

Sapere e saper fare



1. Distinguere un deficit staturale costituzionale da uno patologico
2. Orientarsi col lattante che non cresce
3. Affrontare il problema del bambino obeso
4. Diagnosticare e seguire un caso di diabete
5. Distinguere le situazioni patologiche e non dei genitali e valutare correttamente lo sviluppo sessuale



Perché si sbaglia



Kim Anderson

www.ginevra2000.it

- Si esclude l'esame dei genitali dalle visite di controllo di routine (Bilanci di Salute)
- Si scambiano situazioni fisiologiche per patologiche (ginecomastia neonatale, ginecomastia adolescenziale, pseudo-micropene, volume testicolare "sovrastimato")
- Si diagnostica la fimosi con troppa facilità
- Non si richiedono gli esami di I livello per escludere eventuali patologie
- Si considera l'adolescentologia non di propria competenza

Sinechia delle piccole labbra



Lattante di 4 mesi: sinechia delle piccole labbra (frequenza: 3%)

- ***DD con imene imperforato e mucocolpo:*** il mucocolpo si verifica nella neonata per accumolo di secrezioni mucose: l'imene si presenta bombato; la sinechia si presenta dopo i 3-6 mesi di vita ed è caratteristico rafe mediano.
- ***La sinechia, per ristagno di urine, può facilitare vulvovaginiti ed IVU recidivanti:*** controllare anche se raro

Mucocolpo (frequenza: 1/2000)



Sinechia delle piccole labbra

- **Terapia:**
 - a) **non fare:** qualsiasi tentativo di sbrigliamento meccanico



b) **fare (?) (soprattutto se sintomatica):** terapia locale (*cotton fioc sul rafe*) con creme ad alto (*Premarin*) o basso (*Colpogyn, Colpotrophine*) contenuto di estrogeni: *2 volte al dì per 10-15 giorni (ripetibile), anche in maniera sequenziale (anche per 4-6 settimane), poi continuare con vasellina per almeno 1 mese per evitare le recidive*

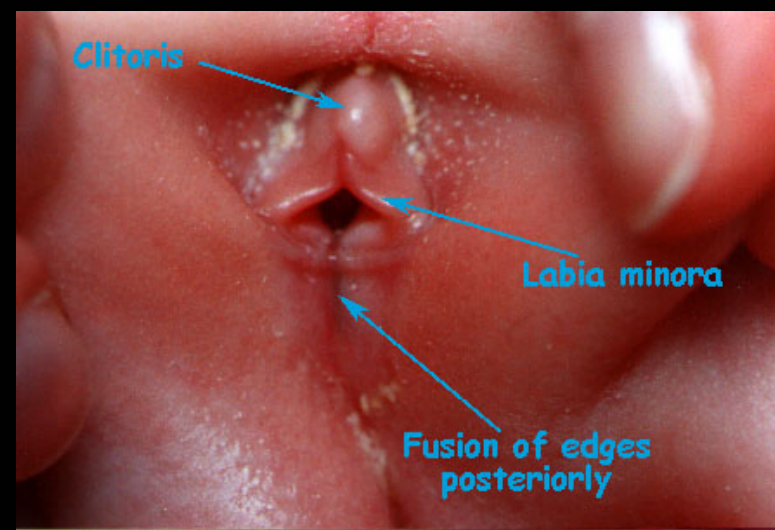
Sinechia delle piccole labbra

Sappiamo tutto?:

sono stati descritti dei casi di telarca prematuro (estrogeni ↑) associato a sinechia delle piccole labbra

Siamo tutti d'accordo?:

- Alcuni AA consigliano di eseguire, dopo un mese di applicazione della crema, un tampone sulla cute limitrofa alle sinechie per escludere la presenza di batteri o miceti che potrebbero essere responsabili della formazione di nuove sinechie.
- Altri consigliano di tentare con pomate al cortisone ed antibiotici (*Gentalyn Beta crema mite*) per 7-10 giorni: riduce la flogosi e spesso risolve la sinechia
- Altri ancora consigliano di non usare le pomate agli estrogeni, per le frequenti recidive e gli effetti collaterali, ma solo creme o soluzioni idratanti (*Alkagin gel*)



"Pisellino" che non si apre"

1. "Fimosi fisiologica" ①:

nei primi mesi/anni di vita il prepuzio fisiologicamente non è retrattile;
è completamente retraibile: 4% dei neonati, 20% a 6 mesi, 50% a 12 mesi, 90% a 3 anni



①

2. "Fimosi vera" ②:

incapacità di retrarre il prepuzio per la presenza di tessuto infiammatorio anulare



②

3. Aderenze balano-prepuziali ③

accompagnate o meno dalla presenza di cisti smegmatiche ④

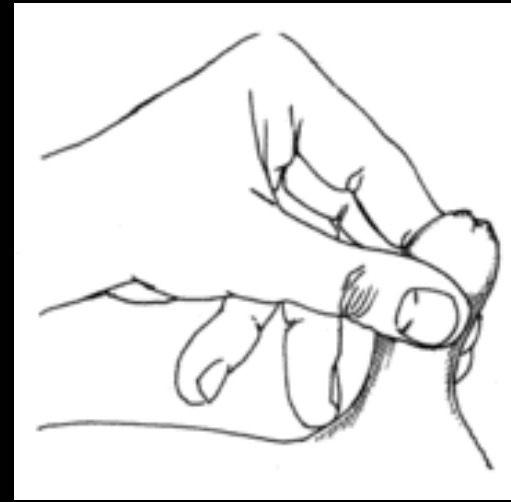


③



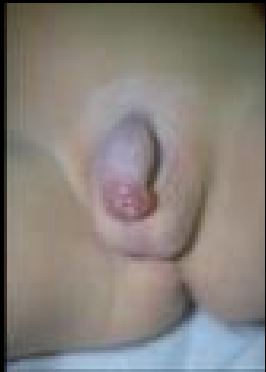
④

Cosa non fare



- 1. "Ginnastica prepuziale" e/o retrazione forzata del prepuzio: rischio di parafimosi*
- 2. Scollamento delle aderenze balano-prepuziali in assenza di balaniti o balanopostiti recidivanti o IVU.*

Per disepitelizzazione o lacerazioni stellari del glande conseguono fenomeni infiammatori che favoriscono una fimosi vera secondaria per la formazione di un anello prepuziale infiammatorio cicatriziale.



