

# 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

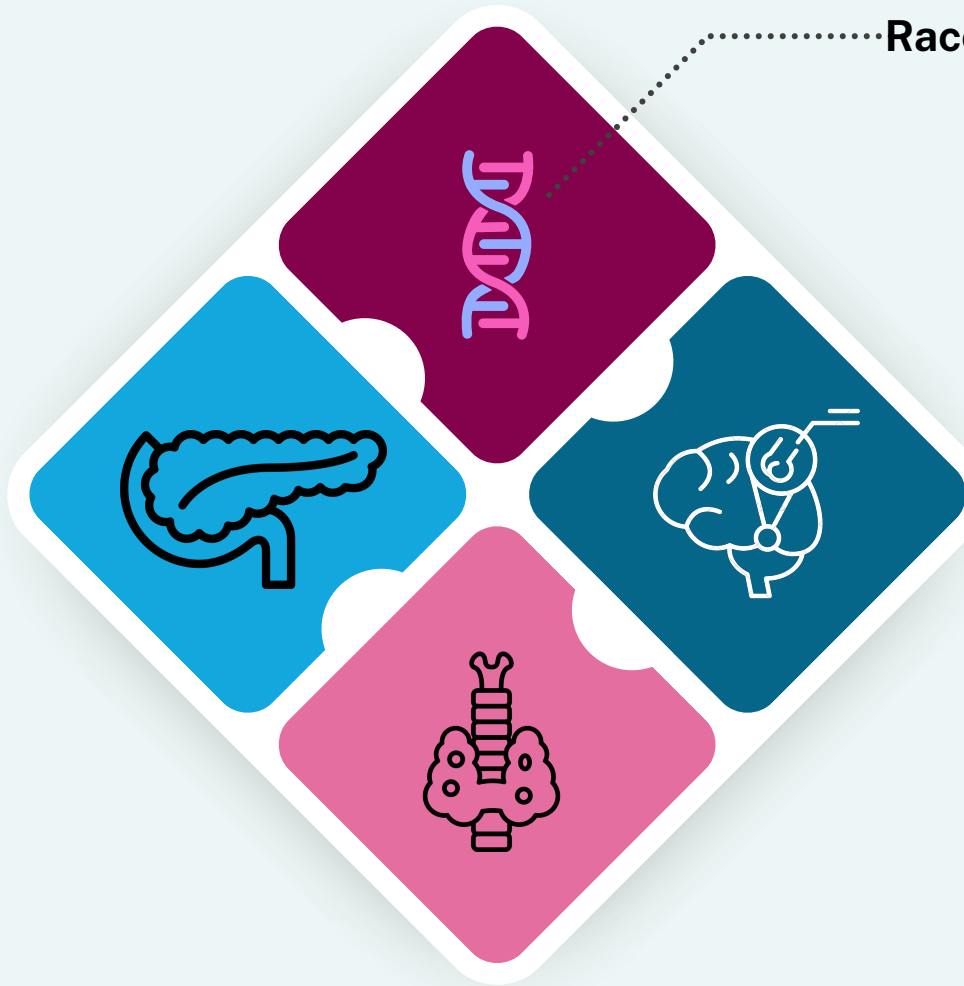
Le ghiandole paratiroidi sono due coppie di piccole ghiandole di forma ovale e si trovano situati nella parte posteriore dei lobi della tiroide, nel collo. Ciascuna ghiandola ha solitamente le dimensioni di un pisello.

### 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 <sup>a,b,\*</sup> · Carolina R C Pieterman, PhD <sup>c,\*</sup> · Katherine A English, MBBS <sup>d,\*</sup> · Kate E Lines, PhD <sup>d,e,f,\*</sup> · Omair A Shariq, DPhil <sup>d,g,h,\*</sup> · Francesca Marini, PhD <sup>a</sup> · Prof Thomas Cuny, MD <sup>i</sup> · Mark A Lewis <sup>l</sup> · Prof Constantine A Stratakis, MD <sup>m,n</sup> · Prof Nancy D Perrier, MD <sup>h</sup> · Prof Steven G Waguespack, MD <sup>l</sup> · Prof Frederic Castinetti, MD <sup>k</sup> · Prof Gerlof D Valk, PhD <sup>g,i</sup>   · Prof Rajesh V Thakker, MD <sup>g,d,e,o,t</sup>   on behalf of the Delphi Expert Panel <sup>‡</sup> [Show less](#)

