PATOLOGIA IPOFISARIA

PERIODICO DELL'ASSOCIAZIONE NAZIONALE ITALIANA PATOLOGIE IPOFISARIE

Segreteria e redazione - Via Paleopaca 16/3B - 17100 SAVONA - Direttore responsabile Dott. Luigi Gasparotto

PERCHÈ IL MEDICO NELL'ASSOCIAZIONE?

Nel tentativo di dare una risposta al quesito perché sia necessaria la presenza di un medico all'interno di una associazione come questa,nata espressamente per volontà e per esigenza di pazienti, mi sono ritornati in mente alcuni episodi della mia carriera professionale che mi hanno fatto ripensare al (o meglio ai) motivo per cui ho deciso di diventare un medico. Senza alcun dubbio,nella nostra professione, ha un ruolo fondamentale la volontà di soccorrere il nostro prossimo allorché si trovi in seria difficoltà. Questo impulso è, forse, la caratteristica migliore e più frequente (la si ritrova infatti, al meglio, in tutte le culture) dell'uomo, ma non è soltanto altruismo; è anche coscienza della preziosità del rapporto umano che è sempre bifrontale, perché è chiaro che si riceve una "carica" morale, un insegnamento etico prezioso soltanto nella misura in cui "si danno" agli altri non soltanto precisa competenza,ma umano colloquio e partecipazione. (per fortuna non ci sono solo storie gelide ed anomale come quelle massmediatiche di Erica e Omar o di Cogne!) Nella nostra civiltà l'uomo tende sempre di più ad isolarsi: l'uso ormai dilagante e dilatato dei mezzi televisivi e telematici sembra proiettare tutti noi in una dimensione planetaria, ma in realtà si corre il rischio di non saper dialogare con i nostri familiari ed amici più intimi e di bloccare su di noi le sensazioni di frustrazioni e di depressione senza riuscire a parteciparle solidarmente per farne la necessaria ricognizione. Quando si aggiunge a questo disagio una malattia (magari riconosciuta in ritardo come è spesso il caso delle malattie ipofisarie), è facile arrivare alla solitudine e all'abbattimento più completo. Ed è forse per questo che è nata l'associazione, un primo,vero e deciso passo "contro" il soffrire e "contro" l'egoismo Compito del medico è anche rinsaldare nel paziente il rapporto umano di solidarietà, ridando fiducia sia al singolo che al gruppo. Non vorrei però suscitare nel lettore un troppo facile ed esteriore sentimento di buonismo. Il medico rimane sempre e soprattutto un "tecnico" che deve spiegare in dettaglio i sintomi, le cause e le cure della malattia perché il paziente sia messo a conoscenza dei reali problemi e dissolva così,rassicurato dall'obiettività, la angosciosa presenza del dubbio che complica, e non ce n'è davvero bisogno, la scomoda e concreta presenza del male.

Il Vice Presidente della Toscana Roberto Bianchi a Savona

Ma il medico non è e non dev'essere soltanto "esperto"; gli si raccomanda, anche se, al certo, non gli si impone, una consonanza col paziente e un aiuto anche "militante" a livello di continui chiarimenti non tanto e non soltanto al singolo caso,ma a necessarie e sempre più auspicabili associazioni di ammalati che scambino fra di loro fiducia ed esperienze

Anche nei rapporti con gli altri colleghi, sia generici sia specialisti, il medico può e deve svolgere, all'interno di associazioni di pazienti, un'opera di divulgazione tecnica necessaria al fine di far conoscere in maniera più capillare la presenza di malattie ipofisarie a tutt'oggi, ancora scarsamente considerate.

Il medico, quindi, svolge un compito "tecnico" importante nei confronti delle Istituzioni a garanzia di un ruolo rappresentativo per l'associazione. L'ANIPI esiste perché esistono le malattie ipofisarie che sono molte e mal conosciute e perché si è venuto finalmente creando un legame tra ammalati e curanti a livello di richiesta-diffusione di conoscenze.

Essa è un punto fermo, un ancoraggio a cui si rivolge il malato che teme la solitudine disinformata (almeno quanto il male vero e proprio) Tale compito è importante ed indispensabile al pari della perizia diagnostica e terapeutica.

Dr.ssa Enrica Ciccarelli

A.N.I.P.I. - ONLUS

SEDE OPERATIVA: via Paleopaca 16/3B - 17100 SAVONA - Presidente Luisa Lasio

tel. 347 14 84 168 - www.anipi.org - presidente@anipi.org

SEDE LEGALE: via S. Menna, 17 - S. Biagio di Callalta - (TV)

SEDI REGIONALI

PIEMONTE - C.so Matteotti, 23 - 10121 TORINO - Tel. 011 5626206
Presidente: Walter Zaccagnini

EMILIA ROMAGNA - Via Angherà, 14 - 47900 RIMINI - Tel. 054 1383777 - 054 4973121
Presidente: Valeria Urbinati

TOSCANA - Via Vacciano, 60 - 50015 BAGNO A RIPOLI (FI) - Tel. 055 642818
Presidente: Franco Rulli

LOMBARDIA - Viale Europa, 30/1 - 20060 BUSSERO (MI) - Tel. 02 95039116
Presidente: Pietro De Leo

SICILIA - Via Polveriera, 57 - 98149 MESSINA - Tel. 090 620293
Presidente: Giuseppe Accardo

LIGURIA - Via Paleocapa, 16/3b - 17100 SAVONA - Tel. 019 856247
Presidente: Luisa Lasio

SARDEGNA - Via Lepanto, 84 - 09124 CAGLIARI - Tel. 070 653708 - 349 6300532
Presidente: Daniela Cacciuto

PROGRAMMA ATTIVITÀ NEL 2002

Le A.N.I.P.I. si pongono come tramite e veicolo di comunicazione all'interno ed all'esterno dell'associazione stessa, agendo su diverse direttrici e presentando programmi di lavoro che, dopo aver analizzato le specifiche patologie, sviluppano la didattica informativa, promuovono la ricerca scientifica e tendono ad assistere la totalità dei pazienti.

Il programma esige, oltre all'impegno di notevoli forze umane, anche la disponibilità di risorse finanziarie che saranno richieste agli enti preposti e a tutti colore che potranno e vorranno contribuire.

I punti in cui si articola la bozza del programma sono principalmente quattro:

1. "Dalla parte del paziente";
2. "Ricerca";
3. "Promozione aggiornamento";
4. "Divulgazione".

DALLA PARTE DEL PAZIENTE.

Incontri a carattere informativo tra specialisti e pazienti, sotto la forma di conferenze curate dalle ANIPI regionali, e da realizzarsi in stretta collaborazione con i Centri di Endocrinologia.

CONGRESSI PER I PAZIENTI:

- programma di carattere informativo-scientifico;
- confronto diretto delle condizioni di vita tra pazienti;
- confronto e analisi dei tipi di cure e loro risultati.

Le date saranno comunicate ai pazienti falle ANIPI regionali.

RICERCA.

In funzione dei fondi raccolti, e su giudizio del Comitato Scientifico formato da docenti universitari, l'ANIPI intende istituire:

- borse di studio per una ricerca epidemologica dei Tumori Ipofisari in alcune regioni italiane.
- Indagine sulla qualità della vita dei pazienti con tumore ipofisario, realizza ta attraverso la compilazione di apposite schede proposte dall'Associazione direttamente agli ammalati.

PROMOZIONE E AGGIORNAMENTO.

Tenuto conto delle necessità di sensibilizzare i medici di famiglia verso le problematiche dei pazienti portatori di patologie ipofisarie, l'ANIPI si fa promotrice di:

- Corsi itineranti di aggiornamento sulla diagnostica e terapia patologica ipofisaria, realizzati in collaborazione con i centri di endocrinologia, gli Ordini dei Medici delle province interessate e i sindacati dei medici di famiglia.

DIVULGAZIONE E
I MEZZI DI COMUNICAZIONE.

In alcune regioni italiane, le ANIPI regionali hanno provveduto alla compilazione e alla stampa di materiale divulgativo, al fine di promuovere una più approfondita conoscenza delle patologie ipofisarie da parte dei pazienti e dei loro familiari, per aiutarli a convivere con i propri problemi, semplificare il rapporto medico paziente e come fine ultimo realizzare uno stato di vita accettabile.

ANIPI continuerà a pubblicare la rivista "Patologie Ipofisarie"; che sarà distribuita a tutti i soci e nella quale i pazienti troveranno informazioni sulle patologie, sulle nuove terapie, esempi di casi e notizie sulle iniziative dell'Associazione.

Inoltre tutti possono visitare il nostro sito www.anipi.org e inviare una e-mail con richieste di informazioni.

LA MODERNA TERAPIA DELL'ACROMEGALIA

L'acromegalia è un'insidiosa malattia cronica che deriva nella grandissima maggioranza dei casi dalla presenza di un adenoma ipofisario che produce un eccesso circolante di ormone somatotropo (GH). Gli elevati livelli di GH stimolano la produzione prevalentemente epatica di un altro importante fattore di crescita denominato insulin-like growth factor-I (IGF-I). Gli alterati livelli plasmatici di GH ed IGF-I sono la principale causa, insieme ai danni causati dalla presenza di un adenoma in una ghiandola molto importante come l'ipofisi, dei mutamenti ed alterazioni che si verificano nel paziente affetto. L'acromegalia è una malattia che si sviluppa insidiosamente e causa notevoli modifiche somatiche e alterazioni morfologiche e funzionali di organi interni ed apparati, ed inoltre può indurre pericolosi disturbi metabolici. Le complicanze e le sequele dell'acromegalia espongono il soggetto affetto ad un alto rischio, infatti, questa condizione, se non adeguatamente trattata, porta ad un aumentare l'incidenza di malattie cardiovascolari e respiratorie. Lo scopo della terapia dell'acromegalia è la correzione dell'eccesso ormonale, la rimozione della sua causa, tutelando nel migliore dei modi la restante funzione ipofisaria, e la prevenzione delle complicanze sistemiche della malattia.

Negli ultimi anni sono stati compiuti notevoli progressi nel trattamento dell'acromegalia. Questo grazie non solo allo sviluppo e diffusione delle moderne tecniche chirurgiche, ma anche alla disponibilità di nuovi, ben tollerati ed efficaci farmaci, che offrono oggi la possibilità di poter scegliere fra più opzioni terapeutiche, e a volte individualizzare l'approccio più razionale per lo specifico paziente.

Il moderno approccio neurochirurgico per via transfenoidale, affidato alle competenti mani di un neurochirurgo con lunga esperienza nella chirurgia dell'ipofisi, rappresenta ancora oggi l'opzione primaria nella maggior parte dei pazienti con acromegalia da adenoma ipofisario GH-secernente. Tuttavia le nuove formulazioni degli analoghi della somatostatina (octreotide e lanreotide) e i farmaci agonisti della dopamina di nuova generazione (quinagolide e cabergolina) stanno progressivamente modificando quello che è il primo approccio a questa complessa e invalidante malattia cronica.

La terapia medica con gli analoghi della somatostatina ha dimostrato di essere in grado di ridurre significativamente la morbilità e la mortalità nei pazienti con acromegalia, e oggi spesso, in casi selezionati, l'approccio medico rappresenta una validissima alternativa preferibile al trattamento chirurgico. Sebbene una terapia farmacologia ben individualizzata e selezionata per uno specifico paziente può essere vista come una moderna ed innovativa opzione terapeutica di prima scelta, l'approccio neurochirurgico verso i microadenomi ipofisari e verso gli adenomi non invasivi resta ancora la via preferenziale da percorrere. Infatti, in questi casi le possibilità di guarigione definitiva dalla malattia sono più alte. Tuttavia un altro aspetto apparentemente secondario, ma anch'esso molto importante, deve essere tenuto in considerazione, l'impatto economico della terapia. Infatti il costo della terapia chirurgica é molto più basso di quello del trattamento medico a lungo termine, ed il taglio dei costi nella sanità pubblica è un argomento di cui oggi tutti dovremmo avere coscienza.

Ritornando ai criteri applicati nella scelta del trattamento primario di un paziente acromegalico, per ottenere il miglior risultato andrebbero considerati oltre alle dimensioni dell'adenoma e alle sue caratteristiche di invasività, anche l'età del singolo paziente e le condizioni cliniche al momento della diagnosi. Infatti in trattamento medico prima dell'intervento chirurgico (pre-trattamento), specialmente effettuato con i nuovi analoghi della somatostatina, potrebbe essere cruciale poiché esso è in grado di ridurre il verificarsi di complicanze chirurgiche e a volte anche i tempi di ospedalizzazione dopo l'intervento chirurgico.

In diverse occasioni la terapia medica individualizzata per il singolo paziente si è rivelata un approccio vincente grazie anche alla possibilità di effettuare i cosiddetti trattamenti combinati con composti di nuova generazione (di entrambe le classi farmacologiche, analoghi della somatostatina e agonisti della dopamina). Infatti la parziale responsività di un paziente ad un singolo farmaco può essere migliorata dall'associazione con un altro farmaco di un'altra classe e con diverso meccanismo d'azione.

A questo proposito, sembrano molto promettenti i risultati preliminari ottenuti con una terza importante classe di farmaci che sono gli antagonisti del GH. Questa nuova possibilità di trattamento medico dell'acromegalia potrebbe essere presto disponibile ed entrerà a far parte delle armi a disposizione dell'endocrinologo per poter offrire al paziente le migliori possibilità di cura e controllo della malattia acromegalia.

Anche nel campo della radioterapia, riservata alle forme resistenti alla terapia medica e non definitivamente risolvibili con l'approccio chirurgico, sono stati fatti notevoli progressi. Infatti vi è oggi la possibilità di effettuare la terapia radiante in maniera molto mirata e con minor

COME ASSOCIARSI

Se condividete il principio della solidarietà universale, se avete anche pochissimo tempo libero, se siete o no affetti da patologie ipofisarie, se volete **potete, associarvi all'ANIPI della vostra REGIONE.**

Per raggiungere quest'obbiettivo potete inoltrare richiesta di iscrizione alla vostra regione, la quale provvederà tempestivamente a fornirvi la documentazione necessaria, che compilerete e restituirete.

L'ANIPI regionale vi invierà un kit in cui troverete:

- domanda di ammissione all'Associa zione.
- scheda anagrafica con accettazione della legge 675/96
- (norma sulla "privacy").
- scheda statistica della patologia – anonima - .
- bollettino di versamento per la quota sociale annuale.
- cartolina per richiesta di infor mazioni da distribuire anche ai propri conoscenti.

rischio di effetti collaterali e conseguenze negative .

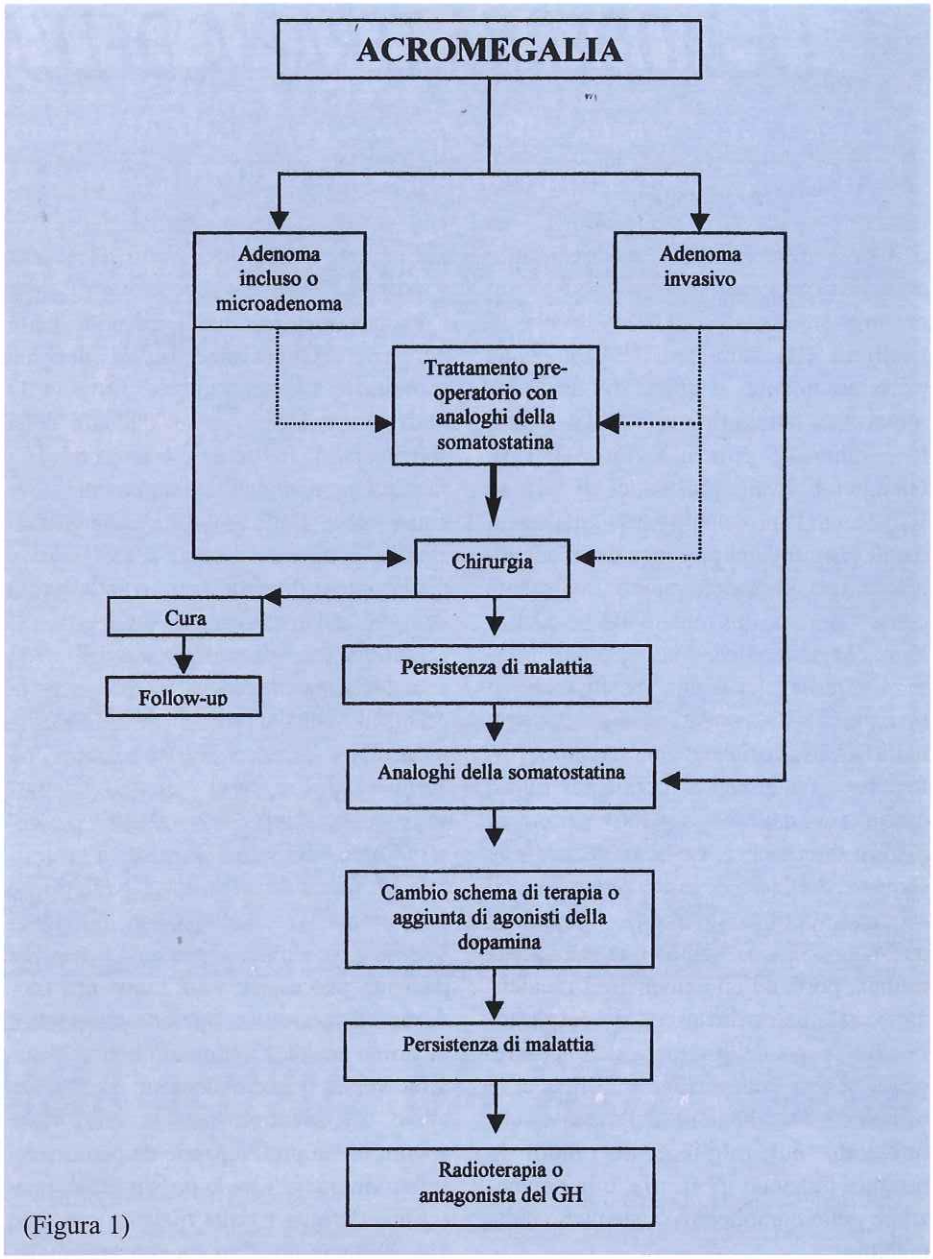
Vi sono oggi moderne apparecchiature in grado di veicolare l'azione della radioterapia selettivamente sulla lesione adenomatosa residua senza danneggiare le strutture circostanti.

