

Paìdòs

Anno 10 N.2 - Aprile - Giugno 2009



Giorgio Bartolozzi
*Pandemia
influenzale:
livello di guardia*



Silvio Maringhini
*L'esame
delle urine*



Rivista Paidòs
Direttore responsabile
Francesco La Magna

Direttore
Antonino Gulino
Vicedirettore
Maria Libranti
Comitato Scientifico
Giorgio Bartolozzi
Alberto Fischer
Lorenzo Pavone
Gino Schilirò
Francesco De Luca

Responsabile
di redazione
Francesco Privitera
Comitato di redazione
Filippo Di Forti
Vito Marletta
Salvatore Spitaleri

Collaboratori
Giusy Germenia
Angelo Milazzo
Sergio Sambataro
Antonio Fichera
Raffaele Falsaperla
Sergio Mangiameli
Tommaso Lovecchio

**C.D. Ass. Culturale
Paidos***

Alberto Fischer
Salvatore Bonforte
Rosario Bucchieri
Filippo Di Forti
Antonino Gulino
Maria Libranti
Lidia Luglio
Vito Marletta
Giuseppe Mazzola
Gino Miano
Giuseppe Patanè
Francesco Privitera
Salvatore Spitaleri

Segreteria e Grafica
ASC Europromo
Tel. 347 7792521
Fax 095 7571514
redazione.paidos@tiscalinet.it

Stampa
Eurografica La Rocca
Riposto (CT)
Tel. 095 931661 - 095 9700035
info@eurograficalarocca.it

Questo periodico è distribuito
gratuitamente ai pediatri

Reg. Tribunale di Catania
N. 27/2000 del 30/11/2000

EDITORIALE

Una candidatura nel segno della continuità

di Francesco De Luca

Cari Colleghi,
quando il Direttore Nino Gulino mi ha invitato a scrivere un editoriale per il nostro giornalino, confesso di avere provato un lieve disagio. Parlare di sé stessi non è mai una cosa semplice, si corre sempre il rischio (ne abbiamo tanti esempi!) di scivolare verso l'autoreferenzialismo. Per tale ragione proverò ad essere il più possibile distaccato. Mi propongo, come consigliere, alle prossime elezioni per il rinnovo del Consiglio Direttivo della SIP. L'ho detto d'un fiato, senza girarci tanto attorno. Ecco, direte, la solita, ennesima, richiesta di voto... Tutto giusto, ecco il disagio! Proverò a spiegare, brevemente, le ragioni che mi hanno indotto ad accogliere la proposta, pervenutami da più parti, di candidarmi.

Alberto Fischer, personaggio straordinario, che così bene ha operato in questo triennio nell'ambito del Consiglio Direttivo, in qualità di consigliere, ha deciso di non ricandidarsi. Per me si è trattato di un errore e, a più riprese, ho provato a dissuaderlo da questa sua scelta. Egli stesso, per primo, ha individuato nella mia figura un possibile *successore*, insomma colui a cui passare idealmente il testimone. Dopo qualche resistenza ho ceduto ed eccomi qua, in ballo! Catania e tutta la Sicilia meritano, legittimamente, di avere un consigliere nell'eleggendo direttivo, mi ha detto Alberto. Si sono poi aggiunte, le sollecitazioni degli amici della Paidòs e della Fimp con i quali ho da tempo rapporti di stima, di autentica amicizia in molti casi, e di collaborazione. E allora ho accettato, con un'idea precisa: portare, in ambito nazionale, l'esperienza di collaborazione e di solidarietà che ha reso la pediatria catanese un esempio da riprodurre in tutta Italia. Non esistono varie anime nella pediatria (ospedalieri, universitari, pediatri di famiglia), come da più parti si sostiene. Esiste sola la *Pediatria* e l'interesse, in essa intrinseco, per il benessere del bambino. Rimettere il *bambino* al centro di qualunque progetto si desidera portare avanti, è una priorità assoluta. Se non ci si rende conto di questo e ci si divide in fazione e gruppetti con l'unico obiettivo di difendere il proprio interesse di bottega, saremo destinati ad assistere al declino/fine della Pediatria (e già sono visibili chiari segnali in questa direzione). Solo una categoria compatta può far fronte agli attacchi, spesso pretestuosi, provenienti da più parti. L'esempio di un modo efficace di fare e vivere la pediatria, fatta di onestà intellettuale e spirito di collaborazione, io l'ho trovato a Catania grazie agli amici della Paidòs e ad Alberto Fischer, raro esempio di trasparenza e professionalità. Ho condiviso in questi anni con voi e con lui questo percorso, in maniera totale e appassionata.

Mi piace concludere con un pensiero tratto dalla *Carta degli Invisibili*, movimento di resistenza culturale, di Diego Cugia, che nella sua introduzione recita: *gli Invisibili privilegiano la libertà di pensiero, la condivisione della conoscenza, il potere delle idee, rispetto al potere politico individuale e al "pensiero unico" mediatico; l'essere all'apparire; il Noi all'io; il bene collettivo al tornaconto personale.*

Con questi propositi, nel segno della continuità, sono qui a chiedervi di portare avanti, insieme, questo progetto. È l'inizio di un cammino che si preannunzia irto di ostacoli, ma parafrasando Guglielmo D'Orange "non è necessario sperare nella vittoria per combattere con onore, quando la Causa per cui si combatte è quella giusta".

SOMMARIO

- 3 Editoriale
- 4 L'angolo di
Giorgio Bartolozzi
- 6 E tu... ti dopi?
- 7 La SIP si rinnova...
- 8 Pillole di...
neonatalogia
- 10 Flash su: cervello
e psiche
- 12 L'esame
delle urine
- 15 Il gioco più bello
del mondo
- 16 L'allergonauta
- 18 Casi da ricorda-
re...
- 20 Parola d'ordine:
fluoro
- 21 Pediatroscopo
- 21 Lo stupidiatra
- 22 News dalla rete

RUBRICHE

- 11 Digiamocelo
- 14 Recensioni
- 14 Cinema
e pediatria

Copertina
(foto di M. Libranti)

Sono passati più di 40 anni dall'ultima vera pandemia, la Hong Kong, e tutti si aspettavano che ne sorgesse una nuova ed ora possiamo dire che tutti siamo stati dei "buoni profeti".



Pandemia influenzale: livello di guardia

di Giorgio Bartolozzi

Ricordiamo innanzitutto che i tipi di influenza si differenziano per sommi capi in due forme epidemiologiche: **l'influenza stagionale** e **l'influenza pandemica**. Mentre la prima è attesa annualmente, con una ricorrenza quasi matematica alla fine dell'autunno, in inverno o all'inizio della primavera, la seconda esplose quando vuole, prevedibile nella sua imprevedibilità, in estate come in inverno (la *Spagnola* nel 1918-19, la *Asiatica* nel 1957, e la *Hong Kong* del 1968).

Essendo passati 40 anni dall'ultima pandemia, tutti si aspettavano che ne sorgesse una nuova e quindi possiamo dire, col senno di poi, che tutti sono stati dei "buoni profeti". Solo che sbagliavamo sulla sua origine: ci si aspettava che essa derivasse dall'epidemia di *Influenza Aviaria A/H5N1* che sta interessando l'oriente da qualche anno: un'influenza, originata dagli uccelli

(polli compresi), molto grave, con una letalità del 50% circa, che riesce a passare dagli uccelli all'uomo solo quando il contatto sia particolarmente intenso e ripetuto nel tempo ma che non ha, almeno per ora, la caratteristica essenziale per definirsi pandemia, di trasmettersi da un umano all'altro. Gli addetti ai lavori temevano che quest'ultimo passo potesse essere vicino e quindi guardavano all'influenza aviaria, come alla prossima pandemia. Ma così, almeno per ora, non è stato.

La **p a n d e m i a** d'influenza A/H1N1 non è venuta dall'oriente ma dal sud: è partita dal Messico, per invadere gli Stati Uniti e da qui diffondere nel resto del mondo: oggi 163 Paesi sui 193, presenti sulla Terra, ne sono colpiti. Ma, e qui sta la caratteristica fondamentale, a differenza dell'influenza aviaria, questa

PANDEMIA, che chiameremo, per praticità, come "Nuova Pandemia", è una malattia relativamente benigna, senz'altro più benigna della normale influenza stagionale, sia come numero di soggetti colpiti che come numero di morti (letalità fra lo 0,2 e lo 0,5%, cioè un morto per 500-2.000 ammalati), almeno secondo l'andamento che essa ha avuto fino a oggi. Il livello 6, in cui l'OMS, ha collocato oggi questa pandemia, è l'ultimo grado di una scala di una classificazione epidemiologica, che non fa riferimento alla gravità ma solo al grado di diffusione attraverso i continenti, e cioè al suo essere "pandemia". La popolazione, che non conosce queste specifiche caratteristiche classificative, vede nel nome pandemia una situazione di particolare gravità, perchè pensa che tutte le pandemie siano uguali, come pericolosità, alla spagnola di 90 anni fa.

Alcune caratteristiche del virus H1N1.

Una caratteristica che incide sull'epidemiologia è la percentuale di variazioni del genoma, che nel caso dell'H1N1 raggiungono valori del 20-30%, contro un 2-3% registrato per il virus dell'influenza stagionale. Per tale motivo mentre una buona parte della popolazione ha già incontrato nel passato virus influenzali, che avevano in comune con l'attuale, qualche componente (emoagglutinina e neuramidasi) della struttura virale, nel caso di virus in grado di dare una pandemia, il virus si presenta per tutti come un virus nuovo, che ha poco o niente a che fare con i virus del passato.

A riprova di quanto sopra ricordato, basta pensare che i bambini, che hanno avuto poche esperienze con i virus influenzali per aver assistito a poche epidemie stagionali, si ammalano con un'elevata frequenza, superiore di 5-8 volte quella dell'adulto e di 10 e più volte quella dell'anziano. Ma l'anziano, che ha superato decine di forme influenzali, e che magari si è sottoposto annualmente alla vaccinazione, ha, nella sua ideale biblioteca anticorpale, qualche parte (epitopo) in comune con il virus stagionale circolante e si ammala di meno, anche se, purtroppo, sempre in modo molto grave. Vaccinare i bambini da 1 anno a 18 anni viene considerata una delle modalità per ridurre l'incidenza dell'influenza stagionale e della morte nell'anziano, anche perchè siamo sicuri che il bambino sia "l'untore", cioè il diffusore principale della malattia.

La variazione del 20-30% del genoma conferisce una caratteristica di novità genetica, tale da permettere la

diffusione della malattia a tutta la popolazione. Ma, a ben guardare, non è proprio così: anche questa pandemia (come a suo tempo la Spagnola) risparmia alcuni soggetti in età superiore ai 50 anni, che avevano superato nel 1977 un'influenza stagionale H1N1, a partenza dai suini. E' evidente che buona parte degli anziani ha difese immunitarie verso l'attuale virus pandemico: sono difesi solo quegli anziani che nel 1977 si sono ammalati d'influenza e non quelli che allora sono stati risparmiati. Ne deriva che, non potendo usufruire dei dati anamnestici, nè essendo possibile stabilire in laboratorio la situazione immunitaria individuale, sarà utile difendere dall'attuale pandemia anche tutti gli anziani, magari inserendoli dopo altre categorie a rischio.

Cosa fare?

