

**401****Γενικό Στρατιωτικό Νοσοκομείο
Αθηνών**

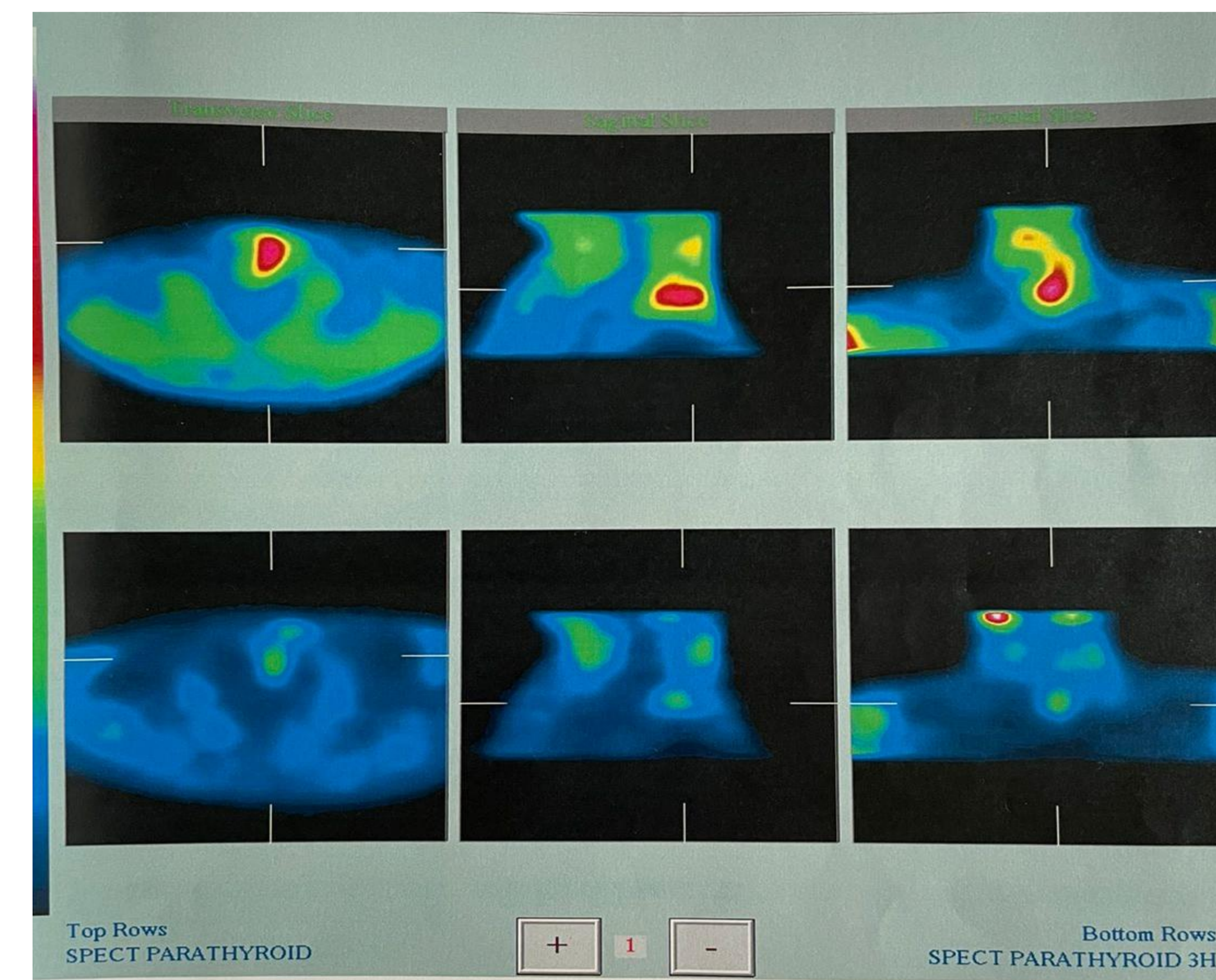
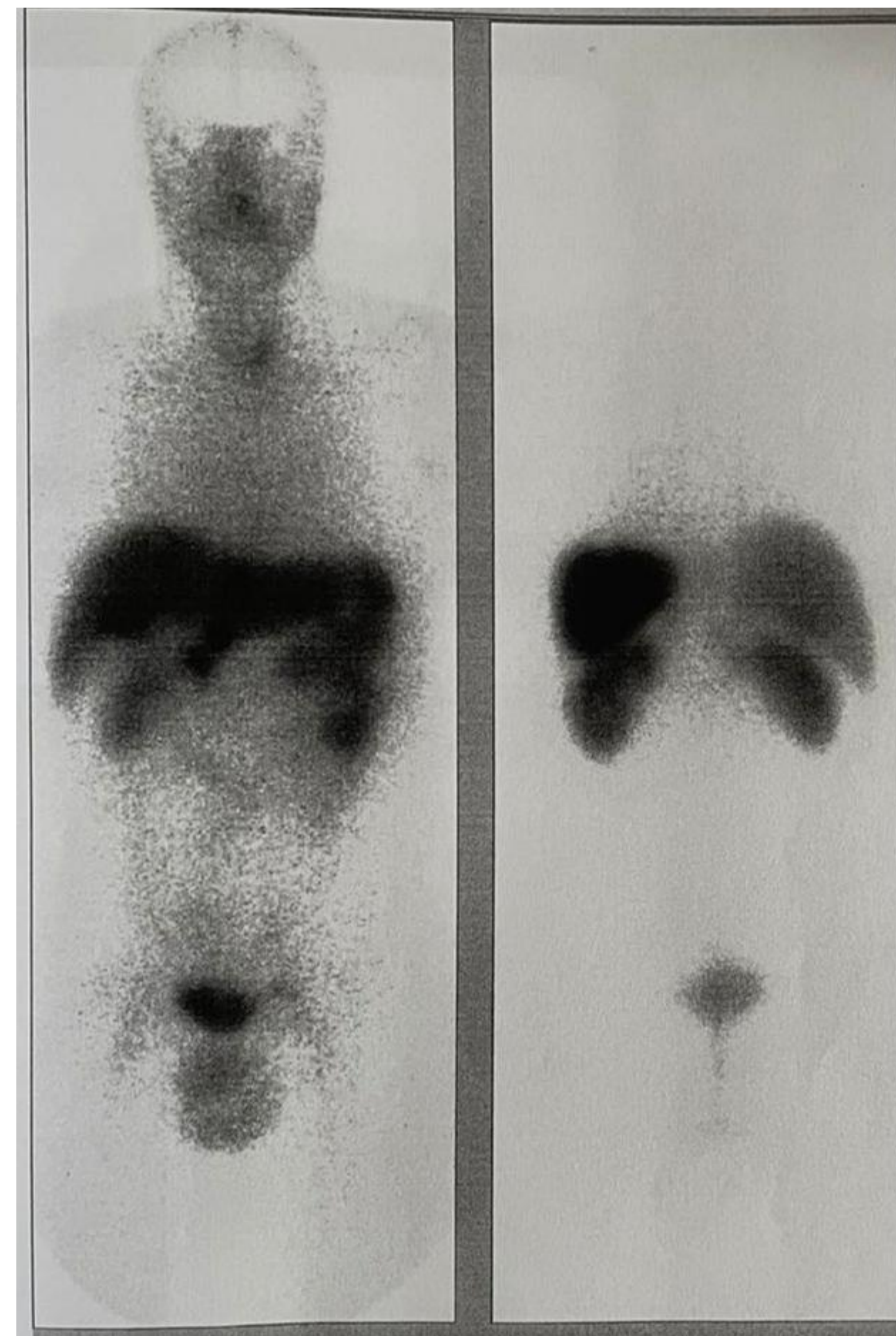
ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΠΟΛΛΑΠΛΗΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΙΚΗΣ ΝΕΟΠΛΑΣΙΑΣ ΤΥΠΟΥ I

Γκίκας Κ.¹, Μαλλιόπουλος Δ.², Παππάς Δ.⁴, Κολομητρούση Α.¹, Αρβανίτου Ε.¹, Τσιτσιμπής Α.¹, Μίχας Α.¹, Χατζέλης Ε.³, Γκιαουράκη Μ.¹, Μπαλλάσης Κ.¹, Χριστοφυλλάκης Χ.¹, Τσουκαλάς Ν.¹

1. Ογκολογική Κλινική 401, ΓΣΝΑ 2. Ενδοκρινολογική Κλινική, 401 ΓΣΝΑ 3. Ενδοκρινολογική Κλινική, 251 ΓΝΑ 4. Παθολογοανατομικό Εργαστήριο, 401 ΓΣΝΑ

Εισαγωγή: Τα Σύνδρομα Πολλαπλών Ενδοκρινικών Νεοπλασιών συνιστούν οικογενή σύνδρομα νεοπλασιών των ενδοκρινών αδένων που μεταβιβάζονται με τον αυτοσωματικό τύπο κληρονομικότητας. Ο τύπος I (MEN-1) εκδηλώνεται συνήθως με όγκους υπόφυσης, όγκους των νησιδίων του παγκρέατος, υπερπλασία παραθυρεοειδών.

Παρουσίαση ασθενούς: Ασθενής 37 ετών διαγνώστηκε τον Μάρτιο του 2020 με σύνδρομο MEN1 στα πλαίσια διερεύνησης λόγω θετικού οικογενειακού ιστορικού (μητέρα, αδερφός). Κατόπιν του θετικού γονιδιακού ελέγχου, υποβλήθηκε σε screening για τις μείζονες εκδηλώσεις της νόσου, οπότε και διαπιστώθηκαν: 1) πρωτοπαθής υπερπαραθυρεοειδισμός με υπερασβεστιαμία και υποφωσφαταιμία, καθώς και απεικόνιση δύο υπόηχων συμπαγών μορφωμάτων στον θυρεοειδή, 2) παρουσία στη μαγνητική τομογραφία κοιλίας δύο εστιών σε κεφαλή (1,7cm) και σώμα (2cm) παγκρέατος σε συνδυασμό με δύο ύποπτες εστίες 1,3cm και 1,9cm στα τμήματα II, III και IVβ του ήπατος αντίστοιχα. Ο μοριακός έλεγχος ανέδειξε την ύπαρξη μετάλλαξης στο γονίδιο *MEN1*, NM_000244.3:c.1126dup p.(Val376Glyfs*38) σε ετερόζυγη κατάσταση. Από λοιπό απεικονιστικό έλεγχο ανεδείχθησαν διόγκωση και οζώδης διαμόρφωση αμφοτέρων των επινεφριδίων με απεικονιστικούς χαρακτήρες αδενωμάτων, καθώς και μόλις υποσημαινόμενη εστία υπόφυσης που έθετε την υπόνοια μικροαδενώματος. Η διενέργεια PET/CT με Ga-68 ανέδειξε αυξημένη πρόσληψη ραδιοφαρμάκου σε κεφαλή και αυχένα παγκρέατος, καθώς και στο τμήμα II του ήπατος. Κατόπιν ολοκλήρωσης του απεικονιστικού ελέγχου, διενεργήθηκε βιοψία με λεπτή βελόνη από τις παγκρεατικές εστίες υπό την καθοδήγηση EUS. Τα πορίσματα τόσο της κυτταρολογικής όσο και της ιστολογικής εξέτασης συνηγόρησαν υπέρ ύπαρξης νευροενδοκρινούς νεοπλασίας (NEN) υψηλής διαφοροποίησης. Πραγματοποιήθηκε Ογκολογικό Συμβούλιο το οποίο συνέστησε τη διενέργεια ολικής παραθυρεοειδεκτομής, με σκοπό την αντιμετώπιση του εμμένοντος υπερπαραθυρεοειδισμού, καθώς και απεικονιστική επανεκτίμηση σε χρονικό διάστημα τριών μηνών, προς λήψη περαιτέρω θεραπευτικών αποφάσεων.



Συμπέρασμα: Στα Σύνδρομα Πολλαπλών Ενδοκρινικών Νεοπλασιών (MEN) η κλινική υποψία τίθεται συχνά μέσω ατομικού και οικογενειακού ιστορικού, ενώ η διάγνωση επιβεβαιώνεται μοριακά. Απαιτείται διαρκής παρακολούθηση, συνεργασία διαφορετικών ιατρικών ειδικοτήτων συχνά και ψυχολογική υποστήριξη ενώ σημαντικό θέμα συνιστά η αξιολόγηση και ιεράρχηση των κλινικών εκδηλώσεων της νόσου.