

## Angiodisplasia duodenale e sindrome di Turner. Case report

G. IARROBINO, L. CAPASSO, D. SCIANO, R. CALABRESE, R. VENTRIGLIA,  
F. SCHIAVONE, E. BORSI

**RIASSUNTO: Angiodisplasia duodenale e sindrome di Turner. Case report.**

G. IARROBINO, L. CAPASSO, D. SCIANO, R. CALABRESE,  
R. VENTRIGLIA, F. SCHIAVONE, E. BORSI

*La sindrome di Turner è la più comune malattia cromosomica nelle donne e colpisce 1:2.500 femmine nate vive. La più importante anomalia clinica è la presenza di statura bassa e insufficienza ovarica; in aumento la segnalazione di altri disordini, quali osteoporosi, ipotiroidismo malattie renali e gastrointestinali.*

*Gli Autori, dopo un'accurata revisione della letteratura che ha evidenziato la rarità della patologia, riportano un caso di anomalia vascolare del duodeno associata a sindrome di Turner e ne descrivono il trattamento chirurgico, peculiare, per la localizzazione atipica.*

*Caso clinico. Paziente di sesso femminile di 31 anni con genotipo XO e fenotipo femminile, con diabete mellito di tipo I, ipertensione arteriosa e ipertransaminasemia di incerta eziologia. Da circa tre giorni dolore all'epigastrio non irradiato, discontinuo, non notturno, accompagnato da conati di vomito, alvo aperto ai gas e chiuso alle feci. Viene sottoposta a Rx diretta addome ed Rx digerente per os con gastrografin e TC addominale. Dolore ingravescente e quadro clinico e strumentale di occlusione digestiva rendono necessaria una laparotomia esplorativa. Intraoperatoriamente si evidenzia un infarcimento necrotico-emorragico della III e IV porzione duodenale e della prima ansa digiunale, con stenosi del lume e perforazione della sierosa sul margine antimesenterico digiunale; discreta quantità di sangue in cavità peritoneale. Resezione del tratto necrotico con ricostruzione con ansa interposta a Y eseguendo anastomosi duodeno-digiunale L-L manuale, gastroenterostomia meccanica ed entero-entero, anastomosi L-L meccanica. Il decorso postoperatorio è stato complicato da una stomite emorragica, risoltasi con terapia con inibitori della pompa protonica e nutrizione parenterale totale. La paziente è stata dimessa in XIV giornata chirurgicamente guarita. A due anni la paziente appare in buone condizioni cliniche senza disturbi gastrointestinali.*

*Nei pazienti con sindrome di Turner le anomalie vascolari gastrointestinali debbono essere considerate nel ventaglio di ipotesi diagnostiche in caso di dolori addominali.*

**SUMMARY: Duodenal angiodysplasia and Turner's syndrome. Case report.**

G. IARROBINO, L. CAPASSO, D. SCIANO, R. CALABRESE,  
R. VENTRIGLIA, F. SCHIAVONE, E. BORSI

*The Turner's syndrome is the most common chromosomal disease in the women and touches 1:2,500 women born live. The most important anomaly is the presence of short stature and ovary failure. Others disorders are increasing in case reports: osteoporosis, hypothyroidism, renal diseases and gastroenteric diseases. The Authors, after careful review of the literature, that proves rarity of the disease, report a case of duodenal vascular anomaly associated with Turner's syndrome and describe surgical therapy, peculiar to this atypical localization.*

*Case report. A 31 years old woman, genotypic XO and female phenotypic, with diabetes mellitus type I, arterial hypertension and hypertransaminasemia. Since three days the patient reports epigastric pain discontinuous, not widespread, not nocturnal, with retch, bowel open only to gas. The patient underwent Rx abdomen, Rx with gastrografin, TC abdomen. Diagnosed as a high digestive occlusion, the patient underwent explorative laparotomy. As laparotomy she had a necrotic-emorrhagic lesion in duodenum D3-D4 and first jejunal loop, with stenosis of the jejunal lumen, perforation of serosa and blood in peritoneal cavity. Resection of necrotic loop and reconstruction with Y loop performing manual duodenum jejunal L-L anastomosis, mechanical gastroenterostomy and enteric-enteric L-L mechanical anastomosis. After operation hemorrhage from anastomosis was observed, treated with omeprazole therapy and total parenteral nutrition. The patient was discharged in 14<sup>th</sup> p. o. day. After two years she is in good health without gastrointestinal symptoms.*

*In patients with Turner's syndrome gastrointestinal vascular anomalies have to be considered as diagnostic hypotheses in case of abdominal pain.*

KEY WORDS: Angiodisplasia - Sindrome di Turner.  
Angiodysplasia - Turner's syndrome.

