

Hiperplasia adrenal primaria nodular pigmentada: reflexiones a partir de un caso y el legado del Dr. Carney

Primary pigmented nodular adrenal disease: reflections from a case and the legacy of Dr. Carney

El artículo recientemente publicado en esta revista, “Síndrome de Cushing cíclico y alteraciones endocrinas en dos niños con complejo de Carney” por la Dra. Feller y colaboradores, aporta valiosa información al resaltar la complejidad clínica y diagnóstica de estas entidades.^{1,2} La comunicación de ambos casos resulta fundamental para la comunidad médica, ya que amplía la experiencia colectiva en un campo donde los reportes individuales son esenciales.

Ese trabajo me llevó a evocar un caso que presentamos hace 25 años, en la XIV Reunión de la Sociedad Latinoamericana de Endocrinología Pediátrica (Ushuaia, 2000) con las Dras. S. Bengolea, C. Calvar y L. Contreras. En esa oportunidad comunicamos una paciente con hiperplasia adrenal primaria nodular pigmentada (PPNAD por sus siglas en inglés), una causa infrecuente de síndrome de Cushing, que nunca llegó a ser publicada en extenso.

La primera descripción clínica del síndrome de Cushing fue realizada por Harvey W. Cushing en 1932.¹ El hipercortisolismo endógeno continúa siendo un desafío diagnóstico, dada su rareza (aproximadamente 10 casos por millón), la superposición con otras enfermedades y la ausencia de signos patognomónicos. Dentro de las causas, la de origen adrenal representa cerca del 20 %, y la PPNAD constituye una de las variantes más infrecuentes, reconocida como entidad clínica diferente en 1952,² y posteriormente caracterizada en detalle en relación con el complejo de Carney.³⁻⁶

Nuestra paciente, de 17 años, consultó en 1997 con signos clásicos de Cushing. Los estudios endocrinos y de imágenes descartaron dependencia de ACTH y neoplasia adrenal, y la resonancia mostró engrosamiento micronodular en una glándula. Sin hallazgos compatibles con complejo de Carney ni mutación confirmada en el Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos por el Dr. C Stratakis, se realizó una adrenalectomía laparoscópica unilateral en el Hospital Fernández de la Ciudad de Buenos Aires, quedando pendiente para un segundo tiempo la

contralateral, que no requirió hasta la actualidad.

A pesar que la PPNAD se considera típicamente bilateral, la evolución clínica fue sorprendentemente favorable: regresión de los signos de hipercortisolismo, normalización bioquímica, descenso ponderal, y embarazos posteriores con cuatro hijos sanos. Tras más de dos décadas de seguimiento, la paciente se mantiene sin recurrencia.

En el año 2000 tuve la oportunidad de realizar una pasantía en la Clínica Mayo en Rochester MN, Estados Unidos, donde fui recibida personalmente por el Dr. J. Aidan Carney, quien confirmó el diagnóstico histológico de nuestra paciente y compartió valiosas reflexiones sobre la enfermedad.⁶ Desde entonces mantuvimos una comunicación a distancia que se prolongó durante varios años, en la que él reiteraba que, aunque la PPNAD es casi siempre bilateral, algunos pacientes pueden beneficiarse clínicamente de una adrenalectomía unilateral, aunque la imprevisibilidad de la enfermedad limita establecer criterios de selección.

Sus comentarios –críticos y a la vez alentadores– reforzaban la necesidad de reportar casos individuales para valorar la heterogeneidad de esta patología rara.

La experiencia descrita subraya el valor del seguimiento prolongado en entidades poco frecuentes y el aporte insustituible de los reportes clínicos para ampliar nuestro entendimiento. El artículo de Feller y colaboradores se suma en esta misma línea, resaltando la importancia de comunicar casos que, aunque infrecuentes, aportan enseñanzas fundamentales.

También refleja la importancia de la mentoría y visión del Dr. Carney, gran patólogo anatómico e investigador endocrino, cuyo legado científico y humano permanece vigente tras su fallecimiento en 2024. En memoria de él, comparto este caso como ejemplo del impacto que un solo paciente, una observación clínica y un diálogo académico pueden tener en la construcción del conocimiento médico.

Viviana RÈPipman¹
Comité Endocrinología SAP
Ex Servicio de Pediatría
Hospital General de Agudos E. Tornú

Correspondencia para Viviana RÈPipman:
vivipipman@gmail.com

REFERENCIAS

1. Cushing H. The basophil adenomas of the pituitary body and their clinical manifestations (pituitary basophylism). *Bull Johns Hopkins Hosp.* 1932;50:137-95.
2. Rose EK, Enterline HT, Rhoads JE, Rose E. Adrenal cortical hyperfunction in childhood: report of a case with adrenocortical hyperplasia and testicular adrenal rests. *Pediatrics.* 1952;9(4):475-84.
3. Carney JA, Young WF. Primary pigmented nodular adrenocortical disease and its associated conditions. *Endocrinologist.* 1992;2(1):6-21.
4. Perry R, Nieman LK, Cutler GB Jr, Chrousos GP, Loriaux JL, Doppman JL, et al. Primary adrenal causes of Cushing's syndrome. Diagnosis and surgical management. *Ann Surg.* 1989;210(1):59-68. doi: 10.1097/00000658-198907000-00010.
5. Carney JA, Gordon H, Carpenter PC, Shenoy BV, Go VL. The complex of myxomas, spotty pigmentation and endocrine overactivity. *Medicine (Baltimore).* 1985;64(4):270-83.
6. Stratakis CA, Kirschner LS, Carney JA. Clinical and molecular features of the Carney complex: diagnostic criteria and recommendations for patient evaluation. *J Clin Endocrinol Metab.* 2001;86(9):4041-6. doi: 10.1210/jcem.86.9.7903.