

ΜΕΤΑΣΤΑΣΗ ΣΤΟΝ ΠΡΟΣΤΑΤΗ ΠΟΛΛΑΠΛΗΣ ΕΝΔΟΚΡΙΝΙΚΗΣ ΝΕΟΠΛΑΣΙΑΣ MEN2β. ΠΡΩΤΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΦΟΡΑ

Ιωάννης Πουλόπουλος¹, Σπανομίχου Δέσποινα¹, Κατσικάτσος Παναγιώτης¹, Ζεϊμπέκης Ελευθέριος¹, Τσώλη Μαρίνα², Καλτσάς Γρηγόριος², Φραγκιάδης Ευάγγελος¹, Μητρόπουλος Διονύσιος¹

1. Ά Ουρολογική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν.Α. Λαϊκό

2. Ά Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών, Γ.Ν.Α Λαϊκό

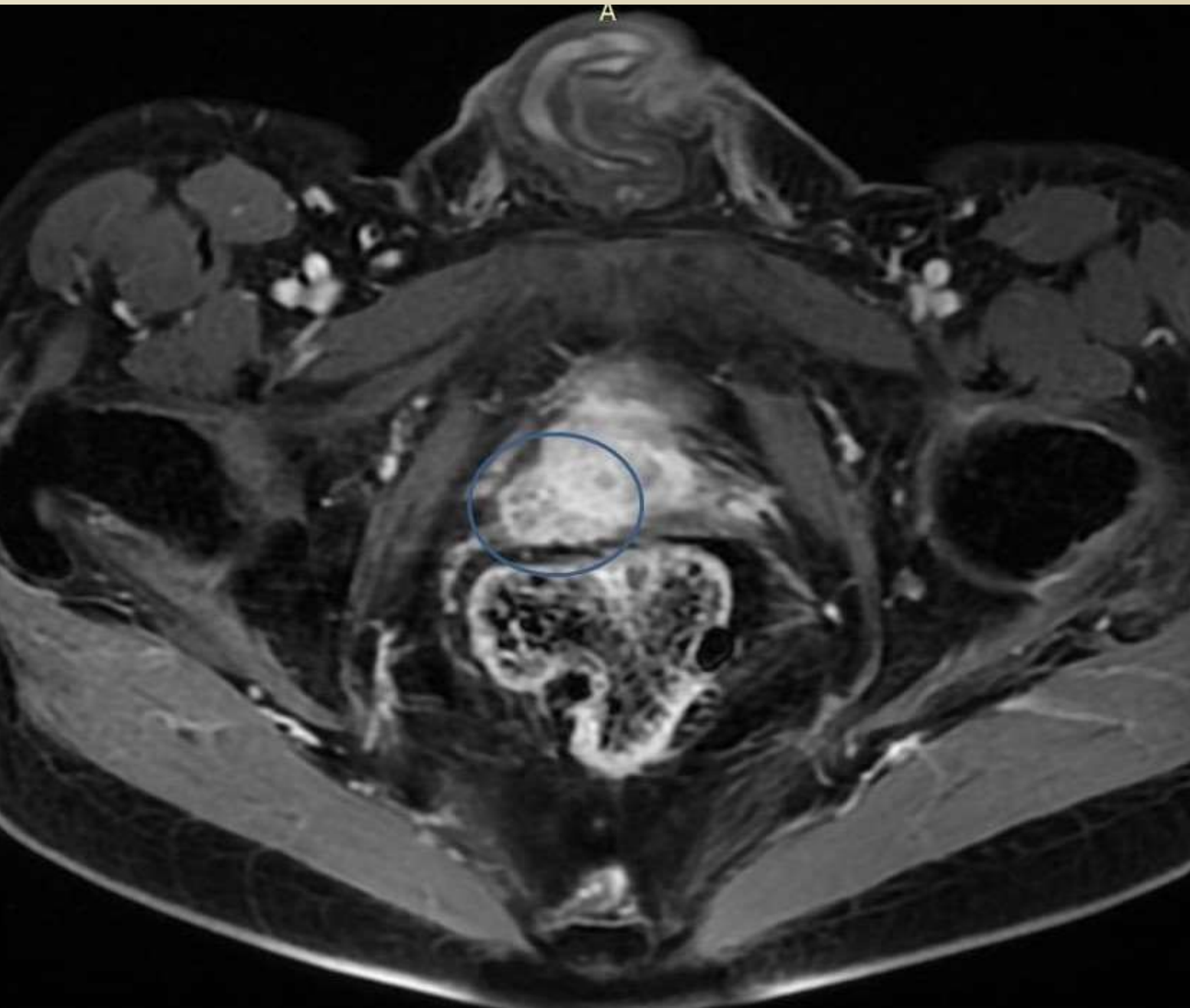
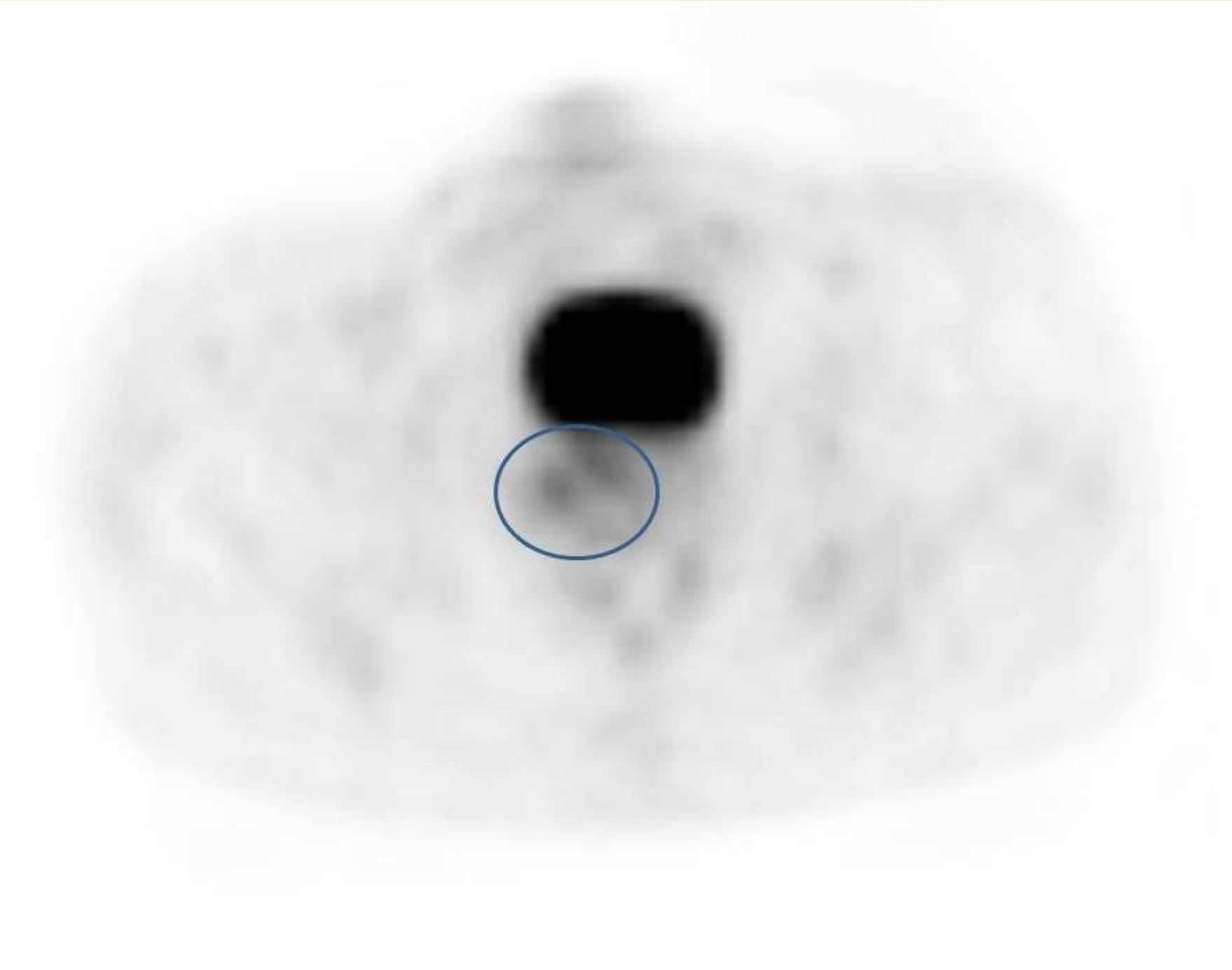
Εισαγωγή