Parafimosi iatrogena

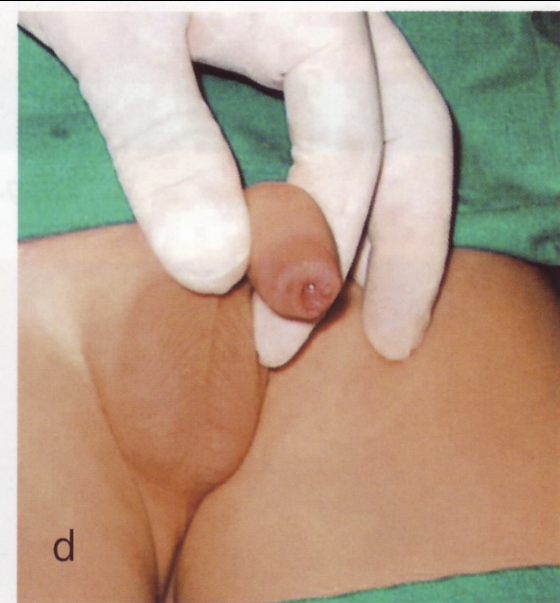
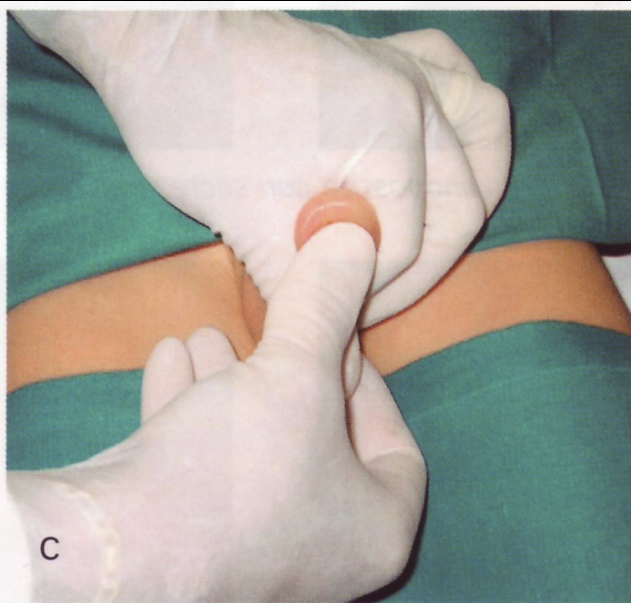
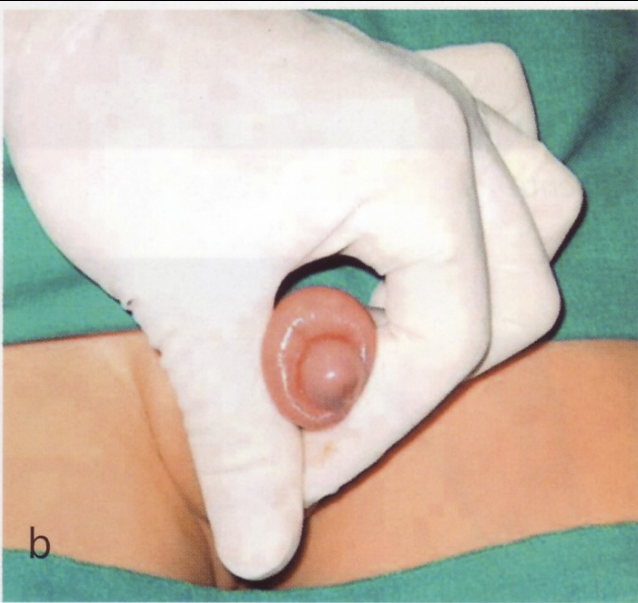
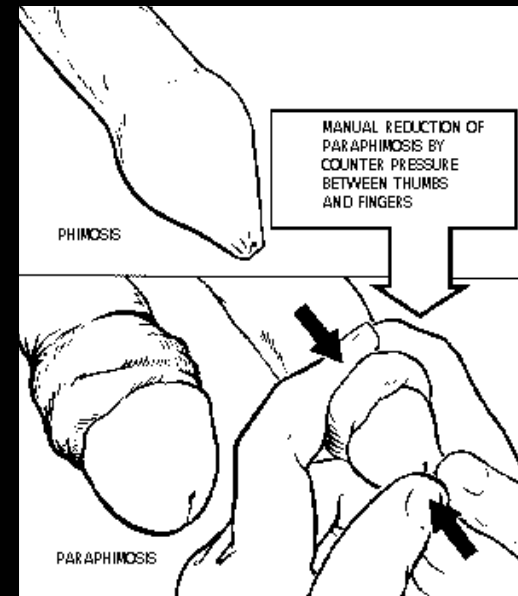


