

CR4. ΣΥΝΥΠΑΡΞΗ ΜΥΕΛΟΕΙΔΟΥΣ ΚΑΡΚΙΝΩΜΑΤΟΣ ΤΟΥ ΘΥΡΕΟΕΙΔΟΥΣ ΚΑΙ ΦΑΙΟΧΡΩΜΟΚΥΤΤΩΜΑΤΟΣ- Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ p.V804M ΤΟΥ RET

Ευθυμία Κάλλιστρου, Ελένη Κουρόγλου, Σοφία Διονυσοπούλου, Δήμητρα Ραγιά,
Γεώργιος Γαβριήλογλου, Βασιλική Τσιάμα, Στέλλα Προϊκάκη, Κωνσταντίνος Μπελής, Ιωάννης Ηλίας, Χρήστος Σαββίδης

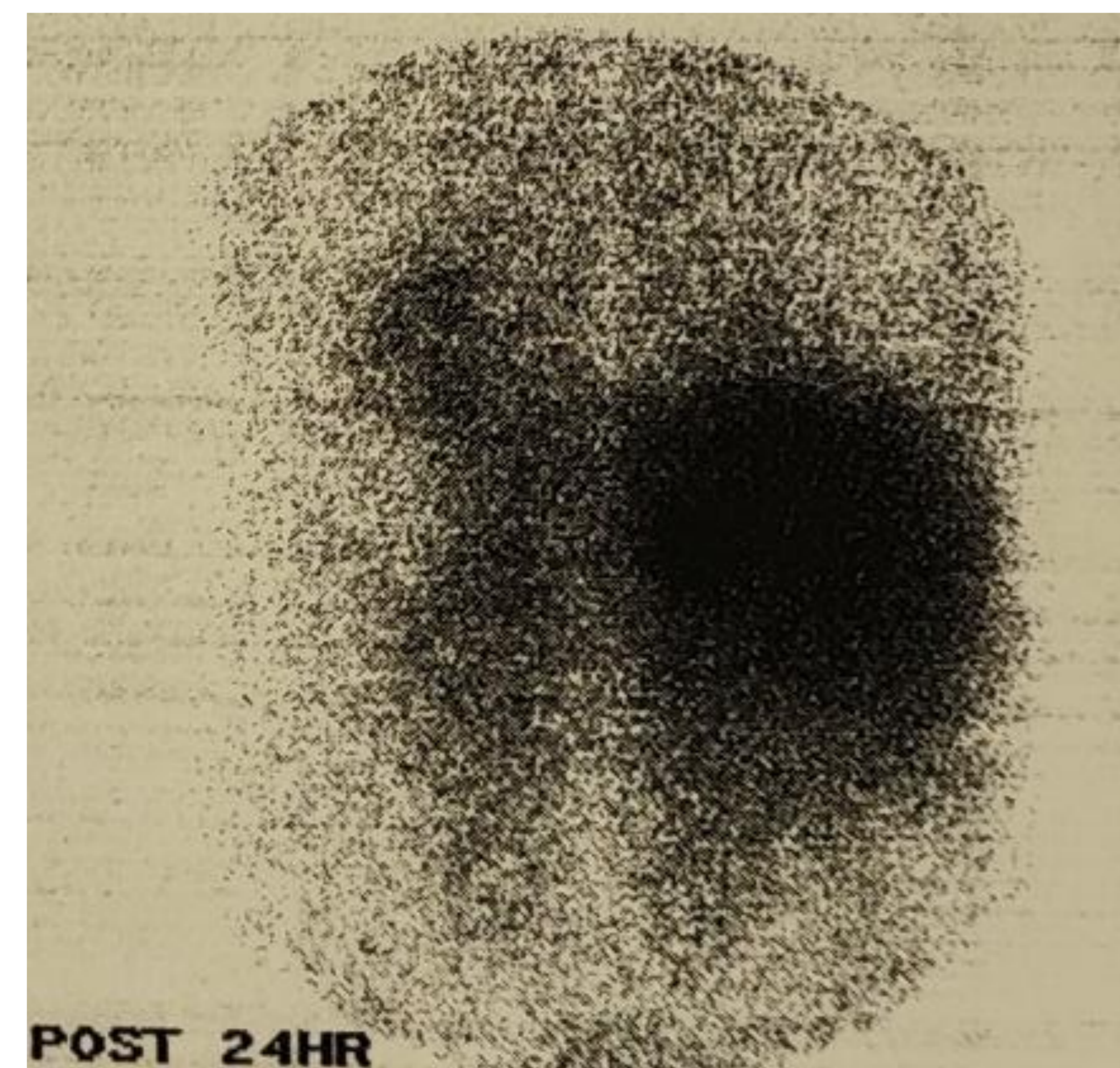
Ενδοκρινολογικό Τμήμα, Ιπποκράτειο Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών, Αθήνα