Infine, è importante tener presente che l'acromegalia si presenta con un ampio spettro di eterogeneità ed un approccio moderno al paziente acromegalico è quello che prevede la stretta collaborazione tra medici specialisti, e non solo endocrinologi e neurochirurghi con particolare esperienza nella patologia ipofisaria, ma anche esperti neuroradiologi, oculisti, anatomopatologi, reumatologi e cardiologi. E spesso anche la collaborazione con psicologi che abbiano competenza nel delicato settore delle malattie endocrine può offrire un validissimo contributo al completo successo terapeutico. Infatti, il buon lavoro di una squadra di esperti è d'obbligo per garantire una ottimale qualità e aspettativa di vita per i pazienti con acromegalia.

Oggi un potenziale algoritmo per il moderno trattamento dell'acromegalia deve tener conto della possibilità di opzioni multiple (Figura 1).

Tuttavia, prima di prendere una decisione e seguire un determinato iter diagnostico-terapeutico, alcuni importanti criteri e, principalmente, le esigenze del singolo paziente devono essere tenuti in stretta considerazione.

Dr. Diego Ferone



(Figura 1)

Diego Ferone - Dipartimento di Scienze Endocrinologiche e Metaboliche (Di.S.E.M.) - Università di Genova - ferone@unige.it

GIULIA E LA SUA STORIA

Sabato 2 Febbraio. Sono alla stazione Brignole ,alla partenza del treno che porta i miei amici in vacanza, in Valle d'Aosta. Dovevo partire anch'io, ma sono molto stanca, in tutto il corpo. Ho tanto dolore alla testa e non ho avuto la forza di affrontare il viaggio.
Eppoi avrei potuto essere di peso agli altri.
Ancora una volta ho dovuto rinunciare.
A malincuore me ne sto tutta sola seduta su una panchina della stazione e guardo, ascolto, rifletto.
Come una eco mi ritornano in mente le parole di uno scrittore: " Tutto ha lo stesso valore per il saggio. Egli si siede in pace e in silenzio. Sia che le cose vadano secondo la sua volontà, sia che le cose vadano contro la sua volontà."
Sospiro e sorrido. E' facile parlare così! Sicuramente questo signore non conosce il mondo della sofferenza e gli handicap che lo abitano. Vorrei dirgli che ,oltre alla saggia passività che tutto accetta in silenzio e in pace,esiste qualcosa di più. Esistono il dolore e le umiliazioni che esso impone. Bisogna esprimere questo dolore. E' facile parlare ,da saggi, di pace e di silenzio, senza nemmeno chiedersi cosa sia la sofferenza. Bisogna comprenderla bene questa sofferenza, né credere di averla mai compresa bene.
Il treno sparisce nella galleria e mi ritrovo ancora una volta smarrita, consapevole che non potrò mai tornare ad essere come prima. Devo chinare il capo sotto il grande peso che ho sulla nuca e allora sento il bisogno di congiungere le mani. Certo; potrei rimanere qui seduta per ore a fare i conti col mio scoraggiamento, ma non avrebbe senso farlo poiché non è la prima volta che ho da confrontarmi con la rinuncia; anzi è quasi perfettamente integrata nella mia vita. Non avrebbe senso soprattutto perché io sono certa che la vita è bellissima, degna di essere vissuta e ricca di significati. Malgrado tutto!
In essa vi è posto per tutto: Valle d'Aosta e Genova, salute e malattia, casa e "day-hospital". E' una questione di coraggio, il coraggio quotidiano di vivere, di dare un sapore ad una vita insipida, di sperimentare che sei ancora capace di amare, di coinvolgere e di sperare quando tutto sembra arido e senza via d'uscita.

Partendo da questa constatazione vorrei raccontare qualcosa della mia storia di paziente. Cercherò di esporre sinteticamente i fatti come io li ho vissuti e come mi sono capitati senza averli cercati.
Avevo appena conseguito il diploma di maturità e mi ero iscritta alla facoltà di medicina. Ciò per rispondere ad un'esigenza che si era fatta strada nel mio cuore: volevo dedicare la mia esistenza agli altri, ai sofferenti, ma in un contesto radicale di cui l'ospedale fosse l' ambiente ideale. E sognavo, sognavo e maturavo in me dei piani e dei progetti. Sì! Volevo dedicare la mia passione e la mia vita ai miei simili in difficoltà.

Nell'autunno del 1976, durante un esame, fui colpita da una crisi cefalalgica severa: quello fu per me l'inizio di un grande distacco da quella che si può definire una vita normale. Senza nemmeno rendermene conto ero entrata a far parte del mondo degli ammalati e dei sofferenti, io che stavo studiando per diventare medico degli ammalati e dei sofferenti.

A partire da quel momento è iniziata per me una lunga, profonda e a volte abissale ricerca di sopravvivenza.
Parlo così poiché mi ritengo vittima di una colpevole trascuratezza che mai andrebbe commessa o consentita: la diagnosi tardiva preceduta da una diagnosi disimpegnata e distratta.
Non voglio essere polemica, ma quanto vi racconto è pura verità.

Per quattro anni ho convissuto con un mal di testa che poco per volta, lentamente, ma inesorabilmente mi stava consumando.
La morte si stava avvicinando a grandi passi, sebbene i dottori non ne vedessero i segni.
Ho consultato più di 25 specialisti, sono stata anche all'estero e ricoverata in un centro per le cefalee. Consulti dimostratisi vani per definire il genere di malattia. Tutti i sintomi che lamentavo erano erroneamente attribuiti ad una patologia psicosomatica.
Per tutti ero un'ammalata che in gran parte si "chiamava" e coccolava la sua malattia.
Ad eccezione dell' elettroencefalogramma non mi è mai stata fatta una radiografia al cranio, né una scintigrafia, eppure io lo andavo disperatamente gridando a tutti e dovunque, nel calvario, che avevo mal di testa, che le falangi delle dita si erano allargate e gli anelli erano diventati tutti stretti, e così per i piedi che mi erano gonfiati tanto che dovevo portare scarpe di numero superiore al mio abituale; lo dicevo che soffrivo di intolleranza agli odori e alla luce, e che non avevo più le mestruazioni. A 20 anni!

Sembra quasi una storia irreale, eppure è verità. L'ho vissuta sulla mia pelle.
Il male avanzava inesorabilmente ed io ero ridotta ad una larva umana eppure

I PAZIENTI RACCONTANO.

Tutti coloro che desiderano raccontare la propria esperienza di malattia o di guarigione, di sofferenza o di gioia, possono scriverla sotto forma di racconto, di lettera, di cronaca, o in forma poetica e spedirla in redazione.
Il materiale inviato sarà letto e selezionato dai redattori, i quali si impegnano a pubblicare in questa rubrica un elaborato.
Gli scritti non verranno restituiti, ma saranno raccolti e, nel prossimo futuro, finanziamenti permettendo, potranno costituire materiale per una pubblicazione.
Il materiale dovrà essere inviato a: Redazione ANIPI - PATOLOGIA-IPOFISARIA, Via Paleocapa, 16/3b – 17100 Savona. Casella Postale 394. E-mail: presidente@anipi.org

continuavano a dirmi. " Coraggio, reagisca! E' psicosomatico il suo mal di testa; reagisca dunque! E' psicosomatico...." Quante volte l'ho sentito ripetere, quasi come un ritornello.
Addirittura mi era stato consigliato di fare sesso; sicuramente mi avrebbe fatto bene e sarei guarita. Mi sono sentita presa in giro ed umiliata.

Senza l'aiuto di Dio e dei miei genitori, pieni di coraggio e di fede, mai sarei approdata al Centro di Cura genovese che mi segue da anni e sicuramente sarei morta. E' grazie a tutta l'equipe di endocrinologia se oggi sono viva, presente a me stessa e in guerra cocciuta col male.

Ho subito due craniotomie ed una cobalto-terapia oltre i limiti della norma e tutto ciò non è stato sufficiente per debellare radicalmente un adenoma ipofisario che, nel tempo, era divenuto un macro-adenoma, un gigante che aveva invaso buona parte del cranio. Ho ancora del tessuto patologico inoperabile perché sito in un punto vitale.
La sua evoluzione sarebbe per me fatale!

Oggi io mi reputo un'ammalata cronica che quotidianamente deve passare attraverso una battaglia psicologica fatta di rifiuto, di angoscia e di disagio, di accettazione e di voglia di vivere nonostante tutto, anche se talvolta scivolo nella depressione.
Non è facile convivere con le conseguenze di un tumore definito benigno, ma che in mille modi danneggia il fisico, la psiche e, di conseguenza, la vita quotidiana. Anche quella di chi ci sta vicino.

La qualità della mia vita è seriamente compromessa.
Credo che ci sia uno stretto collegamento tra le mie anormalità ormonali, la terapia a cui devo sottopormi e la mia variabilità d'umore, l'impoverimento dell'auto-stima, il continuo desiderio di solitudine, l'ansia che mi assale quando devo partecipare a qualche conferenza o incontro e la difficoltà motoria per affaticamento anche lievissimo.
Ma ciò che maggiormente compromette, e in modo grave, la qualità della mia vita è l'irremovibile mal di testa e la conseguente notevole riduzione delle capacità mnemoniche.
La cefalea e l'amnesia sono davvero invalidanti e, lo posso ben dire a ragion veduta, mortificanti.
Cefalea è dolore, sofferenza, impossibilità di prendere impegni importanti, di gestire il tempo della propria vita.
Amnesia è incapacità di fissare nuovi ricordi; è dimenticare ciò che si è appena vissuto oppure ciò che si sta dicendo. E' davvero terribile, nel bel mezzo di una conferenza o di un discorso, improvvisamente non sapere più cosa si sta dicendo o cosa si è detto e nemmeno cosa si vorrebbe dire.
Tutto ciò è un handicap che rovina la vita e la vita di relazione.
Per esperienza personale, posso dire che è smisurato l'urto fisico, psicologico e sociale della malattia ipofisaria sul paziente.

Io sono una persona limitata nelle mie azioni e per questo mi sento una portatrice di handicap. Sto vivendo una realtà paradossale, in quanto agli occhi del mondo appaio come persona perfettamente normale, sana ed efficiente, mentre in realtà sono una persona fragile, spezzata, obbligata a vivere una forma di vita intervallata dal dolore, dai vuoti di memoria, da un continuo senso di stanchezza, dalle analisi, dalla terapia. Effettivamente ogni giorno devo affrontare degli ostacoli, delle barriere psicologiche, fisiologiche, sociali, proprio perché sono profondamente "handicappata", cioè limitata in alcuni aspetti della mia esistenza. E mi ritrovo così per colpa di un tumore diagnosticato tardivamente. Almeno spero che Il mio caso riporti l'attenzione sull'importanza della diagnosi precoce.

Mi rendo conto che, in qualche modo, (ma l'ho anche voluto!) ho turbato chi è venuto a conoscenza di queste mie note, ma essendo un essere umano, una paziente che ha la possibilità di esprimersi, non posso che far condividere a quanti più posso, per bisogno di essere compresa, ma anche e soprattutto per esser d'aiuto la mia esperienza personale, sinceramente e senza fronzoli.
Non è che io non creda più nella medicina o abbia un'idea pessimistica di essa. Io credo nella ricerca scientifica, così come credo nella sua utilità per la guarigione dell'ammalato. Forse, se vissuta oggi, la mia esperienza sarebbe stata diversa. In venti anni la ricerca scientifica ha aperto nuovi orizzonti alla diagnosi e alla terapia. Allo stato attuale abbiamo più strumenti per arrivare ad una diagnosi precoce, prima che l'adenoma o qualsiasi altra lesione possa arrivare a provocare danni irreversibili all'organismo. Abbiamo la RMN, la SPECT, la PET, la TAC e numerosi farmaci innovativi che contribuiscono a controllare le disfunzioni ormonali e le loro complicazioni.
Oggi si parla di più di diagnosi precoce, anche se, in ogni caso, tale prassi richiede una nuova e moderna professionalità da parte del medico.
Io questa professionalità l'ho incontrata. Nel mio intimo sento un forte senso di riconoscenza per l'intera l'équipe medica del reparto di endocrinologia che in questi anni ha fatto e continua a fare, clinicamente, tutto ciò che è possibile per proseguire a donarmi la vita.

Amo la vita e sono certa che è bellissima e degna di essere vissuta anche nei suoi più profondi dolori. Ho sempre sognato di diventare medico, un medico missionario e senza frontiere. Il mio grande sogno è stato spezzato da una diagnosi mancata.
Oggi, come paziente senza frontiere, mi permetto di lanciare un appello, soprattutto ai giovani dottori: non fermatevi mai; fate la scelta coraggiosa di lottare insieme al vostro paziente! Comunicate con lui, lasciatevi coinvolgere ed indagate; fate di tutto, andate anche controcorrente pur di arrivare ad una diagnosi precoce. Abbiate cura del rapporto umano e della vostra capacità di ascolto e di comunicazione; dirigete le vostre energie migliori per arrivare a capire la patologia che colpisce l'essere umano che è di fronte a voi.
In medicina la ricerca non è importante: è irrinunciabile.
Grazie.

Nel lasciare la stazione mi permane la consapevolezza di essere stata trattenuta per condividere con altre persone, magari un poco frettolose (il tempo "fila" rapidamente, quando si è sicuri di sé) un po' della mia storia. Chissà se con quel che ho scritto scatenerò qualche polemica, ma mi sono fatta portavoce e amplificatore di alcuni problemi fondamentali che travagliano la vita di chi si è scontrato con un macro-adenoma ipofisario. Semplicemente grazie.

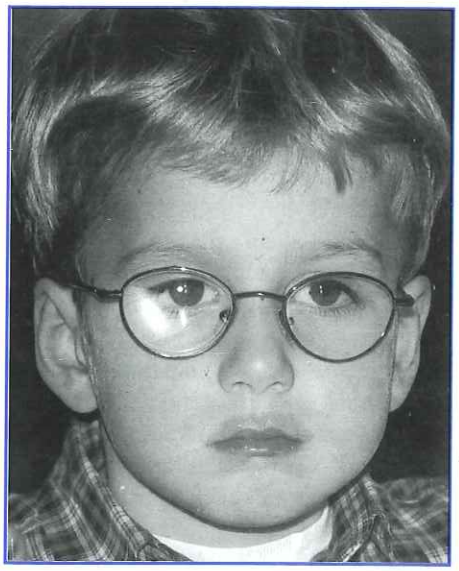
Giulia

LA STORIA DI MARCO

IL CASO

L'ANIPI è l'associazione che si occupa delle patologie ipofisarie e il Diabete Nefrogenico non è una patologia ipofisaria, ma presenta affinità di sintomi con il Diabete insipido, e si tratta di una patologia rara, come lo sono quasi tutte le malattie dell'ipofisi.
La nostra Associazione si è sempre sentita vicina a questi malati, cercando di far conoscere la sofferenza e il rammarico di genitori che vorrebbero sperare in un futuro sereno per i propri bambini, ma che non possono farlo, perché la ricerca per questo tipo di malattia non procede.
L'ANIPI Regione Lombardia, da alcuni anni, si è attivata sul territorio lombardo per dare informazioni e sostegno alle famiglie dei bambini ammalati, grazie al lavoro continuo del presidente Piero De Leo, il quale ha anche scritto la storia del suo Marco, per dare una testimonianza concreta delle difficoltà e dei problemi che comporta questa patologia.

Mi chiamo Piero De Leo e sono il papà di un bimbo di 6 anni, MARCO, affetto da una patologia rara, il " DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO".
Marco è nato perfettamente a termine, il 27 marzo dell'anno 1996, dopo una normalissima gravidanza senza alcun tipo di problema, con un peso alla nascita di 4,3 Kg, ed un indice Apgar 8 /10, sanissimo e apparentemente perfetto. I primi tre mesi della sua esistenza sono trascorsi tranquillamente. Egli veniva allattato al seno ed il suo rapporto peso/altezza era perfettamente nella norma .
Marco ha anche un altro fratellino di nome Simone, più grande di due anni, perfettamente sano, un po' geloso del suo nuovo fratello.
I nostri problemi cominciarono qualche giorno dopo il compimento del terzo mese di vita di Marco, quando ci accorgemmo che piangeva spesso senza apparente motivo.
Inoltre, avevamo notato che egli aveva spesso una pelle secca, e una febbre leggera, che variava da 37 a 37,5 gradi.
Visitato dal pediatra più volte, non veniva riscontrato niente di anormale, si pensava a normale influenza. Intanto Marco sembrava deperire sempre più e dimagriva. Decidemmo di portarlo ancora dal medico, riferendogli fatti che a noi sembravano strani, ossia che il bambino svuotava sempre tutto il biberon dell'acqua, ogni volta che gli davamo da bere, (segno di una gran sete) e chiedevamo del perché della sua pelle secca. Il pediatra ci consigliò, di non farlo bere troppo, poiché avrebbe potuto essere quella la causa del suo mancato aumento di peso: egli riempiendosi la pancia di acqua non poteva alimentarsi correttamente. Per la pelle secca, ci consigliò di cospargerlo con una crema idratante.



Marco De Leo

Nei giorni successivi, il bambino piangeva dopo aver bevuto il latte ed iosenza farmi notare da mia moglie (che voleva attenersi ai consigli del pediatra), continuavo a dargli l'acqua da bere, anche di notte appena lo sentivo piangere (fortunatamente non ascoltando il parere di quel medico: seppi dopo dei pericoli corsi da Marco se non gli avessi dato quell'acqua). Passarono cosi alcuni giorni senza che notassi dei sostanziali cambiamenti, decidemmo allora io e mia moglie di rivolgerci ad un altro pediatra, il quale viste le condizioni del bambino, ci consigliò di recarci subito in ospedale per fare esami più approfonditi.
Cosi fu ricoverato nell'ospedale dove nacque, un paese vicino alla nostra residenza e, da un esame immediato del sangue , si scopri che egli aveva il livello del sodio nel sangue altissimo , al limite del coma. A questo punto i medici ci accusarono di avergli fatto mangiare sale puro o alimenti salatissimi. Soltanto dopo varie rassicurazioni e spiegazioni da parte nostra, circa l'alimentazione seguita, fecero altri esami, ma non riuscirono a capire cosa avesse.
Noi infelici genitori eravamo impotenti. Non potevamo fare nulla per alleviare a nostro figlio quella sofferenza che leggevamo nei suoi occhi; i minuti sembravano interminabili, secoli.
Ci dimenticammo completamente dei nostri bisogni fisiologici: non mangiavamo, non dormivamo senza sentirne neanche la mancanza.
Dopo un consulto fra i medici di quel l'ospedale, essi decisero di farlo trasportare in un altro centro ospedaliero più specializzato, il S. Raffaele di Milano. Fu ulteriormente sottoposto ad un'altra serie di esami, ed infine, la triste diagnosi:

I pazienti che desiderano esporre il loro caso possono farlo scrivendo alla Commissione Scientifica dell'ANIPI, la quale provvederà a commentarlo anche attraverso la rivista.