Fig. 9b, c, d - Parafimosi: sequenza e modalità della riduzione



Fig.7a e 7b - Balanopostite con secrezione muco - purulenta

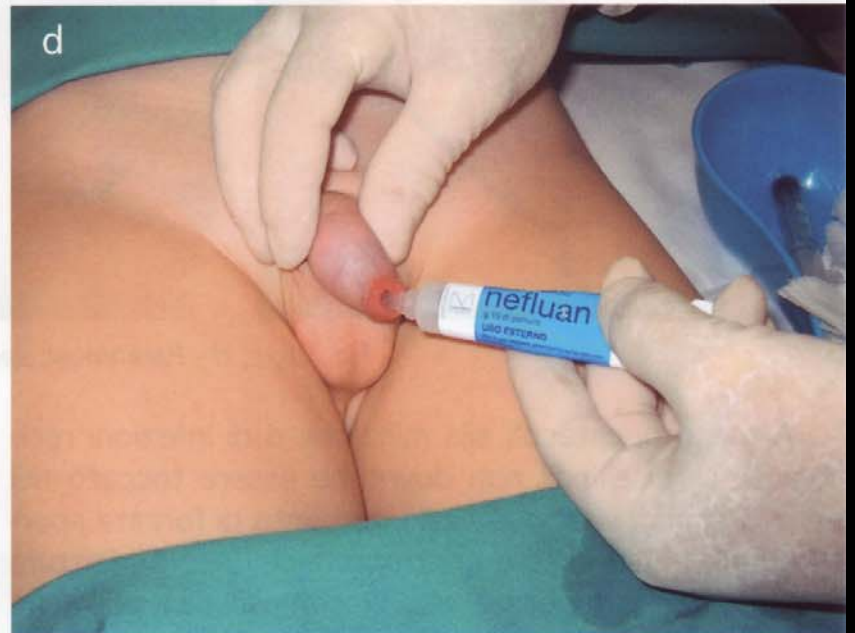
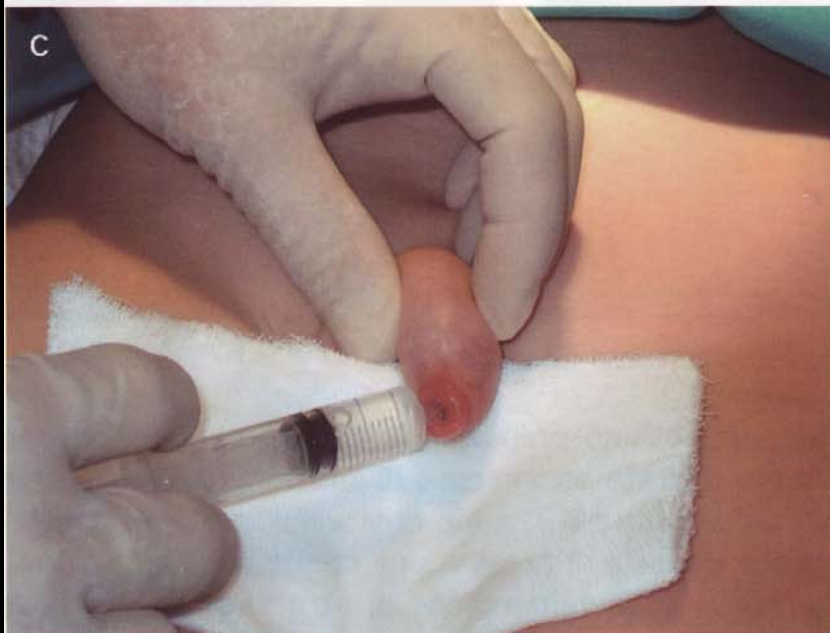


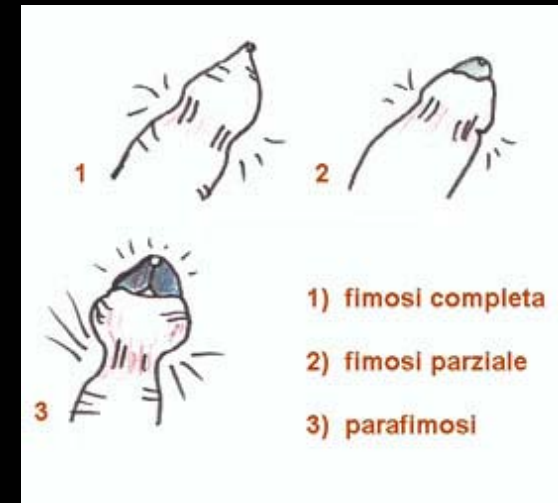
Fig.7c e 7d - Trattamento della balanopostitie con lavaggio e pomata inserita con il beccuccio nell'ostio prepuziale

Cosa fare 1

1. Prepuzio non retrattile asintomatico:
nulla fino a 3-4 anni,
terapia cortisonica topica dopo i 4-5 anni

2. Fimosi vera o aderenze balano-prepuziali con cisti smegmatiche, se associate a balaniti e balanopostiti e/o IVU recidivanti:
terapia cortisonica topica per 4 settimane (risolve 67-95% dei casi)

3. Fimosi vera non risolta con terapia topica: terapia chirurgica dopo i 6 anni (secondo alcuni AA anche dopo i 15-16 anni per una possibile risoluzione spontanea tardiva)



