Bollettino Anno 2006

ASSOCIAZIONE DI FAMIGLIE CON SOGGETTI IPOTIROIDEI

www.ipotiroidei.it

L'Importanza dell'Associazione. Per crescere insieme.

Poco più di un anno fa una telefonata improvvisa arrivata dall'ospedale dove era nato Lorenzo ci ha riversato in una realtà allora sconosciuta.

Il ricovero presso il San Raffaele, il colloquio con i medici che c'informavano sulla patologia e l'incredulità di quanto stava accadendo, hanno preso il sopravvento sulla logica e la felicità, lo smarrimento iniziale, la presentazione dell'Associazione, tutto così improvviso, così nuovo, rimarrà per sempre dentro di noi.

Durante l'assemblea annuale nell'aprile 2005 ho deciso di iniziare quest'esperienza e di affiancarmi ai consiglieri in carica pur non sapendo se, e quanto, sarei stato d'aiuto.

Spesso mi chiedo quale è la molla che mi spinge ad impegnarmi ed a collaborare con l'Associazione, a volte mi domando cosa possa generare nei Consiglieri tanto entusiasmo e volontà nel sottrarre, agli impegni quotidiani e famigliari, parte del proprio tempo pur di vedere realizzate le decisioni assunte.

In questo circolo di parole e pensieri è racchiusa una verità, la volontà di donarsi e di impegnarsi a favore di una realtà importante e vera, qual è l'Associazione.

L'impegno assunto nei confronti dell'AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) di Roma per ottenere l'autorizzazione all'immissione in commercio di medicinali in gocce pediatriche a base di L-Tiroxina sodica e L-Tironina sodica è stato, in parte, vanificato ma non ci arrenderemo.

All'interno tutti i sentimenti più nobili e più umanamente deboli, dalla passione all'ambizione, e tutti noi, che come personaggi di un teatro popolare ed epico allo stesso tempo, ci scontriamo con i Palazzi del potere e le regole che li governano.

In questi Palazzi dove ogni parere, non allineato alle loro volontà, viene mormorato a fior di labbra, è certamente criticato, e qui sovente mostrano due facce, entrambe però, figlie dell'ipocrisia.

Non importa, noi portiamo avanti le nostre idee, continueremo ad indicare, Loro, la strada da percorrere a favore dei nostri figli, gli ostacoli che ci pongono non fanno altro che inasprire la nostra sfida contro un dilagante conformismo che finge d'indignarsi per lasciare tutto uguale, che urla in privato le proprie verità e tace in pubblico le colpe degli altri.

Nel corso delle trasferte a Roma ho capito quanto poco sono sentite le nostre richieste a nulla è valso il contatto umano e la nostra volontà e disponibilità di collaborare con le Istituzioni, questa è una condizione tra le più difficili e complesse, ma uniti riusciremo ad aprire le porte di questi Palazzi e ad entrare fieri per vedere riconosciute le nostre richieste.

L'Associazione ora si dovrà adeguare alle nuove esigenze, ma resterà uguale a se stessa, nei propositi nelle opinioni e nelle speranze. Noi continueremo a comunicarvi, alla maniera degli antichi araldi, attraverso il nostro giornalino, e più modernamente attraverso il sito web, la trama delle nostre esperienze di genitori e consiglieri certi che potranno esservi d'aiuto.

La molla dell'entusiasmo non ci ha mai abbandonato, come non abbandonerà chiunque, di Voi, decida di collaborare attivamente con noi, neppure si avverte il sacrificio, anzi rafforza ancora più in noi l'impegno quando trova apprezzati i valori espressi.

Abbiamo tanto lavoro da svolgere, dobbiamo creare le migliori condizioni per la crescita dei nostri figli, ma per fare tutto ciò abbiamo bisogno anche del Vostro costante aiuto, v'invito pertanto a collaborare, senza paure, con noi per realizzare questi importanti obiettivi.

Per questo abbiamo voglia di continuare. Per questo vogliamo crescere. Insieme a voi.

