

STRUMENTI PER LA VALUTAZIONE DELLA CRESCITA

- ❖ PARAMETRI AUXOLOGICI
- ❖ PERCENTILI
- ❖ STATURA PARENTALE
- ❖ VELOCITÀ DI CRESCITA
- ❖ SVILUPPO PUBERALE
- ❖ MATURAZIONE OSSEA

PARAMETRI AUXOLOGICI

- ❖ STATURA
- ❖ PESO (Rapporto P/A)
- ❖ CIRCONFERENZA CRANICA
- ❖ SPAN (APERTURA DELLE BRACCIA)
- ❖ ALTEZZA SEDUTA
- ❖ ALTEZZA SEDUTA/ALTEZZA

Principali Cause di Bassa Statura

CONDIZIONI NON PATOLOGICHE	Varianti normali
	<ul style="list-style-type: none"> • Bassa statura familiare • Ritardo costituzionale di crescita e sviluppo • Forme miste
CONDIZIONI PATOLOGICHE	<ul style="list-style-type: none"> • Bassa statura Idiopatica • SGA
	<p><u>Patologie endocrine</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Deficit di GH • Ipotiroidismo • Ipercortisolismo • Pseudoipoparatiroidismo • Rachitismo <p><u>Patologie non endocrine</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • Displasie scheletriche e sindromi genetiche • Malassorbimenti intestinali • Malattie genetiche • Malattie croniche • Deprivazione affettiva

Approccio al Bambino con Bassa Statura

STORIA CLINICA

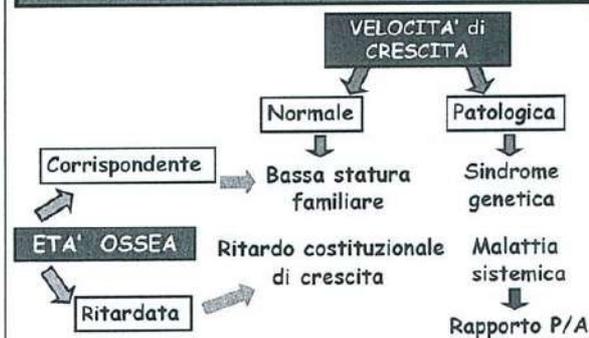
- Peso e lunghezza alla nascita, modalità di parto
- Anamnesi personale (malattie, farmaci)
- Ricostruzione della curva di crescita
- Ricerca problemi psico-affettivi
- Altezza dei genitori, tempi di maturazione (menarca materno), familiarità per patologie

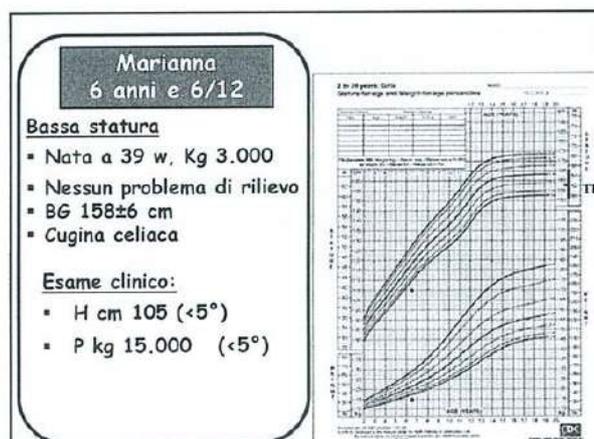
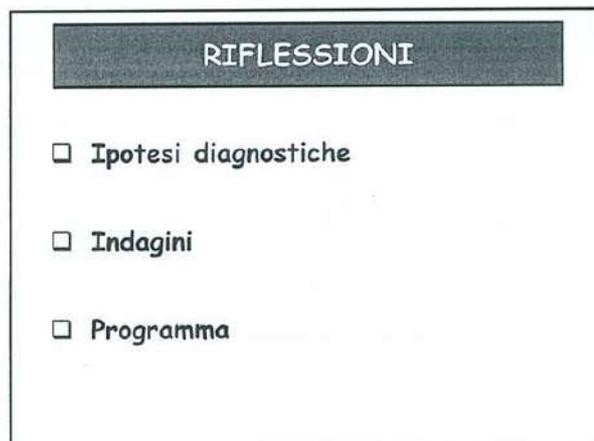
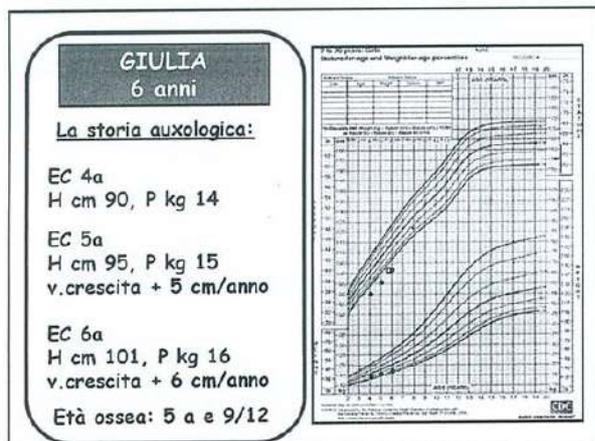
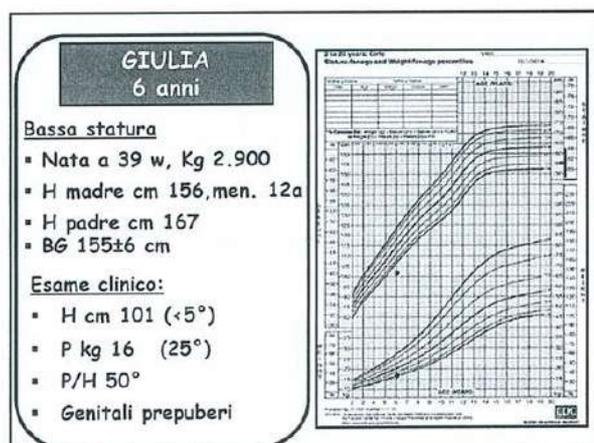
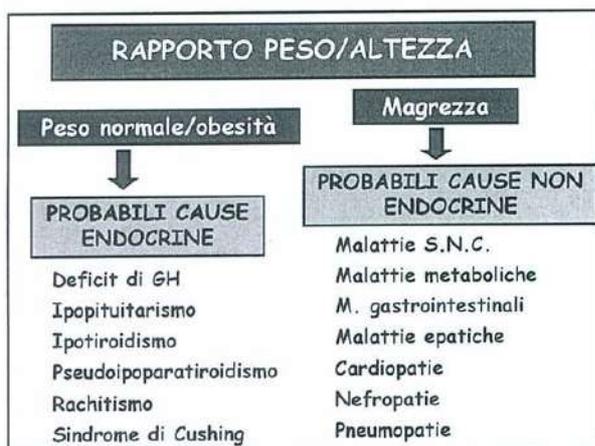
Approccio al Bambino con Bassa Statura