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

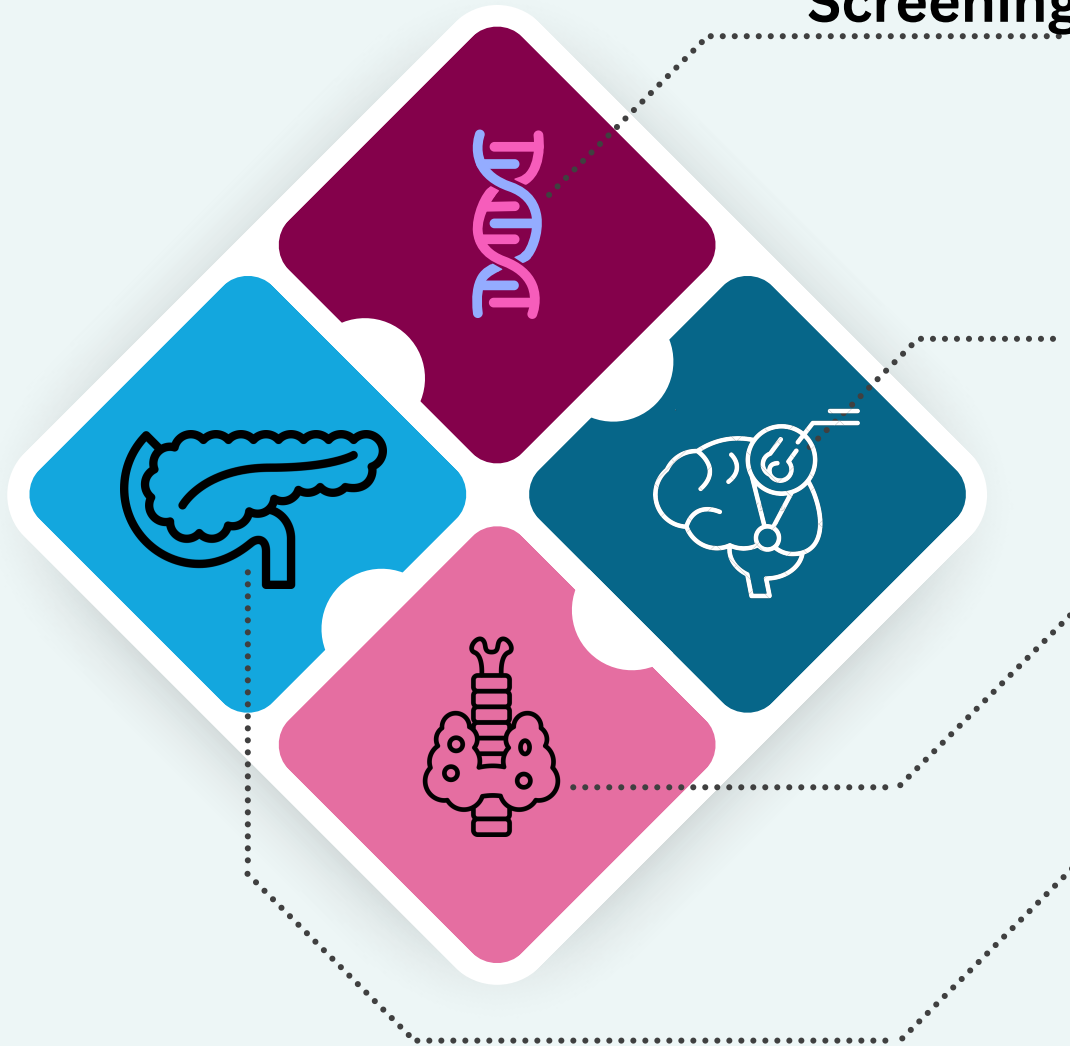
## Compilato da

EMENA ([www.emena.eu](http://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)

