

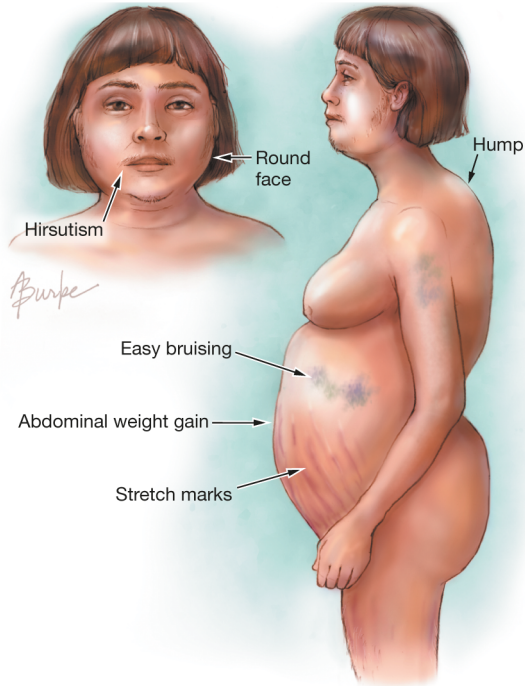


Roma, 8-11 novembre 2018

# Malattia di Cushing



ITALIAN CHAPTER



JAMA network

Criticità:

Diagnosi di Cushing e diagnosi di sede

Comorbilità

Genetica



Roma, 8-11 novembre 2018

QUELLI CHE L'ENDOCRINOLOGIA ... OH YES!



ITALIAN CHAPTER



# COMPLESSA GESTIONE DI UNA PAZIENTE AFFETTA DA MORBO DI CUSHING E COMORBILITA'

Autori: Sciannimanico SM, Kara E, Cipri C, Carpentieri M, Galasso S, Vescini F, Grimaldi F

SOC di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo-Nutrizione Clinica, Azienda Ospedaliero Universitaria S. Maria della Misericordia di Udine

ROMA, 10/11/2018

DOTT.SSA SILVIA MARIA SCIANNIMANICO



## QUELLI CHE L'ENDOCRINOLOGIA ... OH YES!



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018

V.E., donna, 50 anni

Giunge a visita, inviata dallo specialista in Nutrizione Clinica, per riscontro di ipercortisolismo con mancata soppressione al test di soppressione con desametazone a basse ed alte dosi.

Anamnesi:

Appendicectomia nel 1979.

Nel 2006 riscontro di iperPRL, trattata con cabergolina per qualche mese sotto consiglio ginecologico.

Nel 2007 e nel 2008 due episodi di trombosi venosa profonda a carico dell'arteria poplitea dx.

Nel 2008 isteroannessiectomia per endometriosi.

Nel 2015 frattura trimalleolare caviglia e frattura falangi del piede sx in seguito a trauma lieve. Qualche mese dopo episodio di embolia polmonare massiva.

Durante il ricovero per embolia, viene fatta diagnosi di trait trombofilico per iperomocisteinemia e aumentati livelli di fattore IX e XI.

Aumento ponderale graduale dal 2008 .

Ipertensione arteriosa.

Diabete mellito in buon controllo in terapia dietetica.



# QUELLI CHE L'ENDOCRINOLOGIA ... OH YES!



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018

## Anamnesi familiare:

- Cardiopatia ischemica (madre, zii materni)
- Ipertensione arteriosa (madre)
- Diabete mellito (madre)
- Obesità (madre)
- Trombosi venosa (madre, fratello)

## Anamnesi farmacologica:

- Ossicodone/Naloxone 10/5mg: 1 cp x 2
- Olmesartan/Idroclorotiazide 40/25 mg: 1 cp
- Omeprazolo 40 mg: 1 cp
- Rivaroxaban 20 mg: 1 cp



# QUELLI CHE L'ENDOCRINOLOGIA ... OH YES!



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018

## Esami ematochimici aprile 2017

- Glicemia 98 mg/dl
- HbA1c 6,7%
- Creatinina 1,04 mg/dl
- GOT 16 UI/l
- GPT 26 UI/l
- GammaGT 41 UI/l
- Colesterolo totale 199 mg/dl
- Colesterolo HDL 61 mg/dl
- Colesterolo LDL 106 mg/dl
- Trigliceridi 159 mg/dl
- Acido urico 6,6 mg/dl
- TSH 1,76 uUI/ml
- FT3 2,7 pg/ml
- FT4 9,1 pg/ml
- LH 4,2 UI/l
- FSH 15,1 UI/l
- PRL 325,9 mUI/l
- GH 0,57 ng/ml
- IGF-1 143 ng/ml
- ACTH 49 pg/ml
- Cortisolo 26,2 mcg/dl
- Cortisolo libero urinario 643 mcg/l
- Cortisolo (Nugent) 13 mcg/dl
- Cortisolo (Liddle) 3,6 mcg/dl