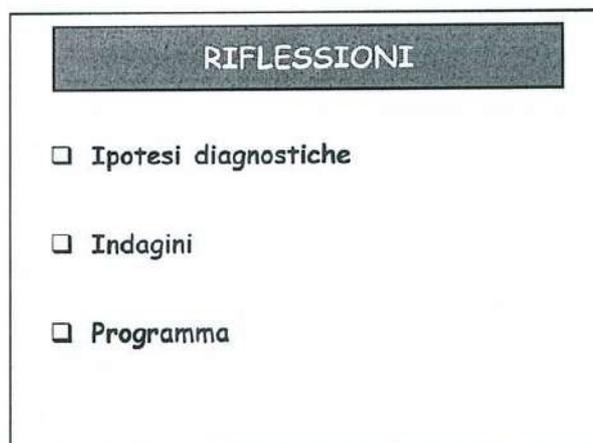
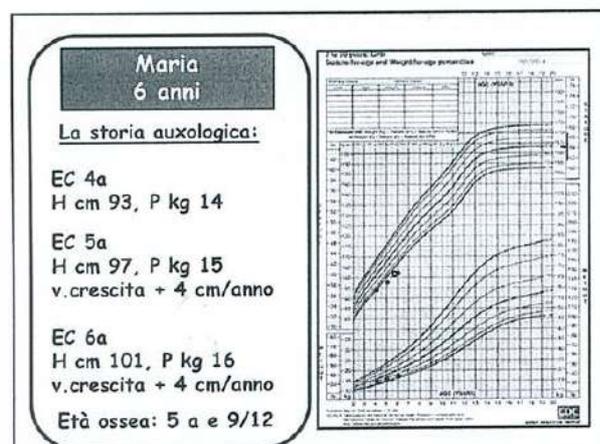
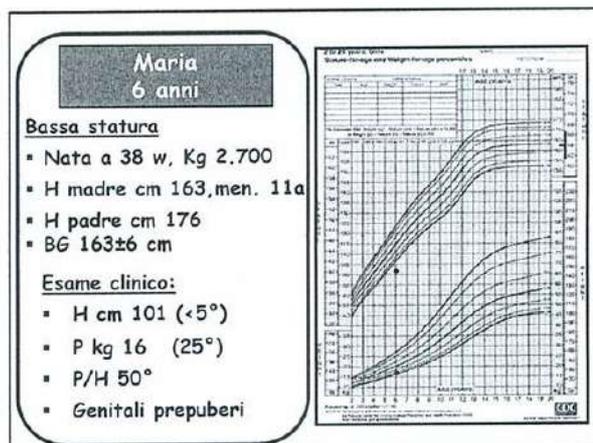
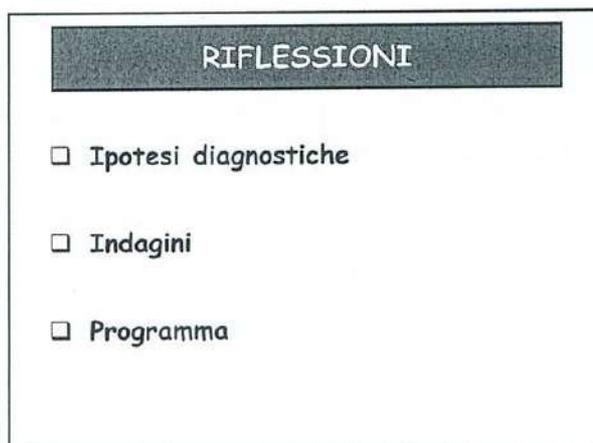
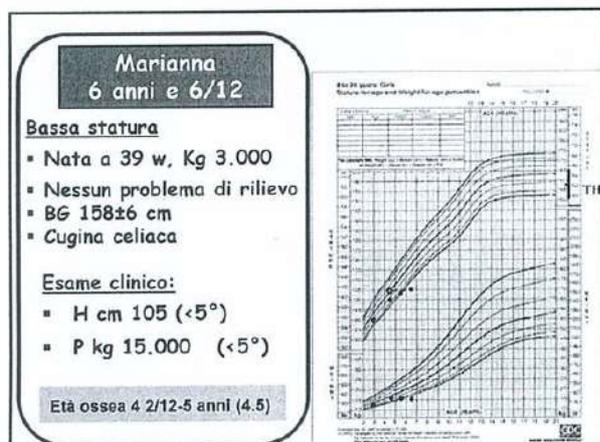
ESAME CLINICO

- Misurazione accurata della statura
- Valutazione rapporto peso/altezza
- Valutazione della velocità di crescita
- Valutazione dello sviluppo puberale
- Valutazione dei segmenti corporei
- Ricerca di dismorfismi
- Ricerca di problemi di organo o apparato

