

Il contributo delle Associazioni dei Pazienti

Associazione Italiana Sindrome Insensibilità agli Androgeni (AISIA), www.aisia.org



Cosa vorrebbe che i medici sapessero in merito ai

Come comunicare la diagnosi ai genitori

Al contrario degli anni passati, oggi la maggior parte dei medici professionisti dà informazioni complete e veritiere e consiglia fin dall'inizio un supporto psicologico fornito da personale qualificato all'interno di un team multi-disciplinare di professionisti (pediatra, endocrinologo, chirurgo, genetista, psicologo/counselor, ecc.).

Come comunicare la diagnosi al paziente pediatrico e al paziente adolescente

Spiegare al bambino il concetto di diversità, mostrando ad esempio quanto siano diversi tra loro i corpi delle persone.

Mostrare che mentre alcuni hanno figli nel modo considerato "normale", altri li adottano.

Durante l'adolescenza si può spiegare alle ragazze che nei casi di AIS il cromosoma Y ha causato la formazione dei testicoli (gonadi) ritenuti e bloccato lo sviluppo dell'utero. Le gonadi producono ormoni, ma a seguito di una particolare mutazione genetica, il loro corpo non è in grado di recepire in toto o in parte quelli maschili (androgeni), bensì solo quelli femminili, perciò sviluppa caratteristiche tipicamente femminili o non completamente maschili. Le ragazze AIS però, a causa dell'incompleta funzionalità delle gonadi, non possono avere figli naturali.

Le Associazioni e i gruppi di supporto

La condizione non è grave dal punto di vista della salute, ma affrontare una diagnosi di AIS non è facile, perché tocca la sfera più intima di una persona, la definizione di sé stessa, i rapporti affettivi e sessuali e la possibilità di avere figli. Si vive inoltre un conflitto tra la voglia di condividere la

propria esperienza e il desiderio di tacere per paura e vergogna. Poiché tale isolamento crea sofferenza, l'incontro con altre persone nella stessa condizione è la più utile delle terapie. I gruppi di supporto hanno quindi le funzioni di facilitare l'incontro (sia delle persone direttamente interessate, sia dei genitori), di combattere i tabù che ruotano attorno all'AIS e alle altre condizioni di intersessualità e di incoraggiare i medici e la società verso una maggiore apertura.

Un approccio ragionato alle terapie mediche e chirurgiche

Gonadectomia.

Nella forma completa (CAIS) le gonadi producono ormoni che inducono la pubertà: crescita del seno e sviluppo di forme femminili; inoltre favoriscono la mineralizzazione delle ossa. Per questi motivi i medici sono ormai orientati ad evitare la gonadectomia fino al termine dello sviluppo (18-20 anni). Studi recenti dimostrano che il rischio di degenerazione neoplastica è basso per le donne con la forma completa (CAIS), mentre sarebbe piuttosto alto in quella parziale (PAIS). Solo nelle donne CAIS quindi, si può evitare l'intervento chirurgico, avendo cura di sottoporsi a controlli periodici. A volte però genitori e medici preferiscono intervenire già in età infantile: sarebbe invece auspicabile aspettare che sia la ragazza stessa, in futuro, a prendere la decisione, senza il bisogno della terapia ormonale sostitutiva e usufruendo dei progressi della medicina. La forma incompleta (PAIS) comprende una vasta serie di diverse manifestazioni cliniche, perciò la decisione sul momento più opportuno in cui eseguire l'asportazione delle gonadi va presa caso per caso.

Ipoplasia vaginale.

L'ipoplasia vaginale (sia per CAIS che PAIS) si può risolvere in casa e con successo tramite dilatatori, dopo che la giovane paziente ha raggiunto la pubertà ed è sufficientemente motivata. I metodi di chirurgia plastica per ingrandire la vagina presentano invece grossi inconvenienti e non devono essere utilizzati se non dopo avere escluso i trattamenti meno traumatici. Particolarmente sconsigliate sono le operazioni di chirurgia vaginale durante l'infanzia (se non necessarie per motivi di salute): i risultati sono insoddisfacenti o dannosi e inoltre gli interventi risultano traumatici per le bambine.

Terapia ormonale sostitutiva.

Dopo la rimozione delle gonadi, si deve ricorrere a una terapia sostitutiva a lungo termine a base di ormoni femminili (o maschili) per prevenire l'osteoporosi, i sintomi della menopausa e per proteggere le pazienti dalle malattie cardio-vascolari. Purtroppo ancora oggi mancano linee guida oggettive sulla terapia da intraprendere e sui dosaggi.

