

## ■ ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA

Daniilo Fintini



L'Endocrinologia Pediatrica si occupa principalmente nel bambino e nell'adolescente delle problematiche inerenti lo sviluppo e la **crescita staturale-ponderale** in relazione a possibili alterazioni ormonali e patologie genetiche sottostanti.

In particolare la valutazione endocrinologica/auxologia è importante in casi di ritardi di accrescimento nel rischio di **alterazioni tiroidee** o dell'**ormone della crescita**, ma anche nell'esclusione di patologie di malassorbimento (celiachia) o epatiche o renali, più frequenti in questa fascia di età. Un'attenta valutazione auxologica può aiutare anche nella diagnosi differenziale tra basse stature "familiari" o "idiopatiche" da basse stature patologiche.

Nell'ambito dello screening da effettuare nelle basse stature e nei ritardi dell'accrescimento staturale/ponderale è necessario eseguire:

- anamnesi personale e familiare attenta in rela-

zione all'esclusione di patologie genetiche familiari (mutazioni del gene SHOX, fibrosi cistica etc), alterazioni dell'accrescimento legate a prematurità o basso peso alla nascita (SGA) o altre patologie croniche che possano giustificare il ritardo di accrescimento;

- esame obiettivo accurato con ricostruzione della velocità di crescita nel tempo, valutazione del target familiare e eventuali sospetti di patologie internistiche o dismorfie che possano indirizzare verso diagnosi genetiche.

Quindi sulla base del sospetto clinico si può instaurare una serie di esami di primo livello:

- esami ematochimici, emocromo, funzionalità epatica e renale;
- funzionalità tiroidea e Ab antitransglutaminasi;
- età ossea.

In seguito si può procedere a test di secondo livello:

- test di stimolo per ormone della crescita (GH)

- RMN ipofisaria

in modo da raggiungere una diagnosi definitiva e iniziare la terapia più appropriata o indirizzare il bambino allo specialista di competenza (nefrologo, epatologo, gastroenterologo, genetista etc).

La valutazione dello **stadio puberale** può svelare patologie o alterazioni dello sviluppo puberale (pubertà precoce o ritardata vs ipogonadismo) la cui diagnosi precoce può prevenire alterazioni dell'altezza finale o far individuare patologie genetiche sottostanti (es Sindrome di Klinefelter o Turner etc). La valutazione dello stadio puberale e dei suoi disturbi, ritardo o anticipo/precocità, è importante al fine di escludere cause secondarie (ipogonadismo, sindromi genetiche o tumorali) e instaurare la terapia più idonea ove necessaria nel più breve tempo possibile. La valutazione endocrinologica va effettuata quando si riscontrano segni puberali (aumento peluria pubica, ascellare e dei testicoli o della ghiandola mammaria) nel bambino al di sotto dei 9 anni e nella bambina al di sotto degli 8 anni.

La valutazione, oltre ad attenta anamnesi fisiologica (prematùrità etc), farmacologica e patologica remota, ed esame obiettivo, necessario allo specialista per confermare il sospetto diagnostico, si avverrà di test di primo livello (valutazione funzione tiroidea, gonadotropine e estrogeni o testosterone, età ossea e ecografia pelvica) e di secondo livello (test di stimolo con analoghi dell'LHRH e RMN ipofisaria) al fine di confermare la diagnosi per escludere le cause secondarie e instaurare la terapia necessaria nel più breve tempo possibile.

Nel ritardo puberale, la diagnosi principale va effettuata con l'ipogonadismo, e anche in questo caso lo specialista si avvarrà di test di stimolo con gonadotropine per valutare lo stadio di attivazione puberale, età ossea per stabilire il ritardo rispetto all'età anagrafica e esami di imaging (RMN ipofisi) per valutare alterazioni morfologiche. Laddove il ritardo sia estremo e la diagnosi definitiva non possibile si intraprenderà una terapia di induzione della pubertà con rivalutazione a distanza per decidere su eventuali ulteriori esami genetici di secondo livello.

Inoltre nel periodo adolescenziale sempre più

frequente è il riscontro, in particolare nelle ragazze, di **alterazioni delle mestruazioni** o alterazioni dermatologiche come **irsutismo** o **acne** che vanno indagate nell'esclusione di alterazioni della ghiandola surrenalica o delle ovaie (policistosi ovarica) con esame clinico ed eventuali semplici test di primo e secondo livello.

Tra i test di primo livello lo specialista si avvale della valutazione di gonadotropine basali, estradiolo e esami ormonali della funzione surrenalica oltre che della ecografia pelvica.

Tra gli esami di secondo livello il test al Synacthen (analogo dell'ACTH) può aiutarci a svelare le sospette sindromi adrenogenitali non classiche che possono essere a volte scoperte durante l'adolescenza nella diagnosi differenziale con la policistosi ovarica e quindi instaurare la terapia adeguata e conferma genetica.

L'endocrinologia pediatrica inoltre è indirizzata sulla prevenzione e il trattamento della dilagante pandemia di obesità infantile che dagli ultimi dati, in età scolare, ha toccato punte del 35% in Italia e fino al 50% in alcune regioni.

Una valutazione precoce del bambino a rischio di **sovrappeso/obesità** (figlio di genitori in sovrappeso o con familiarità spiccata per obesità e patologia metabolica) o già in sovrappeso/obeso può prevenire che diventi un adulto obeso e/o che sviluppi complicanze legate all'obesità stessa. Tali complicanze negli ultimi anni, con l'aumento dell'obesità infantile, sono sempre più frequenti e patologie come ipertensione arteriosa, steatosi epatica (fegato grasso), ipercolesterolemia e diabete mellito, si presentano in età sempre più anticipata fino all'età scolare con rischio cardiovascolare aumentato precocemente e soprattutto di divenire un "adulto malato".

Una valutazione precoce e l'impostazione di semplici esami di primo ed eventualmente di secondo livello ad escludere cause secondarie di obesità e presenza di patologie correlate, e l'attuazione di un regime alimentare e di movimento equilibrato possono prevenire che un bambino in sovrappeso diventi un adolescente o peggio un adulto obeso o con patologia legata all'obesità stessa. ■