Inquadramento del Bambino con Bassa Statura e Aspetto Normale







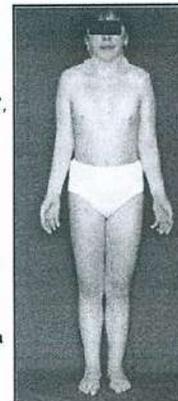
Maria
6 anni

INDAGINI DI LABORATORIO

- Emocromo, VES, indici di funzionalità d'organo, indici nutrizionali, immunoglobuline: nella norma
- Screening celiachia: negativo
- Profilo tiroideo: nella norma
- IGF-I: normale
- Cariotipo 45X/46XX

Sindrome di Turner

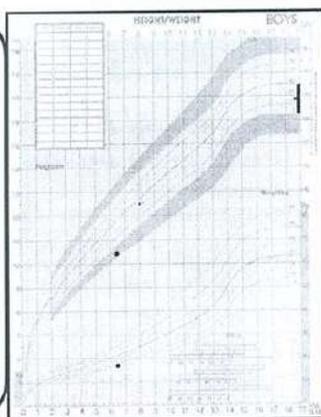
- ❖ 1: 2000 nate vive
- ❖ Cariotipo 45,X,
Mosaicismo: 45,X/46XX, 45,X/47,XXX, X/XY,
Anomalie strutturali: i(Xq), r(X), del(X)
- ❖ Bassa statura (95-100%)
- ❖ Disgenesia gonadica (80-90%)
- ❖ Anomalie cutanee (60-80%)
nevi melanocitici, cheloidi, unghie iperconvesse
- ❖ Anomalie somatiche (60-70%)
basso impianto orecchie, palato ogivale,
pterygium colli, gomito valgo, torace a corazza
- ❖ Anomalie viscerali (50-60%)
cuore, grossi vasi, rene e vie urinarie



Alberto
6 anni e 6/12

Bassa statura

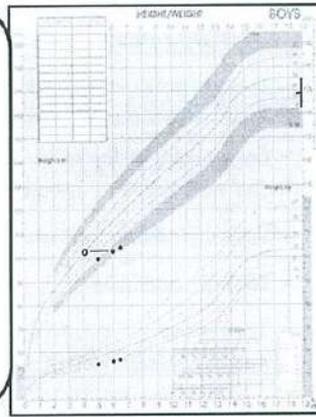
- Nato a 39 w, Kg 3.000
- H madre cm 158, menarca 12 anni
- H padre cm 167
- B6 169±6 cm
- Esame clinico:
- H cm 104 (<3ct)
- P kg 17.200 (3-10 ct)
- P/H 50° ct
- Peluria pubica PH 1
- Testicoli 2 ml
- Pene cm 5.0



Alberto
6 anni e 6/12

La storia auxologica:

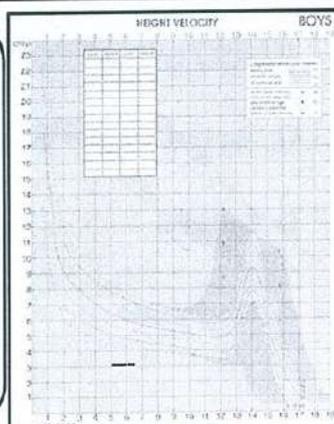
- A 5 anni
H cm 99.5 - P kg 16
- A 6 anni
H cm 102.5 - P kg 17
Età ossea 4 anni
v.crescita 3cm/anno
- A 6 a 6/12
H cm 104 - P kg 17.2
v.crescita 1.5cm/6mesi



Alberto
6 anni e 6/12

La storia auxologica:

- A 5 anni
H cm 99.5 - P kg 16
- A 6 anni
H cm 102.5 - P kg 17
Età ossea 4 anni
v.crescita 3cm/anno
- A 6 a 6/12
H cm 104 - P kg 17.2
v.crescita 1.5cm/6mesi



RIFLESSIONI

- Ipotesi diagnostiche
- Indagini
- Programma

Quando sospettare un deficit di GH

The evaluation for GHD in a short child, where short stature is defined as a height more than 2 sd below the population mean, should not be initiated **until other causes of growth failure**, such as hypothyroidism, chronic systemic disease, Turner syndrome, or skeletal disorder, **have been considered and appropriately excluded**.

Consensus GH Research Society, JCEM 2000

ESAMI "SCREENING"

VES, PCR, Emocromo	Anemia, infezioni, m. infiammatorie
Creatinemia, elettroliti	Disordini renali
Ca, P, ALP	Disordini calcio/fosforo
Sideremia, ferritina, albumina	Malassorbimento
EAB, es. urine (0-2 anni)	Acidosi renale tubulare
TGasi (IgA totali)	Celiachia
TSH, FT4	Ipotiroidismo
IGF-I	Deficit GH
Calprotectina fecale	MICI
Test del sudore	Fibrosi cistica
Cariotipo (nelle femmine)	S. Turner

Alberto
6 anni e 6/12

INDAGINI DI LABORATORIO

- Emocromo, VES, indici di funzionalità d'organo, indici nutrizionali, immunoglobuline: nella norma
- Screening celiachia: negativo
- Profilo tiroideo: nella norma
- IGF-I: 70 ng/ml (vn 255±130 ng/ml)

RIFLESSIONI

- Ipotesi diagnostiche
- Indagini
- Programma

DIAGNOSI DEFICIT DI GH

The diagnosis of GH deficiency (GHD) in childhood is a multistep process involving:

- Clinical history
- Clinical examination with detailed auxology
- Biochemical testing
- Pituitary imaging
- Genetics

Alatzoglou KS, Webb EA, Le Tissier P & Dattani MT. Endocrine Review 2014

Clinical History

Elementi di sospetto:

- in epoca neonatale:
ipoglicemia
ittero prolungato
micropene
traumi da parto
- in età successive:
irradiazione cranica
traumi cerebrali o infezioni del SNC
anomalie della linea mediana
familiarità per GHD o MPH

