

Rivista Italiana di **Pediatria Ospedaliera**

Rivista della SIPO (Società Italiana Pediatria Ospedaliera)

Volume 4 - n. 2 - Novembre 2011

VOCI DELLA PEDIATRIA ITALIANA

Sip, Società scientifiche affiliate Sip, ONSP, Operatori Sanitari

COLLABORAZIONE OSPEDALE / TERRITORIO

COLLABORAZIONI CON LE SOCIETÀ SCIENTIFICHE Di Riferimento

AREA DI AGGIORNAMENTO SCIENTIFICO NAZIONALE AREA DI AGGIORNAMENTO SCIENTIFICO INTERNAZIONALE

NOTIZIARIO REGIONALE

OSPEDALITÀ

ATTIVITÀ SIPO I Progetti di Educazione alla Salute

FUTURO PROSSIMO / FUTURO REMOTO Eventi-Convegni-Congressi Pediatrici

Rivista Italiana di Pediatria Ospedaliera

Fondata da Salvatore Vendemmia

Volume 4 - n. 2 - Novembre 2011

DIREZIONE E REDAZIONE

Direttori Generali

Salvatore Vendemmia
Francesco Paravati

Direttori

Gennaro Vetrano
Goffredo Parisi
Gianluigi Gargantini
Pietro Vajro

Caporedattori

Maria Vendemmia
Carmelo Mami
Valerio Flacco
Roberto Antonucci
Piero Zucchinetti

ASSISTENTI DI REDAZIONE

Carlo Cioffi
Antonio Mazza
Antonio Carlucci
Giuseppe Parisi
Mariano Manzion
Antonio Vitale
Ambrogio Di Paolo

DIRETTORE RESPONSABILE

Franca Golisano

SEGRETERIA DI REDAZIONE

EDITEAM s.a.s. Gruppo Editoriale
Via Gennari, 81 - 44042 Cento (Fe)
Tel. 051.904181/903368
Fax 051.903368 - info@editeam.it

EDITORIAL BOARD NAZIONALE

Rino Agostiniani, Generoso Andria, Gaetano Ausanio, Italo Bernardo, Giuseppe Buonocore, Mario Calvani, Fiorina Casale, Luigi Cataldi, Gerardo Chirichiello, Giuseppe Claps, Antonio Correra, Giovanni Corsello, Alfonso D'Apuzzo, Raffaele Domenici, Pasquale Di Pietro, Claudio Fabris, Luigi Falco, Vassilios Fanos, Gianluigi Gargantini, Paolo Giliberti, Paolo Indolfi, Raffaele Iorio, Marcello Lanari, Franco Locatelli, Riccardo Longhi, Carmelo Mami, Luigi Memo, Fabio Mosca, Domenico Minasi, Carla Navone, Bruno Nobili, Felice Nunziata, Filippo Oliveri, Roberto Paludetto, Francesco Paravati, Giuseppe Parisi, Goffredo Parisi, Ippolito Pierucci, Luciano Pinto, Marco Somaschini, Mauro Stronati, Luciano Tatò, Roberto Trunfio, G. Alberto Ugazio, Massimo Ummarino, Pietro Vajro, Alberto Villani, Antonio Vitale

EDITORIAL BOARD INTERNAZIONALE

Joseph Addad (Beirut, Libano), Jack Aranda (New York, USA), Eduardo Bancalari (Miami, USA), Uzi Bodman (Fort Lauderdale, USA), Salwa Chafai (Casablanca, Marocco), Robert Chevalier (Charlottes Ville - Virginia, USA), Hercilia Guimãraes (Porto, Portogallo), Enver Hasanoglu (Ankara, Turchia), M. Tezer Kutluk (Ankara, Turchia), Giorgina Mieli Vergani (Londra, UK), Giovanni Piedimonte (Virginia, USA), Gamal Samy Aly (Cairo, Egitto), Umberto Simeoni (Marsiglia, Francia), Teresa Tomè (Lisbona, Portogallo), Diego Vergani (Londra, UK), Murat Yurdakok (Ankara, Turchia)

SIPO Società Italiana di Pediatria Ospedaliera

CONSIGLIO DIRETTIVO TRIENNIO 2008-2011

Presidente

Salvatore Vendemmia, *Aversa*

Segretario

Gennaro Vetrano, *Benevento*

Consiglieri

Paolo Manzoni, *Torino*
Alberto Podestà, *Milano*
Gabriella Di Cicco, *Roma*
Goffredo Parisi, *Vasto*
Vincenzo Riccardi, *Napoli*
Angelo Elio Coletta, *Messina*
Roberto Antonucci, *Cagliari*

Vice Presidente

Maurizio Ivaldi, *Genova*

Revisori dei Conti

Alfio Cristaldi, *Roma*
Carlo Cioffi, *Aversa*
Giuseppe Claps, *Roma*

Tesoriere

Giuseppe Colucci, *Ostuni*

Informazioni Generali. Per la richiesta di pubblicazione di articoli inviare corrispondenza elettronica a:

Prof. Salvatore Vendemmia c/o Segreteria di Redazione EDITEAM: info@editeam.it

Informazioni. Per tutte le informazioni inerenti all'iscrizione alla SIPO rivolgersi a: Biomedica srl - Tel. 02.45498282 - Fax 02.45498199 - segreteria@sip.it

Abbonamenti. La Rivista ha cadenza quadrimestrale. I prezzi degli abbonamenti annuali per i non Soci sono i seguenti:
Italia Euro 30,00; Estero Euro 50,00.

INDICE

Voci della Pediatria Italiana

I diritti del bambino nel XXI secolo pag. 1
Salvatore Vendemmia, Nicola Vendemmia, Maria Vendemmia

Collaborazione Ospedale / Territorio

**Un caso di poliradicolonevrite in paziente affetta da CDAll:
è stata una sindrome di Sindrome di Guillain-Barrè?** " 4
*Sofia Maria Rosaria Matarese, Ugo Porcaro, Giuliana Rispoli, Iolanda Rosanna Schiavone,
Valentina Iannaccone, Raffaella Nocerino, Salverina Scotto Di Santolo, Bruno Nobili*

Collaborazione con le Società scientifiche di riferimento

**Bambino, malattia e ospedalizzazione:
allevare la vita, alleviando la quotidianità** " 7
Goffredo Parisi, Mario Grasso, Elisa Tisi, Maria Vendemmia, Luigi Cataldi

Area di aggiornamento scientifico nazionale

**Dolori addominali ricorrenti nel bambino:
quando è il momento di effettuare i test diagnostici?** " 16
Carlo Tolone, Ivano, Belfiore, Valeria Pellino, Maria Vendemmia, Salvatore Tolone

Area di aggiornamento scientifico nazionale

**Le sindromi autoinfiammatorie come nuovo capitolo della
medicina post-genomica** " 20
Donato Rigante

Notiziario regionale

Lettera al Presidente di Roberto Trunfio " 30

Copyright © 2011



GRUPPO EDITORIALE
Via Gennari 81, 44042 Cento (Fe)
Tel. 051.904181/903368 - Fax 051.903368
www.editeam.it info@editeam.it

Progetto Grafico: EDITEAM Gruppo Editoriale

Tutti i diritti sono riservati. Nessuna parte di questa pubblicazione può essere riprodotta, tradotta, trasmessa o memorizzata in qualsiasi forma e con qualsiasi mezzo senza il permesso scritto dell'Editore.
L'Editore declina, dopo attenta e ripetuta correzione delle bozze, ogni responsabilità derivante da eventuali errori di stampa, peraltro sempre possibili.

Autorizzazione Tribunale Bologna n° 7836 del 10/03/2008

Finito di stampare nel mese di Novembre 2011.

I DIRITTI DEL BAMBINO NEL XXI SECOLO

Salvatore Vendemmia*, Nicola Vendemmia**, Maria Vendemmia***

**Presidente Società Italiana di Pediatria Ospedaliera*

***Ortopedia e Traumatologia Hopital Saint Jacques Perpignan*

****Terapia Intensiva Neonatale e Trasporto Neonatale di Emergenza, Azienda Ospedaliera S. Sebastiano di Caserta*

Sono trascorsi quasi 52 anni dal 20 novembre 1959, giorno memorabile in cui, l'Assemblea Generale delle Nazioni Unite approvava la "Dichiarazione dei Diritti del Fanciullo".

E sempre a New York, circa ventidue anni or sono, il 20 novembre 1989, la stessa assemblea approvava la "Convenzione Internazionale sui Diritti dell'Infanzia".

Queste due tappe sono state di fondamentale importanza perché, ci hanno fornito, gli strumenti giuridici e le norme di Diritto Internazionale per attivare una sana informazione ed un'adeguata formazione per la costruzione di un mondo migliore.

Prima di queste date si parlava tanto di progresso e di bambini, di assistenza e di soddisfazione dei loro bisogni, di tante altre proposte utili ed interessanti. Erano, però, concetti e posizioni accademiche e filosofiche ma, in concreto, la "Maxima debetur puero reverentia" (Giovenale) non era sempre rispettata.

La storia

E la storia è stata molto chiara: alla fine dell'ottocento l'età minima, per lavorare nelle fabbriche, era di 9 anni. Solo nei primi decenni del '900 fu vista, come grande conquista dell'era moderna l'innalzamento di tale età a 12 anni. Anche negli Stati Uniti, a fine '800, i bambini intraprendevano a lavorare in tenera età.

Questo problema ebbe momenti di peggioramento con l'aumento dei flussi immigratori e la progressiva industrializzazione del paese. Addirittura a 6-7 anni i bambini venivano avviati, dalle stesse famiglie, al lavoro, per contribuire all'economia del nucleo familiare (Fig. 1).

Da un censimento del 1870 i bambini di età inferiore ai 15 anni, che lavoravano negli Stati Uniti, erano più di 750.000.

Del resto anche nella civilissima ed industrializzata Inghilterra si hanno dati raccapriccianti, dalla metà dell'800 all'inizio del '900.

In media, nel Regno Unito, un bambino di 8 anni lavorava dalle sei del mattino alle otto della sera, con un'ora solo di riposo, per la pausa pranzo. Ed ulteriori storie e notizie rattristanti ci sono



Figura 1. Bambino che accudisce le pecore nella regione del Titicacha.

state descritte per i piccoli che lavoravano nelle miniere di carbone.

Era tale la drammaticità e l'angoscia di quelle situazioni che, nel famoso romanzo "Oliver Twist", Charles Dickens denuncia questi abusi e comportamenti, e sembra che mandi un messaggio ai lettori affinché si opponessero a tali, inverosimili abitudini. Dickens era un testimone attendibile ed uno scrittore credibile, avendo egli stesso lavorato, in fabbrica, dall'età di 12 anni.

Di fronte a questi scenari e queste premesse si capisce che il mondo aveva necessariamente bisogno di cambiamenti, regole, disposizioni e nuove leggi, perché l'aspetto umano, sociale ed etico, della condizione dei bambini era molto sentito in

tutti gli strati della società. È abbastanza significativo ed eloquente quanto scritto da Abramo Lincoln, eletto nel 1860 sedicesimo Presidente USA: "Un bambino è qualcuno che proseguirà ciò che Voi avete intrapreso. Egli siederà nel posto in cui Voi siete seduti e quando ve ne sarete andati dedicherà le sue cure alle questioni che Voi oggi ritenete importanti... Egli prenderà la direzione delle Vostre Città, Stati e Nazioni... Tutti i Vostri scritti saranno giudicati, lodati o condannati da lui. La sorte dell'umanità è nelle sue mani".

Più recentemente Albert Einstein: "Non ci saranno grandi scoperte e grandi progressi fino a quando ci sarà un bambino infelice ed affamato sulla terra".

Strumenti giuridici e norme di Diritto Internazionale

In base a queste premesse ritengo che la Dichiarazione dei Diritti del Fanciullo e la Convenzione Internazionale sui Diritti dell'Infanzia abbiano rappresentato la pietra miliare per iniziare un cammino, attuale, moderno, verso un mondo amico del bambino. Un mondo proteso a tutelarne dalla nascita, nella crescita e maturazione, offrendogli l'affetto della famiglia ed un'adeguata condizione umana. Ciò, affinché, vivendo in una Società più giusta e consapevole, possa comprendere ed apprezzare il valore, la bellezza ed il significato della vita.

Ci dobbiamo preparare affinché, nella realtà del nostro vivere frenetico e caotico, dove i bambini sembrano espropriati dell'infanzia tradizionale e fiabesca, non siano ulteriormente stimolati e deviati, sul piano cognitivo ed affettivo-familiare, verso un mondo tecnologico e consumistico. Un'approfondita conoscenza delle varie problematiche dell'età evolutiva, può permetterci di prenderci cura dei nostri bambini, garantendo loro un corretto sviluppo bio-psico-sociale supportato adeguatamente dall'amore, dalle cure e dall'impegno delle loro famiglie. Affinché possiate apprezzare quanto di utile è scaturito dalla Dichiarazione del 1959 e dalla Convenzione del 1989, vi propongo di analizzare rapidamente i contenuti salienti delle stesse. La Dichiarazione dei Diritti del Fanciullo consta di 10 articoli che sottopongo alla vostra attenta riflessione.

Dichiarazione dei Diritti del Fanciullo

Assemblea Generale delle Nazioni Unite, 20 novembre 1959

- **Art. 1.** Il diritto all'uguaglianza senza distinzioni o discriminazione di razza, religione, origine o sesso.

- **Art. 2.** Il diritto ai mezzi che consentono lo sviluppo in modo sano e normale sul piano fisico, intellettuale, morale, spirituale e sociale.
- **Art. 3.** Il diritto a un nome ed ad una nazionalità.
- **Art. 4.** Il diritto ad un'alimentazione sana, alloggio e cure mediche.
- **Art. 5.** Il diritto a cure speciali in caso di invalidità.
- **Art. 6.** Il diritto ad amore, comprensione e protezione.
- **Art. 7.** Il diritto all'istruzione gratuita, attività ricreative e divertimento.
- **Art. 8.** Il diritto a soccorsi immediati in caso di catastrofi.
- **Art. 9.** Il diritto alla protezione contro qualsiasi forma di negligenza, crudeltà e sfruttamento.
- **Art. 10.** Il diritto alla protezione contro qualsiasi tipo di discriminazione e il diritto a una istruzione in uno spirito di amicizia fra i popoli, di pace e di fratellanza.

Il testo della Convenzione Internazionale sui Diritti dell'Infanzia (1989) è costituito in tre capitoli e consta di 55 articoli. Tale testo è stato ampiamente accettato, condiviso e ratificato da moltissimi Paesi del mondo. L'Italia lo ha tradotto in legge (n. 176) il 27/5/1991.

La prima parte del testo della Convenzione (art. 1-41) contiene la proclamazione di quei diritti da garantire a tutti i bambini del mondo di oggi e di domani senza discriminazioni e senza limiti.

La seconda parte della Convenzione (art. 42-45), si riferisce alla creazione del "Comitato dei Diritti del Bambino" che, in ogni singolo Paese firmatario, dovrà valutare l'effettiva realizzazione degli obblighi sottoscritti.

La terza parte della Convenzione (art. 46-54) riguarda le procedure di ratifica della Convenzione da parte degli Stati e le necessarie modalità per inoltrare eventuali denunce, emendamenti, istanze.

Cosa fare, cosa proporre?

"Il tempo, ininterrotto scaturire del nuovo, è un elemento essenziale della nostra vita. È felice e padrone di se stesso chi può dire alla fine di una giornata: ho vissuto bene il mio tempo!"

Orazio

Il tempo è quindi, un dono, una magnifica ricchezza che spesso diamo, totalmente per scontata, da buttarla via.

Dobbiamo utilizzarlo impegnandoci, con maggiore vigore, per raggiungere un obiettivo concreto, che potrebbe rappresentare l'autentica pienezza del tempo cui, instancabilmente, aneliamo. Ci stimolano ad utilizzare meglio le immagini, riportate quotidianamente dai mezzi di comunicazione.

ne di massa, che mostrano zone vaste del mondo ove, i bambini muoiono denutriti ed ammalati, privi del minimo aiuto per la loro sopravvivenza, orfani di un'infanzia mai vissuta e goduta, rapiti da un crudele e massacrante lavoro, falciati dal gioco delle guerre che li vedono incoscienti ed inconsapevoli protagonisti.

E nei Paesi moderni, civili ed industrializzati, i bambini subiscono ancora violenze psico-fisiche e spesso, rifiutati dalle famiglie, vengono abbandonati nelle strade o nella spazzatura.

In Africa muoiono ogni anno 4,5 milioni di bambini e 265 mila madri per parto.

Amara considerazione dopo aver riflettuto sulla Dichiarazione dei Diritti del Fanciullo e sulla Convenzione Internazionale dei Diritti dell'Infanzia. Ma abbiamo ancora molto da fare e tanto da imparare dalla saggezza africana che, con un antico proverbio ci stimola, con un semplice, disarmante, ed incisivo interrogativo: Hai il tempo e ti credi povero? Perciò è necessario agire utilizzando bene il nostro tempo, comunicando un messaggio di aiuto e di amore!

Sono convinto che la sofferenza più grande provenga dal non sapere amare o dal non sentirsi amati, ma soprattutto, non sapere o volere comunicare.

Dobbiamo attentamente badare al futuro del nostro patrimonio umano, perché esso stesso rappresenta il vero futuro di questa tormentata umanità. Bisogna dialogare, creare, costruire, rinvigorire situazioni ed occasioni vecchie e nuove, aprire le porte ad un costruttivo approccio verso i bambini da amare e da salvare. I mezzi ci sono.

La storia ci mostra tanti modi di comunicare. Vi ricordo un grande atto di amore di Raoul Follereau: non avendo nulla da offrire, porse la mano ai lebbrosi perché la stringessero. Dopo una settimana gli stessi lebbrosi gli scrissero: non vogliamo lavarci le mani per non perdere il profumo del tuo amore.

Concludo con il ricordarvi Gianna Beretta Molla, pediatra che ha tanto dato ai bambini da rimetterci la vita: credo che giustamente rappresenti la pediatria santa e la santa protettrice dei pediatri.

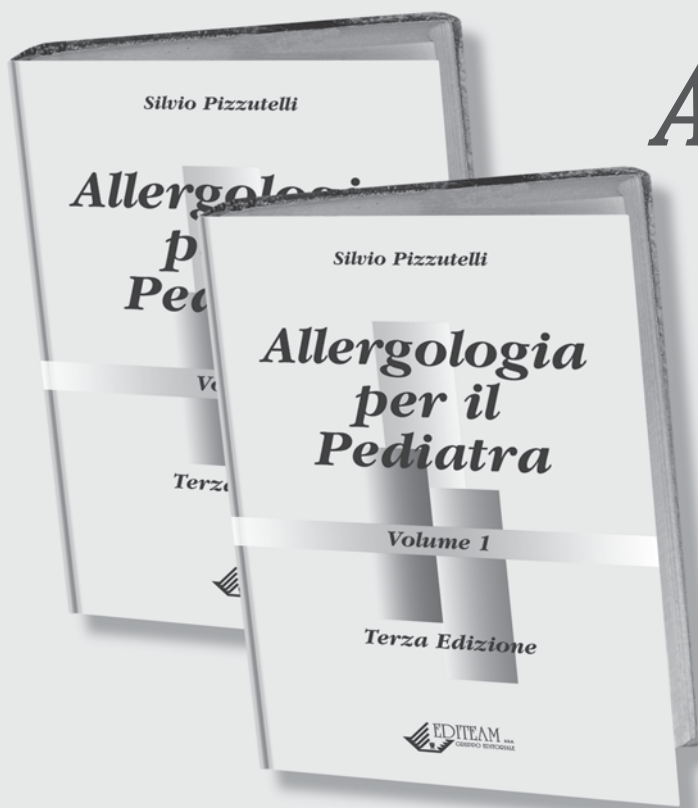
TERZA EDIZIONE completamente aggiornata

Silvio Pizzutelli

Allergologia per il Pediatria

Volume 1

Volume 2



Volumi in broccura
F.to 17x24 - Pagg. 1.632
Settembre 2010

Prezzo Euro 195,00
(Due volumi indivisibili)

**Per maggiori informazioni
contattare la Casa Editrice:**



Tel. 051.904181/051.903368
Fax 051.903368 info@editeam.it

UN CASO DI POLIRADICOLONEVRITE IN PAZIENTE AFFETTA DA CDAII: È STATA UNA SINDROME DI SINDROME DI GUILLAIN-BARRÈ?

