

Un caso di MEN1...

PIETRO MAFFEI

CLINICA MEDICA 3[^] - AZIENDA OSPEDALIERA PADOVA

2° CONVEGNO INTER-REGIONALE AME

AGGIORNAMENTO IN ENDOCRINOLOGIA ONCOLOGICA: NON SOLO TIROIDE

BOLOGNA 10 MAGGIO 2014

Telefonata di un amico chirurgo

C: Ciao Pietro potresti dare un'occhiata ad un ragazzino di 13 anni che non cresce ? La mamma è un po' preoccupata....

P: Nessun problema ma....cosa sai del paziente ?

C: Non so nulla. Io seguo la madre da anni perché ha una MEN1. La madre è stata operata a 17 aa per adenoma ipofisi non-secernente, nel 2001 l'ho operata per un iperparatiroidismo e nel 2010 le ho fatto una duodeno-cefalopancreasectomia

P: Altre notizie ?

C: Anche la nonna, la bisnonna e un cugino di 2° sono stati operati per un problema paratiroideo e pancreatico.

E.D.B. – 13 anni

1[^] visita l'11.03.13

A. Fisiologica: negativa

A. P. Remota: varicella; nel 2006 riscontro di mutazione nel gene *MEN1*; successivi controlli di calcemia-funzione tiroidea e surrenalica-IGF-I nella norma, in passato aumento del PTH; sospeso ciclismo agonistico per algie scheletriche; saltuariamente cefalea, alcuni mesi prima episodio di cefalea e vertigine con transitoria p.d.c. (non indagata)

A.P. Prossima: da circa un anno il ragazzo non cresce, età ossea negativa

E.O.: negativo a parte obesità (peso 59.5 Kg-75° percentile; h 144.4 cm-3° percentile)

Ho un'ipotesi su cui lavorare.....da rivalutare con esito esami

2^a visita – 17.07.13

Glicemia: 74 mg/dl

Calcio: 2.90 (< 2.70), PTH 86 ng/L (vn < 26.8)

GHRH+ARG: picco GH 63.10 ug/L al 45 m'; IGF-I 375 (vn 115-498)

PRL: 9.4, 8.5, 8.2 ng/ml

FT4 14.06 pmol/L (vn 8-20), TSH 2.57 mIU/L

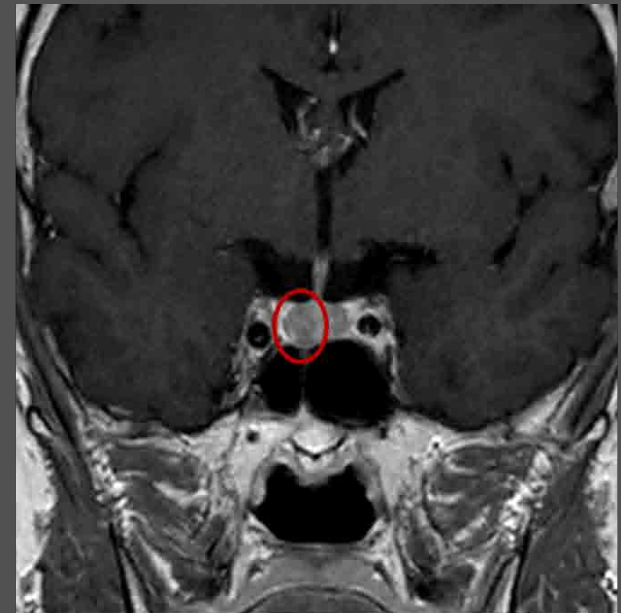
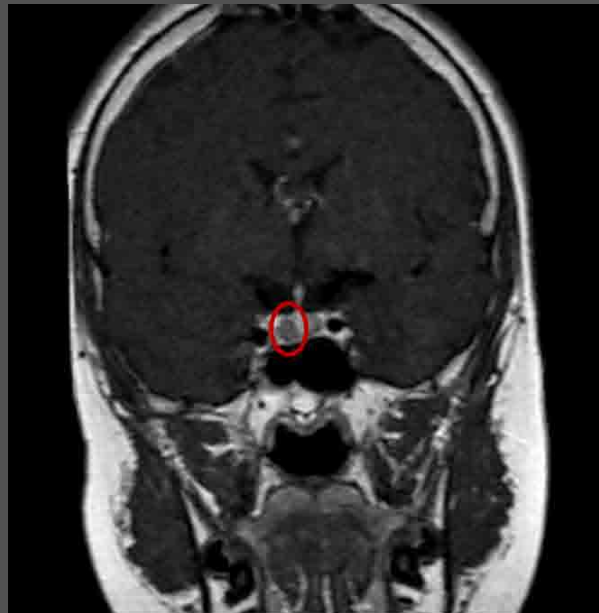
ACTH 12 ng/L, cortisolo 171 nmol/L (138-690), **CLU 803 nmol/24h (16-168; 1600ml)**

