

**A. Sartorio**

N. Marazzi

**G. Bona**

G. Corneli

# Crescita & sindromi

CARTE DI CRESCITA DELLE PRINCIPALI SINDROMI E MALATTIE DI RILEVANZA SOCIALE



**Alessandro Sartorio**, specialista in Endocrinologia e Medicina costituzionale, è primario della Divisione Malattie Metaboliche e Auxologia dell'Istituto Auxologico Italiano (IRCCS) di Milano e professore di Medicina sociale presso l'Università Cattolica di Milano. I suoi principali interessi di ricerca includono la neuroregolazione della secrezione di ormone della crescita nelle diverse fasi della vita, i disordini della crescita e dello sviluppo puberale e l'obesità infantile e adulta. Autore di oltre 500 pubblicazioni scientifiche nel campo dell'auxologia e dell'endocrinologia e di numerosi libri di carattere divulgativo per le famiglie ("Aiutiamoli a crescere bene: i consigli dei medici a mamme e papà", "Crescita e sviluppo umano", "Psiche e bassa statura: aspetti biologici e psico-sociali dello sviluppo umano", "The adolescent years: a clinical manual of growth and development", "What should you know about the growth of children?", "Crescere nel mondo: una raccolta di carte di crescita", "Obesità: per saperne di più"). È membro del Comitato esecutivo della Società Italiana di Auxologia, del sottocomitato scientifico "Obesità" del Centro nazionale per la prevenzione e il Controllo delle Malattie (CCM) del Ministero della Salute e del Comitato editoriale di Eating and Weight Disorders. Referee delle più importanti riviste internazionali nel settore endocrino-metabolico, è membro di numerose società scientifiche nazionali e internazionali.

**Gianni Bona**, primario della Divisione di Pediatria dell'Università del Piemonte Orientale "Amedeo Avogadro" a Novara e fondatore e Direttore della Scuola di Specializzazione in Pediatria di Novara presso l'Università del Piemonte Orientale. I suoi principali interessi, sia in ambito clinico che di ricerca clinica, sono rivolti all'Endocrinologia Pediatrica con particolare riferimento alla diagnosi ed alla cura dei bambini con deficit di ormone della crescita, per cui è anche Membro della Commissione Regionale Piemontese tecnico scientifica per l'assistenza ai soggetti affetti da nanismo ipofisario. Interesse clinico e scientifico è inoltre rivolto alla Medicina Nucleare, alla Neonatologia ed alla Genetica con particolare riferimento all'approfondimento diagnostico dei pazienti, in età pediatrica ed adulta, affetti da ipopituitarismo di origine genetica. Per tale motivo è inoltre Membro dello Scientific Council del Network di Biologia Molecolare in Endocrinologia Pediatrica e Presidente del Centro Interuniversitario di Genomica in Endocrinologia Pediatrica. La sua attività di ricerca si è tradotta in oltre 600 pubblicazioni a stampa, comprensive di libri, monografie, articoli originali e abstracts, di cui oltre la metà su riviste internazionali, in particolare nel settore dell'Endocrinologia Pediatrica, della Genetica e della Neonatologia.

**Nicoletta Marazzi**, laureata in Medicina e Chirurgia all'Università di Milano, è specializzanda in Medicina interna. Da anni lavora presso il Centro per i Disordini della Crescita dell'Istituto Auxologico Italiano, IRCCS di Milano, e collabora al progetto educativo "Crescita e sviluppo umano" per le scuole. Coautrice dei volumi "Crescere nel mondo: una raccolta di carte di crescita" e di "Medicina sociale: recenti acquisizioni".

**Ginevra Corneli** è specialista in Endocrinologia e Malattie del Ricambio e Dottore di Ricerca in Auxologia e Fisiopatologia della Crescita. Attualmente lavora presso la Divisione di Pediatria dell'Università del Piemonte Orientale a Novara. La sua attività clinica e di ricerca è prevalentemente indirizzata allo studio della neuroregolazione della secrezione di GH nel bambino in condizione sia fisiologiche che patologiche, alla patologia endocrinologica dell'infanzia e dell'adolescenza, alla diagnosi e terapia dell'ipopituitarismo e della patologia espansiva a carico della regione ipotalamo-ipofisaria nel bambino e nell'adulto. Si occupa inoltre della caratterizzazione fenotipica dell'ipopituitarismo di origine genetica, sia in età pediatrica che nel soggetto adulto.



