

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVIII

Settembre 2015

numero 7

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

IPOGONADISMI, TERAPIA ORMONALE SOSTITUTIVA DELLO SVILUPPO PUBERALE

Gianluca Tornese, Ester Conversano

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno-Infantile “Burlo Garofolo”, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: esterconversano@gmail.com

S. 4 anni, deficit ipofisario multiplo conseguente a radio-chemioterapia per istiocitosi X.

C. 16 anni, già affetta da sordità neurosensoriale bilaterale, giunge per un grave ritardo di crescita, età ossea pari a 12 anni, pubertà non avviata, si fa diagnosi di sindrome di Perrault.

A. 15 anni, amenorrea di 1°; è la storia di una bambina nata con “mani grandi”, otiti troppo frequenti, da sempre un po’ piccolina rispetto ai genitori: sindrome di Turner.

A. e C. due bellissime gemelle, a 16 anni presentano pubertà avviata con caratteri sessuali secondari sviluppati da più di 2 anni, e non ancora il menarca; all’ecografia sono assenti le strutture mulleriane, il cariotipo è 46 XY, si tratta di una, anzi due, sindromi di Morris.

V. 16 anni, non ancora pubere; dalla nascita sordità neurosensoriale bilaterale, lieve ipertelorismo, non sente bene gli odori: sindrome di Kallman.

Il filo conduttore di questi casi di ipogonadismo è la necessità di attuare una terapia ormonale sostitutiva per

avviare lo sviluppo puberale e consentire un’adeguata crescita staturale, a cui si affianca la prevenzione degli effetti conseguenti alla carenza di estrogeni; questi impediscono l’eccessivo riassorbimento osseo e l’osteopenia stimolando l’osteoprotegerina, che lega RANK-L; inibiscono la lipoproteinlipasi epatica, con riduzione di LDL e aumento di HDL prodotte, contribuendo a un profilo lipidico antiaterogeno; il ruolo di estrogeni e progesterone fisiologicamente si esprime anche sul SNC, promuovendo l’attività neuroprotettiva e favorendo lo sviluppo cognitivo per competenze considerate “sesso specifiche”.

La terapia si avvantaggia dell’uso di nuove molecole, più simili strutturalmente agli ormoni endogeni, e di vie di somministrazione alternative a quella orale, che mantengono una concentrazione più costante nel tempo, e che *bypassano* il metabolismo di 1° passaggio epatico; ciò permette l’attenuazione degli effetti collaterali che ne derivano, evento rilevante per una terapia cronica che va continuata per tutta l’età fertile, e che deve essere pesata sulla patologia di base della paziente da trattare.