Scrivete a:
ANIPI RUBRICA IL CASO, Via Paleocapa, 16/3b
17100 SAVONA - Casella Postale 392
E-mail: presidente@anipi.org

DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO.

Io e mia moglie ci guardammo negli occhi, cos'è questa roba pensammo. Ci fu spiegato che il diabete insipido nefrogenico è una rara malattia generalmente congenita, caratterizzata da una elevata diuresi, (5-10 litri di urina al giorno, dipendente dall'età della persona)
e da una continua sete, sempre intensa e insaziabile (le persone affette da questa patologia possono bere da 20 ai 30 litri di acqua al giorno). Questa patologia è principalmente causata dall'insensibilità dei reni a rispondere all'azione dell'ormone antidiuretico (ADH).

A seguito delle gentili spiegazioni forniteci dai cordiali dottori del reparto pediatria ,ci assalirono un sacco di dubbi; è grave? come si cura? cosa comporta? Il bambino potrà condurre una vita normale? che proibizioni ci sono? ed un'altra infinita lista di quesiti.

Ulteriori indagini ci confermarono che essa era una rara patologia di forma congenita e che, purtroppo a causa della sua rarità non esistevano in quel momento cure in commercio, o farmaci efficaci. L'unica cura consisteva nel bere acqua a volontà, nel seguire una dieta iposodica e nella somministrazione di un farmaco diuretico (come palliativo). I diuretici, nel caso del diabete insipido nefrogenico, hanno un effetto paradossale, riducendo di circa 20% l'uscita di urina e limitando conseguentemente anche l'introduzione di liquidi. Da mie ricerche personali, scoprii che il farmaco diuretico che veniva dato a mio figlio era lo stesso già commercializzato nel 1965 e che usava saltuariamente mio suocero:
Esidrex, un farmaco già in commercio da più di 30 anni. Capii, quindi, la totale mancanza di ricerca farmaceutica su questa patologia, in 30 anni la medicina ha fatto passi da gigante per molte patologie, cambiando, ed incrementando farmaci atti a guarire molte malattie oggi esistenti. Invece per questa malattia, niente in assoluto, nessuna ricerca scientifica, nulla, una mia prima grande delusione. Potrebbero esserci anche ulteriori problemi, ci spiegarono i medici, rischi di infezioni alle vie urinarie, vescica, dilatazione degli ureteri, a causa dell'enorme flusso di acqua che attraversa questi organi.

Marco fu ricoverato cinque volte nel corso del suo primo anno di vita, con permanenze in ospedale di una o due settimane, sempre con rischio di disidratazione e sottopeso, a causa dell'ingente quantità di liquidi che perdeva

I primi tempi di convivenza con questa malattia furono molto difficili, anche perché, più chiedevamo notizie, informazioni su questa patologia, più mi rendevo conto della quasi totale mancanza di informazioni, in quanto la maggior parte dei medici non erano a conoscenza delle problematiche, conseguenze, cure, informazioni su di essa ma avevano solo conoscenze appena basilari, e di letteratura (sicuramente a causa della sua rarità).

Volevo apprendere più informazioni possibili e pensai di poterle reperire conoscendo persone con la stessa patologia e potendo utilizzare la loro preziosa "sfortunata"esperienza. Avevo bisogno di sapere come vivono con questa malattia, come si comportano, che limitazioni ci sono alla vita sociale, com'è il loro stato di salute per capire che razza di problemi avremmo dovuto affrontare in futuro per combattere con questa rara malattia. Quindi mi sono attivato chiedendo informandomi presso ospedali, centri specialistici Asl, ma molti mesi di ricerca non hanno sortito alcun effetto. Nessun centro dei tanti ai quali mi ero rivolto era in grado di potermi aiutare fornendomi nominativi, indirizzi di centri di cura e di studi o segnalandomi medicine e cure se ce ne fossero. Ogni giorno di più capivo l'importanza di usufruire di informazioni da parte di persone esperte e di centri legati in qualche modo a questa malattia . Grazie alla corrispondenza su Internet intrapresa con Associazioni americane ho potuto conoscere dei nuovi farmaci utilizzati in America per il diabete insipido nefrogenico, farmaci che in Italia non sono commercializzati, ma che si trovano in vendita ad esempio in Svizzera, inoltre, ho potuto trovare informazioni circa gli effetti collaterali sui farmaci usati, ed altre molto interessanti notizie. Grazie a queste informazioni ho potuto creare un " Cartellino Salvavita " dove sono indicate le cure da prestare nell'immediato in caso di emergenza in pazienti in stato di incoscienza, affetti da diabete insipido nefrogenico, successivamente ho distribuito questo cartellino tra i nostri soci affetti da questa patologia. Sono anche in contatto con la ricercatrice dott.ssa Bige Chini del: Centro per lo studio della farmacologia cellulare e molecolare di Milano la quale studia appunto questa patologia, ha collaborato, e creato un interessante articolo sul tipo di dieta da seguire per i pazienti affetti dal diabete insipido nefrogenico, pubblicato poi, sulla rivista della nostra associazione.

Piero De Leo
Presidente ANIPI Regione Lombardia

Il medico risponde.

Comprendo perfettamente tutte le precise ed importanti osservazioni del Sig. De Leo a partire dal racconto della storia di Marco. Occupandomi ormai da molti anni di alcune malattie rare e tra queste di diabete insipido nefrogenico mi sento anch'io di dire come le difficoltà siano davvero molte. Questa malattia in Italia è seguita da specialisti diversi quali pediatri, endocrinologi, nefrologi ma sono poche le persone che hanno cercato di valutare insieme i dati in proposito. La Dott.ssa Chini citata dal Sig. De Leo è senz'altro dal punto di vista della ricerca una delle persone più autorevoli a livello internazionale.

Le difficoltà sono documentate dal fatto che in diversi anni, in uno studio multicentrico italiano, siamo riusciti ad avere informazioni sufficienti di solo 23 bambini o giovani adulti affetti da diabete insipido nefrogenico (M.Procaccio e coll. Rivista Italiana di Pediatria 2000;26:295-301). Anche gli studi esteri, per quanto presentino numerose valutazioni di biologia molecolare e studi cellulari, sono molto poveri di informazioni riguardo al follow-up dei pazienti.

Le terapie è vero sono cambiate poco negli ultimi anni e certamente occorrerà attendere studi più approfonditi di biologia molecolare per potere prospettare farmaci diversi; a questo proposito comunque studiosi europei ed americani stanno lavorando da anni.

Certamente le iniziative Nazionali e Regionali riguardo alle malattie rare potranno aiutare in proposito a migliorare la conoscenza tra i vari operatori in questa malattia e sono importanti i contatti che i medici possono avere a livello internazionale in occasione di congressi specialistici.

E' un impegno che in prima persona continuo ad assumermi.

Ringrazio la vostra Associazione che è sicuramente un importante punto di stimolo nell'affrontare al meglio i problemi dei bambini affetti da diabete insipido nefrogenico.

Dott. Alberto Bettinelli
Ospedale San Leopoldo Mandic
Merate
Presidio dell'azienda Ospedaliera
"Ospedale Di Lecco"

LA POSTA

Gli Specialisti rispondono

Mio figlio è in cura da circa 6 anni con ormone della crescita perchè diagnosticatogli Nanismo ipofisario.
Ogni sei mesi è stato sottoposto a regolari controlli per il proseguimento della terapia.Oggi, a seguito anche di personali solleciti ed attente osservazioni sul carattere del bambino mi viene comunicato che il valore del cortisolo è di 2,2 (troppo basso)Esiste una corresponsione tra le anomalie di mio figlio?

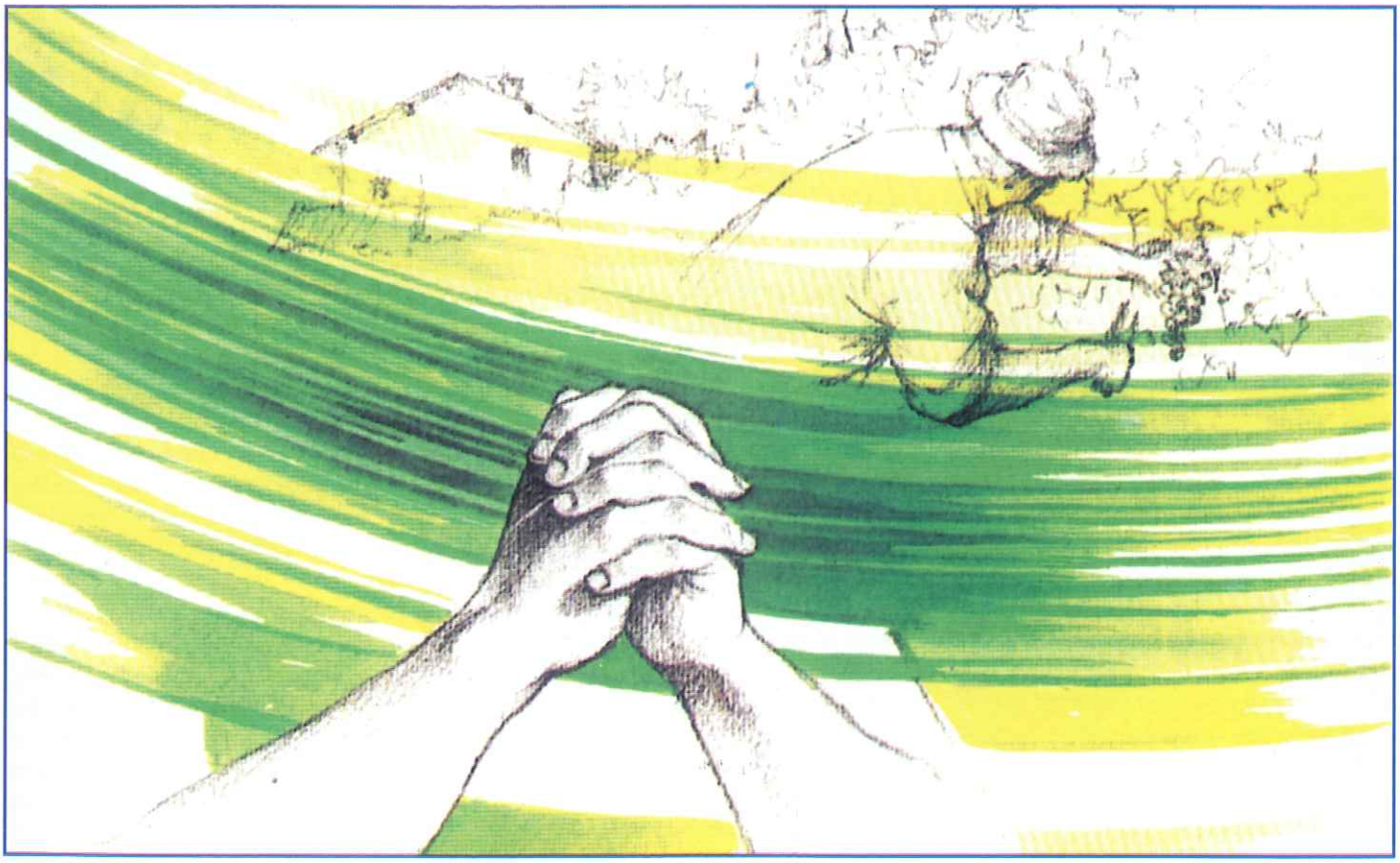
E' possibile che ci sia collegamento tra deficit di GH (Non ci piace usare la terminologia "nanismo") e deficit surrenalico in quanto la ghiandola ipofisaria controlla anche il surrene, la tiroide, le gonadi etc. Per la situazione specifica di suo figlio, mi è difficile dare risposte certe con responsabilità se non lo conosco, ma è senza dubbio indicato e probabilmente già eseguita un'attenta valutazione delle cause del deficit di GH.

Informazioni sul trattamento clinico dell'agromegalia

Caro lettore,
La sua domanda richiederebbe una risposta lunga come un capitolo di un libro di endocrinologia. Sarò conciso e forse non soddisfancente per lei. Una risposta più mirata potrà venire dallo specialista dopo che lei potrà fornire informazioni più dettagliate (età di diagnosi della malattia acromegalica, età attuale, trattamenti pregressi ed attuali, stato di attività della malattia). Per la sua evoluzione la malattia acromegalica richiede un trattamento "robusto" che, in genere, coinvolge l'uso di farmaci (analoghi della somatostatina) prima e, spesso, anche dopo il trattamento neurochirurgico. La terapia radiante viene raccomandata in particolari condizioni ed in genere quando la malattia è particolarmente "attiva" anche dopo che sono state "giocate" le prime 2 carte terapeutiche. Nuovi formulazioni dei farmaci attualmente disponibili, nuovi analoghi della somatostatina e farmaci bloccanti il recettore del GH (che è l'ormone ipersecreto nella malattia) potranno ulteriormente ridurre il numero di pazienti trattati in modo non soddisfacente. Già adesso il paziente acromegalico vede migliorata la propria qualità ed aspettativa di vita per il miglioramento dei mezzi diagnostici e terapeutici rispetto a quanto osservabile alla fine degli anni 80 quando era disponibile solo la bromocriptina, farmaco efficace solo in una piccola parte di soggetti acromegalici. Numerosi sono i centri in tutta Italia che possono fornirle una ottimale assistenza.

Informazioni riguardo microadenoma ipofisi (in particolare questo può provocare parestesie agli arti?)

La sua e-mail è relativa ad un quesito "generico" sui microadenomi ipofisari ed uno più "specifico" sulle parestesie negli adenomi ipofisari.
La risposta alla prima domanda è semplice. Gli adenomi ipofisari sono tumori "BENIGNI" dell'ipofisi che possono rappresentare oltre il 15% di tutte le forme tumorali del sistema nervoso centrale. Gli adenomi ipofisari possono determinare sintomi e segni a secondo dell'ormone ipersecreto o di quelli non-secreti dal tessuto ipofisario normale "compresso" e sintomi e segni per occupazione di spazio. I microadenomi (<10 millimetri di diametro) in genere sono asintomatici o danno segni se secernenti. Il microadenoma più frequente è quello PRL – secernente. Il trattamento, di questo microadenoma, è in genere medico.
Le parestesie non rientrano nel quadro clinico dei microadenomi ma in pazienti con adenoma GH-secernente (in genere macroadenoma) si possono avere disturbi del sistema nervoso periferico come la sindrome del tunnel carpale che può associarsi a parestesie in alcune dita delle mani. Negli adenomi ACTH-secernenti o per una amenorrea prolungata (come da PRL-oma non trattato) potrebbero esserci "cedimenti" della colonna vertebrale con radicolopatie e conseguenti parestesie (e dolori) agli arti. Questi eventi sono tuttavia del tutto occasionali.



SPERANZA

LA TERAPIA SOSTITUTIVA DELLA INSUFFICIENZA SURRENALICA SECONDARIA

La patologia ipofisaria può portare ad un deficit di lavoro delle ghiandole surrenali che va corretto con una terapia ormonale sostitutiva "salva-vita", fondamentale per mantenere in equilibrio pressione arteriosa, equilibrio idroelettrolitico e glicemico del nostro organismo.

Il paziente e il suo medico curante devono essere dell'importanza di tale terapia ormonale sostitutiva.

La insufficienza surrenalica puo' essere secondaria ad un danno delle cellule ipofisarie secernenti ACTH, l'ormone che stimola la corteccia delle ghiandole surrenali a secernere cortisolo. Tale ormone è indispensabile per la nostra vita perché partecipa alla regolazione della pressione arteriosa, del metabolismo degli zuccheri e della reazione allo stress.

Il danno ipofisario puo' essere causato da un tumore primitivo o secondario, da un processo infettivo, autoimmunitario o ischemico vascolare, o essere la conseguenza di un intervento neurochirurgico, di una terapia radiante o anche di un trauma cranico commotivo a livello ipofisario o di ipotalamo, una area cerebrale coinvolta nella regolazione della ipofisi. Ognuna di queste patologie può portare ad un quadro clinico che si manifesta lentamente, con sintomi non caratteristici e spesso di difficile interpretazione, propri della insufficienza surrenalica cronica, quali stanchezza, bassi valori di pressione arteriosa, scarso appetito, nausea con vomito, dolori addominali e calo di peso. In situazioni di stress, di malattia febbrile o nell'occasione di interventi chirurgici, si può invece manifestare un quadro clinico grave, quello della insufficienza surrenalica acuta, in cui i sntomi clinici propri della forma cronica si manifestano in modo marcato ed in breve tempo compromettendo in modo importante le condizioni di benessere e mettendo anche a rischio di vita del paziente, se la malattia di base non viene riconosciuta tempestivamente ed adeguatamente trattata. Ecco quindi che la terapia sostitutiva del deficit surrenalico con ormoni simili al cortisolo, i gli cocorticoidi, è una terapia giudicata 'salvavita' e da ciò deriva l'importanza non solo per il medico, ma anche per il paziente affetto da tale patologia di conoscere i farmaci indispensabili e le loro modalità d'uso. Accanto al quadro clinico presentato da paziente, ci sono alcuni parametri di laboratorio che possono orientare verso la diagnosi di insufficienza surrenalica, quali bassi valori plasmatici di glicemia e di sodio (Na), con valori ai limiti alti o al di sopra della norma di potassio (K). Tra i dati ormonali quelli indicativi di un deficit surrenalico secondario sono i ridotti livelli di cortisolo plasmatico determinato in piu' prelievi nell'arco della giornata (ad esempio alle 8 -12 -18), accanto a bassi livelli di ACTH, a conferma della deficitaria produzione ipofisaria responsabile della insufficiente secrezione del principale ormone prodotto dalla corteccia delle ghiandole surrenali.Una volta dimostrato il deficit di produzione di cortisolo o talvolta, anche nell'attesa della conferma laboratoristica di tale sospetto, va intrapresa senza indugio la terapia sostitutiva con gli cocorticoidi per evitare il rischio di una crisi iposurrenalica. In Italia per tale scopo è disponibile il cortisone acetato, precursore piu' lentamente assorbito dell'idrocortisone, usato in altri paesi come terapia di scelta, in quanto è la formulazione piu' simile all'ormone naturale, senza necessità di attivazione a livello epatico. In alternativa al cortisone acetato si puo' utilizzare il prednisone.

