

Malattia di Cushing in età pediatrica

Dott. Sabino Pesce

U.O.C. di Endocrinologia e Malattie Metaboliche

O.P. “Giovanni XXIII” – Bari

Paziente di sesso maschile giunto alla ns. osservazione alla età di 13 aa. per bassa statura.

L'anamnesi fisiologica e familiare evidenziano una familiarità per tireopatia non meglio definita ed ipertensione, con target staturale familiare di cm. 167-178.

Alla 1^a visita il paziente presenta statura di cm. 135 con peso di 40 kg e stadio di sviluppo puberale corrispondente al 2-3 st. secondo Tanner con volume testicolare di 3 ml. Presenza di striae cutanee rosacee non giustificate dal peso in eccesso.

La radiografia della mano eseguita qualche giorno prima della visita (su indicazione del PLS) dimostrava un lieve avanzamento della età scheletrica rispetto alla età anagrafica.

Si consiglia ricovero.

Nel corso del ricovero sono state eseguite indagini ematochimiche di routine, esami ormonali di base e test ormonali dinamici oltre che esami strumentali che evidenziavano in particolare:

- bassi livelli di LH-FSH e testosterone non adeguati allo sviluppo puberale;
- normale secrezione di GH al test potenziato hGH arginina + GRF e SMC nella norma;
- elevati valori di Cortisolemia e ACTH sia basali che dopo test di soppressione con Desametasone;
- Cortisolemia delle 24 ore elevata;

Nel sospetto di Sindrome di Cushing ACTH dipendente è stata eseguita una RMN encefalo che ha evidenziato un microadenoma ipofisario.

Il paziente è stato così trasferito in ambiente Neurochirurgico e sottoposto ad intervento di rimozione della lesione.

Ha iniziato una terapia con idrocortisone alla dose di 20 mg/m² con valori di ACTH rapidamente rientrati nei valori di normalità e riduzione della cortisolemia.

Il paziente è stato preso in carico e d'ora in poi segue ogni sei. Attualmente, a distanza di circa due anni dall'intervento il paziente assume anche levotiroxina con una buona crescita staturale associata ad un razionale calo ponderale; lo sviluppo puberale presenta una regolare progressione e la età ossea risulta corrispondente alla anagrafica di circa 15 aa.

Conclusioni

La Sindrome di Cushing è un raro caso di patologia surrenalica secondaria dell'infanzia.

Tale condizione deve essere sospettata in particolar modo quando siamo di fronte a rallentamento staturale con aumento di peso e statura al di sotto del 25-50 °C. Infatti solitamente una condizione simile va ricercata nel Deficit di ormone somatotropo, nell'Ipotiroidismo, nello Pseudoipoparatiroidismo ed infine nella S. di Cushing.

La presenza di un valore elevato di ACTH associato ad elevato valore di cortisolemia sia basale che dopo test di soppressione con desametasone rinforza il sospetto diagnostico di lesione centrale confermata successivamente dall'imaging.