

COME UN GERMINOMA PUÒ MIMARE IL FIOLOGICO SVILUPPO PUBERALE

C. Maggioli – P. Cambiaso**, M. Cappa***

*AOU Careggi Firenze

**OPBG ROMA

Introduzione

La pubertà periferica tipicamente si manifesta in età prepuberale. Descriviamo il caso di un paziente in cui un germinoma ipofisario secernente b-HCG ha ostacolato la normale attivazione dell'asse ipotalamo-ipofisogonadi ed ha determinato lo sviluppo di una pseudo-pubertà mimando il processo fisiologico.

Descrizione del caso

Un ragazzo di 13 anni e 10 mesi è giunto alla nostra osservazione per ritardo di crescita e di sviluppo in apparente risoluzione. Seguì presso un altro ospedale, aveva da poco eseguito LH-RH test con risposta assente delle gonadotropine in presenza di valori di testosterone compatibili con pubertà avanzata. Nel sospetto di patologia tumorale androgeno secernente, il paziente è stato inviato dal chirurgo andrologo che lo ha indirizzato al nostro centro. È stato quindi ripetuto il test di stimolo con LH-RH nell'ipotesi di un errore di somministrazione del farmaco. In relazione al riscontro di valori bassi di IGF1, lo studio è stato ampliato alla valutazione della funzione ipofisaria. La risposta delle gonadotropine al test di stimolo è stata nuovamente assente, in presenza di valori di testosterone ulteriormente incrementati. Il valore di IGF1 è risultato basso per età e stadio puberale, la funzione tiroidea nella norma, l'asse ipofisi-surrene ha mostrato una scarsa risposta al test di stimolo con ACTH. Ad un approfondimento anamnestico è inoltre emerso che il ragazzo presentava poliuria da alcuni anni a cui era stata data poca importanza. Nel sospetto di una pubertà periferica e di un danno ipotalamo-ipofisario è stata quindi richiesta una RMN encefalo che ha evidenziato la presenza di lesione compatibile con germinoma. Il dosaggio delle b-HCG plasmatiche e liquorali ha confermato il sospetto diagnostico non permettendo tuttavia la diagnosi differenziale tra germinoma puro e tumore a cellule germinali non germinomatoso. La biopsia della regione tumorale proposta non è stata eseguita per rifiuto dei genitori. Il trattamento chemioterapico è stato effettuato senza tale indicazione.

Conclusioni

Il ragazzo ha presentato un ritardo puberale in apparente risoluzione spontanea. Solo l'esecuzione del test con LH-RH ha permesso di identificare l'origine periferica della pubertà. Il danno ipofisario associato, i cui sintomi erano stati sottovalutati da alcuni anni, ha facilitato l'identificazione della lesione ipotalamo-ipofisaria.