

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVIII

Settembre 2025

numero 7

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

SFIDE ENDOCRINOLOGICHE NEONATALI: UN CASO DI IPOPITUITARISMO CONGENITO

Greta Carabelli^{1,2}, Chiara Sala Veni^{1,2}, Roberta Cardani², Silvia Salvatore^{1,2}, Massimo Agosti^{1,2}

¹*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università dell'Insubria*

²*UOC Pediatria, Ospedale "Filippo del Ponte", ASST "Sette Laghi", Varese*

Indirizzo per corrispondenza: gcarabelli2@studenti.uninsubria.it

Bambino nasce alla 40+4 settimana di gestazione da TC urgente per alterazioni al monitoraggio cardiocografico; gravidanza caratterizzata da diabete e ipotiroidismo gestazionale in terapia dietetica e sostitutiva; non fattori di rischio infettivo. Alla nascita necessità di ventilazione a pressione positiva per circa un minuto; in respiro spontaneo in aria ambiente a 5 minuti di vita; APGAR 5 e 9. EAB da funicolo in compenso, glicemia 46 mg/dl. Parametri antropometrici adeguati.

A circa 12 ore di vita, per riscontro di glicemia indossabile al prelievo capillare, avviata infusione con soluzione glucosata al 10%. Per persistenza di ipoglicemia necessitante di supporto glucidico fino a 7 mg/kg/min e nutrizione enterale continua con sondino naso-gastrico; effettuato prelievo critico con riscontro di valori suggestivi per deficit di GH e insufficienza surrenalica (GH 1,05 µg/dl; ACTH 12 ng/l; cortisolo 2 µg/l), confermati ad un secondo controllo (GH 1,74 µg/dl; ACTH 13 ng/l; cortisolo < 1 µg/l).

Nel sospetto di ipopituitarismo congenito viene eseguita valutazione dell'asse tiroideo e gonadico, con riscontro di FT4 4,5 pg/ml con TSH 3,5 µU/ml (inappropriatamente basso rispetto ai valori di FT4) e di FSH 2,03 mUI/ml con LH 0,62 mU/ml (ridotti rispetto alla fisiologica attivazione neonatale dell'asse ipotalamo-ipofisi-gonadi). Alla valutazione clinica scarso accrescimento in peso e lunghezza, presenza di ipotono e iporeattività con difficoltà nella suzione, subittero, non segni di difetto della linea mediana, non micropene, non segni di disidratazione. Effettuati due cicli di fototerapia per ittero, Coombs negativo. In accordo con pediatra endocrinologo avviata terapia ormonale sostitutiva con idrocortisone, L-tiroxina e GH per **ipopituitarismo congenito**.

Alla RM encefalo quadro di displasia setto-ottica con cavo sellare di piccole dimensioni con aspetto ipoplasico dell'adenopofisi, peduncolo ipofisario presente ma assottigliato ed ectopia della neuroipofisi visualizzabile in corrispondenza della regione infundibolare; asimmetria dimensionale della porzione prechiasmatica dei nervi ottici per assottigliamento del sinistro; corpo calloso sottile ma

normoconformato. È stata inoltre effettuata indagine genetica il cui esito non è ancora disponibile (NGS pannello di geni correlati a displasia setto-ottica) e intrapreso follow-up endocrinologico, NPI e oculistico.

Dopo l'avvio della terapia sostitutiva si è osservato un miglioramento delle condizioni cliniche generali del piccolo e non si sono più verificati episodi di ipoglicemia.

Al controllo di successivo riferita buona *compliance* alla terapia, ottima crescita in lunghezza, peso e circonferenza cranica; note di ipereccitabilità e lievi difficoltà sul piano visivo (in programma valutazione neurovisiva).

DISCUSSIONE

L'ipopituitarismo congenito è una patologia cronica dovuta a una insufficiente produzione di uno o più ormoni prodotti dall'adenopofisi, associata o meno a un'insufficiente secrezione di ADH da parte della neuroipofisi¹. Nella maggior parte dei casi pediatrici l'ipopituitarismo è dovuto a un'anomalia nel processo di formazione e sviluppo dell'ipofisi, che può essere causata da *noxae* patologiche (infezioni, abuso di sostanze voluttuarie, inalazione di agenti tossici atmosferici) occorse in varie fasi della gravidanza o da mutazioni a carico dei geni che regolano il normale processo di formazione e sviluppo della linea mediana (come ad esempio *PROP1*, *HESX1*, *LHX3*, *SOX2*, *GLI2*)². L'ipopituitarismo congenito, inoltre, può essere parte di forme sindromiche come nella displasia setto-ottica³.

A seconda del danno anatomico, il quadro clinico può essere più o meno severo e la diagnosi più o meno precoce. In epoca neonatale segni e sintomi da attenzionare sono: ittero prolungato, ipoglicemia persistente e severa in assenza di iperinsulinismo, ipotonia, difficoltà ad alimentarsi, ipo/ipernatriemia, micropene e/o criptorchidismo¹. La diagnosi si basa sulla combinazione di segni clinici, dati di laboratorio, *imaging* e test genetici.

La terapia cronica è di tipo ormonale sostitutivo con modulazione in base alla risposta clinica e ai parametri di laboratorio.

Questo caso ben evidenzia come il sospetto e la diagnosi di ipopituitarismo congenito rappresentino una sfida per il clinico, soprattutto in ambito neonatale, a causa della sintomatologia variabile e spesso aspecifica. In particolare, il caso sottolinea l'importanza di non sottovalutare alcuni sintomi e segni frequentemente osservati nei neonati, come l'ipoglicemia e l'ittero, che talvolta possono essere indicativi di cause più rare e complesse, che richiedono un'accurata valutazione diagnostica e una terapia precoce e specifica.

BIBLIOGRAFIA

[1] Castets S, Thomas-Teinturier C, Villanueva C, et al.

Diagnosis and management of congenital hypopituitarism in children. Arch Pediatr 2024;31(3):165-71. DOI: 10.1016/j.arcped.2024.01.003.

[2] Matarazzo P, Repici M, Ravaglia A. Ipopituitarismo congenito. Medico e Bambino 2015;34(7):452-7.

[3] Bosch I Ara L, Katugampola H, Dattani MT. Congenital Hypopituitarism During the Neonatal Period: Epidemiology, Pathogenesis, Therapeutic Options, and Outcome. Front Pediatr 2021;8:600962. DOI: 10.3389/fped.2020.600962.