

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVII

Luglio 2024

numero 26

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UNA PUBERTÀ CHE BRUCIA LE TAPPE!

Sara Solidoro

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

Indirizzo per corrispondenza: ssolidoro250@gmail.com

CASO CLINICO

Jacopo, 8 anni e 1 mese, giunge presso il nostro servizio di Endocrinologia per la comparsa di peluria pubica, associata a un progressivo aumento staturale a partire dai 7 anni di età, con passaggio dal 25° a quasi il 50° percentile.

Alla prima valutazione auxologica, la velocità di crescita staturale (VCS) risulta accelerata (8,9 cm/aa su 12 mesi), con riscontro di iniziale peluria pubica (stadio 1-2 della classificazione di Tanner) e di volume testicolare di 3 ml bilateralmente, compatibile con uno sviluppo prepubere. Valorizzando il dato di velocità di crescita accelerata, tuttavia, si esegue una radiografia del carpo sinistro, che mostra un'età ossea sovrapponibile all'età anagrafica (8 anni secondo Greulich & Pyle), risultando rassicurante in termini di prognosi staturale. Inoltre, per escludere un'iperplasia surrenalica congenita a insorgenza tardiva (SAG tardiva), il bambino viene sottoposto al test ACTH ad alte dosi, con una buona risposta del cortisolo e valori normali del 17-OH-progesterone. I restanti dati di laboratorio evidenziano, tuttavia, valori di LH basale di 0,3 UI/l e di FSH > 0,4 UI/l, ponendo il sospetto di un'attivazione precoce dell'asse ipotalamo-ipofisi-gonadi. A conferma di tale ipotesi, ai controlli successivi il bambino esegue il test LHRH (LH Releasing Hormone), che risulta patologico (picco di LH dopo stimolo di 6,4 mUI/ml e inversione del rapporto FSH/LH) in associazione al riscontro di un volume testicolare di 4 ml bilateralmente formalizzando la diagnosi di pubertà precoce centrale.

DISCUSSIONE

Per **pubertà precoce vera o centrale (PPC)** si intende la comparsa di telarca (bottone mammario) prima degli otto anni nelle femmine oppure il riscontro di un volume testicolare di 4 ml prima dei nove anni nei maschi. Tale

condizione si presenta con una prevalenza dieci volte superiore nelle bambine, seppur il dato potrebbe essere sotto-stimato nella popolazione maschile per la maggior difficoltà diagnostica. La forma idiopatica rappresenta la causa in circa l'80-90% dei casi nelle bambine, mentre nei bambini l'eziologia è di natura organica nei 2/3 dei casi.

Dal punto di vista diagnostico, sebbene il test da stimolo LHRH sia ancora il *gold standard*, recenti studi dimostrano come l'applicazione di *cut-off* basali delle gonadotropine, in particolare LH > 0,2 IU/l, rappresenti un parametro valido per confermare un'attivazione precoce dell'asse ipotalamo-ipofisi, con una sensibilità del 97% e una specificità del 60%. Tale evidenza permetterebbe di risparmiare l'esecuzione del test LHRH fino all'88% dei casi.

In merito al possibile utilizzo della terapia frenante, i genitori di Jacopo hanno deciso di non avviare il trattamento con triptorelina.

MESSAGGI CHIAVE

Di fronte al riscontro di valori di LH basale > 0,2 UI/l sospetta un quadro di pubertà precoce anche in assenza di obiettività clinica; considera inoltre il quadro clinico complessivo che ha condotto all'indagine biochimica e prosegui con un follow-up dei pazienti nei casi *borderline*.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

- Faleschini E, Borotto G, Giuseppin I. Pubertà precoce, pseudopubertà e affini. Medico e Bambino pagine elettroniche 2003;6(10).
- Penco A, Bossini B, Giangreco M, et al. Should Pediatric Endocrinologists Consider More Carefully When to Perform a Stimulation Test? Front Endocrinol (Lausanne). 2021;12:660692. DOI: 10.3389/fendo.2021.660692.