

note di cultura per il pediatra

Paidòs

Anno 16 N.1 Gennaio - Marzo 2015
www.paidosct.com



Francesco Privitera
*La dermatite
atopica*



Alberto Fischer
*Il trattamento
del dolore*



INCONTRI PAIDOS 2015

- **11 aprile:** Adolescenza
- **19 settembre:** Alla (ri)scoperta della vitamina D.
- **10 ottobre:** News in pediatria
- **7 novembre:** Alimentazione e nutrizione.

Sede degli incontri Hotel Nettuno Catania

N.B.: Le date e gli argomenti degli eventi possono subire variazioni verificabili sul sito della Paidos al seguente indirizzo:

<http://www.paidosct.com> - info: segreteriaipaidos@libero.it





Rivista Paidòs

Direttore responsabile
Giuseppe Musumeci

Direttore
Antonino Gulino

Vicedirettore
Loredana Caltabiano

Comitato Scientifico
Alberto Fischer
Francesco De Luca
Raffaele Falsaperla

Responsabile
di redazione
Francesco Privitera

Comitato di redazione
Maria Libranti
Vito Marletta
Giuseppe Mazzola
Angelo Milazzo
Calogera Ognibene
Maria Rutella

Collaboratori

Elvira Bonanno
Sergio Mangiameli
Lucia Mongiòvi

C. D. Associazione Culturale Paidòs



Alberto Fischer
Loredana Caltabiano
Antonino Gulino
Maria Libranti
Vito Marletta
Giuseppe Mazzola
Francesco Privitera

Segreteria e Grafica

Marilisa Fiorino
Tel 347 7792521
Fax 095 7571514
segreteria@paidos@libero.it

Stampa

Poligrafica Società Cooperativa
Tel./Fax 095 391391
Via Rinaudo, 26/28
Piano Tavola-Belpasso (CT)

Questo periodico è distribuito
gratuitamente ai pediatri

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

EDITORIALE

Paidos... dei sistemi

di Antonino Gulino

L'inizio del XXI secolo ha segnato la nascita della Biologia multidimensionale, fondata sull'utilizzo di metodi analitici automatici ad alta resa che consentono un'analisi simultanea del genoma, del trascrittoma (mRNA), del proteoma e del metaboloma di un campione biologico con l'obiettivo di identificare le vie fisiologiche e/o patologiche coinvolte in un determinato sistema biologico.

L'integrazione di tutte queste scienze va a costituire una nuova disciplina: la biologia dei sistemi, che studia gli organismi viventi in quanto sistemi che si evolvono nel tempo e che valuta globalmente le interazioni tra tutti i diversi componenti di questo sistema piuttosto che ciascun componente singolarmente.

Questo nuovo approccio di ricerca ci ha permesso di comprendere che, al contrario di quanto ritenuto in passato, un sistema complesso come quello cellulare, esercita il controllo sul suo funzionamento non attraverso una struttura gerarchica rigida, dai geni alle proteine e, infine, ai metaboliti, bensì attraverso una struttura organizzata con interconnessioni tra il patrimonio genetico, proteico e metabolico, in maniera globale e flessibile.

Pertanto facendo uso di tecnologie ad elevata processività, si spera di raggiungere un obiettivo estremamente ambizioso: la visione globale di tutti i fenomeni che si verificano in particolari condizioni in una determinata cellula, tessuto o organismo in toto.

Ma dall'analisi delle proteine espresse in un tipo cellulare mediante spettrometria di massa o dall'espressione di mRNA tramite microarray, si ottengono risultati costituiti da migliaia di dati indipendenti la cui validità e il cui significato devono essere attentamente valutati, è necessario pertanto validare e gestire un grande numero di informazioni.

Attualmente sono disponibili numerosi programmi e banche dati che permettono l'analisi di grandi liste di molecole biologiche, ciascuna corredata dalla descrizione delle proprietà, ma non sono ancora sufficienti ed è indispensabile implementarli facendo ricorso agli strumenti offerti dalla bioinformatica.

Questo nuovo approccio multidimensionale permetterà lo sviluppo di nuovi strumenti diagnostici, prognostici e terapeutici in diverse branche della medicina, in particolare in pediatria.

Il nostro domani di pediatri dovrà tener conto di queste nuove opportunità, la Paidos nel suo piccolo ambito proverà ad accogliere queste novità nei prossimi incontri e a dare il suo contributo per una formazione adeguata ad una realtà scientifica in rapida e continua evoluzione.

SOMMARIO

- 3 Editoriale
- 4 Dieta vegetariana e bambini...
- 6 Pillole di... dermatologia
- 10 Nella stanza d'analisi dei bambini
- 12 Intervista a Francesco De Luca
- 13 Trasparenza
- 16 Il trattamento non farmacologico del dolore
- 18 Urolitiasi in età pediatrica
- 20 Flash su cervello e psiche
- 22 Glossario propedeutico

RUBRICHE

- 9 Di@tamocelo
- 14 Un pediatra al cinema
- 15 Recensioni

Copertina
(foto A. Fiorino)

Motivazione di ordine religioso, etico, economico, filosofico o solo "di moda", inducono a seguire diete vegetariane che oggi si differenziano per la parziale o esclusiva eliminazione di alimenti di derivazione animale (dieta latte-ovo-vegetariana, latte-vegetariana, vegana, crudista-vegana, fruttarina, ecc.). L'aumentato interesse per uno stile di vita salutare porta ad estendere tale tipo di dieta anche ai bambini e adolescenti da parte dei genitori osservanti, ma da pediatria ci si chiede se tali diete sono coerenti con i fabbisogni dei bambini e se non inducano a carenze anche severe.



Dieta vegetariana e bambini...

di Alberto Fischer

Non vi è dubbio che diete fortemente restrittive espongono i bambini a gravi carenze di elementi nutrizionali, compromettendone sia la crescita come anche i meccanismi di difesa ed ormonali. Tuttavia l'American Dietetic Association riconosce che diete vegetariane ben programmate sono conformi con un buon equilibrio nutrizionale. Il grado di adeguatezza delle raccomandazioni dietetiche negli schemi dietetici e nella scelta dei cibi vegetariani fa sì che una specifica dieta vegetariana possa consentire in maniera adeguata una crescita e uno sviluppo normali, che sono i parametri di riferimento più efficaci.

Prendiamo in considerazione alcuni elementi e analizziamone il loro peso nell'ambito di una dieta vegetariana. La quantità di proteine viene soddisfatta nell'ambito di una dieta che permette l'introito di proteine animali, ed è necessario comunque combinare proteine vegetali per far sì che vengano assunte

quantità adeguate di aminoacidi essenziali. Una dieta esclusivamente vegetariana, come quella vegana, non permette un adeguato accrescimento anche a dispetto di apporti proteici che eccedono le RDA. La biodisponibilità inoltre di aminoacidi può esser diminuita da un alto apporto di fibre, dall'effetto o dall'immagazzinamento dei cibi o solo da un'inadeguata quantità. Altro problema è correlato ad uno squilibrio nell'introduzione di vitamine e minerali, insufficiente nel bambino che non fa una dieta diversificata. Le carenze più comuni riguardano le vitamine B12, D, riboflavina ed i minerali di calcio. Nella tabella 1 sono riportate le fonti vegetariane dei nutrienti critici. La scarsa assunzione di vit. B12 nella madre vegana può già produrre una carenza nel bambino. Vegetali marini, come le alghe, possono contenere quantità accettabili di B12, ma questa fonte è troppo variabile per essere considerata affidabile.

I neonati di madre vega sono predisposti ad ipovitaminosi D, è quindi necessario integrare soprattutto se non si può fare affidamento sull'esposizione solare.

L'assorbimento del ferro, basso dai cibi vegetali, può però essere migliorato con l'aggiunta di ferro di origine animale o associando acido ascorbico. Infatti si sa che l'ac. fitico, l'ac. ossalico e le fibre vegetali riducono l'assorbimento del ferro al pari della fosfitina del tuorlo d'uovo e della teina.

Poco si sa invece sui deficit di riboflavina e zinco nei bambini a dieta vegetale. Se viene pianificata per il bambino una dieta vegetariana è opportuno conoscere bene i singoli elementi e quindi diversificarla sulla base degli alimenti considerati. A tal proposito esistono delle griglie (Mayo Clinic) che possono essere utilizzate in modo tale da far sì che una dieta vegetariana sia ben tollerata da un punto di vista nutrizionale.

