



note di cultura per il pediatra

Paidòs



Anno 16 N.4 Ottobre - Dicembre 2015
www.paidosct.com

Antonio Urbino

*L'emergenza nell'ambulatorio
del pediatra*

Alberto Fischer

L'Anosmia





Antonio Urbino
L'epigenoma nell'ambliopia del pediatra

Alberto Fischer
L'anosmia

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
 Gaetano Bottaro
 Maria Libranti
 Vito Marletta
 Giuseppe Mazzola
 Angelo Milazzo
 Maria Rutella

Collaboratori
 Elvira Bonanno



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

Secondo scienza e coscienza

di **Antonino Gulino**

Nel 1990 fu avviato una delle più grandi imprese compiute nella storia della scienza: Il Progetto Genoma Umano, che aveva come obiettivo la mappatura del patrimonio genetico umano, ovvero la descrizione della struttura, della posizione e della funzione dei 100.000 geni che caratterizzano la specie umana. La sua realizzazione prevista inizialmente nel 2005, fu in seguito anticipata al 2003. Lo studio ci ha permesso di conoscere il sequenziamento del DNA, cioè l'identificazione dell'esatta sequenza dei 3 miliardi di coppie di basi azotate che ne compongono la molecola e la mappatura, ovvero la determinazione della posizione occupata da ciascun gene rispetto agli altri. Abbiamo compreso la funzione del gene e quali malattie possono derivare da sue alterazioni. Una delle possibili applicazioni della tecnica di biologia molecolare CRISPR/Case9, di cui parla nelle pagine del nostro giornale l'amico Vito Marletta, è appunto la correzione di queste alterazioni. Ma come spesso succede lo studio del genoma ha riservato innumerevoli sorprese, se in una prima fase l'attenzione degli scienziati era concentrata esclusivamente sui geni e sulla loro espressione fenotipica, oggi ci si interroga su come influenze esterne ne modulino l'espressività. Fondamentale in questo senso l'osservazione, in un ampio spazio temporale, di molte coppie di gemelli omozigoti che, sottoposte ad influenze e stimoli diversi nel corso della loro vita, finivano per differenziarsi in modo imprevedibile per la genetica tradizionale. Il determinismo genetico è stato in parte superato dalla più ampia visione fornita dall'epigenetica, scienza relativamente giovane che si occupa di tutti quei fattori ambientali, e quindi non intrinseci ai geni, che influenzano l'espressività di questi ultimi. Qualche mese fa la prestigiosa rivista *Nature* ha pubblicato un interessante lavoro di un gruppo di ricercatori Usa del Salk Institute coordinati da Matthew Schultz che hanno ricostruito per la prima volta la mappa dell'attività dei geni di 18 differenti organi. Da questa prima mappa, che possiamo definire epigenetica, si evince che l'espressione genica cambia non solo da un individuo e un altro, ma anche a seconda dell'organo del corpo che deve interpretarne le istruzioni. In particolare i ricercatori hanno scoperto che il livello di metilazione (una delle più comuni modifiche epigenetiche) del Dna può variare anche molto da un organo all'altro, soprattutto con l'età, l'alimentazione e le condizioni ambientali. In un futuro prossimo si potranno pertanto attuare terapie mirate basate su "una biopsia che ci permetterà di conoscere non solo le caratteristiche genetiche del paziente ma anche il suo epigenoma". Un ulteriore passo verso una medicina rivolta all'individuo, che forse rende il nostro operare quotidiano, *secondo scienza e coscienza*, sempre più obsoleto e inadeguato.

SOMMARIO

- 3 Editoriale
- 4 L'Anosmia
- 6 Pillole di... pediatria
- 8 La stipsi
- 10 Intervista a Antonio Urbino
- 16 Pillole di... attualità
- 18 L'invenzione
- 20 Flash su cervello e psiche

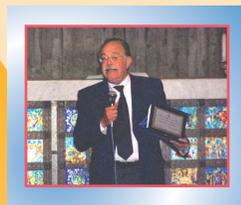
RUBRICHE

- 14 Recensioni
- 15 Digiamocelo
- 22 News dalla rete

Copertina
 (foto A. Gulino)

Mamma, ho perso il profumo!!!

(ovverossia alcune note sull'anosmia)



di Alberto Fischer

Ci sarà certamente capitato qualche volta di avere la sgradevole sensazione di non sentire il profumo di un arrosto, perdendone anche parte del gusto, di non poter gioire per il profumo di un fiore o di non avvertire i profumi della primavera. E tutto questo per colpa di un forte raffreddore, o di una fastidiosa sinusite. Immaginiamo per un po' cosa significa perdere quel bene che è il senso dell'olfatto....Qualcuno mi sosterrà che non sentire l'odore degli umani che ci circondano potrebbe avere anche i suoi benefici!

L'olfatto è già presente alla nascita. Il neonato trae le maggiori informazioni proprio dall'olfatto e già alla nascita è capace di differenziare alcuni stimoli olfattivi quali l'anice, la rosa, il petrolio e l'alcool. La possibilità di distinguere gli odori gli permette di orientarsi verso il seno della madre nutrice, e solo verso quello, ma gli permette anche di sviluppare i primi passi di interazione sociale.

L'olfatto come il gusto è un senso chimico. Si avverte l'odore di una sostanza solo se questa è costituita da molecole volatili che possono stimolare le cellule olfattive, le quali trasmettono l'eccitamento, dovuto alla trasduzione

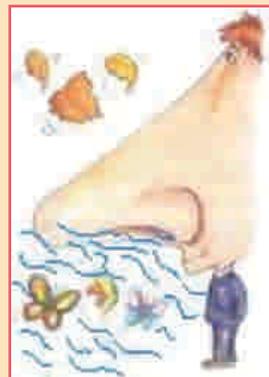
chimico-elettrica, ai centri cerebrali. Nella decodifica di ciascun odore è importante l'integrità dell'asse neurogeno che dai ricettori periferici si trovano nella parte

alta della cavità nasale), attraverso il nervo olfattorio, giungono ai centri nervosi. Ma importanti sono anche le caratteristiche del singolo odore (concentrazione, gruppo funzionale, lunghezza della catena, stereoselettività). L'essere umano è in grado di riconoscere dai 5000 ai 10000 odori diversi, con un controllo genico che coinvolge ben 399 geni (il topo però ne ha 1000!), il 3% dell'intero genoma.

Ma è vero anche che esistono ben 297 pseudogeni olfattivi, pseudo perché nel corso dell'evoluzione hanno perso la loro attività codificante, riducendo nella specie umana l'importanza dell'olfatto a differenza di molte specie animali. Ma i danni di una riduzione o di un'assenza dell'olfatto (iposmia o anosmia) non sono da sottovalutare.