Clinical Examination

Neonato:

- ittero protratto
- micropene

Età successive:

- bassa statura armonica
- aspetto infantile
- fronte ampia e bombata
- facies a bambola
- naso a sella
- voce acuta
- capelli sottili e sparsi
- ritardo dentizione
- aumento del grasso sottocutaneo



AUXOLOGY

- Grave bassa statura, definita come altezza <-3 DS dalla media
- Altezza <-1.5 DS rispetto all'altezza parentale
- Altezza <-2 DS e velocità di crescita <-1 DS dalla media per 1 anno, o una riduzione di 0.5 DS in altezza in 1 anno (dopo i 2 anni di età)
- In assenza di bassa statura, una velocità di crescita <-2 DS per 1 anno o <-1.5 DS per 2 anni

GH research Society, JCE&M 2000

Biochemical Testing

Stimolo	Dose	Picco GH (min)	Effetti collaterali
ITT	0.05-0.1U/kg e.v. bolo	30-60	ipoglicemia severa
Clonidina	0.15 mg/m ² os	60	ipotensione
Arginina (ev)	0.5 g/kg e.v. in 30 min (max 30g)	30-60	vomito, nausea, ipoglicemia
Glucagone	0.03 mg/kg (max 1mg) i.m.	120-180	ipoglicemia
GHRH (ev)	1 or 2 mcg	15-30	flushing
L-Dopa (os)	125 mg <15 kg 250mg 15-35 kg 500 mg >35 kg	30-120	nausea, vomito, cefalea

Richmond EJ & Rogol AD, Pituitary 2008

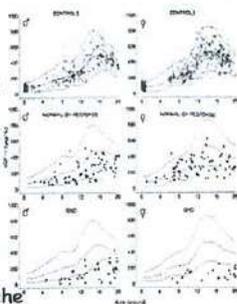
Problemi relativi ai test di stimolo

- Non fisiologici
- Cut off arbitrario
- Variabilità della risposta in relazione al tipo di dosaggio del GH (Elisa, RIA, IRMA, IFA, ...)
- Scarsa riproducibilità
- Variabilità della risposta legata a età e peso
- Variabilità della risposta legata alla pubertà (steroidi sessuali)

Secrezione delle 12 ore notturne va effettuata in caso di sospetta disfunzione neurosecretoria (normale secrezione di GH con basso IGF-1). Poco frequente (in caso di irradiazione cronica)

Dosaggio dell' IGF-1

- Riflette la secrezione di GH
- Stabile nel corso della giornata
- Maggiore riproducibilità
- Valori normali rendono improbabile la diagnosi di GHD
- Variabilità dei risultati in base ad età sesso, stadio puberale, stato nutrizionale, malattie croniche



DIAGNOSI DI DEFICIT DI GH

GH <8 ng/ml in risposta a 2 test di stimolo

Bassi livelli di IGF-1

5-7-2014 GAZZETTA UFFICIALE DELLA REPUBBLICA ITALIANA Serie generale - n. 154

NOTA 39

Età evolutiva
basse statura da deficit di GH definito dai seguenti parametri clinico-auxologici e di laboratorio:

I. Parametri clinico - auxologici:

a) statura ≤ -3 DS
oppure
b) statura ≤ 2 DS e velocità di crescita/anno $< -1,0$ DS per età e sesso valutata a distanza di almeno 6 mesi o una riduzione della statura di $0,5$ DS/anno nei bambini di età superiore a due anni.
oppure
c) Statura inferiore a $-1,5$ DS rispetto al target genetico e velocità di crescita/anno ≤ -2 DS o $\leq -1,5$ DS dopo 2 anni consecutivi.
d) velocità di crescita/anno ≤ -2 DS o $\leq -1,5$ DS dopo 2 anni consecutivi, anche in assenza di bassa statura e dopo aver escluso altre forme morbose come causa del deficit di crescita; nei primi 2 anni di vita, sarà sufficiente fare riferimento alla progressiva decelerazione della velocità di crescita (la letteratura non fornisce a riguardo dati definitivi in termini di DS);
oppure
e) malformazioni/lesioni ipotalamo-ipofisario dimostrate a livello neuro-radiologico;
associate a

II. Parametri di laboratorio:

a) risposta di GH < 6 $\mu\text{g/L}$ a due test farmacologici eseguiti in giorni differenti
b) risposta di GH < 20 $\mu\text{g/L}$ nel caso il test impiegato sia GHRH + arginina

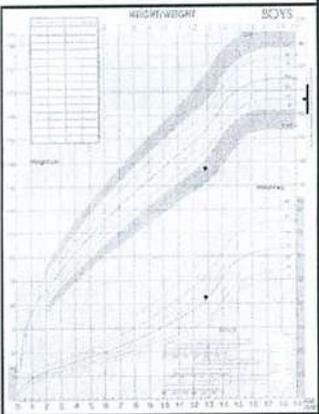
Francesco
12 anni 10/12

Bassa statura

- Nato a 39 w, Kg 3.100
- H madre cm 152
- menarca 12a
- H padre cm 168
- BG $166,5 \pm 6$ cm

Esame clinico:

- H cm 136 (<3ct)
- P kg 42.8 (50-75 ct)
- P/H $> 95^\circ$ ct
- Peluria pubica PH 1
- Testicoli 2 ml
- Pene cm 6.0



Francesco
12 anni 10/12

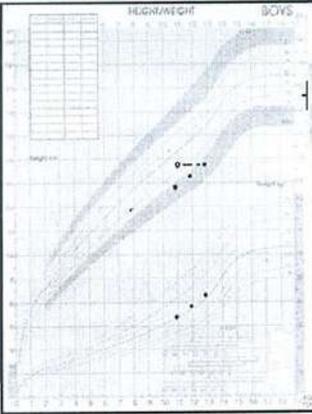
La storia auxologica:

EC 10a 10/12
cm 128.2, kg 33.7

EC 11a 10/12
cm 132.6, kg 37.6
v.crescita +4.4 cm/anno

EC 12a 10/12
H cm 137.5
v.crescita +3.4 cm/anno

Età ossea: 11 anni



RIFLESSIONI

- Ipotesi diagnostiche
- Indagini
- Programma

Francesco
12 anni 10/12

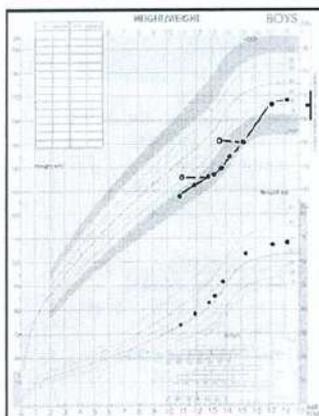
INDAGINI DI LABORATORIO

- Emocromo, VES, indici di funzionalità d'organo, indici nutrizionali, immunoglobuline: nella norma
- Screening celiachia: negativo
- Profilo tiroideo: nella norma
- IGF-I: 180 ng/ml (vn 255 ± 130 ng/ml)

Ritardo Costituzionale di Crescita e Pubertà

- Bassa statura armonica
- Ritardo puberale
- Anamnesi familiare positiva per ritardo puberale
- Età ossea ritardata (~2anni), pari all'età staturale
- Velocità di crescita in genere normale
- Assenza di patologie sistemiche, endocrine, genetiche, ecc.
- Inizio della pubertà al raggiungimento dell'età ossea puberogena e successivamente normale progressione
- Prognosi benigna
- Variante normale del "tempo" di crescita e pubertà

Francesco, 18 anni
H cm 168.8



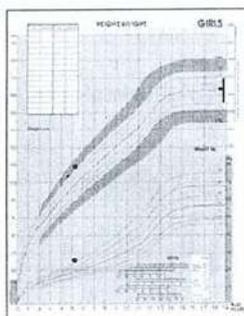
Giulia 5 anni e 4/12:

Giunge alla nostra osservazione per:
TELARCA PREMATURO

- ❖ Anamnesi familiare:
Menarca materno 12 anni. Tempi di sviluppo del padre nella norma.
- ❖ Anamnesi personale:
Nulla da segnalare fino alla comparsa di turgore mammario bilaterale da circa 3-4 settimane.

I VISITA

- Età cronologica: 5 a. 4/12
- Peso: 26 Kg (>97°ct)
- Altezza: 119 cm (>97°ct)
- P/A 95°ct
- TG: 163 ± 6 cm (10-75°ct)
- E.O: bottoncino mammario (B2)
a sin., B1 a dx (adipomastia)
Ph1, ascelle -/-



PUBERTA'

Periodo dello sviluppo caratterizzato dalla comparsa e dalla normale progressione dei caratteri sessuali secondari, relativi al sesso genetico, che conduce alla formazione di un individuo adulto capace di riprodursi

PUBERTA'

Caratterizzata da:

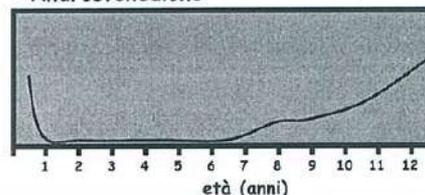


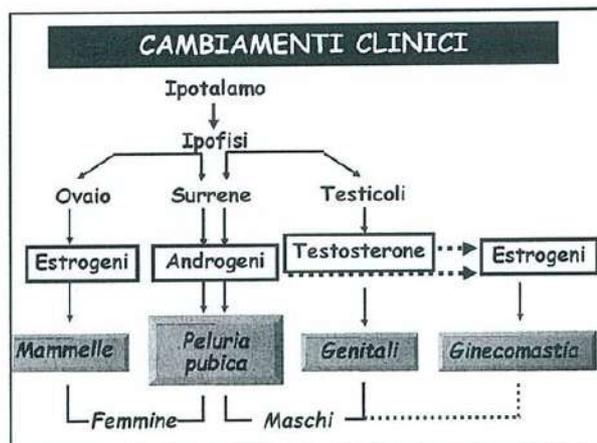
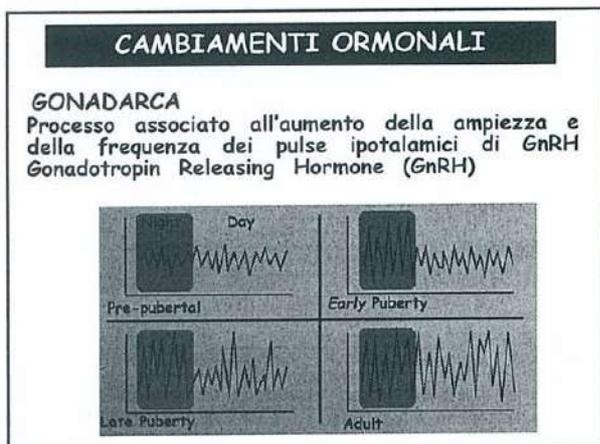
CAMBIAMENTI ORMONALI

ADRENARCA

Processo maturativo dei surreni, in genere inizia tra 6-8 anni, caratterizzato dall'aumento degli steroidi sessuali a valori superiori a quelli prepuberi in maschi e femmine

- Deidroepiandrosterone (DHEA & DHEA-S)
- Androstenedione





PRIMI SEGNI DI PUBERTA'