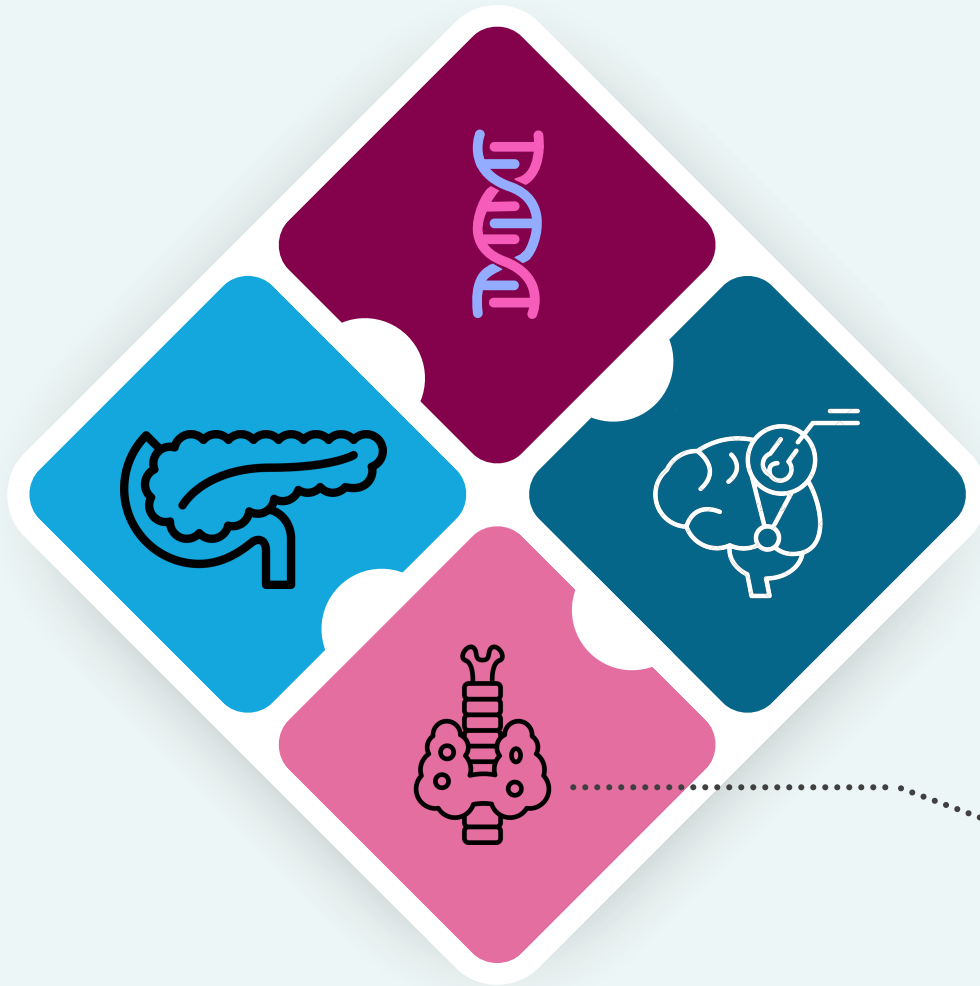
Calcio  
Prolattina  
IGF-1  
Gastrina

### 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 svuotamente unilaterale è suggerita solo in casi selezionati.

Si raccomanda una timectomia transcervicale.

# LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



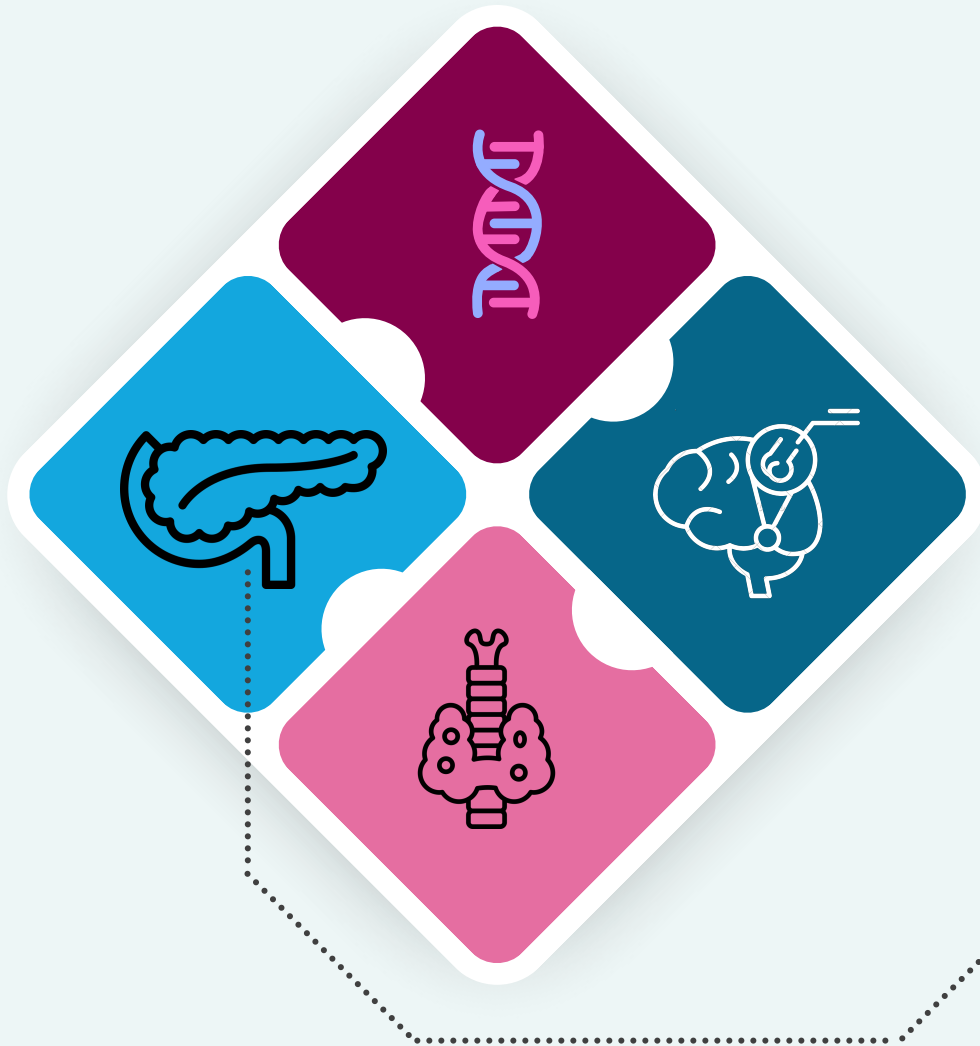
**Ipofisi**

**Screening ogni 3-5 anni.**

Fine dello screening strumentale  
all'età di 75 anni.

