

**“Cosa va, cosa non va,  
e come migliorare la transizione”**

**Il deficit di ormone della crescita  
(GHD)**

Carla Bizzarri  
UOC Endocrinologia  
Ospedale Bambino Gesù  
[carla.bizzarri@opbg.net](mailto:carla.bizzarri@opbg.net)



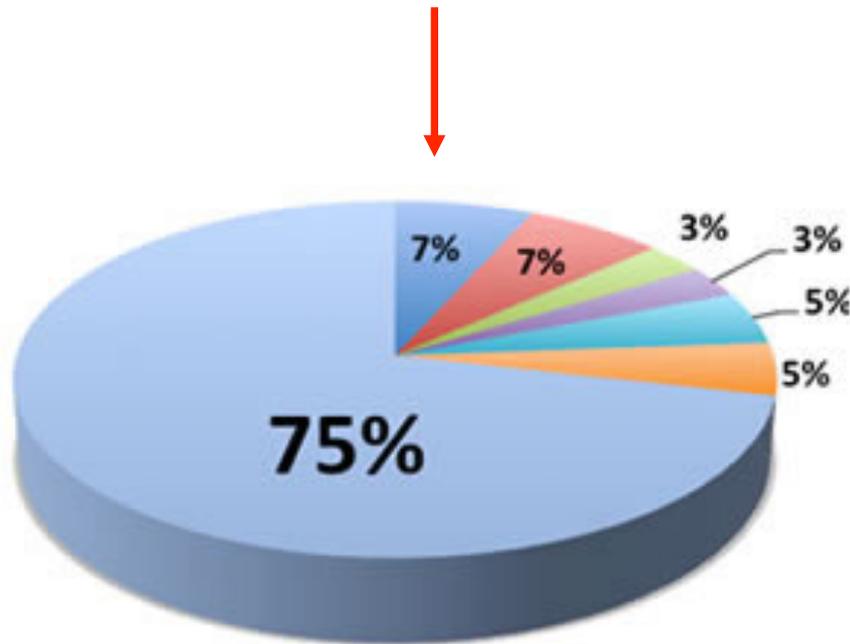


# Short Stature: causes



ITALIAN CHAPTER

Roma, 9-12 novembre 2017



- **Endocrine Diseases**  
(Short Stature Associated with GH Deficiency, Hypothyroidism, etc.)
- **Chromosomal Abnormalities**  
(Turner syndrome, etc.)
- **Abnormalities in Cartilage**  
(Achondroplasia, etc.)
- **Malformation Syndrome**  
(Prader-Willi syndrome, etc.)
- **Psychosocial Causes**
- **Chronic Diseases/Malnutrition**
- **Constitutional Causes**  
(Familial Causes or Delayed Puberty)/Short Stature Associated with Small-for-Gestational Age (SGA)

# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

## USA

- A study of 80,000 children in Salt Lake City, Utah, reported that 555 children were below the third height percentile and had growth rates less than 5 cm/y (0,7%); of these children, 33 (6%) had growth hormone deficiency, an **incidence rate of 1 case per 3,500 children.**

# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

Roma, 9-12 novembre 2017

## USA

Of more than 20,000 children receiving growth hormone in the **National Cooperative Growth Study** (a database of patients receiving growth hormone therapy), approximately 25% of the patients with growth hormone deficiency had an organic etiology.

# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

Roma, 9-12 novembre 2017

## Dalla nota 39 *(Determinazione alla Nota 39 n° 616 del 19/06/2014)*

Al raggiungimento della statura definitiva la terapia con GH può essere **proseguita senza ulteriori rivalutazioni nelle seguenti patologie:**

- deficit di GH causato da mutazione genetica documentata
- panipopituitarismo congenito o acquisito organico

# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

## Dalla nota 39:

Al raggiungimento della statura definitiva (nella fase di transizione) la terapia con rGH **negli altri soggetti con GHD** può essere proseguita solo se presentano dopo almeno un mese dalla sospensione del trattamento sostitutivo con rGH:

- **GH picco < 6  $\mu\text{g/L}$**  dopo ipoglicemia insulinica (ITT);

*oppure*

- **GH picco < 19  $\mu\text{g/L}$**  dopo test farmacologico con GHRH + arginina.



# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

## Età di transizione

*Viene definita età di transizione quella compresa tra il momento del raggiungimento della statura definitiva del soggetto trattato e l'età di 25 anni.*

Al raggiungimento della statura definitiva non è più indicata la terapia con GH nelle seguenti patologie:

- sindrome di Turner;
- insufficienza renale cronica
- soggetti nati piccoli per età gestazionale (SGA).
- soggetti con alterata funzione del gene SHOX.

# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

Roma, 9-12 novembre 2017

## Sempre dalla nota 39

### **N.B.**

Nei soggetti con GHD isolato, senza anomalie neuro-radiologiche e in assenza di mutazioni genetiche (GHD isolato-idiopatico), è consigliabile effettuare il re-testing durante il periodo puberale, prima del raggiungimento della statura definitiva; nel 70% circa di questi bambini il re-testing non conferma il GHD.



