

FOLLOW-UP LONGITUDINALE DELLA FUNZIONALITA' GONADICA NEI MASCHI CON PUBERTA' PRECOCE GONADOTROPINO-INDIPENDENTE

Malgorzata Wasniewska , Silvano Bertelloni

PREMESSA

L'evoluzione a lungo termine della pubertà precoce periferica (PPP) in maschi affetti da testotossicosi (FMPP) o da sindrome di McCune-Albright (MAS) non è ben conosciuta. Infatti, FMPP è una malattia molto rara e la MAS sembra essere più frequente nel sesso femminile. I maschi con PPP riportati in letteratura sono pochi e solo in pochissimi è stato descritto un adeguato follow-up a lungo termine in età adulta.

SCOPI DELLO STUDIO

1. Valutare longitudinalmente, anche solo in maniera retrospettiva, la funzione ipofiso-testicolare in pazienti con FMPP o MAS mediante una raccolta di dati strutturata ed omogenea.
2. Verificare se il quadro di autonomia testicolare connesso ad entrambe queste sindromi persista o meno nel tempo, influenzando eventualmente la fertilità in età adulta.

RISULTATI ATTESI (end points)

1. Conoscenza del processo di sviluppo puberale nei maschi affetti da FMPP e MAS e della funzione ipotalamo-ipofiso-gonadi in età adulta.
2. Conoscenza delle possibilità di fertilità nei maschi affetti da FMPP e MAS in età adulta.
3. Conoscenza di dati relativi alla correlazione tra assetto genetico (presenza e tipo di mutazione nel gene GNAS e nel gene per il recettore dell'LH) e outcome in età adulta.

BIBLIOGRAFIA

1. Boepple PA, Frisch LS, Wierman ME, Hoffman WH, Crowley WF Jr. The natural history of autonomous gonadal function, adrenarche, and central puberty in gonadotropin-independent precocious puberty. *J Clin Endocrinol Metab* 1992 75 : 1550-1555.
2. Bertelloni S, Baroncelli GI, Lala R, Cappa M, Matarazzo P, De Sanctis C, Saggese G. Long-term outcome of male-limited gonadotropin-independent precocious puberty. *Horm Res* 1997 48 : 235-239.
3. Partsch CJ, Krone N, Riepe FG, Gromoll J, Sippell WG. Long-term follow-up of spontaneous development in a boy with familial male precocious puberty. *Horm Res* 2004 62 : 177-181.
4. Laven JSE, Lumbroso S, Sultan C, Fauser BCJM. Dynamics of ovarian Function in an Adult Woman with McCune-Albright Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2000 86 : 2625-2630.
5. Laven JSE, Lumbroso S, Sultan C, Fauser BCJ. Management of infertility in a patient presenting with ovarian dysfunction and McCune-Albright syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2004 89 : 1076-1078.
6. de Sanctis C, Lala R, Matarazzo P, Andreo M, de Sanctis L. Pubertal development in patients with McCune-Albright syndrome or pseudohypoparathyroidism. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2003 16 : 293-296.

SCHEDA RACCOLTA DATI GENERALI

Centro.....

Nome....., data di nascita.....,

Diagnosi *: MAS / FMPP

Età diagnosi FMPP.....

Anamnesi familiare per FMPP * positiva / negativa, se positiva allegare albero genealogico

.....

Trattamento della pubertà precoce * SI / NO se SI specificare il farmaco ed la durata del trattamento.....

.....

Conferma genetica * : SI / NO , se si specificare la mutazione.....

Età diagnosi MAS....., Forma clinica * : classica , non classica

Presentazione clinica* : displasia ossea, displasia cutanea, pubertà precoce, altre endocrinopatie..... ,

altre manifestazioni cliniche.....

Trattamento della pubertà precoce * SI / NO se SI specificare il farmaco ed la durata del trattamento.....

.....

conferma genetica * : SI / NO , se SI tessuto.....

***sottolineare**

SCHEDA RACCOLTA DATI – FUNZIONALITA' TESTICOLARE

Centro.....Diagnosi * FMPP / MAS

Nome.....,data di nascita.....

	Diagnosi °	Pubertà °°	Adolescenza °°°	Età adulta
Età cronologica (anni)				
Statura (cm)				
Peso (kg)				
Età ossea (anni)				
Testicolo sn (cc)				
Testicolo dx (cc)				
Adrenarca (1-5)				
FSH basale (UI/L)				
FSH picco (UI/L)				
LH basale (UI/L)				
LH picco (UI/L)				
Testosterone (ng/L)				
Test al HCG #				
Inibina B (ng/L)				
Spermiogramma **				
Ecografia scrotale **				
Microlitiasi testicolare				
Biopsia testicolare **				
Terapia,farmaco,dose ^				

* sottolineare , **allegare il referto, ° diagnosi pubertà precoce periferica, °° inizio pubertà fisiologica centrale,

°°° dopo completamento della pubertà fisiologica centrale, # picco di testosterone in corso del test al HCG

(indicare dose hCG e schema prelievi), ^ specificare durata trattamento.

