

## QUIZ 8

### "Una Email preoccupante"

Email inviata da una paziente di 31 anni alla 33a settimana di gestazione

Buongiorno, sono una signora di 31 anni.

Sono alla 33a settimana di gravidanza. Aspetto una bambina. Vorrei allattarla.

Sono affetta da un blocco parziale della 21 idrossilasi diagnosticato quando avevo 18 anni e da allora in terapia con Decadron (0.5 mg, ¼ cp alla sera), recentemente aumentato a 3 cp al dì in quanto i miei livelli ormonali risultavano alterati.

Avrei bisogno di prendere un appuntamento con la massima urgenza in quanto vorrei sapere se:

Domanda finale: la cura che sto seguendo è corretta e quali sono le conseguenze sulla bambina?

---

Risposte possibili

- 1) la cura è corretta e non vi sono conseguenze sulla bambina, può proseguirla
- 2) la cura non è corretta ma non vi sono conseguenze sulla bambina, e pertanto va proseguita
- 3) la cura non è corretta e potrebbero esserci conseguenze sulla bambina, ma al momento è meglio proseguirla
- 4) la cura non è corretta e potrebbero esserci conseguenze sulla bambina, ed è meglio pertanto modificarla

---

La risposta esatta è la n° 4

***la cura non è corretta e potrebbero esserci conseguenze sulla bambina, ed è meglio pertanto modificarla***

perché...

si tratta di una paziente affetta da blocco parziale della 21 idrossilasi di cui non si conosce la mutazione genetica responsabile né la probabilità che il feto di sesso femminile sia a rischio di sviluppare una forma classica di CAH (1/8 qualora il padre fosse portatore). Il decadron passa il filtro placentare e quindi potrebbe aver soppresso la secrezione surrenalica fetale con rischio di crisi ipocorticoadrenale alla nascita. L'aumento della dose di decadron non trova alcuna giustificazione perché non esiste in gravidanza alcuna indagine ormonale in grado di valutare il compenso terapeutico. La terapia più fisiologica da consigliare, vista la lunga storia di terapia con desametasone della paziente, il periodo della gestazione ed il desiderio di allattare, è quella con idrocortisone. Dopo il parto ed al termine dell'allattamento la paziente andrà attentamente rivalutata dal punto di vista ormonale e soprattutto andrà effettuata una valutazione genetica.

1. Bibliografia  
Speiser PW, Azziz R, Baskin LS, Ghizzoni L, Hensle TW, Merke DP, Meyer-Bahlburg HFL, Miller WL, Montori VM, Oberfield SE, Ritzen M, White PC. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab, September 2010, 95(9):4133– 4160
2. Auchus RJ, Arlt W. Approach to the patient: the adult with congenital adrenal hyperplasia. J Clin Endocrinol Metab 2013;98(77):2645-55
3. Miller WL. Fetal endocrine therapy for congenital adrenal hyperplasia should not be done. Best Prac Res Clin Endocrinol Metab 2015; 29: 469-483
4. Falhammar H, Nordenstrom A. Nonclassic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency: clinical presentation, diagnosis, treatment, and outcome. Endocrine 2015; 50:32-50