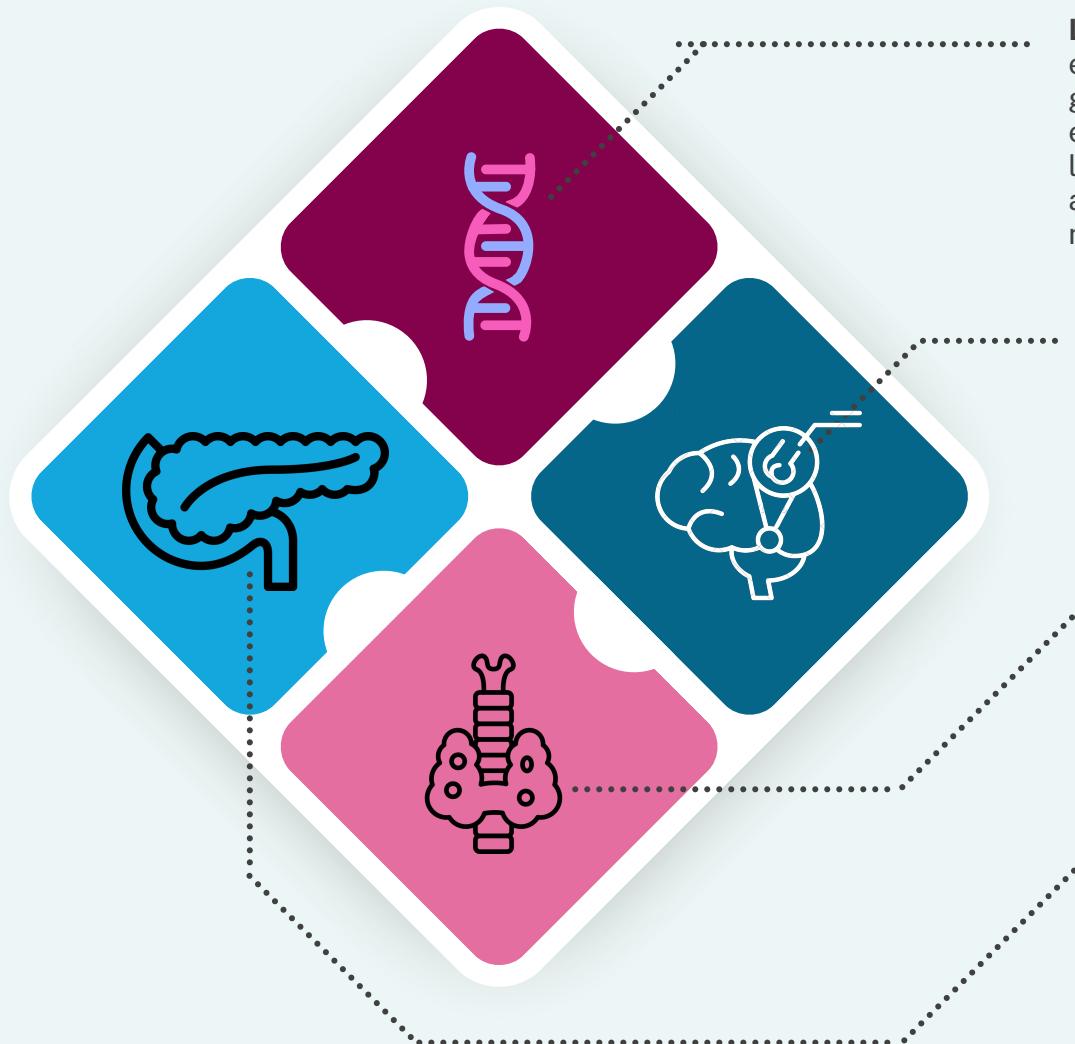


LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



La neoplasia endocrina multipla di tipo 1 (MEN 1)

La neoplasia endocrina multipla di tipo 1 (MEN 1) è una malattia ereditaria rara che causa tumori nelle ghiandole paratiroidi, nella ghiandola pituitaria e nel tessuto endocrino del sistema gastro-enterico-pancreatico (GEP). Sebbene i problemi più comuni siano l'iperparatiroidismo, i tumori neuroendocrini del pancreas e gli adenomi ipofisari, i pazienti possono anche sviluppare altri tumori non endocrini, come lipomi, angiofibromi e tumori surrenali.

Ipofisi

La ghiandola pituitaria ha all'incirca le dimensioni di un pisello o di una ciliegia e posiziona nella parte anteriore del cervello. Regola varie funzioni dell'organismo e svolge un ruolo importante nel controllo dei livelli ormonali nel corpo.

