

ΑΑ6: ΕΦΗΒΟΣ 13 ΕΤΩΝ ΜΕ ΚΑΡΚΙΝΩΜΑ NUT ΜΕΣΟΘΩΡΑΚΙΟΥ

Αθανάσιος Τραγιαννίδης¹, Κοσμάς Μαργαρίτης¹, Μιγκουέλ Σκίρα¹, Βασιλική Αντάρη¹, Κωλέτσα Τριανταφυλλιά², Μαρία Παλαμπουγιούκη¹, Λεωνίδας Κούγιας³, Ελπιδοφόρος Μανταδάκης⁴, Ασημίνα Γαλλή-Τσινοπούλου¹, Εμμανουήλ Χατζηπαντελής¹

¹ Μονάδα Παιδικής και Εφηβικής Αιματολογίας & Ογκολογίας Β' Παιδιατρική Κλινική ΑΠΘ, ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ

² Εργαστήριο Γενικής Παθολογίας Παθολογικής Ανατομικής ΑΠΘ

³ Κλινική Ακτινολογίας – Ακτινοδιαγνωστικής ΑΠΘ, ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ

⁴ Παιδιατρική Κλινική ΔΠΘ, ΠΓΝ Αλεξανδρούπολης

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

- **Εξαιρετικά σπάνια και πολύ επιθετική μορφή** νεοπλασίας – πρώτη περιγραφή 1999
- Γενετική: **μετάθεση NUTM1 γονιδίου: t(15;19)(q13;p13)** στο 70-80% ασθενών → ογκογονίδιο σύντηξης (NUTM1 - BRD4, BRD3, NSD3 ή άλλα)
- Παραγωγή παθολογικής πρωτεΐνης NUT – δημιουργία πολύ χαμηλής διαφοροποίησης πλακώδων κυττάρων
- Εντόπιση σε **μέση γραμμή** (κεφαλή, τράχηλος, μεσοθωράκιο)
- **Απουσία επίσημου θεραπευτικού πρωτοκόλλου** – σε παιδιατρικούς ασθενείς: εφαρμογή **πρωτοκόλλου EuroEwing**, με ακόλουθη ακτινοθεραπεία και χειρουργική αφαίρεση
- Στοχευμένη γονιδιακή θεραπεία: αναστολέας BRD4-NUT, αναστολείς δεακετυλάσης ιστόνης – υπό ανάπτυξη

ΣΚΟΠΟΣ

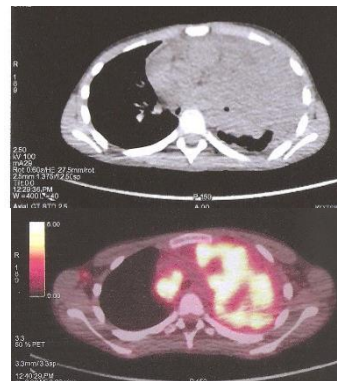
- Περιγραφή πρώτου καταγεγραμμένου περιστατικού καρκινώματος NUT σε παιδιατρικό ασθενή

ΥΛΙΚΟ/ΜΕΘΟΔΟΣ

- Έφηβος 13 ετών με **θωρακικό άλγος AP ημιθωρακίου, δεκατική πυρετική κίνηση και κακουχία από μηνός**
- Αρχική νοσηλεία με αρχική **υπόνοια πνευμονίας**
- Αρχικός απεικονιστικός έλεγχος με CT – MRI θώρακος: ευμεγέθους **χωροκατακτητική εξεργασία AP πνεύμονα**
- Διακομιδή στη Μονάδα Παιδικής και Εφηβικής Αιματολογίας της Β' Παιδιατρικής Κλινικής ΑΠΘ του ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ για περαιτέρω διερεύνηση
- Βιοψία εξεργασίας, γονιδιακός – ανοσοϊστοχημικός έλεγχος και περαιτέρω σταδιοποίηση νόσου με PET-CT scan

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

- Απεικονιστικός έλεγχος: **πλήρης κατάληψη AP ημιθωρακίου – πιεστικά φαινόμενα σε AP πνευμονικά αγγεία – περικαρδιακή συλλογή**
- Ιστολογική εξέταση υλικού βιοψίας: **NUT καρκίνωμα** (θετικότητα 80% για Ki67/MIB1)
- Γονιδιακός έλεγχος: μετατόπιση t(15;19)(q14;p13.12) και παρουσία γονιδίου BRD4 - NUTM1
- Έναρξη **χημειοθεραπευτικού πρωτοκόλλου EuroEwing** (κύκλοι VCR/Doxorubicin/Cyclophosphamide, VAI/PAI) – σημαντική μείωση μεγέθους, υποχώρηση συμπτωμάτων
- 3 μήνες μετά τη διάγνωση, ο ασθενής εμφάνισε εκ νέου επιπλοκές από τη νόσο και κατέληξε λόγω ισχαιμικού εμφράκτου εγκεφάλου



ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

- **Πρόκειται για την πρώτη καταγεγραμμένη περίπτωση καρκινώματος NUT σε παιδιατρικό ασθενή στην Ελλάδα**
- Παρά την επιθετική χημειοθεραπεία η πρόγνωση παραμένει κακή
- Απαραίτητη η αποσαφήνιση των παθογενετικών μηχανισμών και η ανάπτυξη θεραπευτικών στρατηγικών αντιμετώπισης αυτής της επιθετικής και θανατηφόρας μορφής κακοήθειας