

NEOFORMAZIONE SURRENALE IN PAZIENTE ACROMEGALICO: POSSIBILE RUOLO PATOGENETICO DELLA MUTAZIONE DI PDE11A

M. Donati - A. Frigo, F. Grippaldi, I. Tenuti, G. Zardini, R. Castello

Medicina Generale e Sezione Decisione Clinica, AOUI Verona

Introduzione

L'acromegalia è associata a maggior incidenza di neoformazioni surrenali. Le masse riscontrate sono in genere benigne, non secernenti (solo in alcuni casi ipercortisolismo subclinico) con tendenza alla crescita.

Descrizione del caso

Il signor P.N., di 51 anni, veniva valutato in settembre 2013 per tireopatia nodulare. Il paziente presentava caratteristiche sospette per acromegalia. Gli accertamenti portavano a riscontro di:

- Acromegalia in macroadenoma ipofisario GH secernente.
- Carcinoma differenziato della tiroide.
- Adenocarcinoma della colon.
- Neoformazione surrenale sinistra di 5 cm, associata a ipercortisolismo subclinico (metanefrine urinarie nella norma).

Veniva avviata terapia con octreotide LAR con riduzione dei livelli di IGF1 e in febbraio 2014 il paziente veniva sottoposto a intervento chirurgico con asportazione in unica seduta operatoria di tiroide, colon trasverso e discendente e surrene sinistro. L'esame istologico conferma la presenza di carcinoma papillare multifocale della tiroide, adenocarcinoma moderatamente differenziato del grosso intestino G2 e neoplasia surrenale con focale superamento della capsula e invasione vascolare pericapsulare.

Data la storia clinica, il paziente viene sottoposto a studio genetico presso l'Istituto Oncologico di Padova. Vengono escluse mutazioni a carico dei geni coinvolti nella Sindrome MEN1 e nel Complesso di Carney, non vi è inoltre evidenza di mutazioni di AIP, PDE88B e ARMC5. Viene identificata una variante di PDE11A.

Conclusioni

La variante di PDE11A riscontrata ha un significato incerto perché presente in una piccola percentuale della popolazione generale. È in studio in una famiglia con iperplasia nodulare del surrene ed è stata identificata in un sottogruppo di pazienti acromegalici. Gli studi a disposizione le attribuiscono un ruolo marginale nello sviluppo dei somatotropinomi. Potrebbe essere indicato uno studio genetico nei familiari del paziente per poter meglio definire il peso della mutazione in questo particolare caso.