

IPOGLICEMIA IN SINDROME DI EHLERS DANLOS: UN'ASSOCIAZIONE RARA O SOTTOSTIMATA?

I. Comune¹, M. Pellegrino¹, F. Arecco¹, C. Bona¹, E. Castellano¹, A. Craparo¹, C. Baffoni¹, A. Pia¹

¹S.C. Endocrinologia, Diabetologia e Metabolismo - Azienda Ospedaliera S. Croce e Carle, Cuneo

INTRODUZIONE E BACKGROUND

La sindrome di Ehlers Danlos (EDS) comprende un gruppo di disordini del tessuto connettivo caratterizzati da instabilità articolare, iperestensibilità cutanea e fragilità tissutale. Tra le condizioni associate alla EDS è frequente il riscontro di forme di disautonomia, sindrome da tachicardia posturale ortostatica (POTS), alterata motilità intestinale e dolore cronico.

PRESENTAZIONE DEL CASO

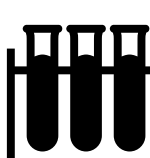


Donna di 25 anni affetta da EDS ipermobile

- Anamnesi: numerosi ricoveri per interventi ortopedici, ipoacusia neurosensoriale, POTS, pubertà precoce, PCOS, alterata glicemia a digiuno e spiccato iperinsulinismo in obesità di I grado, algie diffuse croniche con epigastralgie, dismotilità intestinale e dolori addominali secondari ad EDS e responsivi a terapia antalgica con metadone ad alte dosi
- In corso di terapia cronica con oppioidi, si riscontravano iperprolattinemia ed iposurrenalismo secondario iatrogeno, trattati con cabergolina e cortone acetato a dosi sostitutive
- Con la correzione dell'iposurrenalismo miglioravano alcuni sintomi (epigastralgie, astenia), ma persistevano crisi di malessere con successivo riscontro di ipoglicemie sia post prandiali che notturne
- Per prevenire gli episodi ipoglicemici, la paziente aveva aumentato il consumo di cibi calorici, con conseguente incremento ponderale



Ricovero in Endocrinologia per ipoglicemie ricorrenti



Diagnostica

Test del digiuno	
Glicemia	43 mg/dL
Insulina	2.5 µIU/mL
Peptide C	0.5 ng/mL
Cortisolo (al termine)	28 ug/dL

- ✓ Esclusa ipoglicemia insulino-dipendente
- ✓ Escluso iposurrenalismo da malassorbimento di cortone
- ✓ RM pancreas: negativa
- ✓ Anticorpi anti-insulina: negativi



Sospetto diagnostico:
sindrome ipoglicemica
correlata a EDS, associata a
insulinoresistenza e
disautonomia



Trattamento

- Posizionamento di sensore glicemico allarmato e revisione delle norme dietetiche
✗ persistenza di episodi ipoglicemici, specie notturni e non avvertiti
- Terapia ex juvantibus con diazossido a dosaggio progressivamente crescente
✓ buona tolleranza e beneficio
- Ai controlli ambulatoriali degli ultimi mesi
✓ glicemia ben controllata con dieta e diazossido in dosi refratte (25+25+100+100 mg)
✓ non più necessario glucagone (prescritto al bisogno)

DISCUSSIONE

In letteratura vengono riportati 13 casi analoghi di ipoglicemia in EDS. Le ipoglicemie associate a EDS sembrerebbero più frequentemente postprandiali, ma anche esacerbate dall'attività fisica o notturne. Possibili fattori eziopatogenetici che legano l'ipoglicemia all'EDS sono le disfunzioni autonome, che possono compromettere la controregolazione aumentando la suscettibilità agli episodi ipoglicemici, e i disturbi gastrointestinali, quali il rapido svuotamento gastrico, la dismotilità ed il malassorbimento, che possono contribuire all'insorgenza dei sintomi post-prandiali e all'ipoglicemia. L'ampia sovrapposizione tra i sintomi derivanti dall'ipoglicemia e il quadro clinico correlato ai disturbi legati alla EDS rende necessaria un'attenta disamina diagnostica e un approccio multidisciplinare, oltre a nuovi studi a conferma dei meccanismi patogenetici alla base e volti ad indagare la reale prevalenza delle sindromi ipoglicemiche nel contesto della EDS.

TAKE HOME MESSAGES

La EDS è probabilmente sottodiagnosticata e può essere una causa misconosciuta di ipoglicemia. In questi casi, inoltre, il trattamento delle forme refrattarie alla dieta resta una sfida per il clinico.

BIBLIOGRAFIA

Saeed, Hamayle et al. "Hypoglycemia Associated With Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome." JCEM case reports vol. 2,11 luae205. 4 Nov. 2024, doi:10.1210/jcemcr/luae205

