečbu alfa-blokátorom, neskôr sme pre sklon k tachykardii pridali aj malú dávku beta-blokátora. Odporučili sme prvotne vykonať pravostrannú adrenalectómiu počas plánovanej laparotómie pred radikálnym odstránením tumoru rekta. Manipulácia s tumorom rekta s okolitými štruktúrami v brušnej dutine pri nepoznanom FEO by mohla vyvolať nečakané internistické akútne stavy a ohroziť život pacienta.

Počas veľkej brušnej operácie sa realizovala v prvom kroku adrenalectómia vpravo a následne resekcia rekta sec. Miles. Histologicky z nádoru nadobličky sa potvrdil feochromocytóm PASS score podľa „Pheochromocytoma of the Adrenal gland Scaled Score“ podľa AJSP 2002 1 bod, hodnotený bol ako benígny feochromocytóm, z tumoru rekta sa potvrdil adenokarcinóm kolonického typu.

Vzhľadom na mladý vek a výskyt duplexnej malignity pacient absolvoval molekulárno-genetické vyšetrenie s cieľom objasnenia súvislostí onkologických ochorení s dedičnou predispozíciou. Metódou priameho sekvenovania DNA sa vyšetrili celé kódujúce sekvencie génov RET, VHL, SDHAF2, SDHB, SDHC a SDHD. Na základe údajov z medzinárodných databáz a predikčných softvérov v uvedených génoch nebola dokázaná prítomnosť patogénneho ani potenciálne patogénneho variantu (mutácie) asociovaného so zvýšeným rizikom vývoja feochromocytómu alebo paragangliómu. Z nádorového tkaniva rekta sa realizovalo vyšetrenie mikrosatelitovej instability (MSI), ktoré je vysoko senzitívnym testom v prípade podozrenia na prítomnosť hereditárneho nepolypózneho kolorektálneho karcinómu (HNPCC), ktorý je asociovaný s defektom v MMR génoch. Výsledok MSI testu bol pozitívny, DNA nádorového tkaniva vykazovala instabilitu v 4 z 5 mikrosatelitových markerov analyzovaných fluorescenčnou analýzou v porovnaní s DNA zdravého tkaniva. Imunohistochemickým vyšetrením realizovaným z tkaniva nádoru rekta bola preukázaná strata nukleárnej expresie MLH1 a PMS2 proteínu, pri súčasnej intaktnej nukleárnej pozitívite MSH2 a MSH6 proteínu. Pozitívita MSI testu ako aj nález straty nukleárnej expresie MLH1 a PMS2 v nádorových bunkách poukazovala na Lynchov syndróm. Následne bola vzorka periférnej krvi analyzovaná metódou priameho sekvenovania DNA, počas ktorého bola vyšetrená celá kódujúca sekvencia MLH1