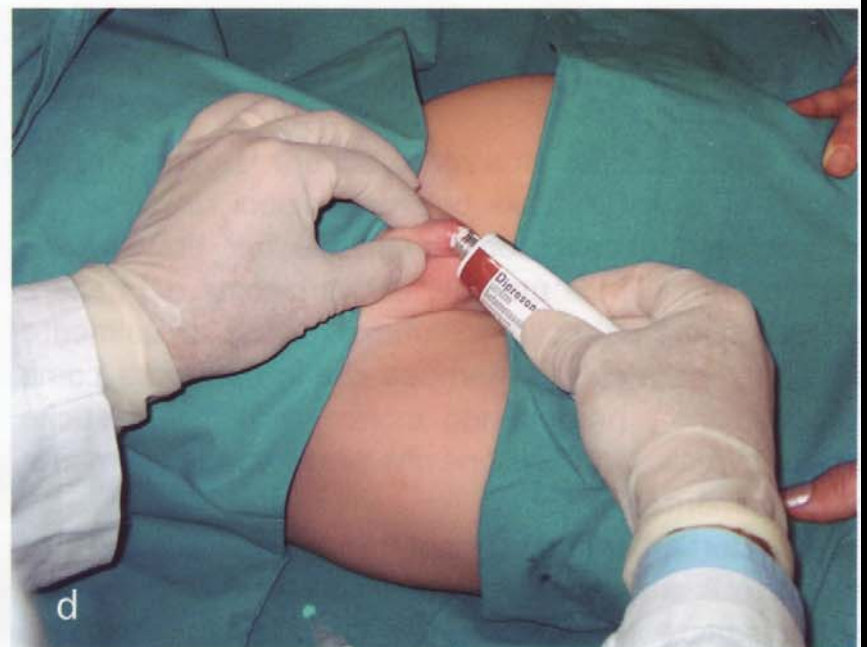
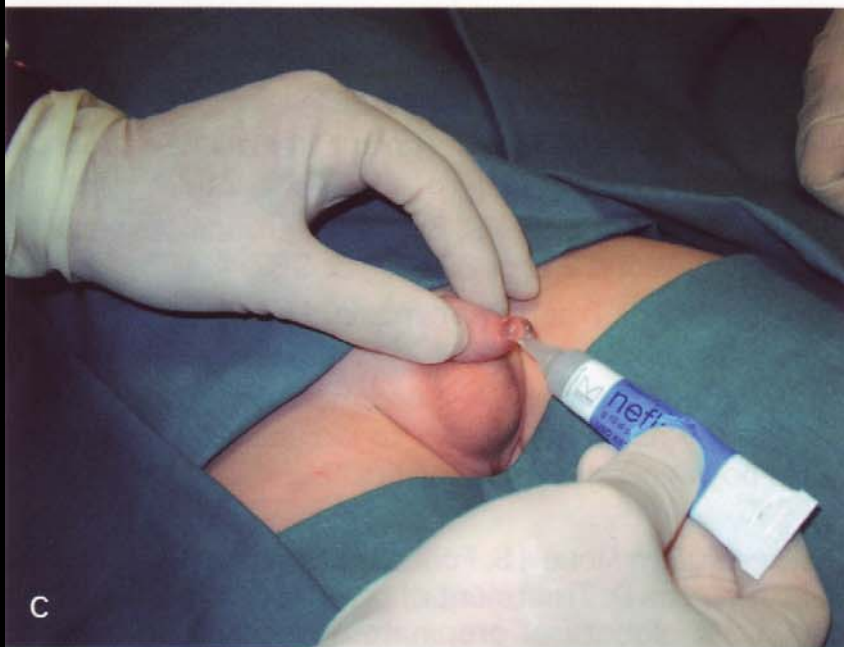
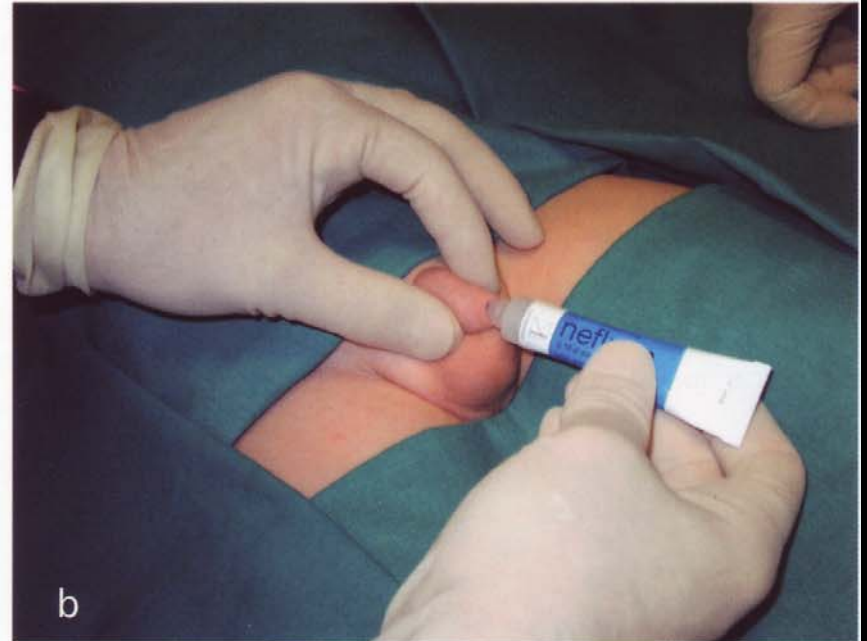
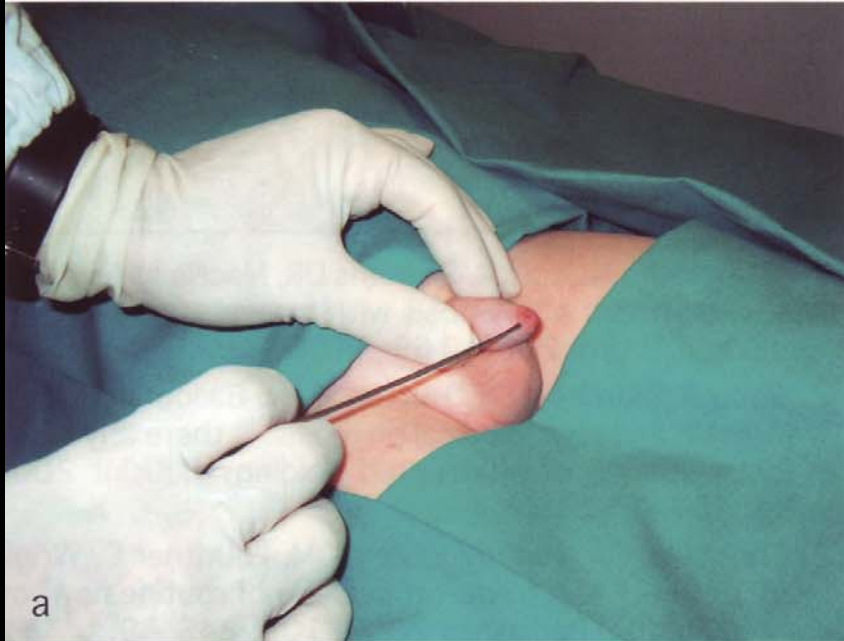
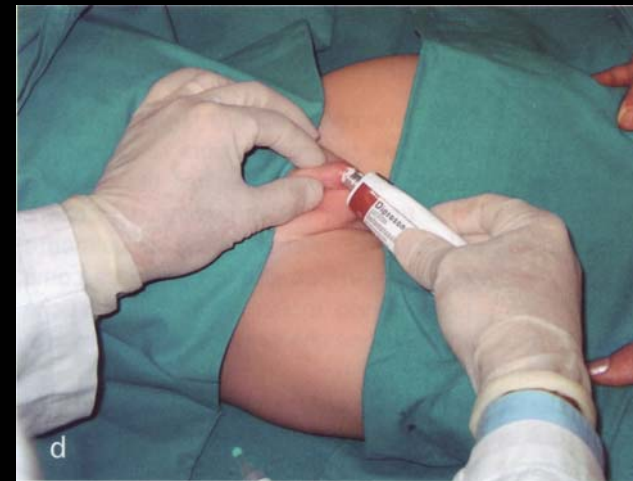