Gestione diagnostica-terapeutica  
simile a quella degli adenomi ipofisari  
sporadici.

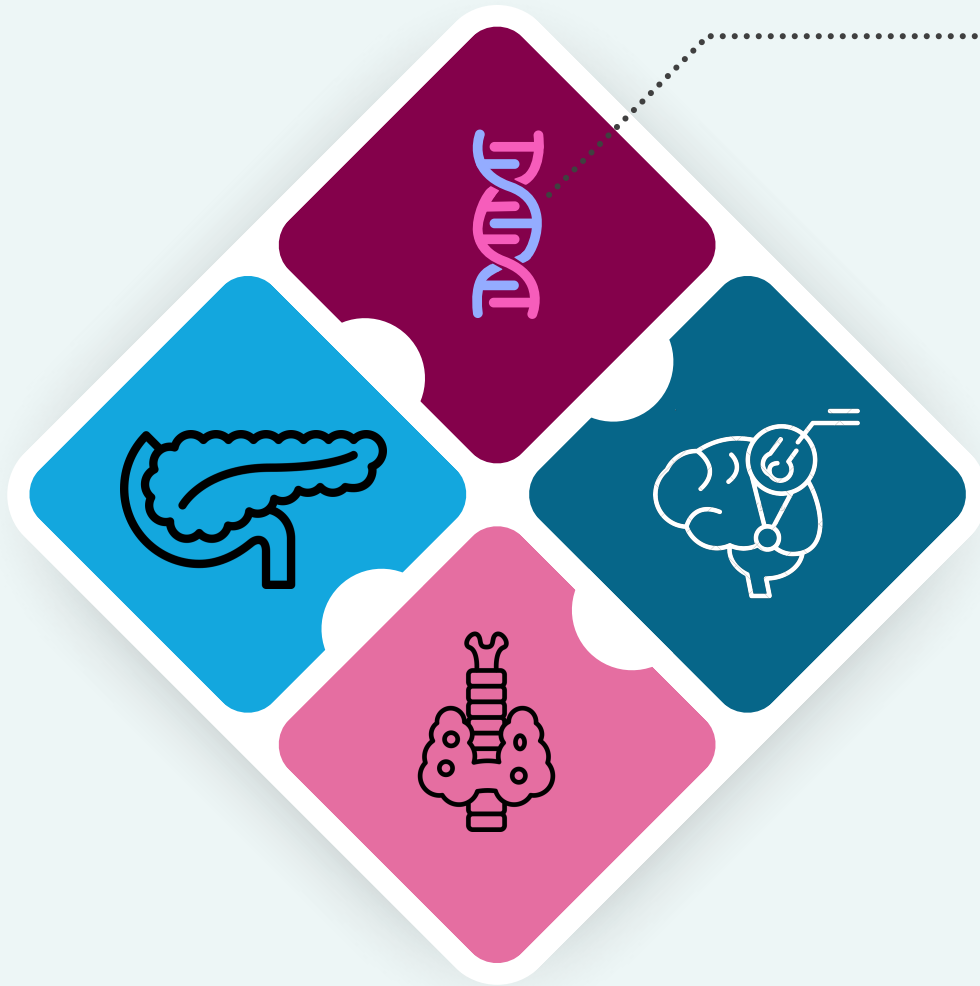
# LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)



