

Padova, 23 maggio 2024

LA SINDROME DI TURNER: L'APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE PERMETTE CRESCITA ARMONICA E TUTELA DALLE COMPLICANZE ASSOCIATE

Team di ricerca padovano indica linee guida di diagnosi e terapia

La sindrome di Turner è una condizione rara che colpisce solo il sesso femminile (risulta affetta una neonata ogni 2500 nate), causata dalla perdita completa o parziale di un cromosoma X. Questa sindrome si caratterizza per un ampio spettro di manifestazioni, bassa statura, malformazioni ovariche, cardiovascolari, renali e coinvolgimento tiroideo

Lo studio “*Transition from pediatrics to adult health care in girls with Turner’s syndrome*” pubblicato da un team di ricerca padovano sulla rivista «Expert Review of Endocrinology & Metabolism» indica un percorso di diagnosi e terapia della sindrome di Turner che si basa sull’approccio multidisciplinare e coinvolge la associazione di pazienti affette da tale malattia.

L'adolescenza è un momento complesso e critico per ogni ragazza, non solo quella con Sindrome di Turner: il passaggio all'età adulta è caratterizzato da cambiamenti nell'ambiente sociale, emotivo ed educativo. Inoltre, l'adolescenza è il momento ideale per favorire lo sviluppo di comportamenti autonomi dedicati alla cura di sé e per rendere la ragazza consapevole del proprio stato di salute, promuovendo così uno stile di vita adeguato. Tutti i medici coinvolti nel team multidisciplinare devono considerare che la transizione è più di una semplice terapia ormonale con estrogeni e progesterone e considerare attentamente la qualità di vita e i risvolti psicologici delle ragazze affette. Alcune manifestazioni della Sindrome di Turner, principalmente quelle inerenti la crescita e le complicanze cardiovascolari, sono gestite dal pediatra. A mano a mano con la crescita della paziente, alcune sfide diventano prioritarie in particolare per l'endocrinologo dell'età adulta: l'induzione della pubertà e la salvaguardia della fertilità, la prevenzione cardiovascolare, la salute dello scheletro.



Filippo Ceccato

«Il nostro studio ha evidenziato come gli aspetti clinici più importanti nella pianificazione di una transizione appropriata per le ragazze con sindrome di Turner debbano essere affrontati da un gruppo multidisciplinare – **spiega il dott. Filippo Ceccato, della UOC di Endocrinologia, Dipartimento di Medicina, dell’Università di Padova e autore di riferimento dello studio** -. In questo percorso, la paziente deve essere al centro del programma di transizione che vede coinvolti il pediatra, l'endocrinologo, il genetista, il ginecologo esperto di fertilità ed altri specialisti a seconda delle differenti manifestazioni della sindrome.

A questo proposito è stato redatto il modello padovano del percorso ideale di diagnosi e di controllo nel tempo per razionalizzare la cura di questa malattia basata sulla esperienza acquisita dai diversi specialisti».

Quello della Endocrinologia dell'Azienda Ospedale/Università di Padova è stato riconosciuto come primo Centro nella rete europea per la cura delle malattie rare

Proprio dall'Europa arriva l'invito a mettere a punto modelli organizzativi di approccio alle malattie così da favorire un percorso virtuoso che dia ai pazienti la migliore assistenza possibile con il coinvolgimento insostituibile delle associazioni di pazienti A.

Nella stesura del lavoro è stata infatti attivamente coinvolta la Presidente della Associazione AFADOC (Associazione Famiglie di Soggetti con Deficit dell'Ormone della Crescita ed altre Patologie Rare, nata nel 1993) che ha segnalato le necessità non ancora soddisfatte delle pazienti con questa malattia

«La nostra esperienza ci ha insegnato quanto sia prioritario il sostegno psicologico alle bambine e alle loro famiglie fin dalla prima infanzia, che dovrebbe essere parte integrante di tutto il percorso terapeutico delle pazienti – **dice Cinzia Sacchetti, presidente AFADOC** -. Lo psicologo deve far parte del team multispecialistico che segue queste pazienti dall'età pediatrica a quella adulta, con particolare attenzione durante la fase adolescenziale. Altrettanto importante è il supporto dell'associazione, sia come punto di riferimento per le pazienti e le loro famiglie che come consulente per il team specialistico.»

Link allo studio:

<https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/17446651.2024.2347265>