

DIFFICOLTÀ DIAGNOSTICHE E TERAPEUTICHE IN UN CASO DI CUSHING CICLICO ACTH-DIPENDENTE: L'OPZIONE PASIREOTIDE

Soraya Puglisi¹, Elena Gramaglia², Anna Pia², Giuseppe Reimondo², Massimo Terzolo²

¹Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale - Endocrinologia - Università di Messina; ²Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche - Medicina Interna I - AOU San Luigi Gonzaga - Università di Torino

INTRODUZIONE

La sindrome di Cushing (SC) ciclica è una malattia rara, caratterizzata da ripetuti episodi di aumentata produzione di cortisolo intervallati da periodi di normale secrezione. Il quadro clinico fluttuante e i risultati biochimici discrepanti rendono la SC ciclica estremamente difficile da diagnosticare.

DESCRIZIONE DEL CASO

Presentiamo il caso di una ragazza di 21 anni, con un severo esordio di patologia nel 2009 (all'età di 14 anni), caratterizzato da ipertensione arteriosa grave con crisi convulsive, gravi mialgie diffuse, striae rubrae, facies lunaris, amenorrea, incremento ponderale. Gli esami biochimici concludevano per sindrome di Cushing ACTH-dipendente, con RMN ipofisaria negativa e assenza di risposta al CRH test e al test con desametasone ad alte dosi. Gli approfondimenti strumentali (TC, RMN torace e addome, FDG-PET e Octreoscan) non risultavano dirimenti. Mediante terapia con chetoconazolo (KC) si otteneva un'immediata risposta clinica e biochimica. Dal gennaio 2010 ad oggi tuttavia si sono alternati lunghi periodi di quiescenza (fino a 12 mesi) a fasi di ripresa di malattia di breve durata (anche < 1 mese), ma caratterizzate da importante sintomatologia, con miopatia prossimale di entità tale da compromettere la deambulazione. Nel febbraio 2014, in concomitanza con una fase di recrudescenza, è stato effettuato il cateterismo dei seni petrosi con CRH test, con risposta dell'ACTH al CRH ma assenza di gradiente centro-periferia. La terapia con KC (200 mg x 2/die) veniva ripresa e rapidamente sospesa (dopo 2-3 settimane), per repentina comparsa di iposurrenalismo. Nel marzo 2014 la PET con Gallio non individuava focolai di malattia, mentre due RMN ipofisarie (2014 e 2015) documentavano un'area pseudo-nodulare in sede paramediana sinistra. Prospettato un eventuale intervento NCH di esplorazione ipofisaria o una risoluzione definitiva con surrenectomia bilaterale, che la paziente ha preferito procrastinare. In attesa di una migliore definizione eziologica, in corso di recente ripresa di malattia è stato proposto il trattamento con pasireotide, allo scopo di stabilizzare la secrezione ormonale evitando il rischio di iposurrenalismo.

CONCLUSIONI

Il caso si presenta interessante per la difficoltà della diagnosi eziologica e per la sfida rappresentata dalla scelta di terapia, anche in considerazione della giovane età della paziente e delle importanti ripercussioni sulla sua qualità di vita.