

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

S Monti, MG Deiana, V Toscano e M Poggi

Cattedra di Endocrinologia, Azienda Ospedaliera Sant'Andrea, Roma

INTRODUZIONE

Recentemente oltre alle ben caratterizzate cause di ipopituitarismo nell'adulto (post chirurgia/radioterapia) sono state segnalate importanti percentuali in soggetti affetti adulti da sella vuota ipofisaria (PES) e nella talassemia major (TM). Riportiamo il primo caso descritto di paziente affetto da TM con coesistente PES.

CASO CLINICO

Maschio, 24 anni, affetto da TM dall'età di 3 mesi in regolare regime trasfusionale e chelante con ottimi risultati (ferritinemie medie di circa 500 ng/ml). Storia endocrinologica caratterizzata dalla presenza solo di ipogonadismo ipogonadotropo. Al momento della visita il paziente era in terapia sostitutiva con testosterone i.m. (100 mg/15gg). Gli esami ematochimici mostravano bassi livelli di Testosterone e, in considerazione della riferita astenia e del riscontro di osteopenia, si provvedeva a migliorare il trattamento sostitutivo steroideo e ad indagare la funzionalità dell'asse GH/IGF-I. La risposta al test di stimolo combinato mostrava un picco di GH inadeguato (3.2 ng/ml). Prima di iniziare il trattamento sostitutivo con rhGH si procedeva a valutazione neuroradiologica che evidenziava un quadro di PES totale. Si decideva quindi di iniziare il trattamento sostitutivo con rhGH alla dose di 0.2 mg/die.

CONCLUSIONI

L'ipopituitarismo è associato ad un importante aumento della morbilità e mortalità, specie cardiovascolare. La diagnostica ematochimica può talvolta essere di difficile interpretazione. Sia la TM che la PES sembrerebbero adeguati contesti clinici nei quali cercare questi deficit. La storia del nostro paziente, nella unicità del primo caso descritto di associazione tra TM e PES, mostra l'importanza sempre di una correlazione tra clinica, dato ematochimico e storia del paziente. Infatti la presenza di alterazioni funzionali che non correlavano con una ottima storia di chelazione da anni ha trovato la sua spiegazione nel riscontro di un quadro morfologico inaspettato. Il caso illustra la necessità, sempre, di approcciare i nostri pazienti nella loro globalità con una completa contestualizzazione dei dati ematochimici ed ormonali.