# QUELLI CHE L'ENDOCRINOLOGIA ... OH YES!



Roma, 8-11 novembre 2018

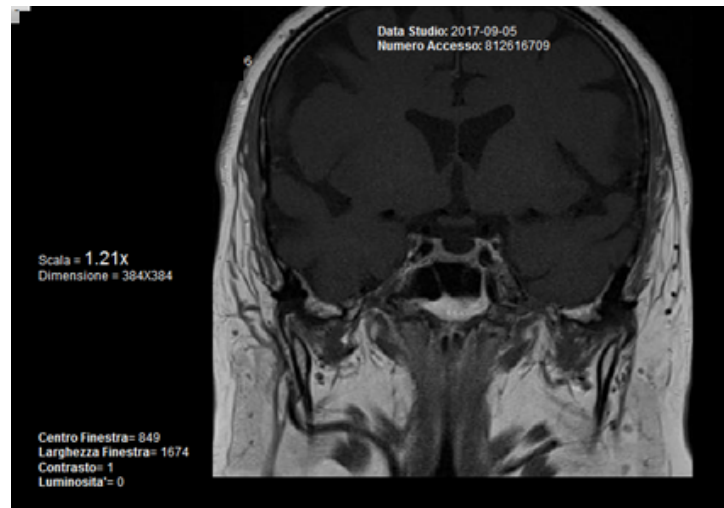
ITALIAN CHAPTER

## RMN encefalo

Ghiandola ipofisi di dimensioni e morfologia nei limiti di norma. Non si apprezzano aree di alterato segnale nel suo contesto. Peduncolo ipofisario in asse.

## 68Ga-Dotatoc PET-TC

Non si osservano aree a focale accumulo del radiofarmaco sospetto per localizzazione di malattia caratterizzata da elevata espressione dei recettori della somatostatina.



CRH test, test di soppressione con desametazone ad alte dosi e test alla desmopressina, concordanti per malattia ipofisaria.



## QUELLI CHE L'ENDOCRINOLOGIA ... OH YES!



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018

A novembre 2017 inizia terapia con metirapone 3 cp al dì.

A dicembre 2017 ricovero urgente in altra sede per dolore retrosternale, vomito e dispnea. Durante la degenza, sospeso il metirapone nel sospetto di esofagite acuta.

A febbraio 2018 inizia terapia con pasireotide 0,6 mcg s.c. x 2/die, sospesa dopo qualche giorno per intolleranza gastro-intestinale e comparsa di coliche biliari.

La paziente è stata sottoposta poco dopo a intervento di colecistectomia in elezione.

Da aprile 2018 la paziente è in terapia con metirapone 1 cp al dì + cabergolina 0,5 mg 3 cp a settimana.

ACTH 40 pg/ml

Cortisolo 20 mcg/dl

Cortisolo libero urinario 246 mcg/l

Cortisolo salivare notturno 2,2 mcg/l



## QUELLI CHE L'ENDOCRINOLOGIA ... OH YES!



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018

Nel frattempo... Diagnosi di IPERPARATIROIDISMO PRIMITIVO NORMOCALCEMICO

Calcio 9,84 mg/dl

Fosforo 2,8 mg/dl

Albumina 43,6 g/l

Creatinina 1,12 mg/dl

Vitamina D 25-OH 47 ng/ml

PTH 112 pg/ml

Creatinina urine 1440 mg/24h (1040-2350)

Calcio urine 1,56 mMol/24h (2,5-7,5)

Fosforo urine 25,9 mMol/24h (12,9-42,0)





## QUELLI CHE L'ENDOCRINOLOGIA ... OH YES!



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018

Nel frattempo... Diagnosi di IPERPARATIROIDISMO PRIMITIVO NORMOCALCEMICO

Ecografia del collo: Non immagini riferibili a paratiroidi ingrandite nelle sedi ortotopiche.

Scintigrafia paratiroidi: Sia nelle immagini di sottrazione sia in quelle tomografiche, non si osservano aree di focale, residuo accumulo del tracciante di cellularità  $^{99m}\text{Tc}$ -SESTAMIBI sicuramente riferibili a paratiroidi iperfunzionanti.

F18-Colina PET-TC: Non significative focalità di patologico accumulo del radiofarmaco nei distretti corporei esaminati.

Per osteoporosi secondaria la paziente viene sottoposta ad infusione di acido zoledronico 5 mg.

L'analisi molecolare dei geni *MEN1*, *CDKN1A*, *CDKN1B*, *CDKN2B* e *CDKN2C* è risultata negativa.



Roma, 8-11 novembre 2018

# QUELLI CHE L'ENDOCRINOLOGIA ... OH YES!



ITALIAN CHAPTER



**GRAZIE PER L'ATTENZIONE!**