

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UN CASO PARTICOLARE DI PUBERTÀ PRECOCE

Perla Scalini, Martina Giacalone, Silvia Ricci

Dipartimento delle Scienze della Salute, SOD di Auxoendocrinologia, AOU A. Meyer, Università di Firenze

Indirizzo per corrispondenza: perla.scalini@gmail.com

Martina accede per la prima volta all'ambulatorio di Auxoendocrinologia dell'AOU Anna Meyer di Firenze all'età di 8 anni e 5 mesi per telarca e pubarca prematuro. La bambina è nata a termine da III gravidanza normodecorsa, piccola per età gestazionale (peso alla nascita < 3° percentile). Il decorso post-natale è stato regolare, con normale sviluppo psicomotorio e crescita staturale regolare sul 50° percentile e ponderale in eccesso (BMI > 95° percentile al momento della visita). Dal punto di vista clinico Martina presentava uno stadio puberale secondo Tanner di B3 PH 3-4 AH2. L'esame obiettivo generale era nella norma, eccetto che per la presenza di una lieve ipertrofia clitoridea, che la madre riferiva essere incrementata nell'ultimo anno. La bambina aveva inoltre già effettuato la radiografia della mano per il calcolo dell'età ossea secondo Greulich e Pyle, che risultava avanzata (9 anni 10 mesi all'età anagrafica di 8 anni 3 mesi). La bambina è stata quindi rivalutata in Day Hospital nel sospetto di pubertà precoce. Gli esami ematici erano nella norma, compresi i marker tumorali (β -hCG, α -fetoproteina, CEA). I prelievi ormonali mostravano livelli di 17- β -estradiolo in accordo con lo stadio puberale. Tuttavia, inaspettatamente, il livello di testosterone risultava aumentato, con valori compatibili con la produzione testosteronica di un testicolo di circa 12-15 ml di volume (233 ng/dl). È stata quindi effettuata un'ecografia dell'addome che risultava rassicurante in quanto mostrava un utero con morfologia tubulare, senza rima endometriale, un ovaio destro di 3,5 ml di volume e un ovaio sinistro di 1,4 ml, con alcuni follicoli e un'immagine iperecogena di 10 mm che permaneva nonostante le variazioni di decubito. Tuttavia tale immagine veniva meglio descritta al successivo controllo ecografico. Nell'ambito degli accertamenti ormonali sono stati effettuati inoltre un ACTH test, risultato nella norma, e un GnRH test, che mostrava una risposta gonadotropinica compatibile con un ipogonadismo ipergonadotropo (picco di LH e FSH superiore a 80 mUI/ml).

Dati i rilievi ormonali, si è avanzata l'ipotesi di una anomalia cromosomica a carico dei cromosomi sessuali, ed è stata pertanto effettuata l'analisi del cariotipo, che rilevava la presenza di due linee cellulari, una 45,X in 50 metafisi, e una 46,XY nelle restanti 50 metafisi.

La risonanza magnetica dell'addome confermava la presenza di utero con morfologia tubulare e descriveva, in sede pelvica, due strutture ovalari riferibili ad annessi, il destro con puntiforme immagine iperintensa di verosimile significato follicolare, il sinistro di dimensioni ridotte.

Visti i livelli di testosterone e il cariotipo, la bambina è stata sottoposta a intervento esplorativo in video-laparoscopia, con successiva salpingo-gonadectomia bilaterale. Durante l'intervento, infatti, a livello macroscopico è stato possibile riconoscere l'utero, di aspetto ipoplastico, a sinistra una struttura tubarica con fimbria e una gonade oblunga, che all'istologia estemporanea risultava priva di cellule riconducibili a ovaio, ma con aspetto citologico compatibile con differenziazione in senso maschile e con presenza di numerose atipie cellulari. A destra si descrivevano ugualmente una tuba, una fimbria e una gonade rotondeggiante giallastra, fusa con il tessuto tubarico; in sede perigonadica veniva evidenziata inoltre una struttura tubulare, che all'istologia estemporanea è risultata compatibile con dotto deferente. Per quanto riguarda la struttura gonadica, anche qui si dimostrava assenza di componente cellulare ovarica, e la presenza di atipie cellulari. L'indagine istologica ha permesso successivamente di fare diagnosi di gonadoblastoma bilaterale con associata componente germinomatosa. Al controllo effettuato a un mese dall'intervento, DHEAs, CEA, α -FP, β -hCG, testosterone e 17- β -estradiolo erano nella norma. La stadiazione con RM addome e TC torace con mezzo di contrasto sono risultate nella norma, confermando l'unica localizzazione a livello testicolare (stadio 1) e rendendo necessario il solo follow up con dosaggi ormonali per 5 anni.

Esistono rari casi in letteratura che riportano soggetti non-Turner che presentano pubertà precoce e gonadoblastoma con secrezione sia di estrogeni che di testosterone. Raccomandiamo, quindi, che in presenza di sospetto clinico di pubertà precoce in una bambina con fenotipo femminile debba essere considerato anche un quadro di questo tipo. Sugeriamo inoltre attenzione nell'utilizzo delle metodiche radiologiche standard, dando importanza, come descritto anche da altri Autori, ai dati clinici ed endocrinologici.