Quando e come dovrebbero essere sottoposti a screening per tumori carcinoidi timici e bronchiali i pazienti affetti da neoplasie endocrine multiple di tipo 1?

Roberta Modica¹ · Annamaria Colao¹ · Antongiulio Faggiano¹

Pubblicato online: 12 agosto 2016
© Springer International Publishing AG 2016

Commento a:

When and how should patients with multiple endocrine neoplasia type 1 be screened for thymic and bronchial carcinoid tumours?

N.S. Ospina, S. Maraka, V. Montori, G.B. Thompson, W.F. Young Jr.

Clin Endocrinol (2016) 84:13–16

La *Multiple Endocrine Neoplasia Type 1* (MEN 1) è una rara patologia ereditaria, a trasmissione autosomica dominante, determinata da una mutazione sul cromosoma 11 che predispone alla formazione di tumori, più comunemente a carico delle paratiroidi e dell'ipofisi (adenomi) e tumori neuroendocrini. La manifestazione clinica più frequente è l'iperparatiroidismo primario. Anche se i carcinoidi timici e bronchiali sono le manifestazioni meno comuni della MEN1, con una prevalenza rispettivamente del 2–8,2% e del 4,7–13,3%, la loro associazione con un incremento di mortalità ha determinato un crescente interesse verso la loro diagnosi. Le linee guida della Endocrine Society raccomandano lo screening per carcinoidi timici e bronchiali con tomografia computerizzata (TC) o risonanza magnetica (RM) del torace ogni 1–2 anni. Tuttavia, la qualità delle evidenze su cui si basa questa raccomandazione è molto bassa [1].

Questo studio ha analizzato i dati della letteratura circa la presentazione clinica dei pazienti con carcinoidi timici e bronchiali. Questi si basano su studi osservazionali, la maggior parte dei quali retrospettivi, con un piccolo numero di pazienti inclusi (in totale 101 carcinoidi timici e 43 bronchiali) e, soprattutto, nessuno studio rivolto alla valutazione dell'efficacia dell'intervento diagnostico. La revisione della

letteratura suggerisce che i carcinoidi timici sono associati a incremento di mortalità e sono causa di morte nel 19–21% di pazienti con MEN1. Per i carcinoidi bronchiali, sebbene non sia riportato un incremento della mortalità, sussiste il dubbio di errata valutazione del rischio. Per entrambe le patologie, la sopravvivenza è migliorata dall'intervento chirurgico, quindi è importante la loro identificazione precoce. Nei due studi prospettici valutati è suggerito, inoltre, che l'implementazione delle strategie di screening determinerebbe un incremento dell'identificazione dei casi, anche se non è chiaro se ciò determinerebbe anche un miglioramento della prognosi.

Le sfide principali per ottenere evidenze cliniche a basso rischio di bias in pazienti con MEN1 riguardano la rarità della patologia e la valutazione dell'efficacia delle strategie di screening sugli outcome. Importanti benefici riguarderebbero il miglioramento della sopravvivenza e della qualità di vita; potenziali danni potrebbero essere i risultati falsi positivi, l'identificazione di noduli polmonari non correlati a MEN1, l'incrementata esposizione a radiazioni, l'ansia, i lunghi periodi di follow-up e i costi elevati.

Le evidenze disponibili a supporto delle attuali strategie di screening per i carcinoidi timici e bronchiali nella MEN1 presentano un rischio di bias moderato-alto. Sono pertanto necessari studi multicentrici randomizzati per valutare l'efficacia delle diverse strategie diagnostiche, le modalità e l'intervallo di tempo dell'intervento. Al momento si raccomanda una valutazione iniziale con TC o RM, seguita nel follow-up da alternanza di TC e RM, con un intervallo variabile in base al rischio, che va discusso attentamente con il paziente.

✉ A. Faggiano
afaggiano@unina.it

¹ Dipartimento di Medicina Clinica e Chirurgia, Università "Federico II" di Napoli, Via Sergio Pansini 5, 80131 Napoli, Italia

Bibliografia

1. Thakker RV, Newey PJ, Walls GV et al (2012) Endocrine Society. Clinical practice guidelines for multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1). *J Clin Endocrinol Metab* 97(9):2990–3011