

In alcuni casi, i tumori endocrini possono essere ereditari e far parte di sindromi complesse.

Le principali sindromi sono:

- Neoplasia Endocrina Multipla di tipo 1 (MEN1)
- Neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (MEN2A, 2B)
- Carcinoma midollare della tiroide familiare (FMTC)
- Neoplasia Endocrina Multipla di tipo 4 (MEN4)
- Malattia di Von Hippel-Lindau (VHL)
- Iperparatiroidismo primitivo familiare
- Sindrome paraganglioma /feocromocitoma
- Complesso di Carney
- Adenomi Ipofisari Isolati Familiari (FIPA) e Acromegalia familiare
- Iperplasia bilaterale macronodulare dei surreni (AIMAH).



Neoplasia endocrina multipla di tipo 1 (MEN1)

La MEN1 si caratterizza per la contemporanea presenza di iperplasia e/o tumori, funzionanti o non, di almeno due ghiandole endocrine tra paratiroidi, ipofisi anteriore o tessuto neuroendocrino del tratto gastroenterico, a volte associati a neoplasie in altri tessuti endocrini e non endocrini. Il gene MEN1, se mutato, risulta predisponente per tale sindrome.

Neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (MEN2A, FMTC e MEN2B)

La MEN 2 è classificata in 3 sottotipi: MEN2A, FMTC (carcinoma midollare della tiroide familiare) e MEN 2B. In tutti e tre i sottotipi è presente carcinoma midollare della tiroide, e, nella MEN2A e MEN2B vi è un aumentato rischio di feocromocitoma. Nella sola MEN2A si possono sviluppare anche adenomi o iperplasia delle paratiroidi.

Il gene RET, quando mutato, predispone a tali sindromi.

Neoplasia endocrina multipla di tipo 4 (MEN 4)

La MEN 4 si caratterizza per lo sviluppo di tumori delle paratiroidi, associato a iperparatiroidismo primitivo, e tumori dell'ipofisi più frequentemente adenomi ACTH- o PRL – secernenti. Raramente sono stati descritti tumori a carico di altri organi come carcinoidi bronchiali, tumori del surrene e del rene.

La MEN4 è causata da mutazioni del gene CDKN1B.

Malattia di von Hippel-Lindau (VHL)

La malattia VHL è caratterizzata dalla comparsa di neoplasie multiple, benigne e maligne, a carico di diversi organi: occhio, sistema nervoso centrale, pancreas, rene, epididimo, surrene e orecchio.

Mutazioni del gene VHL sono responsabili di tale sindrome.

Iperparatiroidismo primitivo familiare (FIPH)

FIPH è una patologia caratterizzata da lesioni alle paratiroidi in assenza di coinvolgimento di altri tessuti endocrini. Tra i geni coinvolti, il gene CDC73, se mutato, risulta predisponente a FIPH associato ad un'aumentata incidenza di carcinomi della paratiroide e tumore bruno della mandibola.

Sindrome paraganglioma/feocromocitoma

Feocromocitoma e paraganglioma sono tumori neuroendocrini. Il feocromocitoma origina dalla midollare del surrene, mentre i paragangliomi derivano da cellule cromaffini extrasurrenaliche e sono associati al sistema nervoso simpatico (sede addominale o toracica) o parasimpatico (localizzati a livello del collo e/o della testa). Oltre che mutazioni dei geni VHL e RET, altre forme familiari sono causate da mutazioni nei geni (SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2) che codificano per le diverse subunità della Succinato Deidrogenasi, un enzima mitocondriale.

Complesso di Carney

Il complesso di Carney è caratterizzato da lesioni cutanee pigmentate, mixomi, iperattività endocrina e schwannomi ad esordio precoce. Tali manifestazioni non sono sempre presenti tutte e contemporaneamente in uno stesso individuo. Pertanto, nell'ambito di una famiglia, si possono verificare diverse combinazioni.

Il gene PRKAR1A, se mutato, risulta predisponente per tale sindrome.

Adenomi Ipofisari Isolati Familiari (FIPA) e Acromegalia familiare

Esistono rare forme familiari di adenoma ipofisario per cui nella stessa famiglia sono presenti due o più casi di adenomi ipofisari in assenza di altri tumori endocrine (FIPA). Una variante di FIPA è caratterizzata da più casi di sola acromegalia nella stessa famiglia. Mutazioni nel gene AIP sono responsabili di queste forme di tumori ipofisari familiari.

Iperplasia bilaterale macronodulare dei surreni (AIMAH)

AIMAH è una rara causa di sindrome di Cushing caratterizzata da iperplasia nodulare di entrambi i surreni che produce un eccesso di cortisolo. E' determinata da mutazioni a carico dei geni PRKAR1A e ARMC5.

Consulenza oncogenetica

Quando indicata, un soggetto esegue consulenza oncogenetica per valutare la possibile natura ereditaria della malattia, ricevere informazioni relative all'indagine genetica, ai suoi limiti, ai rischi di malattia, alle possibilità preventive e/o terapeutiche attualmente disponibili.

Il risultato del test genetico sarà "informativo" quando viene identificata un'alterazione patogenetica a carico di un gene o "non informativo" quando non è stato possibile identificare un'alterazione patogenetica.

La ricerca della specifica alterazione può essere estesa ai membri della famiglia.

CONTATTI

Sede di Padova:

Ambulatori Unità Tumori Ereditari
Piano Terra Palazzina Radioterapia IOV
Via Giustiniani, 2
35128, Padova

Tel. +39 049 8215503 (lun-ven 12.00-13.30)
Fax +39 049 8215502
mail: segreteria.cfc@iov.veneto.it

Sede di Castelfranco Veneto:

Ambulatori Unità Tumori Ereditari
Piano 1 - Poliambulatori IOV
Via dei Carpani, 16/Z
31033, Castelfranco Veneto

Tel. +39 0423 421305 (lun-ven 13.00-14.30)
Fax. +39 0423 421335
mail: ute.castelfranco@iov.veneto.it

link:

<https://www.ioveneto.it/unit/uosd-tumori-ereditari/>

Prenotazioni on-line:

<https://service.sanita.padova.it/cittadino/>

Prenotazioni via mail:

prenotazioni@iov.veneto.it



Regione del Veneto
Istituto Oncologico Veneto
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere
Scientifico



Tumori Endocrini Ereditari

Responsabile:
dott.ssa Stefania Zovato