# Prefazione

---

Negli ultimi decenni il valore delle carte di crescita ha acquisito un significato sempre più importante nella pratica clinica quotidiana degli operatori che si occupano di crescita e sviluppo umano. In teoria, queste carte di crescita dovrebbero essere sviluppate e specifiche per ogni singola popolazione, visto che la crescita dei bambini è diversa nei diversi Paesi, nelle diverse razze e condizioni sociali. Le carte dei centili danno un *range* di riferimento di normalità di altezza e peso per una determinata popolazione pediatrica. Questi limiti di riferimento non sono necessariamente ottimali, ma forniscono una guida utile per riconoscere se un bambino è più alto o più basso, più grasso o più magro rispetto ai coetanei sani dello stesso sesso. La deviazione del valore di altezza o del peso da quello che viene comunemente definito "intervallo di normalità" può mettere in allerta il clinico che ci può essere un possibile problema di crescita meritevole di approfondimenti diagnostici. Il disturbo di crescita può essere dovuto ad una malattia o, più frequentemente, ad una variante del normale ritmo di crescita, espressione quest'ultima di una condizione di familiarità o di un problema alimentare (che non richiedono generalmente esami e trattamenti specifici).

Le sindromi sono condizioni cliniche congenite, che si caratterizzano generalmente per alcune specifiche caratteristiche fenotipiche e per una frequente crescita patologica. L'effetto sulla crescita è spesso molto importante, così che gli standard di riferimento comunemente utilizzati per la popolazione normale non possono essere considerati appropriati per i soggetti affetti da queste sindromi. Purtroppo, le carte di crescita per le diverse sindromi devono essere costruite utilizzando un numero sufficiente di dati ottenuti in un numero sufficientemente grande di bambini con quella sindrome, una cosa abbastanza difficile da ottenere soprattutto per le sindromi più rare.

I bambini sindromici hanno un rischio di avere malattie croniche e/o problemi vari che possono interferire con la crescita staturale-ponderale simile a quello dei bambini "normali" non sindromici. Le alterazioni della crescita sono ovviamente importanti da riconoscere in tutti i bambini, compresi quelli in cui la crescita è già condizionata negativamente dalla presenza della sindrome. L'obesità e la magrezza infantile-adolescenziali sono frequenti nella popolazione generale e possono essere altresì ben presenti nei bambini affetti da sindromi, ad esempio in quelle di Down e di Turner (anche se non come segno tipico).

Come si può ben comprendere, è difficile (se non impossibile) riconoscere in questi piccoli pazienti un'alterazione della crescita sulla base di standard di riferimento ottenuti su popolazioni normali. Per contro, l'uso di carte specifiche per una determinata sindrome può permettere di cogliere le anomalie del ritmo di crescita non direttamente dipendenti dalla sindrome stessa.

La raccolta "Crescita & sindromi" risponde a questa importante esigenza del clinico che si occupa di crescita e sviluppo, mettendo a disposizione le carte di crescita di bambini "non curati" affetti dalle principali sindromi. Il volume contiene le distribuzioni normali dei centili di altezza e peso per i bambini-adolescenti affetti da alcune sindromi caratterizzate in modo costante da bassa statura (o da alta statura, come nella sindrome di Marfan).

In appendice, gli Autori sottolineano in modo molto dettagliato la necessità di misurazioni accurate e mostrano come queste devono essere fatte per ridurre al minimo il margine di errore. Mi congratulo sinceramente con gli Autori per la realizzazione di questa meritevole raccolta, che avrà un ulteriore sviluppo nell'aggiornamento 2008 e che potrà rappresentare un utile strumento per la pratica quotidiana dei pediatri e di tutte le figure professionali (infermieri, psicologi, dietisti, assistenti sociali, insegnanti) impegnate nella cura e/o nella gestione dei ragazzi in fase di crescita.

John Buckler

*Leeds, maggio 2007*



## 1. CARTE DELLE SINDROMI

pag. 9

### **Sindrome di Alagille**

pag. 11

Carta di confronto dei centili di lunghezza, M 0-3 anni  
Carta di confronto dei centili di lunghezza, F 0-3 anni  
Carta di confronto dei centili di peso, M 0-3 anni  
Carta di confronto dei centili di peso, F 0-3 anni