Εισαγωγή

Η διαγνωστική πρόκληση της συνύπαρξης μυελοειδούς καρκινώματος του θυρεοειδούς (MTC) και φαιοχρωμοκυτώματος εντοπίζεται στη μειωμένη επίπτωσή τους και τη δυσχέρεια επιβεβαίωσης της διάγνωσης μέσω κλινικοεργαστηριακών εξετάσεων. Η πολυπλοκότητα αυξάνεται όταν συμπεριλαμβάνονται σπάνιες μεταλλάξεις του γονιδίου RET, όπως η p.Val804Met, η οποία σχετίζεται με ποικίλο ογκογενετικό δυναμικό και η εμφάνιση φαιοχρωμοκυτώματος σε φορείς της συγκεκριμένης μετάλλαξης είναι εξαιρετικά σπάνια.

Αναφορά Περίπτωσης

Παρουσιάζεται περίπτωση γυναίκας 70 ετών με MTC και φαιοχρωμοκύττωμα. Η ασθενής που υποβλήθηκε σε θυρεοειδεκτομή και κεντρικό λεμφαδενικό καθαρισμό σε ηλικία 55 ετών λόγω διεστιακού MTC ΔΕ 0,8cm και ΑΡ 1,6cm, έφερε μετάλλαξη του RET, ετεροζυγώτης στη θέση c.2410G>A (p.Val804Met) στο εξώνιο 14. Ακολούθησε, 15 έτη αργότερα, η ανεύρεση συμπαγούς αλλοίωσης δεξιού επινεφριδίου 2,8x1,9cm με σαφή όρια, αυξημένες πυκνότητες (30HU) και ομοιογενή σκιαγραφική ενίσχυση που παρέμενε στην καθυστερημένη φάση της εξέτασης. Στο αριστερό επινεφρίδιο απεικονίστηκε ομότιμη πάχυνση αδενωματώδους υπερπλασίας. Από το ολόσωμο σπινθηρογράφημα με I131 MIBG προέκυψε ότι η βλάβη ΔΕ ήταν συμβατή με νευροενδοκρινή όγκο



Η Μαγνητική Τομογραφία οπισθοπεριτοναϊκού χώρου που ακολούθησε, επιβεβαίωσε το εύρημα αλλοίωσης δεξιού επινεφριδίου 3,2x2,5x2,2cm, με διατήρηση ενίσχυσης σε παρατεταμένες λήψεις. Χαμηλή ένταση στις ακολουθίες T1 και πολύ υψηλή στις ακολουθίες T2 με ομοιογενή σκιαγραφική ενίσχυση και διατήρηση ενίσχυσης σε παρατεταμένες λήψεις μετά την πάροδο 10 λεπτών, εικόνα που θα μπορούσε να αποδοθεί σε φαιοχρωμοκύττωμα. Δεν ελέγχθηκε χωροκατακτητική εξεργασία στο αριστερό επινεφρίδιο. Η μέτρηση μετανεφρινών σε συλλογή ούρων 24ώρου/Crea βρέθηκε παθολογική με τιμές 1794 μg/g Cr (90-540).

Ακολούθησε επιτυχής λαπαροσκοπική επέμβαση και ομαλή ανάρρωση. Από την παθολογοανατομική εξέταση προέκυψε καλά διαφοροποιημένο φαιοχρωμοκύττωμα διαμέτρου 3,4 cm και PASS score= 4 και διατήρηση θετικότητας έναντι SDHA και SDHB. Η ασθενής είχε σταθερή μετεγχειρητική πορεία. Ο μοναδικός απόγονος της ασθενούς είχε ήδη υποβληθεί σε γονιδιακό έλεγχο ο οποίος ήταν αρνητικός για μεταλλάξεις στο γονίδιο RET.



Συμπέρασμα

Η παρουσιαζόμενη περίπτωση αναδεικνύει την ανάγκη για ιδιαίτερη προσοχή στην ακολουθία των διαγνωστικών διαδικασιών σε ασθενείς με MTC, ιδιαίτερα όταν υπάρχουν μεταλλάξεις όπως η p.Val804Met. Η συνύπαρξη του φαιοχρωμοκυτώματος παρουσιάζεται ως μια επιπλέον πρόκληση, τόσο στον διαγνωστικό όσο και στον θεραπευτικό τομέα, υπογραμμίζοντας τη σημασία της εξατομικευμένης προσέγγισης και της διαρκούς επαγρύπνησης για την εμφάνιση νέων όγκων ακόμα και μετά από πολλά χρόνια από την αρχική διάγνωση.

Βιβλιογραφία

