

UNA NUOVA MANIFESTAZIONE ENDOCRINOLOGICA DELLA SINDROME DA DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22

D'Andrea S¹, Vroonen L², Jaffrain-Rea ML³, Francavilla S¹, and Beckers A²

¹Dipartimento di Medicina Clinica, Sanità Pubblica, Scienze della Vita e dell'Ambiente e ³Dipartimento di Scienze Cliniche Applicate e Biotecnologiche, Università degli Studi di L'Aquila; ²Dipartimento di Endocrinologia, Centro Ospedaliero Universitario, Università di Liegi

La sindrome da delezione del braccio lungo del cromosoma 22 (22qDS) è la più comune e clinicamente significativa sindrome da delezione cromosomica nell'uomo. Essa è caratterizzata da un largo spettro di manifestazioni, cui sono stati di volta in volta associati diversi nomi, in base alle principali caratteristiche cliniche. I pazienti con diagnosi in età adulta presentano una sintomatologia differente e solitamente meno grave, rispetto al fenotipo classico del bambino, con una prevalenza di disturbi psichiatrici ed endocrini. Di seguito noi descriviamo il caso clinico di un 28enne magrebino, con bassa statura (165 cm), ripetuti episodi di crisi epilettiche associati ad ipocalcemia ed ipoparatiroidismo (PTH 11 pg/mL). Un bilancio ormonale completo rivelava la presenza di bassi valori di IGF-1 (67 ng/mL) e deficit dell'ormone della crescita (GHD) (< 0.1 ng/mL), che si confermava dopo test di stimolo con glucagone (picco: 0.27 ng/mL). Alla RMI l'ipofisi appariva di dimensioni nettamente ridotte. Recentemente egli è diventato padre di una bambina, che purtroppo è deceduta dopo 5 mesi dal parto per complicanze da stenosi aortica severa. Siccome la piccola paziente è risultata affetta da 22qDS, anche i genitori sono stati sottoposti a test genetico, che ha rivelato la stessa delezione nel padre in 22q11.2(TBX1x1). La prevalenza di bassa statura nei pazienti con 22qDS in età pediatrica è stimata tra il 36% e il 67%, e solamente nel 32% di questi pazienti è stato documentato un GHD, mentre il 10% degli adulti con diagnosi di 22qDS non raggiunge l'altezza predetta, ma non stati documentati casi di GHD fra di essi. I meccanismi patogenetici alla base dell'associazione tra 22qDs e difetti dell'asse somatotropo non sono conosciuti. Il principale gene coinvolto nello sviluppo delle caratteristiche cliniche nella sindrome da delezione 22q è TBX1, infatti case report riportano mutazioni puntiformi in TBX1 in pazienti con diagnosi clinica della malattia ma assenza della delezione in 22q11.2. Questo è il primo caso documentato in letteratura di associazione tra la 22qDS ed il GHD, a conferma dell'eterogeneità della 22qDS.