

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

COMPLICANZE ENDOCRINOLOGICHE NEI BAMBINI AFFETTI DA NEUROFIBROMATOSI 1 E GLIOMA DELLE VIE OTTICHE

Martina Scilipoti

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Seconda Università di Napoli

Indirizzo per corrispondenza: scilipoti.martina@gmail.com

Introduzione

La neurofibromatosi 1 (NF1) è una condizione autosomica-dominante associata a un aumentato rischio tumorale. Circa il 15% dei bambini sviluppa un glioma delle vie ottiche (OPG), generalmente nei primi sei anni di vita. Sebbene questi tumori presentino di solito un comportamento benigno rispetto alle forme sporadiche, più raramente possono causare disturbi visivi e/o endocrinopatie. La letteratura sulle endocrinopatie secondarie a OPG in NF1 è scarsa.

Obiettivi

Valutare il tipo e la prevalenza delle complicanze endocrinologiche nei bambini affetti da NF1 e OPG.

Metodi

Abbiamo selezionato tutti i bambini con NF1 complicata da OPG, seguiti dal 1997 a oggi presso il Centro di Riferimento Pediatrico Campano delle Neurofibromatosi, di cui abbiamo revisionato le cartelle cliniche e raccolto i dati demografici, il motivo per cui è stata eseguita la prima RM encefalo, la classificazione Dodge degli OPG (1: coinvolgimento del solo nervo ottico, 2: coinvolgimento del chiasma, 3: coinvolgimento dell'ipotalamo), i dati endocrinologici, il trattamento praticato (medico e chirurgico) e la durata del follow-up. I disturbi endocrinologici secondari a trattamento chirurgico sono stati esclusi.

Risultati

Abbiamo identificato 55 pazienti con OPG (23 femmine, età media al momento della diagnosi di OPG di 6 anni

e mezzo), di cui: 28 con Dodge 1, 13 con Dodge 2, 14 con Dodge 3. Otto dei 55 pazienti (14,5%) hanno presentato almeno un disturbo endocrinologico e tutti avevano un OPG Dodge 3 (coinvolgente l'ipotalamo). Le patologie endocrinologiche osservate includevano: sindrome diencefalica (2), ipersecrezione di ormone della crescita (GH, 2) e pubertà precoce centrale (PPC, 5). Un bambino ha sperimentato due complicanze endocrinologiche (PPC e iper-GH). In due bambini sono stati proprio i segni clinici endocrinologici che ci hanno fatto sospettare l'OPG.

Gli 8 endocrinopatici sono stati trattati efficacemente sia con terapia medica (6), che chirurgica (2).

Conclusioni

Le comorbidità endocrinologiche si sono verificate nel 14,5% dei bambini con OPG. I nostri dati ci portano a concludere che la prognosi endocrinologica degli OPG dipende dal tipo di Dodge, e che esclusivamente i Dodge 3 sono associati a tale rischio (57%).

I disturbi endocrinologici secondari all'OPG in NF1 possono essere di diverso tipo e anche particolarmente gravi, come la sindrome diencefalica che ha reso necessario, in entrambi i nostri casi, un *debulking* chirurgico del tumore. Segnaliamo, oltre alle due sindromi diencefaliche, due ipersecrezioni di GH, più raramente riportate in letteratura rispetto alla classica PPC.

Pertanto il follow-up nei bambini con NF1 dovrebbe prevedere attenti controlli auxologici visto che i segni endocrinologici potrebbero rappresentare l'elemento sentinella di un OPG.