Giacomo Guerrini

Una grande testimonianza d'amore

Oggi 19 Maggio 1999 è nata ! Dopo nove mesi e forse qualche giorno in più è venuta alla luce Giulia la mia nipotina!

La prima volta che l'ho presa in braccio ero talmente emozionata e agitata che avevo paura di farla cadere e poi era cosi piccola….un tesoro.

Poco tempo dopo, una telefonata avvertì mia sorella che la bambina avrebbe dovuto fare delle analisi più specifiche, perché era stato riscontrato un problema alla tiroide…..Gli avvenimenti che dimostravano questa teoria erano che dormiva molto e non cresceva sia dal punto di vista fisico che cognitivo. Dopo esser ricoverata e sottoposta a vari esami all'Ospedale San Raffaele si viene a conoscenza che Giulia è affetta da ipotiroidismo.

Ricordo, all'epoca avevo 14 anni, che mia sorella si è presentata a casa con le lacrime agli occhi raccontandoci che Giulia aveva problemi alla tiroide. La sua condizione patologica era la meno grave, avrebbe condotto una vita normale con l'aiuto di una piccola pastiglietta assunta quotidianamente per tutto il corso della sua vita.

Forse non potevo comprendere, quanto poteva essere comunque difficile da accettare per una madre, ma per me il fatto che Giulia potesse camminare, parlare, giocare, amare ed essere amata mi aveva fatto cancellare la sua malattia. Era una notizia magnifica!

All'inizio ammetto che in famiglia si è vissuto un momento di preoccupazione, ma adesso tutto ciò lascia spazio ai sorrisi e allegria di una bambina di sei anni!

Non posso dire molto…anzi GRAZIE che in quei giorni in cui Giulia e i suoi genitori avevano bisogno di voi li avete aiutati!

www.ipotiroidei.it

Rivalutazione diagnostica dell'ipotiroidismo congenito Con ghiandola tiroidea in sede

L'ipotiroidismo congenito (IC) è una della malattie endocrinologiche congenite più frequenti dell'età pediatrica. Complessivamente, nei paesi sviluppati, la sua incidenza è stimata attorno a 1:3000 – 1:4000 neonati l'anno, tuttavia risulta variabile a seconda della regione e della razza.

In passato, l'IC ha costituito la causa principale di ritardo intellettivo infantile, la cui eradicazione definitiva è stata resa possibile dall'applicazione su larga scala del programma di screening neonatale per l'IC, che permette la diagnosi precoce e l'inizio del trattamento ormonale sostitutivo entro il primo mese di vita. Tale programma di screening è stato introdotto dal 1974 in Quebec e Canada e si è diffuso in Italia con una copertura del 99% del territorio nazionale a partire dall'inizio degli anni '90.

Le cause dell'IC possono prevalentemente essere ricondotte a due condizioni:

- una alterata formazione della ghiandola tiroidea (disgenesia) che può variare da una completa assenza (agenesia) o alla sua presenza come piccolo abbozzo in una sede normale (ipoplasia) o diversa da quella abituale (ectopia);
- un difetto di funzionamento della ghiandola tiroidea, in cui la tiroide è presente nella sua sede e presenta una forma normale, ma è incapace di produrre gli ormoni tiroidei in modo adeguato. Questo difetto di funzionamento può essere transitorio oppure permanente.

In letteratura viene riportato che l'IC primitivo permanente con ghiandola tiroidea in situ rappresenta circa il 15-25% dei casi complessivi di IC diagnosticati mediante screening neonatale.

Attualmente lo screening neonatale per l'IC ha raggiunto elevati livelli di sensibilità e specificità diagnostica e negli ultimi anni il valore soglia di TSH per il richiamo si è notevolmente abbassato. Questa evoluzione dello screening ha permesso sempre più frequentemente di identificare nei primi giorni di vita, oltre alle forme di IC franco, anche condizioni di lieve alterazione della funzionalità tiroidea neonatale. Proprio il riconoscimento precoce di forme di distiroidismo lieve ha determinato, un aumento dei neonati richiamati allo screening che presentano una ghiandola tiroidea normale, ma poco funzionante.