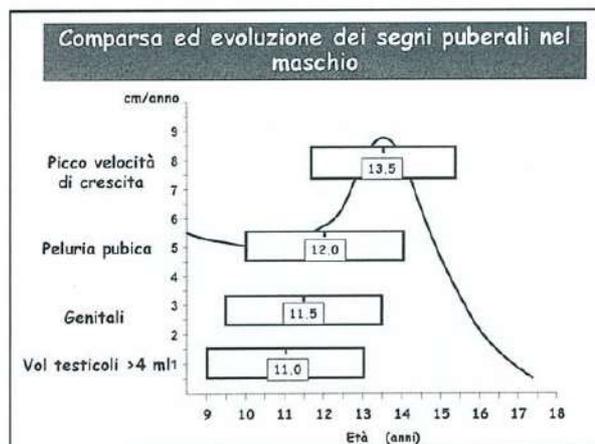
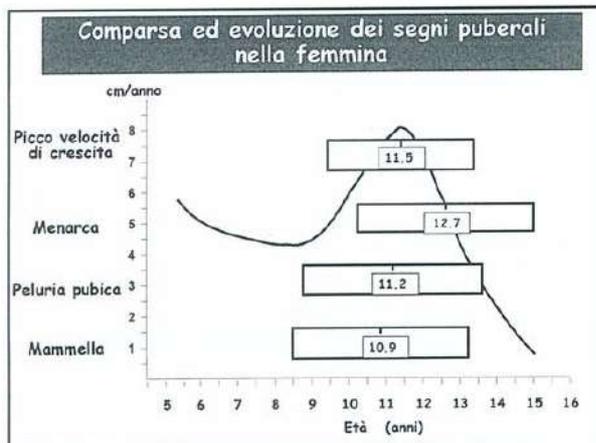
NELLA FEMMINA: Età di comparsa 8-13 anni
 Comparsa del bottone mammario (Telarca)

NEL MASCHIO: Età di comparsa 9-14 anni
 Ingrandimento del volume testicolare (>4 ml) con aumento di pigmentazione e rugosità dello scroto

Sviluppo Mammario

Sviluppo Peluria Pubica

Sviluppo dei genitali nel maschio



PATOLOGIE DELLA PUBERTÀ'

PUBERTÀ' PRECOCE

Nella femmina

- Bottone mammario prima degli 8 anni/menarca prima dei 9 anni

Nel maschio

- Ingrandimento testicoli prima dei 9 anni.

PUBERTÀ' RITARDATA

Nella femmina

- No bottone mammario a 13 anni/menarca a 15 anni

Nel maschio

- No ingrandimento testicoli a 14 anni

Arresto o alterata progressione dello sviluppo puberale o mancato completamento entro 5 anni dai primi segni puberali

Classificazione della Pubertà Precoce

- **Pubertà precoce centrale (PPC)**
prematura attivazione dell'asse ipotalamo-ipofisi-gonadi (GnRH-dipendente)

Incidenza: 1:5000-1:10000
F/M: 4:1-20:1

- **Pseudopubertà precoce**
(GnRH-indipendente)

Classificazione della Pubertà Precoce

- **Pubertà precoce centrale (PPC)**
prematura attivazione dell'asse ipotalamo-ipofisi-gonadi (GnRH-dipendente)

Incidenza: 1:5000-1:10000
F/M: 4:1-20:1

- **Pseudopubertà precoce**
(GnRH-indipendente)

- ☐ Tumori testicolari / Tumori ovarici
- ☐ Tumore gonadico o extragonadico secernente gonadotropine
- ☐ Cisti ovarica estrogeno-secerente
- ☐ S. d. McCune-Albright
- ☐ Mutazioni attivanti il recettore LH (testotossicosi)
- ☐ Iperplasia congenita del surrene
- ☐ Tumore surrenalico steroido-secerente
- ☐ Somministrazione esogena di ormoni sessuali

Classificazione della Pubertà Precoce

- **Pubertà precoce centrale (PPC)**
prematura attivazione dell'asse ipotalamo-ipofisi-gonadi (GnRH-dipendente)

Incidenza: 1:5000-1:10000
F/M: 4:1-20:1

- **Pseudopubertà precoce**
(GnRH-indipendente)

- **Varianti della pubertà**
Forme parziali o incomplete

Femminilizzante

- Telarca prematuro (♀)
- Menarca prematuro isolato

Virilizzante

- Pubarca prematuro

CAUSE DI PUBERTÀ PRECOCE CENTRALE

Idiopatica: 90% F e 30-50% M

LESIONI SNC CONGENITE

- Amartoma Ipotalamico
- Cisti Aracnoidea
- Idrocefalo
- NF1
- Scerosi Tuberosa
- Displasia Setto-ottica
- Malformazione Chiari II
- Mielomeningocele

ACQUISITE

- Tumori: glioma, astrocitoma, germinoma, pinealoma, craniofaringioma, ecc
- Trauma Cranico
- Infezioni Perinatali
- Asfissia

ALTRO

- Genetica
- Disregolatori endocrini
- Adozioni internazionali

Latronico et al. Lancet Diabetes Endocrinol 2016

Mechanisms of action of the genetic factors involved in the control of puberty onset

Pubertal development and regulation
Ara Paula Abreu, Ursula B Kaiser
Lancet Diabetes Endocrinol 2016;
e: 158-64

MEDICAL PRACTICE

Precocious Puberty

(puberty onset < 8 years in girls, < 9 years in boys)

Table 7. Criteria for Differentiating Progressive from Nonprogressive Forms of Precocious Puberty in Girls.*

Criterion	Progressive Central Precocious Puberty	Nonprogressive Precocious Puberty
Clinical		
Progression through pubertal stages	Progression from one stage to the next in 3-6 mo	Stabilization or regression of pubertal signs
Growth velocity	Accelerated (> about 6 cm/yr)	Usually normal for age
Bone age	Usually advanced by at least 1 yr	Usually within 1 yr of chronological age
Predicted adult height	Below target height range or declining on serial determinations	Within target height range
Uterine development		
Pelvic ultrasound scan	Uterine volume ≥2.0 ml or length ≥3.8 cm, pear-shaped uterus, endometrial thickening (echogenic intraluminal echo)	Uterine volume <2.0 ml or length <3.4 mm; prepubertal, tubular-shaped uterus
Hormone levels		
Estradiol	Usually measurable estradiol level with advancing pubertal development	Estradiol not detectable or close to the detection limit
LH peak after GnRH or GnRH agonist†	In the pubertal range	In the prepubertal range