La terapia sostitutiva ideale dovrebbe mimare la produzione fisiologica di cortisolo sia nell'arco della giornata, quindi con un picco di secrezione il mattino al risveglio e ridotti livelli durante le ore notturne, sia mimare le differenti produzioni giornaliere che il nostro organismo effettua a seconda delle diverse necessità causate da possibili emergenze quali situazioni di stress fisico o psichico, stati febbrili o malattie, situazioni in cui il fabbisogno di cortisolo aumenta e quando le surrenali, indenni, secernono in circolo maggiori quantità di ormoni.

In base alla valutazione della quantità

Professor Franco Mantero

complessiva giornaliera di cortisolo prodotta dalle ghiandole surrenali normali, si suggerisce una dose sostitutiva complessiva quotidiana di cortisone acetato compresa tra 25-37,5 mg, quella di prednisone tra 5-7.5 mg e quella di idrocortisone tra 15-25 mg. La somministrazione del farmaco viene divisa in 2 o ancor meglio, se effettuabile dal paziente, in 3 dosi quotidiane, dando la maggiore quantità al mattino (ad esempio 3/5 della dose il mattino e 2/5 il pomeriggio se si opta per la suddivisione in 2 momenti della giornata).Una volta iniziata la terapia sostitutiva con un dosaggio relativamente elevato di cortisonico, se il paziente si sente soggettivamente bene, si puo' provare a ridurre molto gradualmente la quantità, per evitare i problemi legati al sovradosaggio del farmaco, quali l'incremento del peso corporeo, l'ipertensione arteriosa, l'iperglicemia e quindi la tendenza al diabete, l'osteoporosi, l'aumentato rischio di malattie cardiovascolari, l'ulcera dello stomaco e l'elevazione della pressione oculare. Il monitoraggio della terapia deve tener conto quindi di semplici parametri che emergono dalla visita medica che deve essere periodicamente effettuata, e in quella occasione il paziente andrà anche

intervistato a proposito del suo senso di benessere e della forza muscolare riacquistata oltre che valutato per quanto riguarda peso corporeo, distribuzione del tessuto grasso a livello corporeo, valori di pressione arteriosa. Ovviamente anche alcuni parametri laboratoristici possono essere di ausilio per giudicare la adeguatezza della terapia instaurata ed in particolare le valutazioni di glicemia, ionemia (sodio, potassio e cloro) quali indici del metabolismo glucidico e dell'equilibrio idroelettrolitico, di osteocalcina, marcatore di riaggiustamento osseo, come pure puo' essere utile periodicamente valutare il cortisolo nella raccolte delle urine delle 24 ore e a livello di più prelievi nell'arco della giornata. Una valutazione così accurata può portare ad una riduzione fino al 30% della dose di farmaco assunto.

Il paziente dovrebbe essere a conoscenza anche della necessità di incrementare fino a raddoppiare la dose di glicocorticoide in caso di stress importante e di arrivare a triplicare la dose in caso di malattia febbrile o comunque acuta o nell'evenienza di un intervento chirurgico. Inoltre in caso di nausea, vomito quando la assunzione del farmaco per via orale non sia possibile o comunque non sia sicuro il suo assorbimento, il paziente deve ricorrere all'idrocortisone per via iniettiva, intramuscolare o endovenosa. A questo proposito sarebbe necessario che i pazienti portatori di insufficienza surrenalica portassero con se' una scheda che riporti le informazioni necessarie per i sanitari in caso di terapia di emergenza, ad esempio per un incidente stradale.

Solo in alcuni pazienti con insufficienza surrenalica secondaria puo' essere necessaria anche una terapia sostitutiva con ormoni di tipo mineralcorticoide. Infatti la produzione di aldosterone, il principale mineralcorticoide prodotto dalle surrenali, è per gran parte indipendente dallACTH ed è invece regolata dal sistema renina-angiotensina. Tuttavia in caso di ipotensione e di bassi valori di sodio pur in corso di adeguata terapia con glucocorticoidi, puo' essere utile associare anche la terapia orale con 9-alfa-fluorocortisone (0,05 –0,1 mg in singola dose quotidiana al mattino). Anche questo farmaco non è in commercio in Italia ma è possibile pur con alcune difficoltà il suo reperimento. Negli ultimi anni è stata valutata anche la opportunità della terapia sostitutiva con deidroepiandrosterone (DHEA), l'androgeno prodotto dalle ghiandole surrenaliche. Se i glicocorticoidi sono farmaci salvavita, la terapia orale con DHEA, pure non ancora in commercio in Italia, potrebbe migliorare la qualità della vita in molti casi, in particolare di sesso femminile. L'ultimo aspetto al quale accennare, è quello che riguarda la cronologia delle terapie sostitutive nel paziente con piu' deficit di ormoni ipofisari: la prima terapia a dover essere instaurata è quella con ormoni glicocorticoidi, ovviamente in caso di deficit di ACTH, e solo successivamente, se necessarie, vanno instaurate nell'ordine quella sostitutiva con ormone tiroideo, quella con steroidi sessuali e da ultimo quella con ormone della crescita e questo per le influenze reciproche che i diversi ormoni esercitano sui loro livelli circolanti e sul loro metabolismo. Da tutte queste considerazioni emerge la necessità di una sensibilità particolare del medico che cura il paziente con problemi ipofisari per instaurare al momento opportuno, per adeguare correttamente la posologia della terapia ormonale in particolare quella necessaria per compensare il deficit di ormoni surrenalici: fondamentale è anche in questa patologia una stretta collaborazione medico-paziente per rendere la terapia il piu' fisiologico possibile evitando quindi complicanze acute ed estremamente pericolose per il malato ma anche quelle croniche che alla lunga possono risultare invalidanti.

Carla Scaroni e Franco Mantero
U.O. Endocrinologia Università
Azienda Ospedaliera di Padova

Chestnut in flower

RIFLESSIONI

di Sergio Giuliani

L'Anipi è un'associazione che da non molti anni invero sta percorrendo il cammino tutto in salita del volontariato, trovando nel mondo degli studiosi dell'endocrinologia e dei pazienti, coi loro familiari, malgrado le difficoltà poste dalla burocrazia e dall'incomprensione (meglio; dalla non conoscenza) attenzione ed aiuto solidale e concreto. Medici, infermieri ed ammalati stanno dimostrando un entusiasmo di nuovo conio, forse legato ad un concreto e moderno concetto di solidarietà che, ormai, si fa preciso ed efficace, giusta e coraggiosa risposta alle difficoltà planetarie della vita associata.

Il senso della solidarietà non si improvvisa. Nasce e cresce fra gli uomini coscienti della loro debolezza di fronte agli eventi al di fuori del loro volere e capire e che vanno, comunque, arginati e contrastati, anche quando si disperi di ottenere un qualunque risultato. Il momento della conoscenza, del contatto brutale con la negatività dev'essere seguito dalla riconoscenza, ovvero un processo di impadronimento del male alienante e di noi stessi alienati, ovvero una veglia d'armi che ripercorre ad occhi asciutti un itinerario, traccia la rete dei meridiani e dei paralleli per orientare il proprio procedere. Tale momento essenziale di recupero dell'umanità del paziente, all'inizio atterrato/atterrito dalla malattia è fondamentale, deve sempre e comunque potersi attuare con la reimmersione della persona in una rete di conoscenti e di conoscenze complessa e fatta di molti, moltissimi apporti, affettivi, scientifici, psicologici (fondamentali, questi!), culturali e morali.

L'elaborazione del male (per certi lati, valgono le analisi di Freud sull'elaborazione del lutto) è processo biunivoco, che accoglie, adopra, assimila e ridà costruito. In tale ottica va modernamente visto il concetto di solidarietà che non è soltanto e comunque un dare per averne grazie, ma un rapportarsi tra persone che comunicano ed intescambiano fra di loro esperienze, riflessioni, valori, capacità di sopportare e di accogliere, di conoscersi e di riconoscersi. Non è di sicuro soltanto bontà,benigno inchinarsi su chi ha bisogni che possiamo facilissimamente esaudire: non è versare il bicchier d'acqua o far attraversare la strada all'anziano. E' (senza svalutare, certo, i comportamenti accennati) capacità di scolpire nel legno della vita per configurarne, come fa l'artista, una nuova ed inedita immagine. E' conversare,nel senso etimologico del vocabolo, ovvero coincidere coi risultati del lavoro e del pensiero e, quindi, moltiplicarli, assistere e favorire lo sbucciarsi di un rettile che, nuovo, corra via lasciando una scoria che fu vita ed è inutile. Perché tale rapporto si impianti, occorre un'assoluta parità di ascolto e di figurare una condizione; un gesto, anche uno solo, di riserbo o di estraneità, distrugge tutto l'accumulo, e per sempre.

Il mondo del malato è, spesso, teatro di comportamenti ipocriti ed interessati o, nel meno peggiore dei casi, solo parziali e confusi. Il pericolo è grande, poiché l'ammalato è in situazione di debolezza; come tale spesso è visitato dall'idea dell'alienità, della solitudine. Guai se la condizione della solitudine attecchisce! L'uomo si abitua a ogni situazione e ad ogni ambiente, ma, così facendo, sopravvive corticalmente e raggela le proprie risorse fino alla sclerotizzazione. Un buon medico sa che è in tale fase che si deve intervenire e che non è certo questione soltanto di pastiglie o di iniezioni. Bisogna spalancare le finestre della degenza, riempirle di amici, di ricordi, di progetti, di autovalutazione. Bisogna caricare davvero tutto nello zaino, se si va al polo, dove sopravvive solo chi è equipaggiato. Certo che è dura; slitte, cani, tenda. Ma che riflessioni, che bilanci veri, che forza e che carica d'ottimismo ce ne deriva. La carica che serve a portare a buon fine il viaggio e che rimane per dopo, per altri minipercorsi che non avevamo osservato e compiuto prima e che ora ci piacciono. La malattia non è una punizione, un'espiazione dovuta a un dio crudele per colpe che non sappiamo: lasciamo queste angosce ai romanzi di Kafka!

Va accettata (tanto....), capita e bastonata con giusta mira, costruendo un tiro alla fune di tanta, tanta gente muscolosa. Questo è la solidarietà e la nostra Anipi, relativamente giovane anche perché si occupa di malattie forse non giovani, ma, almeno, da poco tempo rilevate clinicamente, ha con sicurezza individuato nella solidarietà (tutta da inventare, da propagandare, in tempi di uggia, di tedio, di fiacchezza) la mano solida e tesa che solleva da un crepaccio, il forte e solido rumor d'elicottero che cala la brandina per legare l'infortunato e assicurarlo alle cure. Solidarietà, quindi, come bandiera nuova e gonfia del vento della volontà, che assalta con impeto freddezze, diffidenze, paure, che si libera della carità pelosa e ipocrita che, tela di ragno, asfissierebbe l'ammalato e gli ridà il gusto del lottare insieme e gli fa capire che una vita ripresa è una vita nuova e tutta ribadita dall'entusiasmo esperto e cosciente. Già, perché nessuno ama la vita e la vive intensamente e fino in fondo come chi ha visto, sia pure per un attimo, il "buco nero" del collasso dell'esistenza ed ha puntato vittorioso i piedi per evitarlo. Nuova fiducia, quindi, per il malato, ma anche e soprattutto dal malato. Questa è l'Anipi e così sono e vivono i nostri amici.

La rubrica "RIFLESSIONI" resterà, nel prossimo futuro, una costante per la nostra rivista.
Chi si ammala a volte sente il bisogno di ripercorrere le tappe importanti della propria esistenza, spesso per riesaminarne i valori e i principi, alla luce della sofferenza fisica; sofferenza che può diventare uno strumento di conoscenza in più.
Chi lo desidera può inviare le proprie riflessioni a: ANIPI RUBRICA RIFLESSIONI,
Via Paleocapa, 16/3b 17100 Savona - Casella Postale 394
E-mail: presidente@anipi.org

LA CARENZA DI ORMONE SOMATOTROPO NEGLI ADULTI. (Parte I^a)

Premessa

Scopo di questo articolo è quello di favorire nei nostri pazienti una miglior comprensione di quelli che possono essere gli aspetti legati alla terapia con ormone somatotropo (cioè ormone della crescita, o GH dall'inglese Growth Hormone) che stanno già praticando o che potrebbe essere loro consigliata in questi anni dallo specialista endocrinologo che li segue per gli altri problemi connessi alla patologia ipofisaria.

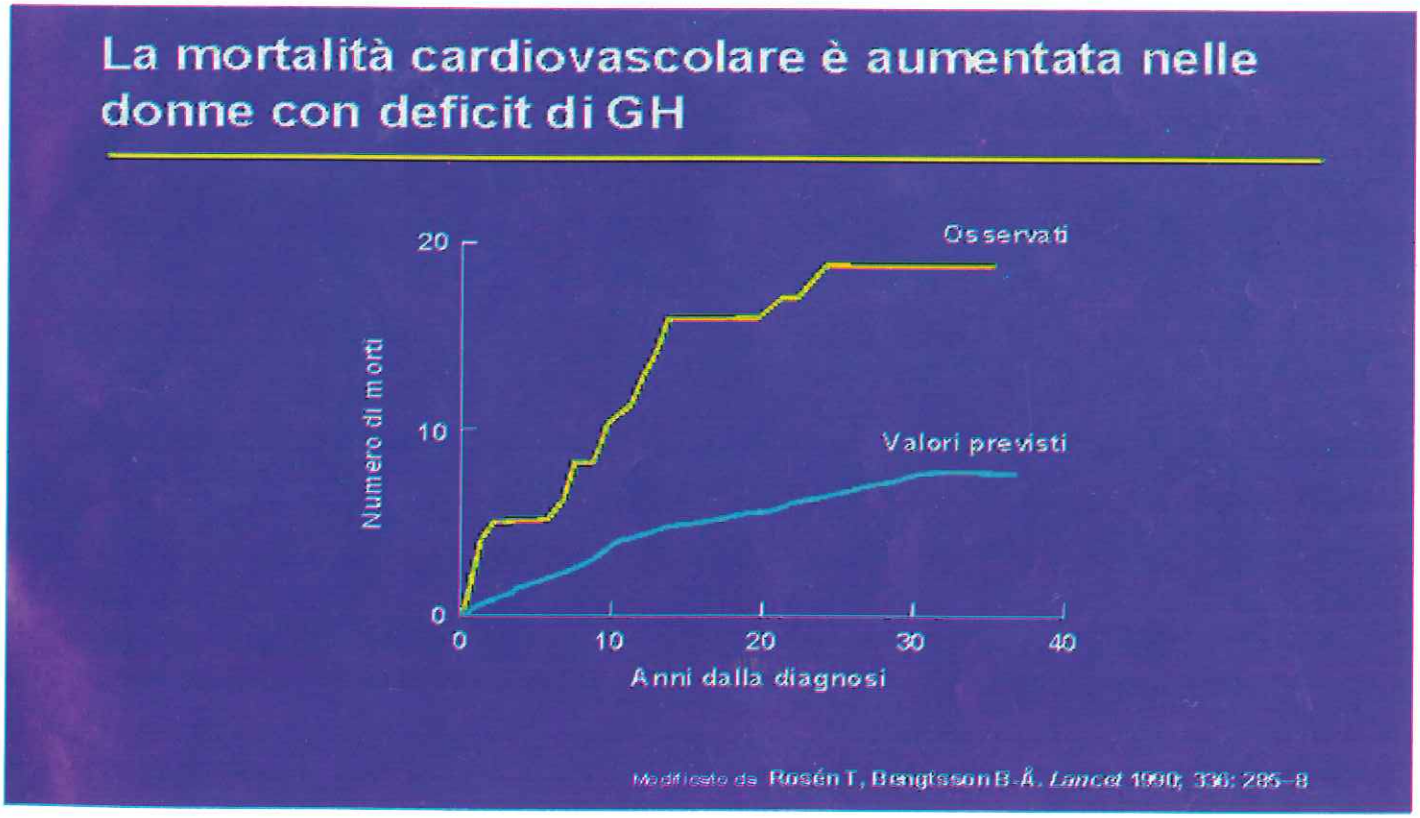
Il nome "somatotropo" è stato attribuito a questo ormone al tempo in cui ne è stata scoperta l'esistenza ed identificata la natura chimica, poiché i più clamorosi effetti osservati nell'animale da laboratorio che ne erano stati sperimentalmente privati consistevano soprattutto nell'arresto della crescita.

Tuttavia fu ben presto evidente che tale sostanza ricopre ruoli fondamentali anche nel metabolismo delle proteine, dei lipidi e dei carboidrati. Inoltre già nel 1957 si era iniziato ad intuire che almeno buona parte dei suoi effetti sull'accrescimento corporeo non è legata alla azione diretta di questo ormone ma bensi' necessita dell'intervento di un importante mediatore/effettore chiamato dapprima Somatomedina (o SmC) ed oggi più frequentemente indicato come IGF-I prodotto in altri tessuti periferici come fegato, rene, cartilagini, ecc. (su questa sostanza torneremo in seguito a proposito delle valutazioni di laboratorio e del monitoraggio della terapia).

Oggi sappiamo bene che l'ipofisi normale contiene enormi quantitativi di ormone GH (circa la metà del volume dell'intera ghiandola è rappresentato dalle cellule che lo producono) e che la sua produzione, pur essendo massimale nell'età della crescita con picchi altissimi in corrispondenza della pubertà, continua poi anche nell'età adulta con un declino modesto fin verso la 5a decade, per poi calare più decisamente.

Dal 1958 fino al 1985 l'unica forma di GH disponibile per noi clinici era ottenuta estraendo tale sostanza dalle ghiandole ipofisarie di cadaveri (la molecola del GH umano è diversa da quello delle altre specie animali e non è pertanto mai stato possibile utilizzare diverse fonti per la terapia) con un enorme perdita di sostanza nelle varie fasi di purificazione e col risultato che in tutto il mondo le quantità di ormone utilizzabile a scopo terapeutico erano modestissime ed insufficienti anche solo per trattare le poche forme di nanismo che allora si era in grado di diagnosticare. Inoltre solo negli anni '80 era emerso il problema della possibile contaminazione di tale materiale di origine umana con virus lenti o altre particelle potenzialmente infettanti.

Entrambi questi problemi, quello quantitativo e quello di potenziali effetti tardivi da contaminanti, sono stati del tutto superati nel '85 con l'avvento della tecnologia del DNA ricombinante, che ha permesso di ottenere l'ormone GH da colture batteriche (o anche da altre cellule allevate in vitro) in forma purissima ed in quantitativi virtualmente illimitati. E' stato per noi un grosso passo in avanti poiché ci ha consentito di poter trattare tutti i bambini con deficit di GH con dosi finalmente adeguate e per la durata necessaria al raggiungimento di stature finali molto spesso normali. Avendo poi a disposizione un possibile strumento terapeutico si è anche potuta studiare più a fondo la fisiopatologia di quei pazienti (ex deficit staturali) divenuti adulti con persistenza del deficit di GH e di quell'ampio numero di pazienti adulti nei quali una lesione della regione ipofisaria o anche le manovre chirurgiche o la radioterapia per curarla hanno condizionato tale carenza.