### **Sindrome di Cornelia de Lange**

pag. 15

Carta di confronto dei centili di circonferenza cranica, M 0-18 anni  
Carta di confronto dei centili di circonferenza cranica, F 0-18 anni  
Carta di confronto dei centili di lunghezza, M 0-3 anni  
Carta di confronto dei centili di lunghezza, F 0-3 anni  
Carta di confronto dei centili di altezza, M 2-18 anni  
Carta di confronto dei centili di altezza, F 2-18 anni  
Carta di confronto dei centili di peso, M 0-3 anni  
Carta di confronto dei centili di peso, F 0-3 anni  
Carta di confronto dei centili di peso, M 2-18 anni  
Carta di confronto dei centili di peso, F 2-18 anni

### **Sindrome del Cri-du-chat**

pag. 25

Carta di confronto dei centili di circonferenza cranica, M 0-15 anni  
Carta di confronto dei centili di circonferenza cranica, F 0-15 anni  
Carta di confronto dei centili di lunghezza, M 0-2 anni  
Carta di confronto dei centili di lunghezza, F 0-2 anni  
Carta di confronto dei centili di altezza, M 2-18 anni  
Carta di confronto dei centili di altezza, F 2-18 anni  
Carta di confronto dei centili di peso, M 0-2 anni  
Carta di confronto dei centili di peso, F 0-2 anni  
Carta di confronto dei centili di peso, M 2-18 anni  
Carta di confronto dei centili di peso, F 2-18 anni

### **Sindrome di Down**

pag. 35

Carta dei centili di circonferenza cranica, M 0-3 anni  
Carta dei centili di circonferenza cranica, F 0-3 anni  
Carta dei centili di lunghezza, M 0-3 anni  
Carta dei centili di lunghezza, F 0-3 anni  
Carta dei centili di altezza, M 2-18 anni  
Carta dei centili di altezza, F 2-18 anni  
Carta dei centili di peso, M 0-3 anni  
Carta dei centili di peso, F 0-3 anni  
Carta dei centili di peso, M 2-18 anni  
Carta dei centili di peso, F 2-18 anni

### **Sindrome di Laron**

pag. 45

Carta dei centili di altezza, M 0-20 anni  
Carta dei centili di altezza, F 0-20 anni

### **Sindrome di Marfan**

pag. 47

Carta di confronto dei centili di altezza, M 2-20 anni  
Carta di confronto dei centili di altezza, F 2-18 anni



---

**Sindrome di Noonan** pag. 49

Tabella dei valori medi e DS, M 1-18 anni

Tabella dei valori medi e DS, F 1-18 anni

**Sindrome di Prader-Willi** pag. 51

Carta di confronto dei centili di altezza da seduti, M 2-22 anni

Carta di confronto dei centili di altezza da sedute, F 2-22 anni

Carta di confronto dei centili di altezza, M 2-22 anni

Carta di confronto dei centili di altezza, F 2-22 anni

Carta di confronto dei centili di peso, M 2-22 anni

Carta di confronto dei centili di peso, F 2-22 anni

**Sindrome di Rett** pag. 57

Carta di confronto dei centili di circonferenza cranica, F 0-2 anni

Carta di confronto dei centili di circonferenza cranica, F 2-18 anni

Carta di confronto dei centili di lunghezza, F 0-2 anni

Carta di confronto dei centili di altezza, F 2-18 anni

Carta di confronto dei centili di peso, F 0-2 anni

Carta di confronto dei centili di peso, F 2-18 anni

**Sindrome di Silver-Russell** pag. 63

Carta di confronto dei centili di altezza, M 0-18 anni

Carta di confronto dei centili di altezza, F 0-18 anni

**Sindrome di Turner** pag. 65

Carta di confronto dei centili di altezza, F 2-20 anni

Carta di confronto dei centili di velocità di crescita, F 2-18 anni

**Sindrome di Williams** pag. 67

Carta di confronto dei centili di circonferenza cranica, M 0-3 e 2-18 anni

Carta di confronto dei centili di circonferenza cranica, F 0-3 e 2-18 anni

Carta di confronto dei centili di lunghezza, M 0-2 anni e di altezza 0-18 anni

Carta di confronto dei centili di lunghezza, F 0-2 anni e di altezza 2-18 anni

Carta di confronto dei centili di peso, M 0-18 anni

Carta di confronto dei centili di peso, F 0-18 anni

**Sindrome dell'X fragile** pag. 73

Carta di confronto dei centili di altezza, M 0-26 anni

Carta di confronto dei centili di peso, M 0-26 anni

**2. TECNICHE DI MISURAZIONE DI LUNGHEZZA,  
ALTEZZA E PESO**

pag. 75

**3. PER COLLABORARE CON NOI**

pag. 81

