

Così scrivono i genitori e i parenti dopo avere avuto la diagnosi prenatale di ACC.

Ciao

....Alla fine di ottobre , durante l'eco morfologica ci viene detto che la nostra bimba ha una ventricolomegalia da quel momento li iniziano le nostre preoccupazioni ed ansie. Ulteriori accertamenti in un'ospedale della nostra città veniamo a scoprire che si tratta di ACC completa . Decidiamo di portare avanti la gravidanza, la genetista ci rassicura che non essendoci compromissioni genetiche o cromosomiche ed essendo una bimba , le prospettive sono abbastanza buone: modesto ritardo mentale o compromissione del nervo ottico. Usciamo dall'ospedale facendo salti di gioia! Decidiamo di fare un altro consulto fuori regione e qui ci ributtano di nuovo a terra: si si tratta di ACC ma essendoci questo 3° ventricolo rialzato, secondo la loro casistica al 50% sarà cerebrolesa.....

... sono il papà di un bambino con ACC completa che nascerà in settembre. Gradirei molto essere iscritto alla newsletter per ricevere informazioni e consigli su come comportarsi per affrontare i problemi che si possono presentare in questi casi...

... Venerdì 17 mio fratello è diventato padre di un bimbo a cui è stata diagnosticata una ACC - eventuali ulteriori anomalie saranno scoperte in sede di risonanza magnetica (ho letto che per l'80% dei casi l'ACC non è un caso isolato ma si accompagna ad altre malformazioni). Ora... lo hanno comunicato ieri ed è tutto il giorno che giro su internet a scaricare documentazione ed esperienze... Sicuramente voi avete avuto modo di raccogliere maggiori informazioni: ho letto che l'ACC può essere priva di ogni sintomaticità e condurre una vita intellettuale complessa... siete a conoscenza di simili casi ? Ma soprattutto, in base alle vostre esperienze dirette di conoscenze, quali possono essere i rischi e le difficoltà nel crescere un bimbo affetto da ACC ...

... mi permetto di rivolgermi a voi con questa familiarità' perché' ormai da un po' di tempo visito il vostro sito e devo dirvi che mi ha un po' aiutato in questo momento sconvolgente in cui a mia sorella, al settimo mese di gravidanza, hanno diagnosticato l'ACC per la sua bambina. Desidero ricevere la vostra newsletter perché' voglio darle una mano...

...Ciao sono una mamma in attesa di un bimbo con totale ACC che nascerà a maggio. Mi è stata riscontrata la ACC durante una ecografia di 2° livello alla 24° settimana ed ho già fatto la risonanza magnetica con esito: totale ACC isolata. Sembra che ad oggi non vi siano altre anomalie associate. Il cariotipo è maschile normale, gli altri valori sono normali, la crescita regolare e l'apparato cardiocircolatorio normale. Ho letto le vostre esperienze e vorrei saperne di più.....

... Gentilissimi, ho scoperto oggi il sito di Pietro. Ho un bimbo di tre mesi a cui era stata diagnosticata l'agenesia del corpo calloso durante la gravidanza associata ad una stenosi aortica valvolare.

Mi volevo informare un po' di più su questo argomento poiché i medici dicono di non avere la sfera di cristallo e di non poter prevedere se e come sarà lo sviluppo di nostro figlio in futuro ma che dobbiamo aspettare e vedere nel tempo la sua crescita ... ho trovato questo sito che trovo molto più utile di tutti gli altri contenenti nozioni mediche e nient'altro ...

Ciao! Sono una ragazza bielorusa. Mia sorella (sposata con italiano) e' incinta di 18 settimane. I medici dicono che il feto ha tante patologie (malformazioni cerebrali, tra quali sindrome di Chiari (non so se si scrive così). Ho trovato il vostro forum e vorrei leggere per sapere di più` di questi problemi perché` mia sorella pensa di interrompere la gravidanza. Vorrei trovare informazioni per poter aiutarla. Vorrei fare tutto il mio possibile per convincerla ad andare avanti ...

Siamo una coppia ticinese. Mia moglie dopo aver avuto una splendida prima figlia sta aspettando la seconda. Tutto andava magnificamente (come per la prima figlia) e la gravidanza stava procedendo in modo perfetto (senza nessun tipo di complicazioni) fino a "quel maledetto 18 agosto 2006, quando durante la solita visita di controllo dalla ginecologa (abbastanza brava e competente), salta fuori quasi per sbaglio un trigono ventricolare di 10,3 mm (invece che 10!). Improvvisamente ci crolla il mondo addosso!!! Infatti dice che non vede per niente il corpo calloso...

... Ciao, sono alla 30esima settimana di gestazione e solo ieri, dopo un'interminabile lista di esami, accertamenti, paroloni e pronostici, con una RMN fetale è stata diagnosticata alla mia bambina l'ACC. Già alla 21esima settimana diagnosticarono la ventricolomegalia e a questa, a livello pronostico, associarono svariate altre patologie, in parte escluse con una cordocentesi eseguita a Roma una settimana fa. Ieri la notizia dell'ACC, di cui ho conosciuto caratteristiche e conseguenze SOLO grazie alla storia del vostro bellissimo Pietro. Ieri il medico seppe solo suggerirmi di pensare seriamente all'aborto. Alla 30esima settimana... Credo di essere un po' morta dentro e per tutta la notte e tutto il giorno le mie lacrime e il mio sconforto erano accompagnati dal pensiero di una bambina "diversa" e dalla consapevolezza che la mia vita senza quella bambina non avrebbe avuto senso. Per tutto il giorno, ho lottato contro il desiderio e l'impulso di attaccarmi a internet per capire. Ero trattenuta dal terrore di scoprire informazioni che mi avrebbero uccisa più di quanto già non fossi. Trovo il vostro sito, leggo la vostra storia, vedo il sorriso radioso del vostro Pietro e la speranza torna ad albergare nella mia vita. Grazie. Non ho altre parole per esprimermi quanto mi avete dato...