Sofia Maria Rosaria Matarese, Ugo Porcaro, Giuliana Rispoli, Iolanda Rosanna Schiavone,
Valentina Iannaccone, Raffaella Nocerino, Salverina Scotto Di Santolo, Bruno Nobili
I Clinica Pediatrica A.O.U. - S.U.N., Napoli

Introduzione

Le anemie diseritropoietiche congenite (CDA) rappresentano un gruppo di anemie costituzionali caratterizzate da disordini dell'eritropoiesi con specifiche anomalie morfologiche degli eritroblasti (1).

Si distinguono 3 tipi principali di CDA (I, II, III) a cui si aggiungono altre quattro forme (IV, V, VI, VII) meno frequenti, con caratteristiche ematologiche e morfologiche eritrocitarie peculiari per ciascun tipo; casi rari di anemia diseritropoietica sono inoltre descritti in letteratura con caratteristiche ematologiche non ascrivibili alle forme già note.

La CDAII è la forma di diseritropoiesi più frequente ed è nota anche come *hereditary erythroblastic multinuclearity associated with a positive acidified serum test* (HAEMPAS); è trasmessa con meccanismo autosomico recessivo ed è stata associata in diversi casi italiani ad alterazioni del gene CDAM2 mappato sul cromosoma 20 q11.2 chiamato SEC23B (2, 3).

La CDAII ha una frequenza di 1:100.000 nati; si esprime con anemia normocitica di grado variabile, modica reticolocitosi, ittero lieve ed intermittente, accumulo di ferro progressivo e splenomegalia. La diagnosi è clinico-laboratoristico richiedendo la presenza di tutti i criteri maggiori (criteri A) e di almeno 1 dei criteri minori (criteri B) (4, 5):

• Criteri A

- anemia cronica congenita,
- eritropoiesi inefficace,
- alterazione morfologiche degli eritroblasti più maturi (poli e ortocromatici) con bi e/o polinucleati in elevata percentuale (10%-20%) visibile alla microscopia ottica.

• Criteri B

- test di Ham positivo,
- anomalie delle bande 3 e 4.5 della membrana eritrocitaria mediante studio con SDS-PAGE,

- presenza di cisterne reticolari al di sotto della membrana plasmatica degli eritroblasti maturi visibile alla microscopia elettronica.

L'anemia può richiedere emotrasfusioni più o meno frequenti in rapporto al grado di anemia, i pazienti, indipendentemente dal trattamento emotrasfusivo, vanno incontro a sovraccarico marziale con quadri di emocromatosi, cirrosi epatica e scompenso cardiaco.

Caso Clinico

Presentiamo il caso di M.D., maschio di 10 anni seguito presso la nostra struttura per anemia diseritropoietica di II tipo con mutazione missense in doppia eterozigosi del gene SEC23B.

D. presenta un'anemia di grado lieve con valori di emoglobina tra 9,5 e 10,5 g/dL, iperbilirubinemia moderatamente elevata (bilirubina totale 3,5 g/dL con valori di bilirubina indiretta 3,2 g/dL), modica splenomegalia (margine inferiore debordante dall'arco costale di 2 cm); nel corso degli anni D. ha necessitato di emotrasfusioni solo in 2 occasioni per un processo infettivo intercorrente.

Nel mese di giugno u.s. il paziente, dopo un episodio di gastroenterite acuta, viene alla nostra osservazione per controllo ematologico. D. si presenta estremamente sofferente con notevole difficoltà a deambulare, cammina stentatamente e solo con appoggio, lamenta dolore intenso agli arti inferiori con particolare localizzazione alla gamba sinistra. Dall'anamnesi patologica prossima si evince che, dopo 2 giorni dall'episodio di gastroenterite acuta, D. ha lamentato senso di stanchezza e lieve dolore alle gambe, sintomi attribuiti allo stato di debilitazione post-gastroenteritica.

Al momento del controllo presso la nostra struttura, a distanza di 4 giorni dall'episodio gastroenteritico con completa normalizzazione dell'alvo e stato di idratazione buono, il dolore è notevolmente aumentato e ad esso ha fatto seguito una pro-

gressiva difficoltà a deambulare. All'esame obiettivo D. è apiretico, lievemente itterico con pallore della cute e delle mucose visibili, la milza deborda dall'arco costale di 3 cm, fegato nella norma; non sono presenti segni infiammatori a carico delle diverse articolazioni degli arti inferiori, ma il dolore alla gamba sinistra si acuisce alla manovra di extra-rotazione ed abduzione della stessa.

Vengono effettuati, in emergenza, esami ematochimici e radiogramma anche di bacino. L'esame emocromocitometrico mostra un'emoglobina di 7,8 g/dL, modica leucocitosi neutrofila (GB 12.000, N 8.200), VES di 40 mm/h alla 1ª ora e PCR di 1,77.

Il bilancio renale ed elettrolitico è nella norma, il bilancio epatico è buono con una bilirubina totale di 3,99 mg/dL di cui 3,29 mg/dL di bilirubina indiretta. Il radiogramma effettuato non evidenzia lesioni ossee traumatiche e/o a focolaio in atto, con rapporti articolari conservati. Il paziente, nell'arco di poche ore non riesce più a camminare né a reggersi in ortostatismo autonomamente; nel sospetto di una Sindrome di Guillain-Barrè pratica consulenza neurologica. L'esame clinico conferma il sospetto diagnostico rilevando una iporeflessia agli arti inferiori bilateralmente con anisoreflessia (sinistro maggiore del destro); assenza di Babinsky e di segni da interessamento piramidale. Si procede, quindi, alla rachicentesi diagnostica e alla valutazione della velocità di conduzione nervosa. L'esame liquorale mostra proteine nella norma con bassa cellularità (proteine 19 mg/dL e 1 cellula) e la conduzione nervosa non mostra un rallentamento significativo della velocità di conduzione.

La mancata dissociazione proteico-citologica e la velocità di conduzione nervosa non particolarmente rallentata porta ad escludere una chiara Sindrome di Guillain-Barrè e viene quindi eseguita una RM dorsale e lombo-sacrale con m.d.c.; il referto è negativo per patologie in atto. A distanza di 48 ore dal ricovero D. presenta un quadro clinico pressoché immodificato, persiste la paralisi agli arti inferiori in assenza di una progressione ascendente della sintomatologia neurologica ma, per il dolore e la paralisi, si decide di iniziare il trattamento con immunoglobuline endovena alla dose di 400 mg/kg/die per 5 giorni. Si assiste, già dopo il primo giorno di terapia, ad una riduzione del dolore con ripresa della mobilità in terza giornata; dopo 2 giorni dal termine del trattamento D. ha ripreso a deambulare prima con appoggio poi autonomamente mostrando una completa remissione dei sintomi a distanza di 2 mesi.

Discussione e conclusioni

Le poliradicolonevriti infiammatorie riconosciute nella Sindrome di Guillain-Barrè la forma meglio conosciuta di poliradicolite acuta con dissociazione proteico-citologica.

L'eziologia della Sindrome di Guillain-Barrè è sconosciuta, ma molto probabilmente, essa riconosce un'origine autoimmune; nel 75% dei casi, infatti, i pazienti hanno un'anamnesi positiva per pregresse infezioni virali (CMV, EBV, HIV, Virus Influenzali, ecc.) o batteriche (*Campylobacter jejuni*) che attivando i linfociti B e T innescerebbero il danno immunomediato a carico dei nervi periferici. L'ipotesi eziopatogenetica autoimmune è avvalorata anche dalla presenza in circolo di autoanticorpi diretti contro le strutture dei nervi periferici e dall'efficacia terapeutica alla plasmateresi e/o alle immunoglobuline (6).

La Sindrome di Guillain-Barrè ha un'incidenza annuale stimata tra 1,6 e 1,9 casi/100.000 abitanti. Il sesso maschile è quello più colpito con maggior frequenza tra i 15 e i 25 anni e nell'età adulta tra i 45 e 60 anni.

La clinica, all'esordio, è rappresentata da disturbi della sensibilità (formicolii e bruciori) con progressiva perdita di forza muscolare; al dolore segue il deficit motorio con progressiva paralisi muscolare che incomincia agli arti inferiori e progredisce in senso caudo-craniale nell'arco di 8-10 giorni con interessamento dei 4 arti e, nei casi più gravi, con coinvolgimento dei muscoli del distretto cefalico e di quelli respiratori. Il deficit muscolare è simmetrico ed omogeneo e si associa sempre ad ipotonia ed areflessia tendinea; vi è partecipazione delle fibre sensitive che si manifesta con la persistenza di dolori profondi e parestesie distali. Frequente è l'estensione dei disturbi neurologici ai nervi cranici con diplegia facciale o parestesie trigeminali, rara è la paralisi della motilità oculare. La diagnosi si basa sulla presenza di debolezza muscolare di uno o più arti, assenza o riduzione dei riflessi profondi, assenza di un livello sensitivo e cellularità liquorale $< 10/mm^3$ (in particolare PMN $< 2/mm^3$).

La certezza diagnostica necessita dell'associazione di questi sintomi con almeno 2 delle seguenti condizioni:

- mancanza di febbre all'esordio della clinica,
- rallentamento della velocità di conduzione nervosa,
- reperto liquorale di dissociazione albumino-citologica,
- progressione della sintomatologia fino ad un massimo di 1 mese (7).

La normale evoluzione della malattia comporta una stabilizzazione dei sintomi dopo una fase di ingravescenza di 1 o 3 settimane, quindi, i sintomi regrediscono lentamente (settimane o mesi) con restituito ad integrum o postumi lievi (8).

La terapia si basa sull'impiego della plasmateresi e/o sull'utilizzo di immunoglobuline e.v. ad alte dosi (0,4 g/kg/die per 5 giorni). La corticoterapia

pia può essere d'aiuto, se intrapresa precocemente, ma non ha influenza sulle paralisi già stabilizzate e non previene gli accidenti respiratori (9).

Sulla base di questa nostra esperienza ci sembra doveroso sottolineare che la diagnosi di Sindrome di Guillain-Barrè può essere talvolta non raggiunta nel rispetto dei criteri classici richiesti per la definizione diagnostica della malattia; a rigore, infatti, di tali criteri, il nostro paziente non può avere una diagnosi di Sindrome di Guillain-Barrè anche se sono presenti i primi 4 criteri necessari alla diagnosi ma uno solo di quelli richiesti per la certezza diagnostica. Vogliamo ribadire però che, di fronte ad una risposta terapeutica eccellente, come quella avuta dal nostro paziente, la diagnosi diventa altamente probabile. Va inoltre evidenziato che la dissociazione proteico-cellulare in fase acuta può non essere presente, che il rallentamento della velocità di conduzione nervosa è rilevabile nella fase di massima espressione clinica di malattia e che la progressione della malattia si esprime in tempi (1 mese) relativamente lunghi per un paziente ricoverato con paralisi agli arti inferiori. La necessità di un intervento terapeutico, tempestivo ed efficace, richiederebbe a nostro avviso una più "elastica" valutazione dei criteri diagnostici di Sindrome di Guillain-Barrè.

Bibliografia

1. Heimpel H, Iolascon A. Ch. 5. Congenital dyserythropoietic anemia. In: Beaumont C, Beris P, Beuzard Y, Brugnara C. (eds). Disorders of Iron Homeostasis, Erythrocytes, Erythropoiesis. ESHPress, Paris, 2006; 121-141.
2. Gasparini P, Miraglia del Giudice E, Delaunay J, Totaro A, Granatiero M, Melchionda S, Zelante L, Iolascon A. Localization of the congenital dyserythropoietic anemia II locus to chromosome 20q11.2 by genome-wide search. Am. J. Hum. Genet., 1997; 61: 1112-6.
3. Iolascon A, Delaunay J, Wickramasinghe SN, Perrotta S, Gigante M, Camaschella C. Natural history of congenital dyserythropoietic anemia type II. Blood, 2001; 98: 1258-60.
4. Alloisio N, Texier P, Denoroy L, Berger C, Miraglia del Giudice E, Perrotta S, Iolascon A, Gilsanz F, Berger G, Guichard J. The cisternae decorating the red blood cell membrane in congenital dyserythropoietic anemia (type II) originate from the endoplasmic reticulum. Blood, 1996; 87: 4433-9.
5. Breton-Gorius J, Cramer E. Ch. 30. Blood and bone marrow. In: Papadimitriou JM, Henderson DW, Spagnolo DV. Diagnostic Ultrastructure of Non-Neoplastic Disease. Churchill-Livingstone, Edinburgh, 1992; 695-718.
6. Nidiaye M, Sène-Diouf F, Diop AG, Ndao AK, Diagne M, Thiam A, Ndiaye MM, Ndiaye IP. Guillain-Barrè Syndrome in children: experience in the neurology service of Dakar. Dakar Med. French, 2000; 45 (1): 81-4.
7. Ruts L, Drenthen J, Jongen JL, Hop WC, Visser GH, Jacobs BC, van Doorn PA: Dutch GBS Study Group. Pain in Guillain-Barrè Syndrome: a long term follow-up study. Neurology, 2010 Oct 19; 75 (16): 1439-47. Epub., 2010 Sep 22.
8. Gorson KC. This disorder has some nerve: chronic pain in Guillain-Barrè Syndrome. Neurology, 2010 Oct 19; 75 (16): 1406-7. Epub., 2010 Sep 22.
9. Raphaël JC. Evaluation of plasma exchanges and immunoglobulins in the treatment of Guillain-Barrè's Syndrome. Presse MMed., French, 1992 Feb 15; 21 (6): 272.

Nuova Campagna di counselling per i neo-genitori

Campagna di Promozione della Salute materno-infantile "Come nasce una mamma"

Si diventa genitori in 280 giorni.

9 mesi per essere consapevoli protagonisti della vita che cresce. Leggere e condividere le emozioni, aiuta a prepararsi serenamente al ruolo di genitore, patrimonio inestimabile per ogni bambino.



Per maggiori informazioni contattare EDITEAM al nr. 051.904181 o 051.903368; e-mail: info@editeam.it

Con il patrocinio:



BAMBINO, MALATTIA E OSPEDALIZZAZIONE: ALLEVARE LA VITA, ALLEVIANDO LA QUOTIDIANITÀ

Goffredo Parisi*, Mario Grasso**, Elisa Tisi***, Maria Vendemmia****, Luigi Cataldi*****

*Primario Pediatra (a riposo), P.O. Vasto, A.S.L. 02 Lanciano-Vasto-Chieti. Regione Abruzzo

**Malattie infettive P.O. Vasto, A.S.L. 02 Lanciano-Vasto-Chieti. Regione Abruzzo

***Associazione AISERNUI-Roma

****Terapia Intensiva Neonatale A.O. S. Sebastiano, Caserta

*****Istituto di Clinica Pediatrica, Università Cattolica del Sacro Cuore,
Policlinico Universitario "A. Gemelli", Roma

"Quando un bambino entra in ospedale, è come se fosse portato nel bosco, lontano da casa.

Ci sono bambini che si riempiono le tasche di sassolini bianchi, e li buttano per terra, in modo da saper ritrovare la strada anche di notte, alla luce della luna. Ma ci sono bambini che non riescono a far provvista di sassolini e lasciano delle briciole di pane secco come traccia per tornare indietro. È una traccia molto fragile e bastano le formiche a cancellarla: i bambini si perdono nel bosco e non sanno più tornare a casa".

A. Canevaro, 1995 (1)

Premessa

La salute, secondo l'OMS, non significa solo assenza di malattia ma stato di completo benessere bio-psico-sociale che va costruito, mantenuto in equilibrio e costantemente difeso. Ciò vale in particolare per il binomio bambino-famiglia, la cui vita viene sconvolta dall'evento malattia-ospedalizzazione.

Tematica

Il percorso da attivare da parte di chi è deputato all'assistenza deve considerare, oltre al problema specifico base del ricovero: il bambino e i vissuti di malattia; la famiglia del bambino malato; l'accoglienza e la gestione a misura di bambino (2).

La malattia e l'ospedalizzazione modificano radicalmente l'esperienza e l'immagine di sé che ha il bambino. Entrare in ospedale comporta sempre l'adattarsi a nuovi ambienti e nuove relazioni ma soprattutto elaborare una nuova coscienza del proprio sé corporeo, in dipendenza delle sostanziali modifiche imposte a modi e abitudini di vita radicati e strutturali. La separazione dalla madre e dai

familiari, l'impreparazione del bambino ad affrontare una situazione stressante sul piano fisico, relazionale ed emotivo; il dover subire pratiche diagnostiche e terapeutiche; l'essere "coattivamente" inserito in un ambiente fisico ed umano più spesso percepito come estraneo, ostile e minaccioso producono invariabilmente effetti di natura ansigena, in quanto costituiscono richiami alla fragilità, all'isolamento, alla precarietà, talvolta persino alla morte; e tutto ciò genera nel soggetto paura e smarrimento, depersonalizzazione e anonimato ("trauma identitario"), passività o, al contrario, ostilità ed aggressività, espresse spesso secondo modi clamorosi e drammatici (3).

Gli effetti di tali dinamiche, oltre a risultare altamente lesivi dei suoi inalienabili diritti, possono compromettere la stessa capacità di sviluppare le normali facoltà possedute.

La "sensory deprivation", espressione coniata dagli psicologi per descrivere la situazione di isolamento in cui il piccolo viene precipitato dalla sospensione delle relazioni interpersonali ed ambientali ordinarie nonché dal trauma identitario scatenato dall'evento offendente, afferma una condizione di monotonia percettivo-motoria che conduce il soggetto all'interno di un "processo di saturazione delle qualità fenomeniche", ovvero una relazione chiusa in cui questi pazienti sono portati ad omogeneizzare le caratteristiche che informano le esperienze, eliminando con ciò tutto quel caleidoscopio di sfumature e differenze di cui è espressione l'esperienza stessa del reale (4, 21).

Anna Freud sostiene che le differenze individuali di reazione al "vulnus" fisio-psico-relazionale non consistono tanto nell'esperienza in sé del dolore, della paura e della deprivazione, quanto in quella del significato psicologico che vi si sovrappone (5).

Rilevanza determinante riveste perciò lo stadio dell'età evolutiva attraversato e le dinamiche connesse, che risultano funzionali alla messa in atto delle tre fasi classiche (in sequenza) delle reazio-

ni comportamentali innescate: la protesta, la dispe-
razione, il distacco, mediate in misura esclusiva,
preponderante o marginale dal rapporto intratte-
nuto con la o le "figure di attaccamento" domi-
nanti, primarie, secondarie o terziarie, secondo la teo-
ria di Carl Rogers, 1959, della "considerazione posi-
tiva condizionata o incondizionata" (offerta dal-
la figura genitoriale al figlio e capace di influen-
zarne l'autorealizzazione e lo sviluppo dell'auto-
stima), elaborata da D. Woods, 1976, con l'intro-
duzione del concetto di "scaffolding" o impalca-
tura di sostegno parentale e ambientale, ed infine
da J. Bowlby, 1991 (6), con quello di "sistema com-
portamentale di attaccamento", a significare e sot-
tolineare come il profilo reattivo-comportamentale
del soggetto in età evolutiva, lungi dallo strut-
turarsi in maniera lineare ed unitaria nel tempo, va-
da a modificarsi e modularsi flessibilmente in di-
pendenza delle esperienze acquisite e dello svilup-
po con l'età di abilità cognitivo-relazionali, con-
sentane a facilitare il progressivo delinarsi di un
ruolo più attivo, autonomo e consapevole.

