



NordiExperience

SHARING KNOWLEDGE
AND PRACTICE



NordiExperience

SHARING KNOWLEDGE
AND PRACTICE

Un caso severo di deficit di GH

*Graziella Malizia U.O. Endocrinologia
A.O.O.R. Villa Sofia – Cervello - Palermo*

Un caso severo di deficit di GH

- Viene descritto il caso di un bambino di 3, 8/12 al momento della prima visita che presenta un severo deficit di GH associato a coloboma congenito del nervo ottico ed ipotono motorio.
- Analisi Array CGH negativa.
- Ai tests di stimolo severo deficit di GH.
- RMN ipofisi senza e con m.d.c. nella norma.
- In terapia con GH dall'età di 5 anni con buona risposta staturale al trattamento

Un caso severo di deficit di GH

- In anamnesi: una zia materna con ritardo mentale. Genitori non consanguinei. Menarca della madre a 12 anni. Nato a termine di gravidanza esitata in parto eutocico, peso alla nascita kg 3,100.
- All'età di 3 mesi è stata formulata diagnosi di coloboma congenito del nervo ottico con severo deficit visivo.
- Nel primo anno di vita è stata eseguita valutazione neuropsichiatrica che non ha evidenziato segni di patologia neurologica.
- Una successiva valutazione a 2 anni ha mostrato un ipotono motorio.
- La prima visita viene eseguita all'età di anni 3, 8/12 con H 86 cm (-3,2 DS), peso kg 11,200. Stadio puberale PH1/G1, testicoli in sede di 1,5 ml, asta nei limiti.
- Target cm 177,5 (65° centile – madre cm 165, padre cm 177).

Un caso severo di deficit di GH

- In considerazione della difficoltà di sottoporre il paziente ai tests dinamici si richiedono esami di routine, risultati nella norma e si programma un controllo dopo sei mesi.
- Alla visita di controllo, anni 4,4/12: H cm 89,4, peso kg 12,5, velocità di crescita 5 cm/anno(5° centile).
- Esegue test di stimolo con glucagone con picco 1,32 ng/ml, TSH 4,9 mcU/ml FT4 nella norma. Sierologia per celiachia negativa. IGF1 105 ng/ml (30-100), 25-OH-Vit.D 23,4 ng/ml.
- Anni 4, 9/12: H cm 91,5, velocità di crescita 5,6 cm/anno.
- A causa dell'estrema difficoltà ad eseguire prelievi venosi, in accordo con i genitori, si decide di rinviare l'esecuzione del test di stimolo con arginina.
- All'ecografia tiroidea ghiandola in sede di volume nei limiti con ecostruttura modificata disomogenea.
- Si consiglia integrazione con Vit. D3.
- Anni 5: esegue prelievo per IGF1 74,3 ng/ml, FT3 3,25 pg/ml (1,6-3,8), FT4 13,33 pg/ml (8,9-17,8), TSH 3,39 mcU/ml (0,17-4), AbTPO 10 U/ml (< 60), AbTg 32 U/ml (<60)
- GH basale 0,68 ng/ml, dopo test di stimolo con arginina picco di 2,75

Un caso severo di deficit di GH

- Viene programmata RMN ipofisi: Indagine eseguita in tecnica TSE, SE mediante sequenza T1 e T2 pesate, senza e con m.d.c. ev, sui piani sagittale e coronale, mirata allo studio dell'ipofisi. Regolare aspetto e volumetria della ghiandola ipofisaria. Peduncolo ipofisario in asse. Regolare aspetto delle strutture latero-sellari.
- Anni 5,5/12: H cm 92,6 (-3,6 DS), peso kg 13,500, BMI 15,74, velocità di crescita 2,6 cm/anno.
- Inizia terapia con GH alla posologia di 0,5 mg/die per 6 gg/w.
- Anni 5,9/12: H cm 97 (- 3,2 DS), peso kg 14,900, velocità di crescita 8,7 cm/anno (> 97° centile). Terapia immodificata.
- Anni 6,3/12: H cm 101,6 (- 3,1 DS), peso kg 16, BMI 15,5, velocità di crescita 9,4 cm/anno. IGF1 224 ng/ml, glicemia 66 mg%, HbA1c 5,1. Terapia immodificata.
- Anni 6,9/12: H cm 105,6 (- 2,8 DS), peso kg 16,500, BMI 14,8, velocità di crescita 8,2 cm/anno. IGF1 145, glicemia 84 HbA1c 5,1, TSH 3,04 con ormoni tiroidei ed anticorpi nella norma. Età ossea di anni 3. Prosegue la terapia alla posologia di 0,6 mg/die per 6 gg/w.
- Anni 7,3/12: H cm 109,5 (- 2,2 DS), peso kg 17,800, BMI 14,85, velocità di crescita 7,7 cm/anno (> 97° centile). IGF1 261,7, glicemia 96, TSH 3,38, FT4 11,07 pmol/L (7,06-15,35), HbA1c 4,6%. Terapia immodificata.

Un caso severo di deficit di GH

- Anni 8,2/12: H cm 1115 (- 2,1 DS), peso kg 20,200, BMI 16,79, velocità di crescita 5,9 cm/anno (58° centile). Glicemia 96, IGF1 261,7 ormoni tiroidei sovrapponibili ai precedenti, HbA1c 4,6%. Prosegue la terapia alla posologia di 0,8 mg/die per 6 gg/w (4,8 mg/w).
- Il prossimo controllo verrà effettuato a marzo p.v.
- L'ipotono motorio descritto inizialmente si è progressivamente ridotto dopo l'inizio della terapia con somatotropina sino a normalizzarsi quasi del tutto.

Un caso severo di deficit di GH

- Nel caso descritto, oltre ad un marcato deficit di GH, associato a severo deficit staturale, vi era inizialmente ipotono motorio in assenza di altre alterazioni neuropsichiatriche.
- Coesiste coloboma congenito del nervo ottico in assenza di anomalie delle analisi genetiche eseguite ed RMN ipofisi nella norma.
- La terapia ha consentito una progressiva, costante normalizzazione del deficit staturale ed un altrettanto progressivo miglioramento dell'ipotono motorio.
- Il paziente prosegue la terapia sottoponendosi con regolarità alle visite di controllo.