

EPIDEMIOLOGIA DELL'IPOTIROIDISMO CONGENITO: L'INCIDENZA È DAVVERO AUMENTATA?

Antonella Olivieri ^(a), Emanuela Medda ^(b), Cristina Fazzini ^(a), Simona De Angelis ^(a),
Gruppo di Studio Italiano per l'Ipotiroidismo Congenito ^(c)

(a) *Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze - Istituto Superiore di Sanità, Roma*

(b) *Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute - Istituto Superiore di Sanità, Roma*

(c) *R. Altamura (Brindisi), U. Angeloni (Roma), I. Antonozzi (Roma), M. Baserga (Catanzaro), S. Bernasconi (Parma), G. Bona (Novara), I. Bucci (Chieti), F. Calaciura (Catania), R. Caldarera (Messina), M. Camilot (Verona), M. Cappa (Roma), MR Casini (Cagliari), A. Cassio (Bologna), L. Cavallo (Bari), G. Cesaretti (Pisa), F. Chiarelli (Chieti), B. Ciannamea (Lecce), R. Ciatti (Fano), P. Civolani (Cagliari), C. Corbetta (Milano), R. Cordova (Potenza), A. Correrà (Napoli), P. Costa (Roma), F. Dammacco (Bari), F. De Luca (Messina), C. De Santis (Torino), G. Gallicchio (Potenza), R. Gastaldi (Genova), G. Grasso (Caltanissetta), R. Gurrado (Taranto), A. Lelli (Roma), D. Leonardi (Catania), S. Loche (Cagliari), R. Lorini (Genova), G. Manente (Taranto), F. Monaco (Chieti), G. Minelli (Foggia), P. Narducci (Foggia), N. Oggiano (Ancona), S. Pagliardini (Torino), G. Parlato (Catanzaro), E. Pasquini (Firenze), A. Pinchera (Pisa), M. Pizzolante (Lecce), G. Radetti (Bolzano), F. Righetti (Bologna), A. Rizzo (Lecce), G. Saggese (Pisa), MC. Salerno (Napoli), L. Sava (Catania), D. Scognamiglio (Napoli), V. Stoppioni (Fano), F. Teofoli (Verona), M. Tonacchera (Pisa), R. Vigneri (Catania), G. Vignola (Potenza), M.C. Vigone (Milano), G. Weber (Milano).*

Negli ultimi anni è stato riportato in letteratura un incremento dell'incidenza di ipotiroidismo congenito (IC) rispetto al passato [Corbetta 2009, Mengreli 2010, Deladoley 2010]. Diverse sono le cause che hanno portato al rilevamento di tale incremento. Tra queste l'aumentato numero dei bambini pretermine e /o di basso peso alla nascita nella popolazione neonatale di tutti i Paesi Occidentali, e l'utilizzo di metodologie sempre più sensibili per il dosaggio del TSH allo screening hanno sicuramente avuto un ruolo importante. In particolare, la sempre più elevata frequenza di gravidanze medicalmente assistite che, come è noto si associano a gravidanze multiple e a nascite pre-termine, ma anche i progressi della medicina neonatale che hanno consentito di ridurre la mortalità di questi neonati, hanno aumentato in maniera significativa il numero di nati con tali caratteristiche che arriva allo screening, alla eventuale diagnosi e all'intervento terapeutico sostitutivo precoce. Anche il miglioramento delle capacità diagnostiche ottenuto negli ultimi anni, grazie all'avanzamento tecnologico dei sistemi di dosaggio del TSH neonatale quale test primario per lo screening dell'IC, la riduzione del cut off del TSH allo screening, ma anche l'attuazione di strategie di screening più sensibili (riduzione del cut off del TSH al 2° cartoncino) implementate in alcuni Paesi, ha sicuramente contribuito ad aumentare l'incidenza della patologia, e soprattutto di forme lievi di IC che in passato venivano misconosciute.

Per ciò che riguarda il nostro Paese, i dati del Registro Nazionale degli Ipotiroidei Congeniti confermano un trend in aumento dell'incidenza di forme permanenti di IC con un'incidenza media nazionale di 1: 2200 nati vivi stimata nel periodo 2000-2006 (1: 3000 nel periodo 1990-99). Tale incremento, pur essendo maggiormente dovuto all'aumento di diagnosi di difetti funzionali della ghiandola tiroide (1:12.000 periodo 1990-99; 1:4600, periodo 2000-2006), riguarda anche le disgenesi tiroidee (1:4600 periodo 1990-99; 1:3800 periodo 2000-2006). Inoltre i dati del Registro hanno messo in evidenza un trend temporale in aumento anche per ciò che riguarda la frequenza di nati pretermine (11% periodo 1990-99; 16% periodo 2000-2006).