

Alberto Madinelli^{1,2}, Irene Tizianel^{1,2}, Alessandro Bavaresco^{1,2}, Alice Sorgato^{1,2}, Filippo Ceccato^{1,2} e Chiara Sabbadin^{1,2}

1. UOC Endocrinologia, Azienda Ospedale – Università degli Studi di Padova
2. Dipartimento DIMED – Università degli Studi di Padova

Corresponding author: Alberto Madinelli (alberto.madinelli@studenti.unipd.it)

Introduzione e Background

La cardiomiopatia indotta da catecolamine è una rara complicanza della sindrome feocromocitoma-paraganglioma (fino all'11% dei casi di feocromocitoma, incidenza sindrome PPGL 8 casi/1.000.000) (1). Nel caso qui descritto, l'esordio clinico è stato dominato da una grave cardiopatia, senza la classica sintomatologia del feocromocitoma.

Descrizione del Caso

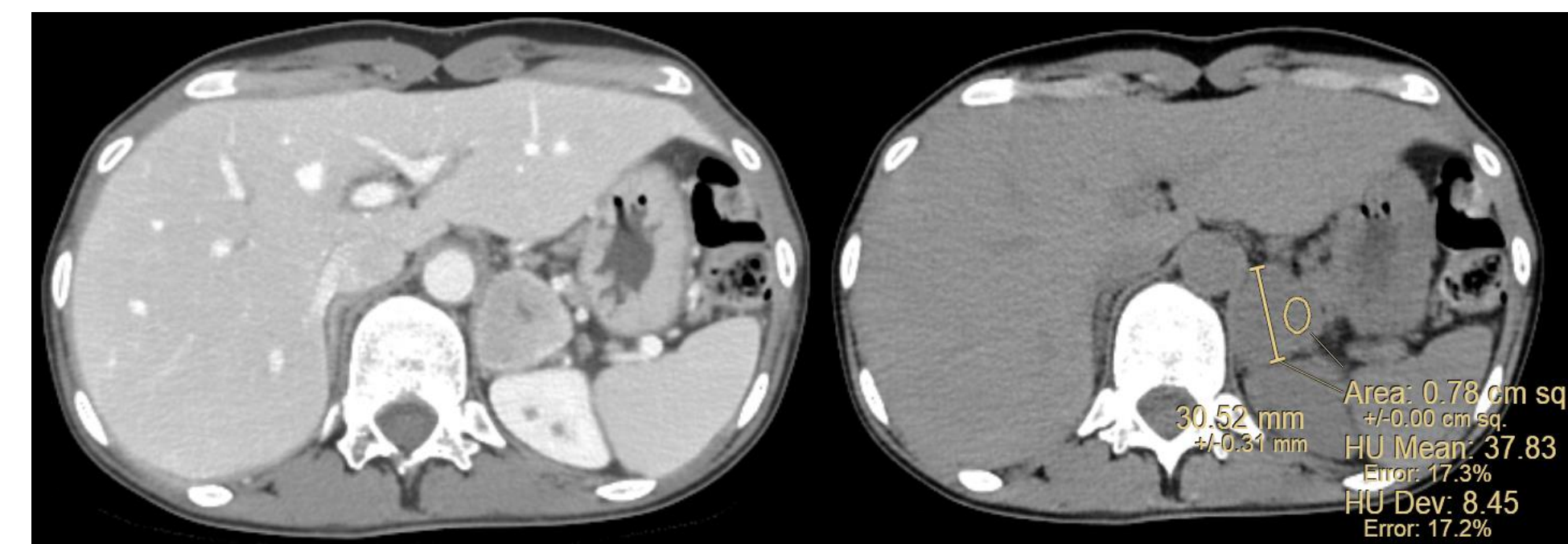
Una donna di 24 anni, sportiva agonista senza precedenti medici rilevanti, presenta sintomi simil-influenzali e gastroenterite dopo un viaggio in Egitto. Nonostante un ciclo di amoxicillina, nelle settimane successive sviluppa edemi declivi, ridotta tolleranza allo sforzo, dispnea parossistica notturna con sudorazione profusa. Accedeva quindi al Pronto Soccorso, dove l'ecocardiogramma rivela un **ventricolo sinistro severamente dilatato con ipocinesia diffusa e disfunzione sistolica grave (FE 28%)**, associata a versamento pleurico bilaterale. Una successiva angio-TC toracica rileva embolia polmonare per cui la paziente viene ricoverata in Cardiologia.



