



Intervista al dott. Marco Cappa, responsabile di Endocrinologia dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù



Cos'è il deficit dell'ormone della crescita?

Come dice la parola stessa, il deficit dell'ormone della crescita è la mancanza di questo ormone che ha lo scopo di far crescere il bambino e di dargli gli strumenti metabolici per costruire bene il proprio corpo: i muscoli e le ossa. L'ormone della crescita, prodotto dall'ipofisi, agisce attraverso uno stimolo a livello epatico che porta alla produzione di una sostanza - IGF1 - che svolge la funzione metabolica.

Da cosa dipende la mancanza dell'ormone della crescita?

Le cause sono due. La prima è una mancanza congenita. Esistono delle malattie genetiche per cui alcuni geni non permettono la formazione normale dell'ipofisi e si ha un deficit strutturale dell'ipofisi definito ipopituitarismo congenito che può essere evidente già in fase neonatale. Le forme acquisite di deficit di GH, in genere, sono legate a problemi sulla struttura dell'ipofisi. Ci possono essere dei tumori, anche se benigni, che possono determinare un malfunzionamento della ghiandola ipofisaria. La maggior parte dei deficit che valutiamo, però, è soprattutto di natura congenita.



Dott. Marco Cappa

Quali sono gli effetti del deficit?

Se la mancanza è precoce, l'assenza di crescita può portare a quello che viene chiamato comunemente "nanismo ipofisario". Si tratta di bambini di bassa statura e un aspetto particolare del volto - viene indicato come aspetto a facies di bambola - cioè bambini che sembrano più piccoli di quanto siano in realtà e che, se non trattati in maniera corretta, possono avere delle caratteristiche che possono arrivare all'aspetto vecchieggiante della cute. Se trattati in modo adeguato i bambini sono perfettamente normali; altrimenti possono presentare delle difficoltà a livello sociale, perché avranno stature di livello veramente ridotto rispetto alla normalità.

Quali sono i campanelli d'allarme?

Il campanello d'allarme più importante è la velocità di crescita. Analogamente a come misuriamo i chilometri orari di un'auto, possiamo misurare i centimetri annui di crescita di un bambino. Se in base a delle tabelle definite, un bambino presenta una velocità di crescita normale, significa non solo che non può essere affetto da questo deficit ma che sta bene perché la velocità di crescita è l'indice più importante del benessere di un bambino. Nei neonati, invece, possono esserci dei segni più specifici come l'ipoglicemia, il cosiddetto micro-pene, nei maschietti, cioè genitali piccoli e pure la facies di bambola con bozze frontali prominenti e naso insellato.

Le forme congenite sono malattie rare?

L'incidenza è di uno a circa 4 mila nati e quindi rientra ampiamente nella malattia rara. È importante escludere tutte le patologie che possono dare rallentamento della capacità di crescita o bassa statura per evitare un eccesso di diagnosi. Essendo il deficit di GH una malattia così rara bisogna essere molto appropriati nella diagnostica.

Come si cura?

Si somministra l'ormone della crescita. Punture quotidiane come ad esempio avviene per la cura del diabete. Si tratta di un farmaco riconosciuto dal Servizio sanitario nazionale se rientra nelle caratteristiche della Nota 39, un sistema di controllo dell'appropriatezza della terapia. Si può dare solo nelle condizioni specifiche indicate dalla Nota 39. Quando non ci sono, non può essere dato e non deve essere dato. La terapia continua fino al raggiungimento della statura definitiva e qualche volta deve continuare anche nella vita adulta quando il difetto è molto significativo tanto da dare problemi a livello muscolare/metabolico.

Al Bambino Gesù stiamo sperimentando la somministrazione settimanale con un prodotto che ha un'efficacia che si prolunga per sette giorni così da non dover fare iniezioni quotidiane. Questo dovrebbe essere una valida opzione per il futuro prossimo.