

# CARNEY COMPLEX: UNA RARA SINDROME DI RILEVANZA ENDOCRINOLOGICA RIVELATA DA UN'ANOMALA PIGMENTAZIONE CUTANEA

## AUTORI:

Giannini M<sup>1</sup>, Suppressa P<sup>1</sup>, Lastella P<sup>1</sup>, Logoluso F<sup>2</sup>, Guastamacchia E<sup>2</sup>, Triggiani V<sup>2</sup>, Sabbà C<sup>1</sup>

## AFFILIAZIONI:

*1 Center for Rare Diseases, "Clinica Medica Frugoni", University Hospital of Bari*

*2 Unit of Endocrinology, University Hospital of Bari*

## INTRODUCTION.

Il Carney Complex (CC) è una malattia rara, caratterizzata da lesioni cutanee pigmentate in sedi tipiche (labbra, congiuntiva, mucose genitali) e manifestazioni tumorali a carico del sistema endocrino (adenomi) e di altri organi (mixomi e schwannomi). Tra le manifestazioni endocrine che si riscontrano nel CC, le più frequenti sono la displasia surrenalica nodulare pigmentata (PPNAD) con un quadro tipico della sindrome di Cushing, un raro tumore testicolare, il «tumore a grandi cellule del Sertoli calcifico» (LCCSCT), l'adenoma ipofisario secernente GH o prolattina, e noduli tiroidei benigni o maligni. I mixomi sono neoplasie più o meno benigne a carico del cuore o altri organi, mentre gli schwannomi melanocitici psammomatosi sono tumori del sistema nervoso periferico. Un uomo di 39 anni, di altezza elevata (196 cm), si presenta alla nostra osservazione con multipli noduli ipo-ecogeni tiroidei, rivelatisi lesioni di tipo adenomatoso.

## METODI

La presenza di polipi GI è stata indagata mediante EGDS e pancoloscopia. Un profilo ormonale ed un RMN encefalo con mdc sono stati richiesti per indagare l'elevata statura e la presenza di noduli tiroidei.

## RISULTATI

L'E.O. mette in evidenza lesioni pigmentate di labbra, gengive e cute periorale. Una prima diagnosi di Sindrome di Peutz-Jeghers viene tuttavia esclusa, data l'assenza di formazioni polipoidi amartomatose all'indagine endoscopica. Le indagini endocrinologiche effettuate per investigare l'assetto tiroideo rivelano piuttosto elevati livelli di GH e IGF-1, livelli ridotti di testosterone, e livelli normali di prolattina. Viene dunque sospettata diagnosi di acromegalia, ed effettuata RMN cerebrale. La RMN evidenzia un adenoma ipofisario, compatibile con il sospetto di CC. Per confermare tale sospetto diagnostico, abbiamo pertanto investigato l'eventuale presenza di lesioni mixomatose, effettivamente confermate dall'esame ecocardiografico (mixoma in atrio sinistro).

## CONCLUSIONI

La diagnosi clinica di Carney Complex è confermata dalla presenza di due o più criteri maggiori, o da un criterio minore in concomitanza di un parente di primo grado affetto. Mutazioni nel gene PRKAR1A sono responsabili di questa sindrome. Il nostro paziente presenta 4 criteri maggiori: macchie cutanee pigmentate con tipica distribuzione, mixoma cardiaco, acromegalia secondaria ad adenoma GH-secernente, noduli tiroidei.