

MEN 1: diagnosi e follow-up

L Rossi, S Chiloiro, C Bima, A Bianchi, A Giampietro, G Schinzari, G Rindi, A Pontecorvi,
L De Marinis
Policlinico Gemelli, Roma

Introduzione: Le neoplasie endocrine multiple (MEN) sono patologie coinvolgenti più ghiandole endocrine caratterizzate da iperfunzione. Le MEN si classificano in: MEN 1 e MEN 2, che a sua volta si divide in MEN 2 A e MEN 2B. In particolare la MEN 1 si sviluppa dalla mutazione (ereditaria, nel 90% dei casi o sporadica nel 10%) del gene *MEN 1* localizzato sul cromosoma 11 che codifica per la proteina nucleare *Menina*. Clinicamente tale patologia si manifesta con Iperparatiroidismo primitivo (derivante da iperplasia/ adenomi paratiroidei), adenomi ipofisari (di cui il più frequente è il prolattinoma) e tumori pancreatici (con prevalenza per il gastrinoma, seguito dall'insulinoma).

Descrizione del caso: Uomo di 26 anni affetto da MEN 1 esordita nel 2015. Ad agosto 2015 il paziente si recava in Pronto Soccorso per episodi di sospensione dello stato di coscienza con successivo rilascio sfinteriale associati a valori di ipoglicemia marcati (DTx 27 mg%), pertanto veniva ritenuto necessario il ricovero nel reparto di Endocrinologia. In tale contesto eseguiva test al digiuno, interrotto il secondo giorno con i seguenti valori: glicemia 20 mg/dl, insulinemia 18.6 micrUI/ml, C-peptide 1.7 ng/ml e TC addome con mdc che descriveva, in corrispondenza del corpo del pancreas due lesioni focali ipervascolarizzate di circa 8 e 11 mm e due lesioni di 5 e 10 mm a livello della coda pancreatica. Successivamente, eseguita indagine ecoendoscopica con biopsie si raggiungeva la diagnosi di insulinoma (G2). Parallelamente, sottoponendosi a RM ipofisaria con mdc si documentava un'areola di 4x3 mm nell'emighiandola destra compatibile con microadenoma, il quale è stato poi meglio definito come prolattinoma grazie al dosaggio della PRL (84.5 ng/ml, macroprolattina assente). In tale contesto si confermava, anche, la presenza di tre piccole areole, già diagnosticate nel luglio 2015 a seguito di crisi epilettica parziale, due localizzate in prossimità della cella media del ventricolo laterale sinistro e una in sede subependimale associate a una cisti aracnoidea al polo temporale sinistro. Per lo studio delle paratiroidi eseguiva dosaggio di calcio, PTH e vitamina D con i seguenti risultati: calcemia 11.7 mg/dl, PTH 134.5 pg/ml, vitamina D 21.0 ng/ml, associati a scintigrafia paratiroidea che mostrava reperti compatibili con condizione di iperplasia paratiroidea diffusa. Dal 2016 è in terapia con lanreotide 120 mg ogni 28 giorni. Nel Gennaio 2016 il paziente si sottoponeva a paratiroidectomia totale e nel Febbraio 2017 a splenopancreasectomia distale robot-assistita. Parallelamente nel Gennaio 2016 a seguito di riscontro di tumefazione testicolare destra si sottoponeva a orchifunilectomia destra con esame istologico di tumore germinale misto (80% teratoma maturo, 20% tumore del sacco vitellino) di 4 cm di diametro. Attualmente il paziente è in buone condizioni cliniche generali e prosegue con il corretto follow up.

Conclusioni: In conclusione, nella gestione della varietà del manifestarsi di tale patologia risulta fondamentale una tempestiva diagnosi delle possibili associazioni oncologiche e il loro preciso follow up nel tempo.