

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**SHOCK DA PAURA: QUANDO È IL FEOCROMOCITOMA
A FAR BATTERE IL CUORE**

Laura Carbonara¹, Mariateresa Romaniello², Giorgia Grutter³

¹*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Bari "Aldo Moro"*

²*Dipartimento di Pediatria, Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" IRCCS, Università di Roma "Tor Vergata"*

³*UOC di Pediatria generale e DEA II livello, Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" IRCCS, Roma*

Indirizzo per corrispondenza: lauracarbonara95@gmail.com

INTRODUZIONE

Il feocromocitoma è un tumore neuroendocrino, raro in età pediatrica e frequentemente associato a sindromi genetiche quali la MEN2, la sindrome di Von Hippel-Lindau, la neurofibromatosi di tipo 1 e le mutazioni a carico dei geni *SDHB* e/o *SDHD*¹. Tipicamente si presenta con ipertensione, sudorazione, palpitazioni e cefalea, ma può raramente esordire con shock cardiogeno secondario a miocardiopatia catecolaminergica, una vera e propria miocardiopatia da stress, potenzialmente letale e spesso sottodiagnosticata.

CASO CLINICO

Bambino di 12 anni accedeva in PS per vomito e dolore toracico, con riscontro di rialzo della troponina e severa disfunzione ventricolare sinistra (FE 20%). Il quadro evolveva rapidamente in shock cardiogeno, con necessità di supporto meccanico extracorporeo avanzato con ECMO veno-arteriosa e impella CP. Si assisteva al miglioramento della funzionalità cardiaca con progressiva sospensione del supporto emodinamico avanzato dopo cinque giorni.

In corso di degenza si sono indagate dapprima le principali cause di scompenso cardiaco pediatrico: infettivologiche, tossicologiche e metaboliche, risultate tutte negative; la biopsia endomiocardica non ha mostrato segni di miocardite. Il pannello genetico ha messo in luce una variante di significato incerto nel gene *RPL3L*, potenzialmente associata a cardiomiopatia AR. Tra gli esami ematochimici di approfondimento è emersa un'importante elevazione del GDF-15 (9,5 volte sopra il limite di norma).

Il riscontro occasionale di una massa surrenalica sinistra all'ecografia addominale, confermata con TC addome e scintigrafia con MIBG, ha orientato il sospetto diagnostico verso un tumore neuroendocrino. A supportare tale sospetto ha contribuito anche il riscontro di valori elevati di catecolamine urinarie e cromogranina A. Infine, la biopsia

della massa surrenalica ha confermato la diagnosi di **feocromocitoma**.

DISCUSSIONE

Il caso mostra una presentazione atipica e acuta di feocromocitoma in età pediatrica, la cui gestione intensiva con supporto biventricolare ha permesso il recupero miocardico già prima della rimozione tumorale.

Nonostante il feocromocitoma sia già una rara causa di ipertensione secondaria in età pediatrica, con un'incidenza stimata di circa 0,3 casi per milione di bambini per anno, la sua presentazione con disfunzione miocardica acuta e instabilità emodinamica è ancora più rara e poco documentata in Letteratura². La cardiomiopatia catecolaminergica trae origine da numerosi meccanismi fisiopatologici: una tossicità miocardica diretta delle catecolamine, stress ossidativo, vasocostrizione coronarica, disfunzione mitocondriale. Tutti questi meccanismi sono alla base di una potenziale compromissione acuta e reversibile della contrattilità miocardica, come suggerito dalla progressiva normalizzazione della funzione ventricolare nel nostro paziente già prima dell'adrenectomia³. Inoltre, il nostro caso ci insegna che la negatività della biopsia endomiocardica non esclude una cardiomiopatia catecolaminergica e che elevati livelli di GDF-15, biomarcatore emergente associato a stress, infiammazione e disfunzione miocardica, potrebbero riflettere sia l'effetto tossico delle catecolamine sul miocardio sia la risposta sistemica allo stress tumorale⁴.

CONCLUSIONI

Il feocromocitoma, come altre neoplasie catecolaminosecerneti, deve essere incluso tra le diagnosi differenziali in caso di scompenso cardiaco acuto a eziologia non chiara in età pediatrica. Il riconoscimento precoce, il supporto emodinamico tempestivo e un approccio multidisciplinare sono fondamentali per migliorare la prognosi.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Bholah R, Bunchman TE. Review of Pediatric Pheochromocytoma and Paraganglioma. *Front Pediatr* 2017;5:155. DOI: 10.3389/fped.2017.0155.
- [2] Jain A, Baracco R, Kapur G. Pheochromocytoma and paraganglioma-an update on diagnosis, evaluation, and management. *Pediatr Nephrol* 2020;35(4):581-94. DOI: 10.1007/s00467-018-4181-2.
- [3] Giavarini A, Chedid A, Bobrie G, Plouin PF, Haggège A, Amar L. Acute catecholamine cardiomyopathy in patients with phaeochromocytoma or functional paraganglioma. *Heart* 2013;99(19):1438-44. DOI: 10.1136/heartjnl-2013-304073.
- [4] Hongisto M, Kataja A, Tarvasmäki T, et al; Card-Shock investigators. Levels of Growth Differentiation Factor 15 and Early Mortality Risk Stratification in Cardiogenic Shock. *J Card Fail* 2019;25(11):894-901. DOI: 10.1016/j.cardfail.2019.07.003.
-