

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

MALATTIE RARE E SINDROMOLOGIA



SINDROMI A COLPO D'OCCHIO

Giorgia Carlone¹, Nagua Giurici²

¹Clinica Pediatrica, ²Divisione di Oncoematologia pediatrica IRCSS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Trieste

Indirizzo per corrispondenza: giorgiacarlone@gmail.com

Dario è un bambino di 2 anni che giunge in visita nell'ambulatorio di Oncoematologia del Burlo per la presenza di multiple masse del tronco comparse negli ultimi mesi, mobili sui piani sottostanti e tutte di consistenza soffice. Alla visita medica, oltre alle suddette masse, viene notata la presenza di alcuni papillomi mucocutanei nella regione tonsillare (*Figura 1*). Nulla di rilevante ci viene riferito invece sull'anamnesi patologica remota del piccolo.



Figura 1. Papillomi mucocutanei nella regione tonsillare.

Per meglio definire la natura di queste lesioni ed escludere una sottostante neoplasia maligna, è stata eseguita una biopsia escissionale sulle masse del tronco che ha

confermato la natura lipomatosa delle stesse.

Unendo i due dati clinici è stato formulato il sospetto diagnostico di sindrome tumorale amartomatosa legata a PTEN (PHTS): è stata quindi eseguita un'analisi genetica mirata che ha rivelato la presenza di una mutazione in eterozigosi [c.259C>T (p.Q87X)] a carico dell'esone 5 del gene PTEN, mentre tutte le indagini di laboratorio sono risultate normali.

A causa dell'aumentato rischio neoplastico di tale condizione (in particolare sviluppo di carcinoma epiteliale della tiroide, carcinoma mammario, del colon-retto ed endometriale) è stato avviato un follow-up biennale che ha previsto l'esecuzione di una RM *total body*, un'ecografia addominale e tiroidea e la ricerca delle catecolamine urinarie. In occasione dell'ultimo follow-up (a distanza di 24 mesi dalla diagnosi) il piccolo non ha presentato quadri clinici secondari correlabili alla PHTS.

Conclusioni

Il riscontro di papillomi mucocutanei potrebbe essere suggestivo di PHTS. A causa dell'aumentato rischio neoplastico di tale condizione, un *counselling* genetico dovrebbe essere mandatorio in pazienti con tale sindrome.