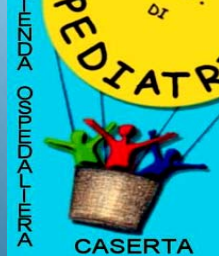




Prendersi cura del bambino:
prevenzione, comunicazione, ascolto della famiglia

30 Maggio - 2 Giugno 2008 - Reggia di Caserta



Due strani casi di bassa statura

Dott. Pasquale Femiano

A.O.R.N. " Sant'Anna e San Sebastiano" Caserta
Dipartimento Materno-Infantile
U.O.C. Pediatria

Primo Caso: **Alessandro**

Anamnesi familiare:

negativa per malattie genetiche e difetti congeniti;

genitori non consanguinei e in buona salute; Padre di aa 37 ed H di 169 cm, Madre di aa 29 ed H di 161 cm.

Anamnesi perinatale:

nato a termine , da prima gravidanza normocondotta, parto distocico per applicazione di ventosa, peso alla nascita Kg 3, lunghezza cm 49, circonferenza cranica non riferita.

la storia di Alessandro



Al momento del ricovero:

Peso Kg 7,850 (< 3°), H cm 73 (3°)

Età ossea di circa 10 mesi

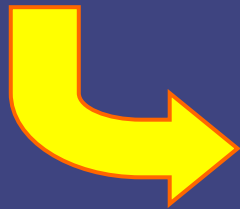
Iter diagnostico per patologie da malassorbimento urinarie, cardiache, epatiche e polmonari: assenza di qualsiasi patologia

Cariotipo 46, XY

Consulenza genetica clinica: quadro morfologico verosimilmente sovrapponibile a **Sindrome di Silver-Russell** da verificare con controlli successivi

la storia di Alessandro

*Segni clinici attesi dalla
diagnosi di Silver-Russell
Syndrome (SRS):*



- asimmetria arti superiori
- episodi di ipoglicemia
- patologie cardiovascolari
- anomalie urogenitali
- normale sviluppo neuropsicologico

Il follow-up, nei 5 anni successivi, NON ha mai evidenziato segni clinici di SRS nel paziente

La storia di Alessandro.....

All'età di 7 anni e 4 mesi

Segni clinici rilevati:

- Peso Kg 16 (<3°); H cm 111 (<3°);
- rallentamento della velocità di crescita (4 cm/anno)
- ritardo della maturazione ossea (4 anni 8 mesi)
- valutazione intellettiva WISC-R : Q.I. 65
- lieve ritardo mentale
- ridotta capacità di linguaggio
- peggioramento dei disformismi facciali
- ipotrofia muscolare arti inferiori



La storia di Alessandro.....

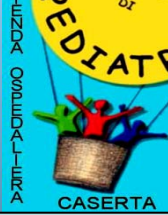


Diagnostica eseguita

**Dosaggio IgF-1
2 test di stimolo per HGH
Tac cranio per sella turcica**

Risultati

**IgF-1 : 34 ng/ml
HGH: picco max responsivo 4,6 ng/ml
Assenza di immagini patologiche**



Diagnostica eseguita

Nuova consulenza genetica

Risultati

Sindrome di Floating-Harbor

Diagnosi

Deficit isolato di HGH in soggetto con sindrome rara

la storia di Alessandro.....

Floating-Harbor Syndrome (FHS)

è una malattia rara con triade clinica:

- dismorfismi facciali
- ritardo nello sviluppo del linguaggio
- bassa statura con ritardo dello sviluppo osseo



Ad oggi sono circa 50 i casi descritti nel mondo

Orphanet, June 2007

*la storia di Alessandro.....
.....commenti*



***Il caso presentato è stato pubblicato nel 2000,
è il 22° descritto in letteratura ed il 1° in Italia***

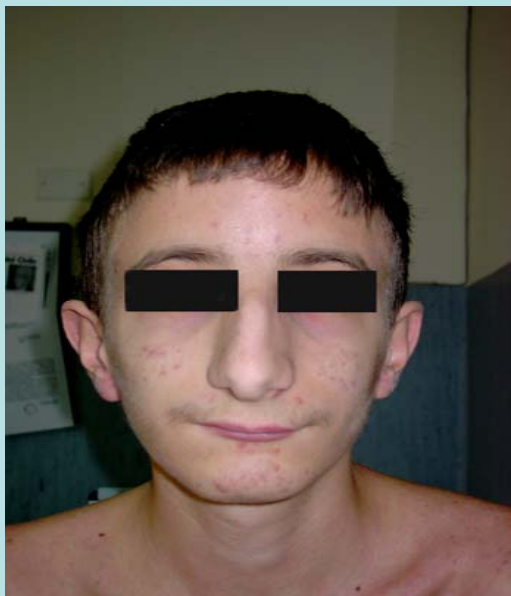
Il deficit di HGH e l'ipotrofia muscolare, mai descritti nella Sindrome di Floating-Harbor, hanno tratto notevoli benefici dalla terapia sostitutiva

Alessandro, all'età di 16 aa e 8 m (Marzo 2007)
ha completato la terapia con rhGH. I suoi parametri
auxologici attuali: H cm 159, Peso Kg 47





Alessandro oggi





Secondo caso : Daniela



Daniela giunge in PS all'età di 5 anni e 6 mesi per:

- distress respiratorio*
- cianosi periorale*
- iperpiressia*

*.....ricoverata per polmonite basale destra
e sottoposta alle cure del caso*

la storia di Daniela.....