I 5 PUNTI FONDAMENTALI CHE CARATTERIZZANO QUESTA CONDIZIONE CLINICA SONO DUNQUE:

- ⇨ ridotta capacità di esercizio fisico
- ⇨ grasso corporeo aumentato
- ⇨ massa magra ridotta
- ⇨ alterazioni dei lipidi plasmatici (colesterolo e lipoproteine)
- ⇨ tendenza a riduzione del tono dell'umore ed isolamento

Si è identificata insomma una "**sindrome da deficit di GH**" come malattia cronica caratterizzata sul piano clinico da alterazioni della composizione corporea con aumento della massa adiposa a scapito di quella muscolare; inoltre si osserva spesso anche una ridistribuzione del grasso con aumento a livello dell'addome, bacino e cosce. Il rischio cardiovascolare di questi pazienti è aumentato. Si ha una riduzione della densità ossea, riduzione della capacità di esercizio fisico (anche riguardante semplici attività quotidiane non inteso solo come attività sportiva!), alterazioni dell'assetto lipidico del plasma, alterazioni comportamentali e delle interazioni sociali. Un aspetto importante che è emerso dagli studi su questi pazienti è stato anche quello della autopercezione negativa della qualità della vita con riduzione della mobilità fisica ed aumento dell'isolamento sociale.

Quali pazienti possono avere una carenza di GH?

A) Coloro che da bambini hanno dovuto essere trattati con l'ormone GH per deficit accertato (a questo gruppo appartengono pazienti che possono avere sia un deficit isolato di questo ormone o casi con deficit di altri ormoni ipofisari, su base genetica, a causa di tumori dela regione ipotalamo-ipofisaria, Rx terapia sul cranio per leucemie o altre forme di tumori extra-ipofisari, forme idiopatiche, ecc).

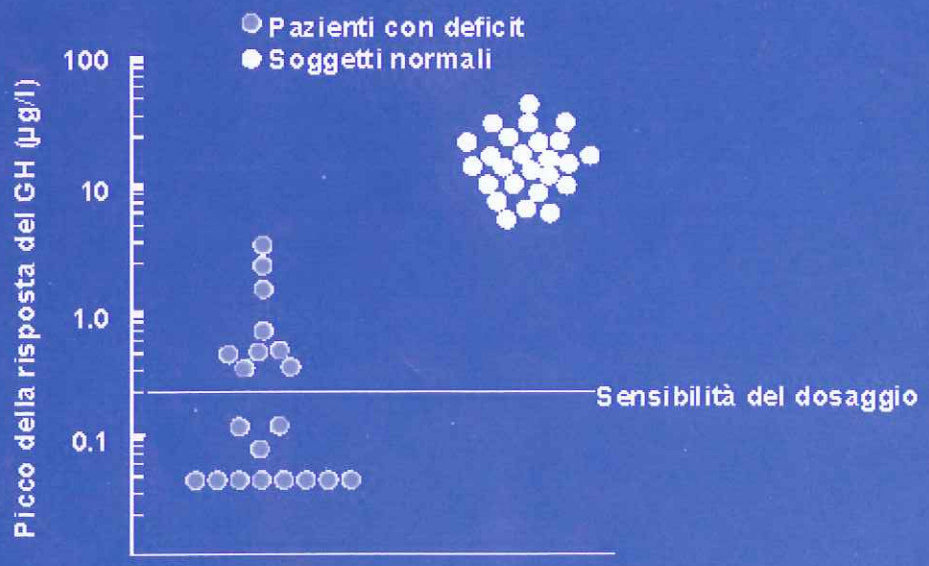
B) Pazienti che già da adulti sono affetti da patologie espansive o infiltrative della regione ipotalamo ipofisaria, coloro che hanno subito intervento chirurgico per la loro asportazione, quelli sottoposti a cicli di radioterapia a completamento o in alternativa alla soluzione chirurgica.

Più frequentemente in questo secondo gruppo di pazienti si osservano casi che presentano carenze ipofisarie multiple e nei quali è già necessaria una terapia ormonale sostitutiva con altre sostanze.

Come si diagnostica la carenza di GH?

Poiché anche nell'età adulta, come nei bambini, la secrezione di questo ormone avviene in maniera episodica, cioè con alcuni momenti della giornata in cui si raggiungono livelli molto elevati ma nella maggior parte delle 24 ore i livelli sono molto bassi, un singolo prelievo o anche alcuni prelievi di sangue non sono di utilità diagnostica si devono praticare dei test di stimolo che valutano la capacità dell'ipofisi a rispondere. Nel corso di tali test si eseguono più prelievi ad intervalli di tempo ben precisi dopo somministrazione di sostanze farmacologiche.

L'ipoglicemia insulinica rappresenta il test di prima scelta per la diagnosi di deficit di GH negli adulti



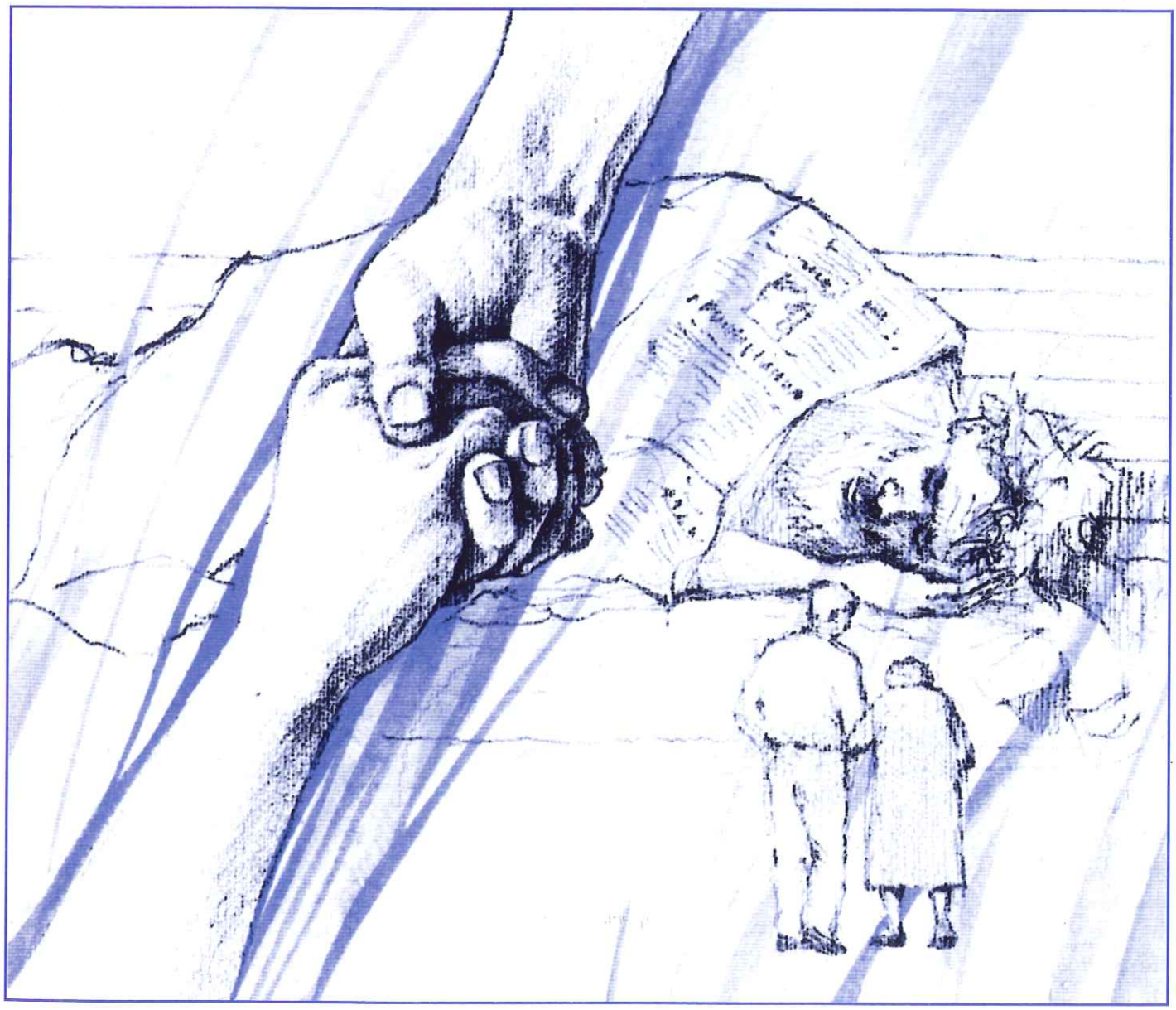
Modificato da Hoffman DM *et al. Lancet* 1994; 343: 1064-8

La Società Internazionale di Ricerca sull'Ormone della Crescita ha tenuto pochi anni fa una importante conferenza di lavoro nel corso della quale si sono discusse profondamente e poi concordate le modalità di diagnosi, quali tipi di test praticare e come valutare le risposte ormonali per decidere quali tipi di pazienti includere tra quelli da trattare (= solo quelli con grave deficit). Tali informazioni sono a disposizione di tutta la comunità scientifica e riassunte in poche pagine di "Linee Guida" pubblicate su una rivista di rilevanza mondiale ampiamente diffusa tra gli endocrinologi.
Il test raccomandato (ipoglicemia insulinica) ha il vantaggio di essere poco costoso, consente di valutare anche la risposta dell'asse ipofisi-surrene contemporaneamente, ma può essere controindicato in pazienti cardiopatici o pazienti con crisi epilettiche. Il test alternativo a questo (arginina + GHRH) non presenta invece controindicazioni ed è clinicamente ben tollerato. Ciascuno dei due test può essere eseguito anche in day hospital ma richiede un ambiente "qualificato" e protetto per essere eseguito; l'impegno richiesto al paziente non supera le due ore
La valutazione dei livelli basali di IGF-I (un singolo prelievo) pur non essendo sufficiente per una diagnosi definitiva di deficit di GH può renderla estremamente probabile ed è fondamentale come valore iniziale per poter poi seguire la terapia.

Giuseppe Oppizzi.
S.C. di Endocrinologia. Azienda Ospedaliera Niguarda Cà Granda. Milano

nella prossima puntata:

la terapia (dosi iniziali e aggiustamenti)
le modalità di somministrazione
il follow up
possibili effetti collaterali
valutazioni dei benefici attesi
cause di deficit
bambini genetic tumori idiopatici Rx terapia
adulti
ex bambini
tumore di per se o frequentemente le manovre chirugiche o rx terapiche per la sua cura.
la "sindrome" sintomi a dati oggettivi
la atuale disponibilita.



SOLIDARIETÀ

TESTIMONIANZE: PAZIENTI TRATTATI CON IL GH

Franca

Prima di tutto vorrei ringraziare l'ANIPI per la fattiva,cortese collaborazione e disponibilità a fornirmi utili indicazioni per affrontare e risolvere o quantomeno ridurre le conseguenze della mia patologia legata ad una ipofisectomia, pressochè totale, avvenuta nel lontano 1974.

Da allora il trattamento terapeutico al quale ero e continuo ad essere sottoposta, si incentra sull'assunzione di:

- cortisone acetato e tiroxina sodica (giornaliera);
- estradiolo (due volte a settimana);
- didrogesterone (con cadenze cicliche).

Nesun farmaco mi è stato mai indicato per appianare un deficit di ormone della crescita, eppure presente, fino a sei mesi fa quando, presso il Centro Endocrino di Genova è stata rilevata la necessità di adottare tale tipo di terapia.

Il tempo di cura, relativamente breve, ed il basso dosaggio della somatropina (quale prodotto farmaceutico prescrittomi contro il deficit di GH), ha comunque lievemente migliorato la mia forza muscolare e la capacità di esercizio fisico e, sempre negli effetti piu evidenti, un rafforzamento ed infoltimento della capigliatura (cosa non di poco conto per l'aspetto di una donna).

Ora per verificare e forse modificare sia il dosaggio che lo schema di somministrazione, dovranno essere valutati i risultati di analisi specifiche che, purtroppo, non vengono effettuate nella mia regione, costringendomi ad affrontare onerose spese di viaggio ed i relativi conseguenti disagi.

Luciana

All'età di circa otto anni mi è stato diagnosticato il diabete insipido.

A dieci anni ho subito un intervento chirurgico per glioma al nervo ottico, seguito da cicli di radiazioni.

Le conseguenze sono state: perdita della vista e ipopituitarismo.

Dal 1998, durante un controllo periodico, sono risultata carente di GH e il medico mi ha quindi prescritto una nuova terapia a base di GH.

A parte il fatto che, dopo 35 anni di terapie, psicologicamente sarei portata ad un rifiuto per tutti i farmaci, devo però ammettere che queste terapie danno dei buoni risultati, perché la mia salute è nel complesso buona. Certo non posso sapere come sarebbe la mia vita senza di esse, ma so per certo che alcune sono fondamentali per la mia sopravvivenza.

La terapia con il GH, pur provocando in me qualche momento di rifiuto, sono certa che contribuisca a migliorare il mio benessere, anche se solo i dati clinici sono in grado, secondo me , di valutarne la vera efficacia.

Sara

Mi chiamo Sara, ho trentaquattro anni e da circa quattro anni soffro di ipopituitarismo.

I sintomi iniziali più eclatanti di questa patologia erano riferibili ad una stanchezza costante e ad una depressione, che limitavano non poco la mia qualità di vita.

Mi sono quindi rivolta ad un centro specializzato, in cui mi hanno sottoposto ad esami accurati, fornendomi un quadro ben definito di tutti i miei problemi.

Le terapie prescrittemi hanno dato quasi subito benefici effetti e la qualità della mia vita ha subito un lento miglioramento, senza tuttavia riportarmi ai livelli di efficienza precedenti la malattia.

La mia situazione clinica richiedeva anche la terapia sostitutiva con il GH, che da qualche tempo eseguo con scrupolo, anche se, per il momento, non ho notato miglioramenti sostanziali.

Forse per un paziente è difficile distinguere, in un coacervo di problemi, quali farmaci realmente siano risolutivi o lenitivi.

Chiara

Otto anni fa sono stata sottoposta ad intervento chirurgico per craniofaringioma, senza subire per questa malattia alcun senso di frustrazione.

La mia giovane età, avevo allora solo trentatré anni, unitamente al carattere forte mi hanno permesso una ripresa rapida e, soprattutto, priva di strascichi psicologici.

Ciò che mi è successo non la considero una "vera" malattia, forse perché non ha mai alterato la mia normale condizione di vita; conduco, infatti, un'esistenza normale, nonostante debba ogni giorno pensare alle terapie da seguire scrupolosamente.

Da cinque anni ho necessità della terapia sostitutiva con il GH e anche questo fatto si è inserito nella mia vita senza traumi. L'Ormone della crescita mi ha ridato energia nuova e voglia di essere attiva.

Sono convinta che la terapia con il GH abbia contribuito a migliorare la qualità della mia vita.

DOMANDE DEI PAZIENTI SUL PROLATTINOMA

Riceviamo e pubblichiamo volentieri un contributo medico a riguardo di una patologia ipofisaria poco nota al grande pubblico anche perché complessa. Convinti come siamo che capire è già porsi sulla via del guarire,abbiamo letto con attenzione,la stessa che vi invitiamo ad adoperare,i chiarimenti medici,non sempre di immediata comprensione, ma che il nostro medico, al di là della inevitabile terminologia scientifica, rende piani e comprensibili.
Invitiamo anche a tener conto della sua disponibilità a rispondere a domande ed a casistiche più articolate e personali, in quanto ogni patologia fa caso a sé ed il dottore ha giustamente voluto tener conto della media dei casi..

Domande e risposte su Iperprolattinemia, Micro- macro-adenoma prolattino secernente e Macroprolattina.
Per il paziente il ritrovarsi fra le mani un referto medico con un dato patologico è fonte di preoccupazioni talora, ma non sempre, giustificate. Anche in endocrinologia una maggiore attenzione ad alcuni sintomi e una maggiore sensibilità verso i così detti "esami ormonali" può portare al rilievo di un dato patologico che deve essere interpretato (diagnosi) e spiegato. Ho scelto un argomento tipico di patologia ipofisaria: l'iperprolattinemia. Anche in questa condizione sono frequenti alcuni quesiti ai quali non è possibile dare risposte esaurienti e complete. Ho cercato, in questa sede, di dare risposta alle più frequenti domande.

Dottore ho la prolattina (PRL) alta!
Questa è l'affermazione più frequente che viene rivolta al medico dal paziente che senza uno specifico motivo o su indicazione specialistica ha effettuato una valutazione dell'ormone PRL ottenendo dal laboratorio un valore al di sopra della norma (>20 ng/ml nell'uomo e >25 ng/ml nella donna). In medicina un isolato ed unico dato non-normale non autorizza una diagnosi sicura. Tuttavia l'osservazione di una galattorrea e la presenza di una alterazione del ciclo mestruale (oligomenorrea, amenorrea) in una donna in fase fertile e di una riduzione della libido e potenza sessuale nel maschio, inducono a prendere assai sul serio il rilievo di una iper-PRL.

Dottore perché ho la PRL alta?
La domanda appare ovvia quando il valore patologico della PRL viene osservato costantemente in più prelievi di sangue raccolti nel modo più corretto (a riposo fisico e psichico, dopo almeno 1-2 ore dal risveglio, a distanza dalla puntura della vena). Molti farmaci, quando assunti in modo costante, possono aumentare la PRL (iper-PRL "iatrogena") e talvolta è solo necessario modificare il trattamento in atto per vedere tornare normale l'ormone e regolare il quadro clinico. La PRL viene prodotta nell'ipofisi e l'ipofisi può essere adeguatamente valutata con la risonanza magnetica. L'indagine può svelare piccole alterazioni nella struttura della ghiandola che possono giustificare l'aumento della PRL. Più frequentemente si osservano piccoli adenomi (microprolattinomi); talora gli adenomi sono più grandi (>10 mm!; macroprolattinomi) e si accompagnano a sintomi neurologici (sdoppiamento della visione, restringimento del campo visivo, cefalea). Talvolta anche l'indagine di risonanza più accurata non mette in evidenza una alterazione della ghiandola ipofisaria. In queste condizioni l'iper-PRL è definita come "idiopatica". Solo valori di PRL patologici ma non elevati (<100 ng/ml) in presenza di una adenoma ipofisario di dimensioni importanti può far sorgere il dubbio che la PRL non sia l'espressione di una produzione diretta dall'adenoma ma il risultato di un disturbo del suo controllo da parte dell'ipotalamo (che è quella parte del cervello che è sopra l'ipofisi e che ne controlla la funzione) da parte di un adenoma clinicamente "non-funzionante".