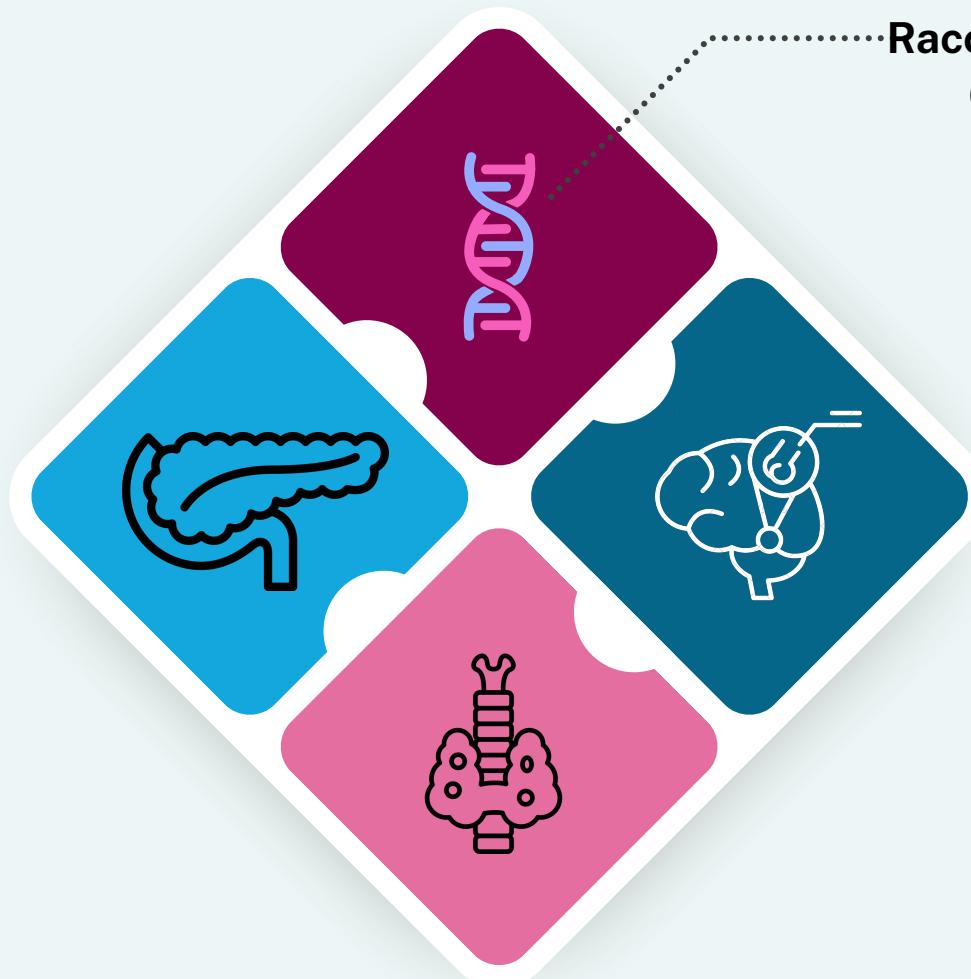
Paratiroidi

Le ghiandole paratiroidi sono due coppie di piccole ghiandole di forma ovale e si trovano situati nella parte posteriore dei lobi della tiroide, nel collo. Ciascuna ghiandola ha solitamente le dimensioni di un pisello.

Pancreas

Il pancreas è una ghiandola situata nella parte superiore dell'addome che produce sia ormoni che enzimi digestivi. Si trova in posizione orizzontale nella parte superiore dell'addome, direttamente dietro lo stomaco e in prossimità del duodeno, della milza, del fegato e dei principali vasi sanguigni addominali.

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



Neoplasia endocrina multipla di tipo 1: Raccomandazioni e linee guida per le migliori pratiche Cosa c'è di nuovo rispetto alla pratica attuale?

Poiché ci sono ancora molti aspetti sconosciuti riguardo alle migliori modalità di cura delle persone affette da MEN-1, un gruppo di specialisti di fama mondiale si è riunito per condividere le proprie conoscenze. In un sondaggio anonimo graduale (chiamato studio Delphi), 81 esperti delle tre aree maggiormente interessate dalla MEN-1 (paratiroidi, tumori neuroendocrini e ipofisi) hanno risposto a una serie di questionari. Dopo ogni round, le risposte combinate sono state rinviate al gruppo per un'ulteriore discussione, consentendo ai medici di affinare le loro opinioni fino a raggiungere una serie di raccomandazioni chiare e concordate. La riunione virtuale finale di consenso ha prodotto 55 raccomandazioni, a ciascuna delle quali è stato assegnato un grado di importanza che indica quanto gli esperti la sostengano. Queste raccomandazioni sono state pubblicate di recente, per cui abbiamo sintetizzato i punti più importanti per voi nelle slide seguenti.