APPROCCIO DIAGNOSTICO

ESAME CLINICO:

- Valutazione auxologica
- Definizione dello sviluppo puberale

ANAMNESI:

- Menarca materno, Età di sviluppo del padre, Bersaglio familiare
- Epoca di comparsa dei primi segni puberali
- Velocità di progressione
- Velocità di crescita
- Presenza di altri segni di pubertà (acne, pelle grassa, sudorazione acra, erezioni, eiaculazioni notturne nei maschi e leucorrea e mestruazioni nelle femmine)

APPROCCIO DIAGNOSTICO

INDAGINI:

- RX polso e mano sin. per età ossea
- Ecografia pelvica
dimensioni di utero e ovaie ed esclusione di masse ovariche
- Ecografia testicolare
dimensioni testicoli (orchidometro) ed esclusione di masse testicolari

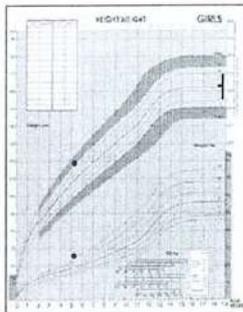
APPROCCIO DIAGNOSTICO

INDAGINI:

- RX polso e mano sin. per età ossea
- Ecografia pelvica
dimensioni di utero e ovaie ed esclusione di masse ovariche
- Ecografia testicolare
dimensioni testicoli (orchidometro) ed esclusione di masse testicolari
- Test di stimolazione con GnRH
Picco di LH superiore a 5 U/L
Picco di LH > picco FSH
- Testosterone/Estradiolo, 17-OHP, Androstenedione, DHEA-S, FT4-TSH
- Dosaggio markers tumorali:
HCG, α1-fetoproteina (tumore testicolare)
CEA, CA-125, CA-19.9 (tumori ovarici)

Giulia**I VISITA**

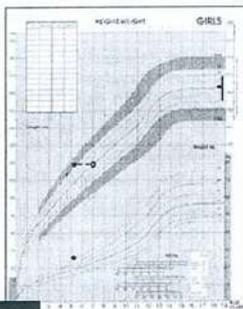
- Età cronologica: 5 a. 4/12
- Peso: 26 Kg (>95°ct)
- Altezza: 119 cm (>95°ct)
- P/A 95°ct
- TG: 163 ± 6 cm (10-75°ct)
- E.O: bottoncino mammario (B2)
a sin., B1 a dx (adipomastia)
Ph1, ascelle -/-

**QUALI INDAGINI?**

- Rx polso e mano sin per età ossea
- Eco pelvi con dimensioni di utero e ovaie

I VISITA

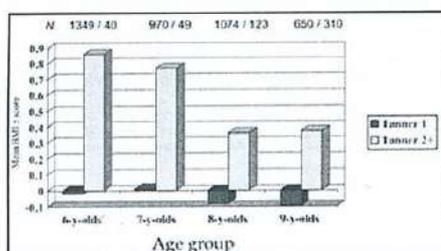
- Età cronologica: 5 a. 4/12
- Peso: 26 Kg (>95°ct)
- Altezza: 119 cm (>95°ct)
- P/A 95°ct
- TG: 163 ± 6 cm (10-75°ct)
- E.O: bottoncino mammario (B2)
a sin., B1 a dx (adipomastia)
Ph1, ascelle -/-
- Età ossea: 7 anni (EC 5 a 4/12)
- Eco pelvi: DL utero 28 mm

**DIAGNOSI DIFFERENZIALE****TELARCA PREMATURO ISOLATO**

- Bottone mammario senza altri segni di pubertà
- Velocità di crescita nl
- Utero prepubere all'eco pelvi

PUBERTA' PRECOCE

- Altezza superiore al TG (sovrappeso?)
- Età ossea avanzata (sovrappeso?)

RELAZIONE TRA BMI E COMPARSA DEL B2

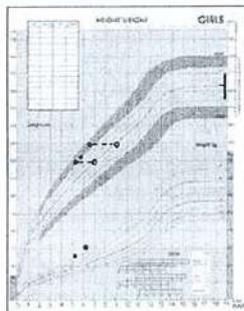
La media del BMI z score è significativamente maggiore nelle bambine con iniziale sviluppo puberale (Tanner 2) rispetto a quelle prepuberi (Tanner 1).

Keplowitz P, Pediatrics 2001

COSA FACCIAMO?

Sparisce per un po' e torna a controllo dopo poco più di 1 anno

- EC: 6 anni e 7/12
- Peso: 30,700 Kg (>95°ct)
- Altezza: 128,7 cm (>95°ct)
- VC 2,7 cm in 4 mesi pari a 8.1 cm/anno (>95°ct)
- Età ossea: 9 anni
- Eco pelvi: DL utero 38.9 mm
- E.O: B2 bilaterale, P1-2, ascelle +/+



COME PROCEDERE ?

LHRH test:

	T0	T10	T20	T30	T60	T90	T120
FSH (mU/ml)	0.8	1.0	5.0	10.0	8.0	6.8	4.2
LH (mU/ml)	1.0	1.5	6.0	12.0	10.0	8.1	3.3
Estradiol (pg/ml)	20						40

PUBERTA' PRECOCE VERA DA ATTIVAZIONE DELL'ASSE IPOTALAMO-IPOFISARIO

Terapia della Pubertà Precoce Centrale

Name	Available doses*	Dosing route
Triptorelin	<20kg: 1.87 mg 20-30kg: 2.50mg >30kg: 3.75 mg 11.25 mg 3-monthly	Subcutaneous injection Intramuscular injection
Leuprorelin acetate	<20kg: 1.87 mg 20-30kg: 2.50mg >30kg: 3.75 mg 7.50 mg 11.25 mg 3-monthly 22.50 mg 3-monthly 30.0 mg 3-monthly	Subcutaneous injection Intramuscular injection
Goserelin	3.6mg 10.8 mg 3-monthly	Subcutaneous implant
Buserelin	6.3mg 2-monthly 9.45 mg 3-monthly	Subcutaneous implant
Histrelin	50 mg yearly	Subcutaneous implant