Tab.1 - fonti vegetariane di nutrienti critici

Nutriente	Fonte
Calcio	Latticini, ortaggi a foglia scura, latte di soia, legumi, arachidi.
Ferro	Legumi, ortaggi, lievito, frutta secca. Associare vit. C.
Zinco	Uova, formaggio, legumi, noci, germogli di grano.
Riboflavina	Latticini, uova, grano, ortaggi a foglia scura.
Vit B12	Latticini, uova, lieviti alimentari, prodotti di soia fermentati.
Vit. D	Latte arricchito, latte di soia arricchito.





Pillole di...
dermatologia

LA DERMATITE ATOPICA nell'ambulatorio del pediatra di famiglia



di Francesco Privitera
*Referente Endocrinologia
FIMP Sicilia*

La dermatite atopica (DA) è la patologia cutanea di più frequente riscontro nell'ambulatorio del pediatra di famiglia con una prevalenza nella popolazione infantile mediamente di circa il 10% (5-15%).

La DA è una dermatite cronica recidivante caratterizzata da lesioni infiammatorie pruriginose. La causa è praticamente sconosciuta. Essa è una malattia multifattoriale, quindi per manifestarsi è necessario un concorso di più fattori in soggetti geneticamente predisposti. Negli ultimi tempi si è dato giustamente risalto al fattore genetico e non all'allergia come base della malattia. Infatti quasi mai i test

allergici risultano positivi per un qualche allergene; anche quando qualcuno di questi test risulta positivo, non ha spesso correlazione clinica. Pertanto il primo impegno per il pediatra di famiglia ed eventualmente del dermatologo poi, è quello di spiegare ai genitori che la malattia non ha una causa specifica ma è "costituzionale", cioè geneticamente determinata, e che i fattori ambientali e le allergie rappresentano solo delle possibili aggravanti che possono influenzare l'andamento della malattia, ma non ne sono la causa. La pelle dei soggetti con DA è una pelle con dei difetti di protezione e pertanto più vulnerabile alla penetrazione di sostanze e agenti chimici. In questa situazione è più facile avere una malattia su malattia, come ad esempio una dermatite da contatto.

La DA tipicamente si manifesta con arrossamento, prurito intenso, microdesquamazione e lesioni cutanee, a volte accompagnate da essudazione superficiale (fig. 1). Il quadro clinico della malattia però può cambiare in relazione all'età del paziente. Nei primi anni di vita ne sono prevalentemente colpite le zone delle guance e del mento, la piega del collo, le braccia e le gambe; è importante ricordare che nei primi mesi di vita la dermatite atopica può essere preceduta dalla

"crosta latte", o più propriamente "dermatite seborroica del lattante" (fig. 2), caratterizzata dalla comparsa sul cuoio capelluto di croste color giallognolo e da cute arrossata. Anche il cambiamento stagionale può influire sull'andamento della DA; infatti in molti bambini si ha una tendenza alla riacutizzazione nella stagione primaverile e, invece, al miglioramento o alla regressione nella stagione estiva. Dal punto di vista cronologico, le lesioni compaiono classicamente intorno al terzo mese di vita; verso la fine del primo anno si assiste ad una diminuzione dei fenomeni infiammatori ed esudativi e predomina il quadro di un eczema desquamante. Nell'adolescente, prevalgono gli aspetti di lichenificazione, più evidenti nelle aree flessorie, dorso di mani e piedi.

Il decorso è cronico-recidivante con alternanza di

fig. 1



fig. 2



tab. 2- Criteri UK Working Party 1994

Criterio maggiore obbligatorio

- Una dermatosi pruriginosa negli ultimi 12 mesi (o una storia riferita dai genitori di prurito o di sfregamento nel bambino)

Criteri minori (devono essere almeno 3 su 5)

- inizio prima dei 2 anni (non usato se il bambino è minore di 4 anni)
- storia di coinvolgimento delle pieghe cutanee, antecubitali, poplitee ecc., (incluse guance nei bambini minori di 10 anni)
- storia di cute secca diffusa
- storia personale di altre malattie atopiche (asma o di raffreddore da fieno) o storia di malattia atopica nei parenti di I grado nei bambini minori di 4 anni
- eczema flessurale visibile (o eczema coinvolgente guance/fronte e le parti esterne degli arti nei bambini minori di 4 anni)

a base di cortisone (oppure, in seconda linea, inibitori topici della calcineurina), da applicare nelle fasi acute della malattia per eliminare le lesioni e il prurito; **b**) uso quotidiano di emollienti e creme lipidizzanti: svolgono l'importante funzione di contrastare la secchezza cutanea riducendone la facile irritabilità; **c**) misure di igiene ambientale (attenzione agli allergeni della polvere di casa, in quanto possono giocare un ruolo scatenante); **e**) corrette modalità di pulizia di pelle: evitare acqua a temperatura elevata e, soprattutto, evitare detergenti aggressivi, come i saponi comuni; è preferibile ricorrere ad olii da bagno, possibilmente minerali, da diluire nell'acqua; per i bambini più grandi è preferibile lavare con molta acqua e poco detergente, evitando i tensioattivi molto schiumogeni ed irritanti, quali il laurilsolfato di sodio; **f**) in-

dumenti adeguati: evitare il contatto diretto con tessuti in lana o sintetici e, specialmente quando si pratica un'intesa attività fisica, che facilita le forti sudorazioni, indossare abiti ariosi; **g**) fototerapia: le radiazioni UV hanno effetti benefici sulla pelle atopica, che nella maggior parte dei casi migliora con l'esposizione solare; utili anche i raggi UVB e UVA a banda stretta e larga, con o senza aggiunta di farmaci; **h**) utili, spesso, pure i cambiamenti climatici: in particolare l'eliobalnoterapia (soggiorno al mare e esposizione al sole) che in oltre l'80% dei casi induce un notevole, seppur transitorio, miglioramento della malattia; giovano anche i soggiorni ad alta quota (ad altitudini superiori ai 1200 metri l'acaro della polvere non sopravvive); **i**) attenzione, inoltre, ai fattori psico-emozionali e in particolare allo stress: è infatti accertato che

periodi particolarmente stressanti possono acutizzare la dermatite atopica; **l**) un discorso a parte merita l'alimentazione nei pazienti più piccoli, cioè al di sotto dell'anno di età: nei casi più severi che non rispondono alla terapia si può fare ricorso all'eliminazione di qualche alimento ritenuto responsabile dopo l'esecuzione di test allergici; **m**) la terapia sistemica è da riservare ai casi molto severi e non rispondenti alle altre terapie: corticosteroidi e immunosoppressori; **n**) uso di antistamini per controllare il prurito.

Per altre terapie di supporto si rimanda alle varie Linee Guida sulla gestione della DA consultabili facilmente: *NICE 2007, SIGN Mars 2011, European Academy of Dermatology and Venereology (JEADV) 2012, AM. ACAD. DERMATOL February 2014, SIDE MaST 2014.*

Tab. 3- Criteri Bonifazi primi 3 mesi di vita 1994

1 Lesioni eczematose del volto e/o del cuoio capelluto con risparmio o minore impegno della regione del pannolino.

2a Parente di primo grado con DA e/o rinite-asma allergica.

2b Irrequietezza psicomotoria e/o insonnia non attribuibile ad altre cause.

Per fare diagnosi di dermatite atopica nei primi tre mesi il criterio 1 deve essere presente e associato al criterio 2a e/o 2b.

Forse non tutti sanno che dal 2010 è in vigore una nuova legge che afferma il diritto del paziente al controllo del dolore ed alle cure palliative pediatriche. Come molte leggi del nostro malconcio paese, anche la legge 38 fatica parecchio ad essere applicata: in sole dieci regioni la rete pediatrica è stata deliberata ma, purtroppo, solamente in quattro la rete è attiva e supportata da una equipe dedicata alle cure del bambino (Piemonte, Lombardia, Veneto, Emilia Romagna).

La consapevolezza che il dolore in ambito pediatrico sia un rilevante problema di salute è - sorprendentemente - un'acquisizione recente. Per molto tempo un diffuso retaggio culturale voleva che il dolore venisse considerato un sintomo secondario e "non dannoso"; questo, unitamente alla paura dell'uso dei farmaci analgesici, è stato alla base della grave situazione di ipotrattamento del dolore per tutta l'età pediatrica.