Le strategie da attuare per limitare la diffusione pandemica sono essenzialmente di tre tipi: a) Norme igieniche individuali e collettive; b) interventi farmacologici; c) vaccinazione. Tra le norme igieniche individuali non perde mai la sua importanza il lavaggio frequente delle mani e, in tali casi assume un ruolo importante l'uso di mascherine. Evitare gli assembramenti (corretto il procrastinare l'inizio delle scuole come ipotizzato dal "quasi" Ministro Fazio, imprudentemente contraddetto dal Ministro Gelmini), ed evitare, per quanto possibile, viaggi da e per Paesi dove è già diffuso il virus. Peraltro il rispetto di un periodo contumaciale di 7 gg per i soggetti provenienti dalle zone colpite, rientra appieno tra questi provvedimenti. Interventi farmacologici con anti-neuramidasi (oseltamivir e zanamivir), di cui di recente presso il sito del Ministero

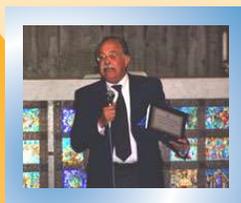
della Salute sono riportati gli adeguati dosaggi, permette di curare i malati e prevenire ulteriore diffusione. Questi farmaci vanno usati soltanto nella profilassi di soggetti a rischio (Circolare Ministeriale sulle Categorie a rischio) per i quali vi sia stato un reale pericolo di contagio. L'unico vero, efficace mezzo di prevenzione della pandemia è la **vaccinazione** la priorità va per quelle categorie a rischio, individuate a livello Nazionale e regionale e che vedono tra i primi gli operatori sanitari. La scelta del Ministero sembra quanto mai opportuna, sia secondo la distribuzione per età dei 150.000 casi verificatisi nel mondo fino a oggi, sia secondo quanto sappiamo oggi sulla funzione di "untore" dei bambini al di sotto dei 10 anni. Ricordo che nel Calendario delle Vaccinazioni della FIMP (2008, Congresso di Napoli) era già prevista la raccomandazione di vaccinare i bambini da 1 anni a 6 anni per l'influenza stagionale.

Le moderne conoscenze sull'epidemiologia dell'influenza giustificano completamente questa scelta, che, correttamente, viene prevista anche per la pandemia

in corso.



Si chiude nel'aprile del 2009 un progetto di formazione ed informazione sul doping, diretto a 42 scuole delle medie inferiori, distribuite su tutto il territorio nazionale, condotto dalla UISP (Unione Italiana Sport per Tutti) e finanziato da CND (Commissione Nazionale antiDoping) e ISS (Istituto Superiore di Sanità). Il progetto è stato promosso da SIP e FIMP e si è generato contemporaneamente all'indagine condotta dalla SIP sull'adolescenza e presentata al 64° Congresso Nazionale SIP di Genova del 2008.



E tu... ti dopi?

di Alberto Fischer

L'indagine condotta dalla SIP su 1200 ragazzi delle scuole medie inferiori ha posto in evidenza come il 18% della popolazione intervistata considera accettabile l'uso di farmaci per migliorare le proprie prestazioni. L'indagine ha permesso di prendere coscienza di come il doping non è solo un pericoloso e negativo correlato dello sport professionale, dove peraltro esistono leggi ben precise e controlli e verifiche sia da parte delle Società Sportive nazionali e sovranazionali, quanto anche un fenomeno sempre più lievitante dello sport amatoriale, dilettantistico. In tale area, che è il nostro quotidiano, non esistono leggi né controlli, e la volontà di emergere e primeggiare ad ogni costo fa dell'adolescente che si avvia allo sport una facile vittima degli impositori di paradisi artificiali. La pratica del doping è antichissima. Sin dai primi giochi olimpici, in Grecia, venivano preparate delle pozioni per incrementare le capacità fisiche degli atleti. Nell'antica Roma venivano utilizzati carni di differenti animali scegliendoli in base al tipo di sport, convinti che in questo modo l'atleta potesse acquisire le qualità dell'animale. Semanticamente la parola doping origina dal *doop*, una miscela di vino e the che i marinai olandesi assumevano per superare senza paura e con maggior coraggio le tempeste.

Nel Novecento nasce il verbo inglese "to dope" ed il sostantivo "doping" per indicare una sostanza

che modifica il rendimento. Già nel Novecento vengono segnalate le prime vittime come il ciclista inglese Arthur Linton, che vince la Paris-Bordeaux, morendo subito dopo per una dose eccessiva di sostanze eccitanti (etere-cocaina). Una maggiore diffusione delle sostanze dopanti si ha sin dalle scoperte scientifiche fatte ancor prima della seconda guerra mondiale. Goering faceva assumere ai piloti della Luftwaffe la simpatina per renderli più aggressivi e spericolati. Così in maniera più o meno subdola, le nuove scoperte farmacologiche nel campo dell'infiammazione o della bronco-costrizione, o dei deficit ossigenativi, incrementavano la schiera di sostanze o farmaci utilizzabili per ottenere maggiore efficienza dal proprio organismo, fuga dalla fatica e dal dolore. Si va dalle droghe vere e proprie (cocaina, eroina) a farmaci (anfetamine, steroidi, anabolizzanti, eritropoietina, autotrasfusioni, ecc.).

Gli effetti dannosi del doping, il loro snaturare i concetti basilari dello sport, ne hanno fatto una delle materie con il maggior numero di norme. Nel 1942 l'Italia si dota normativamente dell'istituzione del Comitato Olimpico Nazionale e della prima legge relativa al doping. Da una enunciazione di principi seguì la legge del 1971, n.1099, in cui veniva tutelata la attività sportiva e stabilite le prime sanzioni. La legge del 29 novembre 1995 esprimeva la necessità di un approccio internazionale al tema del doping con la ratifica di quanto pubblicato a Strasburgo nel 1989. In questa pubblicazione viene sottoscritta dai paesi europei la prima lista delle sostanze dopanti, delle pratiche e dei metodi, così come era stata prodotta dall'Agenzia Mondiale anti-Doping (WADA). La successiva legge n.376 del 2000 accentua le sanzioni che vengono comminate non solo allo sportivo che fa uso di doping, ma anche chi permette o induce all'utilizzo. L'elenco delle sostanze dopanti considera sia le sostanze assolutamente vietate che i principi attivi e le pratiche o i metodi vietati (tab.1).

L'elenco, che viene costantemente aggiornato, riguarda sia le sostanze utilizzate in gara che quelle utilizzate fuori gara. Sta di fatto che esistono tutta una serie di farmaci finalizzati a specifiche patologie, spesso salvavita, che rientrano tra le sostanze dopanti e per le quali la legge 376 obbliga a mettere sulla confezione lo specifico logo (fig.1). Sono del resto le stesse che possono sfuggire ad una verifica al di fuori delle attività sportive ufficiali. Alcune di esse, che peraltro non necessitano di logo, sono considerate integratori alimentari e di esse i giovani fanno largo uso. Senza prendere in considerazione le più note sostanze dopanti (anfetamina, efedrina, cocaina, alcool, ecc.) si ricorda come sostanze vietate sono gli steroidi, i β 2-agonisti, gli anabolizzanti, l'eritropoietina, la gonadotropina corionica, l'ormone della crescita, betabloccanti, ecc.. Di recente è invalso l'uso in alcuni sport di far ricorso a trasfusioni o autotrasfusioni, metodo per il quale esistono maggiori difficoltà da parte di controllo e verifica da parte degli organismi competenti. Chi, tuttavia, necessita per problemi di patologia di alcuni dei farmaci vietati (tab.1) deve ottenere una dispensa o certificazione medica che viene valutata e confermata dalle autorità sportive. Va da sé che al di fuori delle istituzioni e delle attività sportive ufficiali, e quindi nel vasto mondo del fitness e dello sport amatoriale e dilettantistico, mondo a quale la maggior parte degli adolescenti si appropria, e dove non sono opportunamente diffusi le verifiche ed i controlli, l'unico modo di prevenire l'uso di tali sostanze è quello di creare una rete capillare di formazione ed istruzione, che tenga presente non solo i principi di un sano sport, tutto affidato sulle capacità individuali e di gruppo, ma anche quello di creare attorno ai giovani dei tutor (familiari, scolastici, allenatori e pediatri) in grado di canalizzare positivamente la vita del ragazzo.

Nel 2008 si è avviato un modello sperimentale di formazione allo sport che ha trovato SIP e FIMP concordemente e corresponsabilmente promotori in tutto il territorio nazionale, attivando una serie d'incontri in tutte le scuole con quello spirito che da sempre i pediatri hanno avuto sulla prevenzione, che oggi deve sempre più passare dagli aspetti medici a quelli sociali.

Fig.1- Logo posto obbligatoriamente sui farmaci dell'elenco.



La SIP si rinnova...
(lettera aperta di Alberto Fischer, presidente dell'associazione ACP-Paidos, agli amici Paidos)

Sicuramente sarete tutti a conoscenza che a novembre si terranno le elezioni per il rinnovamento del Consiglio Direttivo della SIP. Ogni elezione, e quindi anche quella che riguarda le società scientifiche, rappresenta il momento più elevato e determinante della nostra volontà partecipativa, che non bisogna mortificare con l'indifferenza. Nel momento dell'iscrizione alla Società ci siamo impegnati ad offrire un contributo di indirizzo, questo impegno passa anche attraverso la scelta dei nostri rappresentanti! Lo statuto prevede che non ci si possa ricandidare nel ruolo ricoperto nella precedente amministrazione, mentre è possibile ricoprire altri ruoli all'interno degli organi istituzionali previsti dallo statuto. La SIP ha fatto in questi tre anni notevoli passi avanti, sia nella sua ristrutturazione organizzativa, dando massima priorità alla trasparenza economico-finanziaria, che sul piano scientifico con l'attenzione alle iniziative dei gruppi di Studio e delle Società affiliate, attraverso anche un maggiore valorizzazione del loro ruolo scientifico, che ha permesso l'attivazione, per esempio, di alcune linee guida di comune riferimento per tutti i pediatri. Un gran balzo in avanti è stato fatto anche nell'editoria SIP, sia con la messa online del IJP, ma anche attraverso la rimodulazione del sito SIP, al cui miglioramento ho cercato di contribuire in qualità di responsabile. Ciò ha favorito una maggiore attenzione, rispetto al passato, da parte di organi istituzionali, come il Ministero, che in molte occasioni hanno richiesto la collaborazione della SIP in progetti assistenziali comuni (adolescenti, obesità, allattamento, linee-guida) e un maggiore peso nella vita societaria degli stessi gruppi di studio, delle Società Affiliate e delle sezioni regionali. Io personalmente sono grato a voi tutti di avermi offerto, con il vostro appoggio, la possibilità di vivere questa positiva esperienza, che giudico completata, e poiché non amo, caratterialmente, difendere ruoli o poltrone ad oltranza, ho deciso di non ricandidarmi. La scelta non è stata facile, anche perché essa comportava il rischio che nessun altro rappresentante paidos, o, comunque, siciliano, potesse essere in grado di rappresentarci e operare nel prossimo direttivo con lo stesso grado di "parentela" mentale e sentimentale che mi lega a voi. Da questa crisi sono stato sollevato quando ho saputo che Francesco De Luca aveva dato la sua disponibilità a candidarsi, quasi accettando idealmente un testimone che permettesse di continuare quanto da me iniziato. Tutti voi conoscete Francesco. E' una persona che definire "eccezionale" è ben poca cosa. Di elevata capacità professionali, in cui mescola grande cultura e passione, brilla soprattutto per caratteristiche umane, che lo rendono estremamente vicino a ciascuno di noi. Da quando è stato "adottato" da Paidos, è riuscito a vivificare tutte le iniziative offrendo sempre spunti per un accrescimento culturale e organizzativo. Ritengo, quindi, con estrema convinzione, che possa rappresentare l'ideale prosecutore della mia attività in SIP, poco differente nella sua essenza da quello che posso essere considerato io, ma anche tutti voi. Votiamolo! Ed infine è con piacere che informo che quest'anno alla Commissione Assistenza è candidato anche il direttore di Paidos, Nino Gulino. Tutti abbiamo avuto modo di conoscerlo in tanti anni di vicinanza e di lavoro comune, e non abbiamo potuto fare a meno di apprezzare le sue doti e quell'humus umano che ci accomuna tutti sia con Francesco che con tanti amici come Ciccio, Maria, Vito e tutti voi. E' possibile esprimere una coppia di colleghi di qualità nel prossimo Consiglio Direttivo, capaci di contribuire con il loro impegno alla ulteriore crescita della SIP, dipende anche da noi!

