

Difficolta' diagnostiche nei tumori neuroendocrini

Piccini V¹., Milandri C²., Vallin E³., Biancalani M.⁴, Santini S.⁵, De Feo M.L.¹

UOSD Diabetologia Endocrinologia¹, UOC Oncologia Medica², UOC Otorinolaringoiatria³, UOC Anatomia Patologica⁴, UOC Radiodiagnostica⁵, AUSL 11 Empoli

INTRODUZIONE: La diagnosi di tumore neuroendocrino e il suo corretto inquadramento nell'ambito delle forme multiple (MEN) e/o familiari resta molto problematica nella pratica clinica.

METODI: K.T. , femmina, 40 anni, giunge al P.S. nel novembre del 2008 per tosse e dispnea, non associate a febbre. La TC torace evidenzia multiple millimetriche formazioni nodulari nel parenchima polmonare, alcune con microcalcificazioni intranodulari e linfonodi subcentimetrici mediastinici. Esami infettivologici e immunologici risultano nella norma; elevati valori di CEA. Si evidenzia struma nodulare eutiroideo; non eseguito il dosaggio di calcitonina. Nel febbraio 2010 viene eseguita resezione di nodulo polmonare del lobo destro, con diagnosi istologica di 'neoplasia neuroendocrina differenziata (carcinoide tipico), cromogranina, sinaptofisina CD65 positivi, CK-pan negativa'. Viene iniziata terapia con octreotide LAR 30 mg.

Nel novembre 2012 viene richiesta una consulenza endocrinologica per comparsa di nuova nodularita' tiroidea. Al controllo eamtochimico elevati valori di calcitonina (572-770 pg/ml) e di PTH (108 pg/ml), con calcemia 9.9 mg/dl e fosforemia 2.7 mg/dl.

RISULTATI: L'esame citologico del nodulo tiroideo risulta negativo per malignita'. La scintigrafia delle paratiroidi non rileva aree riferibili a tessuto paratiroideo. Normali le metanefrine urinarie. L'analisi genetica mostra mutazione in eterozigosi del codone 804 dell'esone 14 del proto oncogene RET (tipicamente associata alle forme di carcinoma midollare tiroideo familiare). Nell'aprile 2013 viene eseguito intervento di tiroidectomia totale, paratiroidectomia 7/8 e svuotamento linfonodale, con riscontro di 'carcinoma midollare multicentrico e iperplasia delle cellule C, con interessamento dei linfonodi ricorrentiali. Non alterazioni paratiroidiee'.

A due mesi dall'intervento i livelli di calcitonina circolante sono invariati; e' presente ipoparatiroidismo post-chirurgico. Negativa per ripetizioni linfonodali l'ecografia del collo. La revisione dei vetrini relativi al nodulo polmonare asportato nel 2010 indica quadro compatibile con metastasi di carcinoma midollare tiroideo. Lenta evolutivita' delle lesioni polmonari a 5 anni dal riscontro.

CONCLUSIONI: Questo caso rivela la difficolta' per il clinico nella diagnosi dei tumori neuroendocrini, e la necessita' di un team multiprofessionale dedicato, per evitare ritardi ed errori diagnostici e terapeutici.