



Il feocromocitoma bilaterale nelle sindromi genetiche

E. Pagin¹, M. Torchio¹, A. Sorgato¹, G. Bovo¹, I. Tizianel¹, C. Mian¹, F. Ceccato¹, C. Sabbadin¹

¹U.O.C. Endocrinologia, Dipartimento di Medicina-DIMED, Azienda Ospedale Università di Padova

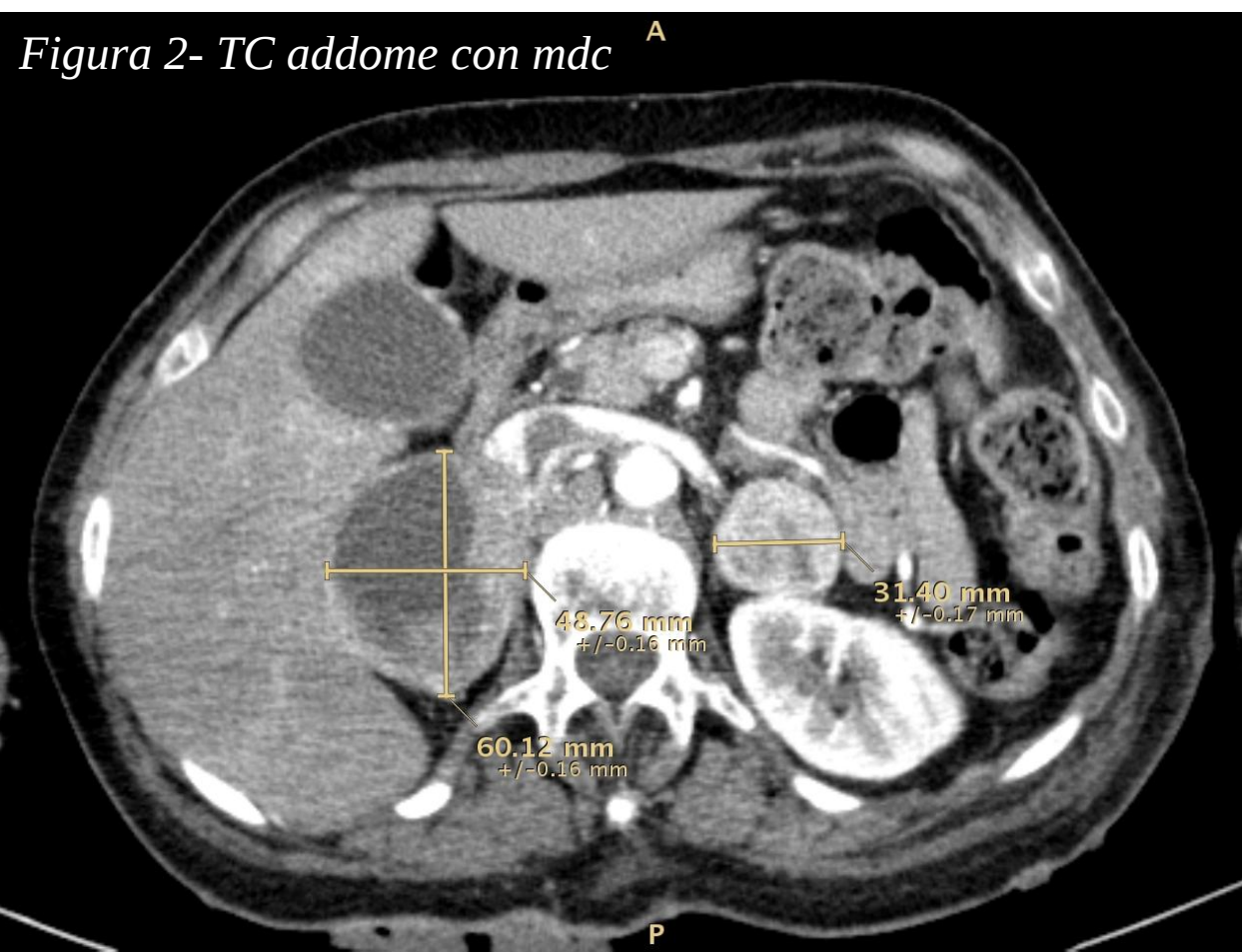
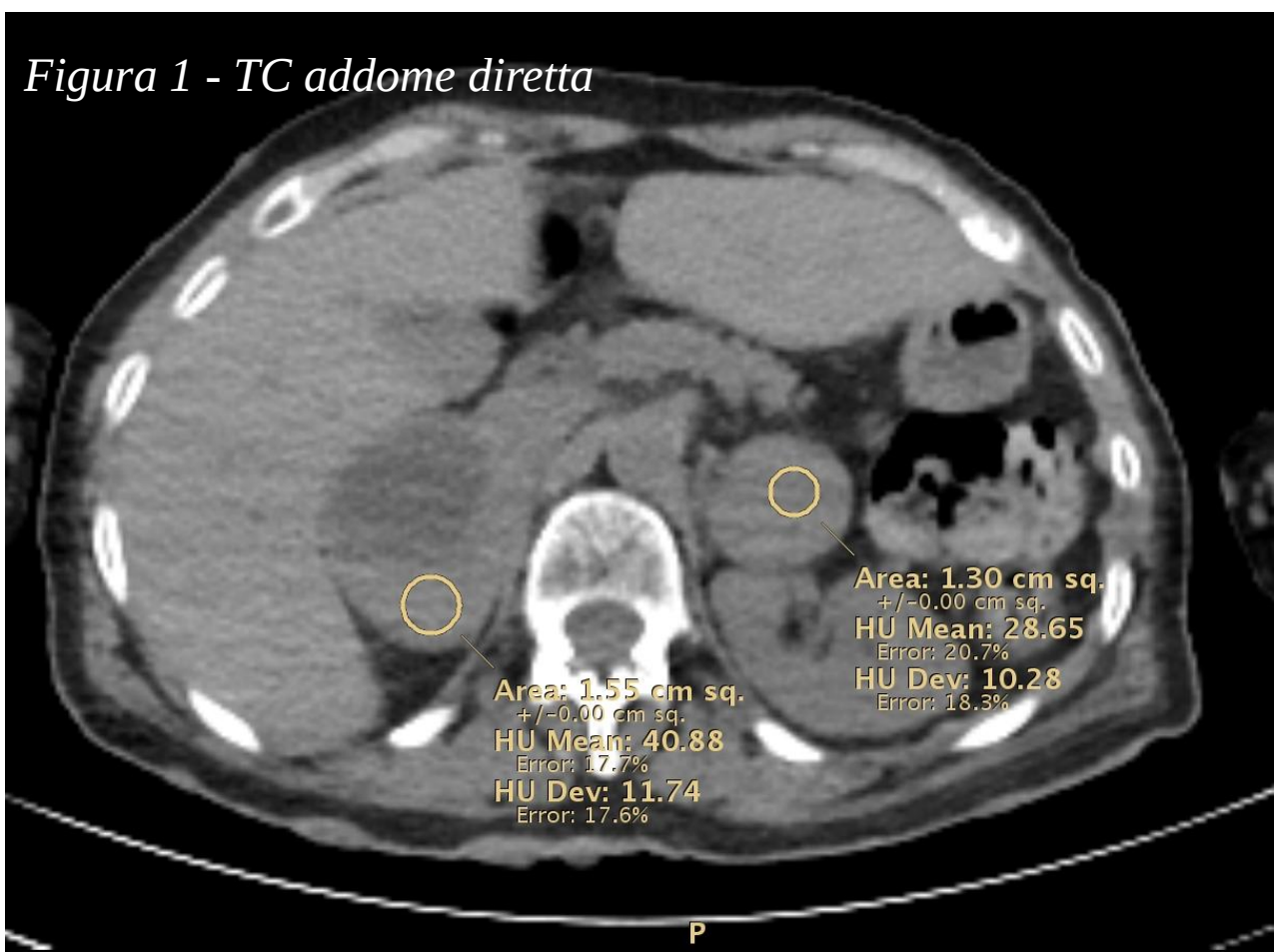
Background

La sindrome feocromocitoma-paraganglioma comprende un gruppo di rari tumori neuroendocrini. I feocromocitomi sono i più frequenti (85%), derivano dalla midollare del surrene e producono una o più catecolamine (adrenalina, noradrenalina, dopamina) (1). Il feocromocitoma bilaterale è estremamente raro e prevalentemente ereditario, e si associa a: neoplasia endocrina multipla (MEN) 2A, MEN-2B, sindrome di von Hippel-Lindau (VHL), mutazioni del gene MAX, neurofibromatosi tipo 1 (NF1) (2,3).

Caso clinico

Paziente donna di 57 anni, affetta da NF1 non in follow-up; esiti di emisindrome sinistra per emorragia cerebrale in corso di picco ipertensivo nel 2017 non investigato; diabete mellito tipo 2 in ADO.

Veniva ricoverata presso un ospedale periferico per fratture costali e vertebrali in seguito a caduta accidentale. Durante la degenza si assisteva alla comparsa di crisi ipertensive di difficile gestione in corso di terapia con oppioidi endovena per il dolore da fratture.



Veniva eseguita TC addome con mdc per algie addominali con riscontro incidentale di voluminose masse surrenaliche bilaterali:

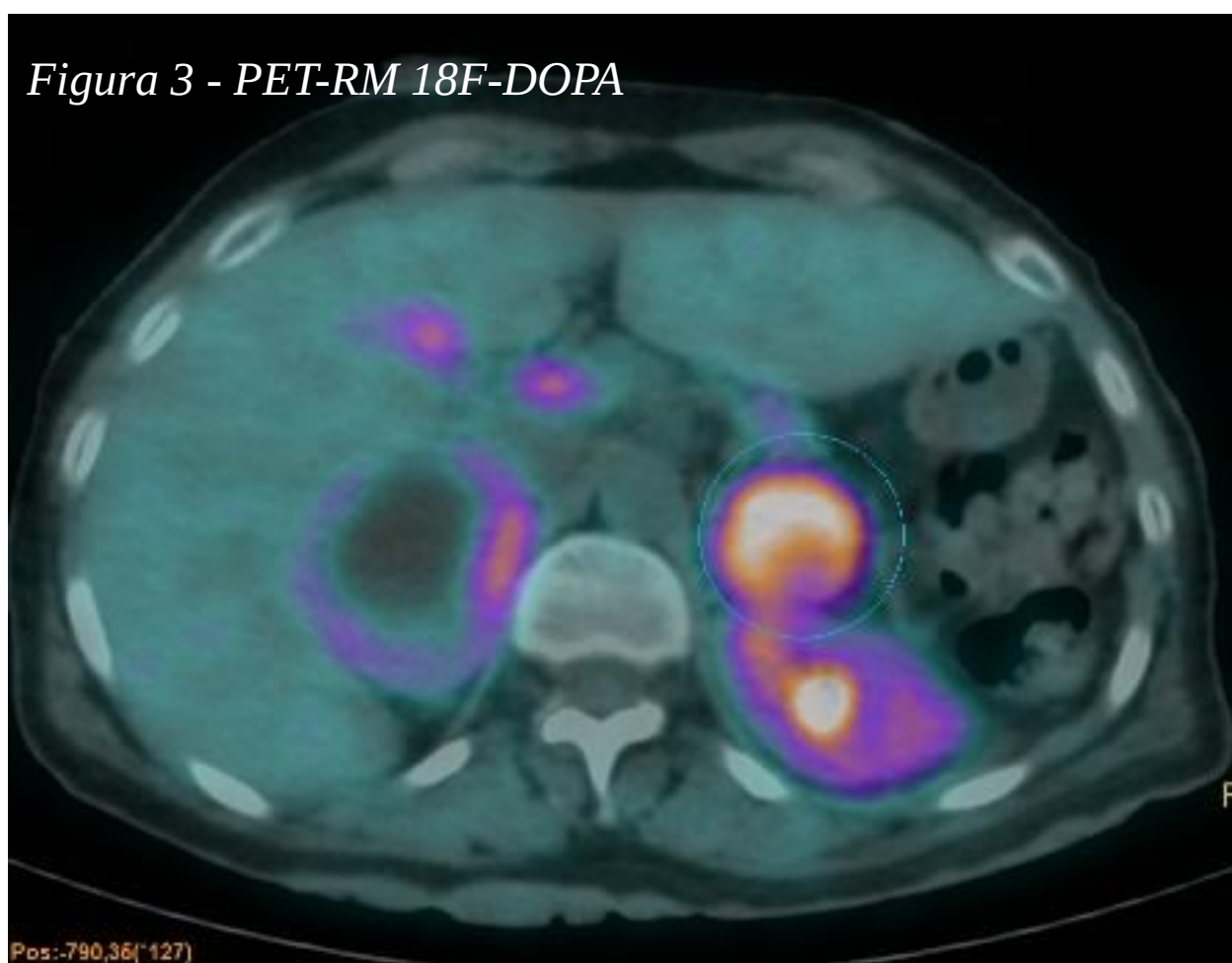
- a destra di 6 cm, con ampia componente colliquata
- a sinistra 3 cm.

Entrambe le masse presentavano HU > 10.

La paziente veniva quindi trasferita presso il nostro reparto e nel sospetto di un feocromocitoma bilaterale, si avviava terapia con alfa-litico (doxazosina 2 mg x 3 vv/die) con ottimo controllo pressorio; monitoraggio del bilancio di entrate-uscite e sospensione dei farmaci facilitanti una crisi ipertensiva da feocromocitoma.

Venivano eseguiti dosaggi di metanefrine, normetanefrine e dopamina urinarie, risultate aumentate, e imaging nucleare con PET-RM 18F-DOPA, che confermava una captazione surrenalica bilaterale.

Esami di laboratorio	Valori	Intervallo di riferimento
U-Metanefrine	5,3* umol/24h	0,01 – 1,62
U-Normetanefrine	2,66* umol/24h	0,56 – 2,39
U-Dopamina	2606* nmol/24h	400 - 2600
U-Cortisolo	17 nmol/24h	16 - 168



La paziente veniva quindi presa in carico per intervento di surrenectomia bilaterale.

Discussione

Questo caso clinico sottolinea come il feocromocitoma bilaterale sia frequentemente associato a sindromi genetiche (60-90% dei casi) (2). Sebbene il feocromocitoma sia una neoplasia molto rara nella popolazione generale, la NF1 è al contrario una condizione ad elevata prevalenza (1/3000) (3). È pertanto raccomandato in questi soggetti screening annuale e attento monitoraggio pressorio (1). In questo caso la paziente non era presa in carico da nessuno. È verosimile che ci sia stato un ritardo diagnostico, dato che l'evento cerebrovascolare presentato 7 anni prima dalla nostra paziente poteva già essere un segno della malattia surrenalica sottostante, essendo stato scatenato da una crisi ipertensiva.

Conclusioni

Il feocromocitoma rimane una patologia dalla presentazione clinica a volte subdola e misdiagnosticata nella popolazione generale. Nei soggetti con maggior predisposizione genetica allo sviluppo di feocromocitomi, come i malati di NF1, lo screening periodico è fondamentale per evitare un ritardo diagnostico con possibili complicanze cerebro-cardiovascolari anche gravi e permanenti.

Bibliografia

1. Lenders, J. W. M. *et al.* Pheochromocytoma and Paraganglioma: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* **99**, 1915–1942 (2014).
2. Lider Burciulescu, S. M. *et al.* Bilateral pheochromocytomas: clinical presentation and morbidity rate related to surgery technique and genetic status. *Endocrine Connections* **13**, e230466 (2024).
3. Buffet, A., Burnichon, N., Favier, J. & Gimenez-Roqueplo, A.-P. An overview of 20 years of genetic studies in pheochromocytoma and paraganglioma. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism* **34**, 101416 (2020).