



NordiExperience

SHARING KNOWLEDGE
AND PRACTICE



NordiExperience

**SHARING KNOWLEDGE
AND PRACTICE**

Terapia con GH in condrodisplasia

Dott. Sabino Pesce

- Il piccolo giunge presso la UOC di Malattie metaboliche ed Endocrinologia Pediatrica all'età di 3 aa.e 6 mesi per controllo clinico e endocrino-metabolico relativo alla sua condizione di condrodiplasia già nota.

- Nel corso della visita si evidenzia una condizione di grave bassa statura disarmonica con arti corti, facies particolare con palato ogivale.
- Il p. è nato da parto cesareo; è sempre stato in abs ed è sempre cresciuto con statura al di sotto di 4 con velocità di crescita staturale pari a 5 cm/aa.
- Il peso ha sempre avuto un incremento regolare.

DS

- 1 Visita
- Età 3 aa.6/12
- Lunghezza = cm.81 e Peso = kg. 12 con assenza dei caratteri sessuali secondari e testicoli scrotali di 2 ml.; Età ossea pari a 3 aa.
- TGS= 170 +/-5 cm
- Nulla da segnalare per l'aspetto endocrino-metabolico

- Il piccolo è stato sottoposto a follow-up annuale che ha sempre confermato lo scarso incremento staturale con andamento accrescitivo al di sotto di 4 DS con VC pari a 4 cm/aa. e statura a 8 aa. di cm 101 e con peso di kg.21 con curva di crescita in diminuzione.
- Nel corso dell'anno successivo a seguito di arresto della crescita staturale il p. è stato sottoposto ad una serie di indagini che hanno evidenziato un ipotiroidismo con titolo anticorpale negativo e una carenza di GH al test da stimolo.
- La età ossea era in ritardo di circa un anno e la eco tiroide evidenziava una ghiandola tiroidea lievemente aumentata di volume con struttura disomogenea.
- E' stata consigliata terapia con levotiroxina

- Nel corso dei controlli ambulatoriali la terapia con levotiroxina è stata adeguata ai valori di FT4 e TSH e dopo un anno a seguito di una persistente bassa VC staturale
- H= cm.102(<3 °C) e peso = kg. 23(3 °C) PH=1 e G=1 E.O. = 8 aa. 6/129
il paziente è stato sottoposto a secondo hGH test che ha rivelato una insufficiente secrezione di GH.
- Eseguita la RMN Encefalo con esito negativo, è stata avviata la terapia con GH

- La terapia con GH somministrata alla dose di 0,03 mg/kg/die in 7 somministrazioni settimanali, ha modificato rapidamente la velocità di crescita staturale e già dopo sei mesi il pz. ha recuperato 3 cm.
- Dopo il primo anno di terapia la VC è stata di 8 cm/aa. Passando così ad una statura di 110 cm. a 10 anni
- Gli esami ormonali risultavano nella norma: la dose di GH è sempre stata adeguata al peso del bambino nel rispetto di un dosaggio costante di 0,03 mg/kg(/die

- La terapia è stata così proseguita con un buon recupero staturale pari a 6.5 cm/aa fino alla età di 15 anni.
- Lo sviluppo puberale completo e la saldatura delle ossa ha determinato la sospensione della terapia con somatormone, mentre ha continuato quella sostitutiva con L-tiroxina
- Sottoposto a test potenziato Arginina + Geref la secrezione di GH è risultata nella norma

- Questa ns esperienza pone in risalto il vantaggio della terapia di GH in un caso di GH-Deficit pur in presenza di una cosi grave malattia

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

Cognome: L Nome: E Data di nascita:

