

КЛИНИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ФЕОХРОМОЦИТОМЫ У ПАЦИЕНТОВ МОЛОДОГО И СРЕДНЕГО ВОЗРАСТА

Азимова Ситора Хайитбоевна¹, Музаффаров Фаррух Умарович², Мирзаева Умида Захидовна¹.

Азимова Ситора Хайитбоевна azimovasitora11121998@gmail.com <https://orcid.org/0009-0008-7686-934X>

¹Ташкентский государственный медицинский университет, Ташкент, 100125, Узбекистан

²Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр эндокринологии имени академика Ё.Х.Туракулова, Ташкент, 100125, Узбекистан

Актуальность: Феохромоцитома представляет собой редкую катехоламин-секретирующую опухоль, ассоциированную с высоким риском жизнеугрожающих осложнений. У пациентов молодого и среднего возраста заболевание характеризуется высокой частотой наследственных форм и выраженной клинической вариабельностью, что существенно затрудняет своевременную диагностику.

Цель: Обобщить современные данные о клинических проявлениях, диагностических подходах и генетических особенностях феохромоцитомы у пациентов в возрасте до 45 лет.

Материал и методы: Настоящий обзор основан на анализе публикаций за 2017–2024 гг., индексированных в PubMed/MEDLINE, Scopus и eLIBRARY, с акцентом на клинические и молекулярно-генетические аспекты заболевания.

Результаты и обсуждение: У пациентов молодого возраста доля наследственных форм феохромоцитомы достигает 50–80%, что определяет особенности клинического течения и прогноза. Заболевание часто протекает атипично, с преобладанием стойкой артериальной гипертензии и отсутствием классической триады симптомов, что приводит к диагностическим задержкам. Герминальные мутации (SDHx, RET, VHL) ассоциированы с повышенным риском злокачественного течения, мультифокального поражения и рецидивирования. Биохимическая диагностика, основанная на определении метанефринов, остаётся ключевым методом скрининга, однако требует корректной интерпретации. Современные подходы включают обязательное генетическое тестирование и применение функциональных методов визуализации. Важной особенностью клинической картины у пациентов молодого возраста является высокая частота атипичных форм. Отсутствие классической триады симптомов и преобладание стойкой артериальной гипертензии, связанной преимущественно с норадреналин-секретирующими опухолями, существенно затрудняют раннюю диагностику. В результате заболевание нередко маскируется под эссенциальную гипертензию или психоэмоциональные расстройства, что приводит к диагностическим задержкам. Это подчёркивает необходимость более широкой настороженности клиницистов и внедрения скрининговых подходов, включая определение метанефринов у пациентов с артериальной гипертензией неясного генеза. Отдельного внимания заслуживают так называемые «тихие» формы феохромоцитомы, характеризующиеся минимальной клинической симптоматикой. Несмотря на отсутствие выраженных проявлений, такие опухоли сохраняют высокий риск внезапной декомпенсации, включая развитие тяжёлых гипертонических кризов в ответ на стресс или хирургическое вмешательство. Это подчёркивает важность активного поиска заболевания среди пациентов с инциденталомиями надпочечников. Современные подходы к диагностике отражают переход от

традиционной клинико-биохимической модели к интегративной, включающей молекулярно-генетические и функциональные методы визуализации. Применение ПЭТ/КТ с различными радиофармпрепаратами в зависимости от генетического профиля опухоли является примером персонализированной медицины, позволяющей повысить точность выявления мультифокальных и метастатических форм заболевания. С терапевтической точки зрения хирургическое удаление опухоли остаётся методом выбора, однако у пациентов молодого возраста требуется более осторожный и индивидуализированный подход. Высокая вероятность мультифокального поражения и рецидива, особенно при наследственных формах, диктует необходимость длительного, а в ряде случаев пожизненного наблюдения. В этой связи важным аспектом является не только лечение первичной опухоли, но и формирование стратегии долгосрочного мониторинга.

Заключение: Феохромоцитомы у пациентов молодого и среднего возраста представляет собой клинически и генетически гетерогенное заболевание, требующее персонализированного и мультидисциплинарного подхода. Высокая частота наследственных форм, атипичность клинических проявлений и вариабельность течения существенно осложняют своевременную диагностику и определяют необходимость пересмотра стандартных диагностических алгоритмов в данной возрастной группе. Ключевым направлением повышения эффективности диагностики является раннее выявление заболевания у пациентов с артериальной гипертензией без очевидной причины, в том числе посредством рутинного определения метанефринов. С учётом значимой роли генетических факторов, применение мультигенного тестирования должно рассматриваться как обязательный компонент обследования пациентов молодого возраста.

CLINICAL FEATURES OF PHEOCHROMOCYTOMA IN YOUNG AND MIDDLE-AGED PATIENTS

Azimova Sitora.Xayitboyevna¹, Muzaffarov Farruh Umarovich²,Mirzaeva Umida Zaxidovna¹.

¹Tashkent State Medical University, Tashkent, 100125,Uzbekistan

² Republican Specialized Scientific and Practical Medical Center of Endocrinology named after Academician Yo.Kh. Turakulov, Tashkent, 100125, Uzbekistan

azimovasitora11121998@gmail.com <https://orcid.org/0009-0008-7686-934X> (A.S.X.)

umarovich08@mail.ru <https://orcid.org/0009-0005-8912-> (M.F.U.)

umirzaeva@gmail.com <https://orcid.org/0000-0002-8210-6655> (M.U.Z.)

Abstract: Pheochromocytoma is a rare catecholamine-secreting tumor associated with a high risk of life-threatening complications. In young and middle-aged patients, the disease is characterized by a high frequency of hereditary forms and significant clinical variability, which substantially hinders timely diagnosis. This study aimed to summarize modern data on clinical manifestations, diagnostic approaches, and genetic features of pheochromocytoma in patients under 45 years of age. The analysis is based on publications from 2017–2024 indexed in PubMed/MEDLINE, Scopus, and eLIBRARY. Results indicate that hereditary forms reach 50–80% in young patients, often presenting atypically with persistent arterial hypertension rather than the classic triad of symptoms. Germline mutations (SDHx, RET, VHL) are associated with increased risks of malignancy and recurrence. Biochemical diagnosis via metanephrines remains the key screening method, while modern approaches include mandatory genetic testing and functional imaging. Surgical removal is the treatment of choice, though hereditary forms require

lifelong monitoring due to high recurrence rates. The findings emphasize the need for early screening in patients with unexplained hypertension and the implementation of multigene testing.

Keywords: pheochromocytoma; young and middle age; arterial hypertension; hereditary forms; germline mutations; metanephrines; personalized medicine; diagnostic markers