LH 0.1, FSH 0.8, testosterone 0.30 (0.98-38.5)

NSE, CgA, gastrina, calcitonina: negativi

Esami strumentali

- ✓ **ECO collo:** caudalmente al polo inf lobo dx nodo di 18 x 9 mm ipoecogeno vascolarizzazione periferica (paratiroide ?)
- ✓ **ECO addome:** alla testa del pancreas nodo di 7 mm; al processo uncinato nodo di 9 mm
- ✓ **RMN ipofisi:**



3^a visita – 13.09.13

EO: peso 60 Kg, 145 cm, PA 130/80 mmHg, G2PH3

GH, PRL, IGF-I, LH, FSH, testosterone: negativi

Cortisolo 320 nmol/L (138-690); ACTH 17 (10-50); K 4.8; glicemia 86

CLU 651 nmol/24h (<168, 3 Litri, luglio) Padova

CLU 405 nmol/24h (<168; 3 Litri; settembre) Padova

CLU 665 ug/24h (<320; 3.5 litri) Castelfranco

Dex 1 mg: cortisolo 46 nmol/L (luglio), 54 nmol/L (settembre)

Calcio: 2.93 mmol/L (<2.70); PTH 86 (< 26.8)

Calciuria: 10.26 mmol/24h (< 7.50); DPD urine negativi

Cg A, VIP, calcitonina: negativi

NSE: 19 (< 17)

4[^] visita – 15.11.13

EO: 62.3 Kg; 146.5 cm, cefalea, algie colonna

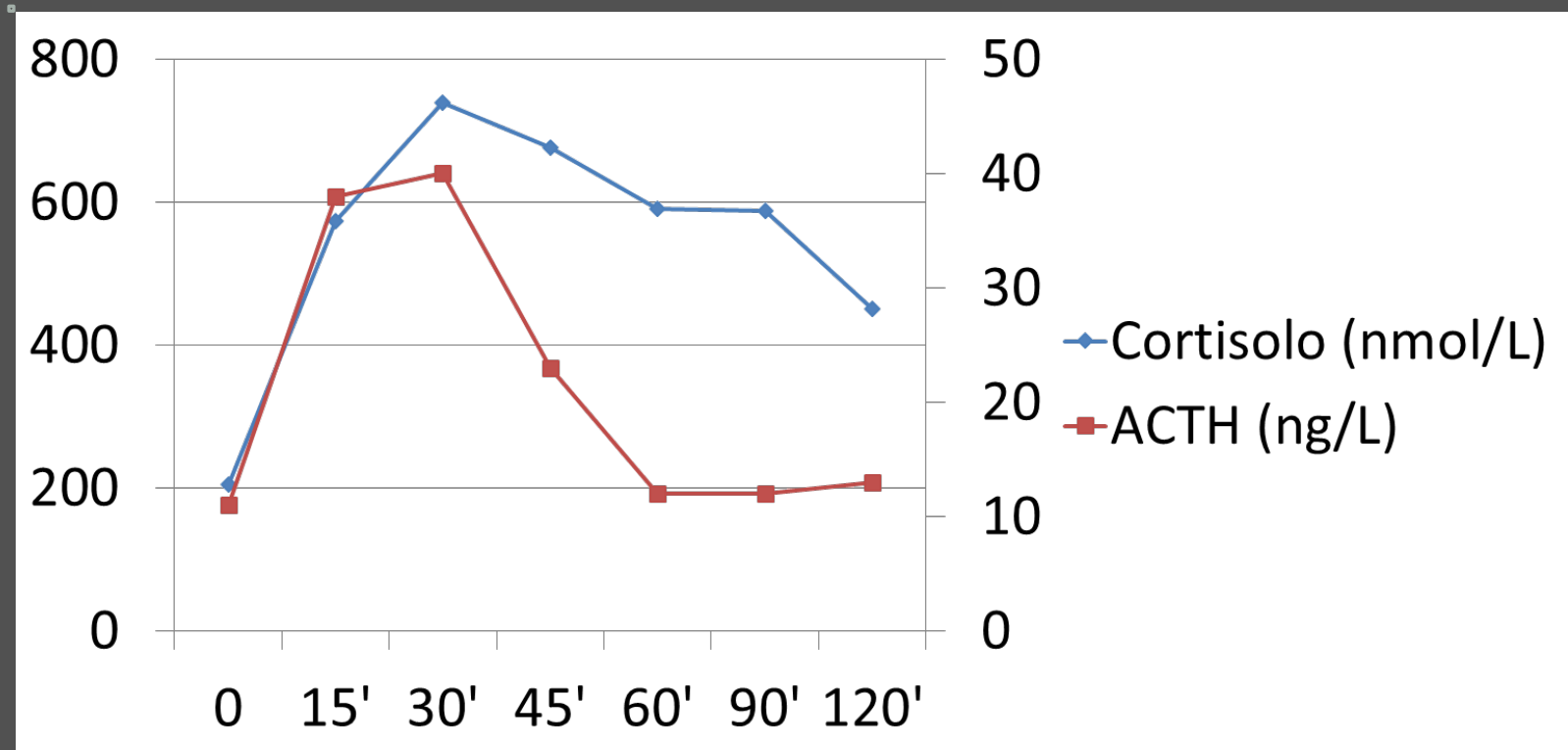
CLU: 704, 788, 533, 537 ug/24h (< 320) Castelfranco