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)

Fonte del riassunto per i pazienti



REVIEW · Volume 13, Issue 8, P699-721, August 2025

[Download Full Issue](#)

Multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1): recommendations and guidelines for best practice

Prof Maria Luisa Brandi, PhD^{a,b,*} · Carolina R C Pieterman, PhD^{c,*} · Katherine A English, MBBS^{d,*} · Kate E Lines, PhD^{d,e,f,*} · Omair A Shariq, DPhil^{d,g,h,*} · Francesca Marini, PhD^a · Prof Thomas Cuny, MD^j · Mark A Lewisⁱ · Prof Constantine A Stratakis, MD^{m,n} · Prof Nancy D Perrier, MD^h · Prof Steven G Waguespack, MDⁱ · Prof Frederic Castinetti, MD^k · Prof Gerlof D Valk, PhD^{g,c,f} · Prof Rajesh V Thakker, MD^{o,d,e,o,t} on behalf of the Delphi Expert Panel[‡] · Show less

[https://doi.org/10.1016/s2213-8587\(25\)00119-6](https://doi.org/10.1016/s2213-8587(25)00119-6)

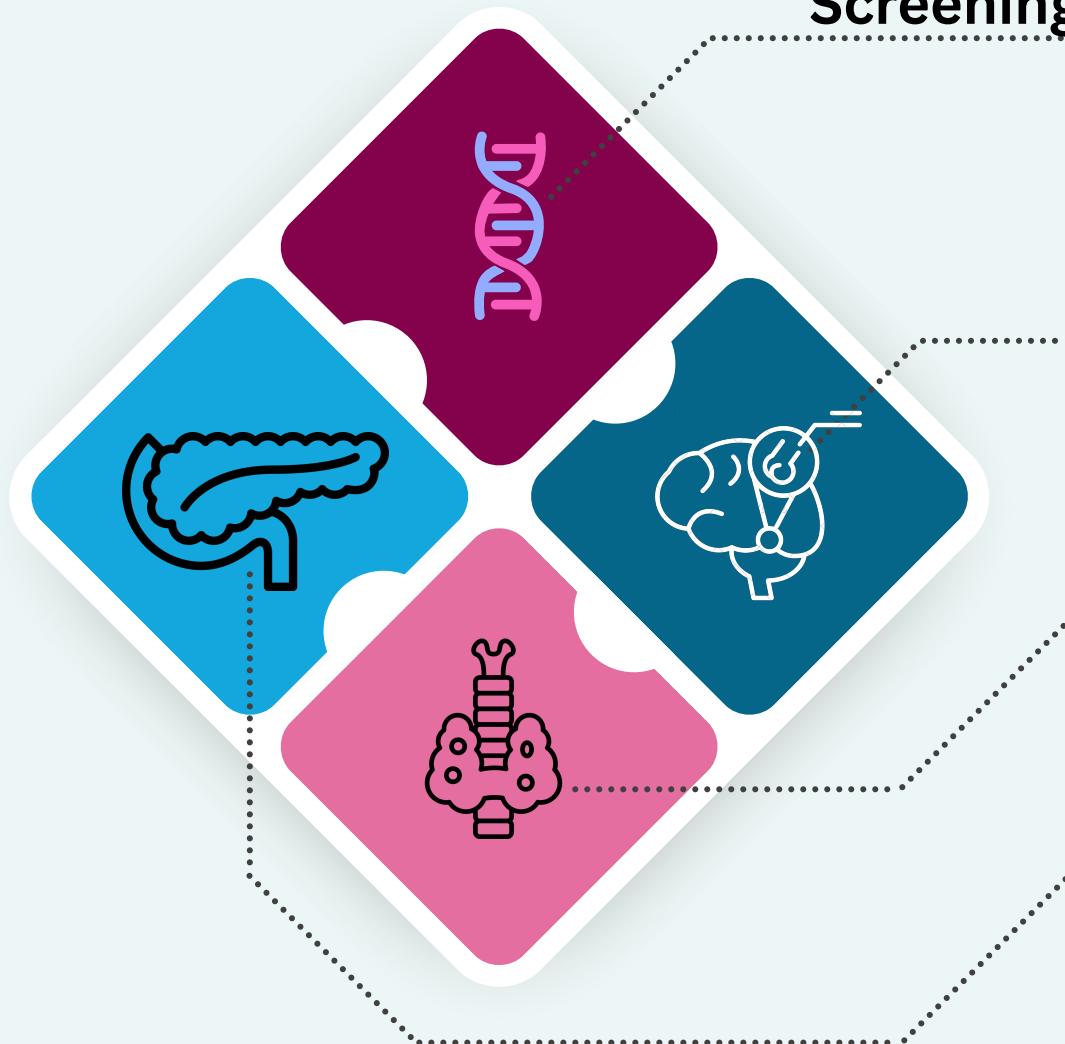
Compilato da

EMENA (www.emena.eu), l'Alleanza europea per la neoplasia endocrina multipla. EMENA è un network che riunisce gruppi di pazienti e medici esperti, fornendo informazioni e servizi di supporto ai pazienti affetti da MEN e ai loro familiari. EMENA è stata fondata nel 2013 ed è un'organizzazione tedesca senza scopo di lucro.



LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)

Screening per adulti MEN 1 asintomatici



Biochimica (una volta all'anno)

Calcio
Prolattina
IGF-1
Gastrina

Imaging

Risonanza magnetica addominale	ogni 2-3 anni
Risonanza magnetica ipofisaria	ogni 3-5 anni
TAC toracica	ogni 3-5 anni

Si raccomanda espressamente che tutti i pazienti affetti da MEN di tutte le fasce d'età ricevano assistenza presso un centro specializzato.

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



Paratiroidectomia – Indicazioni e tempistica

Per la prima volta, le nuove raccomandazioni includono diverse indicazioni per l'intervento chirurgico quali:

- coinvolgimento sintomatico o degli organi bersaglio
- $\text{Ca} > 1 \text{ mg/dL}$ ($0,25 \text{ nmol/l}$) al di sopra del limite superiore della norma negli adulti e suggerito nei bambini, indipendentemente dai sintomi
- tenere conto della presenza di gastrinoma nella scelta della tempistica.

La paratiroidectomia subtotale (3-3,5 ghiandole) viene consigliata come intervento chirurgico iniziale per bambini e adulti. Lo svuotamento unilaterale è suggerita solo in casi selezionati.

Si raccomanda una timectomia transcervicale.

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



Ipofisi

Screening ogni 3-5 anni.
Fine dello screening strumentale
all'età di 75 anni.
Gestione diagnostica-terapeutica
simile a quella degli adenomi ipofisari
sporadici.

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



Pancreas

- Tumore \leq 2 cm e crescita $<$ 1 mm/anno:
Esame di imaging ogni 1-2 anni
- Ecografia endoscopica quando i risultati influiscono sulla gestione.
- Nessuna biopsia di routine.
- PET-TC dei recettori della somatostatina nei pazienti che devono sottoporsi a intervento chirurgico solo quando i risultati influiscono sulla gestione (consigliato).
- Intervento chirurgico per tumori $>$ 2 cm e in crescita rapida.

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



Ulteriori manifestazioni

NET toracico:

Screening e gestione

- Inizio dello screening all'età di 20-25 anni
- Screening degli adulti asintomatici ogni 3-5 anni (consigliato)
- Polmone - NET < 1-2 cm e crescita < 1 mm/anno:
- Esami di imaging ogni 1-2 anni

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)