E' in atto un profondo gap tra le conoscenze scientifiche e il comportamento osservato e tra gli obiettivi della complessa legge 38 è prioritario il progetto formativo rivolto agli operatori del sistema sanitario finalizzato a colmare tale divario: a breve tutti i pediatri della nostra regione verranno coinvolti in tale progetto. Sia a livello ospedaliero che a livello ambulatoriale l'incidenza del dolore è elevata ed accompagna diverse situazioni cliniche: patologie infettive, traumi, malattie ricorrenti e croniche (cefalea, dolore addominale, patologie reumatiche, oncologiche, metaboliche etc...), test diagnostici e pratiche terapeutiche. Nonostante vi sia la possibilità di dare una risposta adeguata ad un sintomo così potenzialmente dannoso nella prognosi attuale e futura del piccolo paziente, sono tuttora moltissime le conferme che il dolore del bambino continui ad essere oggetto di una scarsa attenzione.

Le manovre "Mengeliane" cominciano sin dai primi giorni quando a tutti i neonati vengono inferti "vigorosi" colpi con la lancetta pungidito nel tallone, durante

l'esecuzione dello screening metabolico: a giudicare dalle proteste e dal colorito paonazzo delle piccole vittime la manovra sembra essere tutt'altro che gradevole! Che dire poi dei prematuri o dei neonati problematici che trascorrono settimane in incubatrice?

Il dolore nel bambino e lo stato di applicazione della legge 38/2010- ahi, ahi, ahi !

di Maria Libranti

E' accertato che la maggior parte di loro inizia a piangere appena sente lo scatto che accompagna l'apertura dell'oblò. Sono piccoli ma non stupidi: sanno già che saranno ripetutamente "punzecchiati" e con molta probabilità subiranno l'introduzione di cateteri, cannule e sondini vari.

E' noto a partire dagli anni '80 che a parità di stimolo doloroso quanto più giovane è il paziente, tanto maggiore sarà la percezione del dolore; il mancato trattamento del dolore avrà ripercussioni sullo stato di salute dei piccoli malati e sulla struttura del loro sistema algico adulto.

Gli strumenti ci sono ma troppo spesso, *digiamocelo*, non ci curiamo di prevenire e curare il dolore. Fino a pochi giorni fa Luisa (10 anni) è stata sottoposta a riduzione di frattura scomposta di radio e ulna senza alcuna analgesia: la sua è stata certamente un'esperienza "indimenticabile". E pensare che sarebbe bastato uno spruzzo di Fentanil per via intranasale! Certo, non sarebbe più stata un'esperienza memorabile ma, sono sicura, Luisa ne avrebbe cancellato volentieri il ricordo.

Nella stanza d'analisi dei bambini

Lucia Mongiovi

Nella stanza d'analisi incontriamo, di solito, bambini considerati – e talvolta già etichettati - come inquieti, chiusi, apatici, che si ammalano di frequente, aggressivi e violenti oppure estremamente timidi e passivi, “strani”, ingestibili, mentalmente “pigri”, con difficoltà nel linguaggio e nell'apprendimento. Nel corso delle prime consultazioni - dove i bimbi portano, da subito, il loro malessere - ci capita di intercettare nel loro mondo affettivo qualcosa d'importante che sembra essere rimasto lontano, nascosto, spesso inascoltato, dunque non accolto e “non- pensato” all'interno di una relazione significativa. Il modello psicoanalitico, fondandosi su un dispositivo clinico, teorico e tecnico rivolto precipuamente ai livelli profondi, inconsci, quindi basilari del funzionamento psichico, offre la possibilità di una piena e responsabile presa in carico del bambino e dei suoi disordini della personalità, dai due anni in poi; disordini che frequentemente sono, appunto, di natura inconscia, e, in quanto tali, necessitano di uno specifico vertice di osservazione e di cura. Ma la Psicoanalisi coi piccoli pazienti svela soprattutto il dolore, e talora la disperazione, del bambino sofferente, e ciò richiama ed esige tutta la nostra attenzione. Tale monito segnala, altresì, che la sofferenza dell'infanzia non proviene, esclusivamente, dall'“esterno” (lutti, abbandoni, maltrattamenti, abusi, trascuratezze etc.) ma richiede il riconoscimento che si nasce da, e con, un tumulto di ansie e angosce, rispetto alle quali l'unica oasi possibile, per il bambino piccolo, è la presenza fisica e mentale, l'accudimento materiale e la sensibilità emotiva di un adulto amato, o quanto meno affidabile nonché costante: la funzione della mente che si porge come sestante.

Melanie Klein, pioniera della Psicoanalisi

coi bambini, scriveva, già nel secolo scorso, che i principi fondamentali dell'analisi infantile sono gli stessi che presiedono a quella degli adulti: esplorazione dell'inconscio e analisi del transfert (l'emergere dei rapporti affettivi primari); aveva colto, cioè, la rilevante analogia tra i presupposti della rappresentazione onirica - caposaldo della Psicoanalisi freudiana - e quelli della rappresentazione ludica. Sussistono, tuttavia, delle peculiarità nel lavoro coi piccoli: innanzitutto il bambino propone un immediato e diretto contatto col proprio inconscio. Spesso non racconta alcunché di ciò che gli è successo tra una seduta e l'altra, però, entrato nella stanza d'analisi, riprende dal gioco interrotto la volta precedente. Possono non esserci racconti e, a volte, neppure parole ma si presenta, potentemente, un inconscio, che gli preme dentro, alla ricerca di un accesso per potersi esprimere e di un'altra mente che lo possa accogliere e, plausibilmente, metabolizzare: una comunicazione tra un inconscio e un altro.

Contatto immediato con l'inconscio significa, anche, sintonizzarsi coi bisogni primari legati al corpo e con i sentimenti e le emozioni primitive. Ciò comporta una vera e propria irruzione, in seduta, di angosce, arcaiche e assolute, come quella di morire di fame, non controllare i bisogni corporali, cadere, perdersi e morire, per riconoscere, contenere e comprendere le quali è indispensabile, da parte dell'analista, un proprio training lungo e approfondito. La peculiarità (e l'esclusività) di un training lungo e approfondito, nel bagaglio formativo dello psicoanalista, poggia sulla necessità di addivenire a una conoscenza e comprensione precisa della valenza dell'inconscio all'interno della economia psicologica, prima di tutto propria.

E poi cambia il setting (l'insieme delle regole contrattuali del trattamento analitico), rappresentato tipicamente dalla stanza del gioco che, corredata di bambole, animali, giocattoli e fogli per disegnare, assume a scenario di drammatizzazione del mondo emotivo-affettivo del piccolo paziente. Il gioco (compreso il disegno), attraverso i meccanismi di personificazione, rivela fantasie, qualche volta rudimentali e articolate, che includono e si nutrono di relazioni con l'*altro*. Gli oggetti materiali, presenti nella stanza dei bambini, possono raffigurare persone che sono fonte di angoscia anziché di protezione, di persecuzione piuttosto che di amorevolezza; non di rado capita che, a fine seduta, la stanza d'analisi sembri un vero e proprio "campo di battaglia"! Come nel trattamento degli adulti, anche nel lavoro coi bambini l'analista si cimenta nell'arduo lavoro di "ricerca" e di comprensione degli aspetti relazionali nell'intrapsichico e, per converso, di quelli intrapsichici nella relazione.

Per il piccolo il gioco costituisce, dunque, lo strumento principe per esprimere ciò che gli adulti comunicano prevalentemente con le parole. Che il bambino possa presentare, simultaneamente, una varietà di situazioni, immaginarie o reali, ci aiuta a tracciare un quadro del lavoro della sua mente, dal momento che i giochi assumono una eterogeneità di significati simbolici, correlati con le sue fantasie, i suoi impulsi, i suoi desideri, le sue paure e le sue esperienze. Un fondamento dell'analisi di un piccolo paziente è, pertanto, capire e interpretare il suo gioco delle personificazioni, cui egli dà adito in modo del tutto peculiare. Ovvero cogliere e interpretare, trasformandole, fantasie, ansie ed esperienze espresse nel gioco, sulla base dell'"uso" personale che ciascun bambino ne fa in relazione al proprio mondo interno ed esterno, o, se il gioco è inibito, indagare le cause di tale inibizione. Traduzioni generalizzate sono assolutamente prive di significato e di qualunque utilità! Pure su tale aspetto occorre prestare attenzione, aprirsi a domande, essere disposti a sostare temporaneamente nell'incertezza, nel laborioso tentativo di comprendere.

