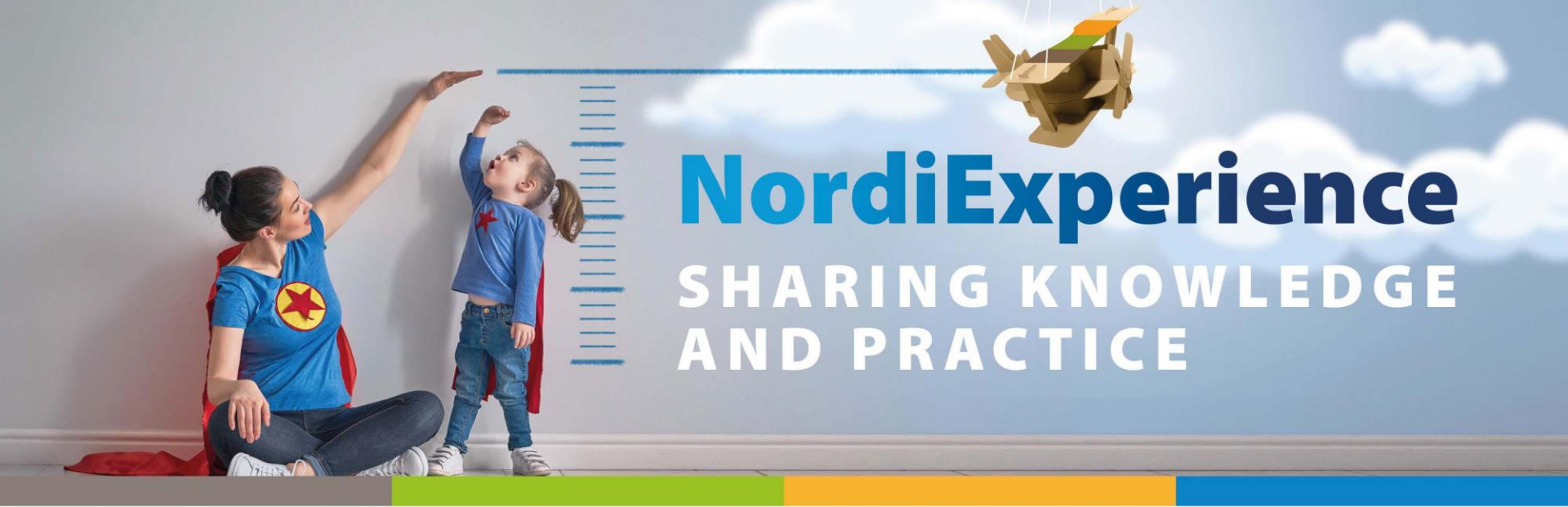




NordiExperience

SHARING KNOWLEDGE
AND PRACTICE



NordiExperience

SHARING KNOWLEDGE
AND PRACTICE

Terapia con GH in paziente Noonan

*Sabino Pesce
UOC Mal. Metaboliche ed Endocrinologia Pediatrica
AOU Policlinico Bari
Autore e affiliazione*

Sga ovvero Noonan

- ❖ La paziente giunge alla ns osservazione alla età di 1 aa. e 1/12 per »deficit staturale»
- ❖ Dalla anamnesi : Nata a termine da TC. PN 2,75 kg, LN 49 cm. Nel corso della gravidanza il ginecologo ha sempre segnalato una scarsa crescita.
- ❖ .

- ❖ 1° Visita
- ❖ Sesso F E.C. = 1 aa. 1/12
- ❖ L= cm.70.0 (<3 °C) P= kg. 8.7(10-25 °C) PH/BH= I stadio sec Tanner. TG = cm. 159-170
- ❖ Presenza di alcune note dismorfiche: impianto basso del padiglione auricolare, attaccatura bassa dei capelli con fronte bassa, modesto pectus excavatum.
- ❖ La obiettività cardiaca segnala la presenza di soffio cardiaco

Si consiglia consulenza cardiologica ed analisi genetica per sospetta sindrome di Noonan

Il cardiologo esegue una serie di accertamenti e conclude con la diagnosi di stenosi sovrapolmonare e consiglia follow-up periodico trimestrale.

2 Visita

E.C. = 2 aa. 3/12

Altezza= cm.80(< 3 °C)

Peso = kg.10(> 3 °C)

PH= 1 stadio sec. Tanner BH= 1 stadio sec. Tanner

Buon incremento staturale.

Esame genetico conferma la alterazione compatibile con la Sindrome di Noonan.

Si programma controllo a sei mesi.

A causa della pandemia la paziente ritorna dopo un anno .

3 visita

EC= 3 aa.3/12

Altezza = cm.84(<3 °C)

Peso = 12 kg.(> 3 °C)

Invariato lo sviluppo puberale.

Valutata la VC=4 cm./ aa. e la statura pari a -3 DS si programma day service per gli accertamenti del caso.

Gli esami eseguiti sono risultati nella norma con normale increzione di GH al test dinamico e con età ossea di circa un anno inferiore alla età cronologica

- ❖ Si avvia la terapia con Nordiflex alla dose di 0.04 mg/kg/die per sei gg. la settimana e si programma follow-up trimestrale (prossimo controllo Agosto pv)