CRITERI PER IL TRATTAMENTO CON GNRHa

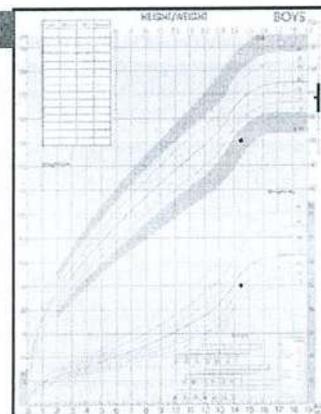
1. Pubertà precoce ad esordio < 6 anni
Discutibile la terapia tra 7 e 8 anni
2. Compromissione dell'altezza finale (PAH < TG o < 3°ct)
Rapida progressione del quadro clinico
3. Sviluppo puberale non accettato dalla paziente
Turbe comportamentali, immaturità, difficoltà di relazione con i compagni

ALTRE INDAGINI ?

In caso di Pubertà Precoce Centrale:
RMN encefalo per escludere cause neurogene (amartoma ipotalamico, glioma ottico, astrocitoma, pinealoma, ...)

ALBERTO

- EC 14a 6/12
- H cm 150 (<3° ct)
- P kg 50 (25-50° ct)
- Peluria pubica PH1
- Testicoli 2 ml
- Pene cm 6.0



ALBERTO

- EC 14a 6/12
- Anamnesi familiare:
 - H madre cm 155, menarca 14 anni
 - H padre cm 168, bersaglio genetico 168±6 cm
 - Sorella affetta da ipotiroidismo congenito. Cugina affetta da celiachia
- Anamnesi personale:
 - Nato a termine, parto spontaneo, Kg 3.250. Nulla di significativo nella storia clinica
- Pene cm 6.0

PATOLOGIE DELLA PUBERTÀ

PUBERTÀ PRECOCE

Nella femmina
▪ Bottone mammario prima degli 8 anni/menarca prima dei 9 anni

Nel maschio
▪ Ingrandimento testicoli prima dei 9 anni

PUBERTÀ RITARDATA

Nella femmina
▪ No bottone mammario a 13 anni/menarca a 15 anni

Nel maschio
▪ No ingrandimento testicoli a 14 anni

Arresto o alterata progressione dello sviluppo puberale o mancato completamento entro 5 anni dai primi segni puberali

IPOTESI DIAGNOSTICHE

- ❖ Ipogonadismo ipogonadotropo
- ❖ Ipogonadismo ipergonadotropo
- ❖ Ritardo costituzionale di crescita e pubertà
- ❖ Celiachia
- ❖ Ipotiroidismo acquisito

CAUSE PERMANENTI DI RITARDO PUBERALE

IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO

Congenito/Idiopatico
Ipogonadismo con ano/ipoosmia (SK) o normoosmico
Anomalie del SNC (displasia setto-ottica, oloprosencefalia)
Sindromi (Prader-Willi, Laurence-Moon-Biedl, CHARGE, ...)
Secondario a infezioni, neoplasie, irradiazione, traumi...

IPOGONADISMO IPERAGONADOTROPO

Sindrome di Turner/Klinefelter
Disgenesia gonadica pura/ Anorchia congenita
Deficit di sintesi di testosterone/Insensibilità periferica
Sindrome dell'ovaio resistente
Insufficienza ovarica autoimmune
Secondario a infezioni, neoplasie, traumi, irradiazione...

CAUSE TRANSITORIE DI RITARDO PUBERALE

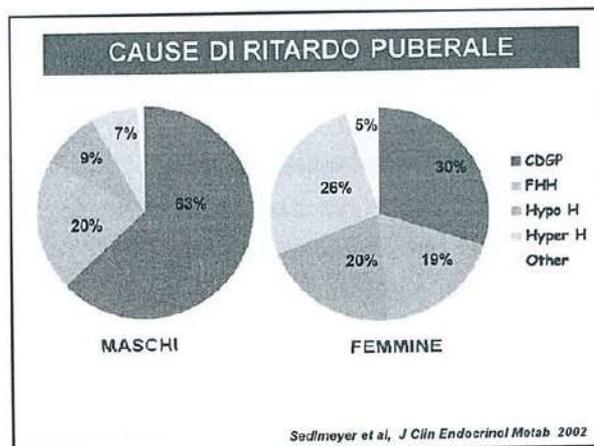
PRIMITIVE

Ritardo costituzionale di crescita e pubertà

SECONDARIE

IPOGONADISMO IPOGONADOTROPO FUNZIONALE

Malattie sistemiche croniche	FC, MICI, Celiachia, ARG, IRC, Cardiopatie, Ins. epatica cronica, anemia/emoglobinopatie
Endocrinopatie scompensate	DM, Ipotiroidismo, IperPRL, Deficit di GH, Ipercortisolismo
Malnutrizione	
Esercizio fisico intensivo	
Stress emotivo	



Elementi utili

ANAMNESI

- ❖ Familiarità per ritardo puberale (menarca madre/sorelle; pubertà nel padre/fratelli)
- ❖ Valutazione della curva di crescita e target genetico
- ❖ Presenza di malattie croniche concomitanti
- ❖ Stile di vita (esercizio fisico, stato nutrizionale, stress psicologico)

ESAME CLINICO

- ❖ Parametri auxologici
- ❖ Proporzioni corporee
- ❖ Presenza di dismorfismi
- ❖ Valutazione puberale
- ❖ Criptorchidismo, micropene, ginecomastia
- ❖ Segni clinici di malattie endocrine/sistemiche
- ❖ Olfatto