Nel gioco si rivela, pertanto, l'atteggiamento del piccolo nei confronti della realtà, mediato dal suo funzionamento psicologico, in una continua e complessa dialettica, articolata su più livelli, tra intrapsichico e relazionale.

Fare analisi coi bambini significa, inoltre, lavorare sui *confine* incominciare a differenziare, all'interno della relazione, in termini di vicinanza e lontananza. Qual è la "giusta" distanza in cui poter stare con l'altro in un modo, tutto sommato, soddisfacente? E' possibile, così, offrire loro, specialmente a quelli più gravi, l'occasione di un'esperienza relazionale in larga misura inedita, in cui si possono sentire non giudicati e non puniti bensì ascoltati e sostenuti nella crescita, aiutati a interiorizzare quella funzione di limite indispensabile a che possano apprendere a contenere se stessi e a stabilire relazioni più equilibrate e realisticamente gratificanti. In tal senso, la Psicoanalisi coi bambini viene annoverata quale trattamento di profilassi per il futuro adulto.





Intervista a Francesco De Luca

L'incontro con Francesco De Luca, direttore dell'Unità operativa di Cardiologia Pediatrica dell'Azienda Policlinico - Ospedale Vittorio Emanuele di Catania, ci ha permesso di chiarire alcuni aspetti della cardiologia pediatrica utili nella nostra attività quotidiana di pediatra.

di Antonino Gulino

Gulino: E' sempre possibile fare diagnosi di Cardiopatia Congenita alla nascita ?

F.De Luca: Non sempre. In assenza di sintomi specifici e di una diagnosi prenatale è difficile sospettare una cardiopatia congenita alla nascita perché la circolazione transizionale (PFO e PDA) ritarda la comparsa dei sintomi, spesso *quando i sintomi compaiono...il neonato può essere già stato dimesso!*

G.: Cosa consiglia quindi?

D.: L' American Academy of pediatrics è molto esplicita, è necessario introdurre lo screening con la pulsio-ossimetria per valutare la saturazione di ossigeno. Questo screening è molto vantaggioso

in quanto presenta un costo molto basso, nessun rischio, un'ottima specificità (0,03% di falsi positivi), una buona sensibilità.

Sulla base delle evidenze attualmente disponibili direi quindi che i fattori più importanti per il riconoscimento, pre e post dimissione, dei neonati asintomatici con CC sono un esame clinico attento e completo, (inclusa la ricerca della presenza e della qualità dei polsi femorali bilaterali) e l'uso universale della pulsossimetria.

G.: Il riscontro di un soffio cardiaco durante la visita pediatrica è molto frequente, quali sono le caratteristiche di un soffio innocente ?

D.: Innanzitutto è presente in soggetti peraltro totalmente asintomatici, è sistolico e di breve durata (mai diastolico), è dolce e di bassa intensità (mai rude).

Spesso è posizionale (apprezzabile in posizione supina, scompare o si riduce in posizione eretta), non è costante ("Va e viene"), non si apprezza nessun fremito alla palpazione, il I° e il II° tono sono sempre normali.

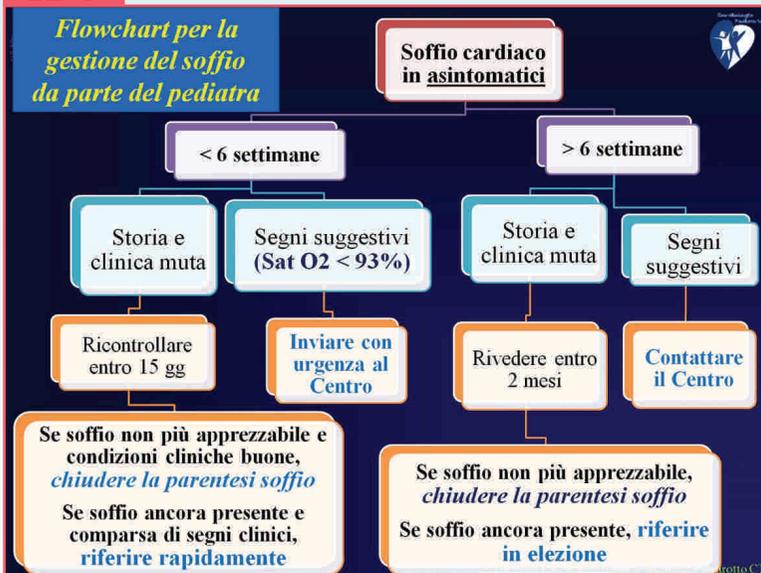
G.: Quali sono i fattori che ci debbono indurre a inviare un bambino con un soffio dal cardiologo pediatrico ?

D.: Certamente la presenza di segni o sintomi suggestivi di cardiopatia (vedi TAB.:1), un parente di primo grado con cardiopatia congenita, la concomitante presenza di una patologia sindromica o genetica e una storia clinica di febbre reumatica o malattia di

Kawasaki.

Non bisogna trascurare inoltre i fattori di rischio prenatali, quali una madre che ha assunto farmaci o sostanze tossiche in gravidanza, infezioni in utero, una madre affetta da diabete o con malattia autoimmune, importante la prematurità (elevata incidenza di PDA!) ed infine anche...l'estrema ansietà da parte della famiglia.

TAB.:1



Trasparenza

di Sergio Mangiameli

In perfetta solitudine, arrivò su quella falce di terra al bordo di un giorno di metà febbraio. Prese la spalliera della sedia e la distanziò dal tavolino. E si sedette davanti a un mare enorme, smisurato per i suoi occhi stanchi. Inspirò l'aria profumata di cose sommerse e distese le gambe, con le mani in tasca e il bavero alzato.

Non era un tramonto, perché non c'era stato niente di glorioso che andasse verso una fine poetica. Era stato un giorno come gli altri, in cui lui era passato, come sempre, dalle centrifughe dei minuti, dei secondi, strizzato, maledetto, rincorso, rimpianto.

Aveva visto, durante quel giorno in chiusura, la sua donna invecchiata. Perché la luce del Sole non mente. E qualcosa in più aveva notato, che prima non c'era.

Aveva notato la sua trasparenza, quel non riuscire a catturare più lo

sguardo animale dei maschi in transito, il non esserci più al centro del vortice della vita.

E questo pensiero nuovo, gli impose di doversi fermare qui, su questa sedia di fronte al mare e alla luce in declino. Volle fare cioè come tutti gli altri uomini, dimenticando di essere quello che porta la trasparenza. Volle guardare l'inizio liquido, lo spazio più ampio di questo pianeta, la culla di tutti. Ricordò le parole che dicono molti alpinisti sulla cima della montagna più alta di questo continente: si vede il mare?

E di fronte a questa essenzialità, volle pensare proprio come un uomo in attesa di una risposta.

La trasparenza quando sarà per molti, diventerà vecchiaia, e quando si avvertirà dentro, saremo già altrove.

Fu adesso, alla fine esatta di questo pensiero da uomo, che la sua donna arrivò. Lo prese per mano e andarono

via ad amarsi ancora, per non sentire né freddo né il tempo, che sotto a quel *plaid* non riuscì a entrare.

Dovette fermarsi fuori, il tempo col bavero alzato a guardare se stesso e a esser costretto a immaginare quanta bellezza esista nel tentare di essere uomini fino all'ultimo bagliore di luce.



Tela ispirata al testo di Debora Pluchino

Nessuno si salva da solo

Regia: Sergio Castellitto

Con: Jasmine Trinca - Riccardo Scamarcio

di Antonino Gulino

Sergio Castellitto, grande attore e anche buon regista, dirige ancora una volta un film tratto da un romanzo della moglie, Margaret Mazzantini. Il regista ci racconta la storia di Delia, una nutrizionista, e di Gaetano, un aspirante sceneggiatore, ripercorre il loro amore, il matrimonio, i figli, partendo dalla fine, quando i due protagonisti ormai separati, si incontrano per una cena che dovrebbe servire per pianificare le vacanze estive dei propri bambini. Ma l'occasione si rivela propizia per tornare indietro nel tempo attraverso lunghi flash-back, per ripensare il loro rapporto, l'amore folle, fisico dei primi incontri che lentamente scolora in una quotidianità senza entusiasmi. Il rancore ma anche il rimpianto, la voglia di dare una svolta alla propria vita e l'affetto, la consuetudine, forse un amore diverso, si scontrano, si incontrano in questa cena che si trasforma in teatro non di un conflitto ma di un disperato confronto tra due solitudini, un uomo e una donna consapevoli che "nessuno si salva da solo".