Gli effetti attivati dalle procedure mediche su
questo tipo di pazienti sono stati studiati utilizza-
ndo il modello del "condizionamento operante" di
B.F. Skinner (7), che riconosce un forte potere av-
versivo alle reazioni comportamentali patologiche
nei riguardi di malattia, ospedalizzazione, separa-
zione dalla madre e dal contesto familiare e pra-
tiche terapeutiche, base di sconfinamenti perico-
losi sul versante depressivo o fobico-ossessivo. Po-
tenziare numero e qualità degli stimoli neutri o po-
sitivi piuttosto che agire su quelli negativi (non in-
terruzione della continuità fisica e relazionale con
madre e nucleo familiare, contatti visivi, interazio-
ni verbali, gesti e comportamenti di attenzione, pro-
tezione e premura del personale di assistenza, qua-
lità, vivacità e calorosità dell'accoglienza, serenità
e regolarità del quotidiano scorrimento dei ritmi e
dei modi di coesistenza all'interno del pur obbli-
gato svolgimento della vicenda medico-assistenzia-
le) costituisce ottima strategia per temperare il pe-
so e gli effetti decompositivi degli stimoli avversi-
vi (23).

I meccanismi di difesa e le modalità reattive clas-
siche, il cui fine è quello di proteggere da angos-
cia-depressione, contrastando il trauma identita-
rio, sono: la negazione, la regressione, la proiezio-
ne, l'identificazione con l'aggressore (sorta di Sin-
drome di Stoccolma), la rimozione, la repressione,
la sublimazione e la compensazione, l'isola-
mento e l'allontanamento dalla realtà (8, 22).

Alcuni di essi hanno la caratteristica di produr-
re un sollievo immediato ma effimero e, se adot-
tati con regolarità in caso di reiterazione dell'even-
to lesivo, possono essi stessi costituire un fattore
di rischio per lo sviluppo della personalità.

Analogamente, la famiglia del bambino mala-
to attiva meccanismi difensivi in risposta al tra-
uma derivante dall'impatto con l'evento malattia-

ospedalizzazione, quali: la negazione, la fuga, l'ac-
cettazione della realtà, il senso di colpa, i vissuti
persecutori. È fondamentale ricordare che, pur trat-
tandosi di comportamenti reattivi a carattere difen-
sivo e quindi di sostanziale valenza positiva, pos-
sono se misconosciuti, sottovalutati o ignorati per
una malintesa esigenza di ricerca della c.d. "giu-
sta distanza" (retaggio di quella presunta neutra-
lità di un non remoto passato, sipario dietro il qua-
le la scienza ha spesso operato), sfociare in una ve-
ra e propria "implosione" del nucleo familiare (so-
prattutto in caso di malattia grave, cronica e com-
plessa e/o di natura genetica), agendo come "trig-
ger" di tensioni e spinte disaggreganti, se anche so-
lo in germe preesistenti (4).

Anche qui, il comportamento dello staff assi-
stenziale, dello psicologo o psicoterapeuta, degli
operatori socio-sanitari e, infine, degli altri geni-
tori può risultare decisivo per fornire il supporto psi-
co-emotivo necessario a far nascere l'adattamen-
to, la cooperazione, la condensazione di un reti-
colo di conoscenze, solidarietà e scambievolezza
(associazioni di "auto-mutuo-aiuto") capace di in-
dirizzare le non sempre positive dinamiche del "co-
ping", attraverso la socializzazione di emozioni ed
angosce, verso un proficuo "humus" empatico-col-
laborativo, nel quale possa persino germogliare il
seme della "resilienza" (ovvero, la capacità uma-
na di affrontare le avversità della vita, superarle o
uscirne rinforzati o, addirittura, trasformati: Grot-
berg, 1996).

L'accoglienza e la gestione a misura di bambi-
no costituisce il terzo cardine di un intervento ap-
propriato, ampiamente basato su una efficace co-
municazione (9). Ne deriva l'importanza di tutte
le modalità usuali e non della stessa, comprese quel-
le indirette, in particolare della componente non
verbale, esaltando il ruolo sia della capacità dei
"grandi" a disporsi all'ascolto del "mondo-bambi-
no" (capacità di ascolto e arte interpretativa del-
l'Ermeneutica di Gadamer) (42) sia quella di co-
municare idee e sentimenti alla portata del bam-
bino e della sua famiglia con un linguaggio non
formale nè convenzionale, accessibile e lineare, ca-
pace di stimolare la formazione, l'elaborazione e
l'espressione di intrecci e modalità "narrative", per
"raccontare e raccontarsi" (Rita Charon, 2006) (10),
alla ricerca dialogica di quel significato profondo
che, secondo Bruner (1992), va sempre ricercato
sotto il "pelo d'acqua" della disciplina e della cri-
tica del pensiero secondo le regole della scienza
e della logica, per creare e mettere in campo una
relazione.

Infine, ai precedenti "skill" formativi e comu-
nicativi deve affiancarsi obbligatoriamente una ef-
ficace capacità di risposta in termini "di coscien-
za ed empatia", secondo la visione ontologica e
sociale di Emmanuel Lévinas, il filosofo franco-
lituano dell'alterità e dell'accoglienza, che defini-
sce piuttosto "convocazione-evocazione-ordinazio-

ne" la richiesta di aiuto che parte dal "visage" interrogante del bambino sofferente ed a cui l'altro, in questo caso il Pediatra, non può sottrarsi.

Integrate con le pratiche terapeutiche ed assistenziali e complementari con esse risultano il gioco, la ricreazione educativa, il disegno, l'animazione di oggetti, la scuola in ospedale, la musica, fino all'utilizzo di intermediari animali (animali d'affezione e non: PET-therapy), il cui ingresso nei reparti pediatrici o l'interazione con i quali in spazi o momenti d'assistenza e di sostegno extra-ospedalieri vengono sempre più entusiasticamente segnalati da cronaca ed informazione: ippoterapia, onoterapia e persino delfinoterapia (11).

Ma è soprattutto il gioco nelle sue diverse configurazioni, articolazioni e contenuti (gioco corporeo, esplorativo, creativo, costruttivo, imitativo, immaginativo, "di far finta", drammatico) a simboleggiare e guidare quell'ancestrale proiezione umana verso una dimensione di vitale energia conoscitiva di moti pulsionali primari ed esperienze corporee, fantasie inconscie, desideri sospesi, angosce irrisolte, promuovendo attraverso il "transfert" delle stesse esperienze sensoriali e percettive in forme mentali più o meno evolute sia l'evocazione del passato, con finalità adattative ai suoi bisogni del presente, sia la rappresentazione del futuro, con finalità costitutive del senso di realtà, dell'atteggiamento scientifico e del ragionamento ipotetico (visione psico-analitica dell'organizzazione mentale precoce e del gioco, chiave di lettura preferenziale dei c.d. "kleiniani" di Londra, di cui capostipite fu la stessa Melanie Klein) (12).

Gioco però capace di assumere anche significato di occasione "magica" di affermazione del proprio diritto alla libertà, oltre che metodologia essenziale di ricomposizione e rigenerazione dell'io nei confronti di una realtà personale e sociale coattiva. Non a caso Winnicott (13, 14), pediatra e psicoanalista di Londra, principale esponente del c.d. "middle group", nel suo "Dalla pediatria alla psicoanalisi" del 1958 parla di "spazio ludico come territorio libero da conflitti psichici dove il bambino riesce ad esprimere se stesso ed il suo mondo, sperimentando in forma simbolica i suoi contatti con la realtà". Susan Isaacs (15), più tardi, in una pregevole sintesi ed armonizzazione delle posizioni dottrinarie contrapposte tra "annafreudiani" e "kleiniani" e successivamente a Winnicott, esalta la primitiva relazionalità della mente e la sua precoce capacità trasformativa di esperienze sensoriali e percettive in forme mentali intrise di affettività e di emozioni che costituiscono il sottofondo della vita mentale adulta, affermando a proposito del gioco che il bambino "fa esperienza" della fantasia (intesa come elaborazione da parte dell'io di moti pulsionali, difese e relazioni oggettuali) proprio e al meglio attraverso il gioco (20).

J. Piaget, il maggior esperto dello sviluppo cognitivo, ritiene che i principi dell'assimilazione e

dell'accomodamento che costituiscono la base della rappresentazione cognitiva e, successivamente, dello sviluppo psicomotorio, siano presupposti nel gioco, che costituisce l'ingresso alle attività intellettive, in particolare il gioco simbolico consente al bambino di assimilare il reale ai suoi desideri o interessi (16).

G.T. Graig, invece, afferma che il gioco "di far finta" offre ai bambini l'opportunità di proiettarsi in altre personalità, assumendo ruoli non propri con intenti liberatori (17). Ma l'interpretazione per noi più seducente rimane quella della psicopedagogista milanese A.C. Capelli, quando considera che "l'uomo è perfettamente umano solo quando gioca. Ci sono situazioni ludiche nella vita in cui l'io può sentirsi superiore ai limiti impostigli dallo spazio e dal tempo della perentorietà della realtà sociale. Il gioco è quindi uno dei momenti magici per affermare il proprio anelito e il proprio diritto alla libertà, in qualsiasi condizione ci si trovi" (18).

In definitiva, gioco attività e funzione di peculiare significato psico-dinamico ed evolutivo, ma anche semplice modo per guidare i piccoli pazienti attraverso l'utilizzo sapiente del "sorriso che aiuta a guarire" (farmaco efficace, atossico e "a basso costo") verso l'integrazione ambientale, l'accettazione delle pratiche diagnostiche e terapeutiche, la preparazione agli interventi chirurgici, la sperimentazione di tecniche non farmacologiche di distrazione e controllo del dolore, rimuovendo interpretazioni fantasmatiche deformate e minacciose capaci di minare la gestione più serena dell'esperienza in atto (24).

Analogo significato rivestono il disegno, la musica, la visione di films, cartoons, documentari e sport, gli spettacoli di burattini e pupazzi e -soprattutto- lettura, costruzione e commento di fiabe, vero e proprio "toccasana emozionale-formativo". Gianni Rodari afferma che le fiabe, sin dai primordi dell'umanità, hanno assorbito riti, leggende, racconti sacri, storie di uomini e popoli diversi, creando così "un denso e complesso magma, una matassa di cento colori, che ci parla nel linguaggio dei simboli che esprimono un contenuto inconscio. Essi fanno appello alla nostra mente conscia e inconscia, a tutti e tre i suoi aspetti: Es, Io e Superio...". Nel contenuto delle fiabe vengono espressi in forma simbolica fenomeni psicologici interiori fondamentali che conferiscono alla fiaba stessa un elevato suggestivo potere metaforico, stimolando l'intelligenza emotivo-affettiva del fanciullo, parlando al suo cuore, amplificando i suoi sentimenti positivi ed esorcizzando le sue angosce (19).

La volontà e l'entusiasmo di "professionisti della risata", i "dottori Sogni", supportati da volontari-clown, in un contesto di vera e propria tecnica comicoterapica o come semplice espressione di puro "divertissement", (momento ludico gioioso dove aliti vitali e guizzi di creatività si intrecciano e si confondono all'interno di una dimensione "magi-

ca", capace di scacciare la noia e mettere in fuga le angosce quotidiane per costruire anche nel dolore e nella malattia uno stile di vita in grado di assurgere a paradigma di serenità ed equilibrio), rappresentano un'ulteriore formidabile risorsa da mettere a disposizione dei piccoli pazienti e dei loro genitori (12).

La scuola in ospedale, diritto sancito dalle principali Carte nazionali ed internazionali di riferimento del bambino ricoverato, in Italia, per ricevere una formalizzazione istitutiva e normativa di una peraltro già vivace e attiva offerta locale su base spontaneistica e/o volontaristica, ha dovuto attendere fino all'agosto 1998 (circolare M.P.I. n° 353, base di un vero e proprio progetto assistenziale che offrisse anche una dimensione di "cura ludica ed educativa specializzata", col vantaggio di fornire inoltre un indicatore in più della qualità dell'assistenza) (22).

Gli insegnanti scolastici in ospedale rappresentano sicuramente docenti "sui generis", in grado di porsi ad un tempo come docenti, animatori, terapisti della comunicazione, interpreti delle esigenze del bambino e mediatori fra esso e i diversi soggetti che gli fanno capo. Ad essi si richiede in primis la capacità di contestualizzare e amplificare le proprie abilità comunicative, attraverso soprattutto l'elettiva attitudine a raccordare i livelli della comunicazione stessa su diversi canali (rapporto con bambini-pazienti, i loro genitori, il personale di assistenza, gli insegnanti esterni, le istituzioni), gestendo più contenuti ed agendo su più livelli con "appeal" e "suasion power" sicuramente più accattivanti e capaci di creare "feeling" rispetto a quanto riescono a fare i pur innovativi ed efficaci strumenti telematici-informatici, di cui Ospedali all'avanguardia cominciano a munirsi ("Smart Inclusion", con accesso a teledidattica, intrattenimento, gestione di dati clinici, corsi individuali di autoapprendimento, persone care).

Sulla cosiddetta umanizzazione del ricovero e delle cure pediatriche

Nel 1973 viene pubblicato per la prima volta il fondamentale testo di J. Robertson "I bambini in Ospedale", una pietra miliare in un contesto di riflessione critica sui luoghi e sui modi della cura e di introiezione nel disegno esistenziale di chi soffre, quando a fare l'esperienza della malattia e del ricovero è un bambino (25).

Da quella data si rafforza anche in Italia la spinta alla ricerca di un più attento e consapevole svolgersi di un percorso di "umanizzazione" dell'assistenza pediatrica, pronto a cogliere tutti gli aspetti della cura psicologica ed affettiva dei bambini malati ed anche, grazie al contributo delle intui-

zioni e delle acquisizioni in campo psicologico e psicoanalitico di autentici maestri della materia (S. Freud, A. Freud, M. Klein, S. Isaacs, E. Erikson, J. De Ajuriaguerra ed altri), l'inscindibilità del destino e delle vicende del bambino da quelle del suo nucleo familiare anche nella malattia e nella ospedalizzazione. Risale al maggio 1986 l'approvazione da parte del Parlamento Europeo della Carta Europea dei Diritti dei Bambini Ospedalizzati; è del 1987 il pregevole lavoro di G. Filippazzi su "Un ospedale a misura di bambino", mentre nel 1988 viene presentata a Leiden la c.d. "Carta di EACH" (European Association for Children in Hospital), enunciazione in dieci punti dei Diritti del Bambino in Ospedale, fatta propria con prontezza ancora dal Parlamento Europeo e, più tardi da quello Italiano. Seguono infine nell'agosto 2006 la Carta Europea dei Diritti del Bambino, che recita: "i bambini non sono piccoli uomini con piccoli diritti. Sono vulnerabili e per questo hanno bisogno di maggiore protezione", e nel 2008 la Carta dei Diritti dei Bambini e Adolescenti in Ospedale, frutto della collaborazione tra SIP, ABIO e AFI (Associazione Famiglie Italiane). Da allora, la progressione verso l'obbiettivo di una "family-centered care" è stata inarrestabile al punto che oggi, agli inizi del terzo millennio, almeno nel mondo occidentale appare vicino il momento di concettualizzare ulteriori diversi livelli di un esemplare modello di cultura assistenziale (cultura dell'accoglienza, dell'educazione, della comunicazione, dei servizi, delle relazioni e della contrattualità) a complemento del basilare requisito di umanizzazione dell'assistenza stessa. E questo, malgrado ancora oggi nella nostra "ricca" Italia, secondo dati recenti del Ministero della Salute, ben il 30% dei bambini tra i 10 e 14 anni sia ricoverato in reparti non pediatrici, percentuale che sale fino all'87,8% tra i 14 e i 18 anni.

La c.d. "umanizzazione" del ricovero pediatrico (26) passa quindi attraverso:

- il miglioramento dei rapporti interpersonali tra staff assistenziale, bambini ricoverati e loro genitori (cultura dell'accoglienza);
- la completa, dettagliata e motivata esplicitazione sin dall'ingresso del piano diagnostico-terapeutico durante la vicenda ricovero, globalmente considerato ma anche "parcellarizzato" (per singola azione), sia ai genitori (alla cui presenza e col cui intervento deve essere espletato l'atto medico) sia, nei limiti della sua comprensione, al paziente;
- la necessità che il bambino viva i propri normali ritmi di vita anche durante il ricovero (attività ludico-ricreative, motorie, scolastiche e sociali, con particolare riguardo alla fascia di età 14-18 anni, la più problematica);
- l'esplicitazione delle proprie paure, angosce, fantasmi di malattia e di morte e del vissuto psicomotivo nonché delle difficoltà pratiche di frui-

- zione dell'offerta assistenziale da parte del paziente e del nucleo familiare di appartenenza;
- il godimento dei migliori livelli di comfort alberghiero/amenities (con attenzione speciale alla ristorazione e all'ambiente di accoglienza, in senso strutturale, funzionale, cromatico-figurativo);
 - la crescita culturale e la consapevolezza dei diritti formalmente riconosciuti nell'ambito dell'assistenza (leggi di tutela dell'assistenza pediatrica, carta dei servizi sanitari), nonché la conoscenza delle potenzialità e dei limiti dell'offerta assistenziale del proprio territorio;
 - la pianificazione, coordinazione, attuazione la più organica ed esaustiva della "transitional and ongoing outpatient care" (P.S. Lye, 2010) (27) alla dimissione, contenente una chiara delimitazione e la precisa tracciabilità degli eventi e degli individui chiamati in causa in ordine alla continuità e territorializzazione degli interventi ed una tempestiva efficace identificazione dei soggetti e dei contesti esposti ad un rischio speciale di svantaggio per ragioni culturali, economiche o sociali e quindi portatori di necessità particolari di intervento (28).

L'osservanza di questi punti definisce e concretizza un patto sociale ed un'alleanza terapeutica ("sodalizio virtuoso") tra il ragazzo e la sua famiglia (che conquistano la dignità di cittadini attivi), lo staff assistenziale, l'azienda sanitaria, la scuola e le istituzioni territoriali, generando inoltre quello che rappresenta uno dei migliori indicatori di qualità e di processo e di sistema, il gradimento (e la gratificazione) di utenti ed operatori sanitari (29).

Questo vuol dire in sostanza che all'ospedale, al ricovero, a chi "si prende cura" spetta, nel momento dell'accoglienza e della presa in carico ("Initial Assessment"), nel ritmo quotidiano ("During the hospital stay"), nella preparazione ad Interventi o Procedure ("Training to diagnostic and surgical practices"), nel momento della dimissione ("Discharge plans and coordination"), il compito di attivare e pilotare un percorso-processo di reale governo clinico in grado di garantire il soddisfacimento dei variegati aspetti della qualità, legati ai diversi "stakeholders" in campo, talora confliggenti tra di loro (amministratori, professionisti, utenti, soggetti terzi) ma condividenti la medesima volontà di affermazione di una valenza etica almeno altrettanto forte quanto equità distributiva delle risorse disponibili e appropriatezza degli interventi erogati, in una visione ormai sempre più "patient and family-centered" (30, 31). In un disegno di questo tipo, un ruolo cardine spetta ovviamente alla comunicazione, "nuova frontiera" delle competenze mediche e, più in generale, del protagonismo sociale, formativo, informativo e pedagogico di una contemporaneità in perpetuo divenire, come sosteneva fin dal 1967 un grande studioso e mass-me-

diologo, M.H. McLuhan, con la sua profetica visione del "Villaggio Globale" e del primato ineluttabile dei *media*, destinato a soppiantare qualsiasi altro tipo di strumento e di potere.

