



RELATORE: Dr Francesco Miconi

AFFILIAZIONE: Università degli studi di Perugia

**CASO CLINICO: Sindrome da Pseudo-Cushing
associata a celiachia in una ragazza di 12 anni**

Anamnesi

- **Si presenta una ragazza di 12 anni con familiarità per diabete e storia personale di ipercolesterolemia (colesterolo totale 218 mg/dl, trigliceridi 259 mg/dl) e obesità.**
- **Ha riscontrato un incremento ponderale di 6 kg negli ultimi 2 mesi con deposito di grasso alla base del collo.**
- **La ragazza lamenta inoltre l'insorgenza di strie rubre sulle cosce e sull'addome.**
- **Si rileva inoltre una acanthosis nigricans ascellare e inguinale e facies lunare.**

Ipotesi diagnostica

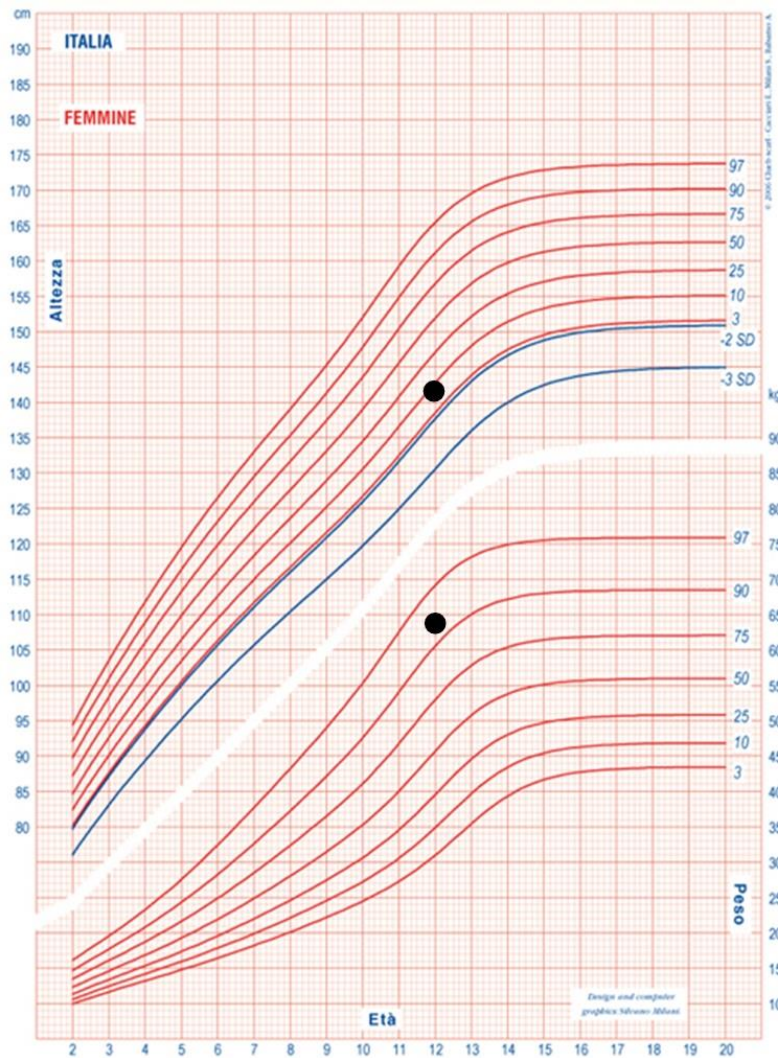
- **Morbo di Cushing?**
- **Sindrome di Cushing?**
- **Ipercortisolismo funzionale?**
- **Sindrome metabolica?**
- **Altro?**



Facies lunare

Approccio Clinico

- **Peso 64 kg, altezza 146 cm, BMI 30 kg/m²**
- **Stadio puberale P3T3**
- **PA 100/70 mmhg**
- **Circonferenza vita 90 cm**
- **Si programmano emocromo, biochimica clinica, glicemia, insulinemia, curva da carico, TSH, Ft3, Ft4, IgA totali, Ab anti-transglutaminasi, cortisolemia a mezzanotte, cortisoluria, ACTH, test da soppressione con desametasone a alte dosi.**



Centili di altezza e peso della paziente sulla curva di crescita di Cacciari.

Accertamenti Eseguiti

- **Emocromo: lieve leucocitosi 13000/mmc**
- **Biochimica clinica: nella norma**
- **Glicemia e insulinemia : nella norma**
- **Profilo tiroideo: nella norma**
- **Cortisolemia a mezzanotte: nei limiti**
- **Cortisoluria nelle 24 ore: 463 µg/ml (vn 20,9-292,3µg/24h)**
- **ACTH: nella norma**
- **Test da soppressione con alte dosi di desametasone: cortisolemia al mattino 1 ng/ml**

Risultati del percorso di terapia e aspetti nutrizionali correlati

Diagnosi di ipercortisolismo funzionale, noto come sindrome da Pseudo-Cushing.