Alla maggior identificazione di queste forme, però, non sempre corrisponde una maggior definizione delle cause, che continuano a rimanerne in molti casi non conosciute.

Un passo fondamentale nel riconoscimento delle cause dell'IC è stato fatto negli ultimi anni grazie alle nuove conoscenze di genetica; infatti, le più recenti acquisizioni sulla formazione e sullo sviluppo della ghiandola tiroidea, il miglioramento delle indagini diagnostiche e delle conoscenze di biologia molecolare permetteranno di chiarire meglio i meccanismi

www.ipotiroidei.it

che portano ad una alterata funzionalità tiroidea nei casi con ghiandola in sede.

Nei casi di IC con tiroide in sede, la confermata positività allo screening neonatale per l'IC rende necessario istituire il più precocemente possibile il trattamento ormonale sostitutivo, posticipandone la ricerca delle cause. Intorno ai 2-4 anni di vita del bambino, quando la vulnerabilità del sistema nervoso centrale alla carenza ormonale è minore e migliora la collaborazione del piccolo paziente, diventa dunque indispensabile effettuare una rivalutazione diagnostica, con il duplice scopo di escludere le forme di ipotiroidismo transitorio e, nel caso di IC permanente, definire eziologia, strategie terapeutiche e follow-up ottimali.

Riportiamo la sintesi di una nostra recente pubblicazione sui risultati della revisione di 102 pazienti, affetti da Ipotiroidismo Congenito con ghiandola in sede, individuati mediante screening neonatale, nel periodo compreso tra il 1980 e il 2000. Di questi bambini circa il 33% ha presentato un ipotiroidismo transitorio, il 28% ha presentato un'alterata funzionalità tiroidea riconducibile alla presenza di altre patologie associate, nell'8% dei casi invece si trattava di bambini con grave prematurità. Nei restanti 31 bambini (19 femmine e 12 maschi) è stato effettuata una rivalutazione del quadro clinico a 3 anni di vita dopo adeguato schema di sospensione della terapia. Sono stati eseguiti dosaggi del TSH, degli ormoni tiroidei liberi e della tireoglobulina, valutazione anticorpale, dosaggio della ioduria, ecografia tiroidea e scintigrafia con I-123 e test al perclorato. In alcuni pazienti è stato inoltre effettuato prelievo per indagine genetica. Tutti i pazienti rivalutati durante il follow-up hanno mostrato un accrescimento staturo-ponderale ed età ossea normale, livelli di colesterolo totale nella norma, sviluppo neuromotorio adeguato, con quoziente intellettivo normale.

La rivalutazione ha confermato che 30 dei 31 pazienti sono affetti da ipotiroidismo permanente, di cui 13 pazienti mostravano un quadro riferibile ad un difetto totale o parziale della produzione di ormoni tiroidei (disormonogenesi) e in 17 pazienti non è ancora riconoscibile al momento un fattore causale alla base della persistente alterata funzionalità tiroidea.

Il nostro obiettivo nei prossimi anno sarà quello di cercare di chiarire, anche in considerazione delle recenti acquisizione sulla genetica dell'ipotiroidismo congenito, i fattori e le cause implicate nelle forme di IC in cui fino ad ora non è dimostrabile una disormonogenesi.

