

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIX

Settembre 2026

numero 7

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

LA CURVA CHE NON SALE: INDIZI CLINICI DI UNA DOPPIA VERITÀ

Rossana Sara Lauriola¹, Monica Bosco²

¹*Scuola di specializzazione in Pediatria, Università di Milano-Bicocca, Monza*

²*Pediatra di libera scelta ASST Brianza*

Indirizzo per corrispondenza: r.lauriola1@campus.unimib.it

CASO CLINICO

Ragazza seguita regolarmente e sin dalla nascita dal suo pediatra di famiglia. Nata a termine da una gravidanza normodecorsa, con un peso di 3.500 grammi, ha mostrato fin dai primi mesi di vita uno sviluppo psicomotorio regolare e una crescita armonica. Tuttavia, già in età pre-scolare la pediatra aveva notato alcuni tratti dismorfici: un collo tozzo e un torace a scudo, elementi che, pur non interferendo con lo sviluppo, venivano tenuti sotto osservazione.

Il primo segnale di allarme si è manifestato intorno agli 8 anni, quando al bilancio di crescita si è evidenziato un rallentamento della statura accompagnato da un incremento ponderale. Negli anni successivi, il rallentamento si è accentuato: a 12 anni la velocità di crescita era inferiore ai 2,4 cm/anno. A questo si aggiungeva un ritardo dello sviluppo puberale: nessun segno di telarca, pubarca o menarca. Per approfondire il quadro, è stata eseguita un'ecografia addominale in un centro non pediatrico, che ha mostrato un utero di piccole dimensioni e ovaie non chiaramente visualizzabili. La paziente è stata quindi indirizzata a un centro pediatrico, dove l'ecografia ha evidenziato un utero tubuliforme di 3,4x0,5 mm e ovaie in sede ma di dimensioni ridotte (1,4 ml a destra, 1,2 ml a sinistra). In modo del tutto incidentale, è stata rilevata una formazione ovoidale di circa 5 cm in corrispondenza del terzo medio del rene sinistro, priva di significativa vascolarizzazione al Doppler e dalle caratteristiche non univoche.

A questo punto è stata eseguita una risonanza magnetica dell'addome, che ha confermato la presenza di una massa retroperitoneale sinistra, medialmente al rene, di 4,5x3x5,6 cm, con segnale disomogeneo, iperintensità in T2, ipointensità in T1 e potenziamento contrastografico tardivo. La paziente è stata quindi presa in carico dal Centro oncologico pediatrico dell'Istituto Nazionale dei Tumori, dove è stata sottoposta a biopsia TC-guidata. L'esame istologico e

immunofenotipico ha rivelato un tumore neuroblastico con caratteristiche di ganglioneuroma.

La lesione è stata rimossa chirurgicamente tramite exeresi laparoscopica. L'esame istologico definitivo ha confermato la diagnosi di **ganglioneuroblastoma** appartenente al gruppo prognostico INCP favorevole. Non è stato necessario alcun trattamento chemioterapico^{1,2}.

Parallelamente, il quadro clinico e gli aspetti ecografici hanno portato a una valutazione genetica, che ha permesso di porre diagnosi di sindrome di Turner (cariotipo 45,X su 30 metafasi). Gli esami ematochimici hanno evidenziato un quadro di ipogonadismo ipergonadotropo: FSH 140 mUI/ml, LH 18,6 mUI/ml, estrogeni 18 pmol/l.

La ragazza è stata quindi indirizzata al Centro endocrinologico pediatrico dell'Ospedale San Raffaele, dove è stata avviata la terapia con ormone della crescita (GH)³ e l'induzione della pubertà tramite estrogeni, in assenza di controindicazioni da parte del Centro oncologico di riferimento.

Nel corso del follow-up oncologico ed endocrinologico, le condizioni generali si sono mantenute ottimali, con un buon accrescimento staturo-ponderale, progressione dei segni puberali e raggiungimento del menarca indotto a distanza di tre anni.

DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

Questo caso clinico insegna quanto sia fondamentale considerare la crescita non come un dato isolato, ma come un processo dinamico che va interpretato nel tempo. L'arresto della curva di crescita, se osservato con attenzione, può rappresentare il primo segnale di una condizione patologica sottostante, anche in assenza di sintomi eclatanti. Si riscopre il valore dell'osservazione clinica: quei piccoli segni dismorfici, spesso trascurati, possono essere la chiave per orientare verso diagnosi genetiche complesse come la sindrome di Turner. In questo caso, lo sguardo clinico ha preceduto e guidato l'indagine laboratoristica. Il ritardo puberale, soprattutto in contesti sindromici, richiede un

approccio multidisciplinare. In questo caso è stata fondamentale la collaborazione tra pediatra, genetista, endocrinologo e oncologo, che ha permesso di costruire un percorso diagnostico e terapeutico efficace, personalizzato e rispettoso della complessità della paziente. Il caso fa comprendere anche quanto l'ecografia sia un esame fortemente operatore-dipendente: in questo caso il secondo parere ha permesso di individuare una lesione retroperitoneale significativa, inizialmente non rilevata.

Anche in presenza di una doppia diagnosi rara e potenzialmente impattante, è possibile garantire alla paziente una buona qualità di vita: il follow-up costante ha permesso di monitorare l'efficacia della terapia ormonale e oncologica, con progressi tangibili nello sviluppo puberale e nella crescita.

In sintesi, questo caso ricorda che la Pediatria è fatta di tempo, sguardo clinico, ascolto e collaborazione. E che

ogni paziente, anche il più complesso, merita un percorso costruito su misura, con attenzione e cura.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Cohn SL, Pearson AD, London WB, et al; INRG Task Force. The International Neuroblastoma Risk Group (INRG) classification system: an INRG Task Force report. *J Clin Oncol* 2009;27(2):289-97. DOI: 10.1200/JCO.2008.16.6785.
- [2] De Bernardi B, Gambini C, Haupt R, et al. Retrospective study of childhood ganglioneuroma. *J Clin Oncol* 2008;26(10):1710-6. DOI: 10.1200/JCO.2006.08.8799.
- [3] Rosenfeld RG, Attie KM, Frane J, et al. Growth hormone therapy of Turner's syndrome: beneficial effect on adult height. *J Pediatr* 1998;132(2):319-24. DOI: 10.1016/s0022-3476(98)70452-4.