La comunicazione efficace: personalizzare, semplificare, reciprocizzare

La chiave di lettura della comunicazione efficace è quella di rendere esclusiva la comunicazione interpersonale, informandola singolarmente caso per caso e non generalizzandola.

Ogni essere umano rappresenta un universo comunicativo a sé e la chiave di lettura per entrare nella sua sfera comunicativa è quella di farlo senza creare squilibri, in assonanza e non in dissonanza comunicativa per arrivare all'empatia, estremo e massimo livello vincente della comunicazione, vera "giusta distanza" tra competenze e relazionalità (32).

È un fatto, sicuramente, che l'adulto tenda a rapportarsi con il piccolo sulla base dell'idea che di lui ha interiorizzato; analogamente, il medico tende a rapportarsi col paziente sulla base dei riferimenti utilizzati storicamente nell'assegnare simboli, significati, codici e ruoli rispettivi, costituendo culture separate e distanti. Solo se si superano tali preconcetti, si può comprendere con chi e cosa ci si confronta, assumere il suo punto di vista, entrare in contatto dialogico per produrre corrette interazioni e puntare all'empatia (33).

Questa nuova dimensione del rapporto medico paziente è stata ben rappresentata da un grande umanista ed antropologo, Byron Good, quando afferma che la relazione tra medico e paziente non è un incontro tra un sapere alto (il medico) e uno basso (il paziente), tra un sistema di conoscenze e uno di credenze, ma una somma di due narrazioni. Al medico compete raccontare la medicina, la sua complessità tecnologica, le sue straordinarie possibilità di nuovi ed entusiasmanti successi ma anche i suoi limiti, le sue fallibilità, i conflitti etici che accende, l'equità e la compatibilità economica e finanziaria che può smarrire. Ma al medico compete anche ascoltare le storie che a lui si rivolgono, le richieste di attenzione e di rispetto e quella di tutela dei valori della persona e delle sue scelte, il bisogno di personalizzare ed umanizzare le cure.

Per queste ragioni, la comunicazione deve necessariamente passare da un modello lineare, verticale o comunicazione "complementare" (one-up/one-down, come lo definisce Gregory Bateson stigmatizzandone l'impianto e le dinamiche costitutive) ad uno circolare e paritario o comunicazione "reciproca" (34).

Al contrario dell'atteggiamento ("Attitude") e del

comportamento ("Behaviour"), che concernono entrambi la sfera intellettuale del medico, l'empatia ("Compassion", "Empathy"), o meglio la consapevolezza della sofferenza altrui associata alla volontà di arrecare sollievo, è strettamente correlata ai sentimenti del curante. Può far parte della propria predisposizione naturale e quindi accompagnare la persona dalla nascita, o può affiorare lungo il corso della vita, frutto delle esperienze vissute, della pratica clinica e della realizzazione che chiunque, come i pazienti, è vulnerabile nei confronti delle aggressioni e dell'incertezza della vita (35).

L'empatia può quindi svilupparsi col tempo, oppure essere coltivata attraverso le cosiddette "Medical Humanities", cioè quelle discipline che analizzano in che modo le scienze umanistiche, sociali e l'arte influenzano l'educazione e la pratica medica, integrando la conoscenza scientifica del corpo con la conoscenza umanistica dell'esperienza del malato. Se pure il processo per arrivare all'empatia può apparire complesso e lungo, la sua veicolazione può avvenire attraverso qualsiasi forma di comunicazione verbale o non verbale che mostri il riconoscimento della storia umana che accompagna la malattia.

Altro aspetto da tenere presente è la comunicazione analogica, quella del corpo, dello sguardo, della nostra postura, della mimica. Ciò può porci di fronte e davanti al nostro interlocutore in modo convincente, sì che l'intento di comunicare un concetto o una tesi in modo significativo, penetrante e personalizzato non venga frustrato da un atteggiamento distaccato, neutro, impersonale benché esauriente. Infine, sarebbe auspicabile munirsi di conoscenze e tecniche facilitanti, indispensabili per individuare il "grimaldello comunicativo" più adatto al nostro interlocutore, tenendo conto del suo e del nostro modo di esprimerci, del suo e del nostro sistema di riferimento e delle rispettive mappe culturali (36).

Comprendere quanto fondamentale risulti oggi nella professione medica e pediatrica comunicare con i pazienti e la loro cerchia parentale in modo semplice ed efficace, un modo trasparente e personalizzato di interagire, corrisponde al bisogno di migliorarci che non dovrebbe mai abbandonarci.

Dalla "cura" alla "care" al "prendersi cura": vecchi e nuovi significati, fra tradizione, prassi, scienza, tecnologia e sentimenti. Arte da amare o arte di amare?

Il tema della cura e del prendersi cura è argomento più che mai attuale nelle professioni sociali, sanitarie ed educative. Sin dall'origine della mi-

tologia e nell'antichità la cura aveva almeno due connotazioni: da una parte quella di preoccupazione, ansia e inclinazione personale, dall'altra quella di dare all'altro, fare per l'altro (37). Questi due modi di percepire e vivere la cura sono attivi ancora oggi e al centro del dibattito sui tentativi attuali di individuare e descrivere i limiti di una dimensione etica della cura adeguata alla contemporaneità. Ma il concetto di cura è così complesso da racchiudere, in relazione ai vari livelli di attuazione, una polisemia di significati che necessariamente stratifica su più piani sia l'operato della persona che soffre che di quella che riceve la cura.

Per Aristotele la cura ha due ambiti di riferimento ben precisi, uno afferente alla sfera domestica e l'altro alla sfera politica. In ambito domestico, la cura è sempre stata vista come una virtù minore, destino della donna, servizio sempre vissuto nelle stanze interne delle case, esercitato nel dolore e nella malattia a favore dei più deboli, bambini ed anziani, che non hanno ancora o non hanno più autonomia. In ambito politico, si identifica con la "cura del sè", cioè con quella forma di cura avvenute come oggetto "l'anima", "l'essere", al fine di far sì che gli uomini diventino buoni cittadini, persone virtuose e libere.

La sessuazione implicita nel "chi si deve prendere cura di" è evidente, destinando alla donna l'onere dell'ambito domestico, che diventa confiningione insormontabile, mentre la seconda sfera è prerogativa dei maschi. Se con l'avvento della modernità la relazionalità indicata da Aristotele perde sostanza e consenso a favore di una concezione che vede progressivamente lo Stato assumersi l'onere di cura della vita, nell'ambito domestico - osserva Alessandra Bocchetti (38) - le ambiguità e gli inganni che hanno scandito nel tempo i modi, le ragioni e i confini di una virtù "naturale" per antonomasia delle donne si dissolvono di fronte al condensarsi di una conquista, la grande conquista delle donne che non le esclude più dal culturale e dal pubblico, ambiti verso i quali la "dimensione cura" ne indirizza e convoglia energie, intelligenze e virtù ed, accogliendole, si trasfigura e si eumorfizza come "care", modo di essere interiore, asessuato e costitutivo dell'essenza umana, "fenomeno ontologico-esistenziale fondamentale soggiacente a tutto quello che l'essere umano concepisce, intraprende e realizza" (M. Heidegger, *Essere e Tempo*) (39).

Il lavoro di cura umile e prezioso ("to care") costituisce la trama su cui tessere gesti di gratuità che aiutano a vivere, nel rispetto delle storie e delle vite di ciascuno, in particolare di quelle più deboli e indifese. Ecco allora che la cura abbraccia e muove altre virtù e abilità: attenzione, fiducia, sentimento della dipendenza, umiltà, coraggio, tenerezza e amore e si mostra nella sua essenza di concretezza, conoscenza e sapere immateriale.

Così lo psicoanalista Erich Fromm (1978) interpreta e descrive la tenerezza, esperienza umana fondante: "la sua prima caratteristica è che è priva di avidità. Nel rapporto basato sulla tenerezza uno non pretende niente dall'altro, nemmeno la reciprocità. La tenerezza non ha uno scopo o un fine particolare (...). Essa è libera non solo dall'avidità ma anche dall'urgenza e da qualsiasi condizionamento. Fra tutti i sentimenti che l'uomo ha sviluppato durante la sua storia, non ve n'è probabilmente alcuno che superi la tenerezza in quanto attributo squisitamente umano" (40).

L'ampiezza della definizione di cura richiede inoltre che, accanto alla ricerca del più adeguato significato da assumere come strumento intellettuale e paradigma concettuale, vengano individuati degli elementi costitutivi fondanti in grado di esprimere la qualità della relazione, nel momento in cui una persona si prende cura di un altro (che si trova, ovviamente, in stato o presunto stato di bisogno). Chi è in grado di soddisfare i bisogni degli altri spesso è in grado di utilizzare dinamiche che possono sottendere forme di potere; in una concezione di potere di tipo democratico, le relazioni di cura dovrebbero essere quanto più possibile paritarie.

Per questa ragione l'OMS ha sentito il bisogno di ampliare il concetto di salute, passando dal "paradigma bio-medico" (che di fatto consegna il paziente all'operatore sanitario) a quello "bio-psico-sociale". Nella "Carta di Ottawa" (novembre 1986) è chiaramente esplicitato questo epocale "cambio di orizzonte", che esalta il diritto delle persone di aumentare il controllo sulla propria salute e indica, come strumento adeguato a raggiungere uno stato di completo benessere psicofisico, mentale e sociale, anche l'obiettivo di cambiare l'ambiente circostante o di farvi fronte. Questo nuovo concetto di salute indicato dall'OMS, oltre a facilitare l'approccio olistico al paziente, introduce un principio di pariteticità e di collegialità che si estende anche a chi eroga le cure, anticipando il concetto sia del "team" che del "counselling multidisciplinare integrato" (36). La pariteticità comporta però almeno due ordini di conseguenze obbligati: il persistere della responsabilità, importante dimensione della moralità della cura, all'interno della reciprocità, importante dimensione dell'umanità della cura.

Prendere atto che l'espressione "to care" significa sempre sia dare che avere cura permetterà di riconoscere alla cura il suo giusto posto ed il suo reale valore; e ciò coincide con la prassi medica o, come Gadamer ama definirla, l'arte medica (41), che è il frutto di una delicata sintesi fra la scienza e la tecnologia -tra loro speculari- a cui si aggiungono l'esperienza sapiente e l'identità personale del medico e l'esperienza nuda e sofferente e l'identità personale del paziente. Quest'arte si realizza in quel particolare atto che è la cura, dall'incon-

tro al riconoscimento, all'accoglienza, al rispetto, all'ascolto, all'autoconsapevolezza emozionale, alla gestione creativa dei conflitti, alla comprensione fino all'empatia (42, 43).

Quale Ospedale per quale futuro. Le molte facce di un cambiamento

Innovare il principio stesso dell'Ospedale significa intervenire in tutte le sue componenti, che riguardano gli aspetti strumentali, ambientali, sociali e psicologici (44). Il luogo di cura che diventa, dunque, luogo di accoglienza, in grado di offrire un alto livello di comfort alberghiero, con la possibilità per i pazienti di scegliere da un menù i cibi più graditi e la flessibilità nell'orario della distribuzione dei pasti, passando attraverso la più ampia liberalizzazione possibile degli orari di visita, il numero dei letti per stanza, l'architettura e l'allestimento cromatico-figurativo degli ambienti, la loro luminosità, l'appropriatezza degli arredi, preservando al massimo i riferimenti del piccolo paziente-ospite e la dimensione in cui vive, orientati e supportati in questo sforzo anche dal prezioso contributo delle associazioni di genitori e di volontariato (capaci di raccordarsi col "team" assistenziale, facendo squadra con esso ed assolvendo ad una utile funzione di filtro ed orientamento).

Ospedale, dunque, che aggiorna nel tempo la propria "mission", puntando a diventare simbolicamente e nella realtà "luogo dell'anima", ovvero spazio ideale e paradigma di attenzione e cura fondate sui buoni sentimenti, sul riconoscimento attento e sollecito delle peculiarità dei bisogni, di accettazione convinta delle alterità, di offerta generosa di accoglienza centrata sul paziente e la sua famiglia, inseguendo quel modello di Ospedale del futuro le cui Linee Guida, tratteggiate dagli esperti del settore, prevedono una struttura quasi interamente in vetro "solar control", immerso nel verde in aree periferiche, di non più di 400 posti-letto, con camere rigorosamente singole e bagno, in grado di servire un bacino di utenza di 250.000 persone, dotato delle infrastrutture più appropriate, zone verdi, parcheggi, scale mobili, luoghi di aggregazione, ristoro e ricreazione (negozi, bar, salotti, parco giochi bambini) e quant'altro utile ad evitare un passaggio troppo brusco da parte del visitatore e dell'utente attraverso la "zona di impatto" tra la vita quotidiana e quella ospedaliera (45).

Dunque, un modello di Ospedale-albergo di difficile attuazione per strutture già esistenti (che risultano solo rimaneggiabili e adattabili a questa filosofia dei servizi) ma che può costituire un "target" per i centri moderni, come dimostra il caso dell'Ospedale dell'Angelo a Mestre, ultimato nel 2008, opera tecnologicamente avanzata ma "a mi-

sura di uomo”, frutto di una filosofia del “green over the grey” e del “mission and emotion” nella visione dell’architetto che l’ha progettato.

Gli Ospedali sono in continua evoluzione e concetti quali soddisfazione del cliente, umanizzazione, efficienza dei servizi sono il frutto di una rivoluzione concettuale nelle nozioni di “servizio pubblico” e “utente”, diventando criteri attraverso i quali il cittadino valuta e sceglie i servizi offerti. Va quindi garantita un’accoglienza a misura di paziente e, nello specifico, a misura di bambino: in altre parole, la centralità del bambino e delle sue esigenze di benessere e serenità è diventata (o deve diventare) la ragione prima di ogni più piccola scelta del nuovo Ospedale globalmente considerato, perseguendo l’obiettivo di conciliare centralità del bambino e della sua famiglia con la massima efficienza tecnologica (46).

Ecco allora che gli esempi virtuosi che possiamo annoverare anche in Italia (quanto in questa direzione e secondo questa filosofia è stato già fatto: il già citato Ospedale di Mestre, il Nuovo Meyer di Firenze, l’Università Campus Bio-Medico di Roma ed altri) devono diventare “sistema” in tutto il Paese: anche questo è una delle sfide per il futuro che attendono la Pediatria, la Medicina e la Società, sulla strada dell’affermazione di una vera nuova Cultura dell’Infanzia.

Il valore del confronto, per una nuova fidelizzazione del rapporto medicina-paziente

La medicina, tra grandi progressi scientifici ed istanze dettate dall’austerità, ha bisogno di uno sforzo di riflessione (47).

I progressi nel campo della diagnostica e del trattamento nella nostra epoca si scontrano drammaticamente con le esigenze di contenere i costi, dei tagli alla spesa sanitaria. Ma la richiesta di salute da parte dei cittadini, sempre più consapevoli, aggiornati ed esigenti, è un elemento imperioso di cui non si può non tener conto. Da ciò nasce una aporia, a volte lacerante, tra una offerta “al risparmio” e una domanda “senza limiti”. Su questo sfondo si staglia l’esigenza di una nuova filosofia della medicina, che sappia riconsiderare e riproporre se stessa alla luce dell’attualità, attraverso la produzione di alcuni fondamentali ripensamenti, quali l’adozione del “principio di cautela” e di quello “di attualità” come punti cruciali del rapporto tra cure mediche e contesti sociali di appartenenza del paziente; la riscoperta del valore “Natura” come riferimento principale della ragione medica e passaggio imprescindibile verso un nuovo umanesimo della scienza (48); la valorizzazione del malato, inteso come essere e persona nel quale si esplica la malattia ma anche come risorsa uma-

na da tutelare, nell’ambito di un procedimento euristico della scienza e della medicina che richiede un nuovo “upgrading”, finalizzato al passaggio dalla mera conoscenza scientifica a quella ontologica.

Corollario della conoscenza ontologica è proprio la relazionalità del medico e della medicina con il malato, in una visione storica e di attualità, che deve servirsi obbligatoriamente per “lanciare ponti” dello strumento del linguaggio, in tutte le sue estrinsecazioni (49).

La razionalità clinica, che pur rimane sempre “la stella polare” della ragione medica, cessa di essere ragione strumentale e non ha timore di calarsi nell’attualità, nelle relazioni, nei contesti sociali emotivi e culturali del paziente, si da plasmarsi ed adattarsi al dover essere “adesso” e “in questo luogo” e “in questo modo” della persona che chiede aiuto, ispirandosi ad una logica della relatività, fenomenologica e personalistica, in opposizione ad una assolutista e riduzionistica (50).

Questa integrazione trasforma la pura, nuda razionalità in una nuova razionalità, consapevole, attualizzata, compatibile, che molto racchiude dell’accezione del termine inglese “accountability” e che rappresenta, dunque, la sintesi armoniosa di scientificità, attualità, relazione e contestualizzazione, capace di rispondere a logiche rigorose ma non dogmatiche, rifuggendo dalla cultura del “blame” ma in grado di potersi esprimere in maniera pragmatica e concreta sia nei confronti del paziente e delle sue problematiche, sia nei confronti dei cogenti vincoli economici che sempre più ridefiniranno e ridisegneranno gli orizzonti della medicina, sia infine nei confronti dell’equità, massima espressione del principio di Giustizia e, a corollario, di quello di Beneficialità.

L’assunzione del limite, come necessità effettiva ed attuale, e del controllo (che ne è l’obbligatoria conseguenza) costituisce l’essenza della rivoluzione concettuale con cui, assieme all’«empowerment» del paziente (o rivalutazione in senso ontologico, relazionale, contrattuale e tutoriale), dovranno confrontarsi i medici di oggi e del prossimo futuro, per rispondere con la ragione e col cuore ad una medicina che sappia farsi ad un tempo equa, solidale ed economicamente compatibile.

Conclusioni

Una moderna buona Medicina dell’Età Evolutiva è tale se capace di soffermarsi su alcuni punti-chiave: concetto di qualità ed equità delle cure nel rispetto delle risorse disponibili; mondo soggettivo e vissuti profondi di chi subisce il trauma malattia-ospedalizzazione; ricognizione sulle reazioni che esso può determinare sulle famiglie dei malati; modo di disporsi all’ascolto del mondo parallelo e sospeso del bambino sofferente; invito a

praticare sempre l'etica della premura, ossia quell'insieme di metodi, comportamenti e prassi che insegnano "ad allevare la vita", alleviando la quotidianità.