Dottore cosa devo fare?
In genere le forme di iper-PRL da adenoma (micro e macro) e quelle da iper-PRL idiopatica rispondono ottimamente al trattamento medico. Riduzione di PRL e riduzione delle dimensioni dell'adenoma, soprattutto se "grosso" inizialmente sono buoni risultati che non rendono necessarie altre scelte terapeutiche. La mancata riduzione delle dimensioni di un macroadenoma nelle fasi iniziali della terapia e la presenza di segni neurologici possono suggerire un diversa diagnosi (pseudo-prolattinoma) e consigliare l'intervento neurochirurgico.

Per quanto tempo devo fare la terapia ?
La terapia medica dell'iper-PRL si effettua con farmaci che, dopo una fase iniziale talvolta accompagnata da disturbi (nausea, epigastralgie, vertigine, stipsi, ecc), risultano tollerati ed efficaci. E' raro osservare una resistenza al trattamento medico. E' difficile dare un termine di tempo (anni?) al trattamento medico. In circa un 10% dei casi l'iper-PRL non ricompare più dopo anni di trattamento in condizioni iniziali di iper-PRL "idiopatica" o dopo "scomparsa" dell'adenoma in precedenza rilevato alla risonanza magnetica. In circa un 50% di donne in età post-menopausale la condizione di iper-PRL osservata in fase pre-menopausale non ricompare. In alcuni casi livelli di PRL non normali si accompagnano a modesti effetti negativi sulla funzione della gonade.

Cosa è la macroprolattinemia?
La PRL può essere secreta (ovvero prodotta) dall'ipofisi come unico ormone o come aggregato di più ormoni uguali legati fra loro o può circolare nel sangue come aggregato di PRL con altre proteine. Le condizioni che favoriscono l'aggregazione della PRL in forme ad alto peso molecolare riducono l'attività biologica dell'ormone. La valutazione della "macroprolattina" può essere giustificata quando, in presenza di livelli di PRL non normali, le alterazioni della funzione gonadica sono minime. In questa condizione aumentare la quantità di farmaco per il ripristino della PRL nella norma può non essere indispensabile.
Macroprolattina non vuol dire macroadenoma e non c'è correlazione fra causa di iper-PRL e macroprolattina. L'incidenza di una PRL ad alto peso molecolare poco attiva biologicamente non è trascurabile (15-36% per livelli di PRL superiori a 15-30 ng/ml). La valutazione della macroprolattina deve essere pensata quando la clinica è parzialmente discordante con il laboratorio. Altre domande frequenti vertono sugli effetti della patologia e dei farmaci sulla qualità della vita, sull'incidenza della PRL e dei suoi trattamenti prima e durante la gravidanza,sui rapporti fra uso della contraccezione ormonale e la PRL, sulla frequenza a cui sottoporsi ai controlli, su dove fare i controlli ed altro. Si sollecitano domande ai lettori a cui potrà essere data sollecita risposta.

M.G.

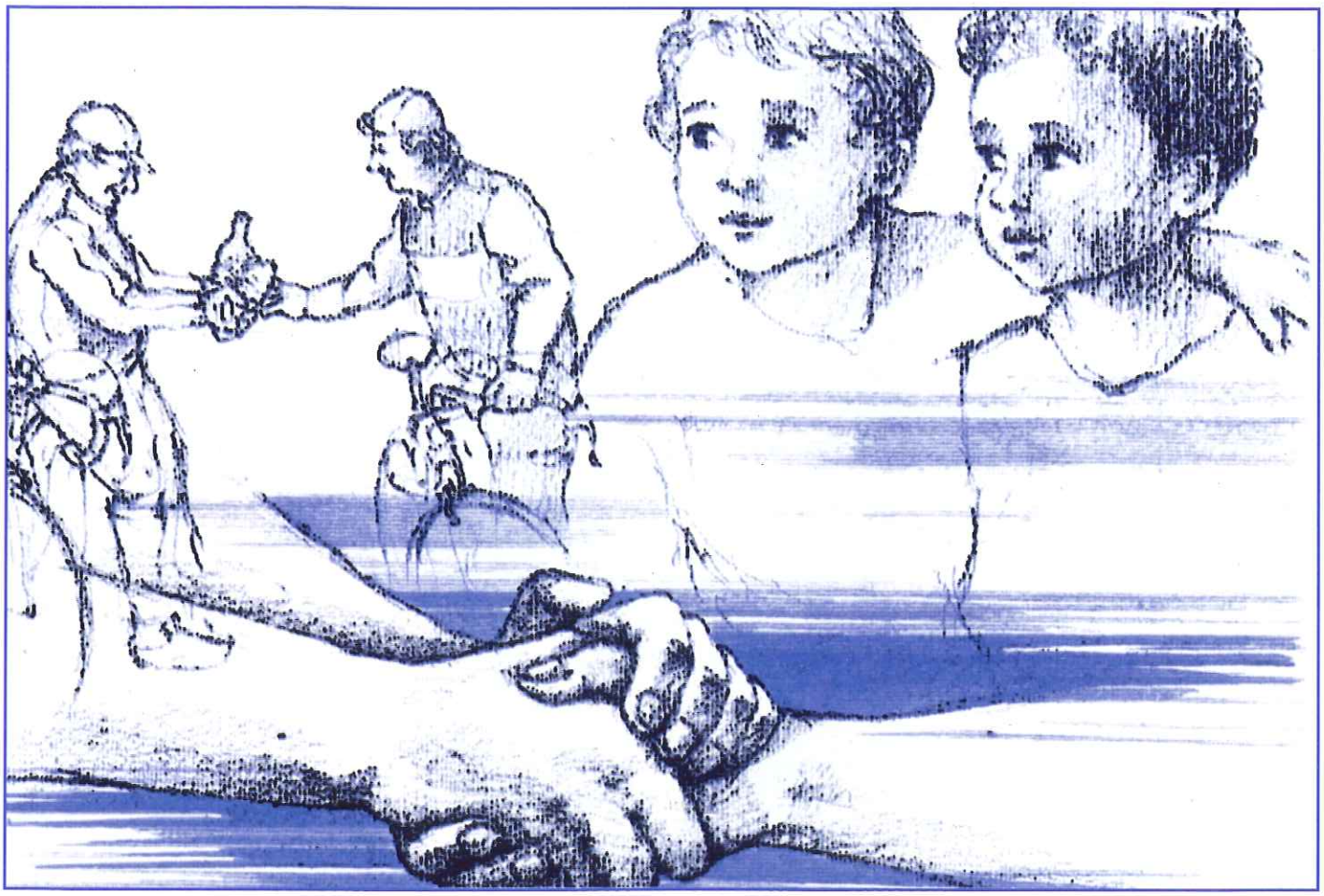
VALUTAZIONE PSICOSESSUALE DEL PAZIENTE con neoplasia ipofisaria secernente prolattina

L'attività sessuale maschile è regolata da fattori neurogeni, ormonali, emodinamici e, non ultimi, psicologici. Essi sono in costante equilibrio e continua omeostasi tra di loro e qualsiasi tipo di interferenza, endogena o esogena che sia, ne determina modificazioni a carico della normale "performance sessuale". Numerose evidenze sperimentali indicano che alcuni neurotrasmettitori (serotonina, dopamina, noradrenalina, GABA, acetilcolina) e neuropeptidi (LHRH, ACTH, MSH, ossitocina, VIP, peptidi oppioidi, neuropeptide Y, vasopressina) sembrerebbero essere coinvolti nel controllo del comportamento sessuale maschile. Circa il 70-80% dei pazienti portatori di adenoma ipofisario PRL secernente presenta modificazioni del comportamento sessuale (diminuzione della libido, impotenza, ecc.....). Le reali cause di tale condizione non sono state ancora ben individuate e proprio per tale motivo l'interesse dei ricercatori è andato aumentando nel tempo. Fisiologicamente la PRL, al contrario della maggior parte degli altri omoni, non agisce direttamente su una sola struttura bersaglio ma la sua azione è diretta a diversi tessuti. Tra i vari meccanismi risultano importanti gli effetti sul comportamento e sulla riproduzione. Per spiegare il possibiie ruolo della PRL sul controllo del comportamento sessuale maschile sia in condizioni fisiologiche che patologiche (iperprolattinemie), sono stati effettuati numerosi studi sia nell'animale che nell'uomo i quali sembrano dimostrare come la PRL possieda un duplice meccanismo d'azione, di tipo stimolatorio in condizioni fisiologiche e di tipo inibitorio in caso di iperprolattinemia. Clinicamente i pazienti maschi con iperprolattinemia presentano impotenza, diminuzione della libido, ginecomastia, galattorrea, oligozoospermia. In una casistica di 233 pazienti iperprolattinemici, il 60% dei pazienti di sesso maschile portatore di adenoma ipofisario presentavano impotenza. Ad ogni modo, se è vero che non tutti i pazienti impotenti sono iperprolattinemici, è altrettanto vero che la maggior parte dei pazienti con iperprolattinemia presenta riduzione della vis e della libido. Non sempre l'impotenza è la conseguenza di patologie endocrine; infatti la maggior parte dei casi vede una patogenesi psicogena. Numerose impotenze organiche sono la conseguenza di patologie vascolari, metaboliche, neurologiche, endocrine od anche di numerosi farmaci. Il paziente con adenoma ipofisario PRL secernente quando inizia il trattamento con farmaci dopaminergici (bromocriptina, cabergolina), oltre alla normalizzazione dei livelli di PRL, presenta un miglioramento dell'attività sesusale. Da questa semplice evidenza si deduce che la dopamina (DA) e la stessa PRL sembrerebbero giocare un ruolo fondamentale nel controllo dell'attività sessuale maschile. I farmaci dopaminergici hanno un'azione di tipo stimolatorio sul comportamento sessuale a differenza degli antagonisti che sembrerebbero inibirlo. In tutto questo la PRL, invece, possiede un duplice meccanismo; nel maschio sembrerebbe agire direttamente a livello ipotalamico sul controllo della secrezione delle gonadotropine (FSH, LH) attraverso il controllo della pulsatilità dell'LHRH, modificando il meccanismo di feedback positivo svolto dagli steroidi sessuali, mentre a perifericamente agirebbe a livello testicolare sia sulla steroidogenesi che sulla spermatogenesi. Probabilmente l'inibizione della trasmissione dopaminergica è alla base dell'iperprolattinemia e dell'impotenza stessa. In effetti neuroni dopaminergici sono stati ritrovati ubiquitariamente nel corpo umano e conseguentemente i buoni risultati ottenuti con la somministrazione dei farmaci dopaminergici può essere la conseguenza sia della normalizzazione della PRL ma principalmente all'azione diretta che tali farmaci hanno sulla trasmissione dopaminergica a livello centrale e periferico coinvolta nel comportamento sessuale. E' interessante notare che il miglioramento del comportamento sessuale dei pazienti portatori di adenoma ipofisario GH secernente trattati con farmaci dopaminergici è indipendente dai livelli di PRL presenti prima del trattamento. In presenza di una diagnosi di adenoma PRL secernente, è fondamentale valutare lo stato psicologico del paziente mediante la somministrazione di tests specifici come come lo STAI (X-I, X-2), valutante l'ansia di stato e di tratto, e il test MMPI, valutante la personalità in modo globale; la valutazione del comportamento sessuale può essere effettuata sulla base delle risposte ottenute compilando una scala specifica della vis e della libido che considera diverse condizioni proprie del comportamento sessuale maschile.

La presenza di alterazioni del comportamento sessuale tende a scomparire in seguito a trattamento con farmaci dopaminergici molto prima della reale normalizzazione dei livelli di PRL indicando un'azione diretta della DA. Nonostante ciò è possibile che anche lo stesso comportamento sessuale modificato possa interferire come meccanismo potenziante lo stato di ansia e di depressione che amplifica sicuramente l'impotenza stessa. Questa viene vissuta come evento stressante che a seconda della capacità di filtrazione e di modulazione propria dell'individuo determina modificazioni della risposta neurovegetativa e della risposta neuroendocrina che a loro volta vanno ulteriormente ad incidere sul comportamcnto sessuale stesso. Probabilmente ci troviamo davanti ad una pluricausalità dell'evento che vede nei meccanismi neuroendocrini e psicocomportamentali degli elementi fondamentali per l'insaturarsi di un circolo vizioso automantenentesi alla base delle alterazioni del comportamento sessuale nel paziente con adenoma ipofisario PRL secernente.

*Roberto Baldelli, Guido Tamburrano
*Servizio di Endocrinologia,
Polo Oncologico - Regina Elena,
Roma Endocrinologia,
Univ. di Roma "La Sapienza", Roma

Voci delle REGIONI



AMICIZIA

LA LOMBARDIA

L'ANIPI Regione Lombardia ha organizzati il suo primo Convegno dal titolo " Dalla parte del paziente", che si rivolge ai pazienti e alle loro famiglie. Lo scopo principale di tale iniziativa è di favorire e di diffondere una migliore conoscenza di quelle che sono le procedure diagnostiche, utili per poter seguire i pazienti in maniera efficace e poter monitorare nel tempo, sia le terapie praticate sulla loro patologia di base, sia sull'adeguatezza della terapia sostitutiva delle varie funzioni ipofisarie, eventualmente carenti.
Questo incontro potrà infine contribuire a chiarire meglio la possibilità di utilizzare quei farmaci che non fossero ancora facilmente disponibili in farmacia, ma ottenibili attraverso un fondo speciale regionale.

PROGRAMMA DEL CONVEGNO

Programma preliminare

Dalla parte del paziente

A cura della

Associazione Nazionale Italiana Patologie Ipofisarie (ANIPI)

1° INCONTRO LOMBARDO

5 Ottobre 2002

Aula Magna Ospedale Niguarda Milano

Azienda Ospedaliera

Ospedale Niguarda Ca' Granda

h 9.00:saluto del Direttore Generale (P. Caltagirone), del presidente ANIPI REG. LOMBARDIA (P. De Leo) e del Presidente ANIPI (L.Lasio)

h 9.30: Presentazione del programma (P.Loli)

h 9.40: F. Cavagnini
Le principali funzioni degli ormoni ipofisari: conseguenze dell'eccesso e della carenza

h10,15: B.Ambrosi e P.Loli
Casi Clinici presentati dai pazienti con
- M.di Cushing
- Acromegalia
- Ipopituitarismo

h11.00: Intervallo caffè

h11.15: P.Beck-Peccoz e G. Oppizzi
Il follow-up e la terapia sostituitiva della funzione: gonadica, tiroidea, surrenalica, antidiuretica, GH

h12.00: CapoSala:
Problemi pratici di gestione del paziente ipofisario

h 12.20: Direz.Gen.Sanità Regione Lombardia: Le attuali normative di esenzioni ticket: problemi aperti.

LA GIORNATA DEL VOLONTARIATO

Anche per il 2002, il comune di Bussero sta organizzando, per la prima o la seconda giornata di maggio, una manifestazione dedicata alla solidarietà, sponsorizzandola in proprio e invitando numerose associazioni no-profit a partecipare.
Noi dell'ANIPI coglieremo l'occasione e ci presenteremo al pubblico con uno stand ricco di materiale informativo.
Il motivo, che ci induce ad essere presenti, è legato ad uno degli obiettivi primari della nostra associazione, ossia informare il pubblico della nostra esistenza e del nostro operato.

Notizie

L'Associazione ANIPI Regione Lombardia si sta attivando, in questo periodo, per raccogliere informazioni circa la possibilità di avere una totale esenzione per invalidi riconosciuti dei farmaci indispensabili, ma non disponibili in Italia, (attualmente si possono comprare a prezzo pieno in Svizzera), per gli ammalati di DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO, patologia rara, alla quale la nostra associazione dedica molta attenzione. Per ulteriori informazioni contattare l'associazione ANIPI Regione Lombardia telefono 02-950391 16.

ECO MUTO
di Sergio Giuliani

Allora
ti cadde addosso
colpì travolse
fu come un eco muto
non lo conoscevi il "male"
e fosti solo.

Non avevi ora
un passo e
gli altri
rascorrevano.
Tu fermo
ad aspettar paura.

Ma non andaron tutti
oltr'orizzonte

S'accolse la città d'uomini

Un poco
Sorridesti
Non più solo,
ti capisti;
staccasti un tuo passo
e fosti, con l'ospite ingrato,
ancora socio di vita.

LA LIGURIA

Congresso 20 ottobre 2001

LA PREVENZIONE IN LIGURIA IN COLLABORAZIONE CON LA TOSCANA

La prevenzione in Liguria continua quest'anno in collaborazione con la Toscana. Le ANIPI Liguria e Toscana promuovono, dunque, un incontro di aggiornamento per i medici di famiglia, nell'ambito del programma per la prevenzione delle patologie ipofisarie.

Associazione Nazionale Italiana Patologie Ipofisarie
Regione Liguria e Regione Toscana – ONLUS
Ordine dei Medici - Provincia di La Spezia
DiSEM Cattedra di Endocrinologia - Università di Genova
Dipartimento di Endocrinologia - Università di Pisa

9 Novembre 2002 - Sala Ordine dei Medici di La Spezia - INCONTRO

"La diagnosi e la cura delle malattie ipofisarie: il paziente, il medico di base, i medici specialisti"

Ingresso aperto a medici e pazienti - Consegna questionari a medici e pazienti

BOZZA DI PROGRAMMA

Ore 09:00 Saluto di benvenuto del Presidente degli Ordini dei Medici di La Spezia, del Presidente Liguria L. Lasio e del Presidente Toscana F. Rulli

Ore 09:15 Prima Parte: La diagnosi precoce è la migliore prevenzione delle malattie ipofisarie

Ore 9:30 Dati clinici di sospetto per una patologia ipofisaria

Ore 9:50 Dati di laboratorio di sospetto per una patologia ipofisaria

Ore 10:10 Indagini strumentali quando e come

Ore 10:30 Discussione generale

Ore 10:00 Coffee break

Ore 11:15 Seconda Parte: Il trattamento adeguato è la migliore risposta alla malattia

Ore 11:30 Trattamento degli adenomi secernenti e non secernenti

Ore 11:50 Trattamento chirurgico degli adenomi ipofisari

Ore 12:10 Trattamento dell'ipopituitarismo

Ore 12.30 Discussione generale

Ore 13:00 Conclusione, compilazione e consegna dei questionari.