## 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)

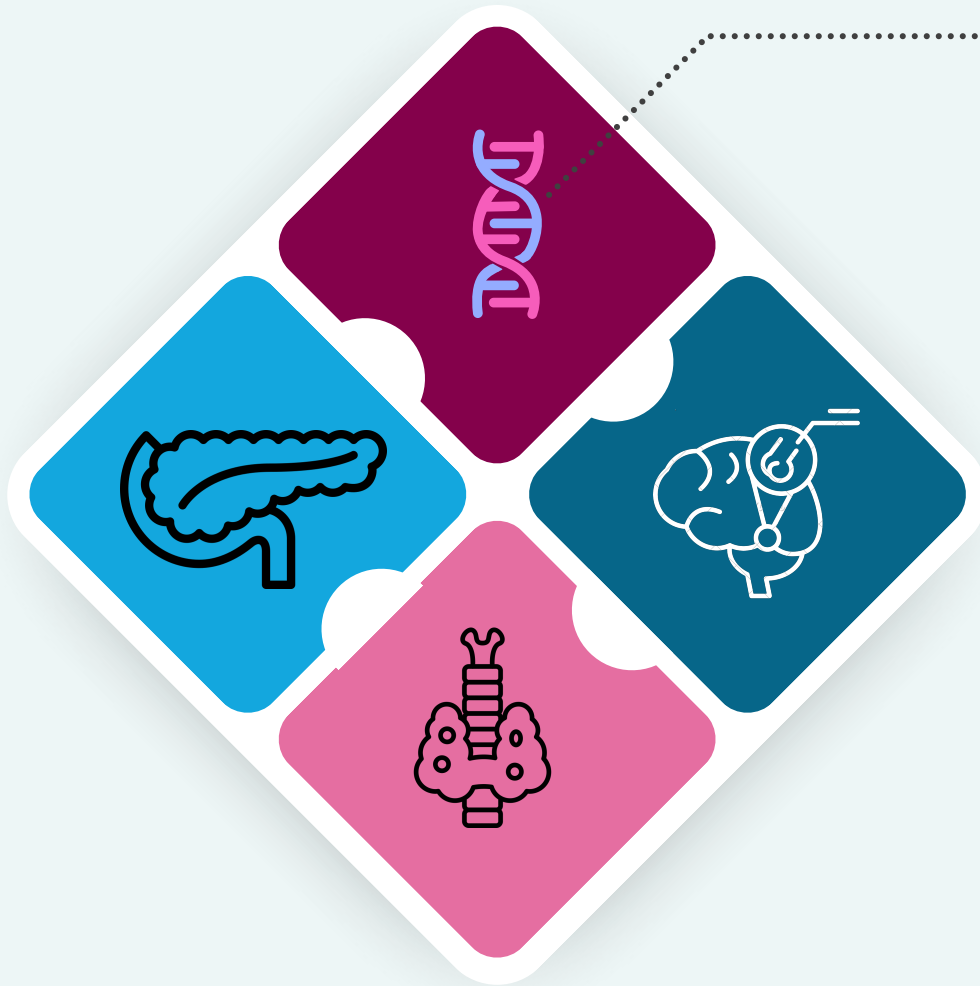


## Ulteriori manifestazioni

### **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)



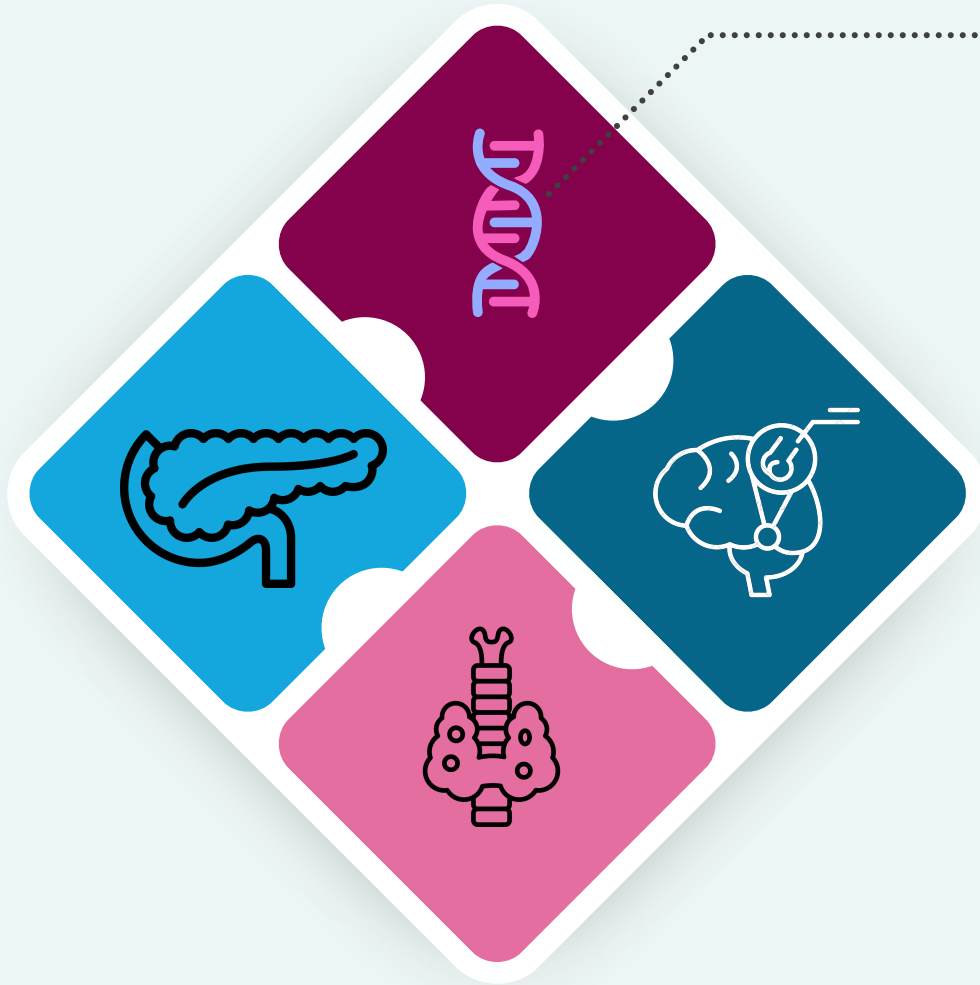