... Purtroppo abbiamo diagnosticato, mediante ecografia della 28a settimana (lo so è atipica ma le nostre strutture sanitarie non sospettavano nulla durante la eco della 21a) che nostro figlio presenta un'agenesia totale. Adesso seguiranno ulteriori accertamenti per verificare se sono presenti ulteriori anomalie. Inutile dire che per noi tale scoperta è stata davvero dura da sopportare anche perché abbiamo chiaramente visto che i medici sono molto incerti sugli effetti che tale problema potrebbe avere su nostro figlio. Anche la stessa letteratura medica è incerta e si stima che, in assenza di ulteriori anomalie (correggetemi se sbaglio), il nascituro ha l'80 - 85% di probabilità di essere normale...

Crediamo che questi brevi, ma significativi messaggi, siano la testimonianza di quanto poco si sappia di questa rara malformazione, di quanto si sentano abbandonati i genitori dopo la diagnosi di ACC e di quanto sia importante creare una rete di comunicazione per dare ai genitori le giuste informazioni.

Purtroppo ci troviamo di fronte ad una malformazione che può portare a gravi conseguenze, oppure alla completa asintomaticità. E' difficile fare una prognosi prenatale attendibile, e nonostante tutte le indagini più sofisticate, è difficile sbilanciarsi in previsioni.

Quello che ci riproponiamo con questo pieghevole è di fare sapere a quanti più genitori che hanno avuto questa diagnosi prenatale ed ai loro parenti, che non siete soli. Da anni è attivo questo piccolo gruppo di auto-aiuto, auto-sostegno.

Il forum **ACC ... MA NON SOLO**, attivo in rete, ci permette di confrontarci quotidianamente sulle difficoltà che incontriamo, sui progressi raggiunti, sulle piccole/grandi battaglie che affrontiamo per poter garantire un futuro dignitoso ai nostri figli.

Testimonianze dal forum ACC ma non solo



CHI SIAMO: Genitori di
bambini/ragazzi con Agenesia
del Corpo Calloso

DOVE SIAMO: Siamo dislocati in
quasi tutte le Regioni d'Italia

COSA VOGLIAMO: Con questo
pieghevole arrivare nelle case di
altri genitori che hanno figli con
ACC, o che hanno avuto una
diagnosi prenatale e non sanno
a chi rivolgersi, per informazioni
o aiuto.

il genitore di bimbo asintomatico nella maggior parte dei casi preferisce “dimenticarsi” della diagnosi ... è per questo che la percentuale di bimbi asintomatici potrebbe apparire un po' bassa.

Questa breve e sintetica descrizione siamo convinti genererà la voglia di approfondire l'argomento. E' per questo che se avete la possibilità di accedere ad internet vi segnaliamo gli indirizzi mail, e i link dei siti ai quali potete fare riferimento.

Ricordiamo che non facciamo consulenze mediche o specialistiche, vogliamo però mettere a disposizione la nostra esperienza ... avendola vissuta in prima persona.

Indirizzo email:

agenesiacorpoallos@hotmai.it

Forum:

<http://www.agenesiacorpoallos.it/forum/>

Ci siamo confrontati molto sul messaggio che vogliamo che vi arrivi. Nessuno di noi vuole nascondere tutte le conseguenze (anche le più gravi) che questa malformazione può comportare. Da un sondaggio (casalingo) è emerso che il quadro ACC è veramente molto vario. L'ACC può essere associata ad altre sindromi (S. di Ai cardi, S. di Opitz, S. Greig, S. Arnold Chiari, S. Dandy Walker, S. Sotos sono solo alcune). Queste sindromi non vengono diagnosticate mediante amniocentesi se non viene esplicitamente cercata l'anomalia cromosomica. La diagnosi ecografica può mostrare la mancanza del corpo calloso, la dilatazione dei ventricoli, ed anche alcune anomalie nella linea mediana: palato, genitali, spina dorsale o anche anomalie alle mani o ai piedi (sindattilia, esadattilia). Queste anomalie in associazione con l'ACC possono essere l'indicatore della presenza di una qualche sindrome. Laddove l'ACC si è rivelata “isolata” cioè non associata ad altre sindromi, l'indagine ecografica non ha mostrato altre malformazioni. Spesso si ricorre alla Risonanza Magnetica fetale, che è di supporto all'indagine ecografica. La nitidezza delle immagini, e la possibilità di “fotografare” il feto nella sua interezza, possono portare all'esclusione o alla conferma (con una approssimazione dell'80%) di eventuali altre malformazioni associate.

I nostri bimbi/ragazzi ACC (la nostra “famiglia virtuale” raccoglie una casistica che va dagli 0 ai 14 anni), che hanno avuto una diagnosi pre e post natale di agenesia isolata, vanno dall'asintomaticità completa (20%), alla presenza di piccole difficoltà motorie, lievi e moderati ritardi cognitivi (70%). Ci sono anche casi più complessi (10%) dove vi sono crisi epilettiche (in un caso farmaco resistenti), un caso di disturbo pervasivo dello sviluppo (autismo), e anche grave ritardo cognitivo o motorio.

Vorremmo comunque sottolineare che in un forum di auto sostegno, si rivolgono per la maggior parte genitori che cercano aiuto e sostegno proprio per le difficoltà incontrate ...