

## 6 Caso Clinico

Trisomia 21 associata a deficit di GH , ipotiroidismo e celiachia

### **Anamnesi**

Paziente di sesso maschile affetto da sindrome di Down.

Ndp da segnalare nella anamnesi familiare.

Target genetico staturale = cm. 169

### **Esame clinico**

Il piccolo viene preso in carico dal nostro centro per Sindrome di Down e inserito nel programma di follow up sin dalla età di quattro anni.

Altezza cm.98(10 °C); Peso kg.20 (75-90 °C) Sviluppo pelo pubico e genitale corrispondente al I stadio sec. Tanner Testicoli scrotali 1,5 ml. x 2.

Piccola ernia ombelicale, lieve valgismo.

### **Follow up**

Si eseguono controlli semestrali con accrescimento staturale ponderale nella norma ed esami ematochimici ed ormonali senza alterazioni degni di nota.

All'età di 7 aa.: Altezza cm.114; Peso kg. 26

### **Indagini di laboratorio e strumentali**

A seguito del rallentamento staturale ed in parte ponderale si decide di ricoverare il piccolo.

In occasione del ricovero vengono eseguiti una serie di indagini che svelano una ridotta secrezione di ormone somatotropo al test potenziato Arginina + GRF, IGF-1 normale, associati ad alterata funzionalità tiroidea verosimilmente da ipotiroidismo acquisito in presenza di aumentati valori di Anti TG ed Anti TPO. Le transaminasi si presentano lievemente aumentate.

Gli esami strumentali: Ecografia tiroidea mette in risalto una disomogeneità della ghiandola con presenza di pseudonoduli; alla radiografia della mano un ritardo di circa un anno della maturazione ossea rispetto alla età anagrafica; ecografia addome con lieve steatosi epatica.

### **Terapia**

Si avvia la terapia con ormone somatotropo alla dose di 0,025 mg/kg/die e levotiroxina gocce (alla dose di 1 mcg/kg/die).

### **Follow up**

Dopo due mesi eseguiti gli esami di funzionalità tiroidea si adegua la terapia e dopo quattro mesi si effettua il controllo clinico, con buon incremento staturale (+ 4,3 cm.), stazionarietà del peso ed esami ormonali tiroidei nella norma.

Dopo sei mesi si effettua un day service: la crescita dopo un anno di terapia è pari a + 9 cm, con esami ormonali ed ematochimici che si presentano nella norma ad eccezione di un aumento della IGF-1, ed incremento degli EMA e AntitTG.

La consulenza gastroenterologica suggerisce la EGD scopia con biopsia della mucosa intestinale che conferma la condizione di Malattia Celiaca, a cui seguirà una terapia dietetica con esclusione del glutine.

Si riduce la dose di GH passando a 0,020/kg/die per tre mesi.

Il piccolo continua il follow up periodico e dopo tre mesi è stata verificata la risposta della IGF-1 che si presentava nella norma, unitamente al controllo gastroenterologico che non confermava una buona compliance nutrizionale.

Si riporta la dose di GH a 0,025 mg/kg/die ed al controllo semestrale, seppure con una scarsa compliance nutrizionale, il piccolo presenta una buona crescita staturale con un aumento di peso adeguato ed esami ormonali tiroidei nei limiti della norma.

Questo caso è la conferma di tutte le patologie alle quali è particolarmente esposto un paziente affetto da Sindrome di Down al quale purtroppo non abbiamo risparmiato altri esami necessari a controllare il metabolismo dei carboidrati.