Equipe Pediatrica

www.ipotiroidei.it

L'equipe HSR per l'anno 2006

EQUIPE PSICOLOGICA ANNO 2006

M.Iole Colombini

Claudia Beschi

Francesca Ciotti

Roberta Longaretti

Francesca Dall'Acqua

Arianna Mauri

EQUIPE PEDIATRICA ANNO 2006

Giovanna Weber

M.Cristina Vigone

Rosanna Rovelli

Marta Odoni

Chiara Giovanettoni

Arianna Passoni

Francesca Cortinovis

Federica Fama

Sarah Rabbiosi

www.ipotiroidei.it

Un importante racconto di vita

Il fatto di avere un secondo figlio dopo Federico (4 anni IPOTIROIDEO) non è stata propriamente una scelta perché Francesco (che oggi ha quasi 2 anni) è arrivato come un dono improvviso, inaspettato e forse proprio per questo bellissimo.
Ad essere sinceri la fatidica domanda "sarà ipotiroideo anche il secondo ?" ce la siamo posta, ma non da subito.
Ho desiderato talmente tanto una femmina, anche quando aspettavo Federico, che il primo pensiero dopo la scoperta della seconda gravidanza è stato semplicemente: "speriamo che questa volta sia femmina !". Invece è arrivato il secondo maschietto…e per fortuna sano!
C'è una fase, quando si è in dolce attesa in cui la mamma è un po' timorosa, ha mille paure, mille dubbi, mille brutti pensieri…è normale e credo sia capitato a tutte, almeno per un breve periodo, in quei lunghi 9 mesi.
Ebbene, io in quella fase ero tutt'altro che terrorizzata riguardo l'ipotiroidismo, perché ho sempre pensato che se avevo imparato a gestire la patologia con tutto quello che comporta l'assunzione, la questione psicologica ecc… con Federico, con Francesco ce la saremmo cavata bene da subito !!
Il mio terrore invece era che potesse avere qualche altra malattia ben più grave dell'ipotiroidismo.
Pregavo il Signore che se proprio il nostro secondo bambino doveva avere qualcosa, che fosse l'ipotiroidismo.
E' stata talmente grande la gioia di constatare che Francesco fosse nato sano, che questo mi ha fatto dimenticare che non era la femmina che desideravo. Francesco ancora non parla, quindi non sappiamo cosa ne pensi del fatto che tutti i giorni Federico assume la pillolina, anche se spesso con i suoi grandi occhi lo osserva mentre la mette in bocca e gli passa lui stesso la bottiglietta d'acqua, perché sa che dopo la pillola ne sorseggia un po'.
Al contrario è stato Federico una volta a chiedermi: "mamma, ma perché io devo prendere sempre questa medicina e Francesco no ?"
Ricordo di avergli risposto: "perché tu per stare bene, crescere sano e forte, hai bisogno di prendere questa pillola, Francesco prende le sue medicine quando ne ha bisogno !" e lui: "ma io sto bene…non devo prenderla, non mi serve !!", quindi gli ho spiegato: "infatti stai bene proprio grazie a questa pillolina, che prendi tutti i giorni da quando eri piccolo piccolo…"
Ironia della sorte: il secondo figlio è nato sano, ma in compenso abbiamo il cane ipotiroideo che si cura con ben quattro pastiglie al giorno di Tiroxina.

Stefania e Marco

www.ipotiroidei.it

Alcune notizie utili

ESENZIONE PAGAMENTO DEL TICKET

Il Decreto Ministeriale del Ministero della Sanità del 28 maggio 1999, n. 329 (pubblicato sul supplemento ordinario n. 174 della Gazzetta Ufficiale del 25/09/1999, n. 226) con le modifiche apportate ai sensi del D.M. 279/01 e 296/01 consente l'esenzione dal ticket gli affetti da ipotiroidismo congenito o acquisito grave (cod. 027 .243; .244).

Le prestazioni esenti sono:

- anamnesi e valutazione (storia e valutaz. abbreviata, visite succ. alla prima)
- corticotropina (ACTH) (P)
- tireotropina (TSH)
- tiroxina libera (FT4)
- triodotironina libera (FT3)
- prelievo di sangue venoso
- radiografia del torace di routine, NAS
- diagnostica ecografica del capo e del collo
- ecografia cardiaca – Ecocardiografia
- elettrocardiogramma

Per poter ottenere l'esenzione tutti coloro a cui viene diagnosticata la patologia devono presentarsi alla propria ASL di competenza con un certificato medico che attesti la patologia e richiedere il rilascio dell'attestato di esenzione dal pagamento della quota di partecipazione alla spesa sanitaria (cartellino rosa) .
Attualmente il " cartellino rosa" ha una validità di due anni e quindi è necessario prima della scadenza richiedere il certificato che attesta la patologia e presentarlo alla ASL di competenza in tempo utile per il rinnovo . Se il "cartellino rosa" non è più valido non si ha diritto alla esenzione del ticket.