IN LIGURIA CONTINUANO GLI INCONTRI MEDICI E PAZIENTI

Reduci dalla buona riuscita del primo incontro
tenutosi presso l'Ospedale S.Martino di Genova,
riproponiamo il 19.10.2002 presso l'Ospedale Galliera, sempre a Genova

IL CONGRESSO ANIPI - Regione Liguria
Ospedale Galliera - Genova

Data: sabato 19 Ottobre 02
JOLLY HOTELS - GENOVA

PROGRAMMA:

ore 9:00: Presentazione Attivita' della Associazione

(Presidente ANIPI Dr. Luisa Lasio)

ore 9:30: Premesse fisiopatologiche e quadri di malattia:

IPOPITUITARISMO E MACROADENOMI IPOFISARI NON-SECERNENTI

Prof. Mario Marugo

ore 10:00: ACROMEGALIA ADENOMI PROLATTINO-SECERNENTI

Dr. Donatella Bernasconi

ore 10:30: MORBO di CUSHING DIABETE INSIPIDO

Dr. Patrizia Del Monte

ore 11:00: Caffe'

ore 11:20: RUOLO DELLA NEURORADIOLOGIA *Dr. Giuseppe Macchia*

ore 11. 40: RUOLO della NEUROCHIRURGIA *Prof. G.C. Andreoli*

ore 12:00: DISCUSSIONE GENERALE

con i PAZIENTI ed i MEDICI di BASE

ore 13:00: Conclusione

S. Martino. Congresso del 20 ottobre 2001

Il venti di ottobre 2001 si è svolto nell'aula A dei Dipartimenti di Medicina Interna dell'Università , alla presenza di un folto pubblico attento e partecipe, un incontro rivolto ai pazienti.

Nel corso dell'incontro sono state esaminate le differenti patologie ipofisarie, le loro cause e i loro effetti.

Le patologie ipofisarie sono legate in genere all'insorgere di tumori benigni che possono restare asintomatici per lungo tempo o comunque presentare sintomi non riconducibili alla reale patologia; in alcuni casi, quali acromegalia, morbo di Cushing e prolattinoma, producono una quantità eccessiva di ormoni, determinando un quadro clinico caratteristico, altre volte non producono ormoni e sono detti non-funzionanti. In tutti i casi possono causare sintomi dovuti a compressione di organi e tessuti vicini, come cefalea e disturbi visivi. Una carente produzione di ormoni ipofisari, condizione definita come ipopituitarismo, può essere dovuta sia a una massa occupante spazio nelle vicinanze dell'ipofisi sia ad

anomalie congenite dell'area ipotalamo/ipofisaria. La carenza di ormoni ipofisari, può causare una sintomatologia complessa, legata alle specifiche funzioni dell'ormone interessato, e più generalmente caratterizzata da un rallentamento globale dell'attività fisico-psichica.

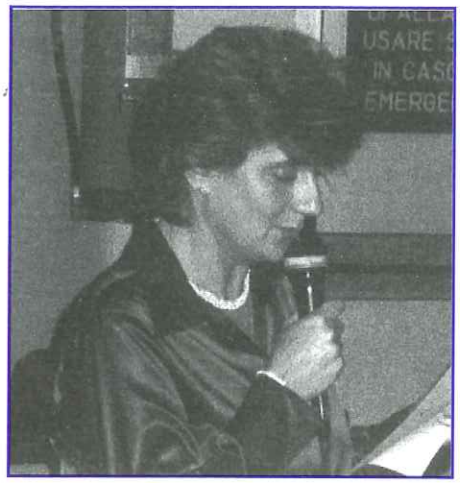
Il programma dell'incontro ANIPI prevedeva l'intervento contemporaneo di medici e pazienti, che è stato molto importante per la reciproca conoscenza

Per il medico specialista un incontro come questo può servire ad aumentare la conoscenza e l'attenzione sugli aspetti psicologici del paziente, con la possibilità di trasmettere questa conoscenza ai medici di famiglia. I pazienti hanno avuto l'occasione di ascoltare e comprendere non solo la spiegazione clinica della loro patologia, descritta con concetti e parole più semplici possibili, ma anche le sofferenze fisiche, le precedenti esperienze, gli aspetti psicologici di altri pazienti che, come loro, sono intervenuti raccontandosi e raccontando ciò che non compare sui testi di medicina.

Per il paziente che ascolta l'effetto principale è riconoscere se stesso nella persona che condivide le proprie esperienze; questo può aiutare ad abbattere il muro invisibile costituito di riservatezza e vergogna, che non gli permette di descrivere compiutamente e pubblicamente i suoi sintomi.

Inoltre in questo modo il paziente che ascolta non vede se stesso come l'unico malato affetto dalla patologia descritta, al contrario sente la solidarietà degli altri.

Il paziente che espone il suo caso, oltre a beneficiare degli interventi degli altri, può sentirsi utile nel



Cesira Bertoni

comunicare agli altri le proprie esperienze e soprattutto gli errori di cui è stato oggetto, in modo che questo possa non ripetersi più.

Per il paziente è molto importante essere l'oggetto della solidarietà degli altri, siano questi medici, altri pazienti o le Istituzioni; soprattutto in questa direzione era stato previsto l'intervento dell'Assessore alla Sanità della Regione Liguria. Purtroppo ciò che è mancato per il completo successo dell'incontro, è stata questa presenza e l'informazione che ne avrebbe potuto derivare.

Ho partecipato all'incontro come paziente che espone il caso; le valutazioni espresse in precedenza sono quanto ho ricavato personalmente da questa partecipazione, sia come paziente che si racconta sia come paziente che ascolta le esperienze di altri. A questo posso aggiungere che ho trovato molto bello l'essere avvicinata nella sala lo stesso giorno e per strada nei giorni successivi da altre persone affette dalla stessa patologia, aver condiviso con loro i vantaggi sull'impiego e la tollerabilità dei farmaci che ciascuno di noi assume, aver provato per loro solidarietà ed affetto.

Conoscere queste e tutte le altre persone, conoscere i casi da cui gli altri sono affetti mi è stato molto utile, così come credo lo possa essere per chiunque riesca a trovare altre persone che comprendono i tuoi problemi, la tua sofferenza, fisica e psicologica.

Ritengo perciò che questo genere di incontri sia molto positivo e positivo sia il ruolo dell'Associazione ANIPI, nel porsi come utile interfaccia tra il mondo della clinica ed il mondo del malato, per farlo uscire dall'isolamento, per infondergli coraggio, per ricevere aiuto e solidarietà vicendevoli.

Cesira Bertoni

Prof. Francensco Minuto
Coordinatore del Congresso

Attività dell'Associazione

In data 16.07.2001, con delibera n. 769 dello stesso giorno, la Regione Toscana ufficializzava il Forum delle Malattie rare, in cui l'ANIPI Toscana è ufficialmente inserita. Tale Forum delle Associazioni ha lo scopo di promuovere, a livello regionale e nazionale, azioni tese al miglioramento di percorsi mirati all'informazione, comunicazione, prevenzione, diagnosi e sorveglianza delle malattie rare. La decisione di ufficializzare il Forum è scaturita dopo aver tenuto conto della decisione del Parlamento Europeo n° 1295/1999/CE del 29 Aprile 1999, con la quale è stato adottato un programma in azione comunitaria sulle malattie rare nel quadro dell'azione della sanità pubblica ed approvato nel Piano Sanitario Regionale con delibera del Consiglio Regionale n° 41 del 1999.

Durante questi mesi, all'interno del Forum si sono costituite 8 commissioni di lavoro, che periodicamente, si rapportano con la presidenza attraverso i referenti. Il Forum si rapporta altresì con gli organi istituzionali della Regione Toscana. l'ANIPI, nella persona del Presidente regionale Rulli Franco, è il referente della commissione C (Commissione Permanente Regionale per le malattie rare) una delle commissioni più importanti del Forum.
Inoltre, sono stati presi contatti con la Fondazione Mayer (Una delle più importanti fondazioni della Toscana) al fine di inserire il Forum all'interno di tale organizzazione. La Fondazione ha dato parere favorevole e al Forum verranno assegnati spazi per le attività nonché attrezzature informatiche e telematiche. Attualmente il Forum è costituito da quarantadue associazioni, ma si auspica di coinvolgerne ancora molte.

Un Convegno, in cui saranno invitati medici di famiglia e pazienti, sarà organizzato per il prossimo mese di Dicembre a Firenze, presso l'auditorium della Facoltà di Medicina e Chirurgia di Firenze con programma ancora da definire, in dettaglio.(nel prossimo numero sarà dato il programma definitivo)

Il direttivo di questa associazione chiede a tutti gli iscritti e non iscritti un contatto per poter capire le esigenze, i problemi degli ammalati.

L'ANIPI Regione Toscana risponde all'esigenza dei pazienti affetti da Diabete Insipido, che si pongono molte domande, e fra queste, ne abbiamo scelto una, chiedendo al medico di rispondere. Gentilmente il dr. Corona ci ha inviato il seguente articolo.

DIABETE INSIPIDO: possibili ripercussione sui figli.

Dr. G. Corona
U.O di Andrologia Dipartimento di Fisiopatologia Clinica, Università degli Studi di Firenze

Il diabete insipido (DI) è una rara malattia causata da una ridotta produzione o alterata azione di un ormone, chiamato ADH rilasciato in circolo dalla parte posteriore dell'ipofisi, piccola ghiandola posta alla base del cervello vera e propria centralina coordinatrice di tutte le ghiandole endocrine.
Questo ormone agisce a livello renale facendo risparmiare acqua, pertanto una sua deficienza determina un aumento del volume urinario con necessità di urinare e conseguentemente di bere spesso oltre 5-6 litri di acqua e più al giorno.

Congresso per i malati svoltosi a Firenze

Dr. G. Corona

In base alle cause è possibile distinguere due forme di DI:
DI centrale causato da un ridotta produzione di ADH
DI nefrogenico indotto da una alterata azione renale di ADH.
Sia per le forme centrali sia per quelle nefrogeniche sono descritte forme familiari ossia, con possibilità di trasmissione della patologia da genitore a figlio. In particolare circa il 5-6 % delle forme centrali e il 10% delle forme renali di DI rientrano in tale categoria. Si tratta di malattie genetiche legate ad un danno che riguarda uno dei geni coinvolti nella regolazione dell'ADH.
I geni rappresentano le unità funzionali (gli architetti) del nostro organismo, sono la sede di deposito delle informazioni di come devono essere assemblate le proteine che costituiscono le unità strutturali (i mattoni) delle cellule che formano il corpo umano. All'interno delle cellule i geni si trovano collocati in strutture definite cromosomi con funzione di supporto e regolazione.
Nell'uomo sono presenti 23 coppie di cromosomi (46 in tutto) che derivano per il 50% dalla madre e per il 50% dal padre. Ciascun carattere infatti, dal colore degli occhi alla forma della molecola di ADH, è il prodotto della azione intergrata di due geni omologhi (che portano informazioni analoghe) l'uno materno e l'altro paterno, ossia gli architetti prima di decidere come costruire le proteine si consultano tra loro. I soggetti di sesso maschile e quelli di sesso femminile differiscono per una coppia di cromosomi definiti cromosomi sessuali X e Y contenenti le informazioni per lo sviluppo in senso maschile o femminile. In particolare la presenza del cromosoma Y induce uno sviluppo maschile (XY) viceversa la sua assenza in senso femminile (XX).
Le forme centrali familiari di DI presentano un esordio subacuto con insorgenza della sintomatologia, in genere dopo il primo anno di vita (1,4 anni in media) e nella maggior parte dei casi si trasmettono da genitore a figlio con una modalità autosomica dominante (è sufficiente la alterazione di una delle due coppie di geni omologhi).
Ciò significa che il gene implicato è collocato su una delle 22 coppie di cromosomi non sessuali (autosomi), in particolare il 20, e che un soggetto affetto ha il 50% di probabilità di trasmettere la malattia al proprio figlio indipendentemente dal sesso di quest'ultimo.
Il DI nefrogenico familiare presenta invece un esordio molto più brusco. Nei primi giorni di vita compare infatti un aumento della diuresi che se non precocemente riconosciuto e adeguatamente trattato può comportare gravi ripercussioni sul sistema nervoso (ritardo mentale disturbi della motilità) legati alla disidratazione.
Nella maggior parte dei casi (95%) tali forme sono causate da alterazioni che riguardano il cromosoma X. In questo caso, le donne sono in genere asintomatiche, ossia portatrici sane della malattia (l'altro cromosoma X è in grado di supplire alla alterazione) mentre i soggetti di sesso maschile sono tutti malati. Il portatore sano (mamma) ha il 25 % di possibilità di dare alla luce un figlio maschio malato.
Nel 5% dei casi le forme familiari di diabete insipido nefrogenico sono invece legate alla alterazione di un gene collocato sul cromosoma 12 con modalità di trasmissione autosomica recessiva (è necessaria la alterazione di tutte e due le coppie di geni omologhi) e probabilità del 25 % di trasmettere la malattia al figlio.
In conclusione possiamo comunque affermare che pur essendo descritte forme a trasmissione familiare di DI queste rappresentano comunque una quota minoritaria in genere ad esordio precoce (primi anni di vita).
La possibilità di trasmettere la malattia al figlio è quindi molto bassa; occorre comunque rivolgersi a specialisti qualificati in grado di seguire nel tempo pazienti affetti da DI e di escludere o meno eventuali forme familiari dando al paziente le informazioni necessarie su un possibile rischio di trasmissibilità della patologia al proprio figlio.

Il Presidente Zaccagnini e il prof. Minuto

L'Anipi Regione Piemonte ha mantenuto anche per il 2002 un programma di attività rivolte ai pazienti, tendente a privilegiare la divulgazione di informazioni e di conoscenze. La via percorsa è sempre quella felicemente sperimentata degli incontri-convegno, i quali permettono una comunicazione incrociata fra medici e pazienti e fra pazienti medesimi. Nel 2001 gli incontri sono stati nove e ne abbiamo parlato ampiamente nel numero precedente, descrivendone gli argomenti e le modalità di svolgimento. Il primo incontro del 2002 apporta qualche novità importante: in primo luogo, abbiamo voluto che anche altri Centri fuori Torino fossero coinvolti nel nostro lavoro, e infatti, a Cuneo ci è stata offerta ospitalità; in secondo luogo, l'argomento rappresenta una novità ed è di non facile trattazione. Esso riguarda, infatti, il periodo della preadolescenza, ossia il trattamento del paziente che vive l'età tra l'infanzia e l'età adulta ed è affetto da una patologia rara.

Il decimo Congresso si è svolto a Cuneo il 5 aprile del 2002 alle ore 17,30 ed ha visto l'alternarsi di numerosi medici, i quali hanno relazionato e discusso fra di loro sull'età ideale per il passaggio del preadolescente dal pediatra al medico per gli adulti. L'età ideale sembra essere stata identificata nei diciotto anni, come ha confermato anche il prof. De Sanctis, ospite gradito al Congresso.

Il paziente di diciotto anni, in linea di massima, deve essere reso consapevole della propria condizione e responsabilizzato ad assumere autonomamente la terapia necessaria. Ma il passo può non essere così semplice, per cui i medici pediatri, i medici per gli adulti e la famiglia devono collaborare alla realizzazione di un programma idoneo, affinché il passaggio comporti per il ragazzo meno traumi possibili.

Ai nostri congressi non manca mai la voce dei pazienti e, a Cuneo, tale voce è rappresentata dalla Sig.ra Francesca Ruatto, referente ANIPI Piemonte, la quale ha focalizzato il problema, forte anche della propria esperienza di madre, raccontando le paure e le incertezze provate dai genitori nel gestire un bambino affetto da una malattia rara, quale è una patologia ipofisaria.

La signora ha ricordato ai medici quanto sia necessario un dialogo continuo fra personale sanitario e genitori, soprattutto per tranquillizzare questi ultimi, i quali, spesso, trasmettono inconsapevolmente le loro ansie per il futuro ai propri figli, rendendoli ulteriormente insicuri.

Il Congresso si è concluso con alcune considerazioni della Dr.ssa Enrica Ciccarelli, che ha sottolineato anche l'importanza dell'Associazione per completare un lavoro di gruppo indispensabile, soprattutto nel momento del passaggio dall'infanzia all'età adulta. La dr.ssa ha inoltre posto in evidenza la parola "insieme", più volte pronunciata durante il Congresso, che si pone come parola di speranza e di forza.

Pubblichiamo di seguito, un articolo scritto dalla Sig.ra Maria Antonietta Ricci, letto durante il Congresso, la quale ben delinea le difficoltà del passaggio dall'ospedale pedriatico all'ospedale per adulti, e non soltanto per i pazienti, ma anche per gli operatori sanitari.

PASSAGGIO DALL'OSPEDALE PEDIATRICO ALL'OSPEDALE PER ADULTI

Non esistono normative specifiche che regolano il passaggio dei malati dall'ospedale pediatrico all'ospedale per adulti. Nel 1978 quando nasce la legge di istituzione del Servizio Sanitario Nazionale vengono garantite le cure sanitarie, compreso quelle ospedaliere a tutte le persone malate, senza limiti di durata e senza alcun tipo di discriminazione.

In seguito alla realizzazione degli ospedali specializzati si creano delle suddivisioni nelle categorie di malati che certamente ne migliorano la qualità, l'assistenza e la cura, ma che creano qualche difficoltà e contraddizione nella gestione di casi particolari, come ad esempio nel caso di malati rari, cronici ed egli insufficienti mentali.

Le malattie vengono definite rare dalla Commissione della Comunità Europea quando hanno una prevalenza inferiore a 5 su 10.000 nell'insieme della popolazione comunitaria. Esistono numerose malattie la cui caratteristica principale è costituita da una bassa prevalenza nella popolazione, cui spesso si associa una difficoltà nell'ottenere sia una rapida e corretta diagnosi sia un'adeguata terapia.