IL PEDIATRA DI FAMIGLIA, IL NEONATO PREMATURO ED IL FOLLOW UP DOPO LA DIMISSIONE: ASPETTI OFTALMOLOGICI



di Francesco Privitera

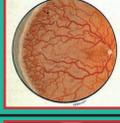
Il neonato pretermine, tra le tante problematiche, è anche a rischio di sviluppare morbilità oftalmica e uditiva. Pertanto ci è sembrato utile "rinfrescare" gli argomenti cominciando con i problemi visivi.

La morbilità oculare, che comprende la riduzione dell'acuità visiva, lo strabismo, la miopia, i difetti della visione

a colori e del campo visivo, si presenta nel 51% circa dei pretermine rispetto al 19,5% dei nati a termine. Una particolare patologia oculare specifica del pretermine è la ROP (Retinopathy Of Preterm). L'etiopatogenesi della ROP non è ancora ben definita, anche se la maggior parte degli autori attribuiscono un ruolo fondamentale all'imaturità della vascolarizzazione retinica (fattore anatomico) ed al caratteristico deficit dei sistemi antiossidanti dei neonati pretermine (fattori cor-

relati all'età gestazionale). Situazioni iperosciche transitorie o silenti, danno ossidativo da radicali liberi dell'O₂, vanno a colpire le cellule endoteliali dei vasi retinici in via di sviluppo, determinando vasoblitterazione, ipossia locale, necrosi cellulare; a ciò segue una abnorme vascolarizzazione con produzione di fattori angiogenici. Secondo la classificazione internazionale che tiene conto della clinica, dell'estensione e della localizzazione, abbiamo 5 stadi di ROP (vedi tab. 1).

CLASSIFICAZIONE RETINOPATIA DEL PRETERMINE (ROP) *tab.1*

| | | |
|------------|---|--|
| STADIO I | Linea di demarcazione netta, sottile e piana, di colore bianco o grigiastro, posta alla periferia del piano retinico che separa la retina vascolare da quella avascolare |  |
| STADIO II | Vallo di demarcazione ("ridge") o cresta, rilevato sul piano retinico a separare la retina vascolare da quella avascolare. Sono presenti neovasi |  |
| STADIO III | Proliferazione fibrovascolare extraretinica in uno o più settori della periferia retinica. A seconda delle caratteristiche e della estensione della proliferazione neovascolare, questo stadio viene suddiviso in lieve, moderato e grave |  |
| STADIO IV | Distacco parziale di retina, che può essere extra maculare (stadio IV a) o coinvolgere anche la macula (stadio IV b) |  |
| STADIO V | Distacco totale di retina |  |

Esiste una forma di ROP di particolare gravità come decorso e refrattarietà alla terapia: la Aggressive Posterior ROP (FLAT degli autori anglosassoni). Questa variante esordisce nei bambini di bassissima età gestazionale ed in rari casi anche in prematuri di 28-29 sett., compare in zona 1 (la più posteriore) ed è di rapida evoluzione verso il distacco di retina e la prognosi è spesso sfavorevole, malgrado il precoce intervento. Lo stato di plus disease è rappresentato da congestione vascolare ed emorragie che aggrava lo stadio della ROP.

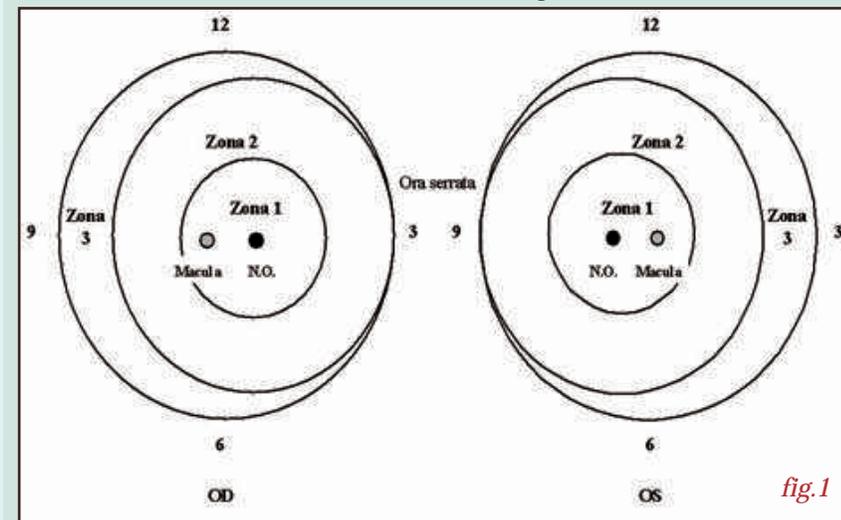
Dal punto di vista clinico abbiamo una ROP acuta ed una cicatriziale, la cui differenza principale è la presenza della componente vascolare. Per quanto riguarda la localizzazione, il fondo oculare è stato diviso in tre zone concentriche (vedi fig. 1): la **zona 1** è quella più posteriore e più vicina al disco ottico, la **zona 2** è la parte retinica intermedia o centrale e la **zona 3** è la più periferica, cioè l'ultima a vascolarizzarsi.

La miopia, a sua volta, è riscontrata in più del doppio dei prematuri rispetto ai nati a termine, mentre la prevalenza, si-

di ROP che vengono visti nelle UTIN, vengono poi seguiti dagli oculisti con un calendario consequenziale al grado di malattia, per cui il compito del pediatra di famiglia è quello di far sì che i genitori capiscano l'importanza dei controlli e seguano le indicazioni degli oculisti, interagendo possibilmente con loro. Per gli altri soggetti prematuri che non hanno ROP, il pediatra di famiglia deve sempre eseguire uno screening accurato della funzione visiva,

soprattutto in presenza di fattori di rischio di ipovisione. Il primo semestre di vita ed il periodo prescolare sono i due momenti cruciali.

La trasparenza dei mezzi diottrici e la valutazione del riflesso rosso sono i parametri più importanti del neonato; già nel secondo semestre devono essere valutati l'acuità visiva e



La vascolarizzazione retinica si sviluppa nel neonato a partire dal disco ottico verso la periferia e si completa alla 36^a sett. di gestazione. Pertanto, tanto più bassa è l'età gestazionale del pretermine, tanto più alta sarà la probabilità di una ROP grave in zona 1 o 2.

Per quanto riguarda il timing delle valutazioni oculistiche nel pretermine, la prima visita deve essere effettuata tra la IV e la VI sett. di età cronologica o tra la 32^a e la 33^a sett. di età post-concezionale (secondo altri tra la V e la VII sett. di età cronologica). Le visite successive vanno programmate in base alla prima valutazione. Un accenno al trattamento della ROP: crioterapia o/e laserterapia.

Le patologie oculari più frequenti nel pretermine sono lo strabismo e la miopia: il primo, cioè lo strabismo, si mani-

festà 6 volte più frequentemente rispetto ai neonati a termine, e può associarsi ad una grave condizione di retinopatia o ad un danno neurologico centrale. L'incidenza sale al 60% dei soggetti se coesiste una ROP allo stadio 3. Inoltre lo strabismo è quasi sempre una costante in caso di emorragia intraventricolare severa.

La miopia, a sua volta, è riscontrata in più del doppio dei prematuri rispetto ai nati a termine, mentre la prevalenza, si-

La miopia nei prematuri che non hanno avuto ROP o forma lieve di ROP, aumenta in modo significativo in caso di ROP grave, specie se è stato necessario il trattamento. Il grado della miopia è correlato alla severità dello stadio 3. La miopia nel prematuro, inoltre, si può avere anche in assenza di ROP e può essere attribuita ad un'alterazione della crescita dell'occhio, in particolare del segmento anteriore. L'associazione ROP grave e morbilità oftalmica è documentata, mentre non sembra dimostrata una correlazione tra peso alla nascita e comparsa di patologie oculari. Nel pretermine la riduzione dell'acuità visiva può intervenire anche in assenza di ROP, in seguito ad eventi di natura ipossico-ischemica o respiratoria insorti nel periodo perinatale. In genere i soggetti già con diagnosi

l'allineamento oculare, parametri che vanno successivamente controllati anche in assenza di una patologia oculare conclamata. Uno dei metodi di screening per l'acuità visiva è rappresentato dal sistema degli "occhi a palla", costituito da cerchi concentrici bianchi e neri su supporto cartaceo che viene posto a circa 20-30 cm di distanza dall'occhio del neonato per favorirne la fissazione prima di spostarlo da entrambi i lati verificando il movimento consensuale del capo; a ciò si associa la valutazione della capacità di fissare lo sguardo materno, parametro importante in un contesto di interazione socio-espressiva.

Il pediatra di famiglia comunque ha sempre un ruolo importante nei follow-up in quanto "trait d'union" tra neonato, genitori e specialisti.

di Angelo Milazzo

La conoscenza dei circuiti cerebrali oggi in nostro possesso rappresenta una condizione necessaria per pervenire alla comprensione della umana. Questa è stata definita dalla Montalcini: "suprema conquista della materia vivente, alla quale l'uomo deve il privilegio di scalare le vette del bene, la tragica possibilità di sprofondare nel male, e di riuscire ad emergere dagli abissi della sofferenza..."

Infatti, la più grande sfida del nostro tempo consiste nello scoprire come da aggregati di neuroni e di molecole si arrivi a funzioni come: pensiero, emotività, memoria ed, infine, alla coscienza individuale. E' nata pertanto la neuroetica, un campo di indagine più che una vera e propria disciplina.

Indagini molecolari e con neuroimmagini ci permettono ormai di scandagliare il cervello in tutte le sue funzioni. Ad esempio, si è scoperto recentemente una sorta di zona di coordinamento dei due emisferi, localizzata in una porzione mediale-posteriore, proprio a cavallo dei due emisferi. I ricercatori l'hanno definita "hub" della corteccia, per la sua struttura estremamente ramificata.

Bisognerà però sempre ammettere che esiste il "libero arbitrio", che non implica semplicemente una consapevolezza "istantanea", la sola che riusciamo a tutt'oggi ad investigare con strumenti sofisticati. L'autodeterminazione e la possibilità di scegliere restano sempre le caratteristiche essenziali della specie umana.

Spunti di neuroetica

L'invidia è un sentimento che non viene manifestato all'esterno, ma che viene covato a livello interiore. In molti induce sentimenti di vergogna, ma parecchi provano piacere dal dolore che colpisce le persone invidiate. Il dolore ed il piacere sono due sensazioni fisiche che servono alla nostra sopravvivenza, ma debbono essere controllati ed accettati, a livello sociale e relazionale.

Invece l'odio vero e proprio "accende" le aree del cervello putamen ed insula, implicati l'uno nel senso del disgusto e del disprezzo, l'altra nell'elaborazione dei diversi stati emotivi. Inoltre l'odio attiva centri della corteccia, sedi del pensiero razionale, del controllo dei movimenti, della pianificazione.

Interessanti sono stati le indagini che hanno riguardato le aree cerebrali coinvolte nel valutare "delitto e castigo". L'area analitica del cervello (corteccia prefrontale dorso-laterale destra) si attiva per giudicare se esistano o meno i presupposti della colpevolezza. Viceversa, sono le aree del cervello responsabili delle emozioni (amigdala, corteccia prefrontale mediale e cingolata posteriore) a stabilire l'entità della punizione. Anche nel solo desiderare una punizione per una persona, mettiamo in gioco la nostra

soggettività: sentimenti, esperienze personale, attenuanti ed aggravanti, ecc. Ciò potrebbe spiegare anche l'oscillazione dell' "opinione pubblica", e della classe politica che ci rappresenta, tra orientamenti garantisti e giustizialisti.

