

"Problemi...adolescenziali"

Valentina, 16 anni, viene in ambulatorio per irsutismo, oligomenorrea con ritardo mestruale variabile (massimo 3 mesi) e lieve acne.

Menarca a 10 anni, pubarca a 9 anni; BMI 26 kg/mq; CV 87 cm; PA 120/75 mmHg; valutazione del sistema pilifero secondo Ferriman e Gallwey modif. 14 (vn<10); non segni di ipercortisolismo, tiroide non palpabile; 1 sorella di 22 anni con lieve aumento della peluria.

Vengono richiesti dosaggi di: LH, FSH, PRL, TSH, Testosterone (T) (in fase follicolare).

Risultati: LH 9 mUI/ml (FF 1,8-11,78), FSH 5 mUI/ml (FF 3,35-21,63), PRL 22 ng/ml (<24,9), TSH 1,2 mcU/ml (0,45-4,5), T 1,2 ng/ml (<0,6).

Come procedere

1- Non necessarie ulteriori indagini: già possibile fare diagnosi di PCOS

2- Eseguire ecografia addome completo per valutazione morfologica ovarica e surrenalica

3- Eseguire dosaggio di D4Androstenedione e 17OH-Progesterone ed eventualmente test all'ACTH per la diagnostica di Sindrome Adreno-Genitale ad insorgenza tardiva.

4- Eseguire OGTT per valutazione di eventuale resistenza insulinica associata a PCOS.

La Risposta corretta è la n° 3

Eseguire dosaggio di D4Androstenedione e 17OH-Progesterone ed eventualmente test all'ACTH per diagnostica Sindrome Adreno-Genitale ad insorgenza tardiva

perché.....

Data la familiarità per irsutismo, l'insorgenza di pubarca a 9 anni e l'irsutismo, prima di fare diagnosi di PCOS bisogna escludere altre cause di iperandrogenismo, quale, ad esempio, la Sindrome Adreno-Genitale ad insorgenza tardiva, attraverso il dosaggio degli altri androgeni e del 17OH-Progesterone basale e dopo stimolo con ACTH. Solo una volta esclusa le altre cause di iperandrogenismo, la diagnosi di PCOS può essere posta secondo i criteri di Rotterdam, senza ricorrere ad ulteriori esami, in quanto sono soddisfatti due dei tre criteri identificati (oligomenorrea + iperandrogenismo clinico e biochimico); l'ecografia pelvica e l'aspetto policistico delle ovaie pertanto non sono necessari. Infatti, Valentina al controllo successivo mostrava un valore di D4Androstenedione di 4 ng/ml e 17OHP di 2,2 ng/ml ed eseguito il test all'ACTH una risposta di 17OHP di 12 ng/ml, suggerendo la diagnosi di Sindrome Adreno-Genitale. La valutazione metabolica con OGTT pertanto non è necessaria (consigliata in caso di PCOS).

Bibliografia di riferimento

1. Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guidelines. J Clin Endocrinol Metab. 2010, 95(9):4133– 4160
2. Approach to the Adult with Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase Deficiency, DP Merke. Clin Endocrinol Metab. 2008, 93(3):653– 660
3. Diagnosis and Treatment of Polycystic Ovary Syndrome: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. Legro et al. J Clin Endocrinol Metab. 2013, 98(12):4565– 4592
4. Rotterdam ESHRE/ASRM-Sponsored PCOS Consensus Workshop Group. 2004, Fertil Steril; 81:19– 25.