

# Iperplasia Surrenalica Congenita

Serie N. 6



Guida per il paziente

Livello: medio

## **Iperplasia surrenalica congenita - Serie 6 (Revisionato Agosto 2006)**

Questo opuscolo è stato prodotto dal dott. Fernando Vera, dal Prof. Gary Butler e dall'Institute of Health Sciences dell'Università di Reading in Gran Bretagna nell'Agosto 2006. Alcune parti del testo sono state estratte o modificate dalla collana "Growth and Growth Disorders Booklet Series" (terza edizione, 2000) \* e possono essere utilizzate insieme a questa dal momento che forniscono una scelta di opuscoli contenenti le stesse informazioni, ma per un pubblico di età differenti e con vari livelli di conoscenza dell'argomento. Il numero che contrassegna i capitoli è lo stesso nelle due serie per una più semplice fruibilità. La serie di opuscoli può anche essere ottenuta dai links forniti alla fine.

Tutte le illustrazioni sono state create e prodotte dal dott. Fernando Vera.

Questo opuscolo fa parte del "Collana di opuscoli sulle patologie endocrinologiche". Di questa fanno anche parte:

- Serie N 3.** Pubertà e bambino con deficit di GH.
- Serie N 4.** Pubertà precoce.
- Serie N 5.** Informazioni di Pronto Soccorso per bambini con deficit di Cortisolo e GH e per bambini con ipoglicemie ricorrenti.
  
- Serie N 6.** Iperplasia Surrenale Congenita.
- Serie N 7.** Deficit di GH nei giovani adulti.
- Serie N 10.** Ritardo costituzionale di crescita e pubertà.
- Serie N 11.** Deficit ormonale ipofisario multiplo.
- Serie N 12.** Diabete Insipido.
- Serie N 13.** Craniofaringioma.
- Serie N 14.** IUGR (Ritardo di crescita intrauterino) o SGA (Bambini piccoli per l'età gestazionale).
- Serie N 15.a.** Ipertiroidismo.
- Serie N 15.b.** Ipotiroidismo.
- Serie N. 16.** Diabete di tipo II e Obesità.

Lo sviluppo di questi opuscoli è stato promosso da Serono-Merck Ltd, Bedfont Cross, Stanwell Road, Feltham, Middlesex TW14 8NX, UK. Ulteriore supporto è stato fornito dalla Child Growth Foundation ([www.childgrowthfoundation.org](http://www.childgrowthfoundation.org)).

\*Scritta dal dott. Richard Stanhope (Gt. Ormond Street/Middlesex Hospital, London) e dalla sig.ra Vreli Fry (Child Growth Foundation).

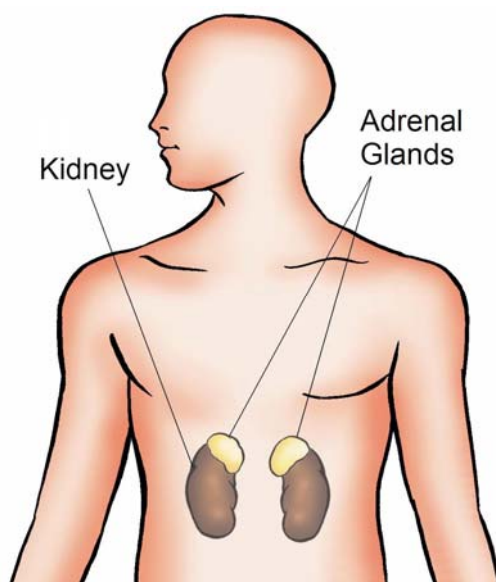
## Introduzione

Lo scopo di questo opuscolo è quello di descrivere una condizione nota come “Iperplasia surrenalica congenita”. Fornirà informazioni su come viene diagnosticata e trattata e su alcuni dei problemi che può causare.

Speriamo che questo ti aiuti a comprendere questa condizione e che ti fornisca una base per discutere con il tuo medico curante o con gli specialisti che ti seguono.

