

## Revisione della Nota 39

L'AIFA ha recentemente emanato una modifica alla nota 39, che regola la prescrivibilità, con piano terapeutico, dell'ormone della crescita: alle condizioni già presenti, riguardanti l'età evolutiva, l'età di transizione e l'età adulta (che rimangono del tutto invariate), **si aggiunge la possibilità di erogare l'ormone anche in epoca neonatale**. Per semplicità espositiva si riporta il testo integrale pubblicato sulla GURI, serie generale 270, del 18/11/2010.

**Età neonatale:** *in individui con evidenza neuroradiologica di malformazioni/lesioni ipotalamo-ipofisarie e segni clinici e laboratoristici compatibili con la diagnosi di panipopituitarismo congenito. Tale trattamento dovrebbe essere proseguito ininterrottamente almeno per i primi due anni di vita. Successivamente, previa interruzione della terapia con GH di durata non superiore a tre mesi, dovrebbe essere eseguita una rivalutazione del profilo auxologico, ormonale e laboratoristico, finalizzata a determinare l'opportunità e la modalità della prosecuzione del trattamento con GH.*

### Commento

La nota emanata non riporta in calce il rationale (background), che invece accompagna le altre indicazioni, e ciò rappresenta un primo punto di debolezza interpretativa dell'ampliamento della nota in questione. Sarebbe stato di grande utilità riportare tipologia e frequenza delle lesioni radiologiche (anomalie del peduncolo, ectopia della neuroipofisi, ipo/aplasia dell'ipofisi anteriore), sottolineando come tali alterazioni possono anche essere assenti, trattandosi di un deficit di GH non già secondario ad anomalie morfologiche della linea mediana e/o della zona ipotalamo-ipofisaria, bensì secondario ad alterazioni funzionali su base genetica, appalesate solamente da precisi indicatori clinici.

A tal proposito sarebbe stato altresì opportuno ricordare quali sono **“i segni clinici” che fanno sospettare precocemente la diagnosi di panipopituitarismo neonatale o di un difetto isolato di GH**: ipoglicemia prolungata in assenza di malattie metaboliche, micropene, ittero persistente da iperbilirubinemia coniugata, parto traumatico con susseguente ipossia neonatale.

Così come è formulata la nota, sembrerebbe non essere richiesta in epoca neonatale alcuna determinazione del GH plasmatico, né in condizioni basali né dopo appropriati stimoli, anche se il termine di “segni ... laboratoristici” lascia qualche perplessità ed è certamente impreciso e comunque non rigidamente normato.

Risultano, altresì, poco comprensibili, sia sul piano clinico che sul piano deontologico e medico-legale, le ragioni della sospensione della terapia per un periodo di tre mesi, dopo i primi due anni di vita, soprattutto se il trattamento ha fatto seguito ad un inquadramento diagnostico e ad una risposta terapeutica che non lasciano adito a dubbi. In particolare, riesce difficile capire come un panipopituitarismo congenito, già ben definito con parametri neuro-radiologici, clinici e di laboratorio, possa riprendere spontaneamente una regolare attività funzionale. Ma le implicanze deontologiche e medico-legali sono ancora più pesanti: si tratta, infatti, di una sospensione terapeutica che può avere conseguenze svantaggiose, sia in termini di ansie nei genitori, sia per il piccolo paziente che viene privato di un supporto terapeutico importante. Si ricorda, infatti, come, in generale, la sospensione terapeutica configuri una colpa grave e perciò stesso esponga il medico a severe conseguenze anche in ambito penale.

Non vengono inoltre chiarite le modalità con le quali procedere alla “rivalutazione del profilo auxologico, ormonale e laboratoristico”, finalizzata a determinare l'opportunità e la modalità della prosecuzione terapeutica.

Complessivamente la revisione periodica della nota AIFA soffre di una riformulazione lacunosa e non puntuale; sarebbe opportuno, a nostro parere, che venissero interpellate le società scientifiche d'area prima del loro rilascio e successiva pubblicazione, per migliorarne la proposizione e la fruizione.