



## SINDROME DI LARON



**EZIOPATOGENESI:** La sindrome di Laron (sindrome di resistenza primaria all'ormone della crescita) è una malattia genetica. E' causata da diversi difetti molecolari, dovuti a mutazioni di vario tipo, nel gene del recettore dell'ormone della crescita (GH-R gene) o nei pathways post-recettoriali (Laron, 1999 a).

**EPIDEMIOLOGIA:** I pazienti affetti da sindrome di Laron in tutto il mondo risultano approssimativamente 180 (Hopp et al., 1996).

Nonostante tale sindrome sia stata identificata per la prima volta nelle popolazioni del Mediterraneo e di origine ebraica mediorientale, la malattia può colpire qualsiasi gruppo etnico.

Dei casi riportati prima del 1990 la metà circa proveniva da Israele.

**DIAGNOSI:** La patologia è caratterizzata da: bassa statura di grado severo e proporzionata, obesità, acromicria, ipogonadismo e ipogonadismo.

Nel siero dei pazienti sono presenti elevati livelli di ormone della crescita (GH, growth hormone), ipoglicemia e bassi livelli di insulin-like growth factor 1 (IGF-1), che non aumentano dopo somministrazione di GH esogeno (Laron 1999 a).

**TERAPIA:** (Dati ottenuti da una ricerca Medline, referenze bibliografiche: Laron, 1999b) E' stato dimostrato che la somministrazione di IGF-1, o somatomedina C, è in grado di determinare un incremento della statura. Infatti il trattamento di pazienti con IGF-1 (150/240 µg/die sottocute) stimola la crescita, in media, nella misura di 8 cm il primo anno e 4-5 cm negli anni successivi. Inoltre si ha normalizzazione delle alterazioni biochimiche

Gli effetti collaterali sono dose-correlati. Un sovradosaggio determina effetti avversi quali ipoglicemia, edema e tumefazione dei tessuti molli, iperandrogenismo (Laron 1999b).

Altri trattamenti sono sintomatici e di supporto. E' raccomandata la consulenza genetica per il paziente e i suoi familiari.

### BIBLIOGRAFIA CITATA

Hopp M, Rosenbloom AL, Griffiths J, Kgwete S, Vaccarello MA. Growth hormone receptor deficiency (Laron syndrome) in black African siblings. *Afr Med J* 86(3):268-70 1996

Laron Z. Natural history of the classical form of primary growth hormone (GH) resistance (Laron syndrome). *J.Pediatr Endocrinol Metab* 12 Suppl 1:231-249, 1999 a

Laron Z. The essential role of IGF-1: lessons from the long-term study and treatment of children and adults with Laron syndrome. *J.Clin Endocrinol Metab* 12: 145-152, 1999 b