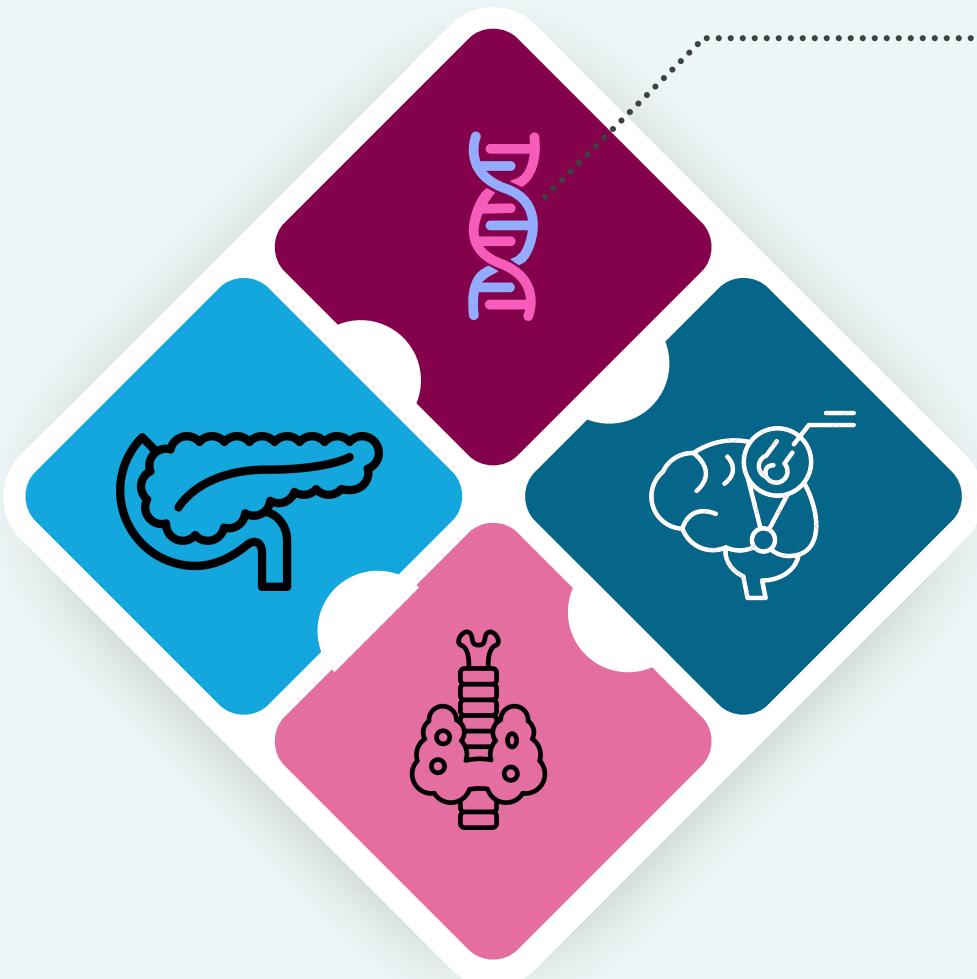


Ulteriori manifestazioni

Tumori della corteccia surrenale: Screening e gestione

- nella maggior parte dei casi non funzionanti, sebbene sia possibile un'ipersecrezione ormonale (iperaldosteronismo primario (sindrome di Conn) e sindrome di Cushing indipendente dall'ACTH)
- I feocromocitomi sono estremamente rari nei pazienti affetti da MEN 1.
- I tumori surrenali funzionanti secernono cortisolo e/o steroidi sessuali.
- Esami biochimici per adulti sintomatici o tumori >1 cm: renina e aldosterone.
- Non esiste un consenso sulla gestione degli adenomi surrenali non funzionanti.

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)

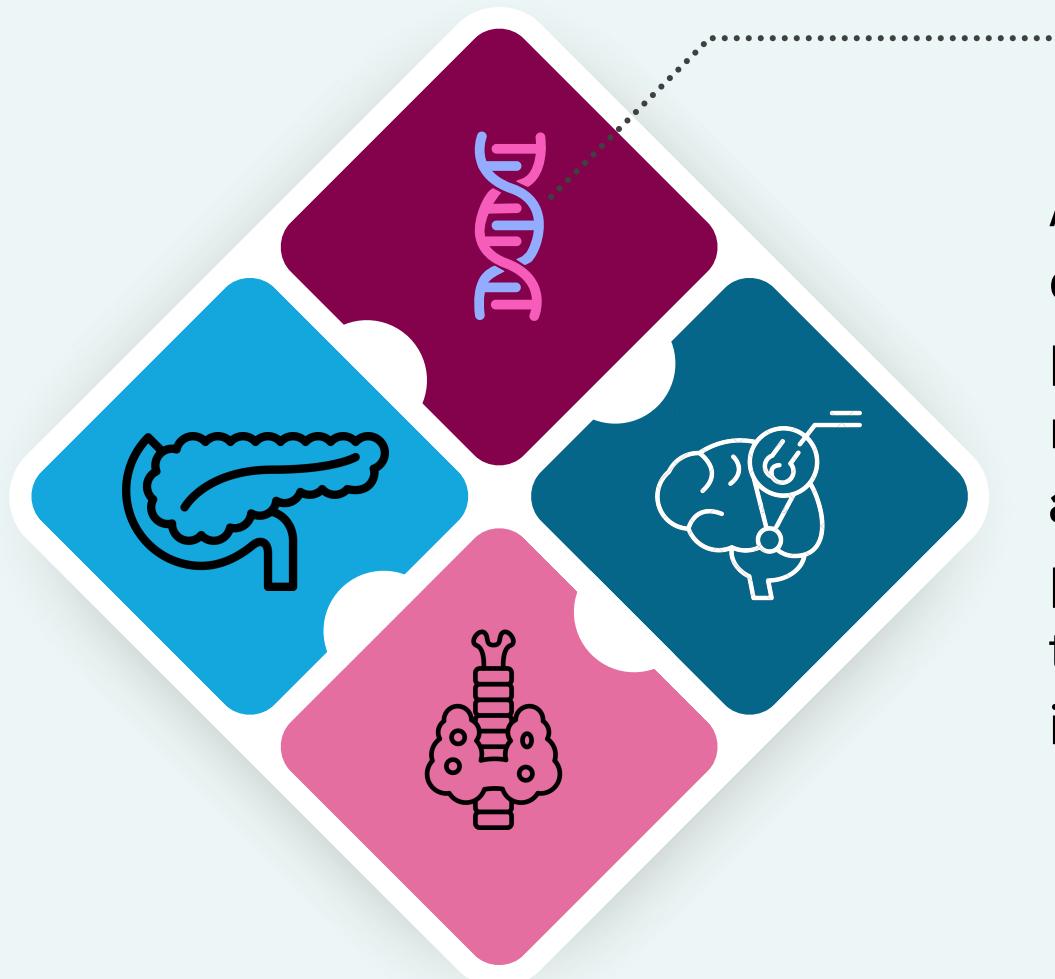


Ulteriori manifestazioni

Tumori della corteccia surrenale: Trattamento

- Intervento chirurgico per: tumori non funzionanti > 4 cm o tumori con caratteristiche radiologiche atipiche o sospette e diametro compreso tra 1 e 4 cm
- Tumori che mostrano una crescita nell'arco di 6 mesi.
- Il trattamento dei tumori surrenali funzionanti è simile a quello dei tumori non associati alla MEN 1.