## Ulteriori manifestazioni

### **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)

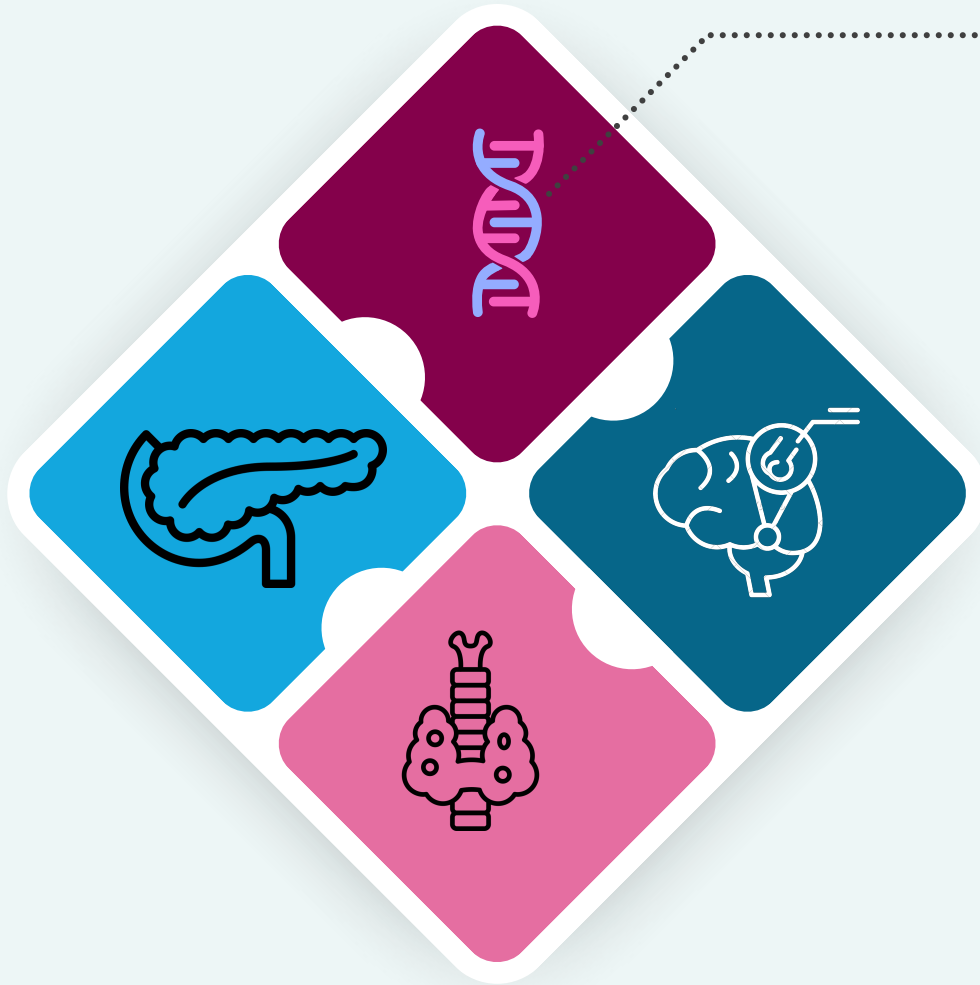
## Ulteriori manifestazioni



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.

