

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XIII

Giugno 2010

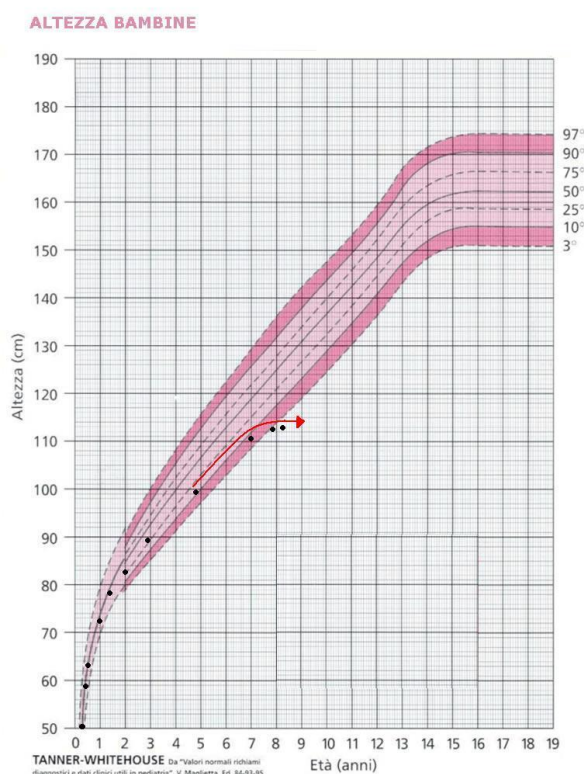
numero 6

CASI INDIMENTICABILI

Una scomoda eredità...

*Dipartimento Materno Infantile, UO Pediatria, Azienda
Ospedaliero-Universitaria Pisana*

A. Romei, R. De Tata, F. Massart, G. Federico, G. Saggese



A. è una bambina di 7 anni e 11 mesi che si è presentata presso il nostro Centro per un arresto della crescita nell'ultimo anno, preceduto da un rallentamento a partire dal 4° anno di vita. Dall'anamnesi risulta nata da prima gravidanza normodecorsa, espletata a termine (40 settimane) con parto eutocico, con peso alla nascita di 3.130g (50° centile) e lunghezza 49 cm (50° centile). La madre riferisce fenomeni neonatali normoevolti, allattamento al seno per 6 mesi e divezzamento a 4 mesi. Durante la gravidanza viene effettuato l'esame del liquido amniotico da cui emerge un cariotipo anomalo (46,X,-X,+der(x)t(x;15)(15p13-p11::xp22.1-qter)), cariotipo già riscontrato nella madre, nella nonna materna e nella zia materna. La madre, che risulta avere un'altezza di 145 cm (< 3° centile) con SPAN (misurazione dell'apertura delle braccia da medio a medio) di 142 cm, presenta inoltre, radiologicamente, la deformità di Madelung a entrambi gli avambracci (un'anomalia bilaterale dei polsi, con la mano traslata volarmente sull'asse lungo dell'avambraccio. L'ulna, che non è significativamente coinvolta, si articola sul carpo ed è prominente sul piano dorsale, rispetto al carpo e alla mano. L'ampiezza dei movimenti è ridotta, con limitazione della supinazione, dorso-flessione e deviazione radiale. La pronazione e

la flessione sono di solito normali). Inoltre la madre è affetta da malattia celiaca e da tiroidite autoimmune multinodulare, in trattamento con Eutirox. All'esame obiettivo, A. presenta un peso di 21,2 kg (12° centile), un'altezza di 113,3 cm (< 3°), SPAN 110 cm e una velocità di crescita annua inferiore al 3° centile e lesioni simil-psoriasiche su gomiti e ginocchia, bilateralmente e fenotipicamente tratti turneriani. Gli esami ematochimici effettuati risultano nella norma: IGF-1: 198 ng/ml, AGA: 0.1 mg/l, EMA: assenti, TTG: 0,2 U/ml, mentre si rileva la presenza di Ab anti tireoglobulina (462 U/l) e ab Anti tireoperossidasi (178 U/l) al di sopra del range di normalità e TSH ai limiti alti della norma (4.1 uU/ml). Viene quindi effettuato un test di stimolo con Arginina, eseguito per valutare la secrezione di ormone della crescita (GH), che evidenzia una normale funzionalità ipofisaria. Dall'Rx polso, mano e avambraccio eseguiti per valutare l'età ossea e per evidenziare eventuali deformità, risulta un'età ossea di 7 anni (inferiore di un anno rispetto a quella cronologica) e una modesta brevità del IV e V metacarpo. All'ecografia addominale e pelvica l'utero appare pre-pubere e le ovaie non sono visualizzabili. Viene anche ripetuta l'analisi del cariotipo su sangue periferico per confermare il precedente riscontrato sul liquido amnio-

tico. Viene confermato il cariotipo (46,X,-X,+der(x)t(x;15)(15p13-p11::xp22.1-qter)) che presenta la delezione del braccio corto di un cromosoma X, in cui è localizzato il gene SHOX. Questa delezione è responsabile della bassa statura idiopatica nell' 1-2% dei casi, spiega quindi l'arresto della crescita e le caratteristiche fenotipiche simil-turneriane sia di A. che della mamma. In letteratura è confermata l'associazione tra patologie autoimmuni, quali: la sprue celiaca, la tiroidite autoimmune e i disordini dermatologici (psoriasi) con anomalie strutturali o numeriche dei cromosomi. L'inattivazione del cromosoma X rappresenta un potenziale meccanismo per cui gli auto-antigeni, legati al cromosoma X, potrebbero sfuggire alla presentazione nel timo o in altri siti periferici coinvolti nell'induzione della tolleranza. In conclusione nel caso in cui si noti un repentino rallentamento o blocco della crescita associati a fenotipo turneriano e/o deformità radiologica di Madelung può essere utile sia una valutazione del cariotipo sia del gene SHOX. Inoltre in presenza di alterazioni cromosomiche è indicato un attento screening per patologie autoimmuni spesso associate a tali anomalie.