

## Σύνδρομο MEN1 σε νεαρό ενήλικα: διαγνωστικές και θεραπευτικές προκλήσεις

Κ. Παντελιά<sup>1</sup>, Β. Αντωνοπούλου<sup>1</sup>, Α. Κυριακού<sup>1</sup>, Μ. Τζανέλα<sup>1</sup>, Θ. Στρατηγού<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ενδοκρινολογικό τμήμα «Διονύσιος Ίκκος»- Διαβητολογικό Κέντρο, Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπάνιων Ενδοκρινολογικών Νοσημάτων (Υπόφυση-Επινεφρίδια-Θυρεοειδής), ΓΝΑ «Ο Ευαγγελισμός»

### ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Πολλαπλής Ενδοκρινικής Νεοπλασίας τύπου 1 (MEN1) αποτελεί κληρονομικό νεοπλασματικό σύνδρομο που χαρακτηρίζεται από προσβολή των παραθυρεοειδών αδένων, του γαστρεντεροπαγκρεατικού νευροενδοκρινικού συστήματος και της υπόφυσης. Η ηλικία εμφάνισης και η βαρύτητα της νόσου παρουσιάζουν σημαντική ετερογένεια.

### ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Άνδρας 20 ετών διερευνήθηκε λόγω υπερασβεστιαϊμίας που ανιχνεύθηκε κατά τον έλεγχο προσυγκοπτικού επεισοδίου. Η κλινική εξέταση ήταν φυσιολογική. Ο βιοχημικός έλεγχος ανέδειξε αυξημένα επίπεδα ασβεστίου ορού (12,4 mg/dl), παραθορμόνης (185,8 pg/ml) και ασβεστιουρία. Η απεικόνιση ανέδειξε εύρημα συμβατό με αδένωμα αριστερού κάτω παραθυρεοειδούς. Ο ασθενής υποβλήθηκε σε υφολική παραθυρεοειδεκτομή, με την ιστολογική εξέταση να τεκμηριώνει τρία παραθυρεοειδικά αδενώματα και απώλεια πυρηνικής έκφρασης της μενίνης.

Ο μοριακός έλεγχος ανέδειξε ετεροζυγωτική παθολογία μετάλλαξη του γονιδίου MEN1 (εξώνιο 10, c.1378C>T, p.Arg460Ter), επιβεβαιώνοντας τη διάγνωση. Ο έλεγχος της υπόφυσης δεν ανέδειξε παθολογία. Αντίθετα, η μαγνητική τομογραφία παγκρέατος ανέδειξε πολυεστιακές βλάβες, οι οποίες επιβεβαιώθηκαν με <sup>68</sup>Ga-DOTATOC PET/CT, με έντονη έκφραση υποδοχέων

σωματοστατίνης (SUVmax 68).

Ο βιοχημικός έλεγχος έδειξε ήπια αύξηση της χρωμογρανίνης Α και αύξηση των επιπέδων γλυκαγόνης. Ακολούθησε υφολική παγκρεατεκτομή. Η ιστοπαθολογική εξέταση ανέδειξε πολλαπλά καλά διαφοροποιημένα παγκρεατικά νευροενδοκρινικά νεοπλάσματα (pNETs) βαθμού G1–G2 έως 3 εκ – το ένα γλυκαγόνη (+), καθώς και ένα δωδεκαδακτυλικό NET G2, χωρίς ένδειξη λεμφαδενικών μεταστάσεων. Μετεγχειρητικά παρατηρήθηκε πλήρης ομαλοποίηση των νευροενδοκρινικών δεικτών.

Σε επανεκτίμηση εξαμήνου, ενδοσκοπικός υπέρηχος και MRI ανέδειξαν νέες μικρού μεγέθους βλάβες στο παγκρεατικό υπόλειμμα, εκ των οποίων μία επιβεβαιώθηκε ιστολογικά ως pNET G1 με έκφραση γλυκαγόνης. Νεότερη απεικόνιση ανέδειξε επιπλέον ακανόνιστη μάζα στον ελάσσονα επιπλοϊκό θύλακο, η οποία, μετά από διεπιστημονική επανεκτίμηση, αποδόθηκε σε μετεπεμβατικό αιμάτωμα. Ο ασθενής τέθηκε σε στενή κλινική και απεικονιστική παρακολούθηση.

### ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

- ❖ Η παρούσα περίπτωση αναδεικνύει την πιθανή πρόιμη εκδήλωση και την εκτεταμένη πολυεστιακή νεοπλασματική επιβάρυνση του MEN1.
- ❖ Η αναλυτική απεικονιστική, βιοχημική και ιστοπαθολογική τεκμηρίωση είναι κρίσιμη για τη βέλτιστη χειρουργική στρατηγική και τη μακροχρόνια παρακολούθηση νεαρών ασθενών με MEN1.