Bibliografia

- Canevaro A. I bambini che si perdono nel bosco. La Nuova Italia ed., Firenze, 1995.
- Manes MR. Il bambino in ospedale: lettura di un incontro. Tinari ed., Chieti, 2005.
- Nucchi M. Aspetti psicologici del bambino in ospedale. Ed. Sorbona, Milano, 1995.
- Fabre N. Le ferite dell'infanzia. Edizioni Scientifiche MAGI, Roma, 2001.
- Freud A. L'aiuto al bambino malato. Boringhieri ed., Torino, 1987.
- Bowlby J, Rogers CR, Wood D. (citati in: "Introduzione alla psichiatria dell'età evolutiva". In: Trattato Italiano di Psichiatria, a cura di: Pancheri P, Cassano GB et al.), Il ed., Milano: Masson, 1999; III (69): 2680-2691.
- Skinner BF. Il comportamento verbale. Armando ed., Roma, 1976.
- Freud A, Bergmann T. Bambini malati. Un contributo psicoanalitico alla loro comprensione. Boringhieri ed., Torino, 1974.
- UNICEF: Progressi per l'infanzia. Un mondo a misura di bambino. 6° Rapporto Statistico, 2007.
- Charon R. Narrative Medicine: honoring the stories of illness. Oxford: Oxford University Press, 2006.
- Filippazzi G. Un ospedale a misura di bambino. Franco Angeli ed., Milano, 1987.
- Capelli AC. Il bambino, l'ospedale, il gioco. CIGI, Ivrea, 1981.
- Winnicott DW. Sviluppo affettivo ed ambiente. Armando ed., Roma, 1974.
- Winnicott DW. Gioco e realtà. Armando ed., Roma, 1974.
- Isaacs S. L'osservazione diretta del bambino. Boringhieri ed., Torino, 1984.
- Piaget J. La formazione del simbolo nel bambino. La Nuova Italia ed., Firenze, 1972.
- Graig GT. Lo sviluppo umano. Il Mulino ed., Bologna, 1982.
- Capelli AC. Il valore del gioco drammatico e dei burattini. CIGI, Ivrea, 1993.
- Rodari G. Grammatica della fantasia. Introduzione all'arte di inventare storia. Einaudi Ragazzi, Trieste, 2010.
- Petrelli D. (a cura di): "Fantasia inconscia. L'organizzazione mentale precoce secondo Susan Isaacs". Il Pensiero Scientifico Ed., Roma, 2007.
- De Ajuriaguerra J. Psicopatologia del bambino. Masson, Milano, 1984.
- Erikson E. Infanzia e società. Armando ed., Roma, 1970.
- Freud S. Al di là del principio di piacere. Boringhieri ed., Torino, 1977.
- Klein M. La psicoanalisi dei bambini. Trad. It. Firenze, Martinelli, 1969.
- Robertson J. Bambini in Ospedale. Feltrinelli ed., Milano, 1973.
- Longhi R. Un nuovo ruolo per la Pediatria in Ospedale. 60° Congresso Nazionale S.I.P., Relazioni. Quaderni di Pediatria, Pacini ed., Pisa, 2004; 3 (1).
- Lye PS (and the Committee on Hospital Care and Section on Hospital Medicine): "Coordinating care of hospitalized children". Pediatrics, October 2010; 4 (126): 829-832.
- Denboba D, Mc Pherson MG, Kenney MK, Strickland B, Newacheck, PW. Achieving family and provider partnerships for children with special health care needs. Pediatrics, 2006; 118 (4): 1607-1615.
- Freed GL, Uren RL. Hospitalist in Children's Hospital: what we know how and what we need to know. J. Pediatrics, 2006; 148 (3): 296-299.
- A.A.P., Committee on Hospital Care: Family-Centered Care and the Pediatrician's role. Pediatrics, 2003; 112 (3 pt 1): 691-696.
- Amato PR, Afifi TD. Feeling caught between parents: adult children's relations with parents and subjective well-being. Journal of Marriage and Family, 2006; 68: 222-35.
- Cremonese P, Picca M. La comunicazione professionale in Pediatria: cenni di teoria e tecniche di base. Convegno SIPPS "La qualità della comunicazione in Pediatria". Arenella (SR), 8-15 giugno 2008.
- Gulli A. To care: voler(s) bene". Giornale della Previdenza Enpam. Fondazione Enpam Editore, 2011; XVI (5): 52-53.
- Bateson G. Forma e patologia della relazione. In: Verso un'ecologia della mente. Adelphi ed., Milano, 1976; 195-216.
- Spiro H. What is empathy and can it be taught? Ann. Int. Med., 1992; 116: 843-6.
- Cappelletti C, Stranieri S. (a cura di): "Il counselling professionale". Il Veltro Editrice, Roma, 2001.
- Cosmacini G. L'arte lunga: storia della medicina dall'antichità a oggi". Laterza ed., Roma-Bari, 1997.
- Bocchetti A. Dell'Amirazione. In: Moltedo A. Ed. Femminismo, Viterbo, Stampa Alternativa, 1996.
- Heidegger M. Essere e Tempo. F.lli Bocca Editori, Milano-Roma, 1953; 6: 195-243.
- Fromm E. L'arte di amare. Il Saggiatore ed., Milano, 1963.
- Gadamer HG. Dove si nasconde la salute. Raffaello Cortina ed., Milano, 1994; XV-XVI.
- Gadamer HG. Verità e metodo. Bompiani Ed., Milano, 1983.
- Masera G. Prendersi cura dell'altro. Dal rispetto al riconoscimento attraverso il dialogo e la cura. Il Pensiero Scientifico Ed., Roma, 2006.
- Sclavi M. Avventure urbane: progettare la città con gli abitanti. Ed. Eleuthera, Milano, 2002.
- Tardivo S, Torri E. Il nuovo Ospedale: aspetti strutturali, organizzativi e qualità delle cure. Q.A., 2003; 3: 181-184.
- UNICEF Italia: "Un impegno per l'infanzia. Ospedali amici dei bambini". L'allattamento al seno, Collana di Pedagogia Sanitaria. Anicia Srl, Roma, 1993.
- Cavicchi I. Una filosofia per la medicina. Razionalità clinica tra attualità e ragionevolezza. Dedalo ed., Mantova, 2011.
- Hendry LB, Kloep M. Lo sviluppo nel ciclo di vita. Il Mulino, Bologna, 2003.
- Bert G. Medicina narrativa, storie e parole nella relazione di cura. Il Pensiero Scientifico Editore, Roma, Ottobre 2007.
- Sclavi M. Arte di ascoltare e mondi possibili. Le Vespe, Milano, 2000; 20.

Letture consigliate

- Grotberg EH. The International Resilience Project from the Early Childhood Development: Practice and Reflections series", Bernard Van Leer Foundation, 1996.
- Charon R. Narrative Medicine: a model for empathy, reflection, profession and trust". JAMA, 2007; 286: 1897-1902.
- Lévinas E. Tra noi. Saggi sul pensare-all'altro. Jaka Book, Milano, 1998.
- Borrel-Carriò F, Suchman AL, Epstein RM. The bio-psychosocial model 25 years later: principles, practice and scientific inquiry. Annals of Family Medicine, 2004; 2: 576-81.
- Bruner JS. La ricerca del significato. Bollati Boringhieri ed., Torino, 1992.
- Good BJ. Narrare la malattia". Edizioni di Comunità, Torino, 1999.
- Nussbaum MC. L'intelligenza delle emozioni. Il Mulino ed., Bologna, 2004.
- Quadrino S. Il pediatra e la famiglia. Il counselling sistemico in Pediatria. Il Pensiero Scientifico editore, Roma, 2006.
- Piazza M. Il libro della cura: di sé e degli altri del mondo. Rosenberg e Sellier, Torino, 1999; 83.
- Mc Luhan HM. Il medium è il massaggio. Corraini edizioni, Mantova, 2011.

DOLORI ADDOMINALI RICORRENTI NEL BAMBINO: QUANDO È IL MOMENTO DI EFFETTUARE I TEST DIAGNOSTICI?

Carlo Tolone*, Ivano Belfiore*, Valeria Pellino*, Maria Vendemmia**, Salvatore Tolone***

*Dipartimento di Pediatria, Seconda Università di Napoli

**Terapia Intensiva Neonatale, A.O. S. Anna e S. Sebastiano di Caserta

***XI Divisione di Chirurgia, Seconda Università di Napoli

Abstract

Scopo. I dolori addominali ricorrenti (DAR) sono un disordine frequente in età pediatrica. La diagnosi è anche abbastanza comune, riguardando il 10-50% dei casi. Tuttavia, in caso di assenza dei sintomi o segni d'allarme, non è chiara quale sia l'incidenza della malattia organica. Lo scopo dello studio è quello di chiarire se possa essere utile praticare test diagnostici per evidenziare disordini organici sottostanti anche nei bambini senza sintomi o segni d'allarme.

Metodi. Nello studio sono stati inclusi 280 casi consecutivi di dolori addominali ricorrenti in bambini di età compresa tra 4 e 16 anni che sono giunti al nostro Centro di terzo livello e che sono stati seguiti per almeno un anno. Criteri d'inclusione: tre o più episodi di dolore addominale che dura da più di tre mesi, di severità tale da compromettere le attività giornaliere del bambino.

I bambini sono stati divisi in due gruppi: il primo gruppo comprende bambini con DAR associati a segni o sintomi d'allarme. Il secondo gruppo è composto da bambini con DAR in assenza di segni o sintomi d'allarme.

Risultati. 27 bambini su 280 sono stati esclusi (stipsi, alimentazione scorretta, dolore psico-somatico). Nel primo gruppo di 149 bambini, è stata posta diagnosi di patologia organica nel 53% dei casi. Nel secondo gruppo di 104 pazienti, nel 64% dei casi. I bambini del primo gruppo hanno riferito un maggior numero di episodi di dolori addominali rispetto al secondo gruppo, ma non è stata riscontrata una maggior severità del dolore. Nel secondo gruppo, il dolore era localizzato più frequentemente in zona periombelica; i bambini del primo gruppo riferivano più spesso dolore in >1 sede (periombelica, epigastrico, quadranti inferiori destro e sinistro). Inoltre, non c'erano differenze tra i due gruppi per quanto riguarda l'influenza del dolore sulle attività quotidiane.

Conclusioni. È stata riscontrata un'alta percentuale di pazienti con patologie organiche in entrambi i gruppi.

I bambini con DAR dovrebbero essere visitati

da gastroenterologi pediatri se la sintomatologia persiste.

Indagini diagnostiche andrebbero praticate anche in assenza di segni d'allarme se il dolore è intenso abbastanza da influenzare le attività giornaliere del bambino e se persiste da più di tre mesi.

Parole chiave. Dolori addominali ricorrenti; test diagnostici.

Introduzione

I dolori addominali ricorrenti (DAR) sono un disordine comune dell'infanzia, coinvolgendo il 10-15% dei bambini in età scolare (1). I DAR furono inizialmente definiti da Apley nel 1958 come una sindrome dolorosa caratterizzata da almeno tre episodi di dolore addominale, abbastanza intensi da influenzare le normali attività, di durata non inferiore ai 3 mesi, con attacchi che persistono nell'anno precedente la visita (2). Nonostante molti criteri basati sui sintomi (Roma II e Roma III) (3) siano stati proposti nelle ultime due decadi, la valutazione e il trattamento dei bambini con DAR continua a far discutere gli specialisti, a causa della mancanza di markers biologici dei DAR e di un valido parametro attendibile per i DAR (4). Nella maggior parte dei bambini, il dolore è funzionale senza un'evidenza dimostrabile di una condizione patologica, come disordini anatomici, metabolici, infiammatori, infettivi o neoplastici.

Il meccanismo alla base della sintomatologia dei DAR potrebbe comprendere anomalie delle contrazioni gastriche e intestinali, del transito gastrointestinale, della tensione gastrica e della sensazione viscerale rettale. Stress prolungato può influenzare l'apparato muscolare, la motilità e la sensibilità intestinale, la regolazione ormonale, la via del dolore, conducendo alla dilatazione dell'intestino e a dolori addominali ricorrenti (5, 6). Questi risultati evidenziano l'importanza, nei bambini con DAR e nei genitori, di considerare i sintomi psicologici (7, 8). Tuttavia, molte patologie, come l'intolleranza al lattosio, le allergie alimentari, ecc., possono aumentare la sensibilità intestinale, cau-

sando allodinia e in questo modo, il dolore da stress può insorgere più facilmente (9).

Ciò suggerisce che i sintomi lamentati dal bambino con DAR attribuibili a patologia organica, potrebbero essere favoriti in un ambiente dove le lamentele sono accettate e rinforzate dall'ansia dei genitori (7).

Inoltre, sebbene i bambini con dolori addominali cronici abbiano verosimilmente altri sintomi associati (cefalea, anoressia, nausea, vomito, diarrea, ecc.) rispetto ai bambini senza DAR, la presenza di questi non è sufficiente per distinguere tra disordini su base funzionale o organica. Di recente, sono state stilate le Linee Guida cliniche per la valutazione e il trattamento dei bambini con DAR. Si è concluso che, in assenza di segni o sintomi di allarme (inclusendo: perdita di peso non volontaria, decelerazione della curva di crescita, febbre di ndd, vomito, diarrea cronica, dolore persistente del quadrante superiore destro o inferiore destro, perdita ematica gastrointestinale, epatomegalia e splenomegalia), l'utilizzo dei test diagnostici andrebbe evitato (10).

La domanda è: "la presenza di segni o sintomi d'allarme è l'unica indicazione per praticare indagini?".

Lo scopo dello studio è stato di chiarire se l'impiego dei test diagnostici nei bambini con un elevato numero di episodi di dolori addominali da più di tre mesi che influenzano le normali attività ma in assenza di segni o sintomi d'allarme, possa essere utile per la diagnosi e il trattamento di una patologia organica sottostante.

Materiali e metodi

I pazienti inclusi avevano un'età compresa tra 4 e 16 anni, sono stati inviati al nostro Centro di terzo livello (i.e. gastroenterologia pediatrica) da Pediatri di Libera Scelta della Campania, con sospetto di DAR, nel periodo 2004-2007. Tramite un database (Microsoft Excell 2003) aggiornato in modo prospettico, sono stati inclusi 280 bambini (148 femmine e 132 maschi) con DAR applicando i criteri di Apley modificati da von Bocyer e Walker (11): il dolore si manifesta almeno una volta al mese, per almeno tre mesi consecutivi ed è di intensità tale da influenzare le normali attività. In media, i bambini avevano sofferto di dolori ricorrenti per 12 mesi (4-36 mesi) e la frequenza media era 3,2 attacchi a settimana. Tutti i bambini erano accompagnati da uno o entrambi i genitori ed è stato fatto firmare il consenso informato. La visita era dettagliata, comprendendo un'accurata anamnesi e l'esame obiettivo. Poiché i bambini con ansia o con temperamento ansioso sono molto rappresentati tra i bambini con DAR (8), le caratteristiche dello stress e la sua relazione con il dolore veniva sempre approfondita dopo aver stabilito un buon rapporto con

il bambino e la famiglia. La prima visita è durata all'incirca 50 minuti. Lo screening è stato fatto inizialmente per stabilire frequenza, durata, localizzazione e intensità del dolore lamentato dal bambino e per assicurarsi che i sintomi fossero attuali e di intensità sufficiente per essere inclusi nello studio. Tutti i bambini ed entrambi i genitori sono stati sottoposti ad una versione ridotta del Children's Comprehensive Pain Questionnaire (12). Sono stati stabiliti tre punteggi per l'intensità, la frequenza e la durata. L'intensità del dolore è stata classificata in lieve, moderata o severa ed è stato attribuito un punteggio di 1, 2 o 3 rispettivamente. Per quanto concerne la frequenza del dolore, un attacco/settimana, 2 attacchi/settimana, 3 o più attacchi/settimana sono stati attribuiti punteggi di 1, 2 e 3 rispettivamente. Per la durata: 1 <10 minuti, 2 da 10 a 30 minuti, 3 >30 minuti. I punteggi sono stati calcolati alla prima visita e durante il follow-up. Sono state poste domande aggiuntive circa la comparsa di altri sintomi algici (i.e. cefalea, lombalgia e dolore agli arti). Sono state attinte informazioni anche sulle abitudini alimentari, la frequenza dell'alvo, la consistenza e volume delle feci per escludere i pazienti con diagnosi di stipsi occulta.

Venti pazienti, di cui quindici con stipsi occulta e cinque bambini con un'alimentazione completamente scorretta, sono stati rinviati ad una seconda visita dopo un mese di terapia per la stitichezza e una dieta appropriata. Al follow-up, i DAR erano scomparsi in tutti questi pazienti e sono stati esclusi dallo studio. Sette bambini con sospetto dolore psicosomatico sono stati inviati allo psicologo. Per cui, un totale di 27 bambini sono stati esclusi dal gruppo originale di 280 pazienti.

Tutti i bambini sono stati seguiti con un follow-up di almeno 1 anno. I rimanenti 253 bambini sono stati suddivisi in due gruppi: il primo gruppo era inizialmente composto da 149 bambini (70 maschi, età media 8,1 +/- 1,8 anni), ed è stato esaminato per i DAR e altri sintomi o segni di patologie organiche. Indagini di laboratorio sono state stabilite per ogni paziente tenendo conto di un'anamnesi dettagliata che riportava i sintomi, i segni obiettivi e la familiarità per patologie gastroenterologiche.

Il secondo gruppo era inizialmente composto da 104 bambini (50 maschi, età media 7,6 +/- 1,1) con DAR, ma senza nessun segno o sintomo d'allarme: perdita di peso non volontaria, decelerazione della curva di crescita, febbre di ndd, vomito, diarrea cronica, dolore persistente del quadrante superiore destro o inferiore destro, perdita ematica gastrointestinale, epatomegalia e splenomegalia. Altri criteri di esclusione erano l'epigastralgia persistente e i sintomi suggestivi di malattia da reflusso gastro-esofageo. I 104 bambini sono stati sottoposti ai seguenti test diagnostici:

- prick test per allergie alimentari,
- esame parassitologico sulle feci e sangue occulto fecale,

- c) breath test per l'intolleranza al lattosio,
- d) anticorpi anti-transglutaminasi di classe IgA,
- e) ecografia addome.

L'esofagogastroduodenoscopia con biopsie intestinali è stata praticata in quei bambini che risultavano positivi per due volte agli anticorpi anti-transglutaminasi. È stata posta diagnosi di malattia celiaca in accordo ai criteri della European Society for Pediatric Gastroenterology and Nutrition. Le biopsie dell'intestino tenue sono state prelevate dalla seconda porzione del duodeno. La morfologia dei villi della mucosa dell'intestino tenue è stata valutata secondo la classificazione di Marsh-Oberhuber (13). La tipizzazione dell'HLA è stata praticata nei bambini con malattia celiaca. L'età non differiva tra il primo e il secondo gruppo di bambini e non c'erano differenze significative di condizione socio-economica tra i due gruppi.

Risultati

Il primo gruppo era composto all'inizio da 149 bambini con DAR e sintomi associati.

Dei 149 pazienti 18 rifiutarono di praticare le indagini ed 11 hanno completato il follow-up con il risultato finale di un campione di 120 bambini.

Il secondo gruppo era inizialmente costituito da 104 pazienti con DAR ma senza alcun sintomo o segno d'allarme. Tra loro 8 non hanno voluto praticare i test e 6 non hanno completato il follow-up (gruppo finale 90).

Un totale di 70 su 120 bambini (58%) del gruppo A ha ricevuto diagnosi di malattia organica anche se i 4 pazienti con calcolosi renale sono stati poi esclusi in quanto non è possibile attribuire con certezza il dolore alla presenza dei calcoli, per cui la reale proporzione di malattia organica è del 53%. Tra i 90 pazienti del gruppo B, 45 (50%) sono risultati affetti da patologia organica, ma anche in questo caso sono stati esclusi per lo stesso motivo 5 bambini con calcoli renali o della cistifellea con una percentuale finale del 44%.

Breath test al lattosio positivo con valori di H2 superiori a 20 ppm sono stati riscontrati in 8 bambini con DAR del gruppo A e 20 del gruppo B. Diagnosi di celiachia è stata fatta in 13 soggetti del gruppo A e 16 del gruppo B con i criteri sierologici ed istologici da gradi III A a III C (secondo la classificazione di Marsh-Oberhuber). Non è stata riscontrata differenza nel grado di atrofia duodenale fra i 2 gruppi. Venticinque erano HLA DQ2 positivi e 4 HLA DQ8 positivi.

In 20 bambini con sintomi suggestivi di malattia da reflusso è stata praticata la PHmetria 24 ore. Due sono risultati normali, 6 con reflusso lieve, 7 moderato e 5 severo.

Ventidue pazienti con persistente e severo dolore epigastrico sono stati sottoposti a EGDS. Tre sono risultati affetti da esofagite, 22 da gastro-duo-

denite ed 8 da gastrite antrale nodulare. In 8 pazienti è stata evidenziata infezione da H.P. Nel paziente sottoposto a rettocolonscopia è stata posta diagnosi di MICI.

