

A.Fa.D.O.C. onlus è l'associazione italiana che riunisce le famiglie di pazienti, prevalentemente bambini e ragazzi, in terapia con l'ormone della crescita per patologie croniche e rare come il deficit dell'ormone della crescita (= nanismo ipofisario/deficit di GH), panipopituitarismo, sindrome di Turner, insufficienza renale cronica, SGA, ecc.

A.Fa.D.O.C. sostiene moralmente e psicologicamente le famiglie e i pazienti, aiutandoli a superare l'impatto emotivo della conoscenza della diagnosi e accompagnandoli durante tutto il percorso della terapia, che in alcuni casi può durare tutta la vita.

Ancora oggi, **a volte**, la rarità di queste patologie è motivo di diagnosi errate o tardive, **spesso è causa di disagio psicologico, per cui richiede sempre** una maggiore conoscenza e cura anche da parte dei medici.

Scopo primario dell'associazione è dare informazioni adeguate ed aggiornate ai genitori, ai pazienti e a tutti quei professionisti che sono coinvolti nel campo della salute (*medici di base, ginecologi, paramedici, psicologi, operatori sanitari, ecc.*) e dell'educazione (*insegnanti, educatori, ecc.*).

Per conseguire questo obiettivo A.Fa.D.O.C. si avvale della consulenza di specialisti (endocrinologi pediatri e dell'adulto, ginecologi, psicologi e neuropsichiatri infantili, ecc.) con i quali organizza incontri e convegni.

A.Fa.D.O.C. è nata il 26 ottobre 1993, dal 1995 è iscritta al Registro delle Associazioni di Volontariato della Regione Veneto - n° VI0303 - ed è onlus di diritto. Dal 1997 è membro di EURORDIS, l'organizzazione europea per le Malattie Rare, e nel 1999 ha fondato con altre associazioni la Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO.

Dal 2013 è riconosciuta "amica" di Telethon.

ORMONE DELLA CRESCITA (GH)

L'ormone della crescita umano (hGH) prodotto dall'ipofisi, ghiandola endocrina posta all'interno del cranio e alla base del cervello, è costituito da una singola proteina di 191 aminoacidi, sintetizzata secondo un «codice genetico» situato nel cromosoma 17.

Quando si evidenzia un'insufficiente secrezione di hGH, mediante test diagnostici di tipo farmacologico, va eseguita la terapia sostitutiva con ormone della crescita per favorire nei bambini una crescita staturale normale.

L'utilizzo dell'ormone biologico rhGH, identico a quello naturale, ha permesso un ampliamento del suo uso terapeutico, per cui oltre che nell'ipopituitarismo primitivo o secondario a neoplasie, interventi chirurgici, traumi o infezioni, cioè nel deficit isolato di GH e nel deficit GH associato a carenze di altre tropine ipofisarie, può essere utilizzato anche in soggetti con situazioni atipiche (sindrome di Turner, insufficienza renale cronica, SGA, ecc.) con risultati positivi.

L'ormone della crescita attraverso la mediazione delle somatomedine GH-dipendenti, oltre a favorire la crescita staturale, influenza in maniera diretta o indiretta complesse funzioni biologiche. Esso stimola la proliferazione cellulare e, in maniera particolarmente evidente a livello scheletrico (osso e cartilagine) e a livello muscolare, esercita una intensa azione anabolizzante e modifica il metabolismo idrosalino, minerale, lipidico, glucidico, per cui esso non va considerato solo come «ormone della crescita» ma come un vero ormone somatotropo (attivo cioè su tutto il corpo) che agisce durante tutta la vita della persona e non solo durante l'infanzia.

DEFICIT DELL' ORMONE DELLA CRESCITA (O DEFICIT DI GH)

Il deficit di ormone della crescita (GH) è una condizione clinica causata dalla carenza patologica dell'ormone della crescita, caratterizzata da un ridotto accrescimento staturale nei bambini e da un aumento di grasso corporeo e una riduzione della massa muscolare nell'adulto. Il deficit di GH può presentarsi in forma assai variabile e il quadro clinico è condizionato dalla gravità del deficit ormonale, che può essere isolato o associato a quello di altri ormoni ipofisari, e dall'età di insorgenza. Questo deficit si manifesta in un bambino ogni 4.000 nuovi nati.

Un bambino con difetto di produzione di GH presenta una bassa statura significativa, un rallentamento della maturazione ossea e possibili alterazioni metaboliche quali l'ipoglicemia, la riduzione dello sviluppo muscolare e alterazioni del metabolismo lipidico.

PANIPOPITUITARISMO

Il panipopituitarismo è una condizione patologica determinata dalla insufficiente secrezione di tutti gli ormoni ipofisari, mentre l'ipopituitarismo parziale è determinato dalla carenza di uno o di alcuni di essi.

La carenza degli ormoni ipofisari causa una riduzione della normale funzionalità delle ghiandole endocrine periferiche: tiroide, surrene, gonadi (ovaie nelle femmine e testicoli nel maschio), deficit dell'ormone della crescita (GH) e della prolattina. Le complesse manifestazioni cliniche del panipopituitarismo o ipopituitarismo variano secondo il tipo e l'entità della carenza secretoria e le cause sono numerose.

La diagnosi viene posta sulla base di test ormonali multipli e sulla ricerca della lesione responsabile.

La terapia del panipopituitarismo è sostitutiva, consiste cioè nella somministrazione farmacologica degli ormoni carenti (ormone della crescita, L-tiroxina, idrocortisone, estroprogestinici o testosterone a seconda dell'età e del sesso del soggetto).