Un storia ben recitata e ben diretta, forse uguale a tante altre che ascoltiamo, che viviamo attraverso i racconti dei tanti genitori che incontriamo nei nostri ambulatori. Storie di rabbia, violenza, tristezza, abbandono che hanno in comune quasi sempre le stesse vittime: i figli, bambini usati come ostaggi di continui ricatti, bambini soli senza un affetto, testimoni inconsapevoli dell'egoismo degli adulti.

Noi pediatri continuiamo a spendere parole inutili per difendere un'istituzione, la famiglia, che vediamo sgretolarsi irrimediabilmente giorno per giorno.

La genitorialità è un ruolo scomodo, difficile da accettare, i figli sono spesso la

realizzazione di un desiderio superficiale e momentaneo, paragonabile all'acquisto dell'ultimo I-Phone, da avere subito ma spesso da scaricare alla prima febbre importante.

Anche Delia e Gaetano, non sono tanto diversi, dietro la loro storia non traspare la consapevolezza dell'essere genitori oltre che compagni di vita. I figli allattati, coccolati, cresciuti sono immediatamente dimenticati quando si mette in discussione la propria fetta di felicità. Forse queste considerazioni non erano nella testa del regista, ma ogni spettatore di fronte ad una storia, anche se ben raccontata come in questo caso, ha il diritto di guardare anche oltre quello che appare.



Ersilia ed il partigiano catanese

di Elvira Bonanno

E' stato "lu cuntù" delle donne di famiglia a permettere a Ersilia Mazzarino di ricostruire la storia travagliata di suo padre, Turiddu, partigiano catanese morto in circostanze misteriose quando lei aveva appena due anni.

L'autrice nata in Piemonte nel 1942 venne sottratta subito alla madre dal padre e affidata a diverse balie, per finire in un orfanotrofio ed essere poi affidata ad una famiglia di Vercelli dove rimase fino ai cinque anni; poi richiesta dai parenti paterni venne condotta a Catania per vivere con loro, adolescente si trasferì a Palermo dove rimase definitivamente.

Il libro è incentrato sulla figura del padre descritto attraverso le voci femminili: della madre, la quale aveva un legame fortissimo con il figlio, che era di indole espansiva, pieno di ardore politico e religioso; di Sarazza, la "nurrizza", sabbaglia e primitiva complice delle marachelle paterne; della sorella, unica femmina di cinque figli, che divideva con Turiddu la passione per il pianoforte; della zita Graziella "una donna vera, ricca di sensibilità che aveva amato il suo uomo con tutta se stessa", mai sposata però dal padre; della nipotina, compagna inseparabile dei giochi infantili di Ersilia, "affascinata dalle strane bamboline nere vestite solo di succinte gonnelle a strisce "che lo zio portava quando tornava per brevi vacanze dall'Abissinia; di Eugenetta, la cuginetta del cuore e infine di "Lei", colei che le aveva dato la vita e che conoscerà nel 1961 a Torino in occasione di un viaggio premio al merito scolastico. L'incontro con la madre mai menzionata per nome, ma sempre definita con il pronome "Lei" è forse il più toccante e occupa l'ultimo capitolo del libro. Si tratta di una donna che pur avendo amato il padre ne aveva rifiutato la mentalità oppressiva e autoritaria. Il colloquio è scandito dai frequenti interrogativi che Ersilia rivolge alla madre: "e di me?" come a cercare all'interno di quella storia di amore una sua collocazione. Congedandosi dalla madre, che le chiedeva se le fosse mancata, Ersilia risponde non con le parole che le mancano ma con il linguaggio degli occhi "La mia anima si è immersa nella tua bellezza e amo di te quello che Lui amò".

Ersilia assorbe le loro narrazioni, esplora le carte familiari, fa proprio quel patrimonio narrativo per ricomporre in un continuum tutte le fasi spezzate della sua vita e per dare linearità alla figura paterna. Ogni voce narrante consegna non solo ad Ersilia ma anche al lettore la condizione e il ruolo della donna all'interno della famiglia e della società siciliana di quegli anni. Tutte le donne del libro in un rapporto generazionale si passano il

testimone, raccontando tante storie, che poi diventano storia collettiva, ma nello stesso tempo offrono ad Ersilia le molteplici sfaccettature della personalità paterna. E l'uso del dialetto catanese trasforma la partitura di questo coro a cappella in una teatralità vera conferendogli un valore e una forza comunicativa più intima e autentica.

Centrale nel libro è il ruolo della memoria, che partendo dalla storia individuale e personale di Turiddu Mazzarino, padre di Ersilia, si dilata in quella collettiva, restituendoci un periodo tragico e pieno di contraddizioni. Queste emergono nel travaglio esistenziale del giovane Turiddu, che, avendo aderito in un primo momento con giovanile entusiasmo al fascismo, in quanto considerato progetto rivoluzionario della società, si scontra durante la propria esperienza di giudice presso il tribunale di Harar in Abissinia, con l'amara e triste realtà di un colonialismo feroce, prevaricatore, e disumano. Comincia così quella graduale maturazione individuale che lo porterà, dopo il processo intentatogli con l'accusa di antifascismo, a fare la scelta di entrare nel movimento partigiano piemontese.

La toccante lettera che il padre scrive alla madre da Torino il 2 novembre del 1944 e che rappresenta una sorta di testamento spirituale, nella quale le affida la sua "nicuzza": i dodici capi di imputazione per l'accusa di antifascismo per la sua condotta come giudice ad Harar e infine il ricordo di una recita nella casa della nonna paterna in una domenica di Pasqua, allorché il padre di Ersilia con le sue cuginette allestì un vero e proprio spettacolo teatrale.

In questo mosaico della memoria, dove il privato familiare s'interseca drammaticamente con i chiaroscuri di una storia collettiva, attraverso un corale al femminile, molti sono gli spunti di riflessione emergenti sia nell'ambito della famiglia, come tradizionalmente era intesa in Sicilia, e non solo, sia nell'ambito della storia di una nazione, costruita da poco ma ancora immatura politicamente. In ambito familiare si evidenzia il dramma della forzata separazione di una neonata dalla madre; il concetto di padre-padrone; un rapporto madre-figlio vagamente edipico; lo status della donna siciliana nella famiglia. Dalla storia più generale emerge, quasi in sordina, l'infatuazione dell'adolescente italiano di fronte alla retorica totalitarista; il dramma del genocidio colonialista; il mescolamento tra ideali politici ed interessi individuali o di gruppo che avrebbe segnato l'Italia politica di allora e che si proietta fino ai giorni nostri.

Il trattamento non farmacologico del dolore nel bambino.

di Alberto Fischer

E' di questi giorni la pubblicazione di un articolo (Pediatrics, febbraio 2015) in cui viene confrontato l'utilizzo di soluzioni glucosate verso la loro associazione con terapia radiante, atte a lenire il dolore moderato del neonato in quelle condizioni scatenate da manovre mediche. L'articolo conclude affermando che i due metodi sono efficaci alla pari, ed indirettamente riconferma l'efficacia delle soluzioni zuccherine come trattamento non farmacologico del dolore nel bambino.

Da tempo sappiamo

come il ricorso a soluzioni zuccherine sia un efficace modo di ridurre nel neonato e lattante il dolore medio-lieve acuto, tanto da esser entrato nelle linee guida del dolore medio lieve del neonato, come quello scatenato da manovre mediche. Anche le nostre nonne suggerivano nel lattante con coliche o pianto immotivato di offrire tettarelle ricoperte di zucchero, cosa che nei vecchi insegnamenti era totalmente da aborreire (ma gli stessi insegnamenti ci informavano che il neonato non avverte dolore! O che questo non lascia segno!) Oggi la ricerca conferma l'efficacia delle Tecni-

che Non Farmacologiche (TNF) per il trattamento del dolore neonatale e pediatrico, di origine sia organica che funzionale. I meccanismi sono incentrati sulla attivazione di strutture nervose centrali e/o periferiche che inibiscono la nocicezione attraverso la liberazione di encefaline ed endorfine endogene. Queste TNF si possono catalogare come: a) di supporto o relazione; b) cognitivi; c) comportamentali; d) fisici.