Nell'1% dei casi di anosmia o iposmia si possono riconoscere *cause congenite*. Nel lattante è difficile valutare il danno, e nel bambino più grande è spesso la madre che si accorge del problema e ne chiede spiegazioni al pediatra. Tra le forme congenite alcune sono idiopatiche, ma in altre l'anosmia fa parte di un corredo sintomatologico che riconduce alla *sindrome di Kalmann*.

Questa è una patologia geneticamente trasmessa che associa all'anosmia (per ipoplasia o aplasia dei bulbi olfattivi) un ipogonadismo ipogonadotropo congenito da deficit dell'ormone di rilascio delle gonadotropine (GnRH). La prevalenza della malattia è maggiore per i maschi (1:8000) rispetto alle femmine (1:40.000)

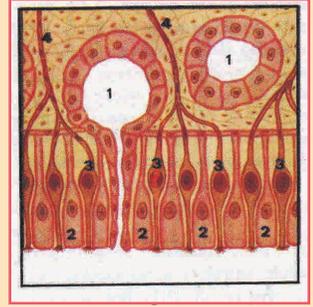


per alcune forme X-linked in cui il gene mutato è il KAL1. Altre mutazioni sono a trasmissione AD (FGF8, CHD7, SOX10), ed alcune AR (PROKR2, PROKR2). Questi bambini si caratterizzano per alcuni segni quali il micropene ed il criptorchidismo, mentre nell'adolescenza vi è l'assenza di uno sviluppo puberale spontaneo e il deficit totale o parziale dell'olfatto. Descritti raramente un'agenesia renale monolaterale, deficit uditivi, palatoschisi e agenesia dentale. Nell'adulto una diminuzione della densità ossea, una riduzione del volume testicolare (< 4 cc), disfunzione erettile, calo della libido e infertilità. Il percorso diagnostico prevede il dosaggio ormonale e l'olfattometria, mentre la terapia si basa sul ricorso a somministrazione ormonale sostitutiva (testosterone, gonadotropina corionica umana, ormone follicolo-stimolante, estrogeni).



Tra le forme acquisite un quarto dei casi è correlato a patologie delle vie aeree superiori (rinite, si-

nusite, poliposi, infezioni virali). Anche i traumi possono essere in causa quando incidono sulle vie di trasmissione dell'impulso olfattivo (traumi nasali, traumi cranici del lobo frontale, ecc.). Il 25% dei casi di iposmia o anosmia non riconosce una causa. Tuttavia l'anosmia, definita in questo caso come idiopatica, è un sintomo di allarme poiché, nell'adulto, può precedere anche di anni la malattia in causa, e cioè una malattia di Alzheimer o un Parkinson. Cause di anosmia possono inoltre essere patologie epiletiche, la malattia di Huntington, la sindrome di Klinefelter, la sclerosi multipla, la sindrome di Sjogren. Metodi di valutazione della riduzione o assenza dell'olfatto si basano su rilevazioni soggettive come le sniffin sticks, ma anche su metodi più oggettivi come gli olfattometri. Il percorso diagnostico potrebbe includere anche indagini genetiche, neurologiche, metaboliche e diagnostica per imaging.





Pillole di...
pediatria

Il vomito



di Francesco Privitera
Referente Endocrinologia
Fimp Sicilia

Il vomito è uno dei tre "riflessi vitali", assieme alla tosse ed alla deglutizione: se uno di questi riflessi venisse a mancare moriremmo, in un periodo più o meno lungo, per polmonite "ab ingestis".

Il vomito è un'emissione forzata, sempre sgradevole, dalla bocca (e talvolta anche dal naso) del contenuto gastrico, per contrazione violenta del diaframma e dei muscoli addominali con rilassamento del cardias. Spesso è preceduto da nausea, intensa salivazione, pallore e modifiche della frequenza cardiaca.

Il vomito si distingue dal rigurgito in quanto la fuoriuscita del contenuto gastrico in quest'ultimo avviene passivamente, cioè senza contrazione dei muscoli addominali e senza nausea, per rilassamento dello sfintere esofageo inferiore.

In sequenza i fenomeni essenziali che sono connessi all'atto del vomito sono: a) ipersalivazione e scialorrea;

b) contrazione contemporanea del diaframma e dei muscoli addominali per favorire l'espulsione del contenuto intragastrico; c) chiusura della glottide; d) rilassamento della porzione del diaframma che circonda l'esofago; e) inibizione della peristalsi gastrica; f) contrazioni retroperistaltiche del piccolo intestino.

Tutto viene gestito dal "centro del vomito" che si trova in una zona del bulbo che può essere stimolata sia direttamente, tramite l'attivazione della "chemoreceptor trigger zone" (CTZ), sia tramite l'attivazione di vie afferenti vagali o simpatiche per stimoli provenienti dal faringe, dal tubo digerente, da visceri addominali, dal peritoneo, dal cuore, dal sistema vestibolare e dal sistema nervoso centrale.

Un'altra causa (stimoli centrali), attiva la sequenza muscolare che porta al vomito (vedi fig. 1 e 2).

Le cause di vomito possono essere le più disparate e pertanto è sempre difficile inquadralo. Possiamo distinguere il vomito in base all'età d'insorgenza (vedi tab. 1), oppure in base alla frequenza (sporadico, cronico e ciclico). Le cause più frequenti

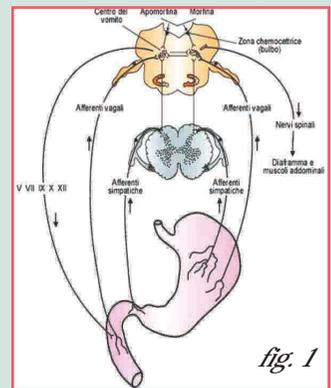


fig. 1

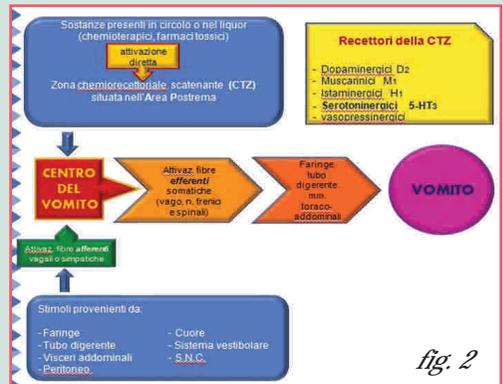


fig. 2

tab. 1 Cause di vomito in rapporto all'età di insorgenza

LATTANTE	INFANZIA	ADOLESCENZA
Gastroenterite, Inf. sistemiche	Gastroenterite, Inf. sistemiche	Gastroenterite, Inf. sistemiche
Malattia da RGE	Malattia da RGE	Malattia da RGE
APLV	Esofagite eosinofila	Esofagite eosinofila
Iperalimentazione	Celiachia	Celiachia
Ostruzioni anatomiche	Ingest. sost. tossiche, farmaci	DCA
Pertosse	Ostruzioni anatomiche	Emicrania
Otite media	Pertosse	Gravidanza
Errori cong. del metabolismo	Sindrome del vomito ciclico	Appendicite
Acidosi tubulare renale	Sinusite, otite media	Ingest. sost. tossiche, farmaci
Neoplasie cerebrali	Errori cong. del metabolismo	Sinusite
	Pancreatite	Pancreatite
	Neoplasie cerebrali	Neoplasie cerebrali
	Acalasia	