Purtroppo il numero limitato dei casi comporta scarsi investimenti nella ricerca da parte dell'industria farmaceutica e per tali motivi le malattie rare restano orfane di farmaci e quindi dell'utilizzazione terapeutica, ma restano anche orfane dei medici ospedalieri che hanno poco interesse

a studiare malattie che cureranno con difficoltà o addirittura non potranno curare. Per tali ragioni, i pazienti affetti da malattia rara, nella maggior parte dei casi, restano in carico ai medici degli ospedali pediatrici, che li continuano a curare fino all'età adulta. Questa situazione, alle volte crea delle difficoltà a causa delle differenti esigenze di persone con età diversa ma soprattutto non facilità una diffusione di conoscenze e informazioni importanti anche a livello socio sanitario.
Tale limitazione era già stata evidenziata nel 1999 a Taormina, in occasione del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica, dove i rappresentanti delle associazioni avevano chiesto e sollecitato il passaggio dei malati adulti dall'endocrinologia pediatrica a quella adulta. Si riteneva importante che questo cambiamento fosse accompagnato e sostento dai medici pediatri che fino ad allora avevano assistito il paziente nella cura della malattia proprio per non perdere completamente il lavoro svolto fino a quel momento.
Questo problema è molto sentito da chi è affetto da una malattia cronica e ha necessità di cure mediche per tutta la vita.
In Inghilterra sembra abbiano trovato la soluzione inserendo il paziente in una fascia intermedia e transitoria, tra l'età pediatrica e l'età adulta. In questo modo e continuando a mantenere i contatti precedenti, hanno ottenuto un passaggio meno traumatico.
Altro grave e importante problema riguarda l'assistenza giornaliera degli handicappati psichici.
Anche in questo caso esistono delle gravi mancanze del Servizio Sanitario Nazionale, che demanda alla famiglia ogni tipo di intervento, escluso certamente quello sanitario. La sorveglianza, l'assistenza, il controllo a tutto quanto serve al paziente viene sostenuto dalla famiglia che, alle volte, o per ragioni di salute o di lavoro ha parecchie difficoltà ad effettuare l'assistenza.
E' importante far presente che questi pazienti, se insufficienti mentali, pur avendo un'età anagrafica adulta hanno necessità di protezione e di attenzione come i piccoli malati e gli ospedali per adulti, in alcuni casi poco si addicono.
E' necessario quindi che, in presenza di questi casi, la sanità prenda una posizione chiara che comprende un percorso di interventi mirato all'assistenza e alla cura completa del paziente psichico o dell'insufficiente mentale.
Non si può far finta che queste persone non esistano, chiudendo soltanto gli occhi per non vedere e lasciando come sempre isolate e sole le famiglie. Bisogna studiare e programmare un piano di interventi completi.
Maria Antonietta Ricci
Presidente Associazione Prader Willi – Tell. 011 9845693

L'Associazione spesso desta entusiasmi che vengono manifestati dai pazienti con modalità diverse.
La Sig.ra Michela Scabbio ci ha inviato lo scritto che pubblichiamo di seguito.
Si tratta di un articolo ricco di speranza per il futuro e di sostegno psicologico per il presente.

M. Antonietta Ricci
Presidente Associazione
Prader Willi Piemonte

L'ENTUSIASMO E LA GIOIA DI MICHELA PER LA SUA ELEZIONE NEL COMITATO DIRETTIVO A.N.I.P.I.

Ricorderò a questa, perché in questo giorno sono entrata a tutti gli effetti a far parte del "COMITATO DIRETTIVO A.N.I.P.I.", l'associazione di volontariato che aiuta le persone affette da patologie ipofisarie.

Il mio compito è proprio quello di assisterle nei momenti più bui, quando la loro fiducia viene meno, quando il loro dolore è talmente forte da non riuscire a dominarlo, quando non riescono ad accettare la terapia sostitutiva ormonale, o d'essere sottoposti ad intervento chirurgico, oppure a terapia radioterapia.

Ho deciso tempo fa che avrei cercato di aiutare gli altri perché tutto questo poteva in qualche modo aiutare me stessa, e ci sono riuscita.
Quando mi ammalai, improvvisamente mi sentii sola, senza scampo, ma un giorno mi sono svegliata ed ho capito che potevo farcela ed è stato proprio così.

Ho scoperto di possedere una forza di volontà che non credevo esistesse in me, e quando ne sono venuta a conoscenza ho giurato a me stessa che avrei cercato in ogni modo possibile di infondere fiducia per sconfiggere la malattia, o quanto meno di aiutare ad affrontare al meglio le difficoltà derivanti dalla patologia anche agli altri, e non avrei mai permesso a nessuno di sentirsi inferiore, perché chi è malato non è un'entità a sé, ma un essere umano a tutti gli effetti con dei diritti da rispettare.

Nessuno deve sentirsi abbandonato, o alienarsi solo perché ha subito un intervento, oppure si sottopone ad una qualsiasi terapia.

E' importante far comprendere, che proprio questa emarginazione cui i malati tendono far propria: è ingiusta!!!

Perché adagiarsi su una situazione che può essere migliorata, può non compromettere in alcun modo il proseguo della vita, ma trarne un incentivo in più per andare avanti?

Essere un modello per gli altri!!! Questo è veramente importante, perché per ciascuna vita che riuscirò a risollevare, otterrò più d'ogni compenso materiale che potrei ricevere da una vincita al totocalcio: la ricompensa morale per la riconquista della vita.

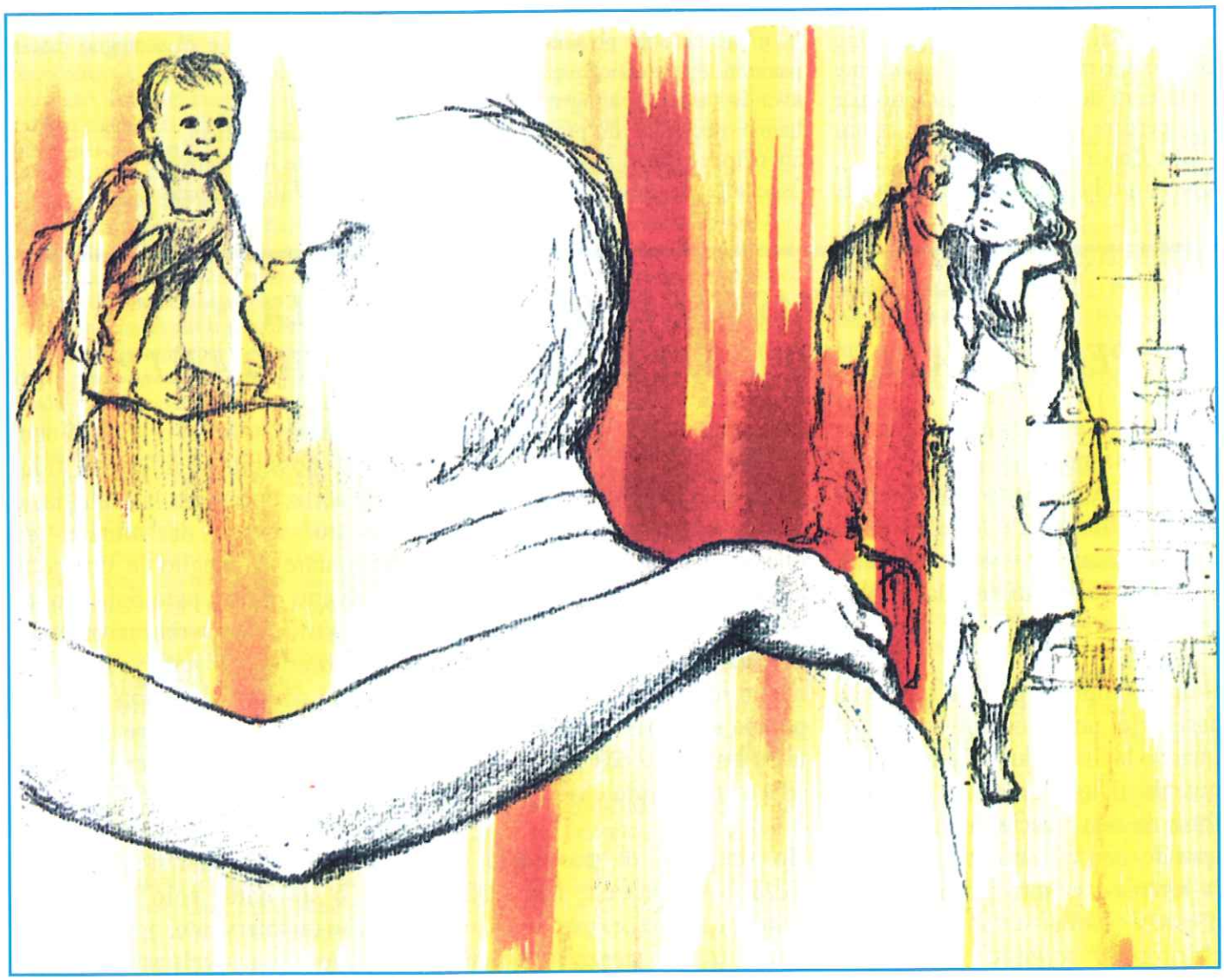
Tutti quanti insieme dobbiamo prendere coscienza del fatto che la vita è unica e infinitamente preziosa e mai e poi mai la si deve abbandonare, e men che meno perché qualcosa a nostro parere è andato storto, ma ricordiamo tutti quanti insieme che curandoci ritorneremo a splendere e la vita ce ne sarà grata per sempre.

Ho incontrato alla riunione per la prima volta Cristina, una ragazza di 18 anni. Anch'essa ha subito l'intervento chirurgico ed anch'essa si sottopone a terapia ormonale sostitutiva. Mi ha fatto una tenerezza incredibile, purtroppo la disinformazione l'ha portata a credere che le medicine che sta assumendo danneggino in qualche modo la sua figura.

Le ho parlato e dopo averle detto che anch'io prendo il suo stesso tipo di medi-cinali si è rassicurata moltissimo.
L'ho rivista sorridere, e con la mia estrema gioia ho potuto avvertire i primi bagliori di speranza trasmessi dal suo cuore al suo meraviglioso e dolcissimo viso.

Spero con tutta me stessa di poterla rivedere e sentirle dire che non abbandonerà il proposito primario: **GUARIRE**.
Dedico la mia elezione a Cristina e a tutti coloro che ripongono in me la loro fiducia nel mio operato.
NON VI DELUDERO' !!!

GRAZIE
Vostra ***Michela***



AMORE

LA SARDEGNA

L'ANIPI Regione Sardegna, in seguito alle dimensioni presentate dal presidente in carica Antonello Secci, ha riunito la propria Assemblea ed ha nominato la Sig.ra Daniela Cacciuto quale nuovo presidente.

L'Associazione saluta e ringrazia Antonello per la sua disponibilità e per lo spiccato senso dell'amicizia dimostrato con tutti i colleghi nei tre anni di collaborazione. Non perderemo Antonello, naturalmente, in primo luogo, perché continuerà ad occuparsi dell'ANIPI, in secondo luogo, perché andremo (a turno) a trovarlo in Sardegna e il cuore sardo, che batte in lui, non ci farà mancare la sua ospitalità.

Antonello non dimentica mai il verso di Camillo Sbarbaro, poeta ligure: "Tutto il mondo ha bisogno d'amicizia", che fissa come motto gli ideali perseguiti dalla nostra Associazione. E accanto all'amicizia per gli uomini, egli coltiva anche un grande amore per la natura e la propria terra, alla cura delle quali, dedica molto del suo tempo libero.

A Daniela diamo il benvenuto nella nostra organizzazione e le offriamo tutta la collaborazione necessaria per organizzare l'ANIPI sarda.

Daniela è entusiasta, desidera stimolare la generosità, insita nel carattere dei sardi, per creare un'Associazione che sia utile ai pazienti.

Nell'isola i malati di patologie ipofisarie sono nume-rosi, ma spesso non sanno a chi rivolgersi per ottenere informazioni e aiuto, e "volano" in "continente" per cercare sostegno, creandosi disagio e spese aggiuntiva.

Mi auguro che i Centri di Endocrinologia di Cagliari e di Sassari rimangano coinvolti dall'entusiasmo di Daniela e inizino con l'Associazione una proficua collaborazione.

ALLEGRIA

L'EMILIA ROMAGNA

Alcuni pazienti affetti da patologia ipofisaria, seguiti presso l'Unità Operativa di Endocrinologia del l'ospedale di Bentivoglio-Bologna, hanno deciso di costituire l'associazione emiliano-romagnola per le patologie ipofisarie.

I pazienti, il dottor Meringolo e il dottor Bianchi dell'ospedale di Bentivoglio si sono attivati : sono state necessarie alcune riunioni preliminari per definire le finalità dell'associazione e le sue modalità operative, varie telefonate per contattare le persone disponibili, ma finalmente anche l'Emilia Romagna ha nel campo del volontariato il suo gruppo A.N.I.P.I. Il giorno 9/02/02, presso la sede di Rimini, Via Angherà, 14 si è riunita l'assemblea dei soci che hanno fondato l'Associazione emiliano-romagnola e che hanno eletto il Comitato Direttivo nelle persone: Urbinati Valeria, Presidente; Mazzanti Franco, Vice-presidente; Galignani Daniele, Segretario.

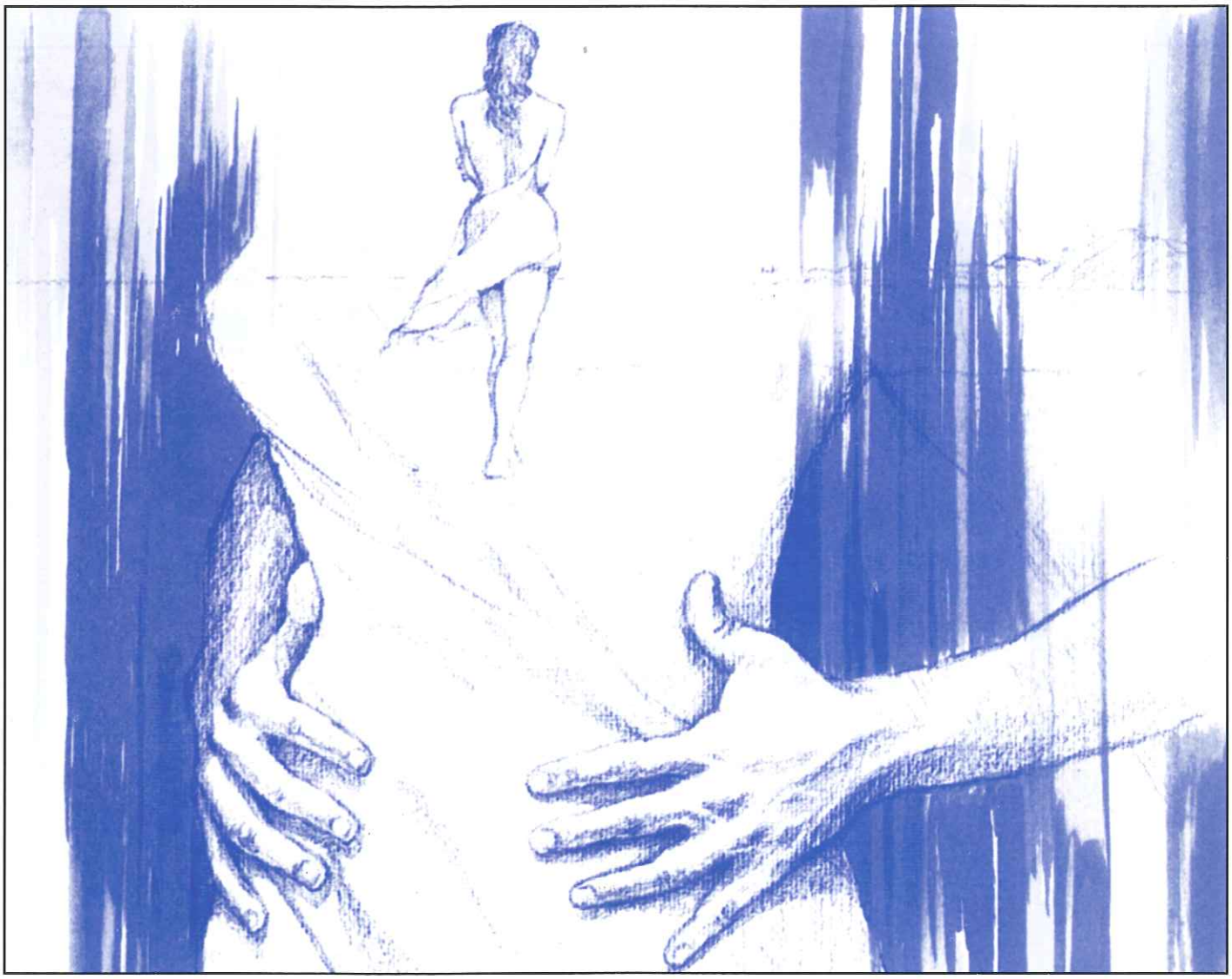
Il dott. Meringolo, responsabile dell'Unità Operativa dell'ospedale di Bentivoglio-Azieda Bologna Nord, ed il suo collega dott. Bianchi si sono resi disponibiliper fornire la consulenza tecnico-scientifica alla nuova associazione.

Gli aderenti, anche se ancora in numero limitato, non si sono fatti spaventare da alcune iniziali lungaggini burocratiche e ,oltre alla necessaria campagna di raccolta di nuove adesioni , si sono dati come impegni prossimi:

-la preparazione di un libretto divulgativo sulle malattie ipofisarie, da inviare gratuitamente a tutti gli associati;

-la realizzazione di un primo congresso A.N.I.P.I. Regione Emilia Romagna "Dalla parte del paziente" da svolgersi in autunno presso l'Azienda Bologna Nord, Ospedale di Bentivoglio Naturalmente la nuova Associazione farà parte di quella nazionale, già costituita, e attiverà contatti con le Associazioni regionali esistenti o in via di costituzione. Auguriamo un buon lavoro a tutti.

La Presidente Valeria Urbinati



PASSIONE

Si ringraziano

Human Growth Hormone

HypØCCS
THE QUEST FOR A BETTER UNDERSTANDING OF PITUITARY DISEASE

Lilly
Answers That Matter.

Lilly GeNeSIS
Next step for growth

IPSEN

NOVARTIS

PHARMACIA

I disegni di Massimo Ricci sono gentilmente concessi dalla Cantina Sociale Cooperativa di Mombaruzzo (AT)

"PATOLOGIA IPOFISARIA" - Perdiodico di informazione a cura dell'ANIPI - ONLUS
Direttore responsabile: Luigi Gasparotto; ***Capi redattori:*** Luisa Lasio e Sergio Giuliani
Presidente: Luisa Lasio - Tel. 347 14 84 168; ***Segreteria:*** via Paleopaca, 16/3B - 17100 Savona - C.P. 394
Tel. 019 85 42 67 - www.anipi.org - presidente@anipi.org - C/C Postale n. 41380148 - Cod. Fisc. 94060580266

I.E.E. Editoriale Europea - C.P. 236 - 17100 Savona
Realizzazione e stampa: Alma Tipografica srl - Villanova M.vì (CN) - 0174 69 83 35 - alma.grafici@mtrade.com

"I gesti più semplici richiedono alta tecnologia"

novo nordisk