### Introduzione

La sindrome di Turner o disgenesi gonadica (XO) è caratterizzata da amenorrea, infantilismo sessuale, bassa statura, anomalie congenite multiple. L'inciden-

za della malattia è di circa 1 ogni 2.500 femmine nate vive. La diagnosi può essere formulata in epoca prenatale mediante l'esame ecografico e l'amniocentesi o alla nascita quando siano già evidenti le anomalie caratteristiche, oppure più frequentemente alla pubertà quando si evidenziano l'amenorrea e l'infantilismo sessuale. I genitali esterni sono femminili ma rimangono immaturi e non vi è sviluppo mammario se non dopo terapia con estrogeni. Le alterazioni somatiche interessano principalmente lo scheletro e il connettivo; nell'adulto la statura media supera raramente i 150 cm. La facies è caratterizzata da orecchie sporgenti, bocca a pesce, ptosi palpebrale. Altre alterazioni comprendono malformazioni renali, nevi giganti, ipoplasia ungueale, perdita dell'udito e del visus. In aumento la segnalazione di altri disordini, quali osteoporosi, ipotiroidismo e malattie gastrointestinali su base vascolare.

Il caso clinico presentatosi alla nostra osservazione ha suscitato il nostro interesse e l'abbiamo ritenuto degno di essere pubblicato per la peculiare localizzazione duodeno-digiunale di una patologia già di per sé rara.

## Caso clinico

D. N. A., di 31 anni, affetta da sindrome di Turner con genotipo XO e fenotipo femminile. La paziente giunge alla nostra osservazione in Pronto Soccorso riferendo l'insorgenza da circa 3 giorni di dolore epigastrico non irradiato, discontinuo, conati di vomito, alvo aperto ai gas e chiuso alle feci. La paziente riferisce inoltre anamnesticamente la presenza di diabete mellito di tipo I, disturbi del visus, ipertensione arteriosa ed ipertransaminasemia di natura da determinare.

All'esame obiettivo l'addome appare piano, dolente alla palpazione profonda su tutti i quadranti in particolar modo in regione epigastrica. In regime di urgenza viene sottoposta ad esami strumentali: la Rx diretta addome evidenzia livelli idroaerei. Gli esami di laboratorio documentano iperglicemia, ipertreansaminasemia, diminuzione degli elettroliti e leucocitosi neutrofila. Visto il quadro clinico e l'esito degli esami effettuati, viene ipotizzata la presenza di un'occlusione digestiva alta e pertanto viene disposto il ricovero presso l'UO di gastroenterologia. Su disposizione dei sanitari di tale reparto, la paziente viene sottoposta ad ulteriori esami strumentali: l'Rx digerente per os con gastrografin evidenzia un mancato svuotamento dello stomaco con protratta opacizzazione dello stomaco e del duodeno fino alla III porzione, ove vi è interruzione del passaggio del mezzo di contrasto come da ostruzione; una TC dell'addome evidenzia una dilatazione dello stomaco e della I e II porzione duodenali. Sulla base delle informazioni fornite dagli esami strumentali e a causa del peggioramento del quadro clinico viene richiesta una consulenza chirurgica. Tale consulenza rileva un peggioramento del quadro sintomatologico rispetto ai giorni precedenti; in particolar modo all'esame obiettivo si evidenzia una notevole reazione di difesa addominale diffusa su tutti i quadranti, con positività del segno di Blumberg.

Si decide pertanto di effettuare una laparotomia esplorativa che viene condotta attraverso una laparotomia xifo-pubica. Intraoperatoriamente si evidenzia discreta quantità di sangue libero in addome (300cc) che viene aspirato. L'esplorazione dei visceri mostra una necrosi emorragica della III-IV porzione duodenale e

della prima ansa digiunale; quest'ultima presenta, sul margine antimesenterico, una lacerazione della sierosa. Apertura del legamento gastro-colico e kocherizzazione del duodeno. Resezione duodeno-digiunale meccanica con scrociamento sui vasi mesenterici. Ricostruzione della continuità intestinale con ansa interposta ad Y duodeno-digiunostomia transmesocolica L-L manuale in duplice strato tra il duodeno e la seconda ansa digiunale gastroenteroanastomosi meccanica trans-mesocolica, entero-entero anastomosi meccanica "a piede dell'ansa". Chiusura delle brecche mesocoliche. Toilette del cavo peritoneale, drenaggi aspirativi in doccia parietocolica destra e nel Douglas.

Il decorso postoperatorio è complicato da una stomite emorragica insorta in settima giornata trattata con trasfusioni di sangue, nutrizione parenterale totale ed inibitori di pompa protonica. In decima giornata è effettuato un controllo con gastrografin che mostra un regolare transito. In dodicesima giornata sono rimossi i due drenaggi aspirativi, la paziente è dimessa in quattordicesima giornata con terapia medica domiciliare.