sono quelle infettive e precisamente: gastroenteriti, otiti, faringiti, pielonefriti, meningiti. A seguire le cause gastroenterologiche come ernie inguinali, intussuscezioni, malrotazioni con volvoli, appendiciti ecc.; e non dimentichiamoci delle cause endocrino-metaboliche (chetoacidosi diabetica, iperplasia surrenalica, tireotossicosi). Il vomito in base al rapporto coi pasti può avvenire durante o subito dopo il pasto (psicogeno, metabolico, allergie alimentari, iperalimentazione, ulcera pilorica e prepilorica, reflusso gastroesofageo) oppure può essere post-prandiale tardivo (gastroparesi, malattia peptica, ostruzione gastrica distale, malrotazione e ostruzione ileale). Inoltre può essere mattutino, proiettivo e in assenza di nausea (malattie del sistema nervoso centrale), o notturno con risveglio associato o preceduto da epigastralgia suggestivo di una patologia organica (dispepsia non ulcerativa, malassorbimento, malattia da

reflusso gastroesofageo).

In base al contenuto il vomito si distingue in : 1) *alimentare* (patologia ostruttiva, diverticoli esofagei); 2) *ematico* (rosso intenso o color caffè); 3) *biliale* (ostruzione intestinale post ampolla di Water, sepsi); 4) *fecaloide* (ostruzione intestinale distale, peritonite, fistola gastro-colica).

In genere con una buona anamnesi, con un buon esame clinico ed eventualmente con qualche indagine di routine, nella maggior parte dei casi, si arriva ad una diagnosi certa di vomito. In casi dubbi ci si può avvalere di qualche indagine

di secondo livello. Per un corretto orientamento diagnostico possiamo adottare i seguenti criteri: età di insorgenza, durata, contenuto e contesto del vomito, stato generale del bambino.

I principi generali che ci devono ispirare nella decifrazione del sintomo "vomito" sono descritti nella fig. 3.

Per finire un cenno sulla terapia medica (tralasciando ovviamente le patologie di pertinenza chirurgica): l'ultimo farmaco che è rimasto nella mani del pediatra di famiglia è il "domperidone", ridimensionato dall'AIFA nella posologia (0.25 mg/kg/dose per max. tre dosi giornaliere) e nelle formulazioni (fino all'età di 12 anni e negli adolescenti con peso < 35 kg bisogna usare lo sciroppo 1mg/ml prima dei pasti); le supposte da 30 mg, prima destinate ai bambini, adesso sono indicate nell'adulto.



La stipsi vista dal pediatra di famiglia

di Antonino Gulino

La stipsi è una delle problematiche più comuni che si presentano nei nostri ambulatori, si ritiene infatti che fino al 30% dei bambini possa soffrire o aver sofferto di stitichezza, intendendo con questa diagnosi le emissioni di feci dure, secche, voluminose meno di 3 volte a settimana. Una situazione clinica spesso sottovalutata sia dalla famiglia che dal pediatra ma che ha un costo sociale rilevante, si calcola che il nostro SSN spende per un bambino

ne anale e, se il bambino è tranquillo e collabora, una esplorazione rettale ci permettono di escludere malformazioni ano-rettali o una spina bifida. La presenza di masse fecali alla palpazione dell'addome e retto vuoto all'esplorazione rettale ci possono far pensare alla malattia di Hirschsprung mentre il riscontro di bradicardia, scarsa crescita, intolleranza al freddo ci inducono a pensare a disturbi metabolici ed endocrini, come

può comportare un rallentamento dei movimenti intestinali.

Nel bambino allattato artificialmente le feci saranno più pastose e non cremose come quelle del bambino allattato al seno; questo dipende dalla composizione dei vari tipi di latti artificiali che vengono somministrati al piccolino.

Ma spesso i genitori tendono autonomamente a far diagnosi di stipsi quando osservano il proprio bambino soffrire

vistosamente durante la defecazione. La verità è che ancora non ha imparato a fare la cacca e spreca energie usando muscoli sbagliati per spingere fuori le feci. Intervenire con continue supposte (o gambi

Tab.1 DIAGNOSI DIFFERENZIALE CLINICA TRA STIPSI FUNZIONALE ED ORGANICA

	Stipsi funzionale	Stipsi organica
Esordio < 1 anno	Raro	Predominante
Emissione di meconio	Normale	Ritardata
Dimensione delle feci	Voluminose	Nastriiformi
Ampolla rettale	Slargata, piena di feci	Piccola e vuota
Incontinenza fecale	Si	No
Episodi ostruttivi	No	Si

con stipsi funzionale circa 3.000 euro/anno.

Compito del pediatra è fare una corretta diagnosi e iniziare precocemente un adeguato trattamento. La stipsi nel 95% dei casi è di tipo funzionale, ovvero è dovuta ad una cattiva funzione evacuativa, solitamente originata da una pregressa esperienza dolorosa che inibisce lo stimolo a defecare. Ma nel 5% dei casi può essere causata da patologie importanti che in genere si manifestano nelle prime epoche di vita del bambino e si accompagnano ad altri segni e sintomi che aiutano a fare una diagnosi precoce (TAB. 1).

La storia clinica e l'esame obiettivo, in particolare una accurata palpazione dell'addome, una ispezione della regio-

l'ipocalcemia e l'ipotiroidismo.

Nella maggioranza dei casi i dati clinici ci permettono di porre diagnosi di stipsi funzionale (TAB 2).

Cause di stipsi

Una stitichezza temporanea si può verificare sia nel

passaggio dall'alimentazione al seno al latte in formula sia nel passaggio da un'alimentazione esclusiva latte al divezzamento: il cambio di alimentazione infatti

di prezzemolo, punte di termometro lubrificate, sondini, ecc.) può essere dannoso e ritarda un processo fisiologico.

L'uso del "vasino", ed il conseguente abbandono del pannolino, avviato troppo precocemente o il ricorso ad azio-

CRITERI DI ROMA III STIPSI FUNZIONALE

Tab.2



Presenza di ≥ 2 criteri almeno 1 volta alla settimana per almeno 2 mesi in assenza di patologia organica o s. colon irritabile*

Gastroenterology Volume 20, issue 5, May 2006

- ≤ 2 evacuazioni alla settimana
- ≥ 1 episodio incontinenza fecale alla settimana
- Postura ritenzionista, trattenimento volontario
- Defecazione dolorosa
- Presenza di fecaloma nel retto
- Feci voluminose



ni eccessivamente coercitive possono comportare alterazioni intestinali con stipsi. In questa fase non si deve esercitare alcuna pressione o imposizione, deve essere un'esperienza positiva che insegna al bambino che "fare la "popò" nel vasino è normale e naturale come mangiare e dormire. L'educazione al "vasino" può essere iniziata verso i 18 – 24 mesi, magari programmando la "seduta" dopo i pasti principali per sfruttare il riflesso gastrocolico, ricordando ai genitori che il bambino deve assumere una posizione corretta sul vasino: piedi ben appoggiati per terra, gambe leggermente aperte e ginocchia più alte rispetto al sederino in modo da favorire l'azione del torchio addominale, se il bambino preferisce il water, facciamo utilizzare un riduttore per la tazza ed una panchetta per far appoggiare i piedi.