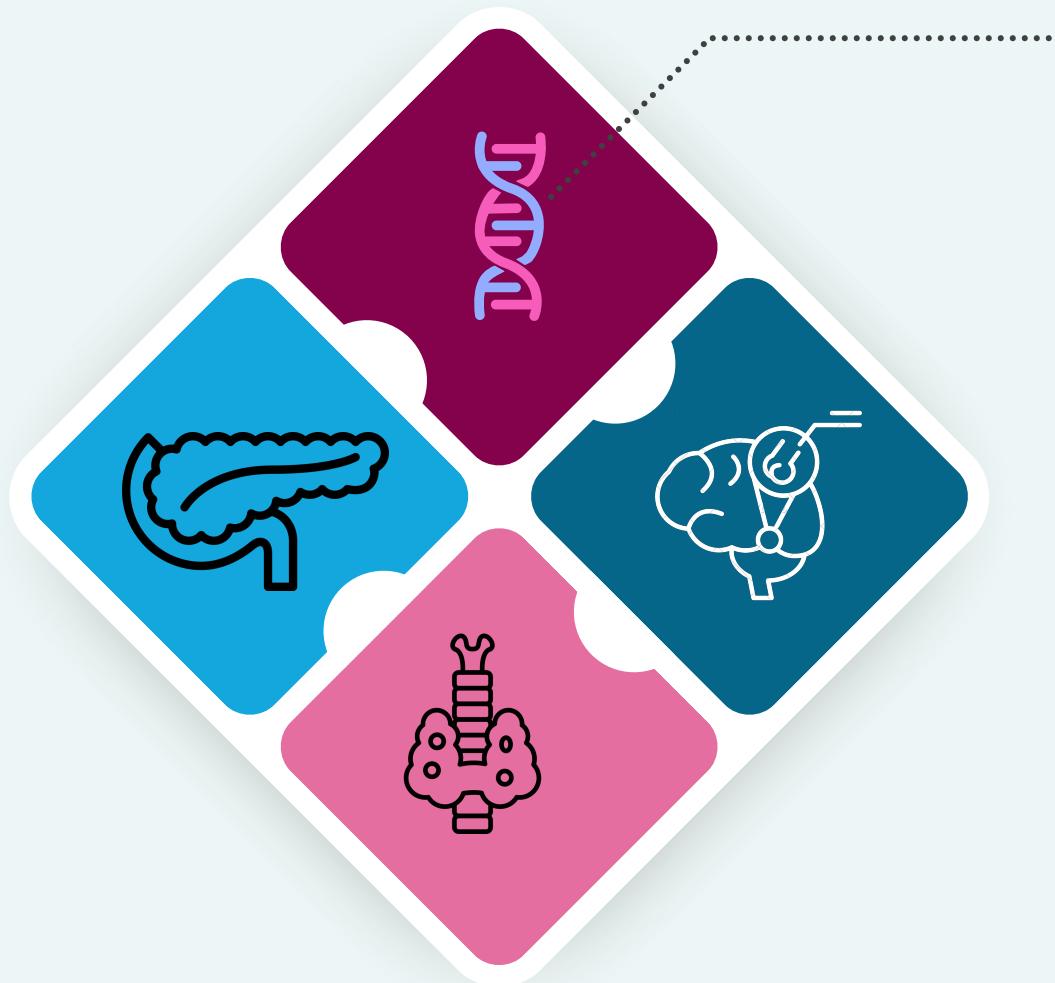
LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



Ulteriori manifestazioni

Alcuni studi hanno dimostrato che le donne affette da MEN 1 possono presentare un rischio maggiore di sviluppare un **tumore al seno**. Attualmente non esistono prove sufficienti per considerare il tumore al seno come parte integrante della MEN 1.

