

Acromegalia e sindrome di Morris, descrizione di un caso clinico.

S.A. De Sanctis 1, S. Chiloiro 1, A. Giampietro 1, L. Lauretti 2, M. Gessi 2, G. Rindi 3, A. Olivi 2, A. Pontecorvi 1, L. De Marinis 1, F. Doglietto 2, A. Bianchi 1.

1. ENDOCRINOLOGIA E DIABETOLOGIA, POLICLINICO A. GEMELLI Roma,
2. NEUROCHIRURGIA, POLICLINICO A. GEMELLI Roma,
3. ANATOMIA PATOLOGICA, POLICLINICO A. GEMELLI, Roma.

INTRODUZIONE

La sindrome di Morris è un raro disturbo X-linked in cui i pazienti con cromosomi XY (corrispondenti ad un genotipo maschile) sviluppano caratteri sessuali femminili. L'acromegalia è una malattia rara legata ad un'eccessiva produzione di ormone della crescita (GH) e di fattore di crescita insulinico-I (IGF-I). Raramente, è stato riportato che l'acromegalia è associata a una microduplicazione del gene GRP 101, sito nella regione cromosomica Xq26.3, responsabile di una forma di acro-gigantismo ad esordio precoce. Tuttavia, non sono mai stati documentati in letteratura casi di acromegalia associati alla sindrome di Morris.

CASO CLINICO

Presentiamo il caso di una donna di 49 anni con sindrome di Morris, diagnosticata nel 1992 e sottoposta a gonadectomia e successiva terapia ormonale sostitutiva per circa 15 anni, giunta alla nostra attenzione nel Giugno 2022 dopo l'asportazione di un somatotropinoma. La diagnosi di acromegalia era stata sospettata dal riscontro della facies tipica e dalla crescita delle estremità acrali, iniziata almeno 10 anni prima. La paziente inoltre era stata sottoposta ad un intervento chirurgico di riduzione mandibolare e all'asportazione di un adenoma tubulare del colon nel 2010.

CONCLUSIONI

Il quadro clinico, di laboratorio e morfologico documentava dunque la remissione dall'acromegalia. Il nostro caso clinico descrive per la prima volta a nostra conoscenza l'associazione tra sindrome di Morris e acromegalia. Dato che si tratta di una condizione molto rara, sono necessari ulteriori studi genetici per dimostrare l'associazione genetica tra queste due patologie.

Nel Giugno 2021, la paziente ha eseguito il dosaggio random di GH, IGF-I e prolattina (PRL) che sono risultati alterati (GH: 7.14 mcg/L, IGF-I: 686 ng/mL, PRL: 17.9 ng/mL). I valori di GH dopo OGTT con 75 grammi di glucosio hanno mostrato una risposta paradossale (60 minuti dopo la somministrazione di glucosio il GH era 8.99 mcg/L, mentre dopo 120 minuti il GH era 13.40 mcg/L). Infine, una risonanza magnetica ipofisaria con contrasto ha mostrato la presenza di una lesione intrasellare di 8 mm. Pertanto, nel Settembre 2021 è stata eseguita una resezione transfenoidale del tumore ipofisario. L'esame istologico ha confermato la diagnosi di somatotropinoma, con immunoistochimica positiva diffusamente per il GH e debolmente e focalmente per PRL, con espressione anche di Pit-1, p53, SSTR2A, sinaptofisina e CAM5.2 e con Ki-67=1%.

La paziente riportava nella storia clinica precedente: gozzo multinodulare della tiroide, ipotiroidismo primario in trattamento con Levotiroxina, ipovitaminosi D in terapia sostitutiva con Colecalciferolo, ipertensione arteriosa in trattamento con beta-bloccanti e diuretico tiazidico, obesità (BMI 40).

All'ultimo follow-up presso il nostro Centro, nel Giugno 2023, la paziente si è presentata in discrete condizioni cliniche generali, con miglioramento dei sintomi correlati all'acromegalia, normalizzazione dei valori basali di GH (0.1 ng/ml) e IGF-I (84 ng/ml) e risonanza magnetica ipofisaria negativa per segni di recidiva.