Le tecniche di supporto si fondano soprattutto su metodi di sostegno al bambino e alla famiglia attraverso informazione/comunicazione,

Tecniche non farmacologiche più adeguate per fascia di età

0-2 anni	Contatto fisico con il bambino: toccare, accarezzare, cullare. Ascoltare musica, giocattoli sopra la culla.
2-4 anni	Giocare con pupazzi, raccontare storie, leggere libri, respirazione e bolle di sapone, guanto magico.
4-6 anni	Respirazione, racconto di storie, gioco con pupazzi, parlare di luoghi preferiti, guanto magico, visualizzazione.
6-11 anni	Musica, respirazione, contare, parlare dei luoghi preferiti, guardare la tv, gioco dell'interruttore.
11-13 anni	Musica, respirazione, visualizzazione, gioco dell'interruttore.

coinvolgimento nei processi decisionali; organizzazione del lavoro di equipe.

I metodi cognitivi hanno la finalità di deviare l'attenzione dal dolore, focalizzandola su stimoli diversi o incompatibili con esso. Essi peraltro sono di facile applicabilità e non interferiscono con il trattamento medico a cui deve sottoporsi il bambino. Coinvolgono sia il bambino che i genitori, che diventano parte integrante dell'intero processo. Questi metodi sono: la distrazione, le bolle di sapone, la respirazione, il rilassamento, la visualizzazione, la desensibilizzazione. Nella distrazione il bambino, concentrandosi su qualcosa di diverso dal dolore può riuscire ad allontanare l'ansia e la paura. Con le bolle di sapone il bambino rimane affascinato mentre favorisce un rilassamento con l'espiazione necessaria a produrle e soffiare. La respirazione e il rilassamento, fattibili a determinate età, contribuiscono a catturare l'attenzione del bambino, ridurre

la tensione muscolare, rilasciare il diaframma ed aumentare l'ossigenazione del corpo. La tecnica del "guanto magico" e dello "interuttore" sono tecniche di desensibilizzazione che permettono di innalzare la soglia in una precisa zona corporea. I mezzi fisici delle TNF che hanno dimostrato una certa efficacia sono: a) posizionamento corporeo e contatto corporeo; b) impacchi caldo-freddi; c) Elettro Neuro Stimolazione Transcutanea (TENS); d) esercizio fisico e fisioterapia; e) tecniche agopunturali. Quest'ultima tecnica, come si può ben capire, nella sua forma classica ha certamente dei limiti di applicabilità in età pediatrica, ma trova valida alternativa nelle tecniche di digitopressione o nell'uso di laser nei punti di agopuntura. Poco vi è a riguardo in letteratura, e si ricorre ad essa solo nel dolore ricorrente (cefalea e dolore addominale ricorrente).

Nel neonato queste tecniche analgesiche sono approcci profilattici e complementari che riducono (in alcuni

casi aboliscono) le risposte di tipo algico. Come ricordato nel lavoro di apertura, più volte è stata documentata l'efficacia analgesica del glucosio (aveva ragione mia nonna!) a concentrazioni del 30-33% (1 ml per os) o del saccarosio alla concentrazione del 25% (1-2 ml per os). La stimolazione gustativa agisce sul dolore attivando il sistema di modulazione inibente la progressione della nocicezione. Del pari la suzione non nutritiva agisce esercitando un effetto calmante, riducendo la frequenza cardiaca e la spesa metabolica ed elevando la soglia del dolore.

Infine il controllo delle sovrastimolazioni ambientali (luci, rumori) associato a stimolazioni di tipo tattile ("infant massage"), sensoriale olfattorio (latte materno, vaniglia), kinestetico e vestibolare (materassini ad acqua, dondolamento) determinano una riduzione dello stress e riducono – anche se non aboliscono – le risposte algiche al dolore.

Tecniche non farmacologiche in ambito neonatale

1. Modificazioni ambientali (luci soffuse, rumori ridotti, manipolazioni delicate, rispetto del riposo);
2. Contenimento, postura individualizzata;
3. Musica dolce, voce calma e ritmata;
4. Rispetto dei ritmi del neonato;
5. Suzione non nutritiva;
6. Soluzione di saccarosio al 25% (1-2 ml per os).

Urolitiasi in età pediatrica



di Silvio Maringhini
U.O.C. Nefrologia Pediatrica
"G. Di Cristina" - ARNAS Palermo

La prevalenza di urolitiasi in età pediatrica è stimata essere intorno al 2-3 % mentre negli adulti è del 10-15 %; esistono però notevoli differenze geografiche ed in alcune nazioni l'urolitiasi ha carattere endemico con prevalenza che arriva fino al 15%. La prevalenza dell'urolitiasi in età pediatrica è in aumento nei Paesi a sviluppo economico avanzato ed è solitamente localizzata a livello renale, mentre nei Paesi in via di sviluppo l'urolitiasi è più spesso vescicale. L'urolitiasi è più frequente nella razza caucasica rispetto a quella negra e nei maschi rispetto alle femmine, anche se questa differenza è diminuita negli ultimi anni.

Fisiologicamente le urine hanno una concentrazione elevata di soluti, la cui precipitazione è impedita da fattori inibenti; i primi sono rappresentati da calcio, ossalati, acido urico, cistina, ecc., mentre i secondi includono citrato, magnesio e pirofosfati. Nel meccanismo di formazione dei calcoli un ruolo importante è sostenuto dalla soprassaturazione dei soluti nelle urine, non più controllata dai fattori inibenti. Fattori genetici ed ambientali hanno un ruolo importante nella formazione di calcoli in età pediatrica; i primi provocano alterazioni nel metabolismo del calcio, del fosforo, del magnesio, degli ossalati, della cistina; i secondi sono rappresentati da ridotta assunzione di liquidi, dieta sbilanciata, disidratazione, immobilizzazione prolungata, assunzione di vitamina D, farmaci (diuretici, antiepilettici, corticosteroidi, levotiroxina ecc.). Alcune malformazioni delle vie urinarie favoriscono la formazione dei calcoli per il ristagno di urina e le infezioni urinarie sostenute da germi che producono ureasi comportano un ambiente ricco in bicarbonato ed ammonio che favorisce la formazione di calcoli di fosfato di ammonio magnesiaci (struvite). Il gentilizio è positivo per urolitiasi nei familiari di primo grado in circa il 15% dei casi,

La frequenza dei tipi di calcoli urinari in età pediatrica è, nella maggior parte delle casistiche riportate, la seguente: ossalato di calcio (45-65%), fosfato di calcio (14-30%), struvite (13%), cistina (5%), acido urico (4%), misti (4%). Nei bambini affetti da urolitiasi si riscontra più spesso ipercalcemia (50% dei casi), iperossaluria (10-20%), ipocitraturia (10%), iperuricemia (5-10%), più raramen-

te cistinuria (5%). L'ipercalcemia è presente in circa il 50% dei bambini con calcoli urinari. La calcemia è direttamente correlata non solo all'assunzione di proteine, ma anche all'introito di sodio; infatti una ridotta assunzione di sodio con gli alimenti riduce la calcemia e la formazione di calcoli. L'iperossaluria è riscontrabile nel 10-20% circa dei bambini affetti da urolitiasi; di questi una piccola percentuale ha una iperossaluria primitiva, con aumentata presenza di ossalati nel circolo ematico a causa di un difetto enzimatico epatico che si trasmette come carattere autosomico recessivo; in altri esiste un'iperossaluria enterica o assorbitiva dovuta ad un aumentato assorbimento intestinale di ossalati, per una diminuita disponibilità di calcio, una ridotta assunzione di calcio nella dieta o per malassorbimento di grassi. Iperossaluria, ipercalcemia, iperuricemia ed ipocitraturia sembrano essere direttamente proporzionali al peso corporeo ed all'indice di massa corporea. Anche la dieta chetogenica, come quella che viene consigliata agli epilettici, comporta alterazioni metaboliche predisponenti all'urolitiasi. Recentemente è stata descritta in Cina un'epidemia di urolitiasi in bambini che hanno assunto latte contenente elevate dosi di melanina. Diabete ed ipertensione arteriosa sono stati recentemente descritti come fattori di rischio per urolitiasi in età pediatrica.

I sintomi di presentazione dell'urolitiasi in età pediatrica sono diversi rispetto agli adulti e nel 20% dei casi la diagnosi viene fatta in assenza di sintomi evocativi, in corso di indagini effettuate per altra motivazione (di solito una ecografia addominale). Dolore addominale, più frequente nei bambini al di sotto di 6 anni, o ad una loggia renale è presente in circa il 50-70% dei casi. Ematuria macroscopica è presente in circa il 50% dei casi. Nel 10% dei casi sono segnalati disturbi minzionali in presenza o meno di infezione urinaria ed in un altro 10% nausea e vomito.