....durante il ricovero



Anamnesi familiare:

- padre aa 42 (storia non nota)*
- madre aa 38, con storia di diversi interventi di ortodonzia per carie multiple, bassa statura (cm 149, <2.0 DS) e dismorfismi facciali (micrognatia, bozze frontali prominenti, esoftalmo, ipertelorismo)*
- sorella di aa 13 con normale sviluppo psicomotorio e puberale (menarca 11 aa 5/12), statura cm 148 (10°pct) con lievi dismorfismi facciali (micrognazia, bozze frontali prominenti)*
- fratello di aa 11 e 3/12 in buona salute, statura cm 144 (50°pct)*

la storia di Daniela.....

....durante il ricovero



Anamnesi personale:

Nata a termine, fenomeni perinatali nella norma

PN Kg 2.850, lunghezza cm 48

Nessun problema degno di nota fino al momento del ricovero

la storia di Daniela

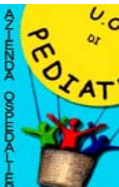
All' Esame obiettivo :

- peso Kg 13.800 (3°pct)
- altezza cm 98 (-2 DS)
- Facies sui generis con Irsutismo sulla fronte, creste sopraorbitali ed occhi prominenti, marcata micrognatia, ipertelorismo, esoftalmo, strabismo convergente occhio sinistro, naso a sella
- Arti superiori e inferiori corti e tozzi
- Spalle ravvicinate

Attività cardiaca regolare

Al torace: marcata ipofonesi in regione mediobasale destra, con rantoli crepitanti e qualche raro sibilo

Es. Neurologico: nella norma



Rx torace:

addensamento ilare e basale destro; a carico dello scheletro si evidenziano:

- ***clavicole corte***
- ***spalle ravvicinate***
- ***costole irregolarmente nastriformi***

*.....la dimettiamo programmando un ricovero in
Day Hospital endocrinologico per :*

- ***BASSA STATURA***
- ***DISMORFISMI***

la storia di Daniela

Ricovero in DH

al momento del ricovero Daniela è accompagnata dalla madre e dalla sorella maggiore

..... osserviamo che tutte presentano analoghi dismorfismi facciali e anomalie delle spalle.....

.... chiediamo anche alla madre e alla sorella di sottoporsi ad esame radiografico del torace:



- clavicole corte**
- spalle ravvicinate**
- costole irregolarmente nastriformi**

***A questo punto
riprendiamo
l'anamnesi familiare
di Daniela***



la storia di Daniela.....

....durante il ricovero



Anamnesi familiare:

-padre aa 42 (storia non nota)

-**madre aa 38, con storia di diversi interventi di ortodonzia per carie multiple**, bassa statura (cm 149, <2.0 DS) e **dismorfismi facciali (micrognatia, bozze frontali prominenti, esoftalmo, ipertelorismo)**

-**sorella di aa 13** con normale sviluppo psicomotorio e puberale (menarca 11 aa 5/12), **statura cm 148 (10°pct) con lievi dismorfismi facciali (micrognazia, bozze frontali prominenti)**

- fratello di aa 11 e 3/12 in buona salute, statura cm 144 (50°pct)

la storia di Daniela.....

Gli interventi ortodontici praticati sulla madre erano volti a rimuovere denti decidui ancora presenti all'età di 30 anni!!!

Pochi elementi dentari presenti al momento della visita



la storia di Daniela.....

La sorella di 13 anni, all' esame del cavo orale, presentava diversi elementi dentari decidui all'arcata superiore



vengono quindi programmati per Daniela, Rosa e la mamma:

- dosaggio IGF-1*
- doppio test di stimolo per hGH*
- cariotipo e consulenza genetica*

*Solo Daniela presentava **DEFICIT DELL'ASSE GH-IGF-1***



- IGF-1: 22 ng/ml
- picco di GH: 3.8 ng/ml

consulenza genetica:

***SINDROME di MELNICK-NEEDLES
(MNS)***

SINDROME di MELNICK-NEEDLES (MNS)



La MNS è una malattia rara legata al cromosoma X, dovuta a mutazione del gene FLNA che codifica per la proteina del citoscheletro, la filamina A

Caratteristiche:

- displasia scheletrica con clavicole corte o agenesia delle stesse, costole nastriformi, anomalie della colonna vertebrale, teca cranica sottile*
- facies sui generis con creste sopraorbitali e occhi prominenti, irsutismo sulla fronte, guance piene, micrognazia marcata*
- statura moderatamente ridotta*
- persistenza dei denti decidui*
- in età adulta: miocardiopatia dilatativa*

Commento:

- il caso presentato, pubblicato nel 2005, contempla una sua peculiarità: **3 membri della stessa famiglia (madre e due figlie) affetti da MNS**
- uno dei membri, Daniela, mostra **deficit di Gh isolato, idiopatico e, francamente grave, probabilmente, responsabile della sua statura estremamente bassa**





Attualmente Daniela, dopo 2 anni di terapia con rhGH ha parametri auxologici soddisfacenti:

statura cm 112 (3° pct); peso Kg 21 (10° pct)

e la storia continua....