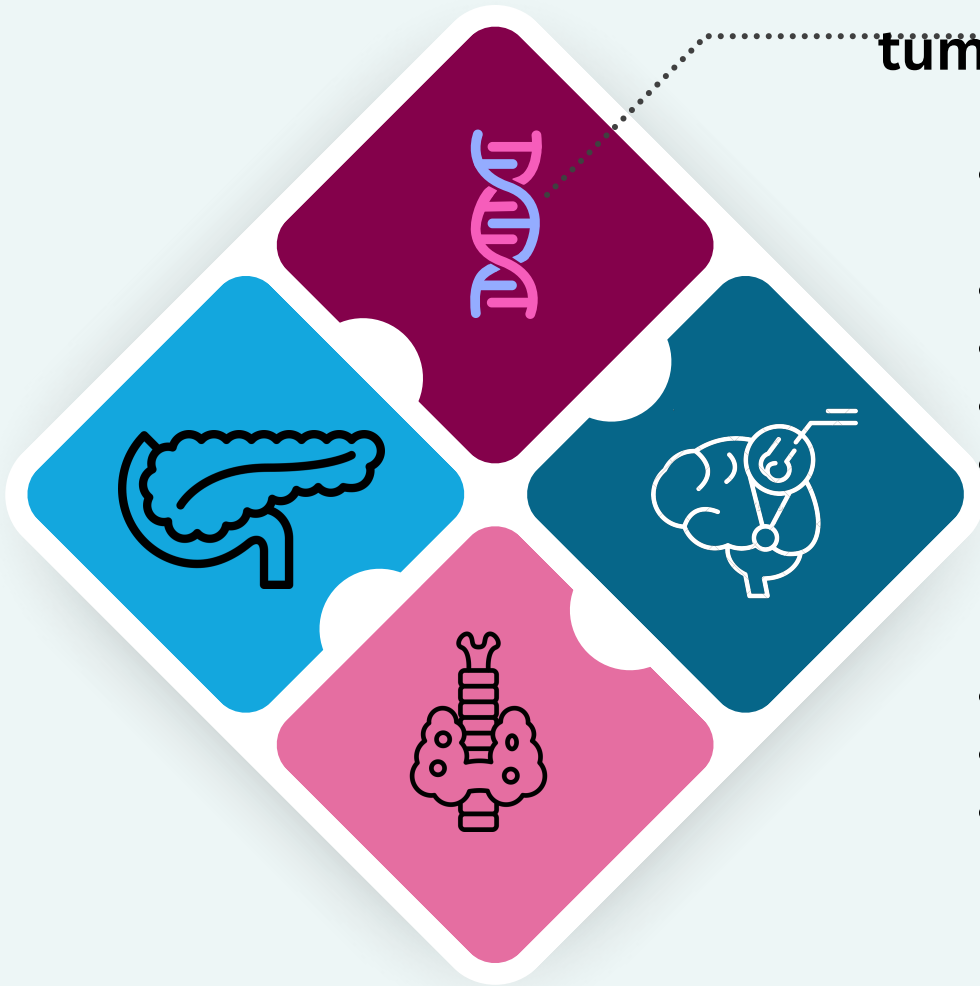
# LA NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLA DI TIPO 1 (MEN 1)

## 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
- $\geq 2$  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

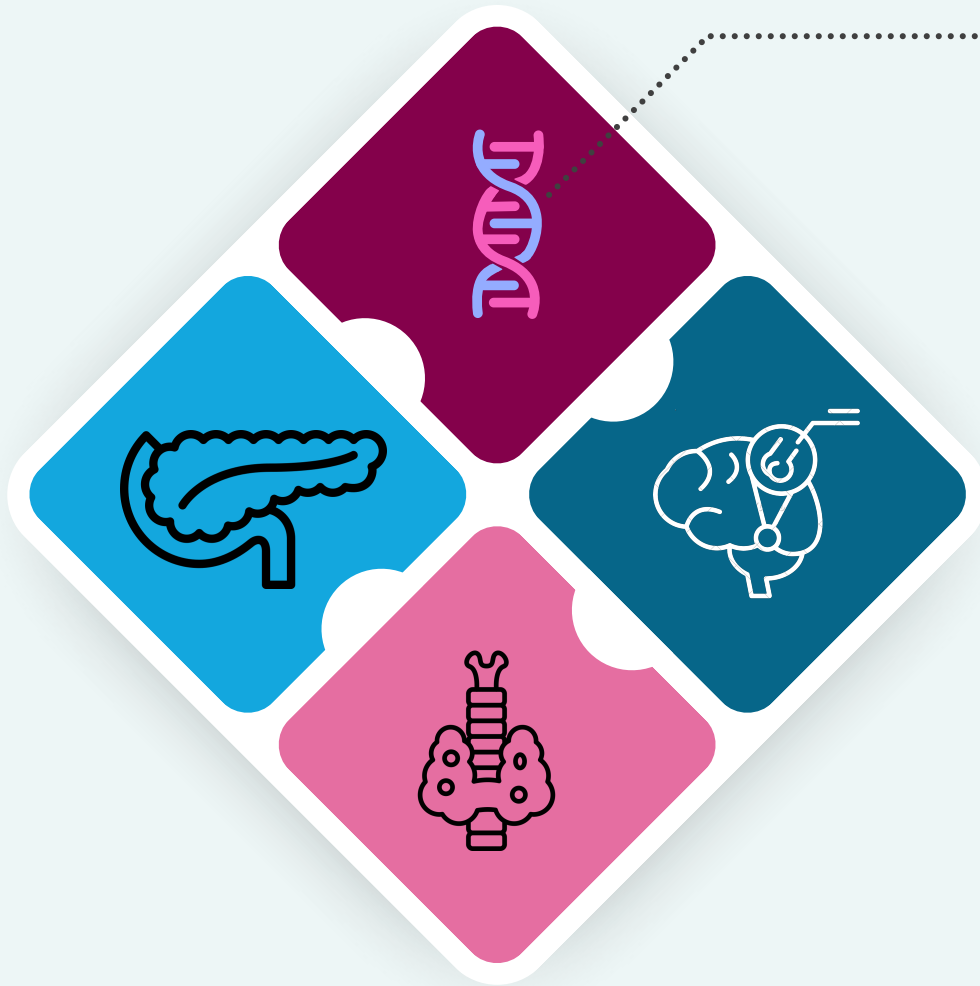
	<b>Età per iniziare lo screening biochimico</b>	<b>Intervallo</b>	<b>Test biochimico di screening raccomandato</b>
<b>Tumori paratiroidi</b>	10 anni	ogni anno	Calcio
<b>Adenoma ipofisario</b>	10 anni	ogni anno	Prolattina, IGF-1
<b>Tumori neuroendocrini duodenopancreatici</b>			
<b>NET pancreatico non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