Parassitosi intestinale è stata riscontrata in 5 bambini e 5 sono risultati affetti da IPLV. Questa ultima diagnosi è stata posta sulla base dei prick-test, del sangue occulto nelle feci e della risposta alla dieta di eliminazione.

Trattamento

Tutti i pazienti (A e B) con intolleranza al lattosio hanno ricevuto una dieta a bassissimo contenuto di lattosio. Quelli risultati celiaci sono stati messi a dieta senza glutine. Gli otto bambini con infezione da H.P. sono stati trattati con terapia eradicante. I pazienti con GERD sono stati trattati con inibitori di pompa. I cinque con IPLV con dieta di eliminazione ed infine i bambini con Giardiasi (4) con Tinidazolo e Teniasi (1) con Niclosamide. L'efficacia del trattamento con la risoluzione del dolore è stata valutata con un follow-up lungo 12 mesi nella maggior parte dei casi.

Nel gruppo A i sintomi sono spariti completamente dopo il trattamento in 50 bambini (71%) e in 10 (15%). Nel gruppo B rispettivamente in 31 (76%) e 6 (1%). Solamente 6 pazienti del gruppo A e 3 del gruppo B non hanno avuto risultati.

Il test chi-quadro ha evidenziato che non c'è differenza statisticamente significativa tra i 2 gruppi per quanto riguarda la percentuale di patologie organiche diagnosticate. Il gruppo A ha infatti riportato un più alto numero di diagnosi finali rispetto al gruppo B (53% vs 44%) ma il p non è significativo ($p = 0,45$). Non sono state riscontrate differenze significative sia per quanto riguarda la severità del dolore che per la frequenza e la durata. La localizzazione del dolore è stata invece più frequente riportata come periombelicale nel gruppo B.

Discussione

Negli ultimi anni sono stati proposti vari criteri basati soprattutto sui sintomi per aiutare il pediatra nella identificazione nei bambini con DAR, affetti da patologia organica distinguendoli da quelli con disordini funzionali. Certamente in molti bambini il dolore è funzionale senza dimostrazione di una condizione patologica (anatomica, metabolica, infiammatoria, infettiva o neoplastica).

Comunque la diagnosi finisce coll'essere di esclusione e quindi il clinico si sente spesso obbligato a prescrivere una batteria di test diagnostici alcuni dei quali magari invasivi. La presenza di sintomi/segni d'allarme rappresenta generalmente una indicazione all'approfondimento diagnostico (10). Sebbene l'utilità di queste indagini sia ben evidente, la loro validità non è stata comunque confermata (14).

E quindi in assenza dei segni di allarme non c'è effettivamente necessità di praticare alcuna indagine? Con il nostro studio abbiamo alla fine identificato nei bambini con DAR e sintomi d'allarme ben il 53% di patologie organiche che potessero giustificare il dolore, ma anche nel gruppo B (senza segni d'allarme) una percentuale alta (44%). I nostri risultati differiscono da alcuni lavori precedentemente pubblicati (9, 15) ma sono in accordo con altri (16). Alcuni autori hanno riportato una bassa prevalenza di anomalie organiche nei dolori addominali ricorrenti ma spesso la diagnostica era limitata ad un numero realmente insufficiente di analisi (solo ecografia dell'addome, indici infiammatori, coprocultura ed es. parassitologico) (17). Oppure le indagini erano limitate ad un piccolo numero di pazienti (18).

Altra importante osservazione è poi che la maggior parte dei 280 bambini giunti alla nostra osservazione era inviata dai pediatri di famiglia che già costituivano un primo decisivo filtro per escludere un disordine funzionale. I bambini da noi esaminati avevano infatti una storia importante di numerosi episodi dolorosi e di intensità notevole. L'alta selezione dei pazienti indagati è stata sicuramente determinante per il riscontro di una percentuale elevata di patologia organica anche nel gruppo B (senza i sintomi d'allarme).

Il fatto che la maggior parte (86% e 81% rispettivamente del gruppo A e B) abbia riportato risoluzione completa o quasi della sintomatologia dolorosa conferma la validità della diagnosi.

A riguardo poi delle caratteristiche del dolore non c'era differenza fra i due gruppi. Solo nel gruppo B era riportata più frequentemente la localizzazione periombelica. Possiamo quindi ritenere che quest'ultima, a differenza di quanto riportato da alcuni autori, non comporta di escludere la patologia organica. Sebbene la stipsi sia giustamente riportata come una delle più frequenti cause di DAR (18) nel nostro studio non risulta perché già molti bambini con stipsi e DAR erano stati trattati dai pediatri di famiglia ed altri sono stati da noi esclusi dallo studio. Il dolore addominale ricorrente nella nostra casistica è risultato frequentemente associato ad intolleranza al lattosio, celiachia, GERD, gastro-duodenite ed infezione da H.P.

Questi risultati confermano che indagini diagnostiche mirate sono in grado di evidenziare numerose patologie gastroduodenali tenendo anche conto dell'aumento nell'ultimo decennio di alcune di queste come la celiachia e l'infezione da H.P.

Test di laboratorio non invasivi e dal costo contenuto possono essere utili anche per assicurare il piccolo paziente ed i genitori.

Fra l'altro alcuni disordini quali l'intolleranza al lattosio, l'allergia al latte, la gastrite etc. possono aumentare la sensibilità intestinale causando allodinia ed il dolore può essere percepito in maniera più eclatante in condizioni di stress.

Conclusioni

È fondamentale una anamnesi dettagliata ed una visita accurata (19). La presenza dei sintomi/segni di allarme resta una indicazione precisa per l'approfondimento diagnostico. Ma in assenza di questi la durata, la severità del dolore con diminuzione significativa della qualità di vita del piccolo paziente, devono indurre il pediatra a ricercare eventuali cause organiche. In prima battuta certamente da praticare lo screening per la celiachia, il breath test al lattosio e l'esame parassitologico delle feci.

Bibliografia

1. Shulman RJ, Eakin MN, Jarret M, Czyzewski DI, Zeltzer LK. Characteristics of pain and stooling in children with recurrent abdominal pain. *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr.*, 2007; 44: 203-8.
2. Apley J, Naish N. Recurrent abdominal pain. A field survey of 1.000 school children. *Arch. Dis. Child.*, 1958; 33: 165-70.
3. Drossman DA. The functional gastrointestinal disorders and the Rome III process. *Gastroenterology*, 2006; 130: 1377-90.
4. Miele E, Simeone D, Marino A, Greco L, Auricchio R, Novak SJ, Staiano A. Functional gastrointestinal disorders in children: an Italian prospective survey. *Pediatrics*, 2004; 114: 73-78.
5. Alfvén G. Psychosomatic pain in children: a psychomuscular tension reaction? *Eur. J. Pain.*, 1997; 1: 5-14.
6. Mertz H. Role of the brain and sensory pathways in gastrointestinal sensory disorders in humans. *Gut.*, 2002; 51: 129-33.
7. Chitkara DK, Rawat DJ, Talley NJ. The epidemiology of childhood recurrent abdominal pain in Western Countries: a systematic review. *Am. J. Gastroenterol.*, 2005; 100: 1868-75.
8. Ramchandani PG, Hotopf M, Sandhu B, Stein A. The epidemiology of recurrent abdominal pain from 2 to 6 years of age: results of a large, population-based study. *Pediatrics*, 2005; 116: 46-50.
9. Alfvén G. One hundred cases of recurrent abdominal pain in children: diagnostic procedures and criteria for a psychosomatic diagnosis. *Acta Paediatr.*, 2003; 92: 43-9.
10. Di Lorenzo C, Colletti RB, Lehmann HP et al. Chronic abdominal pain in children: a clinical report of the American Academy of Pediatrics and the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *J. Pediatr. Gastroent. Nutr.*, 2005; 40: 245-8.
11. Von Baeyer CI, Walker LS. Children with recurrent abdominal pain: Issues in the selection and description of research participants. *J. Dev. Behav. Pediatr.*, 1999; 20: 307-13.
12. Alfvén G, Lindström A. A new method for the treatment of recurrent abdominal pain of prolonged negative stress origin. *Acta Paediatr.*, 2007; 96: 76-81.
13. Oberhuber G, Granditsch G, Vogelsang H. The histopathology of celiac disease: time for a standardized report scheme for pathologists. *Eur. J. Gastroenterol. Hepatol.*, 1999; 11: 1185-94.
14. El-Matary W, Spray C, Sandhu B. Irritable bowel Syndrome: the commonest cause of recurrent abdominal pain in children. *Eur. J. Pediatr.*, 2004; 163: 584-8.
15. Stordal K, Nygaard EA, Bentsen BS. Recurrent abdominal pain: A five-year follow-up study. *Acta Paediatr.*, 2005; 94: 234-8.
16. Devanarayana NM, de Silva DGH, de Silva HJ. Aetiology of recurrent abdominal pain in a cohort of Sri Lankan children. *J. Pediatr. Child Health*, 2008; 44: 195-200.
17. McOmber ME, Shulman RJ. Recurrent abdominal pain and irritable bowel syndrome in children. *Curr. Opin. Pediatr.*, 2007; 19: 581-5.
18. Maki M, Mustalahti K, Kokkonen J et al. Prevalence of celiac disease among children in Finland. *N. Engl. J. Med.*, 2003; 348: 2517-24.
19. Huertas-Ceballos A, Logan S, Bennet C, Macarthur C. Pharmacological interventions for recurrent abdominal pain (RAP) and irritable bowel syndrome (IBS) in childhood. *Cochrane Database Syst. Rev.*, 2008 Jan 23; (1): CD003017.

LE SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE COME NUOVO CAPITOLO DELLA MEDICINA POST-GENOMICA

Donato Rigante

*Dipartimento di Scienze Pediatriche Medico-Chirurgiche e Neuroscienze dello Sviluppo,
Università Cattolica Sacro Cuore, Roma*

Riassunto

Le sindromi autoinfiammatorie costituiscono un gruppo di affezioni ereditarie e acquisite dell'immunità innata che si caratterizzano per la ricorrenza di episodi febbrili che durano da pochi giorni a poche settimane e si accompagnano a segni di infiammazione multi-distrettuale di gravità variabile a carico della cute, delle sierose, del tubo gastroenterico, del sistema osteo-articolare, ecc.

La vasta maggioranza di tali condizioni quando osservate in pediatria è causata da mutazioni in geni coinvolti nel controllo dei meccanismi di infiammazione e apoptosi.

Il gruppo include febbri periodiche ereditarie, disordini piogenici ereditari, malattie autoinfiammatorie dello scheletro, malattie granulomatose immuno-mediate, sindromi febbrili idiopatiche, disordini del complemento, sindromi emofagocitiche e vasculitiche.

La loro identificazione diagnostica deriva dall'integrazione di dati anamnestico-clinici e bioumoriali, ma può essere supportata in alcuni casi da studi genotipici.

Le sindromi autoinfiammatorie costituiscono un gruppo di malattie dell'immunità innata a ereditarietà monogenica o acquisite, che si caratterizzano per la ricorrenza di episodi febbrili di durata variabile accompagnati a segni di infiammazione multi-distrettuale che possono interessare cute, mucose, sierose, tubo gastroenterico, articolazioni e sistema nervoso (1).

Gli spike febbrili si associano ad un caratteristico rialzo dei parametri infiammatori e ricorrono con un periodismo variabile alternandosi a fasi di pieno benessere. Le affezioni ereditarie appartenenti a questo gruppo costituiscono un capitolo emergente della medicina che si va sempre più delineando grazie ai numerosi studi di caratterizzazione genetica che hanno consentito di individuare le mutazioni che ne sono alla base, mentre un numero crescente di malattie acquisite di tipo infiammatorio viene inserito in tale gruppo alla lu-

ce di nuove considerazioni patogenetiche e di nuove conoscenze sui percorsi regolatori dell'infiammazione, che si rivelano comuni ai disordini ereditari (2, 3).

A dispetto della loro recente definizione nosografica, le sindromi autoinfiammatorie hanno probabilmente afflitto l'umanità per millenni. L'area geografica limitata di distribuzione di alcune di esse (il bacino del mare Mediterraneo per la febbre Mediterranea familiare e l'Europa centro-settentrionale per la sindrome periodica associata al fattore di necrosi tumorale e la sindrome da carenza di mevalonato kinas) fa presupporre un vantaggio selettivo evolutivistico da parte dei portatori di alcuni genotipi.

Attraverso le grandi migrazioni verificatesi nella storia, come la diaspora degli Ebrei, la colonizzazione della Grecia e le conquiste del mondo arabo, tali malattie si sono poi diffuse in tutto il mondo antico. Con le varie emigrazioni oltre l'oceano Atlantico ed i continui flussi migratori dai Paesi dell'Europa dell'Est dopo la caduta degli ultimi regimi totalitaristici le sindromi autoinfiammatorie di tipo ereditario hanno acquisito una distribuzione ed una rilevanza clinica mondiale.

Nella tabella 1 sono elencate schematicamente le caratteristiche genetiche delle sindromi autoinfiammatorie ereditarie.

Nella tabella 2 invece sono indicate le principali caratteristiche cliniche suggestive di ciascuna sindrome autoinfiammatoria. La raccolta dei dati anamnestici relativi all'esordio degli episodi infiammatori, al loro decorso, ai segni d'organo associati ed alla storia familiare è cruciale per il corretto inquadramento diagnostico delle sindromi autoinfiammatorie, da cui può dipendere la definizione del follow-up e la caratterizzazione della prognosi o del rischio di complicanze.

Il box 1 individua un semplice algoritmo diagnostico nel sospetto di una sindrome autoinfiammatoria ereditaria.

Tabella 1
CARATTERISTICHE GENETICHE DELLE SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE EREDITARIE

Malattia	Gene	Locus	Proteina codificata	Ereditarietà
Febbre Mediterranea familiare	<i>MEFV</i>	<i>16p13.3</i>	Pirina	recessiva
Sindrome periodica associata al recettore del fattore di necrosi tumorale	<i>TNFRSF1A</i>	<i>12p13</i>	Recettore p55 del fattore di necrosi tumorale	dominante
Sindrome da carenza di mevalonato kinasi	<i>MVK</i>	<i>12q24</i>	Mevalonato kinasi	recessiva
Sindromi periodiche associate alla criopirina	<i>CIAS1 (NLRP3)</i>	<i>1q44</i>	Criopirina (NALP3 o PYPAF1)	dominante
Sindrome di Majeed	<i>LPIN2</i>	<i>18p11.31</i>	Lipin 2	recessiva
Sindrome PAPA	<i>PSTPIP1</i>	<i>15q24-25</i>	CD2 antigen-binding protein 1	dominante
Sindrome CRMO	<i>Non noto</i>	<i>18q</i>	Sconosciuta	recessiva
Cherubinismo	<i>SH3BP2</i>	<i>4p16.3</i>	SH3 domain-binding protein 2	recessiva
Deficienza dell'antagonista del recettore dell'interleukina-1	<i>IL1RN</i>	<i>2q</i>	Antagonista del recettore dell'interleukina-1	recessiva
Sindrome di Blau	<i>NOD2/CARD15</i>	<i>16q12.1-13</i>	NOD2/CARD15	dominante
Angioedema ereditario	<i>C1NH</i>	<i>11q11-q13.1</i>	Inibitore C1-esterasi	dominante

Tabella 2
PECULIARITA' CLINICHE DELLE SINDROMI AUTOINFIAMMATORIE

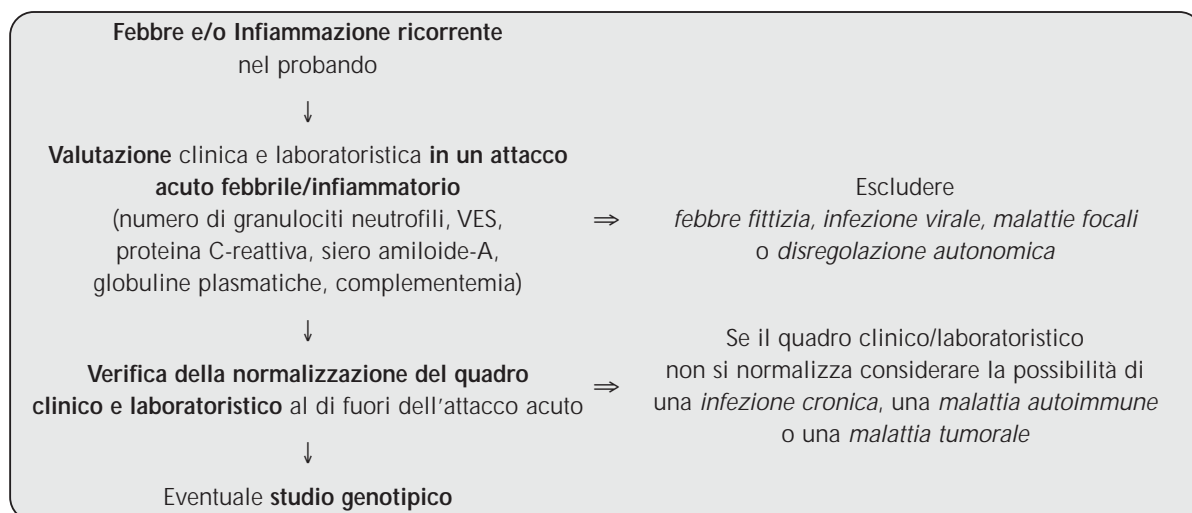
Malattia	Caratteristiche cliniche peculiari
Febbre Mediterranea familiare	Rash erisipeloide sul dorso del piede
Sindrome periodica associata al recettore del fattore di necrosi tumorale	Lunga durata degli episodi febbrili con interessamento muscolo-scheletrico ed oculare
Sindrome da carenza di mevalonato kinasi	Esordio nel primo anno di vita con attacchi febbrili associati a linfadenopatia e splenomegalia
Sindromi periodiche associate alla criopirina	Orticaria scatenata dal contatto con ghiaccio o "fissa", sordità neurosensoriale, osteo-artropatia di gravità variabile
Sindrome PAPA	Artrite piogenica, pioderma gangrenoso, acne
Deficienza dell'antagonista del recettore dell'interleukina-1	Eruzione pustolosa in epoca neonatale, focolai multipli di osteomielite
Sindrome di Blau	Poliartrite granulomatosa non erosiva, rash, uveite
Variante sistemica di artrite idiopatica giovanile	Febbre di lunga durata e/o artrite in associazione con almeno un segno fra sierosite, epatosplenomegalia, linfadenomegalia e rash
Sindrome PFAPA	Periodismo piuttosto costante tra gli episodi febbrili che si associano a faringite, linfadenite laterocervicale e stomatite aftosa

Febbre Mediterranea familiare

Questa condizione, trasmessa come carattere autosomico recessivo, il cui gene responsabile MEFV (da MEiterranean FeVer) è stato individua-

to nel 1997, resta la più nota tra le sindromi autoinfiammatorie di tipo ereditario. Il gene implicato, costituito da 10 esoni per un totale di 14.599 basi azotate, codifica la sintesi di una proteina denominata "pirina" (o "marenostrina"), espressa

**APPROCCIO DIAGNOSTICO AL PAZIENTE CON SOSPETTO DI
SINDROME AUTOINFIAMMATORIA EREDITARIA**



esclusivamente nei granulociti neutrofili maturi, che ha il ruolo di controllare l'infiammazione fungendo da regolatore negativo.

