

UN CASO DI ADENOMA EPATICO ASSOCIATO AD IPERTESTOSTERONEMIA DA DEFICIT DI 21-IDROSSILASI

S. Raimondo* - C. Di Segni*, F. Leo*, G. Macis**, M. Pompili*, L. Riccardi*, A. Mancini*

*Dipartimento di Scienze Mediche, Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma

**Dipartimento di Bioimaging e Scienze Radiologiche, Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma

Introduzione

I tumori maligni del fegato ed in particolare l'epatocarcinoma (HCC) sono tra i più diffusi a livello mondiale. È noto il ruolo degli androgeni nella patogenesi dell'HCC. Gli epatociti esprimono recettori per gli androgeni, che inducono proliferazione cellulare in risposta a testosterone (T) e diidrotestosterone (DHT). Questa associazione è risultata significativa anche dopo "aggiustamenti" per presenza o meno di HBV, HCV, cirrosi, consumo di alcolici e fumo di sigaretta.

Descrizione del caso

Presentiamo il caso di un paziente di 35 anni affetto da Sindrome Adreno-Genitale da deficit parziale di 21-idrossilasi, diagnosticato a 10 anni per adrenaemia anticipata e microrchidia; 17-alfa-idrossiprogesterone (17OHP) dopo ACTH: 0': 9.1; 60': 22 ng/ml.

Il paziente, mai trattato con terapia soppressiva o sostitutiva, è stato quindi cronicamente esposto ad elevati livelli di steroidi. Alla nostra osservazione presentava: T 15.86 ng/ml (2.50-8.40), DHT 1.50 ng/ml (0.30-0.85), SHBG 102.1 nMol/l (15.0-65.0), 17OHP: 9.1 ng/ml (0.3-2.5). Ad una RMN addome riscontro occasionale di formazione epatica del diametro di 18mm, non evidente l'anno prima con restante parenchima normale e lieve aumento di α -Fetoproteina: 14 ng/ml (<9).

La formazione è stata ulteriormente studiata con TC e Ultrasonografia con mdc(CEUS) che documentavano un quadro di ipervascolarizzazione arteriosa con washout in fase portale/parenchimale. La lesione è stata quindi biopsiata con referto di "Lesione di tipo iperplastico-adenomatosa con focale infiltrato flogistico e note di metaplasia biliare epatocitaria" classificabile come adenoma di tipo infiammatorio. Tale lesione è considerata a rischio di trasformazione neoplastica soprattutto in soggetti di sesso maschile. Il paziente è attualmente in attesa di intervento chirurgico.

Conclusioni

Non è nota la correlazione tra deficit enzimatico surrenalico e lesioni proliferative epatocitarie come adenoma ed HCC; al contrario, è ben documentata la correlazione tra elevati livelli di testosterone e l'incremento di rischio per HCC. Il deficit enzimatico è spesso sottovalutato nei soggetti di sesso maschile, non sempre trattati farmacologicamente.

Questo case report suggerisce l'utilità di eseguire uno screening in tutti i pazienti con sindrome adreno-genitale, soprattutto maschi, per rilevare eventuali lesioni epatiche e trattarle precocemente.