

1 CASO CLINICO Deficit Gene SHOX

Bambina giunta alla mia osservazione alla età di 7 aa. e 5/1\2 per rallentamento dello sviluppo staturale

Sintesi Anamnestica .

Alla anamnesi familiare i genitori non risultano consanguinei né riferiscono patologie di particolare interesse con esclusione di malattie genetiche

La piccola è una secondogenita nata a termine da gravidanza fisiologica e parto spontaneo con lunghezza e peso nella norma.

Allattamento materno fino al 6 mese di vita Ittero neonatale per circa dieci giorni. Divezzamento nella norma. Ha sempre presentato un buon appetito con crescita ponderale intorno al 50 °C.

Atti fisiologici nella norma come pure nella norma lo sviluppo psicomotorio

Genitori di altezza nella norma in assenza di note dismorfiche con target staturale genetico (TH) di cm. 160 (per il sesso femminile) .

La bambina ha presentato un accrescimento staturale ponderale intorno al 50 °C per i primi tre anni di vita, epoca in cui ha iniziato a presentare un lieve calo dello sviluppo staturale al punto che ad oggi si presenta con statura compresa fra il 3-10 °C a -1,6 SDS. e con lieve disarmonia nel rapporto tronco-arti.

A seguito di tale rallentamento della velocità di crescita stimata intorno a -3,4 SDS la piccola si sta allontanando dalla TH.

Esame obiettivo ed esami di laboratorio e strumentali

Ritenendo valide le misurazioni del pediatra di l.s. e in ragione della età della piccola si consiglia il ricovero per eseguire le indagini del caso.

Eseguiti gli esami risulta quanto segue:

Emocromo nella norma con normali livelli di sideremia;

Normale funzionalità renale e esami dell'apparato gastro enterico risultano nella norma;

Funzionalità tiroidea e surrenalica normale;

Valori basali LH , FSH ed Estradiolo adeguati per la età e lo sviluppo puberale della bambina.

IGF1 e test per hGH (test clonidina) con risposta normale.

All'Rx carpo la valutazione della età ossea risultava corrispondente alla età anagrafica.

Ecografia pelvica descriveva una normale conformazione dell'utero e delle ovaie, tanto da non eseguire esame del cariotipo

Alla dimissione si consiglia un controllo dopo tre mesi nel sospetto di valutazioni non corrette da parte del pls.

Followup

La paziente ritorna a visita dopo sei mesi alla età di 8 aa. e 4 mesi, anziché quattro mesi confermando la scarsa crescita e presentando una accentuazione della disarmonia nel rapporto tronco arti.

Alla visita si osserva una ipertrofia dei muscoli degli arti inferiori, cubito valgo, rapporto altezza seduta/altezza > del 55%, rapporto apertura braccia/altezza <96%, BMI > 50 °C con un punteggio di Rappold pari a 13 e pertanto si effettua l'analisi genetica per Deficit Gene SHOX (MLPA SHOX-D) che mette in evidenza una delezione del gene.

Terapia

Si inizia la terapia con ormone somatotropo alla dose iniziale di 0,032 mg/kg/die per sei gg. la settimana.

Dopo sei mesi in occasione del controllo per visita e rinnovo piano terapeutico, si osserva un buon incremento staturale e in considerazione del basso valore della IGF 1, si aumenta la dose di GH a 0,040 mg/kg/die per cercare di ottenere il massimo incremento staturale dalla terapia.

Dopo ulteriori sei mesi alla età di 9 aa. e 6 mesi, in occasione del follow up verificiamo un buon incremento staturale con miglioramento della armonia auxologica e ovvia riduzione del rapporto altezza seduto/altezza e aumento del rapporto apertura braccia/altezza.

La piccola continua la somministrazione con ormone somatotropo con un buon guadagno staturale ; la terapia con ormone della crescita verrà sospesa dopo verifica di scarso incremento staturale inferiore a 2 cm/aa. come da nota 39 .

La ragazza ha così raggiunto la statura di 156 cm. rispetto al TH di 160 cm.

Sicuramente un inizio più precoce della terapia avrebbe determinato una statura finale maggiore probabilmente anche sovrapponibile al TH.