Nei soggetti affetti da febbre Mediterranea familiare l'infiammazione non si spegne in modo regolare a seguito dell'incapacità di modulare l'attività proinfiammatoria di numerose citochine. Si conoscono oltre 150 mutazioni e polimorfismi, ma sono 5 le mutazioni più frequenti, di cui 4 localizzate sull'esone 10: M694V, la più frequente, M680I, V726A, M694I ed una sull'esone 2: E148Q. La malattia ha una distribuzione etnica peculiare, poiché è particolarmente diffusa fra turchi (in Turchia si stimano almeno 100.000 pazienti), armeni, arabi e ebrei Sefarditi (non-Ashkenazi), pur essendo stata descritta in ogni ambito geografico. Un numero considerevole di pazienti italiani ha ori-

gine greca o turca. Sul piano clinico la febbre Mediterranea familiare si caratterizza per episodi febbrili autolimitati della durata variabile da poche ore sino a 3 giorni, che si accompagnano nel 95% dei casi a dolore addominale per l'interessamento peritoneale di tipo asettico; in percentuali inferiori si può apprezzare un coinvolgimento pleurico e pericardico. Frequenti sono anche il coinvolgimento doloroso di una o più grandi articolazioni, mentre è rara ma altamente suggestiva per febbre Mediterranea familiare la comparsa di un eritema di tipo erisipeloide sul dorso del piede o sulla caviglia. Nel 3% dei pazienti maschi può anche verificarsi un'apparente torsione testicolare, che è temporalmente auto-limitata. I segni clinici della malattia e le percentuali di riscontro nella popolazione pediatrica sono indicati nella tabella 3.

Tabella 3

**SEGNI CLINICI DI FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE E
PERCENTUALI DI RISCONTRO NELLA POPOLAZIONE PEDIATRICA**

Febbre (della durata di 1-4 giorni)	96%
Peritonite	91%
Pleurite	57%
Artralgie o artriti	45%
Eritema erisipeloide a livello dell'arto inferiore	13%
Pericardite ricorrente	1-2,5%
Amiloidosi	2%

Il primo attacco infiammatorio avviene nel 50% dei casi entro la prima decade e nel 90% dei casi entro la seconda. Nonostante la gravità delle manifestazioni cliniche durante gli attacchi, la maggioranza dei pazienti recupera un discreto stato di salute che consente una vita pressoché normale ne-

gli intervalli asintomatici, con la possibilità di compiere tutte le abituali attività quotidiane. La diagnosi di questa condizione resta esclusivamente clinica, ma fondata sui criteri di Tel Hashomer (riportati nella tabella 4): non esistono infatti test di laboratorio specifici, al di fuori del test genetico che

confermi la presenza di due mutazioni del gene MEFV. Tale studio genetico non ha ancora raggiunto l'accuratezza diagnostica auspicabile, pertanto non può sostituirsi alla diagnosi clinica effettiva.

Come per molte patologie rare è piuttosto comune il ritardo nell'accertamento diagnostico, cui conseguono il ritardo nell'impostazione di un programma terapeutico ed il possibile peggioramento della prognosi a lungo termine. La complicanza più temibile in questi pazienti è l'amiloidosi, che risulta legata a particolari mutazioni del gene MEFV (la mutazione M694V è quella che maggiormente si correla con lo sviluppo di amiloidosi) ed al paese di origine, e che può esitare in una insufficienza renale cronica. Il trattamento con colchicina è efficace nell'attenuare i segni tipici della febbre Mediterranea familiare e nell'abbattere il rischio

di sviluppo di amiloidosi: essa agisce sul citoscheletro dei leucociti, impedendo la polimerizzazione dei microtubuli citoplasmatici, con conseguente deficit del trasporto intracellulare, arresto della mitosi, riduzione dell'espressione di molecole di adesione e inibizione della chemiotassi. La prevenzione degli attacchi infiammatori si ottiene nel 60% dei pazienti, mentre una loro attenuazione o riduzione nel 20-35%. Le prime somministrazioni di colchicina possono essere gravate da effetti collaterali come dispepsia o diarrea che, in genere, migliorano con il prosieguo della terapia o con una dieta priva di lattosio. Purtroppo la colchicina risulta inefficace nel 5-10% dei pazienti ed in questi casi può invece risultare efficace l'anakinra, forma ricombinante dell'antagonista recettoriale dell'interleukina-1 (4-6).

Tabella 4

CRITERI DIAGNOSTICI DI TEL-HASHOMER PER LA DIAGNOSI DI FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE

Criteria maggiori

1. Episodi febbrili ricorrenti associati a sierosite
2. Amiloidosi di tipo AA senza malattia predisponente allo sviluppo di amiloidosi
3. Risposta favorevole alla somministrazione continuativa della colchicina

Criteria minori

1. Episodi febbrili ricorrenti
2. Eritema di tipo erisipeloide
3. Febbre Mediterranea familiare in parente di primo grado

Sindrome periodica associata al recettore del fattore necrosi tumorale

Trasmessa come carattere autosomico dominante, questa rara malattia è causata da una mutazione nel gene TNFRSF1A (identificato nel 1999) che codifica per il recettore p55 del fattore di necrosi tumorale, una delle più importanti citochine di tipo proinfiammatorio: a seguito della mutazione il rilascio del recettore può risultare difettoso e gli effetti sistemici della citochina amplificati. Nell'attacco acuto si può tipicamente osservare la riduzione serica del recettore del fattore di necrosi tumorale. La sindrome periodica associata al recettore del fattore di necrosi tumorale è stata inizialmente riportata nel 1982 in una famiglia di origine irlandese e pertanto definita "febbre iberniana" (dall'antico nome latino *Hibernia* dell'isola, che ne sottolineava il clima rigido): essa si caratterizza per episodi febbrili della durata variabile da pochi giorni a alcune settimane che ricorrono 2-4 volte all'anno. Può esordire tra i 3 e i 20 anni, manifestandosi con febbre, dolori addominali, diarrea, artromialgie, tenosinoviti, fasciti, edema periorbitario e congiuntivite. I dettagli clinici di questa condizione sono indicati nella tabella 5. Nel 60% dei ca-

si si hanno manifestazioni cutanee caratterizzate da lesioni eritematose migranti e da infiltrazioni dolenti del tessuto sottocutaneo. Nel 10-25% dei casi si ha la possibilità che la malattia si complichino con l'insorgenza di amiloidosi. Il trattamento con corticosteroidi per il periodo di durata della febbre attenua i segni infiammatori della malattia, ma è l'etanercept, un inibitore del fattore di necrosi tumorale (diretto però contro il suo recettore p75), somministrabile per via sottocutanea, a consentire il controllo clinico della malattia nella maggioranza dei pazienti (7, 8).

Sindrome da carenza di mevalonato kinasi

Questa condizione, trasmessa come carattere autosomico recessivo, è causata da mutazioni nel gene MVK (identificato nel 1999) che codifica per la mevalonato kinasi, enzima perossisomiale coinvolto nella sintesi del colesterolo e degli isoprenoidi. La mutazione più diffusa tra i pazienti è la V377I. Lo spettro clinico di questa condizione è complesso, potendo variare tra il ritardo psicomotorio e dell'accrescimento con attacchi infiammatori di entità variabile della **aciduria mevalonica** ed i segni

infiammatori moderati-severi senza coinvolgimento neurologico della **sindrome da iper-IgD/febbre periodica**, rispettivamente causate dalla carenza assoluta o parziale dell'enzima mevalonato kinasi. L'identificazione precisa della sindrome risale al 1984, quando si segnalò che il suo esordio clinico è molto precoce, già nel primo anno di vita. Spesso gli attacchi infiammatori, improvvisi, preceduti da brividi, della durata di circa 4-7 giorni e talora scatenati dalle vaccinazioni, vengono confusi con gli episodi intercorrenti di natura infettiva propri dei primi anni di vita. Oltre alla febbre il bambino può presentare segni estremamente vari: tra questi spicca la sintomatologia gastroenterica (dolori addominali, diarrea e/o vomito), assieme al riscontro di linfadenomegalia, splenomegalia, artralgie o artriti vere e proprie, senza caratteristiche erosive, e rash cutaneo eritemato-maculoso aspecifico. Spesso all'ecografia addominale eseguita nel corso di una fase acuta febbrile si riscontra un importante aumento volumetrico dei linfonodi mesenterici ed un ispessimento delle pareti intestinali. Gli elementi clinici salienti di questa condizione sono riportati nella tabella 6. Non è noto il meccanismo biochimico che genera la febbre nella sindrome da deficienza di mevalonato kinasi, anche se si ipotizza che la riduzione della sintesi del colesterolo assieme all'aumentata produzione di acido mevalonico possano influenzare il livello di di-

smissione di citochine proinfiammatorie. I sintomi possono permanere per anni, ma si attenuano con l'avanzare dell'età, mentre il rischio di insorgenza di amiloidosi è meno spiccato rispetto ad altre sindromi autoinfiammatorie. In fase acuta si riscontra un'aumentata escrezione di acido mevalonico a livello urinario, mentre è tipica ma non patognomonica l'elevazione costante delle IgD seriche (>100 UI/ml), anche se può mancare nei pazienti di età inferiore a 3 anni. Non esiste comunque alcuna relazione tra l'attività della malattia ed il livello serico delle IgD. Esistono descrizioni isolate relative al trattamento di questa condizione con simvastatina, etanercept e anakinra (9-11).

Sindromi periodiche associate alla criopirina

Si tratta di un gruppo di malattie rare, trasmesse come caratteri autosomici dominanti, che comprende l'orticaria familiare da freddo, la Sindrome di Muckle-Wells e la sindrome CINCA (da chronic infantile neurologic cutaneous articular syndrome), nota anche come NOMID (da neonatal onset multisystem inflammatory disease). Recenti evidenze hanno dimostrato che queste malattie condividono una comune natura genetica e costitui-

Tabella 5

SEGNI CLINICI DELLA SINDROME PERIODICA ASSOCIATA AL RECETTORE DEL FATTORE DI NECROSI TUMORALE

Febbre periodica (della durata di alcune settimane)
Dolore addominale
Artromialgie, miositi, fasciti
Linfoadenopatia
Rash cutaneo migrante
Edema della regione periorbitaria associato a congiuntivite
Dolore scrotale

Tabella 6

SEGNI CLINICI DELLA SINDROME DA CARENZA DI MEVALONATO KINASI

Febbre periodica (della durata di 4-6 giorni)
Linfoadenopatia latero-cervicale
Splenomegalia
Dolori addominali, diarrea, vomito
Artralgie o artriti non erosive
Rash eritemato-maculoso aspecifico
Cefalea
Aftosi orale

scono per l'esattezza un "continuum" fenotipico-clinico. Le condizioni citate sono causate da mutazioni differenti a carico del gene CIAS1 (da "cold-induced autoinflammatory syndrome 1"), coinvolto nella sintesi di criopirina, una proteina basilare nel controllo dell'infiammazione sia nell'uomo che in altri vertebrati.

La prima descrizione di questo gruppo di patologie è di Williamson e risale al 1982, ma è solo nel periodo 2001-2002 che poté perfezionarsi la loro caratterizzazione genotipica. L'**orticaria familiare da freddo** o *sindrome autoinfiammatoria familiare da freddo* esordisce nel primo anno di vita con febbre della durata di 1-2 giorni, artromialgie, congiuntivite e rash orticarioide non pruriginoso, scatenati dall'esposizione al freddo. Un utile test diagnostico consiste nell'appoggiare sulla cute del paziente un cubetto di ghiaccio e nel constatare la comparsa locale di una lesione orticarioide. La **Sindrome di Muckle-Wells** è caratterizzata da episodi febbrili di breve durata non necessariamente scatenati dall'esposizione al freddo e lesioni simil-orticarioidee che compaiono nei primi anni di vita, associandosi a artromialgie, congiuntivite o dolori addominali: sono caratteristici il riscontro di sordità neurosensoriale ed il rischio di ami-

loidosi renale. La **sindrome CINCA** è l'espressione più grave delle mutazioni a carico del gene CIAS1 e si caratterizza per l'insorgenza nel periodo neonatale di orticaria cronica persistente, artropatia deformante che interessa prevalentemente le ginocchia e meningo-encefalopatia cronica con sordità neurosensoriale. Gli indici infiammatori attestano uno stato di infiammazione pressoché continuo, che non si normalizza con la somministrazione di farmaci antinfiammatori non-steroidi o di corticosteroidi. Il coinvolgimento del sistema nervoso centrale si caratterizza anche per papilledema e pleiocitosi del liquido cerebrospinale. I dettagli clinici delle sindromi periodiche associate alla criopirina sono indicati schematicamente nella tabella 7. Tutte le malattie citate sono causate da differenti mutazioni del gene CIAS1, anche se queste sono dimostrabili solo nel 60% dei casi: la loro espressione clinica è infatti condizionata da fattori non noti che tuttavia portano invariabilmente all'ipersecrezione di interleukina-1. La somministrazione di antagonisti dell'interleukina-1, come anakinra, rilonacept e canakinumab, determina in modo brillante ed in breve tempo la risoluzione dei segni d'organo e la normalizzazione degli indici infiammatori alterati (12-14).

Tabella 7

QUADRO RIASSUNTIVO DELLE CARATTERISTICHE GENERALI DELLE SINDROMI PERIODICHE ASSOCIATE ALLA CRIOPIRINA

	Orticaria familiare da freddo	Sindrome di Muckle-Wells	Sindrome CINCA
Età di esordio	Infanzia	Infanzia-adolescenza	Periodo neonatale
Manifestazioni cutanee	Rash orticarioide indotto dal freddo	Orticaria evanescente	Orticaria polimorfa persistente
Studio audiologico	Normale	Ipoacusia neuro-sensoriale	Ipoacusia neuro-sensoriale
Segni sistemici	Febbre con brividi di breve durata	Febbre, amiloidosi	Febbre ricorrente, meningopatia cronica
Segni muscolo-scheletrici	Artralgie o rigidità articolari	Poliartrite non erosiva	Osteo-artropatia deformante a carico delle ginocchia

Disordini piogenici ereditari

Si caratterizzano per la ricorrenza di segni infiammatori multipli, caratterizzati dalla formazione di essudato cellulare granulocitario: comprendono la Sindrome di Majeed e la sindrome PAPA. La **Sindrome di Majeed**, primariamente descritta nel 1989, è legata al gene LPIN2 ed è stata esclusivamente descritta in Giordania: questa rara malattia è definita dall'associazione di osteomielite multifocale ricorrente, anemia diseritropoietica e dermatosi neutrofilica. Le manifestazioni piogeniche a carico dello scheletro compaiono precocemente ed

hanno un andamento subcontinuo nel tempo; l'anemia congenita varia invece da forme lievi a forme che richiedono emotrasfusioni. La terapia si avvale empiricamente di farmaci antinfiammatori non-steroidi e di corticosteroidi, che possono controllare sia gli attacchi infiammatori scheletrici che cutanei. La **sindrome PAPA** è trasmessa come carattere autosomico dominante ed è legata al gene PST-PIP1 localizzato sul cromosoma 15: essa si caratterizza per l'insorgenza di artrite piogenica erosiva, pioderma gangrenoso, ascessi cutanei ed acne nodulo-cistica e può beneficiare del trattamento con anakinra (15, 16).

Malattie autoinfiammatorie dello scheletro

Lo scheletro può essere attivamente coinvolto in alcuni processi autoinfiammatori, come nella **sindrome CRMO**, caratterizzata da focolai multipli di osteomielite cronica, classicamente antibiotico-resistenti, la cui base genetica è solo ipotizzata. Il suo trattamento può avvalersi di antinfiammatori non-steroidi, corticosteroidi e bisfosfonati (come il pamidronato), ma anche di interferone e antagonisti del fattore di necrosi tumorale (come l'infliximab). Il **cherubinismo** è definito dalla displasia fibrosa benigna della mandibola e/o della mascella, talvolta anche delle strutture costali, ed è ereditato come malattia autosomica dominante ad espressività e penetranza variabile. Inizialmente descritto nel 1933 come malattia cistica multiloculare non-neoplastica della mandibola, esso può esordire tra 6 e 10 anni con un rigonfiamento bilaterale indolore della metà inferiore del volto (che assume l'aspetto del "viso da cherubino"). Le **spondiloartropatie correlate all'aplotipo HLA-B27**, comprendenti la spondilite anchilosante, le artriti reattive e le artriti associate alle malattie infiammatorie croniche intestinali, sono globalmente caratterizzate dall'assenza di autoanticorpi e presentano, in contrasto rispetto all'artrite reumatoide "classica", fenomeni infiammatori dominati da cellule dell'immunità innata come macrofagi, granulociti polimorfonucleati e mastociti, suggerendo la possibilità che presentino una base autoinfiammatoria. Una malattia recentemente scoperta è invece causata dalla **deficienza dell'antagonista del recettore dell'interleukina-1** ed è trasmessa come carattere autosomico recessivo: essa è caratterizzata dalla comparsa di un'eruzione pustolosa in epoca neonatale che si associa al riscontro di focolai multipli, ma sterili, di osteomielite, manifestazioni correlate all'assenza di un controbilanciamento nella produzione di interleukina-1 (17-20).

Malattie granulomatose immuno-mediate

Sono caratterizzate da un'inflammatione cronica di tipo produttivo, messa in atto da fibroblasti, linfociti e plasmacellule, e comprendono la Sindrome di Blau ed il Morbo di Crohn. La **Sindrome di Blau**, inizialmente descritta nel 1985, si caratterizza per l'associazione di poliartrite granulomatosa non erosiva, uveite di entità grave e rash cutaneo di tipo granulomatoso: questa rara affezione è legata al gene CARD15/NOD2, localizzato sul cromosoma 16 (16q12.1-13), le cui mutazioni coinvolgenti la porzione NACHT generano un'aumentata attivazione del complesso proteico NF- κ B, che controlla il ciclo cellulare. Le mutazioni coinvolgenti il dominio C-terminale del medesimo gene generano una disregolazione di NF- κ B e si associano invece al **Morbo di Crohn**, nota malattia multifattoriale che deriva dall'inflammatione granulomatosa transmurale e discontinua della parete intestinale (21, 22).

Sindromi febbrili idiopatiche

Questo sottogruppo è il più enigmatico tra le sindromi autoinfiammatorie, si caratterizza per la ricorrenza di febbre elevata e comprende la variante sistemica di artrite idiopatica giovanile e la sindrome PFAPA, la prima gravata da un tasso considerevole di mortalità, la seconda assolutamente caratterizzata da una prognosi favorevole. La **variante sistemica di artrite idiopatica giovanile** è una condizione appartenente al capitolo dell'artrite idiopatica giovanile: essa è caratterizzata da febbre intermittente che sia accompagnata o preceduta da artrite ed almeno uno fra i seguenti 4 segni clinici principali: sierosite, epato-splenomegalia, linfadenopatia diffusa e eruzione cutanea evanescente in concomitanza con i picchi febbrili (Tab. 8).

Tabella 8

**DEFINIZIONE CLINICA DELLA VARIANTE SISTEMICA DI ARTRITE IDIOPATICA GIOVANILE
(SECONDO I CRITERI CLASSIFICATIVI DI EDMONTON DEL 2001
REDATTI DALL'INTERNATIONAL LEAGUE OF ASSOCIATIONS FOR RHEUMATOLOGY)**

Segni cardinali	Segni sistemici	Criteri di esclusione
<ul style="list-style-type: none"> Febbre (della durata di almeno 2 settimane) con artrite di una o più articolazioni Associazione con uno o più segni sistemici 	<ul style="list-style-type: none"> a) sierosite b) epatomegalia e/o splenomegalia c) linfadenomegalia generalizzata d) eruzione cutanea eritematosa evanescente 	<ul style="list-style-type: none"> psoriasi o storia di psoriasi nel paziente o in familiare di primo grado, artrite in maschio HLA-B27 positivo con esordio dopo i 6 anni di età, spondilite anchilosante, artrite associata ad entesite, sacroileite con malattia infiammatoria cronica intestinale, Sindrome di Reiter, uveite acuta anteriore o storia di una di queste patologie in familiare di primo grado, positività del fattore reumatoide in almeno 2 occasioni a distanza di 3 mesi

La sua eziologia è sconosciuta, pur se legata a ipotetici fattori genetici e non; il quadro clinico è invece fondamentalmente determinato dall'attivazione persistente di cellule fagocitiche e dall'espressione di innumerevoli citochine infiammatorie. Sul versante terapeutico è abituale il riscontro di una resistenza agli antinfiammatori non-steroidi, ma talora anche ai corticosteroidi ed al metotrexate. Numerosi studi volti a comprendere la sua patogenesi hanno evidenziato il ruolo-chiave svolto dall'interleukina-1, dall'interleukina-6 e dall'interleukina-18 e consentito un approccio terapeutico più razionale con farmaci anti-citochinici specifici.