Associazione Estrofia Vescicale (AEV onlus) www.malafirari.it



Cosa vorrebbe che i medici sapessero in merito al Complesso Estrofia Vescicale-Epispadia

La componente chirurgica è di rilevante importanza ma non è di certo la sola. Ciò che ha un valore significativo è il vissuto delle persone affette da estrofia vescicale e quello dei loro familiari. Il loro sviluppo psico-sessuologico deve essere considerato e accompagnato con azioni specifiche. È fondamentale un approccio multi-disciplinare e multi-dimensionale da parte di vari professionisti (chirurgo, pediatra, urologo, endocrinologo, genetista, psicologo, sessuologo, ecc.) per una reale presa in carico di queste persone dalla nascita in poi, lungo le fasi della loro vita, che attraversano l'età pediatrica, quella adulta sino ad arrivare alla vecchiaia.

Le Associazioni e i Gruppi di Supporto

L'associazione nasce dall'esigenza di ragazzi/e, adulti e genitori con la necessità di incontrarsi per condividere esperienze, ricercare un confronto, per ridimensionare la sensazione di sentirsi i soli e unici soggetti a vivere con questa patologia.

La malattia obbliga a numerosi interventi chirurgici di ricostruzione degli apparati colpiti, per ottenere la continenza urinaria, evitare danni renali e ridare un aspetto sia funzionale che di cosmesi ai genitali esterni. Dal punto di vista psicologico e relazionale la condizione è molto severa e le sue conseguenze, a causa dell'anatomia residua, pesano in maniera estremamente significativa. La patologia, colpendo l'apparato uro-genitale, si riflette su due elementi di primaria importanza nella vita di una persona: la funzione della minzione e la vita sessuale. Guardando al problema in una prospettiva più ampia, è doveroso considerare anche lo stato emotivo dei genitori, che, travolti da un vortice di situazioni molto dolorose e carichi di stati di ansia, rischiano di condizionare la vita futura dei loro figli, appesantendo problematiche che sorgono in loro già spontaneamente. Tutto ciò tende ad aumentare in conseguenza del fatto che solitamente i genitori non sono stati accompagnati a

elaborare la nascita di un bimbo con questa patologia molto invalidante.

Sia i ragazzi/e adolescenti e adulti che i genitori desiderano uscire dall'isolamento e dalla sofferenza che vivono in prima persona. L'incontro con altre persone, che vivono la stessa condizione, mette in atto un utile scambio di informazioni che riguardano la loro vita quotidiana e scalfisce tutti quei tabù che ruotano attorno alle patologie uro-genitali.

Associazione Inter-Regionale Iperplasia Surrenale Congenita (AIRISC) www.airisc.it



L'Associazione AIRISC nasce dal progetto di costituire un Ente di Rappresentanza più ampio rispetto alle Associazioni Regionali, che dovrebbe portare a una federazione di Associazioni ISC (Sicilia, Piemonte, Lazio, Lombardia, Campania, í). Il primo passo verso questo obiettivo è stata la fusione nel 2009 dell'Associazione ARFSAG-Emilia-Romagna con l'associazione della Regione Veneto.

Le sue finalità sono:

- promuovere e incrementare con ogni mezzo la conoscenza della ISC-SAG (Iperplasia Surrenale Congenita - Sindrome Adreno-Genitale), al fine di favorirne la diagnosi e la terapia precoci e la cura efficace delle persone con ISC;
- sostenere la ricerca scientifica nel campo della ISC-SAG;
- ricercare fondi per contribuire all'acquisizione di specifiche apparecchiature medicali;
- sensibilizzare le istituzioni politiche, amministrative e sanitarie, al fine di migliorare l'assistenza globale dei soggetti affetti e delle loro famiglie;
- sostenere le famiglie dei soggetti con ISC-SAG mediante l'attivazione di una rete territoriale di referenti;
- organizzare giornate di studio, anche a livello nazionale, in collaborazione con le altre associazioni SAG-ISC operanti in Italia, allo scopo di offrire un'occasione di:
 - o scambio di esperienze di vita (scuola, famiglia, lavoro, sport, amicizia, rapporti

sociali, rapporti con l'altro sesso, i) tra persone e realtà di regioni diverse;

- dialogo aperto e amichevole, in cui Medici, Psicologi e Specialisti degli specifici presidi sanitari possano raccogliere direttamente, con visione più generale, le ansie e le paure dei pazienti, dare risposte realisticamente rassicuranti ai loro dubbi, informare in modo esauriente sugli esiti e sulle possibilità di successo delle terapie offerte dalla medicina moderna, usando nei loro interventi termini chiari, o resi tali da specifiche e puntuali spiegazioni, in modo da facilitare il dibattito e renderne i contenuti di semplice comprensione per tutti;
- pubblicare materiale divulgativo e organizzare iniziative pubbliche, al fine di diffondere l'informazione più corretta;
- stabilire rapporti di cooperazione con altre Associazioni e organizzazioni che promuovono attività di volontariato con le stesse finalità e specificità.

Tutte le attività sono sostenute con risorse proprie, costituite da quote associative, liberalità di soci, donazioni di enti e privati, finalizzati a singole iniziative.