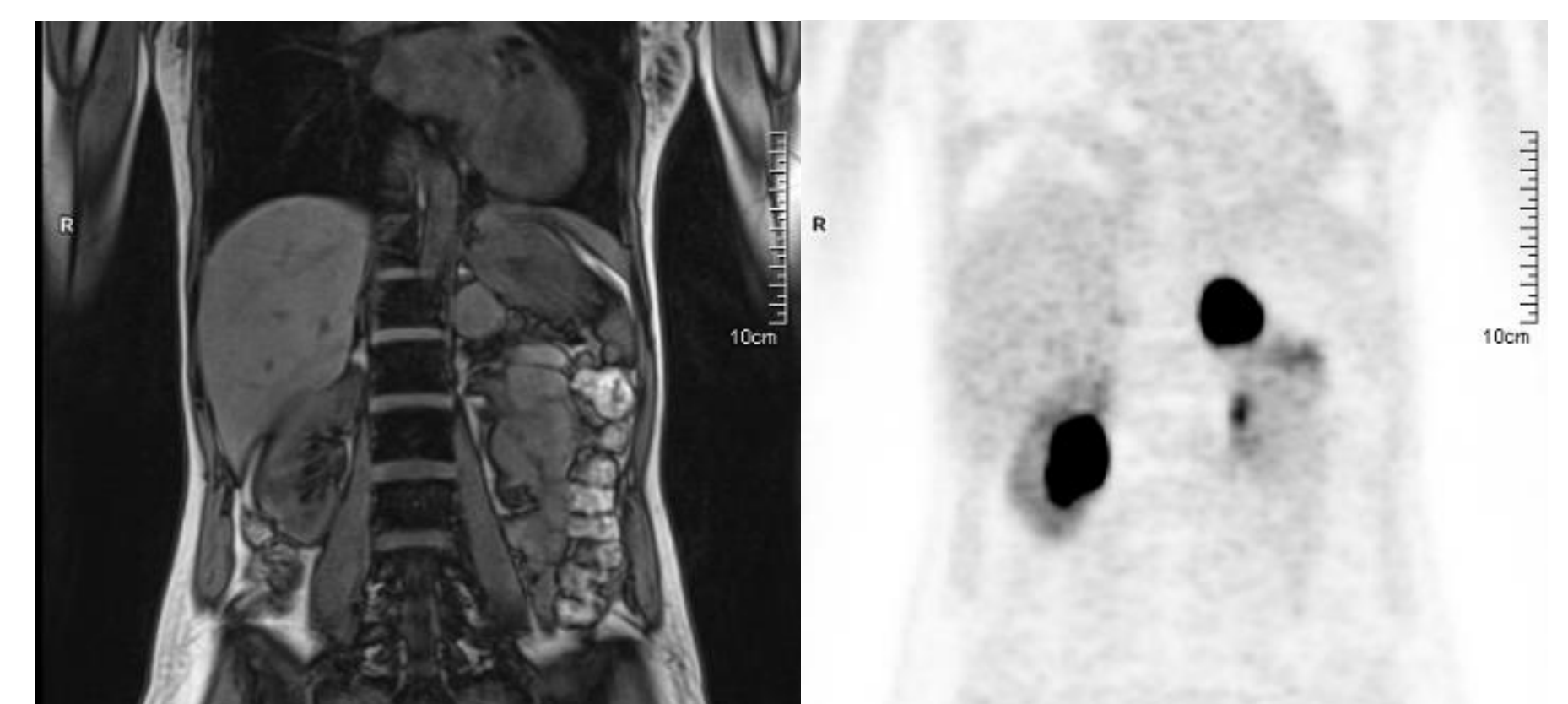
24 aa



All'ingresso presenta ipertensione (137/105 mmHg) con segni di congestione cardiaca, e gli esami rilevano uno stato infiammatorio (PCR 167, PCT 3,89); viene così eseguita una risonanza magnetica cardiaca che suggerisce la presenza di un processo miopericarditico. La coronarografia e la biopsia endomiocardica escludono cause ischemiche o infettive, confermando una cardiomiopatia dilatativa. L'ecoaddome eseguito per alterazione degli enzimi epatici rileva un **incidentaloma surrenalico**, confermato dalla successiva TC addominale, con riscontro di **lesione di 29 mm al surrene sinistro con contrast-enhancement periferico**. La paziente, nel frattempo, mostra un rapido miglioramento clinico con recupero della frazione di eiezione (FE 47%) e regressione della dilatazione ventricolare, non completamente giustificabile dalla terapia anti-scompenso.