La **sindrome PFAPA** è stata inizialmente descritta da Marshall nel 1987 e l'acronimo PFAPA (da "periodic fever, aphthosis, pharyngitis and adenitis") fu coniato nel 1989 individuando le note salienti della condizione, che si caratterizza per la ricorrenza periodica, quasi regolare e prevedibile, di episodi di febbre elevata che possono associarsi con stomatite aftosa (le afte sono abitualmente piccole e particolarmente dolenti), faringite (il faringe e le tonsille palatine appaiono intensamen-

te iperemici, talora con segni di flogosi essudativa) e adenopatia latero-cervicale. La sua eziologia resta a tutt'oggi sconosciuta. I criteri per la conferma diagnostica prevedono un'età di esordio inferiore a 5 anni, l'assenza di infezioni delle vie aeree superiori, l'assenza di qualsiasi sintomo patologico tra gli episodi febbrili, un normale accrescimento staturo-ponderale e l'esclusione della neutropenia ciclica (Tab. 9).

Gli episodi febbrili, con picchi fino a 40°C, durano 3-6 giorni e si ripetono ogni 4-6 settimane. La prognosi di questa condizione, ancora poco conosciuta dai pediatri di famiglia, è eccellente e non vi è alcuna tendenza allo sviluppo di amiloidosi, a differenza di quanto osservato in altre sindromi autoinfiammatorie. Il trattamento della sindrome PFAPA con antipiretici è abitualmente inefficace, mentre dosi singole di corticosteroidi (1-2 mg/kg/die) possono condurre alla risoluzione subitanea della febbre, per quanto sia stato osservato l'accorciamento dei periodi interfebrili. Altre possibilità di trattamento sono la terapia continuativa con cimetidina e la tonsillectomia (23, 24).

Tabella 9
SEGNI CARDINALI E SISTEMICI DELLA SINDROME PFAPA

Segni cardinali	Segni sistemici	Criteri di esclusione
<ul style="list-style-type: none"> • Febbre elevata ricorrente in modo periodico (a intervalli di 4-6 settimane) • Benessere completo del bambino nei periodi interfebrili • Associazione con almeno 1 segno sistemico 	<ul style="list-style-type: none"> a) stomatite aftosa b) faringite c) linfadenomegalia cervicale 	<ul style="list-style-type: none"> • Segni di infezione delle vie aeree superiori • Neutropenia ciclica • Positività dell'analisi genotipica per le sindromi autoinfiammatorie monogeniche

Disordini del complemento

Il complemento rientra tra i meccanismi costituzionali dell'immunità innata: esso non riconosce solo agenti microbici, ma anche molecole indesiderate dell'ospite o ligandi endogeni, di cui accelera la fagocitosi e l'eliminazione. Le funzioni del complemento sono fisiologicamente controllate da "inibitori del complemento". Disturbi nella regolazione delle funzioni del complemento possono generare l'angioedema ereditario e la sindrome emolitico-uremica atipica. L'**angioedema ereditario** è una malattia rara, ma potenzialmente fatale, trasmessa con ereditarietà autosomica dominante, causata dal deficit di inibitore della C₁-esterasi e caratterizzata da episodi ricorrenti ma autolimitati di angioedema distrettuale, che può riguardare cute, tubo gastroenterico e vie aeree. L'aumento locale della permeabilità vascolare nel sottocutaneo

e nelle sottomucose è mediato da livelli aumentati di bradichinina. Le possibilità di trattamento risiedono in plasma fresco congelato, concentrati di inibitore della C₁-esterasi, androgeni, antifibrinolitici, inibitori della callicreina, antagonisti del recettore della bradichinina o inibitore della C₁-esterasi ricombinante. La **sindrome emolitico-uremica** si caratterizza invece per l'associazione di anemia emolitica microangiopatica, trombocitopenia ed insufficienza renale acuta, che possono comparire acutamente in soggetti sani. La malattia può essere *tipica*, venendo abitualmente preceduta da un alvo diarroico, o *atipica*. Le "forme atipiche" di sindrome emolitico-uremica si associano a difetti nel controllo della convertasi C₃bBb del complemento e possono considerarsi malattie genetiche, le cui mutazioni geniche interessano principalmente il fattore H, la proteina cofattore di membrana CD46 ed il fattore I (25, 26).

Sindromi emofagocitiche e vasculitiche

Il quadro clinico della linfoistiocitosi emofagocitica e della sindrome da attivazione macrofagica si caratterizza per l'insorgenza di febbre prolungata, epatosplenomegalia, citopenia, coagulopatia ed evidenza di emofagocitosi a livello del midollo osseo. La **linfoistiocitosi emofagocitica** è una affezione potenzialmente fatale, causata dalla proliferazione incontrollata di linfociti ed istiociti attivati, che secernono grandi quantità di citochine proinfiammatorie: essa può presentarsi in forme familiari (tutte caratterizzate dalla funzione deficitaria delle cellule natural killer a seguito di difetti dell'esocitosi dei granuli citotossici, per mutazioni che nel 40-50% dei casi interessano i geni della perforina o della proteina MUNC 13-4) o nel contesto di disordini reumatologici, di malattie infettive, di malattie neoplastiche o di immunodeficienze (come la Malattia di Chediak-Higashi e la Sindrome di Griscelli). I marker biochimici più caratteristici della linfoistiocitosi emofagocitica sono l'ipertrigliceridemia, l'iperferritinemia, l'ipofibrinogenemia ed i livelli serici elevati del recettore dell'interleukina-2. Il suo trattamento deve avvenire dietro stretto monitoraggio specialistico e può beneficiare di combinazioni di più farmaci immunosoppressori, anche se di rado si deve ricorrere al trapianto di midollo osseo allogenico.

La **Malattia di Behçet** è una sindrome vasculitica ad eziologia sconosciuta che si manifesta con il coinvolgimento di arterie e vene di ogni distretto, sulla base di fattori genetici, immunologici ed ambientali. Questa malattia autoinfiammatoria multi-sistemica si caratterizza per la ricorrenza di afte orali o genitali, uveite, segni cutanei di variabile entità (principalmente nella forma di eritema nodoso), segni articolari, gastrointestinali o neurologici. La sua distribuzione è panetnica, ma la maggiore prevalenza si osserva nel Medio Oriente, lungo la cosiddetta "via della seta", l'antica strada caravaniera che toccava la Corea, la Cina, l'Asia Cen-

trale sino alla Turchia ed ai Paesi del mare Mediterraneo. La diagnosi, talora problematica specialmente se all'esordio mancano le tipiche ulcere orali, resta esclusivamente fondata su elementi clinici e può derivare dall'utilizzo dei criteri diagnostici sanciti nel 1990 dal Gruppo di Studio Internazionale sulla Malattia di Behçet (Tab. 10). Il suo trattamento è sintomatico e deve proporzionarsi all'entità del coinvolgimento dei vari organi nel singolo paziente attraverso l'uso combinato di corticosteroidi, antinfiammatori non-steroidi, colchicina, immunosoppressori, talidomide, interferone o antagonisti del fattore di necrosi tumorale (27, 28).

In conclusione, le sindromi autoinfiammatorie costituiscono un nuovo settore della medicina post-genomica in crescente espansione, oltre che una possibile fonte di complicanze croniche potenzialmente sottodiagnosticate nella nostra comunità. Il processo diagnostico della gran parte di esse richiede competenze specialistiche di alto livello nell'area medica e genetica, pur essendo ancora poco chiaro il contributo effettivo dei test genetici alla diagnosi. È in atto la promozione di una rete collaborativa internazionale per lo studio delle sindromi autoinfiammatorie con possibilità di interscambio e standardizzazione di protocolli diagnostici tra vari Centri, definizione di Linee Guida che regolino e ottimizzino l'utilizzo dei test genetici e creazione di registri dei vari disordini con il fine di ampliare le attuali conoscenze epidemiologiche e migliorare gli strumenti terapeutici disponibili.

Bibliografia

1. Rigante D. Autoinflammatory syndromes behind the scenes of recurrent fevers in children. *Med. Sci. Monit.*, 2009; 15: RA179-187.
2. McDermott MF, Aksentijevich I. The autoinflammatory syndromes. *Curr. Opin. Allergy Clin. Immunol.*, 2002; 2: 511-516.
3. Grateau G. Clinical and genetic aspects of the hereditary periodic fever syndromes. *Rheumatology*, 2004; 43: 410-415.
4. Lidar M, Livneh A. Familial Mediterranean fever: clinical, molecular and management advancements. *Neth. J. Med.*, 2007; 65: 318-324.

Tabella 10

CRITERI DIAGNOSTICI PER LA MALATTIA DI BEHÇET

Ulcerazioni orali ricorrenti <i>più 2 tra:</i>
Ulcerazioni genitali ricorrenti
Lesioni oculari (uveite anteriore o posteriore, vasculite retinica)
Lesioni cutanee (eritema nodoso, pseudofollicolite, lesioni simil-acneiche, ecc.)
Pathergy test positivo <i>(eseguito pungendo la cute dell'avambraccio con un ago sterile: in 24 ore compare un'eruzione eritematosa infiltrata che raggiunge il suo acme in 48 ore)</i>

5. Rigante D, La Torraca I, Ansuini A, Compagnone A, Salli A, Stabile A. The multi-face expression of familial Mediterranean fever in the child. *Eur. Rev. Med. Pharmacol. Sci.*, 2006; 10: 163-171.
6. Rigante D, La Torraca I, Avallone L, Pugliese AL, Gaspari S, Stabile A. The pharmacological basis of treatment with colchicine in children with familial Mediterranean fever. *Eur. Rev. Med. Pharmacol. Sci.*, 2006; 10: 173-178.
7. Williamson LM, Hull D, Mehta R, Reeves WG, Robinson BH, Toghiani PJ. Familial hibernian fever. *QJ. Med.*, 1982; 51: 469-480.
8. McDermott MF, Aksentjevich I, Galon J, McDermott EM, Ogunkolade BW, Centola M, Mansfield E, Gadina M, Karenko L, Pettersson T, McCarthy J, Frucht DM, Aringer M, Torosyan Y, Teppo AM, Wilson M, Karaarslan HM, Wan Y, Todd I, Wood G, Schlimgen R, Kumarajeewa TR, Cooper SM, Vella JP, Amos CI, Mulley J, Quane KA, Molloy MG, Ranki A, Powell RJ, Hitman GA, O'Shea JJ, Kastner DL. Germline mutations in the extracellular domains of the 55 kDa TNF receptor, TNFR1, define a family of dominantly inherited autoinflammatory syndromes. *Cell.*, 1999; 97: 133-144.
9. van der Meer JW, Vosse JM, Radl J, van Nieuwkoop JA, Meyer CJ, Lobato S, van Furth R. Hyperimmunoglobulinemia D and periodic fever: a new syndrome. *Lancet*, 1984; 1 (8386): 1087-1090.
10. Houten SM, van Woerden CS, Wijburg FA, Wanders RJ, Waterham HR. Carrier frequency of the V377I (1129G>A) MVK mutation, associated with hyper-IgD and periodic fever syndrome, in the Netherlands. *Eur. J. Hum. Genet.*, 2003; 11: 196-200.
11. Simon A, Kremer HP, Wevers RA, Scheffer H, De Jong JG, Van der Meer JW, Drenth JP. Mevalonate kinase deficiency: evidence for a phenotypic continuum. *Neurology*, 2004; 62: 994-997.
12. Hoffman HM, Mueller JL, Broide DH, Wanderer AA, Kolodner RD. Mutation of a new gene encoding a putative pyrin-like protein causes familial cold autoinflammatory syndrome and Muckle-Wells syndrome. *Nat. Genet.*, 2001; 29: 301-305.
13. Aksentjevich I, Nowak M, Mallah M, Chae JJ, Watford WT, Hofmann SR, Stein L, Russo R, Goldsmith D, Dent P, Rosenberg HF, Austin F, Remmers EF, Balow JE Jr, Rosenzweig S, Komarow H, Shoham NG, Wood G, Jones J, Mangra N, Carrero H, Adams BS, Moore TL, Schikler K, Hoffman H, Lovell DJ, Lipnick R, Barron K, O'Shea JJ, Kastner DL, Goldbach-Mansky R. De novo CIAS1 mutations, cytokine activation, and evidence for genetic heterogeneity in patients with neonatal-onset multisystem inflammatory disease (NOMID): a new member of the expanding family of pyrin-associated autoinflammatory diseases. *Arthritis Rheum* 2002; 46: 3340-3348.
14. Rosen-Wolff A, Quietzsch J, Schröder H, Lehmann R, Gahr M, Roessler J. Two German CINCA (NOMID) patients with different clinical severity and response to anti-inflammatory treatment. *Eur. J. Haematol.*, 2003; 71: 215-219.
15. Ferguson PJ, Chen S, Tayeh MK, Ochoa L, Leal SM, Pelet A, Munnich A, Lyonnet S, Majeed HA, El-Shanti H. Homozygous mutations in LPIN2 are responsible for the syndrome of chronic recurrent multifocal osteomyelitis and congenital dyserythropoietic anaemia (Majeed syndrome). *J. Med. Genet.*, 2005; 42: 551-557.
16. Tallon B, Corkill M. Peculiarities of PAPA syndrome. *Rheumatology (Oxford)*, 2006; 45: 1140-1143.
17. Catalano-Pons C, Comte A, Wipff J, Quartier P, Faye A, Gendrel D, Duquesne A, Cimaz R, Job-Deslandre C. Clinical outcome in children with chronic recurrent multifocal osteomyelitis. *Rheumatology*, 2008; 47: 1397-1399.
18. Roginsky VV, Ivanov AL, Ovtchinnikov IA, Khonsari RH. Familial cherubism: the experience of the Moscow Central Institute for Stomatology and Maxillo-Facial Surgery. *Int. J. Oral. Maxillofac. Surg.*, 2009; 38: 218-223.
19. Lories RJ, Baeten DLP. Differences in pathophysiology between rheumatoid arthritis and ankylosing spondylitis. *Clin. Exp. Rheumatol.*, 2009; 27 (Suppl. 55): S10-S14.
20. Aksentjevich I, Masters SL, Ferguson PJ, Dancy P, Frenkel J, van Royen-Kerkhoff A, Laxer R, Tedgård U, Cowen EW, Pham TH, Booty M, Estes JD, Sandler NG, Plass N, Stone DL, Turner ML, Hill S, Butman JA, Schneider R, Babyn P, El-Shanti HI, Pope E, Barron K, Bing X, Laurence A, Lee CC, Chapelle D, Clarke GI, Ohson K, Nicholson M, Gadina M, Yang B, Korman BD, Gregersen PK, van Hagen PM, Hak AE, Hui-zing M, Rahman P, Douek DC, Remmers EF, Kastner DL, Goldbach-Mansky R. An autoinflammatory disease with deficiency of the interleukin-1-receptor antagonist. *N. Engl. J. Med.*, 2009; 360: 2426-2437.
21. Manouvrier-Hanu S, Puech B, Piette F, Boute-Benejean O, Desbonnet A, Duquesnoy B, Farriaux JP. Blau syndrome of granulomatous arthritis, iritis and skin rash: a new family and review of the literature. *Am. J. Med. Genet.*, 1998; 76: 217-221.
22. Mathew CG. New links to the pathogenesis of Crohn disease provided by genome-wide association scans. *Nat. Rev. Genet.*, 2008; 9: 9-14.
23. McDermott EJ, Lehman TJ. The role of gene transcript signature in diagnosing systemic onset juvenile idiopathic arthritis. *Curr. Rheumatol. Rep.*, 2008; 10: 133-134.
24. Tasher D, Somekh E, Dalal I. PFAPA syndrome: new clinical aspects disclosed. *Arch. Dis. Child.*, 2006; 91: 981-984.
25. Cugno M, Zanichelli A, Foini F, Caccia S, Cicardi M. C1-inhibitor deficiency and angioedema: molecular mechanisms and clinical progress. *Trends Mol. Med.*, 2009; 15: 69-78.
26. Zipfel PF, Skerka C. Complement dysfunction in hemolytic uremic syndrome. *Curr. Opin. Rheumatol.*, 2006; 18: 548-555.
27. Filipovich AH. Hemophagocytic lymphohistiocytosis and related disorders. *Curr. Opin. Allergy Clin. Immunol.*, 2006; 6: 410-415.
28. Krause I, Weinberger A. Behçet's disease. *Curr. Opin. Rheumatol.*, 2008; 20: 82-87.

Lettera al Presidente

Caro Presidente

Con preoccupazione crescente continuiamo a leggere che nei prossimi anni il Servizio Sanitario Nazionale dovrà affrontare la carenza di medici in diverse branche specialistiche ed attualmente vi sono difficoltà a reperire sul mercato medici specialisti in anestesia e rianimazione, in radiologia, in ortopedia e traumatologia, in ostetricia e ginecologia e soprattutto in pediatria, specie quella ospedaliera.

Si è parlato di un aumento dei posti nelle Scuole di Specializzazione, ma siamo sempre alle solite. Rimando alle modalità di accesso alle Scuole (60/100 riservati all'esito della prova scritta, 15/100 riservati alla prova pratica, 7/100 riservati al voto di laurea, 18/100 riservati per il curriculum degli studi universitari); sono tutti paletti per incrementare la già scarsa vocazione alla professione.

Non tutti sono in grado, anche studiando tanto, di azzeccare tutti e 60 quiz, nè tutti si laureano con 110 e lode; il curriculum degli studi universitari non a tutti consente di usufruire dei 18 punti, ed ancora, è solo un privilegio per alcuni "interni" e non per tutti, che per anni sono sfruttati dai Direttori di Specializzazione, che viene assegnato un punteggio "adeguato" alla prova pratica.

E così si continuano a perdere anni nella speranza che il prossimo sarà diverso.

Ed allora viste tutte queste difficoltà ad accedere poi in reparti ospedalieri perchè non proponiamo come SIP e SIPO al Ministro Fazio di riprendere in considerazione il D.M. 28 ottobre 1975 "Ti-

rociniio pratico ospedaliero dei sanitari e modalità di svolgimento" G.U. 3 nov. 1975 n. 291?

Qualsiasi forza lavoro, in ogni ambito, non solo in quello sanitario, deve essere formata in maniera completa ed esaustiva. Ogni medico, che non ha la possibilità di accedere ai normali corsi di specializzazione potrebbe divenire un "medico specialista in formazione", con pieno diritto di avere a disposizione i migliori mezzi tecnici, didattici, e formativi in genere, per affinare al meglio la propria formazione professionale. Come d'altronde ha fatto tutta la nostra generazione di medici che ancor prima di specializzarsi hanno avuto la possibilità, dopo un tirocinio, di fare egregiamente il lavoro in reparti ospedalieri, aiutati e formati dai colleghi più anziani.

Non vogliamo creare medici "buttadentro a tutti i costi" per risolvere i problemi della carenza di personale, invece vogliamo medici formati adeguatamente e nello stesso tempo risolvere il problema della carenza cronica dei medici specie Pediatri Ospedalieri, sempre che si abbia effettivamente la volontà di risolvere il problema, altrimenti avremmo tra qualche anno l'azzeramento di nuovi Pediatri Ospedalieri.

Secondo me il tirocinio sarebbe un rimedio efficace soprattutto per far rinascere la vocazione di diventare medico ospedaliero.

Locri 24.06.2011

*Roberto Trunfio
Ospedale Locri (RC)*