

### 3 Caso Clinico La bassa statura nella insufficienza renale cronica

D.V. è un bambino di 9 aa. e 8/12 che giunge alla mia attenzione per bassa statura.

#### **Sintesi anamnestica**

Dalla anamnesi familiare si evince una familiarità per malattie autoimmuni ed in particolare madre affetta da tiroidite di Hashimoto e padre affetto da malattia celiaca.

Nato a termine da parto cesareo il piccolo ha presentato normale sviluppo staturale ponderale e psicomotorio. Allattato artificialmente è stato svezzato alla età di sei mesi. Adeguata alla età anagrafica il controllo degli sfinteri e la deambulazione. Modesto ritardo della dentizione.

La sua crescita ha cominciato a presentare un modesto rallentamento già alla età di quattro anni, tanto da ricoverarsi presso una struttura specializzata.

Il piccolo veniva dimesso con diagnosi di “Sviluppo staturale-ponderale ai limiti inferiori della norma“ e si consigliavano controlli periodici da effettuare presso il pediatra di libera scelta.

Nel corso dei controlli successivi il piccolo ha presentato sempre uno scarso accrescimento fino ai giorni nostri.

#### **Esame clinico**

Attualmente il bambino presenta altezza di cm. 120 (-3 SDS) e peso di kg. 27, con sviluppo puberale corrispondente al I° stadio secondo Tanner e testicoli scrotali del volume di 2 ml.

Esaminando i dati auxologici rilevati dal pediatra la crescita staturale dell'ultimo anno è stata pari a + 4 cm.

La radiografia della mano eseguita privatamente ed esaminata con il metodo Grelich&Pyle definiva la età ossea pari a 7 aa. e 10/12.

Si consigliava ricovero per le indagini del caso.

#### **Esami di laboratorio e strumentali**

Dopo aver eseguito tutte le indagini del caso si riscontrava una ridotta secrezione di GH a due test di stimolo (clonidina ed arginina) con valore di IGF-1 ai limiti bassi della norma e valori elevati di creatinemia, azotemia ed ipokaliemia con normali valori di natriemia.

La RMN Encefalo con mdc (tratto ipotalamo ipofisi) non descriveva alterazioni degne di nota.

Il paziente è stato trasferito in Nefrologia Pediatrica. Sono stati eseguiti numerosi esami strumentali quali cistografia, ecografia renale e scintigrafia renale ed esame genetico per nefronoftisi.

Dall'esame genetico è stata riscontrata la mutazione del gene NPHP1.

#### **Terapia**

Di intesa con i genitori è stata prescritta dieta normocalorica ed ipoproteica e terapia con ormone della crescita alla dose di 0,045 mg/kg/die. Dopo i primi sei mesi di terapia abbiamo riscontrato un buon incremento staturale (+6 cm.) con peso corporeo stazionario e lieve riduzione della creatinemia con normalizzazione della kaliemia.

Si resta in attesa di conoscere lo sviluppo staturale ponderale del bambino auspicando in una stazionarietà della condizione nefrologica