



UNO STUDIO RETROSPETTIVO SU UNA COORTE DI 25 PAZIENTI CON SINDROME MEN1 SEGUITI PRESSO IL NOSTRO OSPEDALE UNIVERSITARIO



Salvatore Raia, Sabrina Chiloiro, Mariagrazia Maratta, Antonella Giampietro, Liverana Lauretti, Francesco Doglietto, Marco Gessi, Guido Rindi, Giampaolo Tortora, Giovanni Schinzari, Antonio Bianchi, Alfredo Pontecorvi

Fondazione policlinico universitario A. Gemelli IRCCS –UCSC

corrispondenza: salvatore.raia1@unicatt.it

Introduzione:

La neoplasia endocrina multipla di tipo 1 (MEN1) è una rara patologia ereditaria causata da una mutazione genetica del gene della menina, che porta allo sviluppo di tumori nelle ghiandole endocrine, come le paratiroidi, le cellule pancreatiche e l'ipofisi anteriore. Questo studio osservazionale retrospettivo monocentrico si propone di fornire un'analisi esaustiva di 25 pazienti MEN1 trattati presso il nostro ospedale universitario, focalizzandosi sulla prevalenza delle neoplasie associate, le dimensioni, lo stato di secrezione e la progressione nel tempo, il trattamento e il follow-up e sulle comorbidity più frequenti.

Materiali e metodi:

Questo studio retrospettivo ha incluso 25 pazienti con MEN1. I dati raccolti comprendono informazioni demografiche, diagnosi, tipi di neoplasie, comorbidity e durata del follow-up. Gli adenomi ipofisari sono stati categorizzati per dimensione e stato di secrezione.

Risultati:

La coorte è composta da 10 uomini e 15 donne, con un'età media alla diagnosi di 38 anni, diagnosticati tra il 1980 e il 2022. Le diagnosi iniziali sono principalmente NET pancreatici (funzionanti e non) e iperparatiroidismo (44% per entrambi), seguiti da prolattinomi (8%) e carcinoidi bronchiali tipici (4%). L'iperparatiroidismo è risultato presente in tutti i pazienti, con l'88% sottoposto a intervento chirurgico; 19 pazienti presentavano iperplasia e 3 pazienti adenoma. L'osteoporosi e la nefrolitiasi sono state ambedue riscontrate in 4 pazienti, 3 avevano solo nefrolitiasi e altri 3 solo osteoporosi. I NET pancreatici non funzionanti erano presenti nell'84% dei pazienti: il 66,6% aveva solo NET non funzionanti, mentre il 33,3% presentava NET sia funzionanti sia non funzionanti. I NET funzionanti includevano insulinomi (16%) e gastrinomi (4%). NET multifocali erano presenti nel 60% dei pazienti. Sedici pazienti sono stati sottoposti a intervento chirurgico, inclusi 4 pazienti sottoposti a duodenocefalopancreasectomia (DCP); 14 sono stati trattati con analoghi della somatostatina (SSA) e 1 con SSAed Everolimus. Sei pazienti non presentavano malattia residua dopo chirurgia, 14 hanno una malattia stabile nel tempo e 1 una malattia in progressione. I tumori neuroendocrini ipofisari (PitNET) sono stati osservati nel 48% dei pazienti, di cui il 58,3% erano prolattinomi e il 41,7% PitNET non funzionanti: di questi, l'83,3% erano microPitNET e il 16,7% macroPitNET. Tutti presentavano una malattia stabile; 1 paziente è stato operato senza residui post-chirurgici. Altre neoplasie riscontrate includono adenomi surrenalici (12%), lipomi (12%) e fibromiomi (16%). Altre comorbidity erano presenti nel 68% dei pazienti, con il diabete mellito come la più comune (44%): il 37,5% presentava diabete post-chirurgico e il 62,5% diabete di tipo 2, seguito da ipertensione arteriosa (40%). La durata media del follow-up è di 140 mesi (range: 24-516 mesi).

Conclusioni:

La nostra analisi su 25 pazienti con MEN1 ha evidenziato un'alta prevalenza di tumori endocrini, in particolare iperplasia paratiroidea e tumori neuroendocrini pancreatici multifocali non funzionanti, con la maggior parte dei PitNET risultati stabili nel follow-up e di piccole dimensioni. La diagnosi iniziale è più spesso associata a NET pancreatici e iperparatiroidismo, e meno frequentemente ai PitNET. È interessante notare l'alta prevalenza di tumori non funzionanti, sia pancreatici che ipofisari, suggerendo un'importante nuova tendenza epidemiologica nei pazienti MEN1. La presenza di adenomi surrenalici, lipomi e condizioni di comorbidity come diabete e ipertensione sottolinea la necessità di un monitoraggio completo nei pazienti con MEN1. La diagnosi precoce e il follow-up a lungo termine sono fondamentali per la diagnosi e la gestione di questa sindrome e delle condizioni ad essa associate.

