



## **ALTRE PATOLOGIE IN CUI VIENE UTILIZZATO IL GH COME TERAPIA**

Le altre patologie in cui è previsto l'uso della terapia con ormone somatotropo sono:

La **SINDROME DI TURNER** è la sindrome genetica che si presenta nelle bambine a causa di anomalie legate ad un cromosoma sessuale, il cromosoma X, che può essere assente o presente in forma di mosaicismo. In alcuni casi l'espressione della sindrome è molto evidente ed i tratti somatici caratteristici ne permettono una diagnosi precoce. In altri casi i tratti sono più sfumati e la diagnosi viene posta solo più tardivamente, generalmente a causa del ritardo puberale (non compaiono le prime mestruazioni, il c.d. menarca). La sindrome è caratterizzata da amenorrea primaria, cioè mancanza della prima mestruazione, infantilismo sessuale, bassa statura, anomalie congenite multiple ed ovaie "a striscia", in individui con fenotipo (aspetto) femminile, portatori di un solo cromosoma X (*monosomia X*). Vi possono essere associate malformazioni cardiache, renali, aspetti somatici peculiari, ritardo mentale. La manifestazione clinica più frequente è comunque la bassa statura che in genere si attesta su 145 cm circa. Vi è l'indicazione al trattamento con ormone della crescita in base alla sola diagnosi genetica. In genere in epoca prepuberale vi è anche la necessità di somministrare estrogeni per favorire un corretto sviluppo sessuale.

La **SINDROME DI PRADER-WILLI** è una malattia genetica causata da un'alterazione del cromosoma 15 di origine paterna. Dalla nascita fino all'età di 2-3 anni, la sindrome è caratterizzata da ipotonia neonatale (riduzione del tono muscolare), difficoltà di alimentazione, ritardo psicomotorio e ipogenitalismo (riduzione dello sviluppo dei genitali nel maschio), mentre dai 3 anni in poi, si assiste ad un aumento incontrollato dell'appetito associato a ridotta sensazione di sazietà e a disturbi comportamentali: in pochi anni si instaura un'obesità di grado elevato che porta a gravi complicanze respiratorie, cardiovascolari e metaboliche. È stata ampiamente documentata l'utilità della terapia con ormone della crescita in questa sindrome, soprattutto nei casi in cui, grazie ad una diagnosi molto precoce, il trattamento venga iniziato prima che compaia l'obesità con le sue complicanze. In base a tali evidenze, il trattamento in fase prepuberale di tali soggetti è indicato sulla base della sola diagnosi confermata dalle indagini di biologia molecolare.

L'**INSUFFICIENZA RENALE CRONICA (I.R.C.)**, in età pediatrica, comporta quasi sempre gravi disturbi dell'accrescimento. A seconda del grado di compromissione della funzione renale, l'iposomia (riduzione dell'accrescimento corporeo) può essere più o meno marcata ed accompagnata ad altri disturbi del metabolismo osseo. Nonostante le migliorate possibilità terapeutiche, quali la dialisi o il trapianto di rene non sempre viene ristabilita una corretta ripresa dei processi di accrescimento. Dopo i risultati dei primi studi sulla somministrazione di GH nei bambini con I.R.C., oggi tale patologia fa parte di quelle condizioni cliniche in cui l'uso della terapia con ormone della crescita è regolarmente previsto dalle nostre norme sanitarie.