

Complessa gestione di una paziente affetta da morbo di Cushing e comorbidità
S Sciannimanico, E Kara, C Cipri, M Carpentieri, S Galasso, F Vescini, F Grimaldi
SOC di Endocrinologia e Malattie Metaboliche, Nutrizione Clinica, AOU Udine

Introduzione:

Viene presentato un caso di ipercortisolismo ACTH-dipendente di difficile gestione dal punto di vista diagnostico-terapeutico, complicato da multiple comorbidità.

Descrizione del caso:

La paziente V.E., 50 anni, è affetta da ipercortisolismo ACTH-dipendente senza evidenza morfologica di malattia (RMN mdc ipofisi, 68-Ga Dotatoc-PET e PET-TC con colina negativi). I test di diagnostica differenziale (CRH test, test di soppressione ad alte dosi e test alla desmopressina) sono tutti concordi nel confermare l'origine ipofisaria della secrezione. E' stata esclusa al momento la possibilità di eseguire cateterismo dei seni petrosi per lo stato di elevata ipercoagulabilità della paziente (pregressa embolia polmonare e trombosi venose profonde in paziente con iperomocisteinemia e aumentati livelli di fattore IX e XI).

La paziente è inoltre affetta da ipertensione arteriosa, diabete mellito e sindrome ansioso-depressiva.

Per il controllo dell'ipercortisolismo è stata inizialmente impostata terapia con pasireotide s.c., sospesa dopo qualche giorno per insorgenza di coliche biliari e intolleranza gastro-intestinale (per cui è stata sottoposta ad intervento di colecistectomia); successivamente è stata impostata terapia con metirapone a basse dosi (importante esofagite con dosi più elevate) in associazione a cabergolina, che la paziente sta ben tollerando, ottenendo un miglioramento del quadro clinico e dell'ipercortisolismo.

E' stato inoltre diagnosticato un iperparatiroidismo primitivo normocalcemico con esami strumentali (ecografia del collo, scintigrafia paratiroidei e PET-TC con colina) negativi. Per l'osteoporosi secondaria (pregresse fratture da traumi lievi di caviglia sinistra e falangi del piede sinistro) la paziente è stata sottoposta a infusione di zoledronato 5 mg e.v.

Vista la presenza di multiple patologie endocrine, è stata eseguita valutazione genetica per escludere sindromi MEN: l'analisi molecolare non ha identificato alcuna mutazione patogenetica per sindrome MEN1 e MEN4.

Conclusioni:

La malattia di Cushing è una patologia di complessa gestione, che richiede spesso l'intervento di un team multidisciplinare, per l'elevato rischio di mortalità. In questo caso specifico, le multiple comorbidità da cui è affetta la paziente, in parte secondarie all'ipercortisolismo stesso, rendono difficile un corretto e completo iter diagnostico e la gestione terapeutica della malattia.