

DESCRIPTIF « GRAND PUBLIC » POUR LE SITE INTERNET DU GTE

Acronyme : ReckNETPhéo

Nom de l'étude : **Caractéristiques, pronostic et relation génotype/phénotype des tumeurs neuroendocrines phéochromocytome/ paragangliome chez les patients atteints de neurofibromatose de type 1**

1/ Qui conduit cette étude ?

Nom des porteurs de projet : Dr Charly JARROT, Pr Frédérique SAVAGNER, Dr Catherine CARDOT-BAUTERS

Nom de l'établissement : CHU Toulouse, CHRU Lille

2/ A qui s'adresse cette étude ?

Cette étude s'adresse à des patients de plus de 18 ans, atteints de phéochromocytomes ou paragangliomes et présentant une prédisposition génétique nommée « Neurofibromatose de type 1 (NF1)».

3/ Dans quel contexte s'inscrit cette étude ?

Les phéochromocytomes/paragangliomes (Phéo/Pgl) sont des tumeurs neuroendocrines (TNE) dont beaucoup (1 sur 3) apparaissent dans un contexte héréditaire. La neurofibromatose de type 1 (NF1) est une de ces maladies génétiques prédisposant les descendants d'une personne atteinte à l'apparition de phéochromocytome ou paragangliome. Il n'existe à ce jour aucune recommandation connue sur la prise en charge thérapeutique de ces cas particuliers de patients atteints Phéo/Pgl avec une prédisposition NF1. Les études soulignent cependant des différences sur l'agressivité de ces tumeurs selon qu'il ait ou pas une prédisposition NF1.

4/ Quel est l'objectif de cette étude ?

L'objectif consiste à mieux caractériser la sous population de patients atteints Phéo/Pgl avec une prédisposition génétique de type NF1 afin d'évaluer chez ces patients l'impact sur la survie globale des traitements utilisés actuellement et de rechercher une corrélation entre ces caractéristiques et le type d'anomalie NF1.

5/Quelle est la méthodologie utiliser ?

L'étude sera réalisée à partir des données collectées dans la base de données nationales des tumeurs neuroendocrines, complétées de données existants dans les dossiers médicaux de ces patients. Les patients seront informés préalablement de l'utilisation de leurs données.