La diagnosi di urolitiasi in età pediatrica viene posta oggi con maggiore facilità rispetto al passato. Nel raccogliere l'anamnesi, oltre alla familiarità, è opportuna la ricerca dei sintomi evocativi. Nell'esame obiettivo è opportuno valutare la dolenza alla palpazione delle logge renali e dei punti ureterali, non dimenticando di apportare le misure

antropometriche (peso e statura) in aggiunta alla valutazione della temperatura e pressione arteriosa, nel sospetto di altra nefropatia. A completamento dell'iter diagnostico sono di ausilio gli esami strumentali e di laboratorio, includendo l'analisi spettrofotometrica a raggi infrarossi del calcolo, nei casi in cui dovesse essere disponibile.

Tra gli esami strumentali, la TAC ha una maggiore sensibilità rispetto all'ecografia ed alla radiografia diretta dell'addome, ma espone ad una maggiore quantità di radiazioni, anche se è possibile ridurre la dose in rapporto alla superficie corporea. L'ecografia ha maggiore sensibilità per i calcoli radiotrasparenti (acido urico) e quelli renali, inferiore per quelli ureterali e di dimensioni inferiori a 5 mm; ha una sensibilità del 76% rispetto alla TAC senza contrasto.

Gli esami di laboratorio devono includere indagini di I, II e III livello. Tra le indagini di I livello sono inclusi: un esame del sedimento urinario, per svelare la presenza di eventuali cristalli (in particolare quelli di cistina) ed infezione; pH e PS su urine fresche, per escludere una tubulopatia; un prelievo ematico per la determinazione di: azoto, creatinina, acido urico, elettroliti sierici (Na, K, Cl, Ca, P, Mg), bicarbonatemia; nelle urine delle 24 ore: creatinina, elettroliti urinari (Na, K, Cl, Ca, P), acido urico, ossalato e citrato; nelle urine raccolte al mattino dopo 2-3 ore di digiuno (fasting): calcio, creatinina, ossalato e citrato. La raccolta delle urine emesse nelle 24 ore è di difficile esecuzione nei bambini di età inferiore ai 3 anni, per cui si ricorre alla determinazione del rapporto tra soluti e creatininuria su urine raccolte da una singola minzione. Le indagini di II livello sono effettuate nel caso di un sospetto diagnostico, ricavato da quelle di I livello, e includono: prelievo ematico per PTH, vit.D, aminoacidi, ac. ossalico e glicolico; nelle urine delle 24 ore: creatinina, glucosio, proteine, ac. ossalico e glicolico, citrato, aminoacidi; nelle urine fasting: creatinina, ac. ossalico e glicolico, enzimi tubulari, microalbumina. Le indagini di III livello comprendono tutte le analisi genetiche. Nell'interpretazione degli esami di laboratorio dobbiamo tenere in considerazione che: i valori normali di calciuria in bambini di età maggiore di 2 anni sono inferiori a 4 mg/kg/24h e a 0,2 in rapporto alla creatininuria, anche se i valori possono variare in rapporto alla epoca puberale; nei bambini di età compresa tra i 6 mesi e l'anno di vita i valori sono inferiori a 0,6 in rapporto alla creatininuria, mentre in quelli con età inferiore ai 6 mesi sono inferiori a 0,8; ciò è imputabile alla maggiore escrezione urinaria di calcio rispetto alla minore escrezione urinaria di creatinina nei bambini di età inferiore a 1 anno.

La terapia dell'urolitiasi in età pediatrica deve avere due obiettivi: curare la sintomatologia e rimuovere il calcolo da una parte e dall'altra evitare la recidiva. In tutti i bambini affetti da urolitiasi

deve essere aumentato l'apporto di liquidi nell'arco della giornata: •750mL nei lattanti, •1000 mL nei bambini al di sotto dei 5 anni, •1500 mL fino a 10 anni e •2000 mL in quelli che hanno più di 10 anni. Nei bambini che hanno ipercalciuria è opportuno ridurre l'apporto di sodio nella dieta mantenendo normale l'apporto di calcio e potassio, non dare supplementi di vitamina D; i diuretici tiazidici devono essere somministrati ai bambini con calcoli di ossalato di calcio recidivanti che non rispondono al regime dietetico. Nel caso di iperossaluria primitiva la somministrazione di vitamina B6 è utile in alcuni casi mentre in altri il danno renale è inevitabile ed è opportuno un trapianto epatico. Nell'iperossaluria secondaria è consigliabile l'assunzione di carbonato o citrato durante i pasti per ridurre l'assorbimento intestinale di ossalati ed evitare cibi ricchi di ossalati e vitamina C. Nel caso di malassorbimento di grassi la dieta deve essere povera di grassi e supplementata con magnesio e pirofosfati. Nei casi di iperuricosuria la restrizione di purine è inutile mentre si può somministrare potassio citrato o bicarbonato. Nei pazienti con cistinuria l'aumentato apporto di liquidi e l'alcalinizzazione delle urine con potassio citrato o bicarbonato raramente sono sufficienti e si deve ricorrere alla somministrazione di tiopronina, penicillamina D o alfamercaptoproprionglicina che possono avere effetti collaterali.

Un terzo circa dei bambini che hanno sofferto di urolitiasi ha una recidiva, evenienza più frequente in quelli che hanno alterazioni metaboliche. Negli adulti è stato dimostrato che la profilassi è utile a ridurre la recidiva di urolitiasi; è probabile che questo avvenga anche in età pediatrica. Studi recenti assegnano un ruolo importante alla nefrolitiasi che esordisce in età pediatrica nella patogenesi dell'insufficienza renale cronica e nella sindrome metabolica dell'adulto. Di conseguenza grande attenzione deve essere data alle campagne di prevenzione e terapia precoce dell'urolitiasi in età pediatrica.

In Sicilia è stata documentata un'aumentata incidenza della nefrolitiasi rispetto alla litiasi vescicale negli ultimi decenni. Nella nostra esperienza abbiamo assistito ad un notevole incremento dell'incidenza della nefrolitiasi negli ultimi 10 anni con una prevalenza di calcoli renali di ossalato di calcio distinti in monidrato di calcio (COM) 24.4% e diidrato di calcio (COD) 11.6%; calcoli di acido urico 14% e nel restante 45% si è osservata un'associazione di calcoli misti con percentuale diversa di: COD, COM, carbapatite, calcite, ac. urico, urato e fosfato di ammonio, e nel 5% cistina. In particolare abbiamo osservato con notevole frequenza un'iperossaluria che non è legata a difetti enzimatici. Un elemento importante è probabilmente rappresentato da un'alimentazione che nei bambini siciliani è più ricca di sodio e proteine animali. Una campagna educativa è auspicabile.

Memoria e conoscenza

Già l'antica mitologia spiegava che ricordare e dimenticare vanno insieme. Coloro che risalivano il monte per interpellare l'oracolo *Trefo-nio*, dovevano prima bere l'acqua di *Lete* per dimenticare. Poi dovevano bere l'acqua di *Mne-mosine*, per ricordare quel che avrebbero vissuto da quel momento in poi.

La neurogenesi dura, sia pure in misura ridotta, anche dopo l'infanzia e l'adolescenza e rappresenta un substrato morfologico e funzionale del ricordare e del dimenticare.