La stipsi in alcuni casi è "intenzionale", ovvero il bambino si rifiuta di fare la cacca non per paura o per un problema di feci troppo dure ma per ragioni psicologiche, in quanto trattenere le feci può significare:

- esercitarsi nella padronanza di sé e delle proprie emozioni;
- non cedere nulla di sé in quanto pensa che il mondo esterno non è degno di ricevere il suo dono-cacca.
- avere una bassa autostima di sé stessi in altre parole

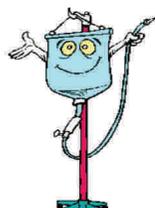
la stipsi può essere una manifestazione eclatante di un conflitto con il mondo degli adulti. Anche l'ingresso del bambino nella scuola può essere causa di una stipsi correlata a fattori

lineato, da diversi fattori, che in parte si influenzano tra di loro. Tali fattori riguardano caratteristiche individuali (età, esperienze, carattere, ambiente familiare, qualità della flora

1) Educazione

Buona prognosi (incontinenza, ragadi, dolore addominale/alla defecazione...) Toilet training

2) Rimozione dell'ingombro fecale



Clisteri con soluzione fisiologica+olio di vaselina 8:2, 10-20cc/Kg

Macrogol con Sali ad alte dosi



Tab.3

psicologici e di emotività.

La gestione ed il trattamento della stipsi del bambino (TAB.3, 4) deve tener conto di tutte queste variabili, richiede una serie di passaggi che iniziano prima di tutto con la diagnosi, per escludere patologie organiche e confermare la stipsi fisiologica e prosegue poi con l'educazione graduale (toilet training) e un trattamento precoce (lassativi osmotici) che aiuti a ripristinare una normale consistenza delle feci al fine di prevenire i sintomi associati (dolori, soiling, ecc.).

Un ultimo cenno va fatto alla dieta, rimedio sempre proposto ma spesso poco efficace, per correggere la stipsi purtroppo non basta qualche accorgimento culinario, poiché è causata, come abbiamo sotto-

batterica intestinale) e solo marginalmente sono correlabili alla dieta (acqua, fibra, grassi, mantenimento della flora batterica intestinale, ecc.).

Conclusioni

Quando il bambino è ancora piccolo ricordiamo ai genitori di avere molta pazienza e di aspettare che il bambino impari a conoscere il suo corpo e a farlo funzionare al meglio.

Quando il bambino è più grandicella è bene ricordare che quasi sempre la stitichezza non è una "malattia", ma spesso è la conseguenza di uno stile di vita sbagliato, di abitudini di vita sedentarie (scarsa attività motoria) va quindi corretto rivedendo non solo la dieta del proprio bimbo ma anche l'attività fisica.

3) Terapia di mantenimento

- a. Modificazioni comportamentali (attitudine positiva, toilet training, attività fisica)
- b. Dieta (acqua + fibre)
- c. Farmaci (Macrogol con Sali 0,4-1 g/Kg/die, dose minima efficace)



Tab.4



Intervista a Antonio Urbino

La disponibilità di Antonio Urbino PAST-PRESIDENTE NAZIONALE della Società Italiana di Medicina di Emergenza e Urgenza Pediatrica, Direttore S.C. Pediatria d'Urgenza Città della Salute e della Scienza - Torino Ospedale Infantile Regina Margherita ci aiuta ad affrontare secondo le più idonee linee guida le emergenze nei nostri ambulatori.

di Antonino Gulino

Gulino: Quanto la gestione dell'emergenza è importante nella formazione del pediatra di famiglia?

Urbino: Essere pronti ad assistere un bambino critico è un compito di chiunque si occupi di bambini, tanto più del pediatra di famiglia che dedica alla salute del bambino la sua professione. Le urgenze e ancor più le emergenze in età pediatrica sono rare, ma non per questo dobbiamo pensare che *"a noi non capiterà mai"*. I pediatri di famiglia saranno sempre più chiamati ad assistere bambini con patologie acute che potrebbero peggiorare e quindi devono avere una preparazione sempre più approfondita sul riconoscimento e sull'approccio al bambino critico. Bisogna poi ricordare che gli studi medici sono frequentati da molti adulti e anziani che potrebbero richiedere per un evento acuto l'intervento urgente dei sanitari presenti in quel momento.

Il pediatra di famiglia quindi deve non solo formarsi sui principali eventi acuti, ma deve anche avere una dotazione di farmaci e strumenti che permettano loro di intervenire in modo adeguato ed efficace.

Il pediatra di famiglia, inoltre, può svolgere un'importante ruolo formativo nei confronti dei genitori, nonni e di tutti coloro che in qualche modo si prendono cura dei bambini e che di fronte ad un'emergenza potrebbero mettere in atto dei

provvedimenti a volte salvavita. L'esempio più eclatante è l'ostruzione completa delle vie aeree da corpo estraneo, situazione drammatica che può essere risolta solo se chi è vicino al bambino in quel momento è in grado di mettere in atto le manovre di disostruzione.

Molti pediatri di famiglia si sono avvicinati alla Società Italiana di Medicina d'Emergenza e Urgenza Pediatrica (SIMEUP) non solo per formarsi, ma anche per diventare strumenti di formazione in particolare per i genitori, gli insegnanti e tutti quei "laici" che potrebbero essere chiamati a assistere un bambino in difficoltà.

La collaborazione tra pediatri di famiglia e SIMEUP è sempre più diffusa a livello nazionale e numerosi sono i corsi e le occasioni di aggiornamento comuni che si registrano in Italia.

Gli ultimi due congressi Nazionali della SIMEUP hanno visto la partecipazione di numerosi pediatri di famiglia tra i relatori e tra gli iscritti a dimostrazione di un crescente interesse per i temi dell'emergenza-urgenza e di una collaborazione sempre più stretta tra chi lavora sul territorio e chi lavora in ospedale.

Non secondario in questo percorso di formazione sull'emergenza è l'accordo che la SIMEUP e la

FIMP hanno siglato nel 2014 il cui testo è visibile integralmente sul sito della SIMEUP (<http://www.simeup.com/?p=4136>) e che all'inizio recita: *"Il progetto di collaborazione FIMP-SIMEUP ha come obiettivo fondamentale l'informazione/formazione dei medici del territorio e della popolazione laica, con particolare riferimento alle figure professionali che operano a contatto con l'infanzia, contribuendo alla diffusione dei principi di prevenzione, primo soccorso, della rianimazione cardio-polmonare di base e della defibrillazione precoce"*.

