



24° Congresso Nazionale AME

Update in Endocrinologia Clinica

ROMA 06 - 09 novembre 2025



TERAPIA MEDICA NEI SOGGETTI CON ACRO-GIGANTISMO: PRESENTAZIONE DI 3 CASI CLINICI

M. Carbonari¹, C. Urbani¹, I. Lupi¹, E. Sciarroni¹, G. Marconcini¹, E. Capparelli¹, S. Canovetti², M. Cosottini², S. Stagi³, F. Santini¹, L. Manetti¹

¹Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, UO Endocrinologia 1, AOU Pisana Pisa,

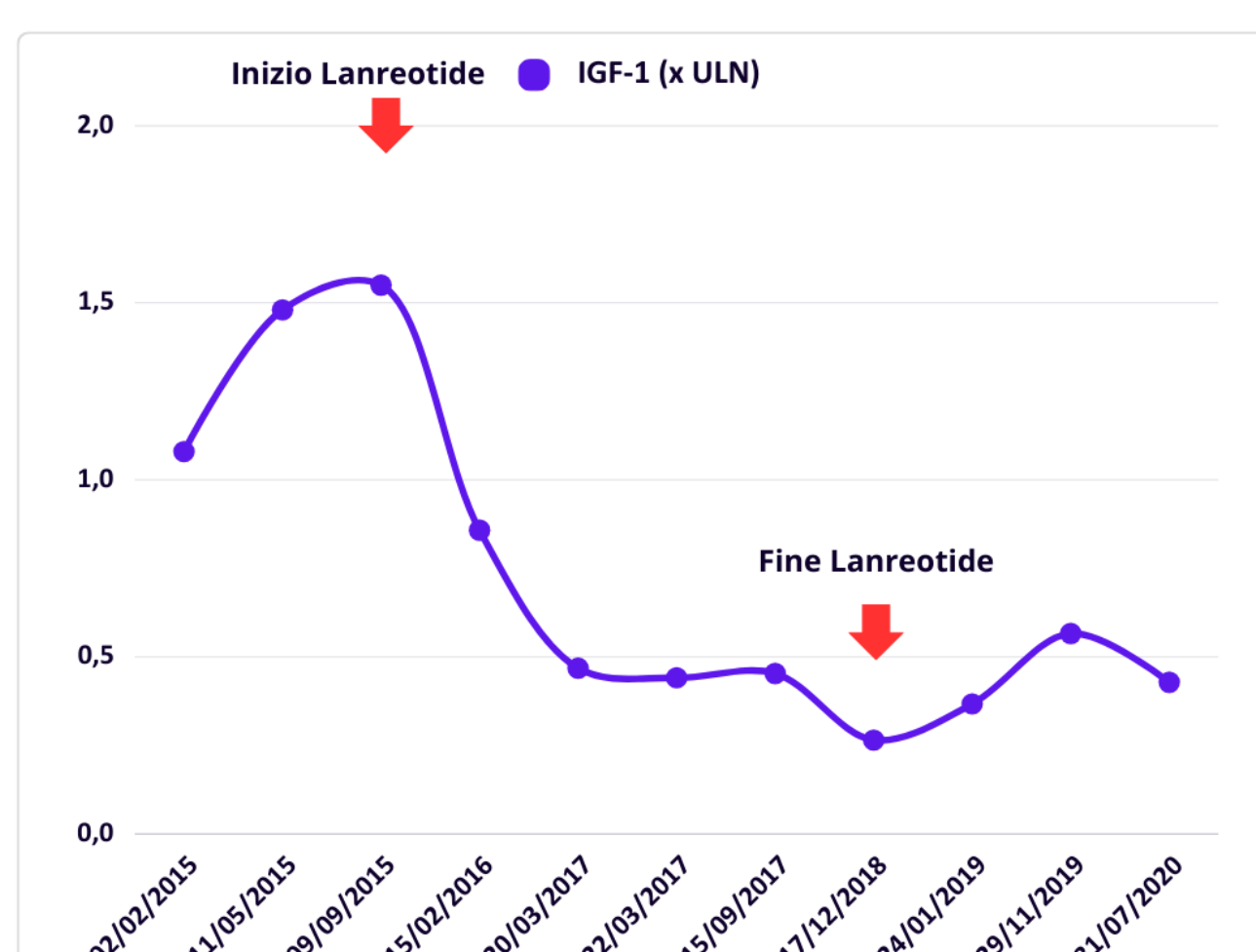
²D.A.I. Medicina Radiologica Nucleare e di Laboratorio, UO Neuroradiologia, AOU Pisana Pisa,

³Dipartimento di Scienze della Salute, Unità di Auxoendocrinologia, Ospedale Pediatrico Meyer IRCCS Firenze.