## Cosa sono le ghiandole surrenali?

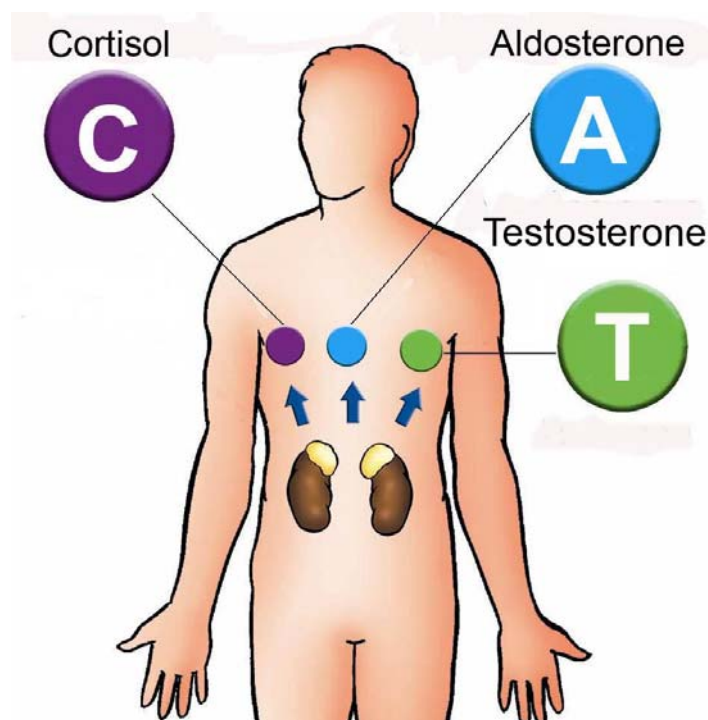
Le ghiandole surrenali (in inglese “Adrenal glands”) sono due organi di forma triangolare posti sopra i reni (in inglese “Kidneys”).



Le ghiandole surrenali lavorano insieme al cervello per produrre ormoni essenziali per la salute.

Questi ormoni sono di tre tipi principali:

- **Cortisolo:** Aiuta il corpo a combattere le malattie e gli stress. E' anche incaricato di mantenere il corretto livello di zucchero nel sangue.
- **Aldosterone:** Controlla il bilancio dei liquidi e dei sali nel corpo.
- **Testosterone:** E' un ormone maschile (androgeno) responsabile dello sviluppo di caratteri sessuali maschili.



## Che cos'è l'iperplasia surrenalica congenita?

L'iperplasia surrenalica congenita è una condizione nella quale le ghiandole surrenali non producono sufficienti quantità di cortisolo e/o aldosterone e producono un eccesso di androgeni. Questa condizione è ereditaria (trasmessa dalla famiglia) ed è presente già prima della nascita.

## Come si esprime nei bambini la forma più comune di iperplasia surrenalica congenita?

Il modo in cui la forma più comune di iperplasia surrenalica congenita si esprime cambia a seconda che il paziente sia un bambino o una bambina ed a seconda della gravità del deficit (severo o moderato).

- **In maschi con deficit severo:** Il bambino apparirà normale alla nascita. I primi segni di iperplasia surrenalica congenita sono generalmente scarso appetito, perdita di peso e vomito nella prima e seconda settimana di vita. Questi segni sono legati alla perdita di liquidi e di sali causata dal deficit di aldosterone.
- **In femmine con deficit severo:** La bambina è esposta ad eccessive quantità di ormoni maschili in utero. Questo provoca una mascolinizzazione dei genitali esterni, che appaiono di genere maschile. Tuttavia la bambina è dotata di organi genitali interni femminili normali, quali utero, vagina ed ovaie. Se la diagnosi di iperplasia surrenalica congenita viene posta in ritardo, queste bambine possono andare incontro allo stesso problema di perdita di sali dei maschi. Nei bambini (maschi e femmine) con questo tipo di iperplasia surrenalica congenita **classica** c'è quindi spesso un problema di **perdita di sali**.

- **In maschi con deficit moderato:** Il deficit si presenterà più tardi (fra due e quattro anni di età) con alta statura, ingrandimento del pene e talvolta qualche pelo pubico. Questi effetti sono causati da un eccesso di ormoni maschili.
- **In femmine con deficit moderato:** Anche nelle femmine si avranno gli effetti di un eccesso di ormoni maschili. Saranno alte con peli pubici e talvolta un ingrandimento del clitoride. Questi bambini (maschi e femmine) sono affetti da una forma più lieve chiamata **non classica**.

Benchè questi bambini e queste bambine siano alti per la loro età, saranno bassi da adulti se non verranno trattati. Questo perchè gli ormoni maschili provocano una rapida maturazione delle ossa, che fa sì che la crescita termini prima del normale.

Infine, esiste una forma di iperplasia surrenalica congenita **non classica** molto lieve, che può provocare un eccesso di peluria ed irregolarità mestruali nelle giovani donne.

### Quale trattamento è necessario nell'iperplasia surrenalica congenita?

Il trattamento per i bambini con iperplasia surrenalica congenita può essere suddiviso in **medico** e **chirurgico**.