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)

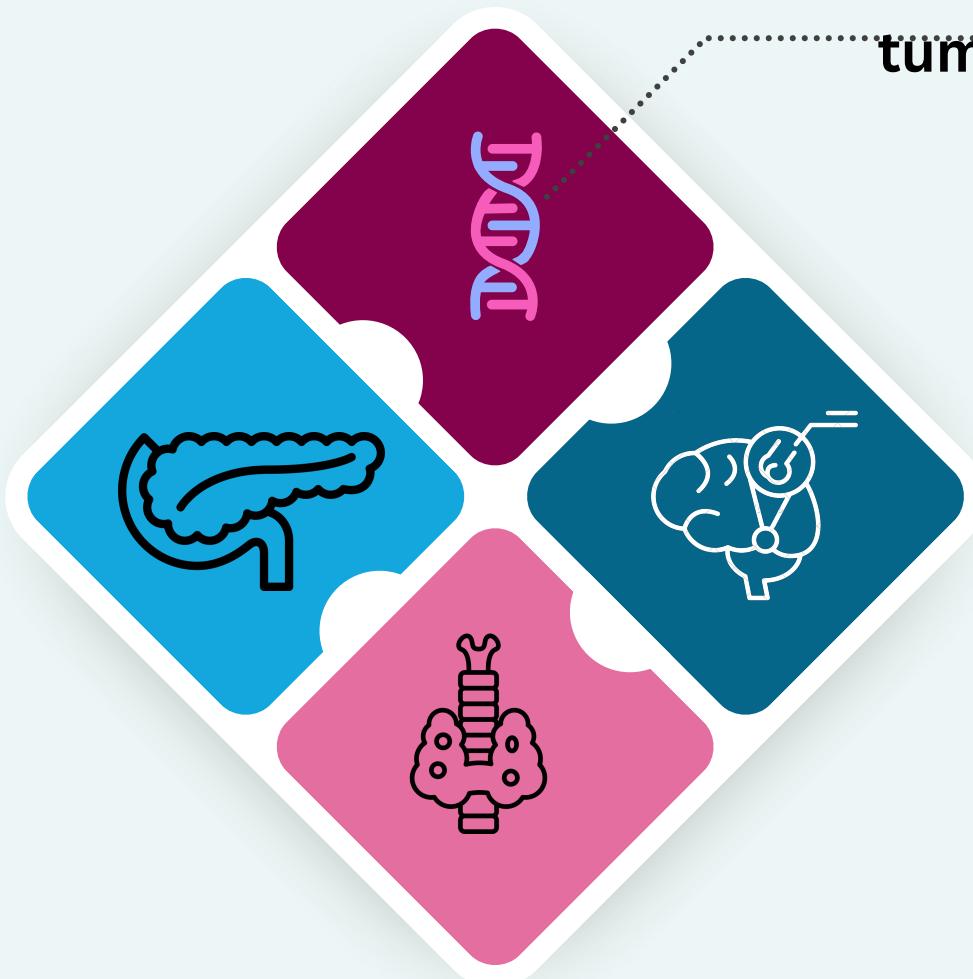


Ulteriori manifestazioni

I pazienti affetti da MEN 1 possono sviluppare angiofibromi e collagenomi della cute, nonché lipomi. Inoltre, i pazienti sono a rischio di sviluppare leiomiomi, principalmente nel tratto gastrointestinale superiore e nell'area urogenitale. I leiomiosarcomi o altri sarcomi sono rari.

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)

**Indicazioni per il test genetico /
tumore sporadico correlato alla MEN 1**



- Adenoma paratiroideo prima 30 anni o malattia multiglandolare
- Gastrinoma
- NET pancreatici multiple a qualsiasi età
- ≥ 2 tumori associati alla MEN 1
- NET timica a qualsiasi età

Nuove considerazioni 2025 :

- NET pancreatico solitario prima 40 anni
- NET non funzionante > 1 cm o funzionante
- Adenoma ipofisario < 30 anni
(eccetto microprolattinoma nelle donne)

