

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVII

Settembre 2024

numero 7

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

SEMBRA UN DEFICIT DI GH, E INVECE NON LO È!

Francesca Casini¹, Vittoria Carlotta Magenes¹, Gabriella Guida¹, Luisa Lonoce¹, Elena Pozzi²,
Cristina Cocuccio², Sara Arrigoni², Gian Vincenzo Zuccotti¹

¹*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi", Università di Milano*

²*Clinica Pediatrica, Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi", Milano*

Indirizzo per corrispondenza: francesca.casini48@gmail.com

Viola è una bambina di 2 anni e 6 mesi giunta nel nostro ambulatorio di Endocrinologia per scarsa crescita. Anamnesi familiare negativa per bassa statura o patologie endocrinologiche, ma familiarità per celiachia (cugini paterni di 2° e 3° grado) e vitiligine (zia materna).

Alla valutazione clinica, obiettività generale nella norma; segnalato impianto basso delle orecchie e non altre note dismorfiche. Peso 10,25 kg (-2,35 SD), altezza 84,5 cm (-1,75 SD), BMI 14,36 (-1,06 SD), altezza bersaglio (TH) 161 cm (-0,27 SD). Viene indicata esecuzione di esami di I livello per screening per bassa statura. Emocromo nei limiti, eccetto lieve microcitosi (Hb 11,9, MCV 80 fl); biochimica nella norma, IGF-1 (somatomedina) ai limiti inferiori (31,9 ng/ml con vn 33,5-171,8), tTGA (anticorpi anti-transglutaminasi) negativi con IgA nel range; TSH nella norma.

Alla rivalutazione a 6 mesi di distanza, si presenta in buone condizioni generali: peso 11,05 kg (-2,36 SD), altezza 87,7 cm (-1,95 SD), BMI 14,37 (-0,95 SD) e velocità di crescita staturale (VCS) 5,9 cm/anno (-1,48 SD, calcolata in 6 mesi).

Alla luce della scarsa crescita staturo-ponderale e dei valori di IGF-1 ai limiti inferiori, viene richiesta Rx manopolso per studio dell'età ossea (EO), con riscontro di un risultato sostanzialmente sovrapponibile a quello dell'età cronologica (EC): 3 anni vs EC 3 anni e 5 mesi.

A distanza di un anno, la bambina mantiene una crescita regolare con statura < 1,5 SD al di sotto del suo *target* genetico, per cui vengono ripetuti esami con conferma di valori di IGF-1 ai limiti inferiori (73,76 ng/ml con vn 79,8-244), e comparsa di positività delle tTGA IgA 19,3 U/ml (vn < 15) con IgA 95 mg/dl e debole positività degli anticorpi anti-endomisio (EMA).

Alla visita gastroenterologica si rilevano peso 13,8 kg (-2,45 SD), altezza 100,2 cm (-2 SD), BMI 13,74 (-1,45 SD), addome globoso, trattabile, feci in fossa iliaca sinistra, riferito alvo con feci caprine. Viene dunque programmata una gastroscopia (EGDS).

Prima dell'esecuzione dell'EGDS, Viola torna nel nostro ambulatorio di Endocrinologia. Peso 14,2 kg (-2,40 SD), altezza 100,3 cm (-2,24 SD), VCS 4,5 cm/anno (-1,85 SD). In considerazione della statura e della velocità di crescita, ridotta rispetto al precedente controllo, si decide di effettuare un test da stimolo per secrezione GH e viene effettuato cariotipo su 100 metafasi, che esclude mosaicismi per aneuploidia dei cromosomi sessuali.

Viene eseguito dapprima test da stimolo per GH con arginina, risultato patologico (picco 3 ng/ml), quindi secondo test con desametasone (picco 2,7 ng/ml), che conferma la scarsa secrezione di GH. RM encefalo e regione ipofisaria risultano nella norma.

Qualche mese dopo Viola torna nel nostro Ambulatorio e, vista la velocità di crescita in apparente recupero > -1 SD (VCS 5,5 cm/anno calcolata in 12 mesi, -0,38 SD), si decide di non effettuare terapia e monitorare l'andamento clinico.

Viene infine eseguita EGDS programmata in precedenza con riscontro a livello duodenale di rapporto villosa marcata alterato con villi tozzi, accorciati e ipotrofici, associato a presenza di modesto infiltrato linfoplasmacellulare della lamina propria e marcato incremento dei linfociti T (CD3+) intraepiteliali superficiali (circa 50 linfociti/100 cellule epiteliali - tipo 3b secondo la classificazione di Marsh-Oberhuber).

Alla luce dei risultati dell'EGDS, è stato possibile fare diagnosi di **malattia celiaca** e iniziata dieta priva di glutine. Resta in *follow-up* presso il nostro ambulatorio di Endocrinologia per valutare l'andamento della crescita staturo-ponderale.

MESSAGGI CHIAVE

- In caso di bassa statura anche in assenza di sintomi gastrointestinali pensare sempre alla celiachia (la prevalenza di celiachia nei bambini con bassa statura senza altri sintomi è compresa tra il 2,9% l'8,3%).
- Nei soggetti celiaci è possibile una risposta patologica al test di secrezione del GH associata a livelli di IGF 1

persistentemente bassi che ritornano nel *range* di normalità dopo l'inizio di una dieta priva di glutine.

- Nei bambini celiaci posti in dieta senza glutine, si verifica un recupero della crescita (*catch up growth*) nell'arco di circa 1-2 anni dall'inizio della dieta.
- La celiachia può associarsi a un deficit di GH. Quindi, se non si verifica un *catch up growth* dopo dieta senza glutine in presenza di precisi criteri clinico-auxologici, si deve prendere in considerazione la necessità di effettuare un nuovo test da stimolo per valutare la secrezione di GH.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

- van Rijn JC, Grote FK, Oostdijk W, Wit JM. Short stature and the probability of coeliac disease, in the absence of gastrointestinal symptoms. Arch Dis Child. 2004;89(9):882-3. DOI: 10.1136/adc.2004.057851.
- Meazza C, Pagani S, Laarej K, et al. Short stature in children with coeliac disease. Pediatr Endocrinol Rev. 2009;6(4):457-63. Erratum in: Pediatr Endocrinol Rev. 2010;7(4):356.
- Day G, Evans K, Wharton B. Abnormalities of insulin and growth hormone secretion in children with coeliac disease. Arch Dis Child. 1973;48(1):41-6. DOI: 10.1136/adc.48.1.41.
- Bozzola M, Giovenale D, Bozzola E, et al. Growth hormone deficiency and coeliac disease: an unusual association? Clin Endocrinol (Oxf). 2005;62(3):372-5. DOI: 10.1111/j.1365-2265.2005.02227.x.