Fig.11a, b, c, d - Fimosi: sequenza e modalità della dilatazione del meato prepuziale e del trattamento medico

Quale cortisonico usare

- **Idrocortisone (Locoidon lozione):**
3 volte al dì per 30 giorni
- **Betametasone valerato (Ecoval 70 lozione):**
3 volte al dì per 30 giorni
- **Betametasone dipropionato (Diprosone lozione):**
2 volte al dì per 30 giorni
- **Clobetasolo (Clobesol pomata):**
1 volta al dì per 30 giorni
- **Altri:**
Triamcinolone (*Ledercort A pomata*),
Mometasone furoato (*Altosone pomata*)



Cosa fare 2

4. *Aderenze balano-prepuziali non risolte con terapia topica:*

- a) non fare nulla
- b) se l'accumulo di smegma favorisce balaniti e balanopostiti recidivanti, siccome possono portare ad una fimosi vera secondaria, alcuni AA consigliano la lisi "dolce" (?) delle aderenze

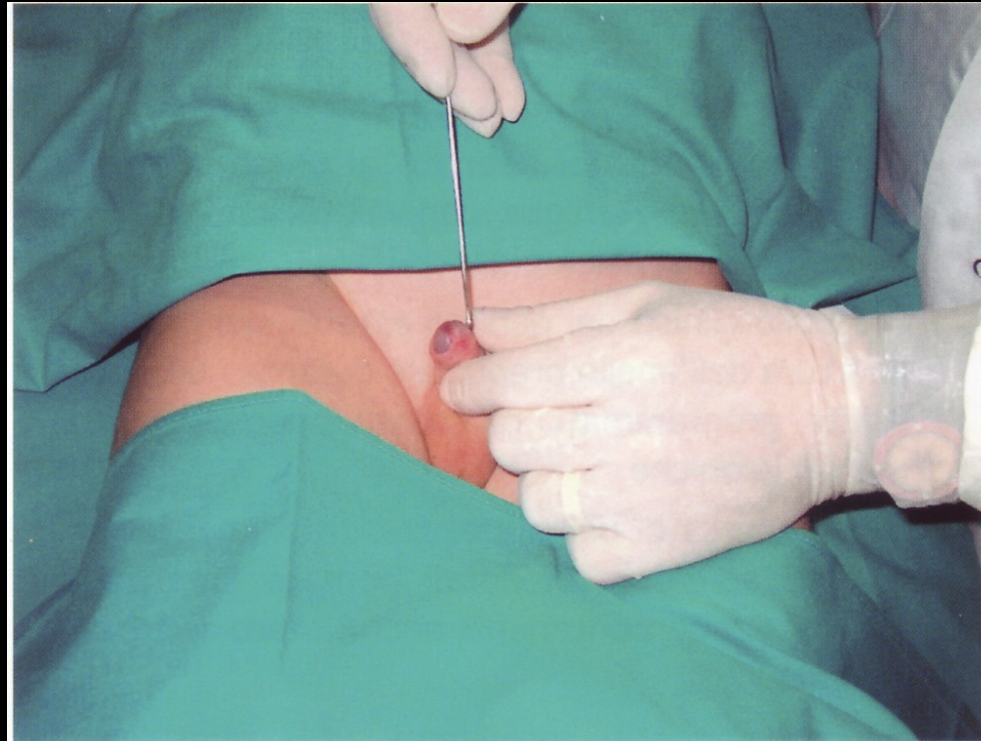


Fig.10 - Liberazione sinechie balano - prepuziali con specillo

Criptorchidismo: considerazioni



- Un testicolo non presente alla nascita può ancora scendere entro i 4 mesi nel nato a termine, entro i 6 mesi nel pretermine
- **Il Testicolo retrattile ("ad ascensore")** permane nello scroto per alcuni secondi dopo trazione o a bambino col muscolo cremastere rilasciato. Tale diagnosi va rivalutata nel tempo.
- Nella diagnosi clinica è difficile differenziare fra un testicolo ectopico sottocutaneo e un testicolo criptorchide nel canale inguinale: l'ecografia può essere d'aiuto
- **Guardare con sospetto:** criptorchidismo bilaterale, presenza contemporanea di: epi- o ipo-spadia, micropene; in tali casi: dosaggi ormonali, mappa cromosomica presso Centro di Riferimento

