

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XX

Febbraio 2017

numero 2

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UN'IMPENSATA PUBERTÀ

Laura Baggio¹, Margherita Mauro¹, Paolo Cavarzere²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Verona

²UO di Pediatria, Azienda Ospedaliera di Verona

Indirizzo per corrispondenza: baggio.laura7@gmail.com

Giorgia, 3 anni e 10 mesi, giunge alla nostra attenzione per comparsa di telarca da 15 giorni. Alla visita si riscontra iniziale bottone mammario bilaterale senza altri segni di sviluppo puberale. L'Rx per età ossea evidenzia un avanzamento di 4 mesi rispetto all'età cronologica; l'assetto ormonale risulta nella norma; il test da stimolo con GnRh-analogo non evidenzia attivazione dell'asse ipotalamo-ipofisi-gonadi; l'ecografia pelvica identifica un utero prepubere (diametro longitudinale 30 mm). Escluso così il sospetto di pubertà precoce centrale, rivediamo Giorgia dopo 6 mesi: il telarca appare stabile, ma le dimensioni uterine sono aumentate (diametro longitudinale 40 mm) e si notano chiazze color caffelatte al tronco, non prima segnalate.

Nel sospetto di sindrome di McCune-Albright si ripete test da stimolo con GnRh-analogo, che conferma l'assenza di una pubertà di origine centrale; una valutazione dermatologica definisce la compatibilità delle lesioni cutanee con tale patologia. Funzionalità tiroidea, valutazione oculistica e audiometrica risultano nella norma.

Data l'assenza di dolori ossei o fratture, non sono stati eseguiti ulteriori accertamenti in merito al possibile interessamento osseo.

Un telarca prematuro può, seppure raramente, essere l'unico segno di una pubertà precoce periferica. Questa, a sua volta, può talora derivare da maggiore sensibilità recettoriale agli ormoni sessuali. La presenza di telarca associato a chiazze caffelatte deve indurre a sospettare una sindrome di **McCune-Albright**, dovuta a mutazione somatica *gain of function* del gene GNAS. È più frequente nel sesso femminile, con età media di insorgenza di circa 3 anni. La triade sintomatologica tipica è displasia fibrosa poliostotica, chiazze cutanee caffelatte e pubertà precoce periferica (GnRH indipendente). La diagnosi è clinica, con la presenza di almeno due condizioni. Si possono accompagnare altre endocrinopatie da iperfunzione. Il trattamento dipende dai tessuti interessati e dalla gravità del loro coinvolgimento; per quanto riguarda la pubertà precoce, le opzioni terapeutiche includono inibitori delle aromatasi e/o tamoxifene, non scevri da effetti collaterali.