

Tanto profumo non mente

C. Bertolini, M.C. Pellegrin, G. Tornese, G. Tonini

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

Non appena Valentina mette piede nell'ambulatorio di endocrinologia, veniamo invasi da una nuvola di profumo. La ragazza ha 16 anni e un problema di ritardo dello sviluppo puberale. Da più di sei mesi infatti sono comparsi i peli pubici, in assenza del telarca. L'esame obiettivo conferma: S1, PH2 secondo Tanner; l'altezza risulta 165,7 cm, il peso 58,9 kg, il BMI 21,45. Non sono evidenti note dismorfiche né segni di iperandrogenismo come acne e irsutismo. In anamnesi non presenta familiarità per pubertà ritardata né per malattie autoimmuni; crescita staturale ponderale riferita regolare e sviluppo psicomotorio nella norma, tranne per l'evidente compromissione del linguaggio: Valentina parla principalmente a gesti. Emerge così la presenza di una sordità neurosensoriale congenita bilaterale, apparentemente isolata, trattata con innesto cocleare nei primi anni di vita. Considerando il quadro di ipogonadismo associato a sordità porghiamo a Valentina una domanda in particolare: "Senti bene gli odori?" La risposta che otteniamo è un categorico NO; Valentina dichiara al contrario di dover usare molto profumo per riuscire a sentirlo. Si possono immaginare le successive indagini. L'ipoanosmia verrà confermata dall'olfattometria. I dosaggi ormonali mostreranno un quadro di ipogonadismo ipogonadotropo (al test GnRH, FSH basale 0,8 mcU/ml, picco 4,8 mcU/ml; LH basale 0,1 mcU/ml, picco 1,7 mcU/ml; prolattina e IGF-1 nella norma), conseguente all'ipostimolazione cronica da assenza del LHRH. L'età ossea risulterà 12,5 anni, ritardata di 3,5 anni rispetto quella cronologica. L'associazione tra sordità congenita, ipogonadismo ipogonadotropo e ipo-anosmia deve farci pensare alla sindrome di Kallmann nella sua forma KAL2, che rappresenta circa il 10% del totale. Questa forma è dovuta a una mutazione del gene FGFR1 presente sul cromosoma 8p12, che porta a una mancata migrazione delle cellule ipotalamiche che attivano lo sviluppo puberale e che condiziona anche il normale sviluppo degli archi branchiali. In accordo con i genetisti, è stata quindi proposta diagnosi clinica di KAL2, e siamo in attesa dello studio molecolare sulla mutazione del gene FGFR1. Valentina ha nel frattempo iniziato terapia ormonale sostitutiva con etinilestradiolo, con sviluppo del telarca (S2) e avvio della pubertà.