Terapia



- **Terapia medica:**
 - a) **HCG (Gonadotropina corionica umana):**
500 U (< di 5 anni), 1000 U (> 5 anni) fiale im
2 volte la settimana per 6 settimane
 - b) **LHRH: spray nasale:**
2 puff per narice 3 volte al dì per 4 sett.
 - **quando:** entro i 24 mesi
 - **possibilità di successo:** circa 10-20%
(in relazione anche alla posizione iniziale del testicolo)
- **Terapia chirurgica:** orchidopessi non oltre i 24 mesi;
se il testicolo è endoaddominale l'intervento va eseguito
entro i 12 mesi; se è concomitante un'ernia inguinale o
idrocele cospicuo l'intervento va eseguito alla diagnosi

Sviluppo sessuale

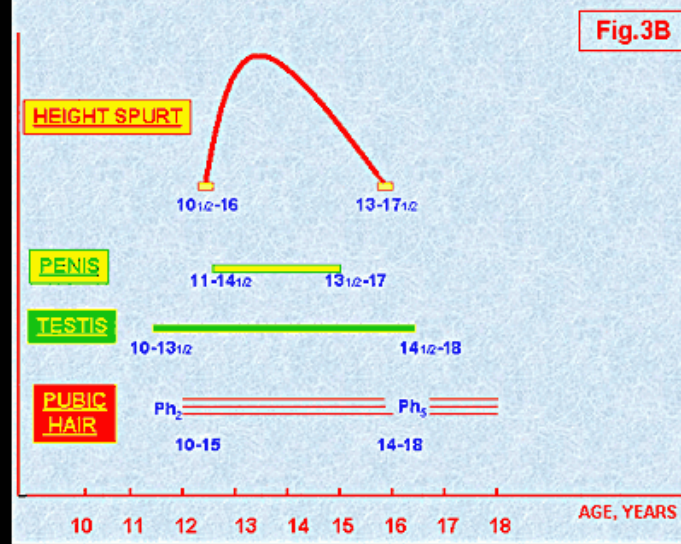
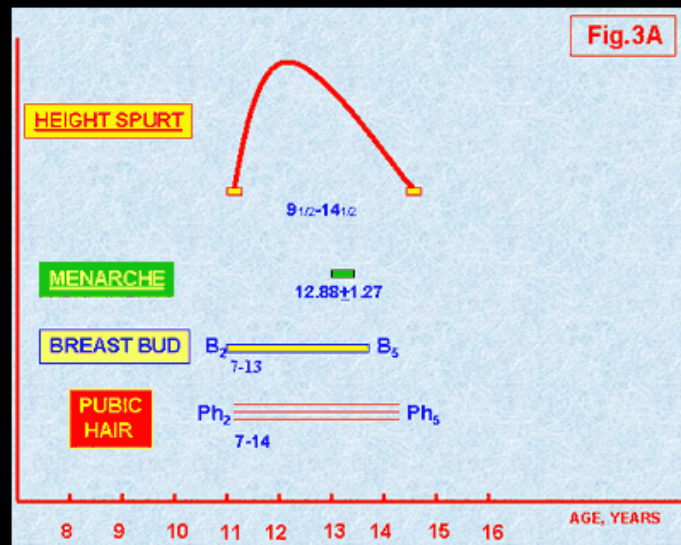
Mezzi diagnostici

- Curve di crescita staturο-ponderale per evidenziare lo scatto adolescenziale
- Valutazione dello sviluppo dei caratteri sessuali secondari e la loro progressione mediante le tabelle di Tanner
- Uso dell'orchidometro di Prader
- Determinazione dell'Età Ossea *(la comparsa del sesamoide dell'adduttore del pollice di solito ci indica il raggiungimento dell'EO necessaria per l'inizio dello sviluppo puberale)*
- Dosaggi ormonali



Tabelle di Tanner

B1		Ph1		G1 Ph1	
B2		Ph2		G2 Ph2	
B3		Ph3		G3 Ph3	
B4		Ph4		G4 Ph4	
B5		Ph5		G5 Ph5	





Cronologia della pubertà

- **Incidono sull'età di inizio della pubertà:**



- razza
- secular trend
- fattori genetici familiari
- fattori ambientali (clima, alimentazione, stress)
- patologie

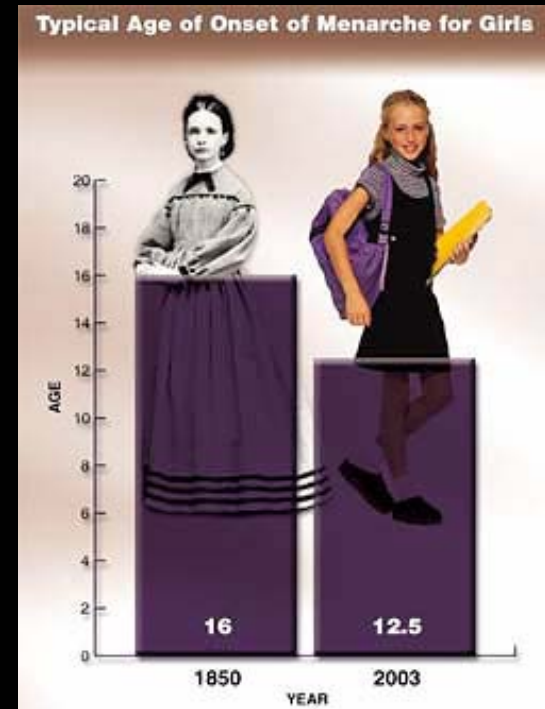
- **Primo segno:**  volume testicolare -  telarca

- **Limiti fisiologici di età di comparsa:**

-  9/14 a. -  8/13 a.