Positività degli anticorpi antitransglutaminasi (62,10 U/ml), anti endomisio e della tipizzazione HLA DQ2 e DQ8.

Diagnosi di celiachia secondo i criteri ESPGHAN.

Inizio di dieta senza glutine e progressiva remissione del quadro di ipercortisolismo nelle visite di follow-up.

	Sindrome di Cushing	Sindrome da Pseudo Cushing	La nostra paziente
Definizione	L'insieme dei segni e sintomi causati da un eccesso di cortisolo.	Quadro clinico caratterizzato dalla presenza dei segni e sintomi del morbo di Cushing non causata da una alterazione dell'asse ipotalamo-ipofisi-surrene, spesso idiopatica.	
Cortisoloria	Molto aumentata	Moderatamente aumentata	463 µg/ml (vn 20,9-292,3 µg/24h)
ACTH sierico	Normale o alto nel morbo di Cushing causato da un adenoma ipofisario. Soppresso se c'è una secrezione di ACTH ectopico.	Normale o leggermente aumentato.	24,5 pg/ml (vn 10-70 pg/ml)
Test da soppressione con desametasone a alte dosi	La cortisolemia al mattino può persistere alta.	Il cortisolo al mattino è basso (<1 µg/ml)	1 µg/ml
Cortisolemia a mezzanotte	Alto (>1,8 µg/ml)	Normale (<1,8 µg/ml)	1,5 µg/ml

- **La nostra paziente presentava 3 dei criteri IDF della sindrome metabolica: circonferenza vita >90 ° centile, ipertrigliceridemia >150 mg/dl e colesterolemia HDL< 50 mg/dl.**
- **L'aumento ponderale ha causato problemi metabolici e l'ipercortisolismo.**
- **Diagnosi di celiachia fatta incidentalmente grazie allo screening sierologico.**
- **La paziente era sovrappeso alla diagnosi e non ha perso peso nel follow-up con dieta senza glutine.**

Conclusioni

- Il sovrappeso o l'obesità in alcuni pazienti celiaci può essere attribuita alla cosiddetta «compensatory hypotesis».
 - Si osserverebbe un aumentato assorbimento di nutrienti nei segmenti distali dell'intestino, non danneggiati dal processo autoimmune.
 - *Semeraro LA, Barwick KW, Gryboski JD. Obesity in celiac sprue. J Clin Gastroenterol. 1986;8:177-180.*
 - *Nutrients. 2014 Jan; 6(1): 207–220. Celiac Disease and Overweight in Children: An Update. Antonella Diamanti, Teresa Capriati et al.*
-

Prevalence of overweight/obesity in CD.
GFD: gluten-free diet; ND: not done.

Author (Year)	Country (Sample Size)	Overweight/Obesity at Presentation (%)	Overweight/Obesity after Initiating a GFD (%)
Aurangzeb (2010)	Australia & New Zealand (<i>n</i> = 25)	20.8/0	ND/ND
Venkatasubramani (2010)	Milwaukee, WI, USA (<i>n</i> = 143)	ND/5	ND/3
Balamtekin (2010)	Ankara, Turkey (<i>n</i> = 220)	ND/0.5	ND/ND
Valletta <i>et al.</i> (2010)	Italy (<i>n</i> = 149)	11/3	21/4
Reilly <i>et al.</i> (2010)	NY, USA (<i>n</i> = 142)	12.6/6	20/4
Norsa <i>et al.</i> (2011)	Italy & Israel (<i>n</i> = 114)	8.8/5.3	11.5/8.8
Brambilla <i>et al.</i> (2011)	Italy (<i>n</i> = 150)	11.3/0.7	9.4/0

- Circa il 19% dei pazienti celiaci ha un elevato BMI alla diagnosi.
 - In uno studio su 142 bambini celiaci tra i 13 mesi e i 19 anni, con un follow-up di 35 mesi dopo la eliminazione del glutine dalla dieta, il 75% dei pazienti sovrappeso alla diagnosi aveva perso peso.
 - Nei pazienti con un BMI normale alla diagnosi si era osservato un aumento di peso significativo dopo la dieta e il 13% era diventato sovrappeso.
 - *J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2011 Nov;53(5):528-31. Celiac disease in normal-weight and overweight children: clinical features and growth outcomes following a gluten-free diet. Reilly NR1, Aguilar K et al.*
-

Conclusioni

- La dieta senza glutine non garantisce un calo ponderale.
 - Fare attenzione agli alimenti senza glutine utilizzati.
 - A volte vengono scelti alimenti iperproteici o ipercalorici per migliorare la palatabilità della dieta senza glutine.
-