The "blue mothers"

Prima dei 18 anni d'età, circa il 15-20% dei bambini e degli adolescenti ha già sofferto di almeno un episodio di "Depressione maggiore". La Depressione costituisce senza dubbio una dei più inquietanti mali della nostra epoca. E' stato dimostrato che la depressione maggiore cronica può determinare perdita di sostanza grigia in varie regioni cerebrali.

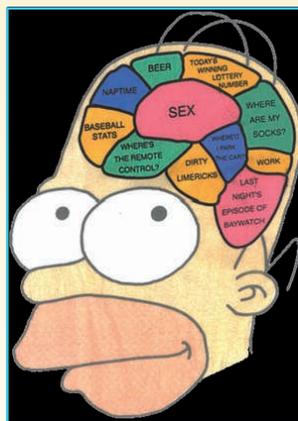
Esiste una sindrome depressiva che deve essere fronteggiata dal pediatra, pur non interessando direttamente i bambini. Si tratta della depressione post-partum.

La diagnosi diventa probabile quando la madre manifesta un umore triste e l'assenza di piacere in qualsiasi attività, incluso il prendersi cura del bambino, per un periodo di almeno due settimane. I disturbi di media gravità interessano almeno il 10-15% delle puerpere, e persistono per oltre 6 mesi. I loro figli sono a rischio di: cattiva compliance ai consigli dei pediatri, alimentazione irrazionale e spesso eccessiva, trasmissione di paure e malessere.

Importante sarebbe intercettare soprattutto quello 0,1-0,2% rappresentato dai casi gravi, che possono sfociare nei drammi che interessano la cronaca nera: infanticidi, suicidi, maltrattamenti gravi dei bambini.

E' stato dimostrato che esiste persino una sorta di marker durante la gestazione. Infatti, elevati livelli di pCHR (placental corticotropin-releasing hormone) possono anticipare l'insorgenza della depressione. I dati risultano particolarmente significativi, a partire dalla venticinquesima settimana di gravidanza.

Numerosi studi hanno evidenziato che il rischio depressivo aumenta per le neo-mamme che non hanno persone con le quali confidarsi, o sono isolate socialmente, o non hanno supporti. I colloqui, anche semplicemente telefonici, sono risultati utili, come rapporti empatici "da madre a madre".



DI GIAMOCELO...

Chi di voi non ha mai visto almeno una puntata della fortunata *fiction* televisiva "Un medico in famiglia"? Se lo avete fatto avrete sicuramente ben compreso il significato di *fiction*: finzione, appunto, che più finzione non si può!

Solo il fatto che il fortunato dott. Martini sia stimatissimo da tutti i suoi pazienti è già un dato poco aderente alla realtà, ma il farlo apparire rispettato e ben voluto da tutti i suoi colleghi e collaboratori è proprio troppo: ne hanno di fantasia questi autori! Il culmine lo si raggiunge quando tutti i componenti della sua famiglia (ascendenti, discendenti e collaterali) lo considerano un vero maestro della medicina e seguono scrupolosamente tutti i suoi consigli sottoponendosi diligentemente alle sue cure, allora si che ci viene il dubbio: si tratta di *fiction* televisiva o è il genere film di fantascienza? Noi, medici in famiglia, lo sappiamo che la realtà è cosa assai diversa: *digiamocelo!*

Il tentativo da parte della famiglia di fare di noi degli insicuri e dei frustrati comincia fin da subito: non si fa in tempo ad immatricolarci che già il parentado ti sottopone tutti i malanni del tuo albero genealogico. Sei subito mitragliato dalle domande più disparate (ed alcune sono tendenziose, perché chi le fa ne conosce già la risposta...), da quesiti impossibili che nonne, zie e parenti acquisiti non vedevano l'ora di farti, non avendo - magari - sino ad allora avuto il coraggio di rivolgerli al proprio medico. Guai a te se, già tre mesi dopo l'inizio dell'anno accademico, non hai tutte le risposte pronte: dall'alluce valgo di zia Ada all'ictus di nonno Giovanni, dal diabete del cugino alle varici della nonna, non c'è campo dello scibile medico nel quale non sarai interrogato!

Per fortuna genitori e fratelli non ti considereranno mai: sono troppo "stretti" loro! Del resto, come si fa a prendere sul serio la sorella piagnucolosa a cui hai fatto dispetti per oltre un ventennio? Non c'è niente da fare: potrai diventare un primario o un professore universitario di chiara fama ma in casa ti mancherà sempre il "carisma" (spesso presente nei medici con i quali non hai domestichezza). E per questo che in famiglia, paradossalmente, è più credibile il consiglio del vicino di casa o della zia Elide che ha appena consultato quel gran "professorone" (non importa se - magari - laureato fuori corso grazie al "Cepu").

Con i discendenti stretti le cose vanno ugualmente male, anche se per opposti motivi. E' naturale per i figli nutrire una fiducia incondizionata nei confronti dei loro genitori, indipendentemente dal lavoro che essi svolgano, e ciò vale ancor di

più per i genitori-pediatri (categoria ad "alto rischio"). E' raro però che il coinvolgimento affettivo unito alla scarsa (auto)stima che si respira in famiglia facciano di tali genitori dei medici obiettivi. E' capitata a me soltanto una famiglia più cinica dei Simpson? Solo ai miei figli sono toccati i nonni "premuosi" che alla prima febbre dei nipotini hanno chiosato, con l'aria più innocente del mondo: «Ma hai chiamato il dottore?».

E' naturale che si finisca per entrare nel pallone e, nella migliore delle ipotesi, si chieda aiuto

Parenti-pazienti: la difficile vita del "medico di famiglia"



di Maria Libranti

ai colleghi più vicini che ci salvano da ogni pericolosa forma di "miopia affettiva". Ma c'è anche la peggiore delle ipotesi, quella che conduce a dar retta alla propria ansia senza chiedere aiuto a nessuno. Il medico ansioso, infatti, può essere il peggior nemico di un povero paziente-parente: si rischia di sfiorare la Munchausen by proxy! Ogni cefalea è meritevole di TAC, una febbre prolungata sarà certamente una leucemia e ogni mal di pancia una peritonite: il rischio è che indagini diagnostiche inappropriate e terapie non indicate siano il prezzo salato da pagare per tanta incontenibile ansia.

Ottimista per natura, ma abbastanza umile da chiedere aiuto anche oggi (a 22 anni dalla laurea) quando mi sembra di perdere l'obiettività, mi sono spesso trovata a gestire in solitudine le comuni malattie infantili dei miei tre figli, supportata dalla fiducia incondizionata di mio marito (che per fortuna non è medico). In tutto ciò, presa la necessaria accortezza di non partecipare mai le malattie ai nonni (per i motivi di cui sopra), mi sono sempre sentita gravata da un forte senso di responsabilità e, soprattutto, dalla mancanza di ogni possibilità di "sfogo". Quando un vomito non si arresta anche se trattato nel migliore dei modi, un sintomo è ingannevole (come spesso capita) e mi porta fuori strada, una prognosi si allunga di qualche giorno o una febbre trattata con antipiretico sale, anziché scendere, non posso attribuire a nessuno la "colpa" di tali sgradevoli eccezioni e non mi resta che invidiare tutte quelle madri libere di esclamare: "Uff! Quella str... della mia pediatra non capisce proprio niente!".



L'esame delle urine è uno degli esami che più frequentemente ci ritroviamo a richiedere per i nostri pazienti. Un eccesso prescrittivo o un test diagnostico prezioso? Silvio Marenghini illustre nefrologo pediatra nonché nostro ospite agli incontri di Acireale ribadisce in questa intervista la sua grande utilità. (a.g.)

A. Gulino: L'esame delle urine è uno degli esami che più frequentemente richiediamo in ambulatorio, quali informazioni ci può fornire?

S. Marenghini: Un esame delle urine ben fatto è di importanza fondamentale nella diagnosi delle principali nefropatie.

L'esame chimico fisico delle urine è di solito fatto dalle apparecchiature e può essere effettuato anche in ambulatorio con strisce reattive disponibili in commercio; il mio consiglio è quello di fornirsi di queste strisce e ricorrere ai laboratori esterni il meno possibile. In ambulatorio infatti si possono ottenere urine appena emesse evitando errori che derivano da una raccolta inadeguata ed una conservazione errata del campione di urina. Il peso specifico è influenzato dalla assunzione di liquidi ma se è basso nelle prime urine del mattino è evocativo di danno renale. Il pH è variabile e poco utile così come le informazioni su bilirubina, chetoni ed urobilina. La presenza di glucosio, in assenza di diabete mellito, è indice di un danno tubulare renale. La presenza di

sangue di solito indica ematuria patologica ma la positività della colorazione è pure indice di emoglobina o mioglobina nelle urine. La proteinuria se elevata deve fare sospettare una malattia glomerulare a meno che non ci sia infezione. La positività per nitriti ed esterasi leucocitaria è evocativa di infezione urinaria.

L'esame del sedimento è di solito fatto al microscopio e la lettura è soggettiva; un esaminatore esperto può segnalare la presenza di batteri, cristalli, cilindri che sono evocativi di eventi patologici (infezioni, urolitiasi, nefriti) e fare una conta di eritrociti e leucociti (di solito patologica se superiore a 3 e 5) nonché esprimere un giudizio sulla morfologia delle emazie (monomorfe quelle delle basse vie, dismorfiche quelle di origine glomerulare).

G.: In caso di microematuria che fare?

M.: E' bene confermare la presenza di ematuria microscopica (colorazione della striscia reattiva per sangue e presenza di

un alto numero di emazie all'esame delle urine che sono normocromiche) in un secondo esame dal momento che l'ematuria può essere transitoria. Se è presente leucocituria o nitriti o batteri è molto probabile che ci si trovi di fronte ad una infezione urinaria; se è associata proteinuria c'è una glomerulonefrite; se l'ematuria a invece è isolata e non associata ad alterazioni ecograficamente documentabili, è bene ricercarla negli altri componenti familiari e valutare la presenza di familiarità per nefropatie ed uropatie. L'ematuria isolata non familiare può essere associata ad ipercalciuria o microalbuminuria; se entrambe queste alterazioni sono assenti è verosimile che sia benigna, anche se persistente.

G.: In caso di proteinuria che fare?

M.: Anche la proteinuria può essere transitoria e quindi deve essere confermata. Se è presente batteriuria è possibile una infezione urinaria, se c'è ematuria bisogna sospettare una glomerulonefrite.

Se la proteinuria è isolata bisogna escludere una proteinuria di tipo ortostatico. Se la proteinuria è presente anche in clinostatismo ed è superiore a 40 mg/h/mg o il rapporto proteinuria creatinina è superiore a 2 (mg/mg) allora ci si trova di fronte ad una sindrome nefrosica.

G.: Quando sospettare un'insufficienza renale?

M.: I sintomi dell'insufficienza renale si presentano di solito quando la filtrazione glomerulare è gravemente compromessa ed il danno è spesso reversibile. Per questo è stato proposto di sottoporre a screening in età adulta soggetti a rischio. In età pediatrica l'insufficienza renale, sia acuta che cronica, è per fortuna rara ma alcuni sintomi e segni devono essere presi in considerazione come evocativi di insufficienza renale. La poliuria, con incapacità a concentrare le urine, è un segno precoce di un danno tubulare interstiziale così come può esserlo la presenza di glicosuria o proteinuria isolata. Un ritardo nell'accrescimento staturale o la presenza di anemia normocromica possono pure indicare la presenza di insufficienza renale.