#### Tattamento medico

Il trattamento medico per l'iperplasia surrenalica congenita consiste nel fornire cortisonici per correggere il deficit. Può essere prescritto **idrocortisone** in tavolette. Per i bambini che hanno anche un deficit di aldosterone si dovrà sostituire anche questo ormone. Si dà usualmente **fludrocortisone** in tavolette.



Una reintegrazione salina è talvolta necessaria in bambini con severa iperplasia surrenalica congenita con **perdita di sali**.

La frequenza di somministrazione di farmaci nell'iperplasia surrenalica congenita varia da bambino a bambino. In certe circostanze quali le malattie o degli stress severi, deve essere somministrato idrocortisone per iniezioni.

## Trattamento chirurgico

Il trattamento chirurgico è necessario solo in qualche bambina. Generalmente si effettua quando la bambina ha circa un anno di età. La natura dell'intervento richiesto dipende dal grado di mascolinizzazione. Il chirurgo dovrà ridurre le dimensioni del clitoride preservando allo stesso tempo la delicata rete di nervi e vasi sanguigni. Inoltre, a volte è necessario aprire chirurgicamente l'ingresso della vagina.

All'inizio della pubertà, queste ragazze devono essere inviate allo stesso chirurgo o ad un ginecologo per decidere se sia necessario effettuare altri interventi chirurgici durante l'adolescenza.

## La pubertà è normale nei bambini con iperplasia surrenalica congenita?

Nei bambini con un'iperplasia surrenalica congenita ben gestita, la pubertà può esordire e procedere in tempi normali. Tuttavia, le bambine possono avere il menarca in ritardo con la possibilità di sviluppare policistosi ovarica. Per raggiungere la regolarità mestruale, le dosi ormonali richiedono una fine regolazione.

Alcuni bambini con altre rare forme di iperplasia surrenalica congenita non hanno uno sviluppo puberale normale. In questo caso, al momento appropriato verranno somministrati ormoni sessuali. Poiché l'utero e le ovaie sono normali nelle bambine con iperplasia surrenalica congenita, non c'è ragione per cui non debbano avere figli e molte di queste donne hanno gravidanze normali.



## Quali test di controllo sono richiesti?

Sono necessari test per controllare la dose del trattamento ormonale. Per valutare la dose di fludrocortisone si usano esami del sangue e misurazioni della pressione arteriosa. Per valutare la dose di idrocortisone si usano invece misurazioni di peso ed altezza e misurazioni della velocità di crescita con o senza esami del sangue e delle urine.

In più, può essere eseguito un test per valutare l'**età ossea**. Questo consiste in una radiografia della mano e del polso per valutare lo sviluppo osseo. Se lo sviluppo osseo sta avanzando troppo rapidamente può essere necessario aumentare la dose di idrocortisone.

## **Come cambia la gestione dell'iperplasia surrenalica congenita nelle emergenze?**

L'idrocortisone è un ormone molto importante per fronteggiare le malattie e lo stress. In queste situazioni, un individuo con iperplasia surrenalica congenita dovrà aumentarne la dose. Il tuo medico ti indicherà come comportarti se il tuo bambino è malato. In più, puoi fare riferimento all'opuscolo Serie n. 5 "Trattamento di emergenza per bambini con deficit di cortisolo e deficit di GH".

## **Quali sono altre fonti di utili informazioni?**

L'obiettivo di questo opuscolo era quello di fornire informazioni di base sull'iperplasia surrenalica congenita. Puoi chiedere al tuo medico informazioni aggiuntive o, se parli l'inglese, puoi utilizzare le seguenti fonti:

- **Società europea di Endocrinologia pediatrica (ESPE: European Society for Paediatric Endocrinology)**  
ESPE Secretariat, BioScientifica  
Euro House 22 Apex Court Woodlands, Bristol BS32 4JT - UK  
Telefono: + 44 (0) 01454 642208  
Internet: <http://www.eurospe.org/>
- **Società inglese per l'Endocrinologia pediatrica ed il Diabete (British Society for Paediatric Endocrinology and Diabetes)**  
BSPED Secretariat, BioScientifica  
Euro House 22 Apex Court Woodlands, Bristol BS32 4JT - UK  
Telefono: + 44 (0) 01454 642208  
Internet: <http://www.bsped.org.uk/>
- **Fondazione per la Crescita dei bambini (Child Growth Foundation)**  
2 Mayfield Avenue, Chiswick London W4 1PW UK.  
Telefono: +44 (0) 20 8995 0257  
Internet: <http://www.childgrowthfoundation.org/>