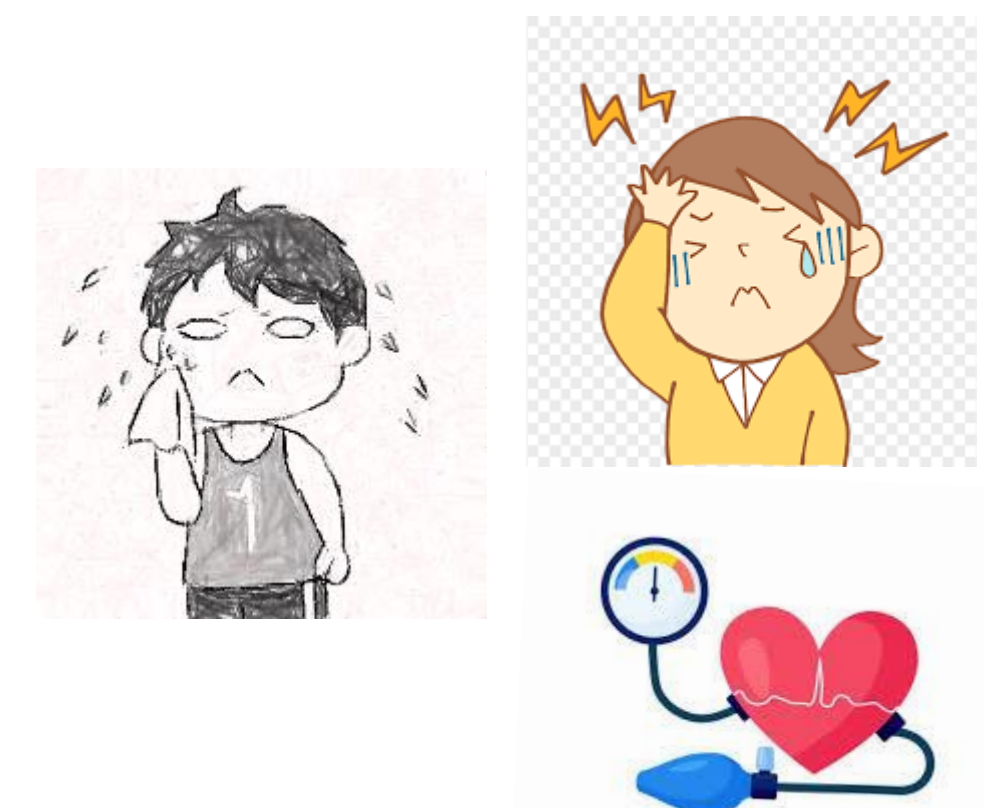


Su nostra indicazione, viene richiesto il dosaggio delle metanefrine urinarie che conferma la diagnosi di feocromocitoma (**U-normetanefrine 11.10**, v.n. 0.01-2.13 umol/l; **U-noradrenalina 2638 nmol**, v.n. 40-600 nmol). La paziente, perciò, viene trattata con doxazosina, riuscendo a sospendere gradualmente la terapia anti-scompenso con buon controllo pressorio. Successivamente l'imaging con **PET-18DOPA** non evidenzia altre localizzazioni della malattia e la paziente viene sottoposta a surrenectomia. L'esame istopatologico conferma un feocromocitoma con score PASS 9 e GAPP 6, suggerendo un potenziale comportamento biologico aggressivo, nonostante i test genetici siano risultati negativi.



Discussione

Questo caso illustra una presentazione atipica della sindrome PPGL, caratterizzata principalmente da manifestazioni cardiache. La paziente aveva lamentato episodi pregressi di cefalea, sudorazione profusa, cardiopalmo e ipotensione ortostatica, che tuttavia erano stati sottovalutati, attribuendoli a condizioni comuni come emicrania, eccesso di stimolanti o sindrome premenstruale. La misurazione delle catecolamine plasmatiche in PS avrebbe potuto forse accelerare la diagnosi. Nonostante l'assenza di mutazioni genetiche rilevabili, valori elevati degli score PASS e GAPP all'esame istopatologico suggeriscono un comportamento potenzialmente maligno del tumore (2). Questo solleva interrogativi sulla gestione a lungo termine della paziente.



Take Home Messages

Nelle cardiomiopatie dilatative in pazienti giovani è essenziale considerare anche cause endocrine rare come il feocromocitoma. L'anamnesi dettagliata e una valutazione accurata degli esami di imaging sono cruciali; la massa surrenalica era già visibile all'angioTC iniziale. La giovane età della paziente e i punteggi elevati di PASS e GAPP indicano la necessità di un follow-up stretto, anche in assenza di mutazioni genetiche

Bibliografia

- Alicja Szatko et al, *Pheochromocytoma/paraganglioma-associated cardiomyopathy*, Front Endocrinol (Lausanne) 2023 Jul 13;14:1204851. doi: 10.3389/fendo.2023.1204851
- Heather Wachtel et al, *Predicting Metastatic Potential in Pheochromocytoma and Paraganglioma: A Comparison of PASS and GAPP Scoring Systems*, J Clin Endocrinol Metabol 2020 Dec 1;105(12):e4661-e4670. doi:10.1210/clinem/dgaa608.

