



# NordiExperience

SHARING KNOWLEDGE  
AND PRACTICE



**NordiExperience**

**SHARING KNOWLEDGE  
AND PRACTICE**

# **SCARSA ADERENZA ALLA TERAPIA CON GH**

*Antonino Crinò*

*Endocrinologia - Ospedale Bambino Gesù - Palidoro (Roma)*

- Secondogenita - gravidanza decorsa in modo regolare
- pn. 2950 - TC - alla 39 settimana
- Allattamento materno per 3 mesi
- Normali tappe sviluppo psicomotorio
- Alvo regolare - dolori addominali ricorrenti
- Terapia cortisonica periodica x crisi asmatiche
- Viene a controllo per bassa statura e rallentamento velocità di crescita
- Genitori separati (*la bambina vive prevalentemente con la mamma*)

# QUADRO AUXOLOGICO

- Età cronologica : a.9,2
- Peso kg 21,600
- Statura cm 112,3 (- 3,48 DS)
- BMI: 17,1 (+0,46 WHO)
- CC: cm 49,2
- EO = tiroide nei limiti – fenotipo femminile infantile normale - assenza di note dismorfiche

\*\*\*

- Altezza dei genitori: mamma 144,5 cm (*menarca a 11 anni*), papà 166,4 cm
- Target genetico: 149 cm (-2 DS)

# INDAGINI DI LABORATORIO

- Esami di routine: nella norma
- Sideremia e ferritina bassa
- Es parassitologico feci = negativo
- IGF-1 = 100 ng/ml (96-545); IGF-BP3 = 3,8 ng/ml
- Ormoni tiroidei = nella norma
- Transglutaminasi: negativi (Ig A totali: nella norma)
- Urea breath test = HP negativo; lattosio breath test positivo

\*\*\*

Età ossea (*rx mano e polso sin*) = a. 7,6 (GP)

# Follow-up

- Dieta a basso contenuto di lattosio (*seguita in gastro*)
- Valutazione della velocità di crescita

\*\*\*

- Età cronologica: a. 9,6
- cm 113,6 (*-3,60 DS*)
- kg 22,500
- BMI: 17,4 (*+ 0,50 DS*)
- velocità di crescita = 3,89 cm/anno
- EO: negativo
- La bambina non lamenta alcun disturbo. Quasi scomparsi i dolori addominali.

# ALTRE INDAGINI

- Test arginina = picco GH 3,43 ng/ml (*vn* >8)
- Test alla clonidina = picco GH 1,93 ng/ml (*vn* >8)
- Test GHRH+Arginina = picco GH >40 ng/ml
- IGF-1 (*2° controllo*): 63,8 ng/ml (*vn.* 96-545)
- Prolattina, ACTH e cortisolo = normale
- Vit D bassa (15 ng/ml) - elettroliti e PTH normali
- Cortisolo e ACTH basale = normale
- FSH, LH estradiolo = valori da prepubere

# ULTERIORI INDAGINI

- RMN cranio + regione ipotalamo-ipofisi = ipofisi piccola 2 ml - presente la neuroipofisi - peduncolo ipofisario normale
- Visita oculista: FO e campo visivo nella norma
- Cariotipo: femminile normale (46, XX)
- Gene SHOX: negativo
- Analisi molecolare gene GHR = nella norma

\*\*\*

a. 9,8: cm 113,9 (-3,5 DS); kg 24 - B1,Ph1

INIZIA TERAPIA con GH (*Norditropin*<sup>®</sup>) (0,8 mg x 6 gg = 0,20 mg/kg/sett)

