



CASI CLINICI INTERESSANTI

Gruppo di Lavoro:

Carlo Polloni (Coordinatore)

Veronica Albano, Stefania Castellaneta,

Elena Lionetti, Francesco Valitutti

04

Senza glutine perché non cresci?

Conduttore: Carlo Polloni

PRESENTAZIONE

F.A., bambina celiaca di 8 anni, inviata presso il nostro ambulatorio gastroenterologico pediatrico, per scarso accrescimento staturò-ponderale, pur essendo a dieta rigorosamente priva di glutine.

La diagnosi e il follow-up fino a quel momento, erano stati effettuati, presso altra Sede, e la documentazione clinica in possesso della famiglia, relativa alla patologia della bambina era un po' "carente". In ogni caso, era stata documentata una celiachia con biopsia intestinale (lesioni atrofiche), eseguita all'età di un anno per una presentazione "tipica" (diarrea, calo ponderale, anemia) con sierologia specifica positiva. Posta in dieta priva di glutine, la sintomatologia gastrointestinale scompariva, la sierologia specifica si normalizzava e miglioravano i dati della crasi ematica. All'età di 4 anni, persistendo un accrescimento staturò-ponderale poco soddisfacente, la bambina era stata sottoposta ad un'altra biopsia duodenale, nonostante la costante negatività della sierologia specifica, che confermava assenza di lesioni istologiche.

Alla visita nel nostro ambulatorio la bambina si presentava in buone condizioni generali, tessuto sottocutaneo poco rappresentato, masse muscolari normotoniche e trofiche, obiettività toracica negativa, soffio sistolico 1/6 al mesocardio, addome ndp, organi ipocondriaci nei limiti; peso 17.5 Kg (<3°P); Alt. 110 cm. (<10°P).

A questo punto una più attenta ispezione permetteva, “a fatica”, il riscontro di alcuni tratti di lievi dismorfismi e il successivo orientamento diagnostico: facies “triangolare”, padiglioni auricolari sporgenti con assenza dell’elice a dx, torace a botte con aumentata distanza tra i capezzoli ...

La revisione diagnostica del preparato istologico dell’ultima biopsia (l’unico disponibile) confermava l’assenza di lesioni della mucosa duodenale. Si richiedeva un’ecografia pelvica che documentava l’impossibilità di visualizzare gli annessi. Si eseguiva cariotogramma con riscontro di mosaicismi cromosomico, 45,X/46,XX (su 34 mitosi 4 sono a cariotipo 45,X e 30 a cariotipo 46,XX) compatibile con sindrome di Turner.

Mantenuta dieta priva di glutine, inviata all’attenzione di Colleghi endocrinologi e iniziato trattamento con GH.

DISCUSSIONE

La sindrome di Turner è caratterizzata da un fenotipo femminile con un difetto di sviluppo gonadico associata ad un cariotipo 45 X0; anche alte variazioni genetiche (mosaicismi) possono sostenere la stessa sindrome. L’incidenza della patologia è di 1:2000-5000 femmine nate. Tali soggetti sono generalmente di bassa statura, hanno un infantilismo sessuale, ipogonadismo (streak gonadico), pterigio del collo, cubito valgo, elevati valori plasmatici di gonadotropine, ridotti livelli ematici di estradiolo e difetti cardiaci congeniti. Il trattamento ormonale di queste bambine prevede l’utilizzo di ormone della crescita, che generalmente viene iniziato in età prescolare o all’inizio dell’età scolare e di conseguenza è molto importante che la diagnosi venga effettuata in tempi adeguati. Come per altre patologie cromosomiche, l’associazione con la malattia celiaca è significativamente più elevata rispetto alla popolazione generale (circa cinque volte maggiore: 1:100 vs 5:100 circa).

Nel caso in questione i tratti dismorfici non erano molto ben espressi; verosimilmente la doppia popolazione cromosomica, oltretutto a preponderanza normale (46 XX vs 45 X0), ha condizionato in senso “quasi normale” il fenotipo, con la conseguente difficoltà nel sospetto diagnostico di cromosomopatia.

TAKE HOME MESSAGE

- Il cariotogramma è un’indagine che va considerata nell’iter diagnostico dell’accrescimento staturale-ponderale patologico del bambino, soprattutto quando non è apparentemente associato ad elementi suggestivi di patologia organica, anche in assenza di tratti dismorfici ben identificabili
- La sindrome di Turner è associata, in misura superiore rispetto a quanto si verifica nella popolazione generale, alla malattia celiaca il cui screening è quindi opportuno in presenza di questa cromosomopatia
- Il caso in questione suggerisce, nei casi di celiachia, espressa con scarso accrescimento staturale-ponderale che non si corregge in dieta priva di glutine, di avere un alto indice di sospetto per cromosomopatie, anche in assenza di tratti somatici caratteristici o in presenza di sfumate note dismorfiche, per la possibilità di fenotipi poco suggestivi, sostenuti da mosaicismi cromosomici



AUTORI

CONDUTTORE DEL CASO

Dott. Carlo Polloni

U.O. Pediatria, Ospedale Santa Maria del Carmine, Rovereto (TN)
Gruppo SIGENP Trentino Alto Adige

ESPERTO CONSULTATO

Dott. Nino Fioroni

Già Direttore U.O. Pediatria - Ospedale Santa Maria del Carmine, Rovereto (TN)

Con la collaborazione della Regione SIGENP Trentino Alto Adige

PER APPROFONDIRE

- Sperling: Pediatric Endocrinology, 3rd ed. 2008
- Serological screening for coeliac disease in adults with Turner syndrome: prevalence and clinical significance of endomysium antibody positivity
Frost AR – Eur J Endocrinol – 01 april 2009; 160 (4); 675-9