



Roma, 8-11 novembre 2018

XVII CONGRESSO NAZIONALE AME



ITALIAN CHAPTER



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

Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma



XVII CONGRESSO NAZIONALE AME



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018

- Uomo, 26 anni.

- Nell'agosto 2015 il paziente si recava in PS per episodi di sospensione di coscienza con rilascio sfinteriale, associati a valori di ipoglicemia (Dtx 27 mg%) , veniva pertanto predisposto il ricovero presso il reparto di Endocrinologia.

- Durante il ricovero, eseguiva **test del digiuno**, interrotto il secondo giorno con i seguenti valori:
 - **Glicemia:** 20 mg/dl
 - **Insulinemia:** 18,6 micrUI/ml
 - **C- peptide:** 1,7 ng/ml



➤ Eseguiva, inoltre:

- TC addome con mdc: a livello pancreatico evidenza di **due lesioni** focali ipervascolarizzate di circa 8 e 11 mm **nel corpo** e **due lesioni** di 5 e 10 mm **nella coda**
- Ecoendoscopia con biopsie: conferma delle lesioni pancreatiche che appaiono rotondeggianti ed ipoecogene suggestive per NET. Agobiopsia: **Insulinoma** e tumori non secernenti
- RM ipofisaria con mdc: areola di 4x3 mm nell'emighiandola destra, compatibile con **microadenoma**. Quest'ultimo è stato poi meglio definito come **prolattinoma** a seguito del riscontro di PRL 84,5 ng/ml (macroprolattina assente) e **test al metoclopramide**



Roma, 8-11 novembre 2018

XVII CONGRESSO NAZIONALE AME



ITALIAN CHAPTER

➤ Eseguita:

- Dosaggio di Calcemia 11,7 mg/dl, PTH 134,5 pg/ml, vitamina D 21,0 ng/ml
- Scintigrafia paratiroidea: presenza di due paratiroidi iperfunzionanti localizzate medialmente al III superiore del lobo tiroideo destro e in corrispondenza del polo superiore del lobo tiroideo di sx con estensione in senso craniale, compatibile con **iperplasia paratiroidea diffusa**

➤ Pertanto a Gennaio 2016:

- Iniziava terapia con Lanreotide ATG 120 mg ogni 28 giorni
- Eseguita paratiroidectomia totale
- Iniziava terapia con Diazossido in attesa dell'intervento chirurgico

➤ E a Febbraio 2017:

- Eseguita splenopancreasectomia distale robot assistita



Roma, 8-11 novembre 2018

XVII CONGRESSO NAZIONALE AME



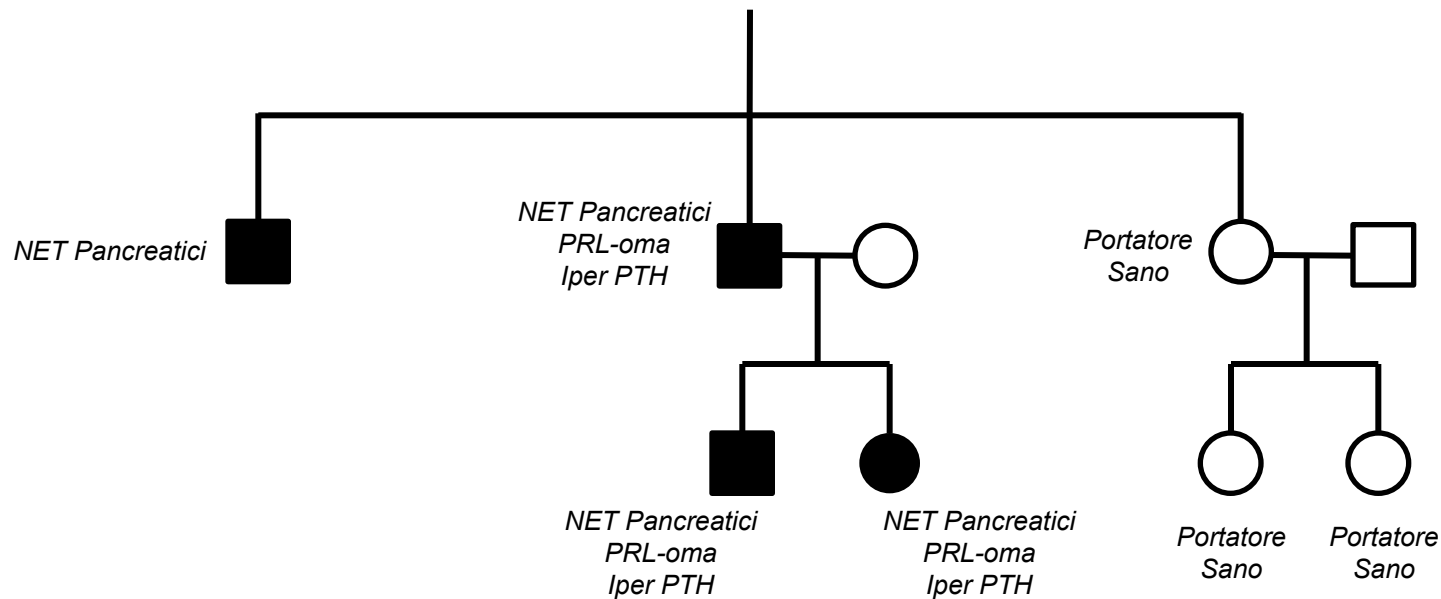
ITALIAN CHAPTER



- Parallelamente nel 2016 diagnosi di tumore germinale misto (80% teratoma maturo, 20% tumore del sacco vitellino) a seguito di riscontro di massa testicolare, per il quale eseguiva intervento di orchifunilectomia destra.
- A seguito della diagnosi di MEN 1, è stata posta indicazione all'esecuzione del test genetico per la **mutazione della Menina** (mutazione eterozigote c1548dupG esone 10 effetto pk517Efx13) nei familiari, con positività riscontrata nella sorella e nel padre. Entrambi con le seguenti manifestazioni della patologia: prolattinoma, iperparatiroidismo primario e NET pancreatici multipli.



Albero Genealogico





XVII CONGRESSO NAZIONALE AME



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018

➤ Conclusioni:

- Importanza della ricerca della mutazione genetica nei familiari
- Tempestiva ricerca delle patologie associate alla MEN 1
- Importanza dell'attento follow up oncologico
- Importanza di una gestione multidisciplinare in centri di riferimento



Roma, 8-11 novembre 2018

XVII CONGRESSO NAZIONALE AME



ITALIAN CHAPTER

*Grazie per la vostra
attenzione!*