SGA (SMALL FOR GESTATIONAL AGE)

Il termine piccolo per età gestazionale (small for gestational age, SGA) si usa per definire quei neonati che presentano un peso e/o una lunghezza alla nascita al di sotto di -2 DS rispetto alle curve di normalità per sesso ed età gestazionale costruite in base ai dati della popolazione di riferimento. Le dimensioni alla nascita sono determinate da due fattori principali: la funzione della placenta e la durata della gestazione. Pertanto tutte le condizioni che alterano il passaggio transplacentare di nutrienti dalla madre al feto o riducono il tempo di gestazione esiteranno in un basso peso alla nascita.

L'85-90 % dei bambini SGA presentano una crescita di recupero che permette loro di raggiungere un normale centile in peso e in altezza già all'età di 2 anni. Quelli però che non recuperano un normale centile staturale entro i primi 24 mesi di vita sono destinati a rimanere permanentemente al di sotto del 3° centile ed a costituire gran parte della popolazione pediatrica e adulta con bassa statura.

Sebbene i bambini SGA non presentino un deficit di GH, la terapia con GH, per questi casi specifici, è stata recentemente approvata e regolamentata dall'AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) nel 2009 (G.U. n.286 09/12/2009).

La risposta alla terapia dipende dall'età di inizio del trattamento, dalla dose impiegata, dalla statura genetica e dall'entità del ritardo staturale.

Considerando la relativa limitata esperienza del trattamento con GH negli SGA in Italia, l'autorizzazione al trattamento con rGH in soggetti SGA è concessa per 2 anni previa verifica ed autorizzazione da parte delle Commissioni Regionali preposte alla sorveglianza epidemiologica ed al monitoraggio dell'appropriatezza del trattamento con GH appartenenti alla residenza del paziente.



Per iscriversi ad A.Fa.D.O.C. onlus e ricevere informazioni sulle attività dell'associazione, La preghiamo di compilare la parte sottostante e di restituirla via fax: 0444 301570 o per mail: info@afadoc.it

nome _____

cognome _____

via _____

_____ n. _____

cap _____ città _____

e-mail _____

☐ sindrome di Turner ☐ deficit GH

☐ panipopituitarismo ☐ SGA

☐ altro _____

☐ Desidero iscrivermi ad A.Fa.D.O.C. onlus

☐ Desidero ricevere informazioni sulla patologia indicata

Ai sensi del D.Lgs. 196/2003 (codice in materia di trattamento dei dati personali) autorizzo l'Associazione A.Fa.D.O.C. onlus a detenere e usufruire dei miei dati personali allo scopo di ricevere informazioni, documenti e comunicazioni inerenti all'associazione A.Fa.D.O.C. onlus.

firma _____

SINDROME DI TURNER

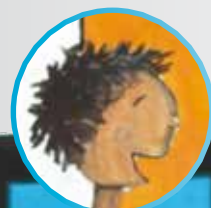
La sindrome di Turner è caratterizzata dalla mancanza totale o parziale di uno dei due cromosomi sessuali X. Questa sindrome colpisce ca. 1:2500 nate femmine. Fortunatamente la quasi totalità di queste ragazze conduce una vita normale, senza gravi problemi di salute.

Attualmente la diagnosi può avvenire anche in epoca prenatale, mediante esami strumentali come la villo centesi, l'amniocentesi e l'ecografia ostetrica morfologica. Alla nascita queste bambine possono presentare: piedini e manine gonfie, altezza inferiore alla norma, attaccatura bassa dei capelli e pterigio del collo. In altri casi la sindrome si può riconoscere soltanto in età scolare se la bambina è molto più bassa rispetto alle coetanee e non dà segni di sviluppo puberale. In tutti questi casi si effettuerà una mappa cromosomica e controlli endocrinologici.

Per aumentare la crescita staturale, viene somministrato l'ormone della crescita (GH), anche se nella maggior parte dei casi non è riscontrata questa carenza.

Con questa terapia si è notato un aumento della statura finale di 7/8 cm. La sindrome di Turner NON è associata a ritardo mentale. Esistono ragazze molto intelligenti ed altre meno, come nel resto della popolazione!

La mancanza di pubertà (sviluppo dei caratteri sessuali secondari) è un altro sintomo della sindrome di Turner. Soltanto una piccola percentuale di queste ragazze sviluppa senza alcun trattamento ormonale. Gli ormoni non prodotti dalle ovaie possono essere somministrati farmacologicamente, così le ragazze avranno un ciclo mestruale regolare e potranno avere una sana e normale vita sessuale.



Per sostenere le nostre attività e per iscrizioni:

c/c postale n. **15577356**
intestato ad A.Fa.D.O.C. onlus
Via Vigna, 3 - 36100 Vicenza

c/c bancario n. 3741663
IBAN IT 12 G 02008 11811 000003741663
Unicredit Banca - ag. Viale Trieste, Vicenza
intestato ad A.Fa.D.O.C. onlus
Via Vigna, 3 - 36100 Vicenza

Per donare il 5 per 1000
il codice fiscale è 92073110287



A.Fa.D.O.C. Onlus
Sede Nazionale:
Via Vigna, 3 - 36100 Vicenza
tel. e fax 0444-301570
cell. presidente 348-7259450
www.afadoc.it - info@afadoc.it
C.F. 92073110287
Iscr. Registro Volontariato
del Veneto VI0303



A.Fa.D.O.C.
ONLUS

Associazione famiglie
di soggetti con deficit
dell'ormone della crescita
ed altre patologie

*Insieme
dal 1993
per crescere
in armonia*