L'esame istologico del materiale inviato, cioè della III porzione duodenale e della prima ansa digiunale, evidenzia un ampio e diffuso spandimento emorragico che maschera completamente le componenti della parete intestinale; solo focalmente si riconoscono vasi ectasici e congesti. L'emorragia in alcuni tratti risparmia la tonaca, in altri la coinvolge assottigliandola e focalmente ulcerandola. Il follow-up a due anni di distanza non ha evidenziato disturbi addominali.

## Discussione

Il caso clinico da noi riportato merita di essere segnalato perché rara risulta essere la localizzazione duodenale delle lesioni angioidisplasiche e raro ne è il trattamento chirurgico.

La discussione che segue è stata incentrata su l'incidenza, l'eziopatogenesi, l'anatomia patologica, la clinica e la diagnosi delle angioidisplasie e sul trattamento chirurgico delle localizzazioni duodenali.

L'angioidisplasia è una lesione degenerativa, caratterizzata dalla presenza di vasi dilatati, distorti, con parete spessa rivestita da comune endotelio vascolare. Le angioidisplasie sono i più frequenti tipi di malformazioni vascolari, si riscontrano principalmente nel cieco e nel colon destro ma possono riscontrarsi anche in altri distretti come il digiuno e il duodeno (1).

Da un punto di vista eziologico, numerosi studi dimostrano una associazione tra angioidisplasia e altre condizioni patologiche, quali insufficienza renale cronica, disturbi della coagulazione, difetti di aggregazione piastrinica. Rara risulta l'associazione con la sindrome di Turner (2, 3).

La dilatazione dei vasi della sottomucosa, come momento iniziale della lesione, rende credibile l'ipotesi che una ostruzione ricorrente giochi un ruolo determinante nella scena eziologica. Questa ostruzione, ripetuta nel corso degli anni, provoca, durante la contrazione muscolare e la distensione della parete intestinale, dilatazione e tortuosità dei vasi della sottomucosa e, successivamente, alterazione e degenerazione delle venule e dei capillari artero-venosi; inoltre i

capillari, che appaiono come cripte dilatate, superando la resistenza dello sfintere pre-capillare, producono una piccola comunicazione artero-venosa.

La vera incidenza dell'angiodisplasia non è ben conosciuta perché tali lesioni sono difficilmente dimostrabili sia clinicamente che patologicamente (1, 3, 4). Esse si riscontrano nel 3-6% dei pazienti sottoposti ad indagine colonscopica, in genere di età superiore a cinquanta anni, sebbene possano essere presenti a qualsiasi età (5, 6).

Macroscopicamente le lesioni hanno un aspetto simile ad angiomi della cute e si presentano come vasi disposti a forma di stella. Microscopicamente sono presenti nella sottomucosa e si estendono anche alla mucosa, ed appaiono rappresentate in realtà da ectasie della normale vascolarizzazione più che da altre malformazioni. Va detto, dunque, che la diagnosi istologica di angiodisplasia è uno dei più difficili problemi della patologia gastrointestinale (7, 12).

Da un punto di vista clinico, l'angiodisplasia può essere asintomatica o può presentarsi con anemia cronica o anche con episodi di sanguinamento massivo e quindi acuto (2, 5, 8, 13). Il sanguinamento è facilitato dalla presenza di disordini della coagulazione ed inoltre è stato messo in correlazione con la presenza di stenosi aortica concomitante. Possono presentarsi anche altre manifestazioni cliniche come odinofagia e disfagia; è possibile rilevare, inoltre, la presenza di una massa palpabile e/o problemi emodinamici per un'alta gittata cardiaca, ed ancora ascite con enteropatia protido-disperdente.

La diagnosi di angiodisplasia si avvale dell'arteriografia selettiva della mesenterica (6, 7, 11, 14, 15); altre indagini utili ai fini diagnostici sono l'esame endoscopico con biopsia, l'esame radiografico con bario, la scintigrafia con emazie marcate. L'esame TC e la RM possono fornire delle ulteriori informazioni ai fini della diagnosi (16, 17).

Le angiodisplasie intestinali possono rispondere in alcuni casi positivamente alla somministrazione per lunghi periodi di estroprogestinici (8, 18, 19). È possibile inoltre attuare una terapia mediante elettrocauterizzazione o iniezione di sostanze sclerosanti per via endoscopica (4, 20, 21). Nei casi, invece, in cui si verifichi un sanguinamento della lesione angiodisplastica è necessario intervenire chirurgicamente.