- Σύνδρομο MEN2: Μετάλλαξη του πρωτο-ογκογονιδίου RET του χρωμοσώματος 10→αύξηση της δραστηριότητας της τυροσινικής κινάσης που συμμετέχει στον σχηματισμό των τροφοβλαστικών παραγόντων των νευρογλοιακών κυττάρων (GDNF) .
- Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα. Συχνότητα ~1/600.000, Α:Θ → 2:1. Εμφάνιση < 10 έτη
- Το MEN2β περιλαμβάνει **επιθετικό μυελοειδές καρκίνωμα** του θυρεοειδούς,**φαιοχρωμοκύττωμα**, νευρινώματα του στοματικού βλεννογόνου και των βλεφάρων, μέγακολο και μαρφανοειδή φαινότυπο
- Παρακολούθηση με καλσιτονίνη ορού και CEA για το μυελοειδές Ca θυρεοειδούς – Επίπεδα νορ- και αδρεναλίνης ορού και μετανεφρίνες ούρων για το φαιοχρωμοκύττωμα. CT/MRI καθώς και σπινθηρογραφήματα (18F-FDG ,68Ga-DOTATOC και 18F-FDOPA PET/CT για τον εντοπισμό του μυελοειδούς και 123I-MIBG για το φαιοχρωμοκύττωμα)

Υλικό και μέθοδος

- Άρρεν 31 ετών
- 15^η μέρα → αδυναμία λήψης τροφής και έμετοι→ εγκάρσια κολεκτομή και προσωρινή κολοστομία. Ιστολογικά διάχυτη γαγγλιονευρωμάτωση. Υποψία MEN2β
- 6 ετών: ολική κολεκτομή και ειλεο-ορθική αναστόμωση κατά Duhamel
- 7 ετών: προφυλακτική θυρεοειδεκτομή. Ιστολογικά διάσπαρτες εστίες μυελοειδούς καρκινώματος του θυρεοειδούς
- 20 ετών: Γονιδιακός έλεγχος→ μετάλλαξη M918T στο εξώνιο 16 του γονιδίου RET
- ↑συγκέντρωσης μετανεφρινών ούρων, μόρφωμα 1.3 εκ. στο AP επινεφρίδιο σε CT → λαπαροσκοπική εκτομή → φαιοχρωμοκύττωμα
- 22 ετών: Τοπική υποτροπή → παραγαγγλίωμα
- 29 ετών: Λαπαροσκοπική χολοκυστεκτομή → Μετάσταση Μυελοειδούς Ca θυρεοειδούς
- 31 ετών: ↑ επιπέδων καλσιτονίνης ορού - 563 pg/ml τον 10^ο του 2021 από 222 pg /ml τον 4^ο του 2021. 18F-FDG PET/CT: **Ανάδειξη αυξημένης πρόσληψης από τον ΔΕ προστατικό λοβό**. Επιβεβαίωση με MRI κάτω κοιλίας
- Δακτυλική εξέταση: σκληρία στον ΔΕ λοβό και την σύστοιχη σπερματοδόχο κύστη. Αποφασίστηκε διορθική βιοψία προστάτη, η οποία πραγματοποιήθηκε υπό γενική αναισθησία στο χειρουργείο, σε θέση λιθοτομής

- Παρά το προηγούμενο ιστορικό κολεκτομής και αναστόμωσης κατά Duhamel, δεν προέκυψε κάποια ιδιαίτερη δυσκολία στην διαδικασία λήψης των ιστοτεμαχιδίων, ενώ δεν εμφανίστηκε κάποια δι- ή μετεγχειρητική επιπλοκή.



Αποτελέσματα

Το αποτέλεσμα της βιοψίας ήταν καλά διαφοροποιημένο νευροενδοκρινικό νεόπλασμα με παραγωγή καλσιτονίνης. Σε συσχέτιση με το ιστορικό του ασθενούς αποτελεί μετάσταση από μυελοειδές Ca θυρεοειδούς

Συμπεράσματα

Η έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση των ασθενών με MEN2β έχει οδηγήσει σε αύξηση της επιβίωσης των πασχόντων, με αποτέλεσμα την εμφάνιση νέων κλινικών εκδηλώσεων και εντοπίσεων που απαιτεί τη διεύρυνση της multidisciplinary ομάδας που διαχειρίζεται αυτά τα περιστατικά

Βιβλιογραφικές αναφορές

- Moline J, Eng C (2011). “Multiple endocrine neoplasia type 2: an overview Genetics in Medicine. 13 (9): 755–764
- Marx, Stephen J (2011). "Chapter 41: Multiple endocrine neoplasia". In Melmed, Shlomo (ed.). Williams Textbook of Endocrinology, 12th ed. pp. 1728–1767