

Iperplasia surrenalica congenita da deficit di 21OHlasi ad esordio in età geriatrica

A Stigliano, P Lardo, R Maggio, I Matarazzo*, V Toscano
Endocrinologia, *Radiologia, Ospedale Sant'Andrea, Roma

Introduzione: Il deficit di 21-idrossilasi rappresenta la forma più frequente tra le sindromi adrenogenitali con una incidenza altamente variabile. Il difetto enzimatico responsabile deriva da delezioni o mutazioni del gene *CYP21A2*.

In rapporto alla severità del difetto genetico, clinicamente si identificano gradi diversi della malattia. La forma più grave, definita con perdita salina, si contraddistingue da segni clinici caratterizzati da disidratazione fino allo shock ipovolemico per deficit di ormoni mineraloattivi e da ambiguità dei genitali per aumento degli ormoni androgeni.

La forma meno grave, definita senza perdita salina, è caratterizzata da un fenotipo con semplice virilizzazione, non sempre precocemente diagnosticabile per l'esordio più tardivo.

Al contrario i segni clinici che caratterizzano la variante non classica del deficit di 21-idrossilasi sono molto sfumati rispetto alla forma classica e non prevedono la perdita salina.

La diagnostica ormonale basale mostra livelli aumentati di androgeni e dei loro precursori della via $\Delta 4$ e $\Delta 5$, mentre quella dinamica prevede l'esecuzione del test con ACTH. In ogni caso l'analisi molecolare del gene *CYP21A2* è dirimente.

Descrizione del caso: Un paziente dell'età di 72 aa si è rivolto al nostro ambulatorio di patologia surrenalica per il riscontro "incidentale" di una tumefazione surrenalica sn delle dimensioni di 50 mm di diametro massimo a contenuto disomogeneo e margini irregolari ad una TC del torace eseguita per controllo di un processo pneumonico recentemente occorso con una sintomatologia inusuale.

La ripetizione di una TC total body e l'esecuzione del dosaggio degli steroidi surrenalici ha dimostrato rispettivamente, un incremento di volume di entrambe le ghiandole surrenaliche con particolare evidenza di quella sinistra, sede della lesione precedentemente descritta e di un valore di ACTH elevato a fronte di normali livelli di cortisolo e aumentati di androgeni.

L'esecuzione del test all'ACTH e dell'esame genetico per il gene *CYP21A2* ha rivelato un deficit di 21-idrossilasi esordito clinicamente in forma "tardiva".

Conclusioni: Il laboratorio di biochimica ormonale unitamente alla diagnostica per immagini sono essenziali per dirimere un dubbio relativo alla diagnosi di una massa surrenalica al fine di evitare pericolosi errori diagnostici.