	<b>Età per iniziare lo screening diagnostico per immagini</b>	<b>Intervallo</b>	<b>Modalità di imaging raccomandata per lo screening</b>
<b>Tumori paratiroidei</b>	nessuno	nessuno	nessuno
<b>Adenoma ipofisario</b>	15 anni	Ogni 3-5 anni	Risonanza magnetica dell'ipofisi
<b>Tumori surrenali</b>	10-15 anni	Ogni 2-3 anni	Risonanza magnetica addominale
<b>NET toracico</b>	20-25 anni	Ogni 3-5 anni	TC torace
<b>Tumori neuroendocrini duodenopancreatici</b>			
<b>NET pancreatico non funzionante</b>	10-15 anni	Ogni 2-3 anni	Risonanza magnetica addominale
<b>Gastrinoma</b>	nessuno	nessuno	nessuno
<b>Insulinoma</b>	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:

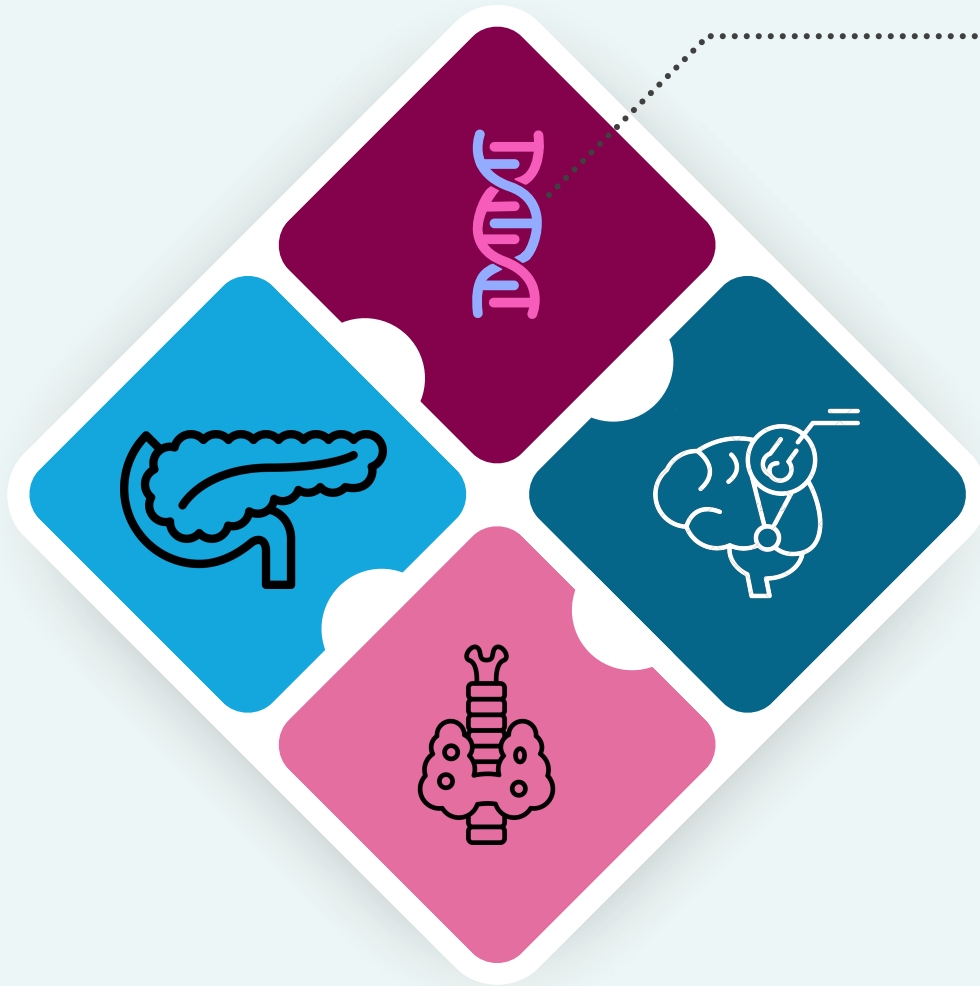
Educazione dei genitori, dei caregiver e dei medici di base alla consapevolezza dei sintomi ipoglicemici e delle deviazioni dai normali modelli di crescita e pubertà in tenera età attraverso:

- 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

**Ipofisi:** prolattina, IGF-1, ogni 1-3 anni

**Pancreas e duodeno:** nessuno

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

**Ipofisi:** 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.**

