

Diagnosi e terapia ormonale sostitutiva con rhGH in pazienti adulti affetti da deficit di GH (GHD): ruolo delle isoforme del recettore del GH (GHR)

Tartaglione Linda, Bianchi Antonio, Giampietro Antonella, Milardi Domenico, Mormando Marilda, Lugli Francesca, Piacentini Serena, Grande Giuseppe, Iacovazzo Donato, Chiloiro Sabrina, Pontecorvi Alfredo, De Marinis Laura.

Divisione di Endocrinologia, Policlinico Universitario A. Gemelli, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma.

Introduzione: è noto che nel GHD la risposta alla terapia ormonale sostitutiva con rhGH manifesta una certa variabilità individuale ed i fattori responsabili di tale comportamento restano ancora sconosciuti. Alcuni studi hanno sottolineato il possibile ruolo delle isoforme del recettore del GH (GHR), ma i pochi lavori presenti in letteratura presentano risultati contraddittori.

Pertanto abbiamo indagato l'eventuale influenza delle isoforme del GHR alla diagnosi di GHD e durante la terapia con rhGH.

Metodi: sono stati studiati trasversalmente 69 pazienti affetti da GHD (M:37; F:32; età media 40,9; età mediana 41) e trattati con rhGH mediante un protocollo standardizzato, seguiti presso il nostro centro per almeno 12 mesi, con una durata di follow-up (mediana) di 60 mesi.

Risultati: abbiamo osservato che non vi è alcuna differenza significativa in termini di picco di GH alla diagnosi, mentre la presenza dell'allele d3-GHR in omozigosi è correlato ad un significativo incremento delle IGF-I a 6 e 12 mesi di terapia; i maggiori determinanti dell'incremento dell'IGF-I sia a 6 che a 12 mesi risultano essere la dose di rhGH, l'età del paziente alla diagnosi ed il genotipo del recettore del GH.

Conclusioni: le isoforme del GHR sembrano influenzare la risposta delle IGF-I all'rhGH; ulteriori studi prospettici chiariranno se tale ipotesi può avere un ruolo predominante nella variabilità della risposta del paziente GHD alla terapia ormonale sostitutiva con rhGH.