Nel caso da noi trattato, la sede della devitalizzazione nel duodeno ha comportato difficoltà tecniche legate alla peculiare anatomia chirurgica della zona interessata.

## Conclusioni

L'angiodisplasia intestinale deve essere valutata nel ventaglio di ipotesi diagnostiche nelle pazienti con sindrome di Turner affette da disturbi gastrointestinali. La diagnosi e il trattamento possono variare in relazione alle condizioni cliniche delle pazienti che talvolta impongono l'urgenza medico-chirurgica.

## Bibliografia

1. Camilleri M, Chadwick VS, Hodgson HJ. Vascular anomalies of the gastrointestinal tract: case report. *Hepatogastroenterology* 1984; 31(3):149-53.
2. Burge D M, Middleton AW, Kamath R, Fasher BJ. Intestinal hemorrhage in Turner's Syndrome: a case report *Arch Dis Child* 1981; 56(7):557-8.
3. Bonniere P, Nakada A, Delette O, Cortot A, Delmotte JS, Wurtz, Paris JC. Digestive hemorrhages disclosing Turner's Syndrome: a case report. *Gastroenterol Clin Biol* 1986; (12): 859-9.
4. Dalle I, Geboes K. Vascular lesions of the gastrointestinal tract *Acta Gastroenterol Belg* 2002; 65(4):204-12
5. O' Hare JP, Hamilton M, Davies JD, Corral RJ, Mountford R: Oestrogen deficiency and bleeding from large bowel telangiectasia in Turner's Syndrome. *J.R. Soc. Med.* 1986, Dec;79(12):746-7.
6. Towne JW. Gastrointestinal bleeding associated with Turner's Syndrome: a case report. *J Maine Med Assoc* 1975; 66(2):36-7.
7. Rutlin E., Wisloff F, Myren J, Serck-Hanssen A. Intestinal telangiectasias in Turner's Syndrome: a case report *Endoscopy* 1981; 13(2):86-7.
8. Passarge E. Gastrointestinal hemorrhage in Turner's Syndrome due to telangiectasias in the intestinal wall. *Dtsch Med Wochenschr* 1968; 93(5):204-6.
9. Frame B, Raods, Ohorodnik JM, Kwar DM. Gastrointestinal hemorrhage in Turner's Syndrome. *Arch Intern Med* 1977; 137(5):691-2.
10. Leblanc A, Labaye D. Digestive hemorrhages of Turner's Syndrome: a case. *Presse Me* 1988; 17(4):164
11. Schultz L S, Assimacopoulos CA, Lillehei RC. Turner's Syndrome with associated gastrointestinal hemorrhage: a case report. *Surgery* 1970; 68(3):485-8.
12. Jolley C, Langham MR Jr, Dillard R, Novak D. Turner's Syndrome and gastrointestinal hemorrhage: a case report. *J Pediatr Surg*. 2001; 36(6):951-2.
13. Camilleri M, Chadwick VS, Hodgson HJ. Vascular anomalies of the gastrointestinal tract. *Hepatogastroenterology* 1984; 31(3):149-53.
14. Burge DM, Middleton AW, Kamath R, Fasher BJ. Intestinal haemorrhage in Turner's syndrome. *Arch Dis Child* 1981; 56(7):557-8.
15. Rutlin E, Wisloff F, Myren J, Serck-Hanssen A. Intestinal telangiectasis in Turner's syndrome. *Endoscopy* 1981; 13(2):86-7.

16. Staiano A, Salerno M, Di Maio S, Marsullo G, Marino A, Concolino D, Strisciuglio P. Turner syndrome and digestive telangiectasis: an additional value of estrogen-progestational treatment. *Arch Dis Child* 1996; 75(5):440-3
  17. Vuillemin E, Rifflet H, Oberti F, Cales P, Wion-Barbot N, Ben Bouali A. Turner syndrome and digestive telangiectasis: an additional value of estrogen-progestational treatment *Gastroenterol Clin Biol* 1996; 20(5):510-1.
  18. Jolley C, Langham MR Jr, Dillard R, Novak D: Intraoperative endoscopy in a child with Turner's syndrome and gastrointestinal hemorrhage: a case report. *J Pediatr Surg* 2001; 36(6):951-2
  19. Elsheikh M, Conway GS, Wass JA. Medical problems in adult women with Turner's syndrome. *Ann Med* 1999; 31(2):99-105.
  20. Cunniff C. Turner syndrome. *Adolesc Med* 2002; 13(2): 359-66.
  21. Elsheikh M, Dunger DB, Conway GS, Wass JA. Turner's syndrome in adulthood. *Turner's syndrome in adulthood. Endocr. Rev.* 2002; 23(1):120-40.
-