E' indubbio che se tutte le figure che possono prendersi cura di un bambino in emergenza (laici, pediatri di famiglia, medici e infermieri dell'emergenza territoriale, medici e infermieri dei PS e dei reparti) lavorano in modo coordinato il bambino riceverà la miglior assistenza possibile.

G.: Quali sono e come affrontare le più comuni emergenze nell'ambulatorio del PDF?

U.: Le principali emergenze a cui bisogna saper dare una risposta sono le urgenze neurologiche, respiratorie e cardiocircolatorie, quelle che riguardano quindi i tre distretti che possono mettere in pericolo la vita. Vi sono poi urgenze infettivo-logiche (es: sepsi, meningiti, malaria, ecc) e quelle tossicologiche (soprattutto l'intossicazione da monossido di carbonio) che sono più rare, ma altrettanto insidiose.

Non dimentichiamo che il pediatra deve conoscere anche le situazioni a rischio nell'ambito della traumatologia che di solito accede direttamente in PS, ma può presentarsi nello studio del medico nei casi solo apparentemente banali.

Il pediatra di famiglia deve essere in grado di riconoscere il bambino critico tra i tanti che a lui si presentano e deve saper decidere se è necessario un ricovero, ma anche come assisterlo prima che arrivino i mezzi di soccorso o che ne disponga l'accompagnamento in PS.

Tra *le urgenze neurologiche* è possibile che il pediatra si trovi a dover gestire una crisi convulsiva febbrile o afebrile. A tal proposito deve conoscere l'uso dei farmaci ma anche come gestire le vie aeree in acuto. La possibilità di somministrare le benzodiazepine per via nasale, buccale, endorettale e intramuscolo fa sì che l'intervento nello studio del pediatra sia possibile senza grosse complicazioni. E' importante però avere la possibilità di aspirare le vie aeree e se necessario saper eseguire una respirazione con o senza l'ausilio di mezzi fisici. Conoscere le tecniche di ventilazione bocca-bocca o bocca-bocca/naso o con pallone-maschera è fondamentale; partecipare ad un corso di PBLIS dove queste tecniche vengono

insegnate è imperativo.

Nel caso di *urgenze respiratorie* è necessario disporre e conoscere l'uso dell'ossigenoterapia, ma anche la gestione delle vie aeree può essere utile. Riconoscere i bambini a rischio tramite una monitoraggio della frequenza respiratoria, cardiaca e della saturazione di O₂ è indispensabile per selezionare i bambini da ospedalizzare il prima possibile. La gestione iniziale di una crisi asmatica, anche importante, può essere fatta in studio tramite l'uso di farmaci broncodilatatori somministrati tramite distanziatore o, se necessario, aerosol per la somministrazione contemporanea dell'ossigeno. La valutazione di una bronchiolite è importante per evitare ricoveri inutili o tardivi. La capacità di interpretare correttamente i parametri vitali deve far parte del bagaglio culturale del pediatra di famiglia



e deve servire da guida nelle decisioni più urgenti da prendere.

Non dimentichiamo infine che nello studio di un pediatra un bambino potrebbe inalare un corpo estraneo e saper intervenire in modo corretto può salvargli la vita.

Tra *le urgenze cardiocircolatorie* è possibile che un pediatra possa essere interpellato in caso di shock da disidratazione o da infezione. Saper valutare la disidratazione e il grado di shock è importante per decidere su un pronto invio in ospedale. Ricordo a tal proposito che i segni di shock nelle prime fasi sono sfumati, ma la terapia è particolarmente efficace; una diagnosi tardiva può essere più semplice, perché i sintomi sono chiari, ma il recupero del paziente può essere più difficile. Anche in questo caso la corretta valutazione dei parametri vitali (frequenza cardiaca, frequenza respiratoria, saturazione di O₂, pressione arteriosa, segni di perfusione cutanea, diuresi) può essere fondamentale per evitare di non riconoscere un bambino potenzialmente a rischio.

Molto difficilmente il pediatra di famiglia si troverà a gestire un bambino in arresto cardiaco, ma non dimentichiamo che questo evento può essere più frequente tra gli adulti presenti nello studio. La conoscenza dell'uso di un defibrillatore semiautomatico (DAE) non può mancare al pediatra di famiglia. Si stanno sempre più diffondendo le città cardioprotette (presenza di defibrillatori in numerosi punti della città); la cardioprotezione riguarda sempre più anche gli aeroporti, le metropolitane, le stazioni ferroviarie, le palestre, le scuole, ecc.

Non possiamo immaginare in questo contesto la presenza di studi medici non cardioprotetti!

I tanti corsi che la SIMEUP organizza (PBLs, PALS, PEARS, triage, simulazione, ecc.) nel campo dell'emergenza possono essere un'opportunità per i pediatri di famiglia di acquisire le abilità necessarie a riconoscere e gestire il primo approccio delle patologie più pericolose.

G.: Quali sono le dotazioni essenziali che il pediatra deve avere nel proprio ambulatorio?

U.: Da quello che ho fin qui detto si deduce che la dotazione del pediatra per gestire le emergenze è doverosa e deve essere curata con particolare attenzione. Farmaci, dispositivi per la gestione delle vie aeree e per l'ossigenoterapia e un defibrillatore semiautomatico sono indispensabili per far fronte ad una emergenza. In particolare credo che il pediatra di famiglia debba disporre di un carrello per l'urgenza organizzato in modo funzionale e semplice.

Tra i farmaci sicuramente devono esserci l'adrenalina, un broncodilatatore per aerosol e in spray, corticosteroidi per somministrazione orale, aerosolica e endovenosa, benzodiazepine, flaconi di soluzione fisiologica.

Tra i dispositivi per la gestione delle vie aeree sarebbe utile poter disporre di sondini di aspirazione, un sistema per eseguire un aerosol, un distanziatore, mascherine di varie misure, maschere con reservoir per l'ossigenoterapia, cannule nasali, un pallone-maschera con reservoir (tipo ambu) per la ventilazione assistita, tubi di raccordo per l'ossigenoterapia e naturalmente è indispensabile dotarsi di una bombola di ossigeno. Per la manutenzione della bombola è possibile fare delle convenzioni con i distributori che possono garantire la corretta manutenzione della stessa.

Per la gestione delle urgenze cardiocircolatorie è necessario avere tutto il necessario per un accesso venoso e per un'infusione. Non dimentichiamo ciò che è necessario alla monitorizzazione dei parametri vitali e un defibrillatore che come ho già detto non può mancare nello studio di un pediatra di famiglia.

Può essere utile dotarsi di un Braselow tape che serve a individuare rapidamente il peso del bambino attraverso un metodo colorimetrico. Sul nastro sono riportati tutti i dosaggi dei farmaci adeguati al peso trovato. E' possibile acquistare il nastro su vari siti internet ad un prezzo di pochi euro.