INTRODUZIONE: la gestione del **gigantismo ipofisario in età pediatrica** rappresenta una sfida complessa. Tale condizione è frequentemente associata a **mutazioni genetiche predisponenti** (es. AIP, GPR101) e a un comportamento più aggressivo rispetto all'acromegalia dell'adulto. La **chirurgia transfenoidale** è il trattamento di prima linea, sebbene con alte percentuali di **persistenza biochimica e morfologica**. La **terapia medica** rappresenta quindi una risorsa essenziale, ma la scelta del trattamento ottimale resta oggetto di discussione. Riportiamo tre casi di pazienti con acro-gigantismo.

LORENZO

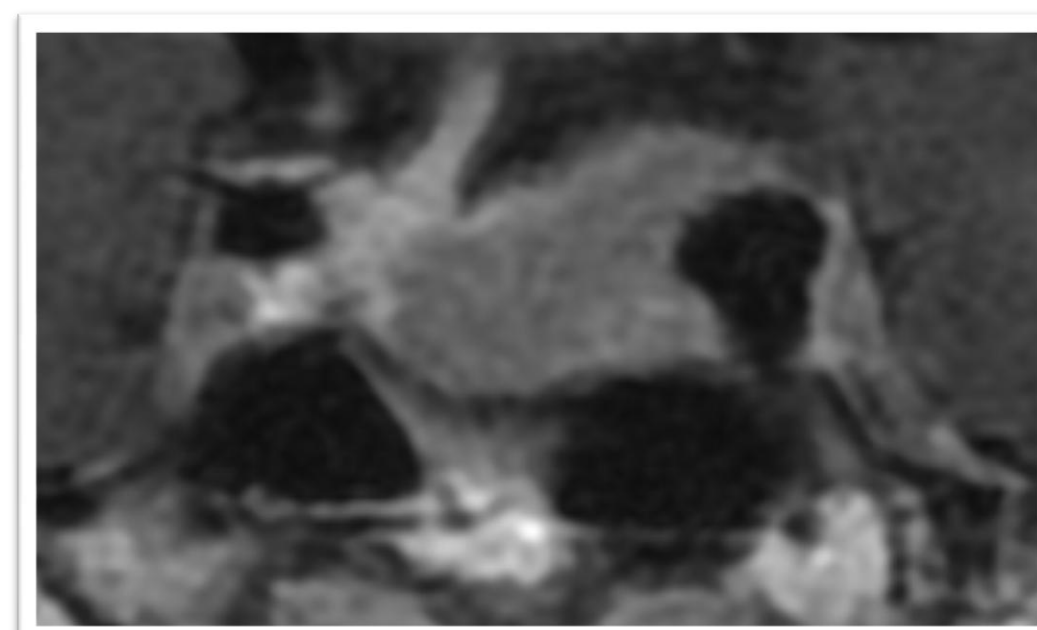
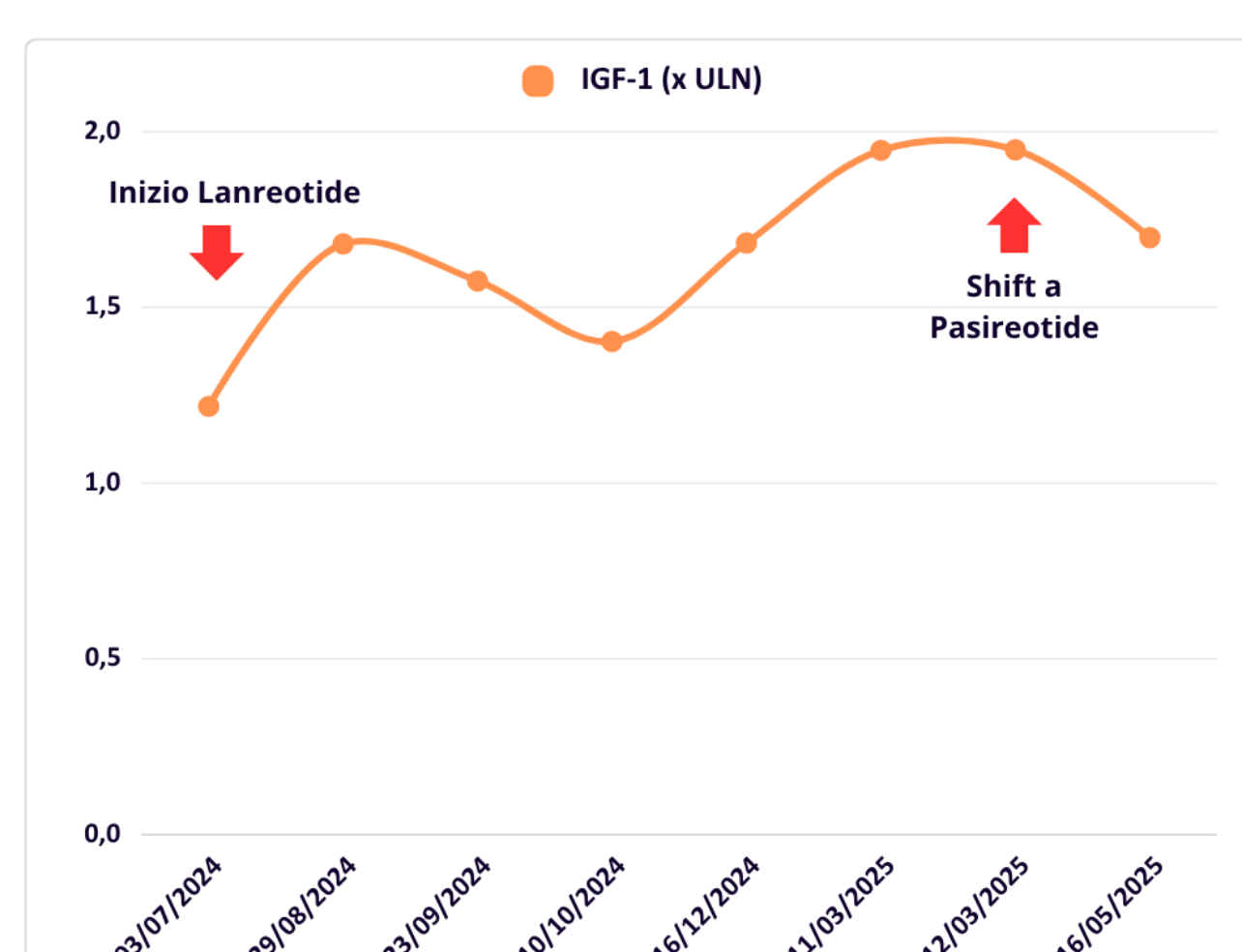
- **Età alla diagnosi:** 9 anni
- **Sintomi iniziali:** gigantismo, importanti disturbi del visus, cefalea
- **Diagnosi:** macroadenoma ipofisario GH-secerne ad estensione endo- sovra- e latero-sellare con compressione sul chiasma.
- **Trattamento iniziale:** debulking per via transfenoidale in due tempi (Ki67 10–12%) → radioterapia stereotassica.
- **Genetica:** mutazione AIP (c.788+2del).
- **Risposta al trattamento iniziale:** malattia persistente (IGF-1, 728 µg/l, 1,6xULN).
- **Terapia medica:** lanreotide 120/28 gg → normalizzazione IGF1 e riduzio
- **ne lesione.** Dopo 4 anni sospensione della terapia (calcolosi colecisti).
- **Follow-up:** remissione biochimica a 2 anni da sospensione, panipopituitarismo in tp sostitutiva.



Wild type ACAAGTACGACGgggagcaccgggcccgggct
c.788+2del ACAAGTACGACGgga gca cgc ggc cct ggg ct

