



12° Congresso Nazionale AME 6th Joint Meeting with AACE



Bari,
7-10 novembre 2013

TALASSEMIA MAJOR E SELLA VUOTA: PRIMO CASO RIPORTATO. UNA LEZIONE PER L'ENDOCRINOLOGO?

S Monti, MG Deiana, V Toscano e M Poggi
Azienda Ospedaliera Sant'Andrea - Roma



Stefano



Bari,
7-10 novembre 2013

24 aa

Diagnosi di Talassemia Major a 3 mesi, da allora in Tp trasfusionale e chelante

Sviluppo puberale indotto a 15 aa attualmente in tp sostitutiva

Sieropositività per HCV

Riferisce discreta attività sessuale ma importante astenia

Ottima storia di chelazione (Ferritine medie inferiori a 500 ng/ml)

Tp attuale: Trasfusioni ogni 16 – 18 gg, Exjade 25 mg/Kg/die (da 2 aa), Folina,

Cardioaspirina, Testoviron depot 100 mg/15 gg.



Bari,
7-10 novembre 2013

EO: Altezza cm 171 (target genetico 170 ± 8)

Peso Kg 79 BMI 27.2 Circ vita cm 99

Esami laboratorio:

TSH mUI/ml	1.88
FT4 ng/ml	0.92 (vn 0.6-1.15)
FT3 pg/ml	3.12 (vn 2.5-3.9)
Testosterone ng/ml	1,83 (2.8-8)
LH mUI/ml	1.48 (2-12)
FSH mUI/ml	2.85 (1-8)
ACTH pg/ml	44 (0-46)
PRL ng/ml	8.58 (1.6-18.8)
IGF1 ng/ml	62 (115-307)

MOC: osteopenia



Bari,
7-10 novembre 2013

Adeguamento terapia steroidea (Tostrex gel 5 puff/die) e dopo 6 settimane:

- ✓ Miglioramento dell'attività sessuale
- ✓ Persistenza dell'astenia
- ✓ Lieve miglioramento del peso (- 2 Kg/6 settimane)
- ✓ Te 5.9 ng/ml

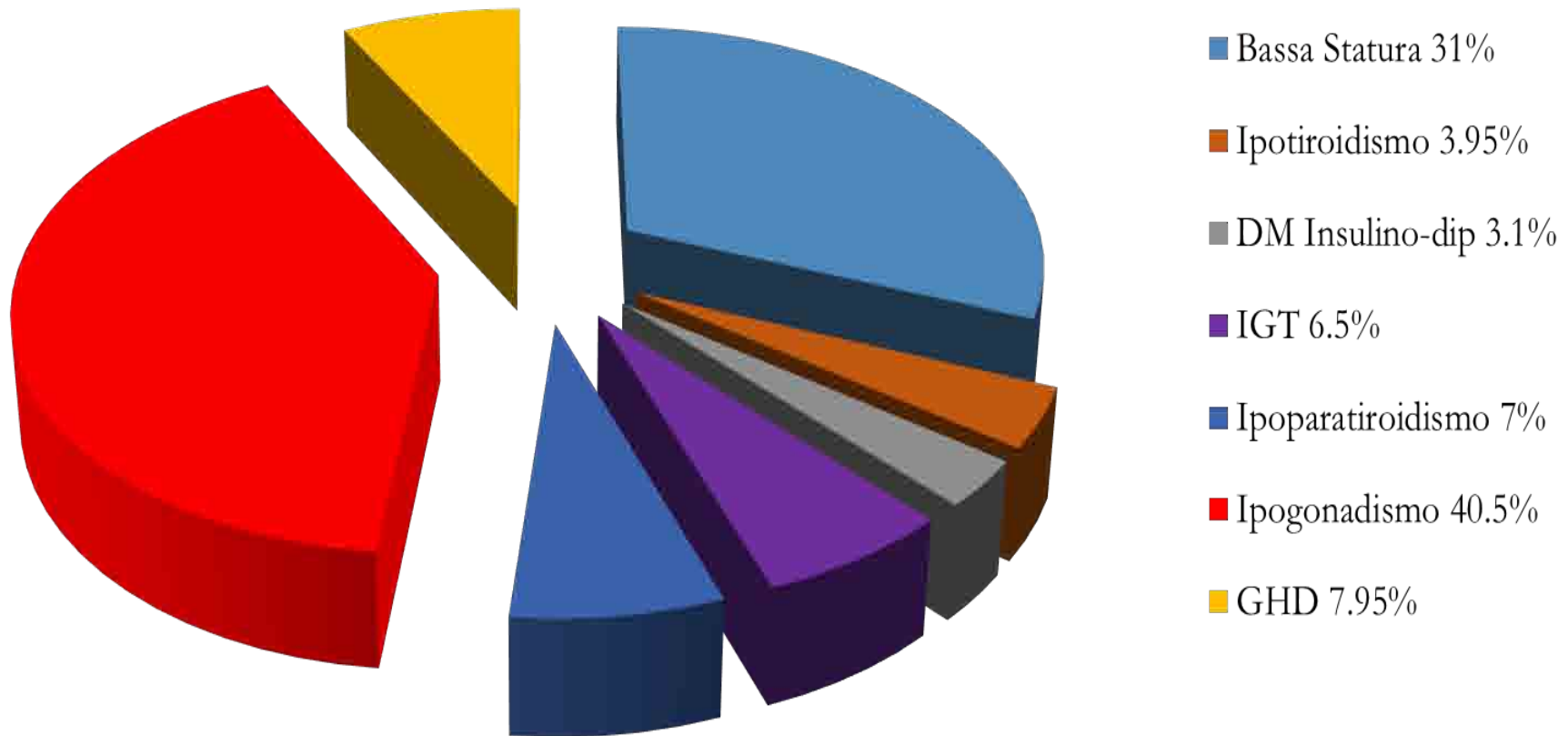
Si programmano test dinamici per la valutazione:

- ✓ Asse GH/IGF-I
- ✓ Asse ACTH/cortisolo



Bari,
7-10 novembre 2013

GUIDELINES FOR THE CLINICAL MANAGEMENT OF THALASSEMIA





Risultati



Bari,
7-10 novembre 2013

<u>Test ACTH 1 μg</u>	0'	30'	60'
Cortisolo nmol/L	447	580	499
<u>Test GHRH+Arginina</u>	0'	45'	60'
GH mUI/ml	0,15	3,2	2,7



Diagnosi



Bari,
7-10 novembre 2013

Ipogonadismo ipogonadotropinico in trattamento sostitutivo, Deficit di GH e Osteopenia in soggetto affetto da Talassemia Major

Si decideva di eseguire
RM ipofisi

**Sella vuota
totale**





Bari,
7-10 novembre 2013

Diagnosi

- ✓ Ipogonadismo e Deficit di GH in esiti a Talassemia Major in soggetto portatore di Sella vuota
- ✓ Sella vuota con ipogonadismo e deficit di GH in soggetto portatore di Talassemia Major





Grazie dell'attenzione



Bari,
7-10 novembre 2013

- ✓ **Primo caso di associazione di Sella Vuota con deficit di GH e gonadotropine in soggetto affetto da Talassemia Major**
- ✓ **Prescritto rhGH 0.2 mg/la sera**