E' importante infine avere sempre a portata di mano il numero di telefono del centro antiveneni e del PS di riferimento

Per un completo elenco dei presidi necessari sul carrello di emergenza si rimanda alla tab. 1.

TABELLA 1

DOTAZIONE NECESSARIA PER LA GESTIONE DELLE URGENZE NELL' AMBULATORIO DEL
PEDIATRA DI FAMIGLIA (CARRELLO DELL'EMERGENZA)

MATERIALE PER LA GESTIONE DELLE URGENZE RESPIRATORIE

Sondini per aspirazione (1 per ogni misura 8,10,12,14 ch)
Sistema per eseguire un aerosol
Distanziatore
Maschere facciali pediatriche (una per misura)
Cannule nasali per ossigenoterapia
Maschera O² pediatrica con reservoir
Pallone auto espansibile pediatrico con reservoir
Tubo di raccordo per O₂
Saturimetro portatile per la misurazione della Sat. O₂
Bombola d'Ossigeno

MATERIALE PER LA GESTIONE DELLE URGENZE

Set per accesso endovenoso (laccio, disinfettante, cerotti, ecc)
Agocannule: 24 G; 22 G; 20 G; 18 G
2 deflussori con regolatori di flusso
Soluzione fisiologica 100-250 cc (dotazione minima 3 pz)
Sfigmomanometro pediatrico con bracciali intercambiabili (neonatale, lattante, bambino)
Placche adesive pediatriche per monitor/defibrillatore
Saturimetro portatile per la misurazione della frequenza cardiaca (lo stesso che serve per la Sat O₂)
Defibrillatore semiautomatico (DAE)
Piano rigido per RCP

Nastro di Broselow
Conetti per somministrazione intranasale di farmaci
Coperta isotermica (metallina)

Adrenalina
Broncodilatatori per aerosol
Broncodilatatori spray
Cortisonici per somministrazione orale
Cortisonici per somministrazione ev
Benzodiazepine per somministrazione endonasale, buccale, endorettale o intramuscolo (es: midazolam, diazepam)
Carbone vegetale
Antipiretico
Farmaci per la gestione del dolore (es:ibuprofene)

AVERE SEMPRE A PORTATA DI MANO IL
NUMERO DEL CENTRO ANTIVELENI E DEL PS

“La pedagogia della palla ovale”

di Nicola De Cilia Edizioni dell'asino

recensioni

di Elvira Bonanno

Perché scrivere un libro sulla valenza pedagogica del rugby? non sono tutti gli sport finalizzati a promuovere la crescita non solo fisica ma anche umana dell'individuo?

Leggendo il libro di Nicola De Cilia “La pedagogia della palla ovale: un viaggio nell'Italia del rugby” abbiamo trovato le risposte a quelle iniziali domande. L'autore non è un giocatore di rugby ma un docente di liceo che ha scoperto in età “senile” la passione per questo gioco al punto di pensare che “coniugare l'amore per il rugby con la mia passione pedagogica potesse trasformarsi in qualcosa di utile, non solo per me”. E poiché di libri sugli aspetti educativi del rugby non ce ne sono ne segue che è stato un pioniere. Intraprende così il suo viaggio lungo la Penisola dal veneto al Lazio, dalla Campania alla Lombardia e alla Sicilia, per appurare lo stato “dell'arte” di questo sport e indagare quanto la pedagogia e il rugby vadano ancora a braccetto, anzi in “meta” per utilizzare un termine rugbista.

L'indagine si svolge in due direzioni: la prima riguarda il rugby ufficiale, quello strutturato e organizzato nei centri di formazione e nelle Accademie; la seconda quella del rugby definito di “frontiera” nelle zone a rischio come i quartieri di Scampia a Napoli o di Librino a Catania.

A parlare della condizione di questo sport sono i diretti interessati: allenatori, giocatori, giornalisti, dirigenti, psicologi dello sport. Alcuni dei quali lamentano l'eccesso di professionismo che dimentica quei valori di base di questo sport (quali: il rispetto delle regole, il rispetto delle persone sia nei confronti dell'arbitro sia nei confronti degli avversari da considerare compagni di gioco e non nemici, il gioco di squadra) nella formazione dei giovani. Si privilegia l'aspetto tecnico del gioco nell'intento di poter meglio competere con le squadre internazionali. Lo stesso De Cilia si domanda “ma quando uno sport diventa professionistico e dunque simile ad uno spettacolo, è ancora educativo?” Per altri invece i problemi del rugby italiano fanno tutt'uno con le manchevolezze della scuola statale che non si è mai occupata seriamente dell'attività sportiva demandandola al privato. Nel testo però non mancano delle realtà di eccellenza nel rugby giovanile come le squadre Capitolina Roma, la Tarvisium di Treviso e il Valsugana di Padova, che rappresentano “un modello di organizzazione, una mentalità, una saldezza di intenti che mi sono sembrati esemplari” come afferma l'autore.

Ma dove il rugby riprende e afferma la sua forte e incisiva valenza educativa è nelle realtà emarginate e difficili del paese. Nell'ultima parte del libro sono raccontate le esperienze delle periferie di Scampisi a Napoli, dei Pirati di Castel Volturno nella terra dei fuochi, dell'Istituto di pene minorili Beccaria e della casa di reclusione di Bolate a Milano e infine a Librino con i Briganti. Le ultime pagine del libro sono dedicate all'esperienza

dell'Asd dei Briganti e l'autore dà voce ai diretti protagonisti. Piero Mancuso, uno dei fondatori storici della squadra, sostiene scherzando che le attività che si svolgono al campo sono molto faticose “abbiamo l'inferno, un manicomio di attività”, ma portiamo avanti un progetto con degli obiettivi di consolidamento e di crescita “il rugby – continua Piero – intercetta la voglia di riscatto dei giovani del quartiere... i ragazzi cercano un'affermazione attraverso il rugby; la soddisfazione sta nel vedere che il tuo progetto, il tuo lavoro contribuisce a modificare dei comportamenti che sembravano immutabili.”

Per fortuna c'è un bel gruppo di volontari che hanno contribuito a creare nuovi spazi di attività per i bambini di Librino come l'apertura di una biblioteca, un servizio di doposcuola, la creazione di un laboratorio di aquiloni per i più piccoli. L'obiettivo è coinvolgere non solo i ragazzi ma anche le famiglie, “perché purtroppo persiste una forte diffidenza nelle persone” come racconta Angela una giovane volontaria. Invece Marco, agente immobiliare, fa parte della squadra dei Briganti, allena il minirugby e organizza il torneo Iqbal Masih, il più grande torneo di minirugby della Sicilia e insieme ad altri volontari si reca nei tre istituti comprensivi presenti nel quartiere a insegnare rugby.