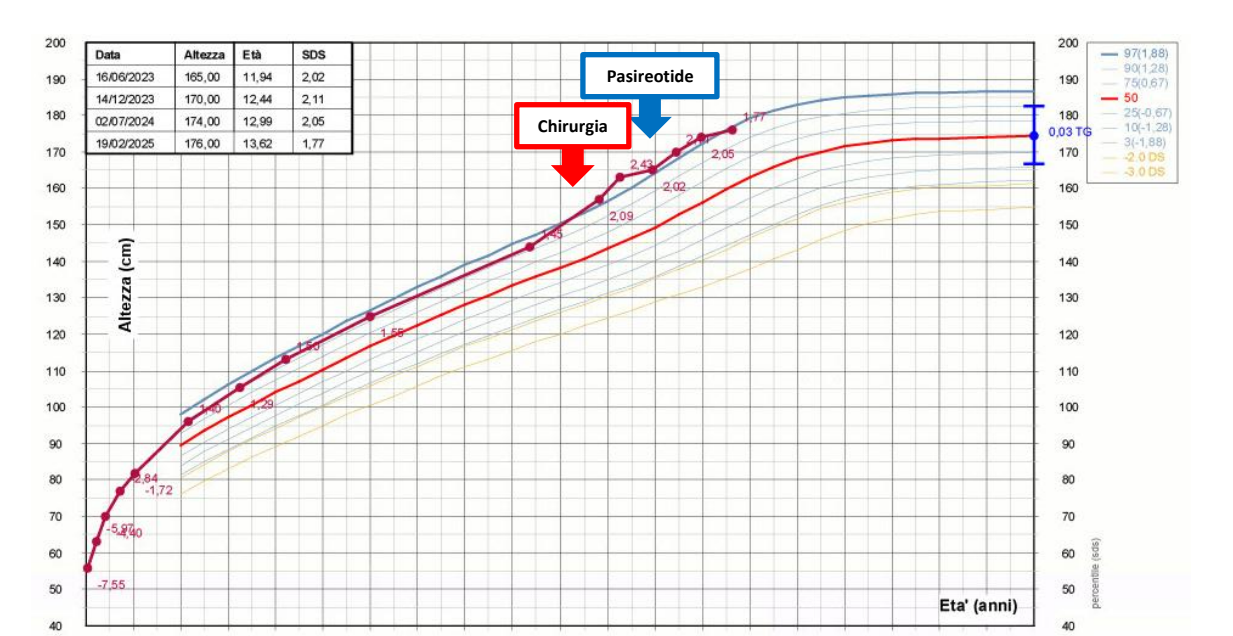
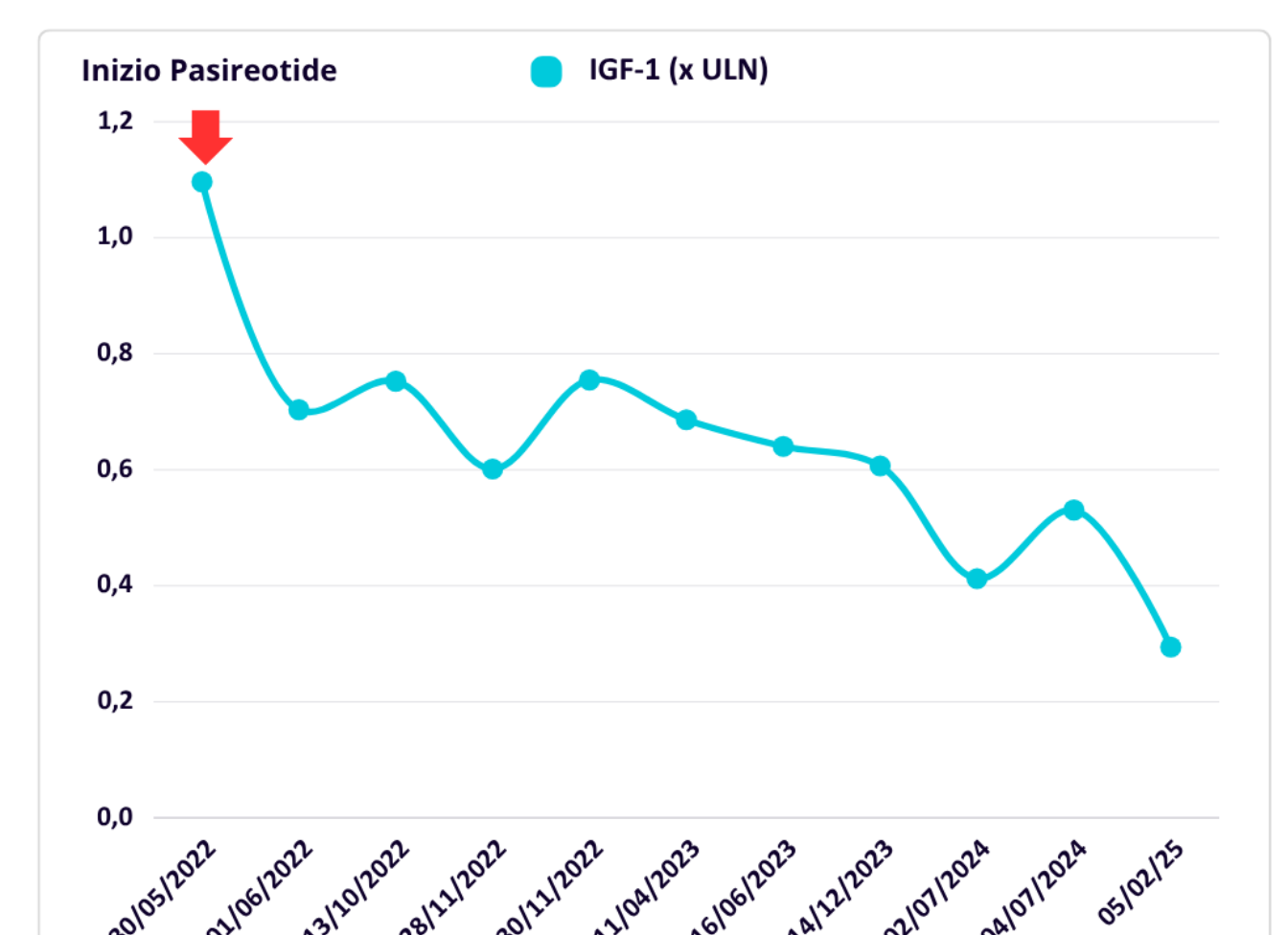
DAVIDE

