



NordiExperience

SHARING KNOWLEDGE
AND PRACTICE



NordiExperience
SHARING KNOWLEDGE
AND PRACTICE

GHD in disostosi cleido cranica

Autore e affiliazione

- Il paziente con diagnosi neonatale di Disostosi cleido cranica come sua madre (che presenta una altezza di cm.138), giunge in ambulatorio all'età di 4 aa con deficit staturale grave.
- La storia clinica neonatale nella norma.
- Dalla ricostruzione della curva di crescita con i dati rilevati dal pediatra si nota come la statura è sempre stata corrispondente a -3 DS.
- 1 Visita:
- H= cm.90,5 P= kg.12,2 kg PH/G= 1° st. sec. Tanner TSF= cm.156,5 +/-5,8
- Si consiglia un controllo a sei mesi.

- 2 visita: Controllo a 4 aa. 6/12
- H= cm.93,5 P=kg.13 VC=3 cm/6 mesi
- Pur considerando la malattia di base e per non lasciare nulla di intentato si ricovera il bambino per sottoporlo ad una serie di accertamenti che mostrano una ridotta increzione al test hGH arginina con basso IGF-1 e Rx carpo corrispondente a circa 2 aa. con noti segni di osteopenia
- (all'epoca era sufficiente eseguire un solo test)
- Si esegue RMN Encefalo che non mostra alcuna alterazione a carico della ipofisi e del relativo peduncolo.
- Si avvia la terapia con ormone somatotropo al dosaggio di 0,025 mg/kg/die per sette somministrazioni a settimana

- Vi è stata una immediata ripresa della velocità di crescita tale da portare il piccolo ad una statura pari al 3 °C già dopo tre anni di trattamento, con età ossea che presentava sempre un ritardo di un anno e sei mesi.
- Annualmente il pz. veniva sottoposto a densitometria ossea e rispetto al controllo eseguito a 4 aa. con evidente osteoporosi severa ovvero
- Contenuto mineralometrico totale z-score pari a -4,24 rispetto al controllo eseguito dopo circa quattro anni di terapia con GH lo z-score è migliorato con valore di -2,33 e con normale densità di massa ossea
- Le visite successive hanno sempre rilevato un incremento medio di 7 cm/aa
- Lo sviluppo puberale è iniziato all'età anagrafica di 12 aa con età ossea sec. G&P. di 11 aa.

- All'età di 13 e 10 mesi in occasione di un controllo:
- H = cm.152 (3-10 °C) P= kg. 44,5(10-25 °C)
- PH = 4 stadio sec. Tanner e Volume Testicolare pari a 15 ml,
- IGF-1 ai limiti superiori della norma come nei precedenti controlli.
- Al controllo successivo dopo sei mesi a causa di una dichiarata non aderenza alla terapia non registriamo alcun incremento staturale con valori di IGF1 ai limiti inferiori della norma.
- A seguito di tale risultato il paziente promette di voler riprendere la terapia in maniera assidua e al successivo controllo verifico +4,5 cm.

- La terapia è stata sospesa alla età di 17 aa. 2 mesi con statura di cm.161
- Dopo sei mesi in occasione del controllo è stato eseguito il retesting test combinato Arginina+ GREF che non ha confermato il gh deficit.
- A maggio scorso all'età di aa. 18 ho visitato il paziente che presentava altezza di cm.162 e peso di kg.59 con sviluppo puberale completo.
- Si consigliava di eseguire densitometria ossea e un ulteriore controllo endocrinologico già programmato per maggio 2021.
- Questo interessante caso, anche se pone dei dubbi circa la reale utilità della terapia in quanto avviata con un solo test hGH patologico, sicuramente conferma l'utilità del GH nel migliorare la densità ossea.

