



Πολλαπλή Ενδοκρινική Νεοπλασία τύπου 1 (MEN 1): Σειρά ασθενών σε μία Ογκολογική Κλινική

Αρβανίτου Ε.¹, Γκίκας Κ.¹, Μίχας Α.¹, Κωσταρίδης Ε¹, Τσιτσιμπής Α.¹, Μαλλιόπουλος Δ.², Χατζέλης Ε.³, Κούτσικος Ι.⁴, Παππάς Δ.⁵, Καγκαράς Χ.¹, Ζουράρης Δ.¹,
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. Εργαστήριο Πυρηνικής Ιατρικής, 401 ΓΣΝΑ 5. Παθολογοανατομικό Εργαστήριο, 401 ΓΣΝΑ

Εισαγωγή: Η Πολλαπλή Ενδοκρινική Νεοπλασία τύπου 1 (MEN1) συνιστά μία διαταραχή που μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό τύπο κληρονομικότητας και χαρακτηρίζεται από την ανάπτυξη όγκων κυρίως στην υπόφυση, τα νησίδια του παγκρέατος και τους παραθυρεοειδείς αδένες. Στους ασθενείς με MEN1 η πρώιμη διάγνωση είναι σημαντική. Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η παρουσίαση 3 διαφορετικών περιπτώσεων ασθενών που αφορούν ενήλικες ασθενείς με σύνδρομο MEN1 στην Ογκολογική Κλινική.

Παρουσίαση ασθενών:

■ Άρρεν ασθενής 42 ετών με οικογενειακό ιστορικό πρωτοπαθούς υπερπαραθυρεοειδισμού διεγνώσθη με νεφρολιθίαση, πρωτοπαθή υπερπαραθυρεοειδισμό και ένα καλώς διαφοροποιημένο νευροενδοκρινή όγκο (NeuroEndocrine Tumor - NET) παγκρέατος, grade 2. Η μοριακή ανάλυση έδειξε ετερόζυγη μετάλλαξη στο γονίδιο MEN1 (3:c.249_252del). Ακολούθησαν μερική παγκρεατεκτομή και διαδοχική αφαίρεση τριών παραθυρεοειδών αδένων. Χρόνια αργότερα εμφανίστηκαν όγκοι στο ανώτερο μεσοθωράκιο. Η ιστολογική εξέταση ανέδειξε καλώς διαφοροποιημένο NET τύπου άτυπου καρκινοειδούς του θύμου.

MEN ₁ (Wermer)	MEN _{2A} (Sipple)	MEN _{2B} (multiple mucosal neuroma syndrome)
Υπερπλασία/Αδένωμα παραθυρεοειδών	Υπερπλασία/Αδένωμα παραθυρεοειδών	Μυελοειδές καρκίνωμα θυρεοειδούς
Όγκοι υπόφυσης	Μυελοειδές καρκίνωμα θυρεοειδούς	Φαιοχρωμοκύττωμα
Όγκοι νησιδίων παγκρέατος	Φαιοχρωμοκύττωμα επινεφριδίων	Νευρινώματα ΓΕΣ
		Μαρφανοειδής εμφάνιση

Συμπεράσματα: Η κλινική υποψία του συνδρόμου MEN1 τίθεται μέσω του ατομικού και οικογενειακού ιστορικού ενώ η μοριακή εξέταση επιβεβαιώνει τη διάγνωση. Η βέλτιστη διαχείριση απαιτεί διεπιστημονική διαχείριση σε εξειδικευμένα κέντρα, καθώς και φροντίδα για τις ψυχολογικές ανάγκες των ασθενών.

■ Άρρεν ασθενής 35 ετών με γνωστό MEN1 (ετερόζυγη μετάλλαξη στο γονίδιο MEN1, 3:c.1126dup) και γνωστό οικογενειακό ιστορικό MEN1 εμφάνισε υπερασβεστιαμία. Οι απεικονιστικές εξετάσεις αποκάλυψαν την ύπαρξη τριών παγκρεατικών μαζών καθώς και ενός μικροαδενώματος παραθυρεοειδών, τα οποία είναι σταθερά σε μέγεθος τα τελευταία οκτώ χρόνια. Η αντιμετώπιση αφορούσε στη θεραπεία της υπερασβεστιαμίας.

■ Άρρεν ασθενής 37 ετών με γνωστό MEN1 (ετερόζυγη μετάλλαξη στο γονίδιο MEN1, 3:c.1126p) και γνωστό οικογενειακό ιστορικό MEN1 διεγνώσθη με όγκους σε πάγκρεας, ήπαρ, θυρεοειδή, παραθυρεοειδείς, και μικροαδένωμα υπόφυσης. Ακολούθησε βιοψία παγκρεατικής μάζας καθοδηγούμενη από EUS. Η ιστολογική εξέταση ανέδειξε NET υψηλού grade. Ακολούθησε ολική παραθυρεοειδεκτομή και ο ασθενής έλαβε αγωγή για την υπερασβεστιαμία.

Βιβλιογραφία

Agarwal SK. The future: genetics advances in MEN1 therapeutic approaches and management strategies. *Endocr Relat Cancer*. 2017;24(10):T119-T134.

Marx SJ. Recent Topics Around Multiple Endocrine Neoplasia Type 1. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018;103(4):1296-1301.

Thakker RV, Newey PJ, Walls GV, et al. Clinical practice guidelines for multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1). *J Clin Endocrinol Metab*. 2012;97(9):2990-3011.