# ollow-up

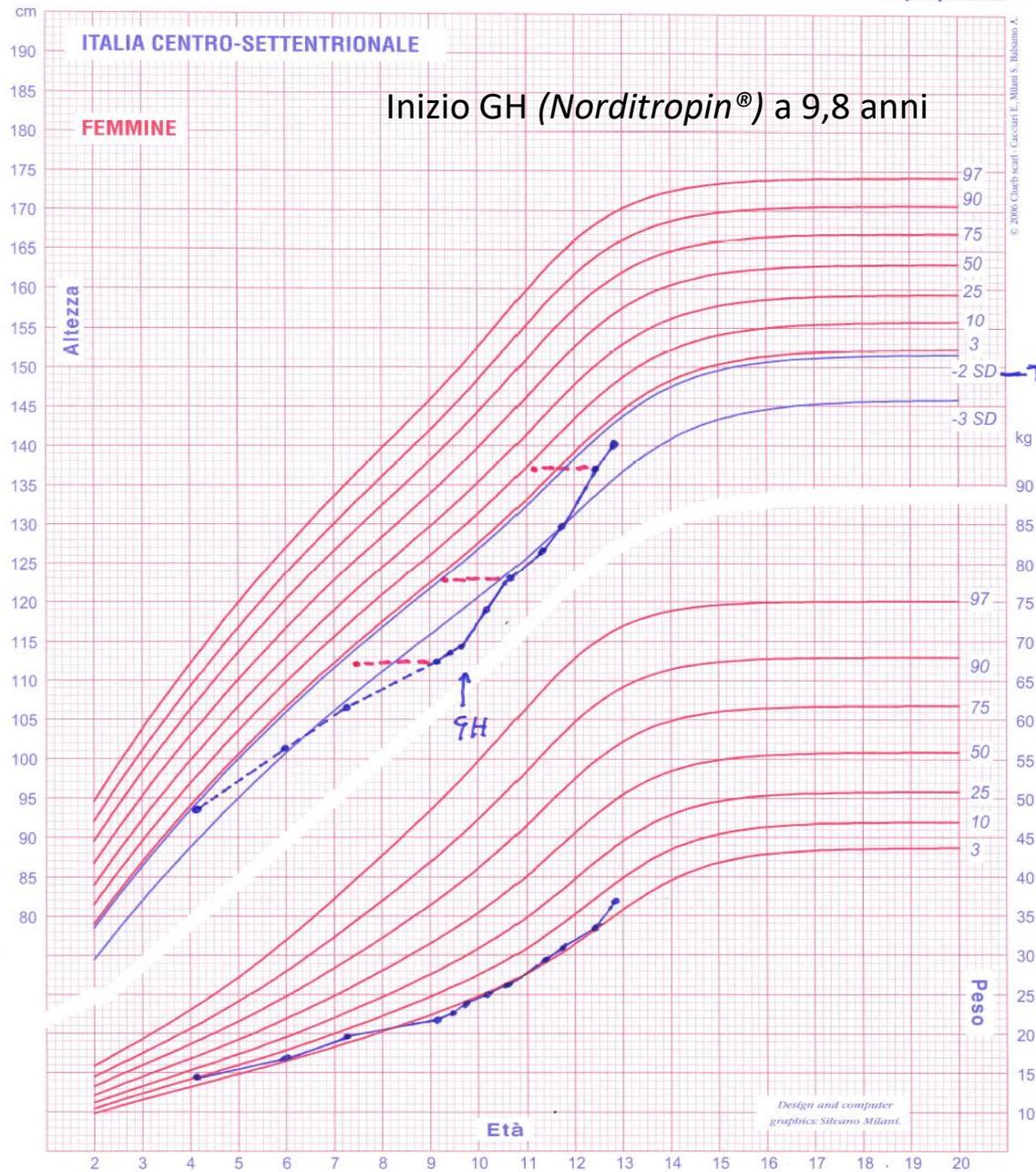
- a. 10,2: cm 119; kg 25,000 - B1, Ph1  
IGF-1: 310 ng/ml - *GH 0,9 mg x 6 gg = 0,22 mg/kg/sett*
- a. 10,7: cm 123,2; kg 26,500; **HV: 9,3 cm/anno** - B1 Ph1 -  
IGF-1: 243 ng/ml - *GH 0,23 mg/kg/sett*
- a. 11,4: cm 127; kg 29,700 - B2 Ph2;  
**HV: 5,6 cm/anno**; IGF-1: 115 ng/ml - *GH 0,20 mg/kg/sett*
- a. 11,9: cm 131; kg 31,500 - B2 Ph2 ircarca+ ; **HV : 6,7 cm/anno**; *GH 0,25 mg/kg/sett*
- a. 12,5: cm 136,7; kg 33,300 - B2 Ph2  
**HV: 13,8 cm/anno**; IGF-1: 434 ng/ml - *GH 0,24 mg/kg/sett*
- a. 12,10: cm 141,5 (-2,19 DS); kg 37 – B2-3 Ph2  
**HV: 11,4 cm/anno**; IGF-1: 392 ng/ml - *GH 0,23 mg/kg/sett*

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

Cognome **P.**

Nome

Data di nascita **15/1/2006**



# Follow-up

- Alla scadenza del III semestre la mamma sposta l'appuntamento riferendo che ha ancora alcune scatole di ormone (*lo stesso avviene al successivo semestre*).
- Si chiede di controllare intanto le IGF-1 e gli altri esami (IGF-1: 120 ng/ml)
- Vengono riferiti grossi problemi familiari; in particolare il papà ha un atteggiamento di scetticismo nei confronti della terapia.
- La bambina riferisce di sentire dolore quando fa la puntura (*agofobia, somministrazione giornaliera*).
- A causa della quotidiana somministrazione di GH nelle ore serali ha rinunciato ad effettuare attività fisica (*danza*).

# Follow-up

- La crescita staturale che nel primo periodo di terapia era particolarmente buona (oltre 9 cm/anno) si assesta intorno al 3° centile
- Lo sviluppo puberale è iniziato spontaneamente e si trova al II stadio sec. Tanner.
- La funzione tiroidea e surrenalica è sempre normale.
- IGF-1 ai limiti inferiori della norma con IGF-BP3 normali.
- La paziente torna con regolarità ai controlli ambulatoriali ma sposta gli appuntamenti senza richiedere un rinnovo del piano terapeutico

## Colloquio con la bambina e i genitori

Scarsa aderenza alla terapia – mancanza di motivazione  
La famiglia non è ben consapevole della utilità della terapia con GH

Terapia non è obbligatoria ma si può sperare in una migliore statura definitiva solo se eseguita regolarmente.

Scelta autonoma del paziente di proseguire o sospendere la terapia.

Si discute anche sulla possibilità di avere la prescrizione di una penna pre-riempita con GH liquido stabile fuori dal frigo.



a.11,7

La paziente decide autonomamente di riprendere la terapia con GH con ottimi risultati in termini di velocità di crescita e di tranquillità emotiva.