

Un raro caso di acrogigantismo con splancnomegalia e trasformazione angiomatica nodulare sclerosante della milza associato a diabete insipido centrale.

A. Fiorini ^{*°}, S. Maisano[°], G. Zanframundo[°], F. Riganti[^], Ballardini Ottavia M.^{**}, Ballardini M.Livia^{°°}, Diego Mazzatenta^{^^}, MG Sama[°] (sammalia@icloud.com)

^{*}Università di Modena e Reggio Emilia, [°]Medicina Interna 2 Ravenna - AUSL Romagna, [^]Endocrinologia Ravenna - AUSL Romagna, ^{**}Università degli studi di Milano, ^{°°}Università San Raffaele, ^{^^}Ospedale Bellaria Bologna – Università di Bologna

Introduzione: maschio di 26 aa proveniente dall'Albania, con portatore di macroadenoma ipofisiario con acrogigantismo e iperprolattinemia noti dall'adolescenza non trattati; associati a ritardo mentale, anemia ferro-carenziale, ipogonadismo e deformazioni scheletriche. Peso 130kg H 2.05. Ricoverato in medicina interna per astenia ingravescente, poliuria e polidipsia in progressivo peggioramento da alcune settimane con disidratazione. Barriera linguistica.

Caso Clinico: durante la degenza eseguiva ecografia addominale con mezzo di contrasto (mdc), con evidenza di lesioni epatiche e spleniche (due formazioni solide ipoecogene con segnale vascolare intralesionale la prevalente di 13x10 cm) in severa splenomegalia (area sezione 260 cmq; diam bipolare 22 cm). Eseguiva quindi in sedazione profonda RM addome con mdc che confermava multiple lesioni di tipo angiomatico a livello epatico e la severa splenomegalia (22x15x11cm). Eseguiva inoltre durante la medesima seduta RM cerebrale che confermava il noto macroadenoma ipofisiario.

Il laboratorio mostrava un deficit di testosterone (4U/L) e DHEAS (2ng/dl); nella norma ACTH, LH, FSH, TSH, cortisolo, aldosterone orto clino, mentre si segnalava un lieve incremento di PTH, PRL e sodio sierico con una positività del OGTT per GH (24.60 -20.90-19.80-23.50 ug/L a 60'-90'-120'-180')

Si poneva diagnosi di diabete insipido centrale dopo test di privazione idrica sospeso per insofferenza del paziente dopo 6 h ma confermato dal test alla vasopressina.



Esito: il paziente veniva pertanto sottoposto a procedura di splenectomia laparotomica, con diagnosi anatomo-patologica di trasformazione angiomatica nodulare sclerosante (SANT) della milza conseguenza della sovrastimolazione degli organi con splancnomegalia. Si procedeva quindi alla correzione farmacologica del diabete insipido con analogo della vasopressina e s'impostava terapia con sandostatina al fine di procedere ad asportazione del macroadenoma (GHOMA) per via transfenoidale.

A seguito, del complesso quadro clinico sindromico veniva eseguita consulenza genetica-medica, e veniva posto sospetto di sindrome X-LAG sulla base della disfunzione ipotalamo-ipofisiaria e dell'ipogonadismo.

Follow-up: le analisi genetiche escludevano la sindrome X-LAG. Gli esami ematici di controllo successivi risultavano nella norma, senza ipopituitarismo post-chirurgico in corso di terapia con analogo della vasopressina

Discussione: vi abbiamo presentato un caso ormai raro di macroadenoma ipofisiario GH secernente associato a trasformazione angiomatica nodulare sclerosante in paziente con diabete insipido centrale multifattoriale.

Take home message: in quadri sindromici *complessi* la presa in carico multidisciplinare del pz con coinvolgimento anche del genetista è fondamentale nelle tappe del percorso diagnostico terapeutico.