



NordiExperience

SHARING KNOWLEDGE
AND PRACTICE



Sindrome feto-alcolica e deficit di GH

*Dott.ssa Giovanna Municchi
Clinica Pediatrica Università di Siena*

Abstract

Riportiamo il caso di un bambino, affetto da sindrome feto-alcolica e deficit di GH, che ha mostrato una eccellente risposta alla terapia sostitutiva con GH.

I pochissimi studi presenti in letteratura sulla secrezione di GH nei bambini affetti da sindrome feto-alcolica hanno evidenziato una normale o addirittura esagerata secrezione di GH. Contrariamente a quanto riportato, nel nostro paziente lo studio della secrezione di GH ha mostrato la presenza di un deficit di questo ormone e la terapia sostitutiva ha permesso di migliorare significativamente la sua statura.

Riportiamo questo caso per suggerire la possibilità che il ritardo dell'accrescimento staturale, presente frequentemente nei bambini affetti da sindrome feto-alcolica, possa essere conseguenza, oltre che della sindrome stessa, anche di un deficit di GH. I pazienti con sindrome feto-alcolica con deficit di GH possono pertanto beneficiare della terapia sostitutiva, come è avvenuto nel caso da noi descritto.

Background

La sindrome feto-alcolica è una malattia del feto-neonato caratterizzata da un insieme di alterazioni fisiche, comportamentali e neurologiche che possono verificarsi in un individuo esposto all'alcool prima della nascita.

Le caratteristiche cliniche della sindrome feto-alcolica comprendono dismorfismi del volto (fessure palpebrali strette, naso corto e piatto, labbro superiore sottile di colore rosso acceso, scarso sviluppo della mascella e della mandibola), anomalie del sistema nervoso centrale e ritardo della crescita. Il ritardo della crescita può verificarsi prima o dopo la nascita.

La sindrome feto-alcolica è presente con elevata frequenza nei bambini adottati provenienti dall'Est Europeo (in particolare Russia, Polonia e Ucraina), dove l'etilismo rappresenta tutt'ora un grave problema medico e sociale. Raramente dalla documentazione sanitaria risulta l'etilismo della madre in gravidanza; più spesso il dato viene comunicato «ufficiosamente» ai genitori adottivi.

Presentazione del caso

Il paziente giunge alla nostra osservazione alla età cronologica di 8 anni e 4 mesi, inviato dal pediatra di base per valutazione dello scarso accrescimento staturo-ponderale e sospetta sindrome feto-alcolica.

Il bambino è stato adottato all'età di 4 anni (paese d'origine Ucraina). Il peso alla nascita era riportato nella norma (2900 g).

All'esame obiettivo il bambino presenta fessure palpebrali strette, ptosi palpebrale, strabismo, naso corto e piatto, labbro superiore sottile, scarso sviluppo della mascella e della mandibola.

La statura alla prima visita è pari a cm 115 (-2.5 DS); il peso a kg 18 (-2.5 DS).

Presenta ipoacusia neurosensoriale, non deficit neuro-comportamentali.

Viene effettuata consulenza genetica e cariotipo (per la diagnosi differenziale con malattie genetiche a fenotipo simile), ecografia renale e cardiaca per evidenziare danni da alcool a carico di tali organi.

La consulenza genetica conferma il sospetto di sindrome feto-alcolica

Dopo aver escluso altre cause di bassa statura (alterazioni ematiche, alterazioni della funzionalità renale, epatica, tiroidea, celiachia), alla età cronologica di 8 anni e 5 mesi vengono effettuati i test di stimolo farmacologico per la valutazione della secrezione del GH:

- Test di stimolo con arginina: picco GH 0,87 ng/ml
- Test di stimolo con clonidina: picco GH 3,4 ng/ml.

In accordo alla Nota AIFA 39 si considera deficitario un valore di GH dopo test di stimolo < 8 ng/ml.