Cortisolo salivare: h 8: 4 mmol/L (4.5-35.7), h 23: 49 mmol/L (1.1-5.1)

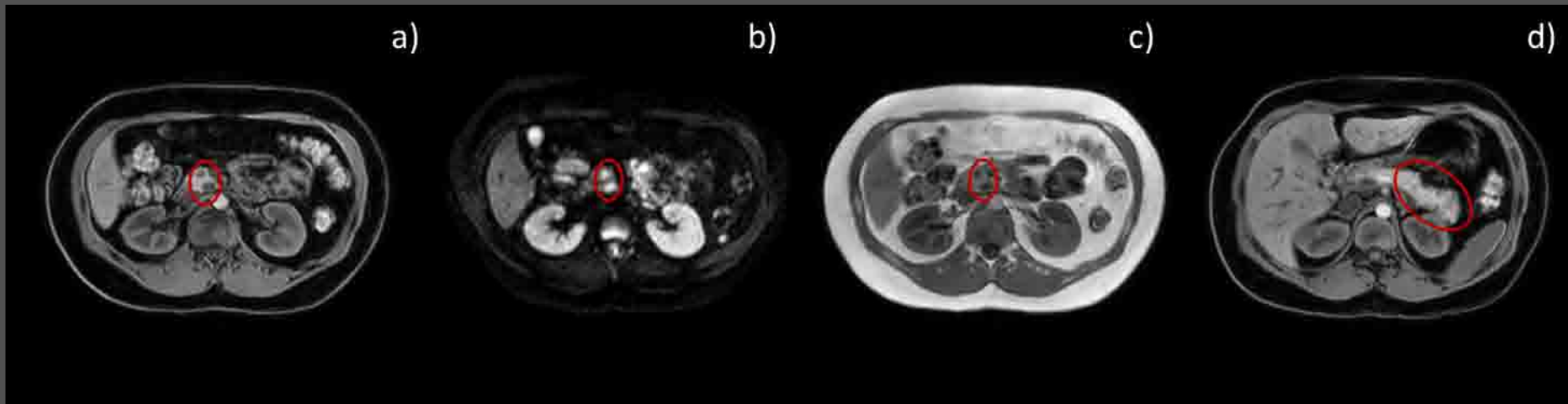
Dex 2 mg (2 gg): cortisolo 30 mmol/L

DEXA: L1-L4, Z score – 2.7

Test al CRF



RMN addome superiore



a, b, c) neoformazioni pancreatiche alla testa e al processo uncinato;
d) neoformazioni subcentimetriche alla coda pancreatica

5^a e 6^a visita (10.01→24.02.14)

Operato ipofisi il 17.12.13: iperplasia delle cellule ACTH secernenti

Decorso post-operatorio regolare; STOP Cortone il 03.02.14

Castelfranco (10.02.14): FT4 0.7 (0.9-1.7), TSH 3.29, Cortisolo 4.41 (5-25), ACTH 7.3, CLU 44 (70-320)

Padova (17.02.14): FT4 9.38 (8-20), TSH 2.34, Cortisolo 116 (138-690), ACTH 9, CLU 9 (16-168), cortisolo salivare h8 2.2 (3-21.1) h23 0.5 (0.5-2.6)

Peso 60.5Kg, 147 cm, PA 120/70, cefalea saltuaria

Caso ancora aperto...

Reimpostata terapia con cortone acetato ($1/2 + 1/4$)

Successivamente iniziato trattamento con Eutirox (25 mcg die)

In programma intervento di paratiroidectomia nelle prossime settimane

In programma rivalutazione assi GH-IGF ed FSH-LH-testosterone

