

UTILITÀ DELL' ISPESSIMENTO DEL PEDUNCOLO IPOFISARIO NEL DIABETE INSIPIDO CENTRALE IN ETÀ PEDIATRICA

Responsabile Editoriale
Vincenzo Toscano

Il diabete insipido centrale (CDI) è una rara sindrome determinata dalla ridotta o mancata produzione di ormone anti-diuretico (ADH), caratterizzata da un'abnorme escrezione di urine (**poliuria**), con conseguente aumento della sete e dell'introduzione di liquidi (**olidipsia**).

Per quanto riguarda l'**eziologia**, in età pediatrica la causa più frequente di CDI è l'istiocitosi a cellule di Langerhans, seguita dal craniofaringioma e dai difetti della linea mediana, mentre è considerato idiopatico nel 20-50% dei casi.

I dati relativi alla storia naturale di questa malattia sono scarsi e derivano da studi retrospettivi (1).

In un recente studio prospettico (2) gli autori hanno cercato di migliorare la diagnosi eziologica di CDI e di prevedere la comparsa di danno antero-ipofisario attraverso un **work-up semplice ma sistematico**.

Nel periodo di studio, condotto presso la Clinica Pediatrica dell'istituto G. Gaslini di Genova dal 1998 al 2006, sono stati reclutati 85 pazienti (età media 7.5 anni) affetti da CDI. Esclusi quelli con diagnosi eziologica nota alla presentazione, 43 pazienti (50.6%) potevano essere definiti come affetti da CDI idiopatico. I 43 pazienti sono stati sottoposti a RMN ogni 6 mesi per 2 anni e annualmente per i successivi 3 anni e a studio della funzione ipofisaria ogni 6 mesi. Queste valutazioni sono state effettuate nuovamente al raggiungimento della statura definitiva (*reassessment*).

I pazienti sono stati suddivisi in 4 categorie in base al grado di ispessimento del peduncolo ipofisario (tabella).

Grado di ispessimento del peduncolo ipofisario	
Normale	1-3 mm
Minimo	3.1-3.9 mm
Moderato	4-6.5 mm
Severo	> 6.5 mm

L'esecuzione sistematica della RMN evidenzia un **ispessimento del peduncolo ipofisario nel 93% dei pazienti già alla diagnosi o nei primi 6 mesi di studio**. Questo dato identifica questi pazienti come affetti da **CDI di origine infiammatoria/autoimmune** e non più idiopatica e permette di evitare dosaggio di auto-anticorpi e biopsie del peduncolo.

Follow-up neuroradiologico

In 9 pazienti il peduncolo era normale alla diagnosi: 6 mostravano un minimo ispessimento dopo 6 mesi e tutti tornavano a un peduncolo normale entro 2 anni.

In 27 pazienti l'ispessimento era minimo: 15 mostravano un ispessimento moderato dopo 6 mesi e fino a 5 anni, ma tutti avevano un peduncolo normale al *reassessment*.

In 7 pazienti l'ispessimento era moderato: 4 mostravano un ispessimento severo dopo 2 anni e nessuno normalizzava lo spessore del peduncolo sino alla fine dello studio.

Funzione ipofisaria

L'entità dell'ispessimento del peduncolo ipofisario si associava alla probabile insorgenza di deficit ipofisario (TSH, ACTH e gonadotropine, non GH).

Nel 46.5% dei pazienti è stato documentato il ripristino spontaneo della funzione ipofisaria.

L'immagine neuroradiologica associata a maggiore imprevedibilità di compromissione della funzione ipofisaria è stata l'ispessimento minimo del peduncolo ipofisario. In questo sottogruppo, la comparsa di deficit di TSH e di GH persisteva nel *follow-up* a lungo termine, rispettivamente nel 100% e nel 30% dei casi.



Conclusioni

L'esecuzione della RMN alla diagnosi e in maniera sistematica durante il *follow-up* (con determinazione dello spessore del peduncolo ipofisario e della funzione ipofisaria) permette:

- di identificare come causa più frequente di CDI un processo infiammatorio/autoimmune del peduncolo ipofisario;
- di poter stratificare il rischio di sviluppo di disfunzione ipofisaria, basandosi sull'entità dell'ispessimento del peduncolo ipofisario.

Bibliografia

1. Maghnie M, et al. Central diabetes insipidus in children and young adults. N Engl J Med [2000, 343: 998-1007](#).
2. Di Iorgi N, et al. Central diabetes insipidus in children and young adults: etiological diagnosis and long - term outcome of idiopathic cases. J Clin Endocrinol Metab [2013 Dec 20: jc20133724](#). [Epub ahead of print].
3. Faustini Fustini M. Diabete insipido. [Endowiki](#).