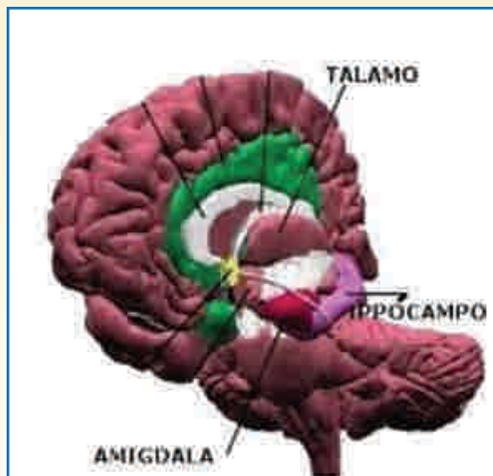
La memoria "*dichiarativa*" è episodica, in quanto fissa esperienze personali e spesso uniche. La memoria "*semantica*" è quella che permette di accumulare conoscenze. Uno degli organi chiave della memoria dichiarativa è l'*ippocampo*, struttura coinvolta anche nell'orientamento spazio-temporale (trattato in un precedente articolo) e nell'attività del *sistema limbico* delle emozioni. I segnali della memoria *episodica* rimangono nell'ippocampo per un periodo variabile, quelli della memoria *semantica* vengono inoltrati in diverse aree della corteccia cerebrale. È stato anche dimostrato che esso è anche "l'organo del dimenticare" della memoria episodica. *Il giro dentato dell'ippocampo* e l'*area alla base dei ventricoli* rappresentano le uniche due strutture che generano continuamente nuovi neuroni, che si integrano anche nelle reti dell'*ippocampo* che elaborano informazioni. I neuroni neoformati si inseriscono, con nuove sinapsi, nei circuiti dello stesso *ippocampo*, fornendo il sub-

strato funzionale e strutturale per l'apprendimento di cose nuove. La neurogenesi rallenta con l'età, ma in misura diversa da persona a persona. Alcune patologie degenerative bloccano la neurogenesi dell'*ippocampo*, causando la perdita della memoria episodica. In condizioni fisiologiche, il continuo rimodellamento delle connessioni sinaptiche dei neuroni neoformati determina sia la memoria di eventi nuovi, grazie alle sinapsi neoformate, che la dimenticanza di ciò che era conservato nelle sinapsi degradate e sostituite. I neuroni neoformati non debbono essere né troppi, né troppo pochi. Infatti, più intensa è la memoria ippocampale dei neuroni neoformati, più intensa è la memorizzazione recente, ma risulta essere anche più estesa la eliminazione di memorie episodiche precedenti. Tutto ciò avviene, in parte, senza condizionamento della volontà. Un evento viene dimenticato quando risultano cambiati determinati circuiti, sotto la spinta della neurogenesi. Stimolazioni elettriche del lobo temporale possono far rivivere eventi che altrimenti non potrebbero tornare alla memoria. Tutto quanto riportato, è stato oggetto anche di svariati articoli pubblicati su *Science* e *Nature Neuroscience*.

I primi tre anni di vita rappresentano il periodo di più intensa neurogenesi. Nessuno può pertanto avere una memoria episodica, riguardante i primissimi anni di vita.

Il ruolo del lobo temporale nella rievocazione dei ricordi ci fa capire la grande importanza della correlazione ad emozioni e a sensazioni. Grandi artisti hanno scritto su "viaggi mentali del tempo". Basterebbe ricordare i nostri Mogol e Battisti, e soprattutto *Marcel Proust* in alcuni celebri passaggi ne "*Alla ricerca del tempo perduto*".

Studiosi della *Vanderbilt University* sul *Journal of Neurosciences* hanno confermato che il lobo temporale mediale è coinvolto nella elaborazione dei ricordi. Danni a carico di questa regione determinano infatti amnesia ed altri problemi correlati alla memoria. I ricordi tuttavia non sono tutti uguali: oltre ai viaggi nel tempo "proustiani", esistono anche ricordi ben definiti, di una specifica situazione. Secondo gli studi di *Polyn* e *colleghi*, l'attivazione della porzione anteriore del *lobo temporale* segnala un ricordo che è stato recuperato, ma non indica quanto sia dettagliato.



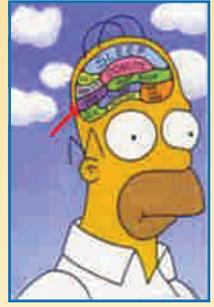
Viceversa, quando si attiva la regione posteriore, si tratterebbe di un "viaggio nel tempo", con ricordi accompagnati da un numero notevole di dettagli. Questo dimostra che il cervello imprime ai ricordi un "codice temporale", che collega: suoni, profumi, emozioni, ed altre informazioni, presenti al tempo di quell'esperienza. Vorrei ricordare ancora una volta che il tempo non va considerato una realtà del mondo fisico, ma della nostra mente. Il cervello non ha bisogno di "vedere o di sentire un'ora", perché è una elaborazione da esso stessa creata. Svariate *aree corticali*, *l'insula*, *i gangli della base*, sono tutti collegati ai centri della memoria dell' *ippocampo*, ed al sistema *limbico* dell'affettività.

Il *nucleo soprachiasmatico dell'ipotalamo*



costituisce una sorta di *pacemaker circadiano* del cervello. Ricercatori della *Stanford University* hanno dimostrato il coinvolgimento diretto di tale *nucleo soprachiasmatico* nell'elaborazione della memoria.

nazionalità, anche italiani, hanno pubblicato su *Journal of Neuroscience* studi sul funzionamento di circuiti complessi della corteccia cerebrale, composti da oltre 20 tipi di neuroni, che sono coinvolti anch'essi nelle funzioni della memoria, soprattutto legata a funzioni motorie. Utilizzando tecniche di *stimolazione magnetica transcranica*, sono riusciti a dimostrare l'esistenza di circuiti di neuroni, completamente indipendenti tra di loro, anche se allocati nella stessa area molto ristretta del cervello. Pur se spazialmente vicini, questi circuiti possono essere attivati selettivamente. Ciò rappresenta un'ulteriore prova della plasticità cerebrale, ovvero dei cambiamenti della corteccia cerebrale che si verificano durante l'apprendimento, e che sono alla base anche delle funzioni mnemoniche più sofisticate.



La lettura di un lavoro scientifico o semplicemente l'ascolto di una relazione di biologia o medicina applicata ci fa incontrare termini che certamente non facevano parte del nostro bagaglio universitario, abbiamo ritenuto utile proporne alcuni.

Glossario propedeutico alla medicina di domani

di Antonino Gulino

Biomarcatore

Nel 2001 il National Institute of Health statunitense standardizzò la definizione di biomarcatore come “caratteristica misurabile capace di definire un processo come fisiologico oppure morboso e di valutare la risposta biologica ad un trattamento farmacologico”

ENCODE

Encyclopedia of DNA Elements (ENCODE). Progetto che aspira a caratterizzare tutti gli elementi di DNA con ruolo di regolazione.

Epigenetica

Ogni cambiamento potenzialmente stabile ed ereditabile di espressione genica che accade senza un cambiamento della sequenza di DNA.

Genomica

La genomica è la scienza che studia il genoma, ovvero l'intero patrimonio ereditario contenuto in una cellula sotto forma di DNA; tale scienza nasce negli anni Ottanta con il sequenziamento completo del genoma di un virus, il fago ϕ -X174. Nel 1986 nasce il Progetto Genoma Umano e nel 2001 viene per la prima volta, riportata la sequenza del genoma umano; si tratta, in realtà, di una bozza pari al 90% della sequenza e ancora con notevoli probabilità di errori. Successivamente, nel 2003 viene pubblicata una sequenza accurata al 99,99% e pari al 99% del genoma umano.

Metabolomica

La metabolomica si occupa del metaboloma, cioè l'insieme di tutti i metaboliti che partecipano ai processi metabolici di un sistema biologico. La Genomica e la Proteomica descrivono la potenzialità dei sistemi, la Metabolomica ne rappresenta il funzionamento dinamico reale, ci consente di ve-

dere l'evoluzione biologica delle proteine (codificate) e i processi attraverso l'analisi di molecole più parziali che influiscono nell'equilibrio delle attività cellulari dei singoli tessuti e nell'espressione fenotipica

Proteomica

La proteomica, è una disciplina estremamente vasta e complessa che, attraverso una combinazione di tecnologie, permette di identificare, quantificare e caratterizzare tutte le proteine di una cellula, un tessuto o un organismo, comprese quelle ancora sconosciute. Si stima che i geni umani siano circa 100.000: se, tenendo conto dello splicing differenziale dell'mRNA e delle modificazioni posttraduzionali per approssimazione da ogni gene si esplicano circa 10 proteine, nell'uomo le dimensioni del proteoma potrebbero essere di circa 1.000.000 di proteine; il proteoma, pertanto, è più vasto del genoma. Il proteoma, inoltre, presenta due livelli di complessità: a differenza del genoma che è definito unicamente da una sequenza di nucleotidi, il proteoma non si limita alla sequenza di proteine, ma tiene conto anche della loro struttura e dell'interazione tra le proteine stesse.

Splicing

È il meccanismo che fa sì che dal DNA contenente le sequenze corrispondenti a esoni e introni venga trascritto solo l'RNA esonico

Trascrittomica

La trascrittomica si occupa del trascrittoma, cioè l'insieme di tutti gli mRNA che sono trascritti dai geni per dar luogo a una proteina in un determinato momento. Il trascrittoma è quindi la mappa anatomica dell'attività dei geni nell'organismo.



