

IPOPITUITARISMO ANTERIORE CONGENITO AD ESORDIO TARDIVO E CARCINOMA PAPILLARE DELLA TIROIDE

ABSTRACT

L'ipopituitarismo congenito è una rara condizione caratterizzata da uno o più difetti degli ormoni anteroipofisari. In alcuni casi sono descritti mutazioni di fattori di trascrizione che regolano lo sviluppo embrionale dell'ipofisi ma nella maggior parte dei casi non si identificano difetti genetici. Il quadro clinico si può presentare nel periodo neonatale ma anche nell'infanzia o tardivamente nell'adolescenza. Si descrive una caso di ipopituitarismo congenito ad esordio clinico tardivo. Il trattamento con GH (oltre all'altra terapia sostitutiva) in questo paziente ha ulteriormente migliorato il quadro clinico.

PRESENTAZIONE DEL CASO

Il paziente MFM dell'età di 21 anni giunse all'osservazione per "ipotiroidismo". Il TSH eseguito durante una serie di accertamenti eseguiti per profondo malessere, astenia e anoressia aveva mostrato valori di 5.8 mU/L (v.n. fino a 4.3). Dall'anamnesi familiare non si rilevava niente di significativo. Dall'anamnesi fisiologica viene riferito uno sviluppo psicosomatico ritardato e un "miglioramento" in seguito ad un trattamento con testosterone non meglio precisato prescritto da un medico. Dall'anamnesi patologica si rilevava un quadro ingravescente di astenia e fatigabilità negli ultimi anni peggiorato nei 6-8 mesi precedenti con anoressia e lieve calo ponderale.

Obiettivamente condizioni generali discrete. Altezza 158 cm, peso 49 kg. Pilozio molto scarsamente rappresentato. Barba pressochè assente "facies ipogonadica" Tiroide palpabile con almeno due noduli diametro max 2 cm. Tessuto adiposo normalmente rappresentato. P.A. 100-60. Sviluppo genitale ai limiti della norma inquadrabile con un G4

Indagini ormonali: TSH 6.1 mU/ml, FT4 <0.30 pg/ml, ACTH 7 pg/ml, cortisolo 4,1 microg/dl (ore 8), PRL 2 ng/ml, FSH 0.20 mU/ml, LH 0.69 mU/ml, testosterone totale 1.0 ng/ml, Esami ematochimici normali con l'eccezione di colesterolo LDL 180 mg/dl e HDL 41 mg/dle.

Eco tiroide: nodulo a carico del lobo dx di 2.3X2.0X2.3 cm ipoecogeno. Nodulo a carico del lobo sn di 1.6 X 1.2 x 2.0 cm isoecogeno. FNA a sn: carcinoma papillare della tiroide.

RMN sellare con contrasto: sella vuota primaria, ectopia della neuroipofisi.

La conclusione diagnostica fu di ipopituitarismo anteriore e carcinoma papillare della tiroide (CPT)

TRATTAMENTO E FOLLOW-UP

Il paziente fu inizialmente trattato con cortone acetato 25 l cp più mezza e L-T4 75 mg/die con miglioramento della anoressia e parzialmente dell'astenia, normalizzazione del FT4 dopo 30 gg. Fu quindi programmato intervento di tiroidectomia totale con conferma istologica di CTP (pT2,Nx,Mx Stadio I). Il paziente fu quindi sottoposto a terapia radiometabolica con bassa attività di 131I. Dopo l'intervento fu iniziata anche terapia con testosterone con ripristino dei livelli plasmatici. Il paziente mostrò un netto miglioramento della sintomatologia mostrando peraltro un incremento ponderale e la persistenza di parametri metabolici non ottimali (colestrolo LDL 140 HDL 43). Il paziente aveva un impiego come manovale/muratore e la fatigabilità seppur migliorata era ancora importante e tutt'ora persisteva lieve difetto del tono dell'umore. In considerazione dell'ottima prognosi del CPT fu comunque deciso anche trattamento con GH (Norditropin 0.3 mg die). Dopo tale terapia il paziente recuperò un completo benessere stabile fino a 10 anni di follow-up finchè il paziente si è trasferito in altra sede.

CONCLUSIONI

L'ipopituitarismo congenito è raro e talora associate a disturbi embriogenetici della linea mediana cosa che in questo paziente erano assenti. Una intenta indagine anmnestica avrebbe potuto far sospettare la causa e permettere un recupero della crescita. Il trattamento ormonale sostitutivo ha permesso un ripristino del completo benessere. La comorbidità oncologica poteva costituire un deterrente alla terapia con GH, ma in questo caso visto il grave deficit e sintomatologia clinica è stato introdotta con ottimo risultato e senza pregiudicare la prognosi oncologica.