- **Media italiana:**

-  11/12 a. -  9½/10½ a.



Precocità di sviluppo sessuale

comparsa dei CSS prima degli 8 anni nella femmina e dei 9 anni nel maschio

- **Pubertà precoce vera**: da attivazione del GnRH con comparsa dei CS sia secondari che primari.
Se compare prima dei 6 anni, di solito è rapidamente progressiva, se dopo i 6 è lentamente progressiva.
Può essere **idiopatica** (spesso familiare: evoluzione lenta) o **da causa organica** (es. amartoma ipotalamico: evoluzione tumultuosa)



Cosa fare

- ***Esami di I livello***
 - Rx carpo per età ossea
 - ecografia pelvica (femmine)
- ***Esami di II livello:***
indagini ormonali, RMN, cariotipo
di *competenza del Centro di Riferimento*
Terapia: Centro di Riferimento (*analoghi GnRH*);
fino a quando: 12 a. di EO nelle femmine e a 13/14 a. nel maschio
- ***Controlli:*** *ogni 6 mesi:* controllo auxologico, EO, ecografia pelvica





- ***Pseudo-pubertà precoce (gonadotropino-indipendente):*** comparsa di alcuni CSS con perdita della sequenza fisiologica in assenza dell'attivazione dell'asse ipotalamo-ipofisi-gonadi. Può essere: *isosessuale* (concordanza tra il sesso e l'ormone prodotto) o *eterosessuale* (aumentati livelli ematici di estrogeni nei maschi o di androgeni nelle femmine).

Le cause più frequenti sono: deficit di 21-idrossilasi, neoplasie ormono-secernenti, cisti ovariche

Cosa fare

- ***Esami di I livello***
 - Rx carpo per età ossea
 - ecografia pelvica nelle femmine (*escludere un ovaio policistico*)
- ***Esami di II livello:***
 - GnRH-test ed altri dosaggi ormonali (*tiroide, surrene*), RMN
- ***Terapia:*** Centro di Riferimento: medica o chirurgica



Forme incomplete

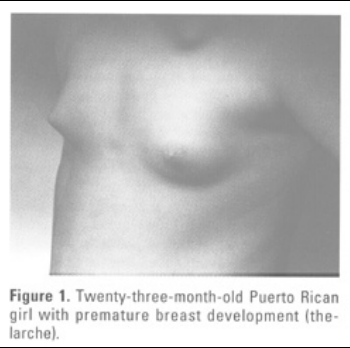


Figure 1. Twenty-three-month-old Puerto Rican girl with premature breast development (thelarche).



1. *Telarca prematuro:*

mono o bilaterale, non si accompagna lo sviluppo dei capezzoli e la iperpigmentazione dell'areola né di altri CSS;

insorge prima dei 2 anni e non oltre i 4.

Dovuto a ipersecrezione endogena di estrogeni o da aumentato apporto (dieta, pomata agli estrogeni).

Ecografia: utero ed ovaie normali (dd con PP vera).

Terapia: nessuna

Forme incomplete

2. Forme miste, da alcuni descritte come "Thelarche Variant":

quadri clinici a metà tra il telarca prematuro e la pubertà precoce di origine centrale.

Nelle bambine affette si riscontra sempre uno sviluppo mammario talvolta associato ad un sanguinamento vaginale in assenza della pulsatilità gonadotropinica e con una risposta di tipo prepubere al GnRH test.

Condizione benigna che **non necessita di alcuna terapia a meno che non consegua uno sviluppo sessuale vero.**



Forme incomplete

3. Pubarca e/o axillarca prematuro:

prima degli 8 anni nelle femmine e di 9 nei maschi senza altri segni di pubertà né virilizzazione (dd: neoplasia androgeno-secernente o iperplasia surrenalica).

Dovuto ad una ipersecrezione benigna di androgeni di origine surrenalica.

EO lievemente avanzata

Dosare: ACTH-test e GnRH-test

Terapia: nessuna



Kim Anderson

www.ginevra2000.it

Forme incomplete



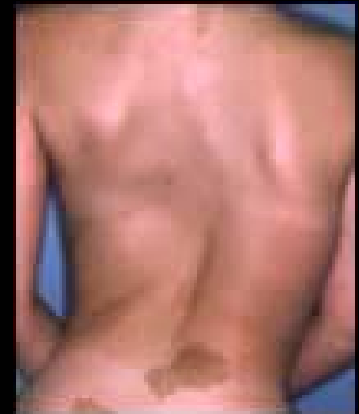
4. Menarca prematuro:

perdite ematiche periodiche senza altri CSS;
raro, può iniziare già ad 1 anno e continuare fino
all'inizio del menarca fisiologico.

Escludere: S. di Mc Cune-Albright^① (*macchie caffè-latte, cisti osse, fratture*), ipotiroidismo giovanile, traumi o infezioni della vagina o cervice, corpi estranei, rabdomiosarcomi, estrogeni esogeni, abuso sessuale.

Dosare: 17- β -estradiolo, GnRH-test , PT, PTT, piastrine

E' benigno e non necessita di terapia.







