

Padova, 27-29 settembre 2017

Padova Fiere

174 - ELEVATA INCIDENZA DI IPOTIROIDISMO CONGENITO (IC) CON TIROIDE IN SEDE NEI GEMELLI: L'IMPORTANZA DI RIVALUTARE LA DIAGNOSI

Marianna Di Frenna⁽¹⁾ - *Maria Cristina Vigone*⁽¹⁾ - *Carlo Corbetta*⁽²⁾ - *Giulia Gelmini*⁽³⁾ - *Tiziana De Filippis*⁽³⁾
Fabio Mosca⁽⁴⁾ - *Graziano Barera*⁽¹⁾ - *Luca Persani*⁽⁵⁾ - *Antonalla Olivieri*⁽⁶⁾ - *Giovanna Weber*⁽¹⁾

IRCCS Ospedale San Raffaele, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano, Italia⁽¹⁾ - *ASST Fatebenefratelli Sacco - PO Ospedale dei Bambini "V.Buzzi", Laboratorio di Riferimento Regionale per lo Screening Neonatale, Milano, Italia*⁽²⁾ - *IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Lab. Sperim. di Ricerche Endocrinologiche, Cusano Milanino (Mi), Italia*⁽³⁾ - *Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità, Università degli Studi di Milano, Milano, Italia*⁽⁴⁾ - *IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità, Università degli Studi di Milano, Milano, Italia*⁽⁵⁾ - *Istituto Superiore di Sanità, Department of Cardiovascular, Dysmetabolic and Ageing-associated Diseases, Roma, Italia*⁽⁶⁾

OBIETTIVI

L'incidenza di ipotiroidismo congenito (IC) nei gemelli è tripla rispetto alla popolazione generale. Obiettivi: 1) determinare l'evoluzione della funzionalità tiroidea nei gemelli ipotiroidei; 2) analizzare il background genetico mediante Next Generation Sequencing (NGS); 3) valutare la crescita e l'outcome neuromotorio in 29 coppie in età prescolare (4-8 anni).

METODI

Studio retrospettivo di 48 probandi e 53 co-gemelli (totale 101) nati da 43 gravidanze bigemine e 5 trigemine. Tutti i probandi sono stati identificati allo screening neonatale per l'IC. È stato valutato il profilo tiroideo (TSH, FT4, autoimmunità tiroidea) e l'ecografia tiroidea. Il follow-up (2-24 anni) ha previsto visite semestrali.

RISULTATI

Il 70% dei gemelli era dizigote (DZ), il 30% monozigote (MZ). Il 40% delle gravidanze era insorto dopo fecondazione assistita, il 76% dei gemelli era nato pretermine (EG <37SG, 25% <32SG). 58/101 erano affetti da IC e hanno iniziato la terapia con L-T4. Il primo screening (3-5 gg) è risultato negativo in 24/58 gemelli, che sono stati individuati al 2° screening (14-21 gg). Tra i pazienti individuati al re-screening, 8/24 erano affetti da IC permanente. Il TSH al 1° screening è risultato significativamente ridotto nei gemelli MZ rispetto ai DZ (P 0.04). Tra i gemelli ipotiroidei, l'85% dei casi ha mostrato tiroide in sede (GIS), il 15% disgenesia tiroidea. Alla rivalutazione eziologica, l'IC permanente è stato confermato nel 34%, con necessità di riprendere la terapia con L-T4. Il restante 56% ha mostrato IC transitorio. Il 10% ha presentato ipertireotropinemia persistente (TSH 5-10 mU/L).

L'analisi NGS ha mostrato un assetto genetico wild-type nel 50% dei soggetti affetti da IC con GIS, il restante 50% ha mostrato varianti nei geni implicati nei processi di disomogenesi.

I parametri auxologici sono risultati inferiori sia per peso (P 0.004) che per altezza (P 0.002) nei probandi rispetto ai co-gemelli. L'outcome intellettivo è risultato nella norma in tutti i pazienti.

CONCLUSIONI

L'IC con GIS è la più comune eziologia nei gemelli. L'evoluzione clinica dell'IC è in genere favorevole, risultando transitorio in oltre la metà dei nostri casi con GIS. Il re-screening neonatale per IC tra la 2^a e 4^a settimana si conferma un valido approccio per identificare i gemelli ipotiroidei.