

UN'ERRATA DIAGNOSI IN UN CASO DI SINDROME DI CUSHING DA CARCINOMA ADRENOCORTICALE

D'Andrea S¹, Vroonen L², Potorac I², Barbonetti A¹, Martorella A¹, Francavilla S¹, and Francavilla F¹

¹Dipartimento di Medicina Clinica, Sanità Pubblica, Scienze della Vita e dell'Ambiente, Università degli Studi di L'Aquila; ²Dipartimento di Endocrinologia, Centro Ospedaliero Universitario, Università di Liegi

Il carcinoma adrenocorticale (CAC) è considerato un'affezione rara, con un'incidenza di 1-2 persone affette per 1.7 milioni di abitanti. Purtroppo la prognosi è infausta e la diagnosi non sempre agevole per la variabilità ed eterogeneità della presentazione clinica. Circa il 60% dei CAC sono funzionanti e secernono ormoni glucocorticoidi e/o androgeni; infatti, la manifestazione clinica più frequente è una sindrome di Cushing a rapida evoluzione, accompagnata nelle donne da marcati segni di virilizzazione.

Descriviamo di seguito il caso di una sindrome di Cushing causata da un carcinoma surrenalico in una giovane donna rumena di 25 anni. Essa giungeva al nostro ambulatorio lamentando una storia cronica di irsutismo, amenorrea da circa 2 anni e aumento ponderale (20 kg in circa 24 mesi). Già seguita da altro centro specialistico non endocrinologico da circa 5 anni, con diagnosi di sindrome da ovaio policistico e trattata all'inizio con metformina 1500 g/die ed in seguito con estro-progestinico. Però la paziente non aveva notato nessun beneficio da questa terapia, anzi riferiva un peggiorare dell'irsutismo e la comparsa di "strie rubre". Pertanto abbiamo richiesto un bilancio ormonale completo, che ha documentato ipercortisolismo (livelli sierici basali di 19.85 µg/dL di cortisolo, non soppressi dopo test con 1 mg di DXT, 13.2 µg/dL) con bassi livelli di ACTH (1.6 pg/mL) ed iperandrogenismo (testosterone totale 3.45 ng/mL; DHEA-s 2280 µg/dL; Δ4-A 17 ng/ml). Una TC addome rivelava la presenza di un nodulo solido nella loggia surrenalica destra, delle dimensioni massime di 10x9x10 cm, che all'esame istologico post-operatorio si è rivelato un CAC con basso indice mitotico (Ki67 < 10%) e senza invasione capsulare.

Elementi discordanti nel nostro caso clinico sono la secrezione mista di ormoni surrenalici e le dimensioni della massa neoplastica, che sono fattori prognostici negativi, con il riscontro di un basso indice mitotico ed assenza di invasione capsulare e di metastasi a distanza, che rappresentano fattori prognostici positivi. Ribadiamo pertanto la necessità di una diagnosi tempestiva e precoce della patologia, che può migliorare le probabilità di remissione e la prognosi del paziente. Pertanto è necessaria la conoscenza dei CAC anche da parte di specialisti non endocrinologi, per evitare gravi ritardi diagnostici come nella nostra paziente, ricordando che la prognosi del CAC a secrezione mista è infausta, con una sopravvivenza a 5 anni < 50%.