

PRIKAZ BOLESNICE S MEN 1

Case report of patients with MEN 1

Mariza Babarović-Jurišić, Danijela Fabris-Vitković, Divna Periša-Đeldum

Odjel za endokrinologiju, Opća bolnica Pula, Pula

Uvod: MEN 1 je autosomalno dominantni nasljedni poremećaj, sporadični slučajevi su vrlo rijetki. Njihovo razlikovanje je teško ukoliko nema pouzdane obiteljske anamneze. 24-godišnja djevojka je u prosincu 2005. zaprimljena na Neurologiji OB Pula zbog ponavljanih kriza svijesti. Laboratorijskom obradom nađena je hipoglikemija i hiperkalcemija: GUP 2,3 - 2,5 - 2,1 - 8,8 mmol/l, Ca(s) 2,74 - 2,79 mmol/l. Premještena je na Endokrinološki odjel radi nastavka obrade.

Fizikalni status bolesnice: visina 162 cm, težina 50 kg, ITM 19,0 kg/m², RR 105/60 mmHg; HR 80/min, uredan internistički fizikalni status. Rutinski lab. nalazi bili su uredni uključujući hormone štitnjače, profil kortizola, osim: (S)Ca 2,67 mmol/L (n.v. 2,14-2,53); (U) Ca 14,5 mmol/dU (n.v. 2,5-7,5) dU= 4250 ml; PTH 5,40-7,66 pmol/L (n.v. 1,6-6,9); Prolaktin 1256 mU/L

gušterače 10 mm, druga u području vrata 13x6 mm. DSA: nakupljanje kontrasta u području glave gušterače. OCTRE-OSCAN: patološko nakupljanje radiofarmaka u području gušterače, doštitnim regijama i hipofizi.

Bolesnica je operativno liječena: 2006. ekstripcija multiplih tumora gušterače (PHD: NET), 2008. ekstripcija dviju uvećanih paratireoidnih žlijezda (PHD: hiperplazija). Hiperprolaktinemija (mikroadenoma hipofize na MR-u) je liječena bromkriptinom kroz 6 mj. (2008.). 2008. bolesnica se udala i rodila 2 djevojčice (2009. i 2011.g.).

Svi kontrolni rutinski laboratorijski nalazi su u narednim godinama bile uredni osim blaže hiperkalciurije. Kontrolni UZV vrata: bez znakova uvećanih PTŽ. 2014. kontrolni MR hipofize: uvećana (17x11x10 mm) sdenomom centralnog dijela 9x7x5 mm čiji desni rub zahvaća prednju stjenku kavernoznog sinusa. Planirana je kontrolna MR hipofize nakon 6 mj. i konzultacija neurokirurga. U obitelji naše bo-

[Test gladi:]				[5.H OGTT:]			
Vrijeme	GUP (mmol/l) n.v. 4,4-6,4	INSULIN (μIU/ml) n.v. 0-30	C-PEPTID (nmol/l) n.v. 0,37-1,47	VRJEME	GUP (mmol/l) n.v. 4,4-6,4	INSULIN (μIU/ml) n.v. 0-30	C-PEPTID (nmol/l) n.v. 0,37-1,47
07:00	3,6			08:00	3,6	14,3	0,94
09:30	2,9			09:00	5,5		
11:00	1,7	17,1	1,15	10:00	6,3	52,8	2,22
				11:00	4,4		
				12:00	3,3	16,5	1,32
				13:00	1,6		

U našoj ustanovi učinjen MSCT abdomena i EGDS – urednog nalaza. Učinjenom obradom dokazan je organski hiperinzulinizam, primarni hiperparatireoidizam te hiperprolaktinemija, tj. sindrom multiple endokrine neoplazije tip 1. Obrada je nastavljena u KB Dubrava, Zagreb, gdje je od dodatne obrade među ostalim učinjeno: kalcitonin <5,0 pg/ml (n.v. <13), GH 0,56 mIU/L (n.v. 0-5), IGF1 489 U/L (n.v. 115-420), ACTH, FSH, LH, progesteron, estradiol imali su normalne vrijednosti; gastrin 30,9 ng/L (n.v. <108). UZV vrata: jedan čvor u donjem polu LR štitnjače (citološka punkcija: lagana proliferacija tireocita) o dvije uvećane doštitne žlijezde – desna donja i lijeva smještena iza srednjeg dijela režnja štitnjače (dokazano citološkom punkcijom i određivanjem PTH u punktatu). MR hipofize: veličina 10x9 mm, u stražnjem paramedijalnom dijelu mikroadenom 3 mm. EUS: inhomogena okrugla lezija u području glave

lesnice do sada nije poznat MEN 1 sindrom.

Rano je ostala bez oba roditelja: otac je umro u 40. godini života od komplikacija ulkusne bolesti, majka je bila dijabetičar i hipertoničar, umrla je u 48. godini života od ICV-a. Bolesnica ima sestru i brata. Sestra (38) živi u Donjem Miholjcu, nema zdravstvenih problema, udata, ima 2 djece. Brat (34) živi u Puli, neoženjen, učinjena mu je obrada i nađen primarni hiperparatireoidizam s nefrolitijazom.

Zaključak: Naš je zaključak da je njihov pokojni otac vjerojatno bio nositelj patološkog gena i da je vjerojatno imao gastrinom (Zollinger-Elissonov sy.). Učinjeno je genetsko testiranje bolesničine djece radi planiranja njihovog praćenja (nalazi su još u radu).

Rodoslovno stablo:

