



promise
Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro"

24° Congresso Nazionale AME

Civico Di Cristina Benfratelli
Azienda di Rilievo Nazionale ad Alta Specializzazione

NON E' SEMPRE GRAVES. QUANDO L'ESOFTALMO INGANNA: UN CASO CLINICO OLTRE LA TIROIDE

Monti M. L.^{1,2}, Traina M. C.^{1,2}, Pollicino C.^{1,2}, Lauria S.², Corrao S.^{1,2}

1. Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo, Italia

2. Dipartimento di Medicina Clinica, U.O.C. Medicina Interna iGR, ARNAS Civico, Di Cristina, Benfratelli, Palermo, Italia
monti.martina.lucia@gmail.com

Introduzione e Background: L'esoftalmo bilaterale rappresenta un segno clinico spesso associato a patologie di natura endocrina, infettiva, infiammatoria, neoplastica o metabolica/da accumulo [1]. Un uomo di 65 anni giungeva alla nostra osservazione per un grave esoftalmo bilaterale a rapida evoluzione. L'insolita presentazione clinica ha reso necessario un approfondito iter diagnostico e un approccio multidisciplinare, che ha infine condotto all'identificazione di una diagnosi rara e inaspettata.

Presentazione del caso clinico: Uomo di 65 anni, contadino ed ex fumatore, con sindrome metabolica (ipertensione arteriosa, diabete mellito di tipo 2, ipocolesterolemia HDL e obesità viscerale) e gozzo multinodulare normofunzionante.

Il paziente giungeva alla nostra osservazione, inviato dalla U.O. Chirurgia Maxillo-Facciale, presso cui era degente per essere sottoposto a chirurgia decompressiva delle orbite, al fine di indagare le possibili cause di tale esoftalmo bilaterale severo in progressione, associato a chemosi e papilledema, che aveva risposto solo parzialmente a terapia steroidea sistemica.

Indagini condotte presso altro P.O. (TC encefalo, TC collo/torace, RM orbite ed encefalo) avevano mostrato ispessimento dei muscoli extraoculari, aumento del grasso periorbitario, edema delle ghiandole lacrimali, proptosi marcata fino a 38 mm e alterazioni dei nervi ottici, oltre a lesioni gliotiche aspecifiche.

Durante la degenza presso la nostra U.O.C. il paziente è stato sottoposto a tarsorrafia bilaterale, infiltrazioni corticosteroidi locali e terapia steroidea sistemica ad alto dosaggio, con monitoraggio clinico e laboratoristico intensivo. Sono state inoltre condotte indagini sierologiche ed ulteriori indagini strumentali (TC con mdc, PET-TC, RM) che hanno evidenziato noduli multipli a livello epatico, splenico, surrenalico e renale, linfadenopatie diffuse e versamento ascitico, suggerendo una possibile patologia linfoproliferativa o infiltrativa sistemica. La diagnosi definitiva è stata posta grazie all'esame istologico del grasso periorbitario dell'occhio destro, che ha rivelato infiltrazione neoplastica da melanoma maligno. La successiva biopsia di una lesione cutanea dorsale sospetta, riscontrata in corso di esame obiettivo, ha poi confermato la diagnosi di melanoma nodulare polipoide, successivamente sottoposto ad indagini di biologia molecolare, che hanno evidenziato mutazione BRAF positiva e mutazione PDL1 negativa. Dato fondamentale per la scelta della terapia appropriata

Categoria	Esempi	Clinica tipica	Diagnosi
Infettive	Cellulite orbitaria, Ascesso, Trombosi seno cavernoso, Mucormicosi	Acuto, febbre, dolore, esoftalmo teso, rischio intracranico	TC/RMN orbita e seni, emocromo, emocolture
Infiammatorie	Pseudotumor orbitaria, Sarcoidosi,	Dolore acuto, edema palpebrale, risponde a steroidi	RMN orbita, test autoimmunità, risposta a steroidi
Endocrinologiche	Oftalmopatia tiroidea (Basedow-Graves)	Cronico, bilaterale, retrazione palpebrale, diplopia	Clinica, ormoni tiroidei, imaging orbite
Neoplastiche	Metastasi (mammella, polmone, melanoma), Linfoma,	Subacuto/cronico, massa solida, diplopia, deficit visivo	TC/RMN orbita, biopsia, stadiazione
Metaboliche/da accumulo	Amiloidosi, Mucopolisaccaridosi, Gaucher, Niemann-Pick	Cronico indolore, infiltrativo, deformità cranio-facciali	Biopsia, test genetici/metabolici, RMN

Tabella 1: Cause di esoftalmo bilaterale



Fig.1 Paziente con grave esoftalmo bilaterale



Fig. 2 Lesione sospetta sottoposta a biopsia che ha permesso di confermare la diagnosi di melanoma maligno

Discussione: Considerate la presentazione tardiva e l'evoluzione rapidamente progressiva della patologia, l'elaborazione di multiple ipotesi diagnostiche e l'adozione di un approccio multidisciplinare si sono rivelate essenziali per il tempestivo inquadramento diagnostico. Tuttavia, il decesso del paziente ha preceduto la possibilità di intraprendere un percorso terapeutico mirato.

Take Home Messages: Manifestazioni tipiche del Morbo di Graves possono, talvolta, nascondere patologie più aggressive come un melanoma metastatico, sottolineando l'importanza di un'accurata valutazione diagnostica e di considerare diagnosi alternative nei pazienti con presentazioni atipiche e/o mancata risposta a trattamento.

BIBLIOGRAFIA

[1] Klingenstein A, Hintschich C. Leitsymptom Protrusio bulbi – diagnostisches Management [Diagnostic Management of Exophthalmos]. Klin Monbl Augenheilkd. 2017 Jan;234(1):53-58. German. doi: 10.1055/s-0042-121809. Epub 2017 Jan 30. PMID: 28135745.