MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVI **Giugno 2013** numero 6

CASI INDIMENTICABILI

Più la mandi giù, più ti tira su

Francesco Vierucci, Martina Gori, Giorgia Carlone, Marta Del Pistoia, Francesca Dini, Laura Gnesi, Silvia Nastasio, Graziano Cesaretti

Clinica Pediatrica, Università di Pisa

Caso clinico Leonardo, 11 anni e 2 mesi, è un bambino toscano inviato alla nostra attenzione per sospetto ipotiroidismo. Leonardo ha presentato un accrescimento staturo-ponderale regolare (intorno al 70° percentile per la statura e al 50° per il peso) fino a circa 7 anni di età, quando si è verificata una netta riduzione della velocità di crescita associata a incremento ponderale. Per la comparsa di capelli radi e fragili e di dermatite, il bambino aveva effettuato una valutazione dermatologica specialistica dove era stato consigliato l'utilizzo di creme cortisoniche e idratanti. Successivamente, durante l'esecuzione di una visita annuale di controllo, il sostituto del pediatra curante aveva prescritto, su richiesta insistita da parte dei genitori, alcuni esami ematici tra cui la valutazione della funzione tiroidea. L'esecuzione di tali esami è stata effettuata presso un presidio ospedaliero della Toscana: causa il riscontro di valori di TSH estremamente elevati ($>$ 500 mcU/ml), i genitori sono stati prontamente richiamati dal personale del laboratorio analisi affinché conducessero il bambino alla nostra attenzione. L'anamnesi perinatale di Leonardo è silente; nell'anamnesi patologica remota vengono riferite allergie multiple alle graminacee. Al momento della nostra valutazione Leonardo presentava i seguenti parametri auxologici: statura 129,0 cm ($<$3° percentile), peso 35,9 kg (64° percentile), BMI 21,6 kg/m^2, stadio puberale 1 secondo Tanner. All'esame obiettivo si notava presenza di capelli radi e fragili, cute ipoelastica e ispessita con estremità che risultavano fredde al tatto, bradicardia e ipotonia generalizzata. Il bambino appariva particolarmente lento e impacciato nei movimenti; riferiva, infine, buon rendimento scolastico e alvo tendenzialmente stitico. La storia clinica e la valutazione auxologia confermavano il sospetto di un importante quadro di ipotiroidismo; in particolare il quadro cutaneo era compatibile con mixedema. L'ecografia tiroidea mostrava una tiroide in sede eutopica, con margini irregolari e arrotondati, di ecogenicità disomogeneamente ridotta ed ecostruttura grossolanamente disomogenea. Il volume della ghiandola era di 5,29 ml (+0,26 DS per l'età); erano assenti modularità e, al color doppler, non si repertavano segni di iperafflusso vascolare. Il reperto ecografico era pertanto suggestivo per una tiroidite autoimmune giovanile in forma conclamata. Gli esami ormonali hanno permesso di confermare la diagnosi mostrando valori estremamente elevati di TSH (1648 mcU/ml con vn 0,4-4,0) associati a livelli di ormoni tiroidei indosabili (fT3 $<$ 1,0 pg/ml, fT4 $<$ 3 pg/dl) e alla positività degli autoanticorpi organo specifici (Ab anti-tireoglobulina $>$ 2,040 UI/ml; Ab anti-tireoperossidasi $>$ 1,1020 UI/ml; Ab anti recettore TSH UI/l assenti). La valutazione metabolica evidenziava inoltre la presenza di dislipidemia (colesterolo totale 360 mg/dl, colesterolo HDL 29 mg/dl, colesterolo LDL 294 mg/dl, trigliceridi 221 mg/dl), rabdomiolisi (CK 6.883 U/l) ed ipertransaminasemia (AST 151 U/l, ALT 117 U/l). Quanto alla valutazione strumentale, l'ECG confermava la presenza di bradicardia sinusale con complessi QRS di basso voltaggio e l'ecocardiogramma mostrava lieve versamento pericardico con buona cinesi biventricolare. La valutazione densitometrica eseguita mediante densitometria a doppio raggio x (DXA) e ultrasonografia quantitativa (QUS) falangea evidenziava la presenza di uno stato minerale osseo nella norma. Al contrario, le indagini radiologiche mostravano un importate ritardo di maturazione scheletrica (età ossea pari a circa sei anni secondo Greulich-Pyle), cifosi dorsale e ridotta lordosi cervicale fisiologica. Il trattamento con L-tiroxina è stato quindi introdotto gradualmente: 12,5 mcg al mattino per 2 settimane, proseguendo quindi con 25 mcg. Dopo pochi giorni di terapia Leonardo appariva decisamente più reattivo e i suoi movimenti risultavano più fluidi. **Commento** La tiroidite autoimmune (tiroidite linfocitaria cronica o tiroidite di Hashimoto) è la causa più comune di ipotiroidismo giovanile ed è caratterizzata da una infiltrazione tiroidea diffusa di cellule mononucleate, riduzione dei follicoli tiroidei, aumento di volume dei tireociti con citoplasma granulare (cellule di Hurtle) e dalla presenza di anticorpi antitiroidei circolanti. Il decorso della malattia è variabile: inizialmente può essere presente una fase di transitoria di ipertiroidismo, seguita da un periodo più o meno lungo di eutiroidismo che non richiede alcuna terapia; infine, circa il 10-15% dei soggetti sviluppa un ipotiroidismo permanente. L'esame clinico riveste un'importanza fondamentale nel sospetto delle patologie tiroidee, anche se molte condizioni di gravità lieve-moderata inizialmente possono non dare segno di sé. Fortunatamente, il riscontro di un quadro di ipotiroidismo così conclamato come quello descritto è eccezionale; purtroppo, in questo caso, i vari segni/sintomi non sono stati ricondotti a un'unica patologia sottostante ma sono stati indagati separatamente e sottovalutati, ritardando di anni la diagnosi e soprattutto l'adeguata e semplice terapia. Questo caso, infine, mostra i vari danni d'organo che si possono instaurare in presenza di ipotiroidismo non trattato, a dimostrazione del ruolo fondamentale degli ormoni tiroidei durante l'età evolutiva.