①

Pubertà Ritardata



Pubertà: Munch

Lo sviluppo puberale si definisce ritardato se:

-  mancata comparsa del bottone mammario a 13 a.
-  mancato aumento del volume testicolare (oltre 4 ml) a 14 a.
- un ritardo eccessivo nel passaggio fra i vari stadi di Tanner (> 12 mesi  - > 9½ mesi )
- **Anamnesi:** familiarità, patologie croniche o malformative, segni alla nascita (linfedema dorso dei piedi: Turner); stress prolungato o restrizioni alimentari (sports agonistici); deficit psicomotorio, ritardo del linguaggio, scarso rendimento scolastico
- **Obiettività:** inquadramento auxologico (particolare attenzione all'obesità), rilievo di dismorfismi (S. di Turner, Prader-Willi, Noonan, Klinefelter, Lorence-Moon-Bield ecc.), gozzo

Cosa fare



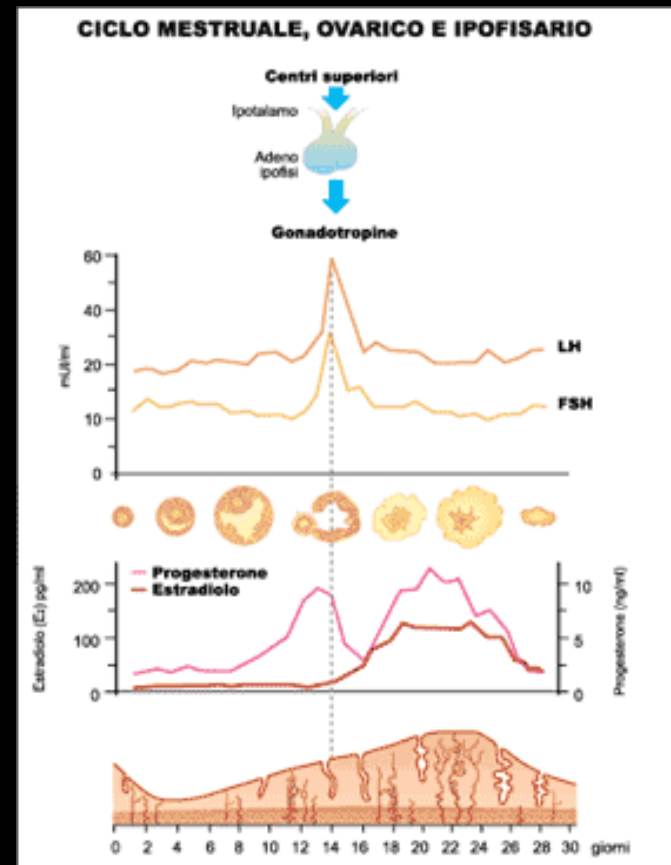
- **Esami di I livello:**
 - Rx carpo per EO: valutare con attenzione ritardi > 2 a. o EO > a 12 a.
 - Emocromo, sideremia, ferritinemia elettroliti sierici, glicemia (*stato nutrizionale*)
 - EMA, anti-tTG (*celiachia*)
 - VES, PCR, Ig sieriche, sangue occulto nelle feci (*MICI*)
 - fT4, TSH (*ipotiroidismo da tiroidite autoimmune*)
 - Ecografia pelvica (*S. di Rokitanski*)
- **Esami di II livello:**
 - GnRH-test (*pubertà ritardata costituzionale, ipogonadismo*)
 - TRH per prolattina (*adenoma prolattino-secernente*)
 - Cariotipo (*Sindromi*)
 - RMN o TAC spirale (*anomalie o patologie espansive*)
- **Controlli e Terapia :** in collaborazione col Centro di Rifer.

Ritardo di comparsa del menarca

- **Menarca ritardato:**
mancata comparsa entro i 14 a.
- **Menarca differito:**
mancata comparsa entro i 16 a.
- **Amenorrea primaria:**
mancata comparsa dopo i 16 a.

Che fare:

- valutare VCS, EO,
- assenza di alterazioni degli altri CSS
- attesa vigile fino a 16 anni (ecografia)
- dopo i 16 anni consulenza ginecologica per valutare l'amenorrea (*S. di Rokitanski ad es. 1/4000*)



Casistica Personale 1987 – 2006: media assistiti 900



Casi frequenti

- Deficit staturali costituzionali
- Nati piccoli per età gestazionale
- Celiachia
- GER
- Obesità
- Sinechia delle piccole labbra
- Fimosi, Aderenze balano-prepuziali, cisti smegmatiche
- Criptorchidismo

Casi rari

- Deficit di GH 1
- S. di Beckwith-Wiedemann 1
- S. di Cornelia De Lange 1
- Giardia Lamblia in lattante 1
- Tiroidite autoimmune 1
- Diabete 1
- Parafimosi iatrogena 2
- Pubertà precoce vera 2
- Telarca prematuro isolato 2
- Pubertà ritardata in M. di Crohn 1
- Pubertà ritardata costituzionale 12

Conclusioni



Il pediatra di famiglia nella sua attività quotidiana si trova ad affrontare anche problemi di endocrinologia, siano essi minori o maggiori. Anche il caso raro può presentarsi all'osservazione e bisogna sempre essere pronti a sospettarlo, utilizzando le proprie conoscenze, pochi esami essenziali ed un corretto coordinamento col Centro di Riferimento.

Su alcune patologie dette "minori" non vi è completo accordo sul comportamento più consono ai dettami della medicina dell'evidenza, per cui sarebbe necessario che anche per tali casi ci fossero studi su larga scala, a cui il pediatra di famiglia potrebbe contribuire proficuamente, restituendo "dignità scientifica" alle stesse patologie, corretta pratica nella loro gestione e vantaggi per la salute dei bambini.

Arrivederci e Grazie