Screening biochimico

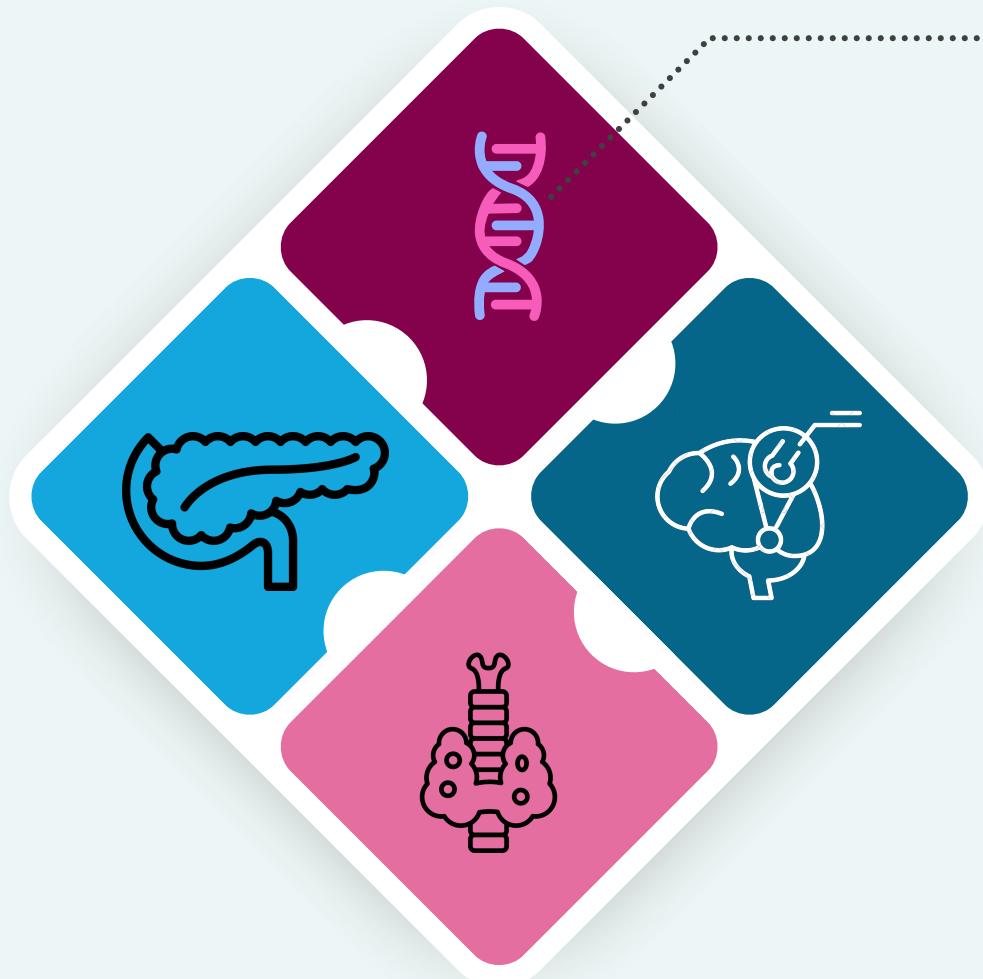
	Età per iniziare lo screening biochimico	Intervallo	Test biochimico di screening raccomandato
Tumori paratiroidei	10 anni	ogni anno	Calcio
Adenoma ipofisario	10 anni	ogni anno	Prolattina, IGF-1
Tumori neuroendocrini duodenopancreatici			
NET pancreatico non funzionante	nessuno	nessuno	nessuno
Gastrinoma	> 18 anni	ogni anno	Gastrina a digiuno
Insulinoma	5 anni	ogni anno	nessuno

Si raccomanda espressamente che tutti i pazienti affetti da MEN, indipendentemente dall'età, ricevano assistenza presso un centro specializzato.

Imaging Screening

	Età per iniziare lo screening diagnostico per immagini	Intervallo	Modalità di imaging raccomandata per lo screening
Tumori paratiroidei	nessuno	nessuno	nessuno
Adenoma ipofisario	15 anni	Ogni 3-5 anni	Risonanza magnetica dell'ipofisi
Tumori surrenali	10-15 anni	Ogni 2-3 anni	Risonanza magnetica addominale
NET toracico	20-25 anni	Ogni 3-5 anni	TC torace
Tumori neuroendocrini duodenopancreatici			
NET pancreatico non funzionante	10-15 anni	Ogni 2-3 anni	Risonanza magnetica addominale
Gastrinoma	nessuno	nessuno	nessuno
Insulinoma	nessuno	nessuno	nessuno
Si raccomanda espressamente che tutti i pazienti affetti da MEN, indipendentemente dall'età, ricevano assistenza presso un centro specializzato.			

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



Raccomandazioni per i bambini

Valutazione **clinica in consultazione** con endocrinologi pediatrici intorno al 5 anni di età:

Educazione dei genitori, dei caregiver e dei medici di base alla consapevolezza dei sintomi ipoglicemici e delle deviazioni dai normali modelli di crescita e pubertà in tenera età attraverso:

- il monitoraggio dei percentili di altezza e peso
- valutazioni dello sviluppo puberale

Consulenza genetica per determinare l'età dei test genetici attraverso un **processo decisionale condiviso** con i genitori e gli assistenti. Si consiglia comunque di effettuare il test preferibilmente nei primi dieci anni di

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



Raccomandazioni per i bambini

Se viene identificata la mutazione del gene MEN 1 o se si decide di non eseguire test genetici durante l'infanzia, si raccomanda il seguente programma di screening:

Biochimica: iniziare le procedure di screening all'età di 10 anni.

Paratiroide: calcio, ogni 1-3 anni

Iopofisi: prolattina, IGF-1, ogni 1-3 anni

Pancreas e duodeno: nessuno

Imaging: prendere in considerazione l'effettuazione di uno screening iniziale.

Iopofisi: risonanza magnetica a partire dai 15 anni, ogni 3-5 anni.

Pancreas e duodeno: risonanza magnetica addominale dai 10 ai 15 anni, ogni 2-3 anni.

LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



Ringraziamenti
EMENA ringrazia gli autori delle
raccomandazioni e il nostro
Comitato consultivo medico per i
loro consigli.