Dopo aver eseguito RMN ipotalamo-ipofisaria, risultata negativa, viene posta diagnosi di deficit di GH idiopatico

Trattamento

Alla età cronologica di 9 anni, con età ossea di 9 anni, statura di cm 119 (-2.5 DS) e peso di kg 21 (-2.5 DS), si inizia terapia con:

Norditropin

posologia 35 mcg/kg/die per 6 gg/settimana

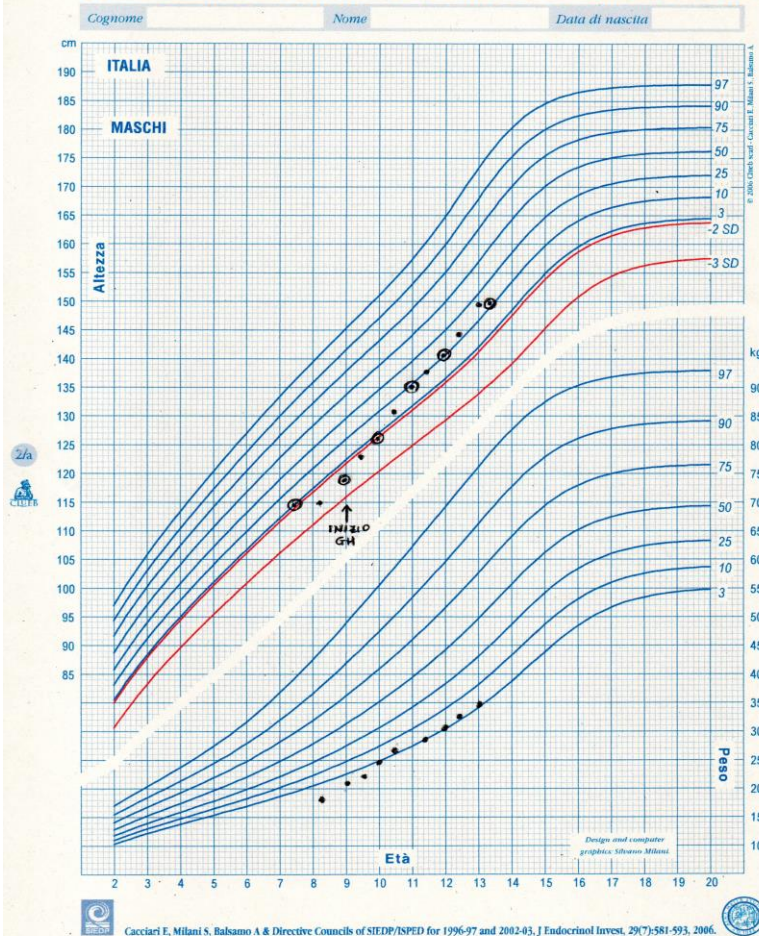
Follow-up

Ogni 6 mesi:

- auxologico → peso, statura, sviluppo puberale
- strumentale → età ossea (metodo di Greulich & Pyle, annuale)
- ematochimico → Emocromo, FT4, TSH, glicemia, emoglobina glicata, IGF-I



Centili Italiani di riferimento [2-20 anni] per altezza, peso e BMI



Il paziente prosegue terapia con GH, mostrando una eccellente risposta, con un ottimo recupero sia staturale che ponderale.

Ultimo controllo:

Età cronologica: 12 anni e 11 mesi

Statura: cm 148,3 (10°-25° centile)

Peso: 34,9 (3° centile)

Età ossea: 13 anni e 3 mesi

Stadio puberale: III Tanner

○ = età ossea

• = statura

Conclusioni

Riportiamo questo caso per suggerire la possibilità che il ritardo dell'accrescimento staturale, presente frequentemente nei bambini affetti da sindrome feto-alcolica che vengono adottati da paesi dell'Est europeo, possa essere conseguenza, oltre che della sindrome stessa, anche di un deficit di GH.

I pochissimi studi effettuati sulla secrezione del GH nei bambini affetti da tale sindrome hanno evidenziato una normale o addirittura esagerata secrezione.

Contrariamente a quanto riportato in letteratura, nel nostro paziente, che presentava una statura di -2.5 DS, lo studio della secrezione di GH dopo test di stimolo farmacologici è risultata deficitaria. La terapia sostitutiva con GH ha permesso di migliorare significativamente la sua statura che attualmente si colloca al 10°-25° centile.

Pertanto, anche se il deficit di GH in questa condizione è piuttosto raro, è comunque consigliabile indagare tale possibilità per permettere a questi pazienti di beneficiare della terapia sostitutiva con GH, come si è verificato nel caso da noi riportato.