Molte malattie che portano ad insufficienza renale in età adulta possono esordire in età pediatrica. Il ruolo del pediatra è fondamentale nella prevenzione dell'insufficienza renale in età adulta.

E' in corso di realizzazione il seguente progetto approvato dall'Assessorato alla Sanità della Regione Sicilia: "Creazione di percorsi diagnostici - terapeutici e condivisione di protocolli e linee guida tra u. o. di nefrologia e pediatria di libera scelta".

I pediatri di libera scelta che vogliono partecipare possono inviare la loro adesione al seguente indirizzo di posta elettronica:

"nefrologiapediatrica@ospedalecivico.org", indicando: Nome e Cognome, recapito di posta elettronica, telefono, indirizzo postale e comune presso il quale esercitano la loro attività professionale.





di Antonino Gulino

Questione di cuore

Regia: Francesca Archibugi

Con: Antonio Albanese - Francesca Inaudi - Kim Rossi Stuart - Micaela Ramazzotti - Paolo Villaggio

Prima di Ippocrate le malattie erano considerate frutto della vendetta di demoni ostili che costringevano l'uomo a confrontarsi con la propria fragilità. Oggi la medicina ci ha fatto scoprire non solo le cause della malattia ma anche le ragioni della nostra fragilità, nascosta fra le pieghe del nostro DNA. Rimane comunque la sorpresa di scoprirsi malati, di condividere la nostra sofferenza con sconosciuti tanto diversi da noi. Questo è quello che succede ai protagonisti dell'ultimo film di Francesca Archibugi: Angelo, un uomo semplice, pieno di vita con una bella famiglia accanto e Alberto, fine intellettuale, sarcastico, ironico, ma soprattutto solo.

Un infarto li fa incontrare e scoprire amici, una malattia cancella le loro diversità e avvicina due universi sociali distanti, quasi inconciliabili. Angelo comincia a dubitare delle proprie scelte di vita, improvvisamente scopre le ragioni del malessere della propria figlia adolescente, dell'insoddisfazione della propria moglie e comprende i limiti della famiglia così come l'aveva immaginata e costruita. Alberto scopre la propria solitudine, il vuoto affettivo riempito da inutili miti e cerca rifugio nella famiglia di Angelo. Ma la loro amicizia, frutto della vendetta di demoni malevoli, è destinata a naufragare tragicamente: Angelo muore e lascia all'amico un compito arduo, ma anche una ragione di vita, aiutare a crescere i propri figli.

La regista riesce con sensibile lucidità ad analizzare un mondo a noi ben noto, quello dei malati, mette a nudo le debolezze ma anche la forza di chi soffre, coglie il loro disperato bisogno di vita. Aiutata da due interpreti straordinari, e, che riescono con maestria a disegnare due personaggi estremi ma credibili. Ma il merito maggiore del film è forse quello di essere riuscito a cogliere il dolore, l'impotenza di chi si trova ad accompagnare il malato nel suo percorso di sofferenza.

Quante volte ci siamo trovati, da pediatri, a consolare genitori disperati e, a volte, non siamo riusciti a comunicare con la giusta empatia la nostra partecipazione, dimentichi che anche il nostro lavoro è una "questione di cuore".

recensioni



La mia piccola officina delle storie

di Bruno Gibert
Ed. Giralangolo,
€ 13,00

di Giusi Germania

In mezzo a tanti libri, bellissimi, che propongono storie anche illustrate, uno particolarissimo le storie le crea da sé. E' "La mia piccola officina delle storie" di Bruno Gibert (Giralangolo, € 13,00), un libro interattivo che permette ai bambini, è il caso di dirlo, di mettervi le mani dentro e di comporre frasi assemblando quattro pezzi di schede relative ad un dove, un chi, un come e un cosa. Si può r i c e r c a r e l'accostamento più logico e ovvio seguendo la scelta dettata dallo stesso colore delle schede - Di notte la lucciola illumina il cielo - o vengono fuori piccole assurde situazioni determinate da inverosimili abbinamenti - A scuola il bel gattone sbaciucchia quattro polli arrosto. Il risultato di una siffatta lettura è

un assicurato divertimento che nasce dal gioco di combinare soggetti e azioni con fantasia e di sperimentare, da soli o con gli altri, l'effetto del risultato. Ottimo per chi comincia a leggere e coniuherà al piacere della decifrazione - vengono usati infatti chiarissimi caratteri a stampatello - il sorriso delle situazioni generate dalle frasi e lo stupore delle mille possibilità delle parole e della nostra lingua. Per non parlare del fatto che il testo non propone illustrazioni ma apre davanti ai bambini, solo con le parole, uno stragrande numero di quadri rappresentabili.

Sono solo 21 frasi in tutto ma possono generare per il matematico gioco combinatorio ben 19.841 storie differenti, praticamente una lettura senza fine...

Favola

Il gioco più bello del mondo

di Sergio Mangiameli

Il rapporto genitori - figli. Ho tentato di trasporlo al di fuori delle regole tanto odiate dai nostri figli, e da noi stessi quando decenni fa siamo stati al loro posto. L'ho portato fuori dallo steccato del comune quotidiano, e ho lasciato che la fantasia guidasse questo dialogo, che vola e sonda, che prende e dà nello spazio e nel tempo, e che prova a insegnare a non aver paura di due cose fondamentali per vivere bene: del dolore e di sognare. Che sono gli estremi di questa nostra vita, per abbracciarla totalmente. Una breve discussione, più o meno come avrei voluto sentirmela raccontare, tanto tempo fa, da mio padre... Buona lettura a tutti.

"Facciamo un gioco. Devi dire i tuoi desideri. A voce alta, però, altrimenti non si avverano. Per esempio: io andrò a studiare canto e canterò per il mondo. Farò concerti nelle città più importanti e nei villaggi più raccolti. Sarà così perché già immagino che sia così. Perché quando canto, tutti i miei desideri coincidono con i miei doveri. E non immagino niente di più bello e completo per me, in questa vita. Ecco, più o meno, roba del genere. Su, provaci!"

"Ma questo è un sogno!"
"No. Questa è la realtà, che ha le sue precise regole. Sono quattro, in tutto. Prima regola: devi prendere il tuo sogno e ripeterlo dentro di te, più volte. Poi devi dirlo piano. Sentirne le parole, la musicalità del racconto. Devi raccontartelo da sola e devi godere nell'ascolto. E questa è la regola numero due. La terza regola è dirlo a voce alta, forte. Fai uscire l'energia e fai che gli altri rimangano senza fiato, che ascoltino senza poter fare niente di serio per impedirti di continuare. Le loro prese in giro ti faranno solletico. Infine, regola numero quattro: dovrai scrivere tutte le parole che saranno uscite da dentro di te. E il tuo sogno diventerà realtà, perché non c'è niente di più forte dell'energia dell'uomo, che raccoglie l'energia di questo mondo, di tutti i mondi e di tutte le stelle. Le parole che scriverai saranno le tracce della tua felicità. E allora non avrai scampo: o le seguirai oppure vivrai infelicamente. Non ci sono vie di mezzo, per essere felici. Guai a chi lascia coprire dalla polvere quelle tracce".

"E' troppo grande, io ho paura..."
"La sola paura che provi, adesso, è quella di vedere realizzato il tuo sogno. Lo sai perché? Perché niente di questa apparenza ci insegna a poter essere felici. La scuola? La chiesa? Lo stato? La società? Loro insegnano i doveri, che vanno spesso da tutt'altra parte rispetto ai desideri. Io ti ho parlato di far coincidere i tuoi doveri coi tuoi desideri. Tu, in fondo, hai un solo dovere: perseguire il tuo sogno. Cioè: amarti. Ama e fai quello che vuoi. Ma comincia da te.

"Hai paura perché non pensi di sentirtelo raccontare da qualcun altro, perché non credi che si possa leggerlo in un manuale, perché nessuno ne ha mai fatto un film. Ed è vero. Perché puoi trovare solo i sogni, realizzati, degli altri. Il tuo sta dentro di te e solo tu puoi farlo diventare la tua vita. A modo tuo, esattamente come vuoi tu e nessun altro".

"Vuoi dire che io posso sognare quello che voglio? Che posso volere quello che voglio? E che posso fare quello che voglio?"

"Ti dico di più: tu sei quello che immagini di essere. Né più, né meno. Noi tutti siamo i prodotti dei nostri sogni, o meglio, della forza dei nostri sogni. In ogni vita, tutto è possibile. Il motore è il nostro istinto e il solo limite è la nostra immaginazione".

"Ma dimmi una cosa: tu, come fai a sapere questo?"

"Io non mi sono mai fermato. Ho cercato il dolore, l'ho preso e portato con me, fino alla sua evaporazione. Il dolore è come la benzina: deve bruciare per scomparire. Il fuoco fa male, ma rigenera, disinfetta, e la vita ricomincia dal terreno bruciato. Lo fanno i medici chirurghi sui pazienti, lo fanno i pastori coi pascoli per il gregge. E poi, col fuoco ci si può anche riscaldare. I miei ricordi mi hanno riscaldato e mi hanno fatto rinascere. Vivo adesso in questa vita, conoscendo molti perché, che partono anche dalla vita passata. Sono rinato e capisco che non c'è una sola persona al mondo che non abbia il suo piccolo o grande dolore dentro. Per questo, io dico che non c'è una sola persona al mondo che non abbia il suo piccolo o grande sogno dentro. Ognuno di noi lo sa, qual è il proprio dolore. Ma non tutti hanno la forza di accendere il cerino. Così, molto spesso i sogni s'impolverano, invecchiano, marciscono, s'infettano e diventano le unghie della morte. Chi vive nella felicità - attenta, non dico serenità - di vedere realizzato il proprio sogno, sa che la morte non gli appartiene. E quando sarà il momento, lui semplicemente chiuderà gli occhi e cambierà forma, lasciando questo corpo vecchio o malato o ferito. Non ci sono sogni impossibili, ci sono realtà non immaginabili".

"Detto così, sembra un gioco"
"Non è un gioco: è il più bel gioco del mondo. Noi pensiamo che bisogna imparare tante materie, tanti libri, tante lezioni a scuola, all'università, ai corsi superiori, alle specializzazioni, agli aggiornamenti professionali. E questo è vero. Ma non ci completa. Perché'è tutto questo sapere non ci risveglia i ricordi, che sono presenti e sfrenati all'inizio, cioè quando siamo bambini. I bambini non hanno le parole per dirli e non hanno i limiti del reale per poterli raccontare. L'uno è un impedimento, l'altro è un gioiello. Quando si cresce, nell'applicazione dello studio delle parole, si può perdere il gioiello per strada. Allora, se ancora c'è un piccolo ricordo di quel gioiello, l'unica soluzione è tornare indietro e percorrere tutta la strada fatta, fino a quando non si ritrova. Questo ha un prezzo, che si paga col dolore".

"Tu sei un bambino".
"No, io non sono un bambino. Sono tuo papà, figliola. Vieni qui adesso, che ho voglia di abbracciarti".

"Papà"
"Dimmi"
"Io chi sono?"
"Facciamo un gioco: chiudi gli occhi, fai tre respiri profondi. Poi li riapri e sarai nella tua risposta".

Come definire una reazione avversa: modelli metodologici

di Filippo Di Forti

Le avversità si sa non mancano mai e azioni, avversioni e reazioni sono l'humus biologico dove si consuma la bioillogicità del genere umano. Noi ormai pediatri di mezz'età, instradati in una serena pace dei sensi "professionali", sicuramente abbiamo notato come particolari tendenze cultural-social-populistico-economico abbiano influenzato l'osmosi tra medico e paziente.

Tralasciando di verificare l'esistenza di osmolarità ed osmolalità tra le due fasi, occorre prendere atto di come sia triste l'esistenza di una stretta correlazione tra fermenti sociali e pensiero medico.

Ormai è consuetudine scrivere nell'Allergonauta, ciò che potrebbe sembrare un abstract dell'argomento che il sottoscritto affronta in uno degli ormai memorabili incontri Paidos.

Non so chi abbia avuto la mefitofelica idea del titolo: "Come definire una reazione avversa: modelli metodologici". Mi pare di intravedere un Gulino che sa la ride sotto i "miei" baffi, ma certamente la complessità, che aleggia su questo argomento, fa sì che sia più che legittimo un titolo a parer mio fortemente provocatorio come questo.

Per un fruitore dell'EBM, come il sottoscritto, è istintivo "reagire" a ciò, dicendo che dovrebbe esistere una definizione ed un modello metodologico per arrivare all'identificazione di una reazione avversa, ma purtroppo non è così. Purtroppo, per accettare ciò, occorre entrare nell'idea che l'ipersensibilità a farmaci o ad alimenti è da considerarsi come una grande imitatrice di tante altre patologie. Esantemi morbiliformi o bollosi, orticaria, anafilassi, varie discrasie ematiche, epatopatie, nefropatie, malattie dell'immunità ne sono un esempio e che le nozioni a nostra disposizione non sempre sono esaustive.

Tre sono gli anelli deboli del sistema: variabilità del quadro clinico, insufficienza della clas-

sificazione di Gell e Coombs (ma rimane la migliore disponibile), test ematici e clinici di difficile interpretazione.

Nell'ambito delle definizioni mi sembra la più accettabile quella che prevede l'A.E., A.D.E., A.D.R. (fig.1).

Subentra in questo contesto l'inquietante concetto di errore medico, che poi è ciò che tutti temiamo e che soprattutto condiziona fortemente il nostro operato.

Gli errori potrebbero essere distinti in errori organizzativi (fig.2), ed in errori umani (fig. 3).

Certamente, l'intoppo più invadente è l'accertamento della relazione di causalità tra azione ed evento, che caratterizza la seconda fase di questo maledetto titolo, ovvero i modelli metodologici.

Il più inquietante, pericoloso ed intrigante tra i modelli metodologici è quello "bricolage", ovvero il fai da te suggerito dai buchi E.B.M. presenti sull'argomento.

Uso più o meno sapiente di anamnesi, E.O.G., esami di laboratorio, ma soprattutto di una forte dose di intuito e "ars medica", non sarebbe disdicevole, ma se cerchiamo di intuire l'evidenza di questa "metodologia", immagino, nella migliore delle ipotesi, che possa trattarsi di evidenza di tipo H (giustappunto a volte non si capisce un...). Gli algoritmi sono una buona partenza, un tentativo più lodevole e perfettibile è quello costituito dal questionario europeo sull'allergia a farmaci pubblicato da Romano et al su Giorn. It. Allergol. Immunol. Clin. 2002; 12: 151-157.

Fermo restando la mia opinione personale sull'utilizzo di questi criteri anche alle reazioni avverse da alimenti, nel questionario si fa riferimento ad una distinzione, nella diagnosi di ipersensibilità a farmaci, di una fase acuta ed una di remissione clinica. La fase acuta, di pertinenza del medico curante, mentre la fase di remissione, di pertinenza del centro specialistico allergologico.

Come definire una reazione avversa

- Adverse event (A.E.):

Danno non necessariamente correlato a farmaco o alimento → effetto collaterale;

- Adverse drug event (ADE):

Danno causato da un farmaco da un suo uso inappropriato → errore medico;

- Adverse drug reaction (ADR):

Danno causato da un farmaco a posologia normale → dette anche R. A. F. fig.1

Compito del medico curante sarebbe una azione di filtro, caratterizzata dall'accertamento della presenza di un evento dovuto a reazione allergica od ipersensibilità, tramite l'utilizzo di una anamnesi accurata e dettagliata e di indagini, da lui stabiliti, in base all'evidenza di quanto riscontrato. Compito del centro specialistico allergologico, è stabilire quale sia stato l'agente eziologico, sulla base dei dati stilati nel questionario dal medico curante.

Premesso il mio invito a procurarsi una copia di detto questionario, è opportuno, se non necessario avere le nozioni minime per poterlo stilare, ma non posso esimermi da alcune considerazioni personali.

Nelle precedenti edizioni dell'allergonauta, ho parlato di alcuni esami di laboratorio particolari, che nei fatti rappresentano più importanza ai fini di studio, che di diagnosi, come FAST, CAST, test di trasformazione linfocitaria etc....

Emerge dal questionario un tentativo di sdoganamento dei medesimi e di inserimento nelle procedure di diagnosi. Probabilmente il fine è verificare il significato precipuo di questi tests su vasta scala, per poi eventualmente suggerirli nelle routine diagnostiche, una volta verificata la significatività clinica.

E' un dato di fatto che, centri specialistici allergologici li usino per protocolli interni con modalità e tempistiche che si differenziano da centro a centro. Dati su vasta scala sulla loro attendibilità diagnostica non ve ne sono e probabilmente tentativi come questi dovrebbero servire a dare dignità diagnostica.

Personalmente sono scettico sulla loro utilità nella pratica quotidiana, troppo mutevoli e cangianti sono le condizioni cliniche per poter definire dei precisi nessi di causalità, ma anche Galileo Galilei era circondato da perplessità, ma dal suo "eppur si muove" nacque una rivoluzione.

Rivestono invece particolare importanza clinica la determinazione della triptasi sierica,

Errore medico

Errori umani.

- SLIPS:

Errori di esecuzione a livello di abilità;

- LAPSES:

Errori di esecuzione per fallimento memoria;

- MISTAKES:

Errori non commessi durante l'esecuzione. fig.3

Errore medico

- Skill-based behaviour:

Errori in situazioni di routine e/o nell'applicazione di un protocollo;

- Ruled-based behaviour:

Errori di identificazione di comportamento di routine e/o di identificazione di un protocollo da applicare;

- Knowledge-based behaviour:

Errori verificatisi in una situazione sconosciuta e/o non identificabile in un protocollo. fig.2

proteina cationica eosinofila (ECP) e l'istaminemia. La triptasi, ma in verità ne esistono due, la alfa triptasi secreta da mastociti quiescenti, responsabile dei livelli ematici di base e la beta triptasi, che viene liberata in seguito a reazione IgE mediata. I suoi livelli si elevano a circa due ore dall'inizio di una reazione allergica, permangono per 3-6 ore e si stabilizzano dopo circa 12 ore.

Una quota clinicamente significativa è prodotta dai mastociti connettivali e mucosali ed il riscontro è diretta espressione della fase early della malattia allergica. Le triptasi non si modificano a livello sierico nei soggetti rinitici.

L'istaminemia raggiunge il suo picco ematico tanto velocemente quanto velocemente si verifica una anafilassi ed i suoi livelli regrediscono già dopo circa 40 minuti, resta invece dosabile l'N-metil-istamina urinaria fino a 3-6 ore dall'inizio della reazione.

L'ECP è espressione diretta dell'attività degli eosinofili e non manda in cantina definitivamente la loro conta come marker di atopia, anch'essa non si eleva in caso di rinite, bensì in coincidenza di un processo allergico importante, ed il suo dosaggio seriato nell'ambito di uno shock anafilattico può fornire utili indicazioni cliniche.

Questi esami, tecnicamente semplici e relativamente costosi, sono disponibili solo nei grandi centri d'oltre Manica, pardon oltre stretto di Messina. Essi, a parer mio potrebbero rappresentare lo spartiacque nella definizione di un evento avverso se di origine allergica o no.

Non oso immaginare come, un loro utilizzo su vasta scala, possa fare strage di proscrizioni incontrollate di alimenti, farmaci e quant'altro e possa fare discernere tra crisi vagali o isterico simili.

Un invito ai creatori di business, indirizzatevi verso questo tipo di indagini, sono molto più serie e possono anch'esse divenire foriere di introiti. Con buona pace di Ippocrate.

Esordio atipico e precoce in un paziente affetto da Distrofia Muscolare dei Cingoli

Questa nuova rubrica è dedicata a quei casi clinici "insoliti", che hanno la caratteristica di essere poco comuni nell'approccio diagnostico e terapeutico. E pertanto di avere impegnato non poche risorse professionali ed economiche.

INTRODUZIONE

Le distrofie muscolari dei cingoli (Limb-girdle muscular dystrophy o LGMD) appartengono al gruppo eterogeneo delle Distrofie muscolari, patologie geneticamente determinate e caratterizzate dalla degenerazione progressiva della muscolatura scheletrica.

Se ne conoscono quindici forme, diverse per meccanismo di trasmissione (autosomica dominante per le LGMD1, o recessiva per le LGMD2) e per interessamento specifico del deficit proteico alla base del danno muscolare.

Queste forme non presentano un quadro specifico e patogenomnico, anche se alcuni dati anamnestici e clinici possono orientare verso la diagnosi: l'ipertrofia dei polpacci con esordio infantile fa sospettare una delle tante forme di distrofia muscolare: come la sarcoglicanopatia e la disferlina-patia (coinvolgimento distale con esordio intorno ai 20 anni) o la calpainopatia (un esordio intorno ai 9-15 anni).

Le LGMD2 note sono dieci e vengono designate con le lettere dell'alfabeto da A a J; sono tutte secondarie alla carenza di una proteina citoscheletrica, ad eccezione della forma 2A, in cui è carente una proteina enzimatica, una proteasi calcio-dipendente chiamata calpain 3 o p94 (Calp-3). Epidemiologicamente questa rappresenta la forma più comune delle LGMD, anche se ancora non è stato possibile condurre un'indagine genetica-epidemiologica per diverse ragioni, quali la variabilità nella presentazione fenotipica, l'identificazione della mutazione a livello di un gene relativamente grande quale è il *capn3* o *calp-3* e l'incompleta sensibilità e specificità dell'analisi convenzionale del gene. Da stime indirette si evince che la LGMD2A ha una frequenza che va dal 9% al 40% di tutte le LGMD nelle diverse popolazioni.

Casi da ricordare...

di Raffaele Falsaperla

Studi molecolari svolti in Italia hanno mostrato che il 25-30% delle LGMD è rappresentato dalla forma 2A e che, in particolare nel Nord Italia, rappresenta il secondo disturbo neuromuscolare a trasmissione autosomica recessiva più frequente dopo l'atrofia muscolare spinale (10/1.000.000 di abitanti contro 12/1.000.000 di abitanti).

Il quadro clinico così come anche l'età d'esordio della malattia possono variare da paziente a paziente per gravità ed espressione fenotipica; questo dipende sicuramente dal tipo e dal numero di mutazioni responsabili del difetto della calpain 3.

Presentiamo un caso di LGMD2A, che mostrava sfumati segni clinici, quali scapole alate e deambulazione sulle punte, CKemia normale ed esame biotico muscolare non diagnostico. Solo la dimostrazione dell'assenza della calpain 3 nel muscolo effettuata tramite la Western-Blot ha consentito la diagnosi di LGMD2A anche se non è stata trovata la mutazione genica.

CASO CLINICO

Secondogenito di genitori non consanguinei. Uno zio paterno affetto da paraparesi spastica. Gentilizio negativo per altre patologie degne di nota. Un fratello e una sorella del piccolo in apparente buona salute.

Nato a termine da parto eutocico dopo gravidanza decorsa con minaccia d'aborto dal terzo mese trattata con vasoprina. Peso alla nascita Kg 3,860. Distress respiratorio lieve nelle prime ore di vita che ha richiesto ricovero in Reparto di Neonatologia per cinque giorni ma che non ha necessitato intubazione.

All'età di 2 mesi ricovero per reflusso gastro-esofageo, accertato tramite esame radiologico con pasto baritato. Dall'età di 1 anno e 1/2 il piccolo ha presentato algie arti inferiori. Tali episodi si sono verificati con frequenza quotidiana, soprattutto nelle ore notturne, di intensità tale da svegliare a volte il bimbo. Dall'età di 3-4 anni il paziente ha iniziato a deambulare

sulle punte. Per tale motivo è stato ricoverato presso l'UOC di Pediatria del Vittorio Emanuele di Catania, dove all'ingresso l'esame generale dei vari organi ed apparati non rilevava nulla di patologico; tuttavia all'esame obiettivo neurologico si evidenziavano i seguenti aspetti: psiche e linguaggio adeguati all'età; non era presente deficit di forza muscolare né di tono; andatura regolare e possibile sia sui talloni e sia sulle punte. La manovra di Gowers era negativa, i riflessi osteo-tendini erano presenti e simmetrici ai quattro arti, ma erano presenti scapole alate bilateralmente con atteggiamento in lordosi.

Durante il ricovero il piccolo è stato sottoposto a vari esami di laboratorio e strumentali; tra questi sono risultati normali: emocromo con formula, elettroforesi dell'emoglobina, indici di funzionalità epatica e renale, indici di flogosi, isoelettrofocus della transferrina per CDG, AAT, AAM, amminoacidemia, FT3, FT4, TSH, TORCH, visita oculistica con fundus oculi, ecografia epatica, ecografia dei reni e delle vie urinarie, elettrocardiogramma, ecocardiogramma, elettromiografia (EMG) e velocità di conduzione nervosa (VCN) arti inferiori e superiori.

La radiografia del rachide mostrava in ortostatismo modesta curva dorsale con curva a compenso lombare e accentuata lordosi lombare.

La biopsia muscolare rivelava una normale architettura delle fibrocellule muscolari, senza segni di necrosi o di infiammazione. Si osservava lieve aumento del tessuto endo e perimisiale (fig. A), e un'atrofia selettiva delle fibre di tipo 2 evidente attraverso l'utiliz-

Fig. A - Biopsia muscolare: studio morfologico; colorazione ematossilina-eosina.



zo della tecnica con l'ATPasi.

L'immunostochimica rivelava regolare distribuzione delle seguenti proteine muscolari: Distrofina (Dys) (I, II, III), complesso sarcoglicano (α , β , γ , δ), mero-sina, disferlina e caveolina.

Lo studio qualitativo della proteina con la Western blot, attraverso l'utilizzo di anticorpi diretti contro la calpain 3 mostrava la riduzione della banda 94 kDa (Fig. B).

DISCUSSIONE

La LGMD2A è legata alla carenza della Calp-3, una proteasi neutra calcio-dipendente associata alla membrana. Si conoscono quattordici tipi di calpaine, diversi per funzione e distribuzione tissutale. Fra tutti, la Calp-3 rappresenta l'iso-enzima muscolo-specifico, mentre altri isoenzimi sono cristallino specifici (Lp82, Lp85), retina-specifici (RT88) e cornea specifici (Cn94) (5), trascritta e tradotta dal gene *capn3* localizzato a livello del cromosoma 15q15.1-q21.1, comprendente 24 esoni ed una regione genomica di 50 Kb. La Calp-3 possiede 4 domini simili a quelli presenti nelle altre calpaine e tre domini specifici per la isoforma muscolare (NS, IS1, IS2). Fra questi ultimi quello più importante è l'IS2, il quale interagisce con la titina e contiene una sequenza segnale capace di modulare i fattori di trascrizione nucleari.

È noto che le calpaine sono necessarie per l'allungamento delle fibre muscolari lisce, attività regolata dall'attivazione della fosfolipasi c.

La carenza di calpain 3 si esprime clinicamente in modo estremamente vario per decorso e gravità della malattia, variabilità che caratterizza la LGMD2A.

L'età di presentazione è variabile, da 2 a 45 anni. L'elemento clinico preminente è l'atrofia muscolare con l'interessamento del cingolo pelvico e un relativo risparmio degli adduttori dell'anca. I pazienti presentano, solitamente, scapole alate e lassità addominale.

Segni clinici più rari ma possibili sono precoci contratture e ipertrofia dei polpacci. Non c'è coinvolgimento cardiaco e i muscoli facciali sono generalmente risparmiati. La perdita della capacità alla deambulazione avviene intorno ai 30 anni. Spesso si riscontra un moderato aumento della CKemia.

All'esame istologico, nella LGMD2A, si rileva un quadro ca-

ratterizzato da fibre di diversa grandezza, i nuclei appaiono aumentati di numero e centralizzati e potrebbero esserci fibre ad anello o split. Un dato interessante è la presenza di fibre lobulate da cui deriverebbe il peculiare riarrangiamento mitocondriale in relazione all'aberrante alterazione miofibrillare. Sono anche descritti fenomeni degenerativi, un'irregolare distribuzione dell'apparato della membrana intermiofibrillare, fenomeni di necrosi e fagocitosi e degenerazione vacuolare. Le fibre in rigenerazione appaiono con grandi nuclei, prominenti nucleoli e sarcoplasma basofilo; generalmente il tessuto connettivo è aumentato. A differenza che nella D e B le fibre opache ipercontratte sono rare.

L'elettromiografia mostra generalmente un pattern miopatico, ma non in modo caratteristico: possono essere presenti potenziali di breve durata e di bassa ampiezza, rapido reclutamento, aumentata proporzione dei potenziali polifasici.

La LGMD2A entra in diagnosi differenziale con tutte le altre LGMD2: esistono delle caratteristiche che le possono differenziare (nella 2C è costante l'ipertrofia dei polpacci e la CKemia è alta; nella 2G si ha un coinvolgimento distale precoce e la presenza della rimmed vacuoles), ma spesso queste patologie sono così sfumate e variegate nella sintomatologia, da potersi distinguere solo con la valutazione della carenza che le determina. Esistono anche varie condizioni in cui si ha una riduzione secondaria della calpain 3 come la cachessia tumorale, la denervazione e la devascularizzazione del muscolo e il deficit di disferlina, come si riscontra nella LGMD2B e nella Myoshi miopatia.

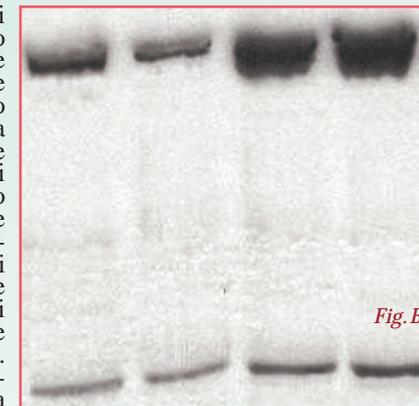
Diversi aspetti clinici differenziano il nostro caso clinico da quello che è il pattern tipico delle LGMD2A descritto sino ad ora. La sintomatologia è comparsa precocemente intorno ai 15 mesi e, quasi in contrasto con questo inizio precoce, il restante quadro clinico è decisamente sfumato; infatti dei tipici segni clinici delle LGMD2A, sono presenti in questo piccolo paziente solo le scapole alate. Inoltre la CKemia normale, non indirizzava

verso una patologia muscolare.

Anche l'esame istologico non è stato dirimente: l'unico elemento patologico riscontrato, la presenza di atrofia selettiva delle fibre di tipo 2, non corrisponde al pattern istologico decisamente più vario delle LGMD2A. Al contrario, essa si riscontra in altro tipo di patologia muscolare quale l'atrofia da disuso, la patologia tiroidea (ipotiroidismo), la terapia corticosteroidica e gli stati di ipercortico-surrenalismo. In definitiva la diagnosi di LGMD2A nel nostro paziente è stata resa possibile solo dalla tecnica del Western-Blot, che ha inequivocabilmente evidenziato la carenza di Calp-3. L'analisi di questo caso ha due effetti pratici di notevole rilievo.

Segni obiettivi che inducono a sospettare patologie muscolari importanti e progressive quali la LGMD possono non essere eclatanti. L'esame obiettivo neurologico accurato può rilevare alcuni di questi segni e indirizzare verso un iter diagnostico più corretto. Una diagnosi precoce è utile per il paziente: gli interventi fisioterapici per quanto palliativi possono ritardare la comparsa di contratture e migliorare il quadro clinico nel suo complesso. Ma è utile anche per la famiglia: la LGMD2A è una patologia a trasmissione autosomica recessiva e pertanto la diagnosi precoce di un caso in famiglia può incidere sulla scelta per eventuali gravidanze future.

L'immunostaining applicato alle tecniche di immunostochimica e del Western-Blot rappresenta un completamente indispensabile alla diagnosi delle malattie muscolari, laddove l'istologia, per quanto indispensabile, ha nella sua variabilità un limite intrinseco.



Parola d'ordine: fluoro!

1^a parte

di Sergio Sambataro

Introduzione:

E' bene sapere che il vantaggio di una corretta assunzione di fluoro durante il periodo di mineralizzazione dello smalto dentario trae giustificazione non da condizioni sperimentali ma dall'osservazione naturale: la popolazione residente in zone in cui è presente una acqua ricca di ioni fluoro presenta una bassissima incidenza di carie dovuta ad uno smalto particolarmente resistente all'attacco acido dei batteri della placca. Può essere saggio valutare la giusta dose da misurare in relazione alla quantità di ioni fluoro assunta con l'alimentazione e in particolare con l'acqua. Va sottolineato che per evitare la fluorosi dentale, una condizione in cui lo smalto viene alterato dall'assunzione di un eccesso di fluoro nel periodo di formazione, è necessario escludere per i bambini sotto i sei anni, che si sottopongono a fluoroprofilassi con somministrazione sistemica di fluoro, le acque che presentano un contenuto di fluoro maggiore di 0,7 mg/litro, nei climi caldi e di 1,2 mg/litro, nei climi freddi (il clima influisce sul consumo di acqua). Le acque più adatte sono quelle con fluoro intorno ai 0,3 mg/litro. Un decreto ministeriale dell'11 settembre 2003 prevede che nell'etichetta dell'acqua minerale devono essere riportate le indicazioni sul contenuto di fluoro e che le acque minerali con concentrazione di fluoro superiore a 1,5 mg/l, devono riportare la seguente indicazione: "Contiene più di 1,5 mg/l di fluoro e non ne è opportuno il consumo regolare da parte dei lattanti e dei bambini di età inferiore ai sette anni". Si deve anche evitare di lasciar giocare, senza controllo, i bambini al di sotto dei tre anni di età con i dentifrici fluorati, perché la loro quotidiana ingestione può contribuire allo sviluppo di alterazioni legate ad un uso eccessivo di fluoro: discromie e difetti di sviluppo dello smalto.

La fluoroprofilassi consiste nella prevenzione della carie dentaria attraverso l'utilizzo del fluoro, un minerale che favorisce la formazione di uno smalto più resistente all'attacco acido della

placca batterica e che, se assunto una volta che il dente si è formato, lo protegge dalla placca batterica. Lo smalto dentario, è formato per il 96% da minerali e per il 4% da sostanze organiche ed acqua. La parte minerale è rappresentata fondamentalmente da idrossiapatite, nella cui composizione entrano gli ioni idrogeno. La dissoluzione dell'idrossiapatite è chiamata demineralizzazione, la sua formazione remineralizzazione. In una bocca sana questi due processi si bilanciano. Quando c'è più demineralizzazione che remineralizzazione nel dente si producono cavità. Il fluoro previene la formazione di cavità cariose favorendo la remineralizzazione dello smalto.

Effetti del fluoro nel periodo di formazione dello smalto dentale.