Anche la testimonianza di Giorgio un adolescente che gioca da tre anni a rugby a Librino è importante perché coglie il vero valore educativo di questo sport che dice “mi piace che sia uno sport di squadra, se sbaglia uno sbaglia tutta la squadra, ma anche la meta di uno è il frutto del lavoro di tutta la squadra.”

In appendice “I 400 folpi di Marco Paolini” un estratto dello spettacolo “Aprile 74 e 5” che in dialetto veneto riproduce il dialogo tra rugbysti in chiave scherzosa e ironica.

E proprio la consapevolezza del danno che il professionismo spinto può arrecare allo spirito vero che genera e sostiene lo sport del rugby fa dire a questo attore interprete del teatro civile, in una intervista su l'Espresso del settembre 2015: “se fossi il coach della Nazionale prima di partire farei quello che Nelson Mandela chiese al suo capitano alla vigilia dei Mondiali del Sud-Africa nel 1985: *andate negli slum ed imparate daccapo per chi giocherete.....Porterei la squadra in un quartiere di Catania, sul campo clandestino senza erba dei ragazzi di una delle più formidabili squadre del nostro Paese.porterei i giocatori dai Briganti di Librino e forse li si capirebbe che anche le astronavi stellari del Mondiale, visti dal quartiere di Librino, possano esser fatte a pezzi, combattute e riportate a terra*”. E con queste parole Marco Paolini dà visibilità e sostegno a quell'opera meritoria che i Briganti svolgono nello sport e con lo sport in una periferia catanese che ha tanta voglia di riscatto e rinascita.

L'acaro è da sempre vicino all'uomo: ubiquitario e democratico non si pone problemi razziali, si relaziona bene con qualsiasi ceto sociale e non manifesta alcuna preferenza politica non distinguendo la destra dalla sinistra cosa, invero, assai enigmatica per tutti noi.

Ma ci sono acari ed acari...

L'acaro della polvere, ad esempio, gode di una grande popolarità e, non appena capiti di citarlo nei salotti, egli diverrà subito argomento di conversazione. Capiterà inoltre, nostro malgrado, di diventare testimoni di diversi episodi di "outing" da parte di atopici entusiasti che faranno a gara per stabilire chi fra loro sia il più allergico. Non solo nessuno è reticente di fronte a tale malattia ma è perfino imbarazzante, in tempi di "hygiene hypothesis", non avere una qualche allergia da ostentare.

Tutt'altra fortuna per l'acaro della scabbia. La malattia provocata dal "*Sarcoptes scabiei*" viene trattata (ahimè, non solo dall'onorevole Salvini) come la nuova peste del XXI secolo.

La scabbia è una malattia talmente antica da averne già le prime testimonianze nella bibbia e rappresenta, insieme alla piodermite ed alla tinea, una delle tre infezioni della pelle più comuni tra i bambini. La patologia non è di esclusivo appannaggio dei profughi in fuga o dei centri di raccolta per immigrati, come certa stampa farebbe pensare, infatti la malattia è endemica e si stimano 300 milioni di casi l'anno a livello mondiale di cui circa 6000 solo in Italia. Storicamente legata alla povertà, la scabbia si diffonde, oggi come allora, tra coloro che sono costretti a vivere in situazioni di affollamento e in condizioni igieniche precarie. Non è sempre necessario uno stretto contatto ma è possibile anche la trasmissione tramite oggetti ed indumenti, anche se è bene ricordare che l'acaro non sopravvive più di 2-3 giorni lontano dall'ospite umano.

Ma non è della scabbia in quanto tale che voglio parlare ma del suo deflagrante effetto sulla piccola comunità in cui lavoro che ben rappresenta uno spicchio di umanità contemporanea.

Questi i fatti: due mesi fa diagnostico un caso di scabbia in una bambina scolarizzata. Il tempo intercorso tra il sospetto diagnostico e la denuncia della malattia è stato sufficiente a far "scoppiare la bomba". Con la rapidità di un lampo la scuola, il sindaco, i vigili, i vicini di casa e tutte le comari del paese erano "scorrettamente" informati: ancora una volta, di-

*giamoce*lo, dottor Google ha toppato! Semmai fosse necessario ribadirlo l'auto-somministrazione di informazioni dal web, se non filtrata da un livello culturale adeguato, finisce per avere effetti imprevedibili e spesso anziché ridimensionare i problemi li ingigantisce.

Evito di insistere sul mio ottuso stupore nel cercare di spiegarvi la via di fuga della notizia che com'è opportuno, oltre che doveroso, avrebbe dovuto restare riservata. Dopo



tanti anni ancora mi meraviglio, eppure dovrei aver ben capito che paese e privacy cominciano con la p ma è la sola cosa in comune che hanno: la riservatezza è una virtù impraticabile al di sotto dei 10.000 abitanti!

Ho dovuto fronteggiare mamme allarmate che in ordine sparso si sono recate nel mio studio in cerca di rassicurazioni ed orde di genitori inferociti che in ambito scolastico hanno minacciato denunce e chiesto le misure preventive più disparate: la disinfestazione dei locali scolastici, l'allontanamento dalla scuola di tutti i parenti con l'aggiunta degli amici e dei vicini di casa della bambina, il trattamento acaricida di tutti gli scolari in via preventiva e via dicendo. I genitori della piccola naturalmente hanno avuto il trattamento previsto: la lebbra sarebbe stata più socializzante! Costretti ad uscire la sera, furtivamente, non hanno potuto fare la spesa per giorni senza sentirsi additare come appestati. La piccola, che avrebbe potuto essere riammessa a scuola già dopo 8 giorni dal trattamento, non va a scuola per volere dei genitori da più di due mesi. E' una bambina introversa, già piuttosto emarginata dalla classe e non ho dubbi che la maldicenza e l'ignoranza abbiano fatto assai più danno della scabbia. Un fatto è certo, non avrò più casi di scabbia nella mia attività professionale... acariasi forse... ma di scabbia neanche l'ombra!



**Pillole di...
attualità**

Vaccinazioni: una pratica in sofferenza!!!



di Francesco Privitera
*Referente Endocrinologia
Fimp Sicilia*

Di recente non si fa altro che parlare sui media e in politica di vaccinazioni poiché dagli ultimi dati si è visto che le coperture vaccinali sono in calo. Allarme generale!!!

Tutti a pensare come risolvere il problema! Ma per risolvere i problemi bisogna conoscere le cause e nessuno si impegna ad esaminarle a fondo.