- **Età alla diagnosi:** 17 anni
- **Sintomi iniziali:** calo ponderale, cefalea.
- **Diagnosi:** macroadenoma ipofisario GH/PRL-secerne ad estensione endo- sovra- e latero-sellare,
- **Trattamento iniziale:** debulking per via transfenoidale (Ki67 5–6%)
- **Genetica:** in corso.
- **Risposta al trattamento iniziale:** dopo 15 gg da chirurgia persistenza biochimica e morfologica di malattia (IGF-1, 640,8 µg/l, 1,2xULN).
- **Terapia medica:** lanreotide 120/28 gg → persistenza biochimica (IGF1 2,0xULN) → introdotta terapia con pasireotide LAR (40 mg/28 gg) con iniziale risposta biochimica dopo 1 mese dal trattamento (IGF1 1.6xULN) . Iposurrenalismo centrale lieve.



LUCA

- **Età alla diagnosi:** 10 anni
- **Sintomi iniziali:** cefalea, disturbi del visus, accelerata velocità di crescita.
- **Diagnosi:** macroadenoma ipofisario GH/PRL-secerne, ad estensione endo- sovra- e latero-sellare con compressione sul chiasma.
- **Trattamento iniziale:** debulking per via transfenoidale (Ki67 10%)
- **Genetica:** mutazione AIP (p.Arg304Ter).
- **Risposta al trattamento iniziale:** persistenza biochimica e morfologica di malattia (IGF-1, 477 µg/l, 1,1xULN). Persistenza forte cefalea
- **Terapia medica:** pasireotide 40 mg/28 gg → normalizzazione IGF1, riduzione del residuo adenomatoso e riduzione dell'intensità e frequenza cefalea
- **Follow-up:** A 2,5 anni controllo biochimico ottimale. Iposurrenalismo centrale lieve



TAKE HOME MESSAGES:

- L'acro-gigantismo è spesso causato da macroadenomi GH-secerne a comportamento incerto e si manifesta frequentemente con sintomi da compressione locale (cefalea, disturbi visivi).
- La chirurgia transfenoidale rappresenta il trattamento di prima linea, ma frequentemente non è risolutiva, con persistenza di malattia.
- La radioterapia può essere utile in casi selezionati, ma comporta un rischio significativo di ipopituitarismo a lungo termine.
- Gli analoghi della somatostatina di prima generazione mostrano efficacia variabile in questi pazienti.
- Il pasireotide, può offrire risposte migliori nei casi resistenti, in particolare in presenza di mutazioni del gene AIP.
- La valutazione genetica dovrebbe essere parte integrante dell'iter, in quanto può orientare la scelta terapeutica e predire la risposta al trattamento..
- Un follow-up multidisciplinare a lungo termine è imprescindibile per garantire il controllo della malattia e prevenire le complicanze.