

Caso Clinico: Sindrome di Turner e disordini autoimmuni

Sintesi anamnestica

La pz. è giunta all'età di 5 anni per ritardo di accrescimento staturale e ponderale. Nata a termine da parto cesareo con PN=kg.3.600 e LN=cm.48 da genitori in abs.

Alla nascita presentava lieve edema delle estremità superiori ed inferiori. Sviluppo nel periodo perinatale nella norma. Eruzione primo dente all'età di 8 mesi. La piccola ha assunto latte materno fino all'età di quattro mesi quindi latte adattato ed ha iniziato il divezzamento all'età di sei mesi con l'introduzione di crema di riso, liofilizzato, omogeneizzato e pappe prive di glutine fino al compimento del 1° anno di vita.

Primi passi all'età di 18 mesi. Prime parole a due anni.

La crescita staturale nella norma intorno al 25° centile fino all'età di tre anni e ponderale intorno al 50° C. Sviluppo nel periodo perinatale nella norma.

Nell'anamnesi familiare un parente di II* grado affetto da Celiachia.

Dati auxologici

Età 5aa.

Altezza cm. 95 (< 3°C);

Peso kg.13 (<3°C);

Target staturale genetico = 162 cm +/- 5,4

Sviluppo pelo pubico e mammario al I° stadio sec. Tanner

Axillarca assente

Note dismorfiche del volto con epicanto bilaterale, lieve ptosi palpebrale, palato stretto e ogivale, lieve pectus excavatum associato ad ipertelia, addome globoso, all'ascoltazione del cuore presente una lieve impurità sistolica di probabile natura funzionale.

Alla nascita presentava lieve edema delle estremità superiori ed inferiori.

Dal bilancio di salute redatto dal pediatra di base emerge che la p. ha presentato un rallentamento dello sviluppo auxologico a decorrere dal 4° anno di vita; tale rallentamento si è aggravato nell'ultimo anno.

Sono stati eseguiti esami di laboratorio che hanno evidenziato una normale funzionalità tiroidea con titolo AntiTPO e Anti TG normali;

Lo studio della secrezione dell'ormone della crescita si è rivelato con un picco superiore ad 8,0 ng/ml al test arginina ed IGF-1 nella norma per l'età.

Le alterazioni invece riguardano una lieve ipocromia del globulo rosso, iposideremia, transaminasi, EMA e Anti transglutaminasi aumentate

La secrezione delle gonadotropine ipofisarie hanno evidenziato un aumento dell' FSH di base e dopo LH-RH test

Inoltre la paziente è stata sottoposta ad esami strumentali quali Rx carpo con una età scheletrica corrispondente all'età anagrafica associata a brevità del 4° metacarpo

La Ecografia pelvica descriveva un utero infantile e ovaie piccole e nastriformi.

All'ecografia renale un rene a ferro di cavallo con normale apparato escretore. La visita cardiologica e il successivo EcoCG confermava il soffio sistolico di origine funzionale.

Successivamente viene eseguita l'esame del cariotipo che dimostra "Mosaicismo 45XO,46XX"

Conclusione diagnostica: Sindrome di Turner.

Il successivo esame di istocompatibilità evidenziava la predisposizione genetica a sviluppare la malattia celiaca.

Non viene eseguita la EGDScopia con esame istologico della mucosa intestinale per rifiuto da parte dei genitori.

A distanza di circa trenta giorni furono ripetuti EMA e Anti-transglutaminasi. Confermati i valori elevati di EMA e anti tTG si inizia dieta priva di glutine e terapia con GH alla dose di 0.045 mg/kg/di sc.

Dopo sei mesi in considerazione della negatività degli anticorpi anti tTG e EMA si continua la dieta priva di glutine.

La crescita staturale presenta un miglioramento (+ 4.7 cm.in sei mesi)

Follow up

Si stabilisce il programma di follow up che prevede controlli periodici semestrali e con DH annuale nel corso del quale saranno valutati tutti i parametri relativi alla compliance della dieta e la risposta alla terapia con GH.

Discussione del caso

Questo caso clinico è l'esempio di alta prevalenza di disordini autoimmuni che possono insorgere nella s. di Turner confermando la non casualità della connessione delle due patologie.

La sindrome di Turner è una condizione clinica causata da alterazione genetica che colpisce il sesso femminile e caratterizzata da bassa statura, disgenesia gonadica e anomalie a carico di vari organi quali cuore e rene.

La sindrome di Turner è un disordine genetico relativamente frequente che colpisce il sesso femminile 1/2000-2500 nati.

La causa è rappresentata dalla parziale o totale assenza di uno dei due cromosomi sessuali X con o senza linee cellulari a mosaico; tale evento è casuale e non legato a condizioni predisponenti materne o paterne.

Nel determinismo genotipico prevale il mosaico rispetto alla monosomia completa della X (60-70% contro il 30-40%)

La sindrome di Turner può essere associata a patologie autoimmuni quali la tiroidite di hashimoto, diabete mellito, vitiligo e m.celiaca.

Studi recenti riportano una incidenza di malattia celiaca pari al 6-8%.

Il rischio di sviluppare tali malattie non è chiaro: sono invocate cause legate a fattori genetici e anomalie cromosomiche sia numeriche che strutturali predispongono il soggetto al rischio di tali malattie. Pertanto è consigliabile sottoporre le pazienti a controlli periodici annuali a screening per la celiachia e tiroidite.