La carta regionale dei servizi, la scheda magnetica che sostituisce la tessera sanitaria cartacea, **NON SOSTITUISCE IL CARTELLINO ROSA**. Entrambi i documenti devono essere presentati al momento della richiesta della prestazione medica.

ESENZIONE DALLA COMPARTECIPAZIONE ALLA SPESA FARMACEUTICA PER FARMACI CORRELATI ALLA PATOLOGIA

"Ai sensi del DGR VII/18475 del 30/07/2004 della Regione Lombardia tutti coloro che sono esenti dal ticket per patologie indicate dai Decreti Minis. della Sanità 329/1999 e 296/2001 in possesso del relativo attestato ASL di esenzione, appartenente a nucleo familiare con reddito complessivo riferito all'anno precedente (2003), non superiore a 46.600 euro, incrementato in funzione della composizione del nucleo familiare secondo i parametri desunti dalla scala di equivalenza della tabella 2 del D. Lgs n. 109/98 e successive modifiche."

A partire dal 1 ottobre 2004 tutti coloro che sono in possesso dell'esenzione dal ticket possono usufruire dell'esenzione del ticket farmaceutico per l'acquisto dei farmaci correlati alla patologia presentando alla Regione Lombardia una dichiarazione sostitutiva di atto di notorietà per la esenzione dalla compartecipazione dalla spesa farmaceutica.
Dalla Regione Lombardia viene rilasciata una certificazione provvisoria di esenzione che deve essere esibita al Medico Curante in occasione della prescrizione dei farmaci correlati alla patologia. Al momento dell'acquisto del farmaco viene richiesto una firma di attestazione (in caso di minore deve firmare un adulto indicando il grado di parentela).

ASSOCIAZIONE DI FAMIGLIE CON SOGGETTI IPOTIROIDEI

www.ipotiroidei.it

Informazioni utili

• Organigramma Consiglio di Amministrazione 2005 - 2006

Presidente: Giacomo Guerrini

Vice Presidente: Stefania Sabini

Segretaria: Alessandra Perissinotto

Tesoriere: Stefano Beccaria

Consiglieri: Antonella Algeri, Mauro Brugnetti, Paola Comparin, Eleonora Gironi, Antonio Ramundo

---

• Recapiti Equipe Ospedale S. Raffaele

PEDIATRIA

Prof.ssa Giovanna Weber e Dott.ssa Maria Cristina Vigone

tel. 02.2643-2622 (reparto) - fax 02.2643-7346

Per consulti telefonici: tel. 02.2643-3411
Mercoledì dalle ore 10.00 alle ore 13.00 e dalle ore 14.00 alle ore 15.00

Per prenotazione appuntamenti: tutti i giorni (9.00 - 17.00) al numero 02.2643-2643

Per informazioni o modifica appuntamenti: (sig.ra Giovanna) tel. 02.2643-2450 dalle 9.00 alle 10.30

PSICOLOGA

Dott.ssa Maria Iole Colombini

tel. 02.2643-3405 (reparto) - lunedì e mercoledì dalle 14.00 alle 16.00
tel. 02.2643-3413 (ambulatorio) - mercoledì dalle 11.00 alle 12.30
In ambulatorio è contattabile la sig.ra Giovanna dal lunedì al venerdì - tel 02.2643-2450

• Dove ci potete trovare...

Associazione di Famiglie con Soggetti Ipotiroidei
c/o Clinica Pediatrica Centro di Endocrinologia dell'Infanzia e dell'Adolescenza
Università Vita - Salute San Raffaele
Via Olgettina 60 - 20132 Milano

Telefono dell'Associazione: 338 9666109
(dal lunedì al venerdì dalle 18.00 alle 21.00)
E-mail: info@ipotiroidei.it

Per versamenti: Conto Corrente Postale **n. 26901207**

Il Presidente a nome dell'Associazione di Famiglie con Soggetti Ipotiroidei ringrazia tutti coloro che hanno contribuito alle realizzazione di questa pubblicazione.