# quindi



ITALIAN CHAPTER

**Quali** pazienti con GHD effettuano la transizione:

- deficit ipofisari complessi, congeniti o acquisiti
- molti di questi pazienti sono ***childhood cancer survivors***, a volte con sequele multi-organo e comunque con un rischio metabolico e cardiovascolare aumentato



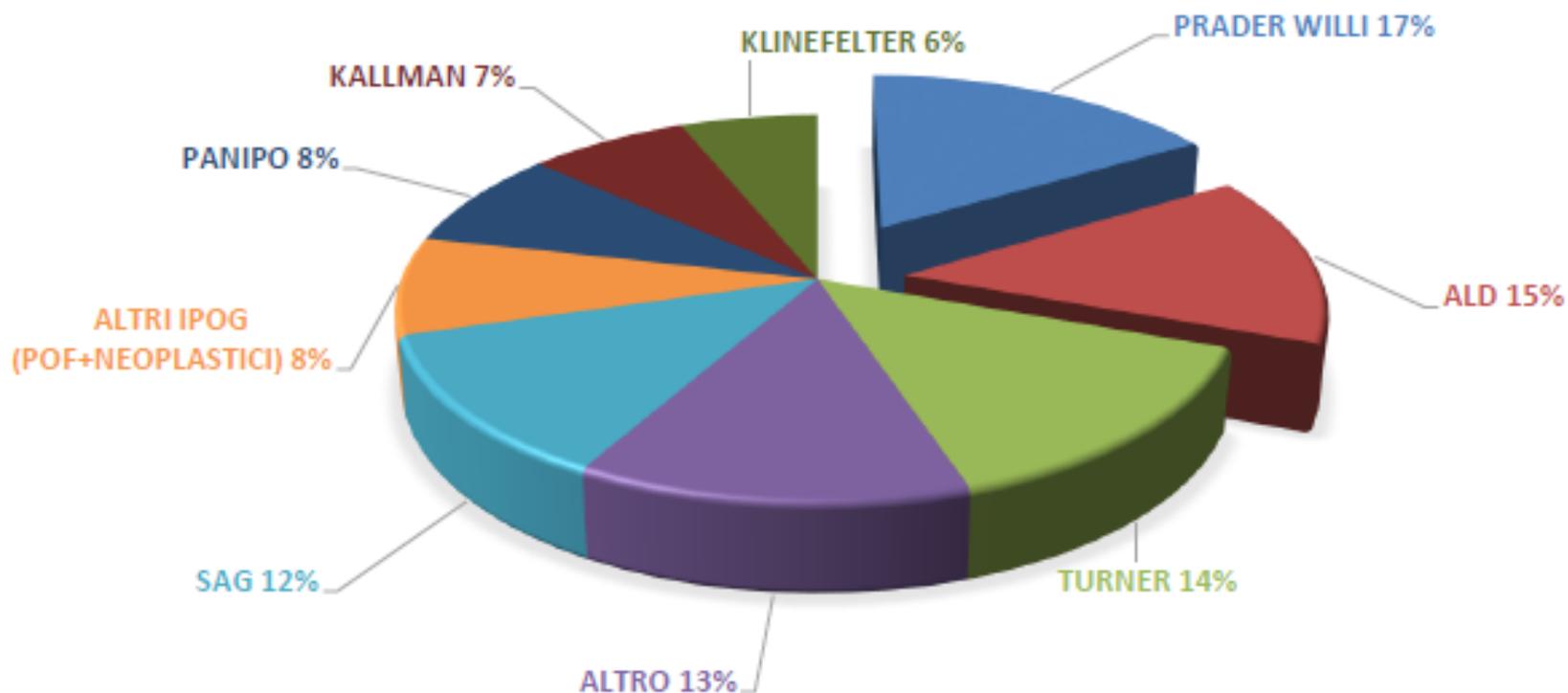
# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

Roma, 9-12 novembre 2017

## INCIDENZA PERCENTUALE PATOLOGIE OPBG IN TRANSITION AGE



# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

Roma, 9-12 novembre 2017

- CNS tumor, including [craniopharyngioma](#) - 47%
- CNS malformation - 15%
- SOD - 14%
- Leukemia - 9%
- CNS radiation - 9%
- CNS trauma - 3%
- Histiocytosis - 2%
- CNS infection - 1%

# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

**Quando** effettuano (o dovrebbero effettuare) la transizione:

se diagnosticati durante l'età pediatrica, e confermati come GHD al raggiungimento della statura definitiva, durante o al termine della fase di transizione (25 anni di età).

# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

**Come** effettuano (o dovrebbero effettuare) la transizione

Cosa va:

- contatto da parte del pediatra endocrinologo con il medico referente dell'adulto per illustrare il caso e discuterne, prima dell'invio del paziente
- comunicazione tra pediatra-endocrinologo e dello specialista dell'adulto (anche dopo che l'invio è avvenuto)

# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

Roma, 9-12 novembre 2017

## Cosa non va:

- la gestione di una Ambulatorio congiunto (pediatra-endocrinologo e specialista dell'adulto) nella fase di transizione si è rivelata difficilmente attuabile
- per gli Ospedali pediatrici le difficoltà ad identificare e coinvolgere referenti per l'età adulta in altre Istituzioni sono maggiori

# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER

## come migliorare la transizione:

rete informatica, che renda disponibile ai Centri dell'adulto che accolgono i pazienti con esordio di malattia in età pediatrica, tutta la storia clinica pregressa del paziente

# “Cosa va, cosa non va, e come migliorare la transizione”



ITALIAN CHAPTER



Roma, 9-12 novembre 2017