Il fluoro aiuta nella prevenzione della carie dentaria perché quando è assunto nella fase di formazione della struttura minerale dello smalto, rimpiazza gli ioni idrogeno con ioni fluoro, formando al posto dell'idrossiapatite, normale costituente dello smalto dei denti, la fluorapatite: sostanza più resistente all'attacco acido, demineralizzante, della placca batterica. A tale scopo il fluoro si può assumere dalla gravidanza fino a 6 anni, mediante compresse reperibili in farmacia. Si determina così una riduzione dell'incidenza della carie dell'80%. Tali compresse sono disponibili in dosaggi da 0,25 e da 1 milligrammo, e vanno prese con le seguenti modalità: durante la gravidanza e l'allattamento al seno, 1 mg al giorno alla madre, dallo svezzamento in poi il bambino dovrà assumere 0,05 mg di fluoro al giorno per ogni chilo di peso corporeo: i migliori risultati si ottengono facendo sciogliere la pastiglia in bocca.

Dosi consigliate di fluoro per Kg di peso

| Kg | mg | cpr | Kg=Peso del bambino mg=Dose di fluoro cpr=Compresse |
|-------|------|-----|---|
| 5-10 | 0.25 | 1 | * = Compresa da 1 mg |
| 10-15 | 0.50 | 2 | |
| 15-20 | 0.75 | 3 | |
| 20+ | 1 | 1* | |

Pediatroscopo dell'anno

Cari lettori come già detto lo spazio tiranno mi ha spinto a suddividere le mie previsioni per il 2009, la salute è l'argomento di questo numero.

di Filippo Di Forti



Ariete: Per colpa di Saturno, che entrerà nella vostra orbita di influenza, sentirete per tutto l'anno la sensazione di un cerchio alla testa. A ciò si assoceranno improvvisi conati di vomito, particolarmente nelle cene di gala o incontri istituzionali. Attenti all'alito.



Toro: Gli eczemi che vi si presentano quando emozionati, subiranno, ad opera di Mercurio, un improvviso miglioramento, ma un acne comedonica sopraggiungerà per colpa della costellazione acne centauri.



Gemelli: Le crisi orticarioidi, che solitamente avete alla vista di colui che avete nominato vostro nemico, avranno un incremento nelle notti di luna piena, quando sentirete un influsso irresistibile a salire sui tetti ed ululare ad essa.



Cancro: La paura di un cancro vi assillerà per i primi mesi dell'anno, ma in estate capirete che era tutta una invenzione, dovuta all'uscita di Marte dal vostro influsso e l'ingresso della costellazione Bufala Centauri.



Leone: Per il primo semestre godrete di una salute di ferro, a giugno vi verrà la mononucleosi e a settembre un principio di bronchite mal curata. Un emocromo fatto a novembre vi tranquillizzerà. Attenti alle lenticchie di fine anno.



Vergine: Per gli allergici agli acari si prevede un aumento del "remodelling bronchiale", per l'ingresso di Marte nella 4^a casa piena di peluches e di tappeti. A maggio scoprirete un'allergia all'olivo, a dicembre Marte uscirà dalla 4^a casa e starete bene.



Bilancia: La vostra salute per tutto l'anno sarà ottima a scapito dei vostri assistiti che, per colpa della vostra inettitudine, saranno tutti malati. Revoche in arrivo.



Scorpione: I vostri notori problemi di acidità aumenteranno da marzo a settembre e ciò influenzerà le vostre risposte. Per coloro che hanno l'ascendente in acquario la soluzione sarà più rapida. Forfora in arrivo.



Sagittario: Per colpa di un rotavirus, contagiati a giugno, risolverete i vostri problemi di stipsi, a novembre una nota ditta di probiotici vi darà un campione gratuito che vi farà guarire. A capodanno brinderete all'anno nuovo.



Capricorno: La vostra allergia al pomodoro sarà ai massimi storici quando Nettuno entrerà nella costellazione di Ciro e ciò avverrà tra febbraio e luglio. Negli altri mesi sarete comunque male lo stesso!



Acquario: A giugno il vostro viaggio in Eritrea si concluderà con una crisi di broncospasmo ad Asmara. Al ritorno a casa sarete bene "valeas iacta est"! Saturno della quinta casa del Capricorno farà asciugare spontaneamente i vostri polipi nasali.



Pesci: la vostra notoria buona salute avrà un calo e sarete ricoverati a settembre. L'ospedaliere vostro nemico sarà al corrente e durante un suo turno, in una notte di luna piena, vi ucciderà.

LO STUPIDIATRA

a cura di Fidifo

ovvero aneddoti di pediatri "sull'orlo di una crisi di nervi"

Estate, mare, vacanze, si sa, ma il dramma si consuma tra gli ignari ambulatori pediatrici semivuoti, orde di vacanzieri pullulano tra gli ombrelloni con le parmigiane e le paste al forno di ordinanza, pare siano il pass per potere accedere in modo preferenziale nelle spiagge, al ritorno è risaputo si passa dal pediatra perché

il bambino ha dolori addominali, "Mah... avete avuto mal di pancia in famiglia? Beh si... ma non più del solito". E se tutti "solitamente" hanno mal di pancia occorre non trascurare gli effetti benefici del mare, Giulia sta bene perché ha fatto i "lavaggi marini", che bambina deliziosa, come pulisce bene i fondali...! Ma

attenzione alla sete improvvisa in corso di rinite, Carmelo ha fatto gli Sprite nasali ed ora sta meglio, ma ha un problema, infatti talking to respect, fa certe puzlette... ma non come Alessandra a cui la mamma dava le supposte di Ozopolmin diprofillina, dottore... faceva le scorregge così profumate...!



Il gene della pubertà.

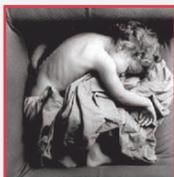
Secondo uno studio inglese pubblicato su Nature Genetics, condotto dal team di studiosi della Peninsula Medical School, il centro di ricerca dell'università di Exeter e Plymouth (Gran Bretagna), la pubertà femminile sarebbe regolata nei suoi ritmi da due geni specifici posizionati nei cromosomi 6 e 9. Questi sarebbero i responsabili diretti della comparsa del menarca e potrebbero permettere di fare un passo in avanti nella determinazione dell'età dello sviluppo di ragazzi e ragazze, aiutando a prevenire anche le malattie cui siamo più a rischio in età fertile, anche se, come ricordano i ricercatori stessi, la propensione alle malattie dipende poi anche da altri fattori che sovrastano gli effetti di un singolo gene, come l'esercizio fisico, la corretta alimentazione, ma anche la provenienza geografica.

E' stato anche considerato il rapporto tra l'età dell'arrivo della prima mestruazione e l'indice di massa corporea nonché il peso delle ragazze in periodo di pubertà, confermando che, come era già noto, **le ragazze più basse e sovrappeso tendono a svilupparsi prima rispetto alle longilinee. Inoltre chi ha uno sviluppo precoce tende poi a mantenere un indice di massa corporea più alto** della media nella vita. Infine il gene pare correlato anche con lo sviluppo precoce del seno per le femmine e l'arrivo della prima peluria e dei cambiamenti di voce per i maschi.

Fonte: Meta-analysis of genome-wide association data identifies two loci influencing age at menarche. <http://www.nature.com/ng/journal/v41/n6/abs/ng.386.html>

Una vita sedentaria peggiora il sonno dei bambini.

Una ricerca apparsa sulla rivista internazionale di pediatria Archives of Disease in Childhood sembra confermare ciò che molti genitori sostengono da molto tempo: far compiere ai bambini un po' di attività fisica durante il giorno aiuta farli addormentare prima alla sera e migliora anche la loro qualità del sonno. Dallo studio condotto da ricercatori della Monash University di Melbourne, in Australia, e dell'Università di Auckland, Nuova Zelanda, sono inoltre emersi ulteriori dati interessanti. **Ogni ora del giorno trascorsa senza attività fisica contribuisce ad esempio a ritardare di tre minuti il sonno dei bambini alla sera.** Per giungere a queste conclusioni, i ricercatori hanno preso in esame un campione di 519 bambini con età media di 7 anni, analizzando la loro attività fisica effettuata durante il giorno e le loro "abitudini" durante la notte. I risultati hanno mostrato con chiarezza che i bimbi che si muovevano di più durante la giornata, correndo o giocando con gli amici, tendevano ad addormentarsi prima alla sera e



a dormire una maggior quantità di ore rispetto ai coetanei più sedentari. "Questo studio enfatizza l'importanza dell'attività fisica nei bambini, non solo per la loro forma fisica, per la salute cardiovascolare e per il controllo del peso corporeo, ma anche per il loro sonno", concludono gli autori della ricerca.

Fonte: Nixon GM et al. Falling asleep: the determinants of sleep latency. Arch Dis Child 2009; doi 10.1136/adc.2009.1574453.

Anoressia nervosa: una nuova luce sulle cause.

Assieme alla bulimia rappresenta la prima causa di morte per malattia in Italia delle ragazze tra i 12 e i 25 anni, nonostante questo molte delle sue cause rimangono ancora sconosciute. Attraverso una moderna tecnologia di imaging, un team di ricercatori della University of California sembra tuttavia aver identificato alcune anomalie cerebrali legate allo sviluppo dell'anoressia nervosa. I loro risultati sono stati pubblicati sulla rivista Nature Reviews Neuroscience.

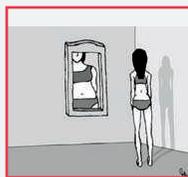
L'anoressia nervosa è generalmente preceduta da alcuni comportamenti che si sviluppano durante l'età dell'adolescenza e che sono rappresentati da ansia, manie di perfezionismo o tendenze ossessivo-compulsive, tutti fattori che possono peggiorare gli "stravolgimenti" ormonali che caratterizzano l'età dello sviluppo. Una volta che l'anoressia prende piede, la mancanza di nutrimento comporta inoltre una serie di modificazioni dell'attività neuronale che alimentano lo stesso processo patologico, conclude l'autore.

Analizzando i circuiti neuronali di un campione di soggetti affetti da disturbi del comportamento alimentare mediante una moderna tecnica di imaging, Walter Kaye e colleghi hanno verificato che gli individui anoressici **mostravano anomalie a livello delle aree cerebrali associate alla ricompensa e al piacere.**

In tali pazienti, infatti, si è evidenziata una disfunzione dei circuiti neurali dei nuclei dorsale e ventrale - forse per alterato metabolismo della serotonina e della dopamina. In particolare una alterazione a livello dell'insula potrebbe spiegare la disfunzione del reuptake della serotonina e dopamina, così come una alterata attività dello striato potrebbe far luce sulla alterata modulazione della "ricompensa" nelle persone con anoressia nervosa.

Una disfunzione che, secondo gli autori, fornirebbe una valida spiegazione alla totale mancanza di soddisfazione di vivere che affligge i malati di anoressia nervosa, e che li spinge ad essere ossessionati dalle conseguenze dei loro comportamenti più naturali, come mangiare e nutrirsi.

Fonte: Kaye HV et al. New insights into symptoms and neurocircuit function of anorexia nervosa. Nature Reviews Neuroscience 2009; 10,573-84.



INCONTRI PAIDOS 2009

25-26 Settembre:

Le nuove scommesse della pediatria: emergenza e società

L. Da Dalt, G. Castellucci, G. Mele, R. Falsaperla, F. sco De Luca, A. Vitale, G. Bona, P. Ferrara, G. Biasucci, G. Rovatti, G. Ruggiero,

21 Novembre:

Il bambino in emergenza

R. Lubrano, G. Corsello

Gli incontri si terranno tutti presso la sala congressi dell'Ospedale di Acireale.

N.B.: Le date e gli argomenti degli eventi possono subire variazioni.

Si ricorda inoltre che, da Novembre, l'ultimo mercoledì di ogni mese riprenderanno gli incontri del "dotto's club" che si svolgeranno dalle ore 14,00 alle ore 15,30, presso il reparto di cardiologia pediatrica dell'Ospedale Ferrarotto, diretto dal Francesco De Luca.