Sopra ogni cosa c'è la storia che il vaccino MPR (morbillo-parotite-rosolia) sia stato accusato di essere il responsabile dell'autismo. Tutto ciò perché un illustre ricercatore beffò tutti, compresa la prestigiosa rivista dove fu pubblicato il suo articolo (The Lancet), pubblicando i dati fasulli di un fantomatico studio ad esclusivi interessi di lucro. Hai voglia di dire che è stato scoperto l'inganno, che il tipo è stato espulso dall'ordine dei medici del suo paese, che la rivista prestigiosa ha chiesto scusa per aver pubblicato quell'articolo. La gente, navigando in internet, trova un mucchio di pareri per niente autorevoli e senza validazione

scientifico, ma nonostante ciò si lascia condizionare comunque dalla paura. Questa paura viene rafforzata da sentenze della magistratura che in passato, contro ogni razionale scientifico e logico, hanno dato ragione a qualche soggetto affetto da autismo accordando un risarcimento per aver fatto il vaccino MPR. Di recente l'ultima sentenza ha ribaltato questa convinzione negando il risarcimento ma, come spesso capita, viene scarsamente pubblicizzata dai media. Ovviamente i pediatri di famiglia si trovano in prima linea per cercare di convincere i genitori che è stata tutta una bufala, che l'autismo è una malattia con base genetica che, poiché si fa spesso la diagnosi intorno ai 15-18 mesi, è solo coincidenza il fatto che qualche mese prima si sia fatto il vaccino MPR, che anche quelli che non hanno fatto il vaccino sono

affetti di autismo ecc. ecc. La lotta è dura. Spesso si riesce, ma quanta fatica!

L'anno scorso inoltre c'è stato il falso allarme del vaccino antinfluenzale FLUAD, che ha minato ulteriormente la fiducia delle famiglie per i vaccini in generale.

Un altro motivo per cui la gente non vaccina i bambini è che da anni non si vedono alcune malattie, proprio per merito delle vaccinazioni, e quindi i genitori non percepiscono il problema.

Allora come si pensa di risolvere la questione? I grandi professori insistono sulla sensibilizzazione dei genitori. Giusto! Ma con quali mezzi? Ovviamente tramite i pediatri di famiglia, sui quali in questi ultimi an-



ni, vengono scaricate tutti i problemi. Forse si pensa che i pediatri di famiglia non ci provino a convincere i genitori? I pediatri di famiglia, e lo dico con cognizione di causa, lo fanno tutti i giorni. Dedichiamo del tempo pur sapendo che i risultati spesso sono nulli e che la sala di attesa pullula di bambini che per il 90% hanno il “moccio al naso” o che hanno bisogno di controlli spesso inutili (fortunatamente), e di genitori che strillano e si agitano per l’attesa più dei loro pargoletti.

I politici a loro volta, come se non bastasse, ci mettono l’asso di briscola!!!

Ovviamente non sanno che fare, le idee sono “pocche ma confuse”. Si possono racchiudere in due grosse strategie divergenti: 1) non rendere obbligatorie le vaccinazioni perché non si può andare contro la volontà dei genitori e quindi affidarsi ad una fantomatica sensibilizzazione; 2) reintrodurre l’obbligo del certificato di avvenuta vaccinazione all’ingresso della scuola dell’obbligo. Ma anche qui cominciano le



difficoltà: quali vaccini praticare per obbligo? Il ministro avverte che *«qualora ci dovesse essere un’iniziativa del genere deve passare per il Parlamento, perché prevede una legge dello Stato»*. Allora non potendo obbligare i genitori (forse per paura di un mancato sostegno elettorale in seguito), udite udite cosa si inventano: si obbligano i medici dipendenti e convenzionati a consigliare le vaccinazioni, pena, se si viene meno a quest’obbligo, multe salate, o peggio ancora, licenziamento (*“Parte integrante di questi vincoli - si legge nel documento del piano vaccinazioni - sarà anche la ricognizione continua delle possibili violazioni del supporto alla pratica vaccinale e dell’offerta attiva delle vaccinazioni da parte dei medici e del personale sanitario dipendente e convenzionato con il servizio sanitario nazionale. Saranno concertati percorsi di audit e revisioni tra pari, con la collaborazione degli Ordini professionali e delle associazioni professionali e sindacali che possano portare anche all’adozione di sanzioni disciplinari o contrattuali qualora ne venga ravvisata l’opportunità”*).

Ma stiamo scherzando?

E noi medici che facciamo? Stiamo zitti!

E INVECE DOBBIAMO TUTTI PROTESTARE !!!

Se è vero che è un problema di sanità pubblica, i politici devono tirar fuori



gli attributi: devono rendere le vaccinazioni obbligatorie, almeno quelle che vengono reputate essenziali. Le modalità le devono cercare loro. Ben venga lo sbarramento all’inizio della scuola dell’obbligo, oppure se non se la sentono di “obbligare”, rendere tutto libero e facoltativo, magari facendo pagare i costi dell’eventuale ricovero per la malattia, verso la quale è previsto il vaccino, e delle future complicanze ed assistenze alla famiglia. E’ assurdo minacciare sanzioni ai medici dipendenti e convenzionati a causa della loro mancata presa di posizione. Per la sensibilizzazione della popolazione ci vogliono campagne televisive massicce, con l’ausilio di immagini anche cruenti, di persone affette dalle malattie e delle loro complicanze.

Troppo semplice scaricare sempre tutto sul territorio. E’ diventata una moda!!!

Inoltre il problema non è solo italiano ed è molto complesso.

Da un sondaggio USA pubblicato su *Pediatrics* viene dichiarato che quattro pediatri su cinque hanno a che fare con almeno l'1% di genitori che rifiutano le vaccinazioni infantili, percentuale che in molti casi aumenta fino a superare il 5%. Il 20% dei pediatri americani respingono di prendere in cura bambini non vaccinati.

Il problema diventa più vasto in quanto anche la classe medica europea comincia a vacillare.

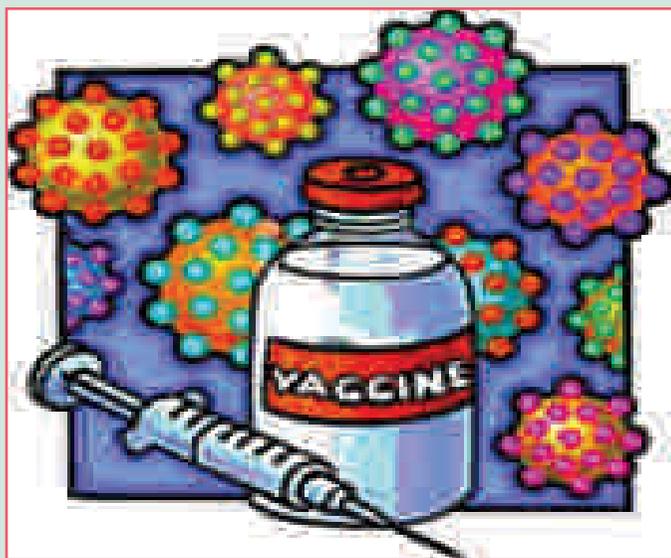
Un report pubblicato ad ottobre dall'ECDC, eseguito su professionisti francesi, croati, rumeni e greci selezionati in aree dove la vaccinazione è meno diffusa, affronta proprio il problema vaccinazioni che quindi è diffuso in tutta Europa. Il report dice che esiste una *"Vaccine Hesitancy"*, definita come *"un comportamento influenzato da diversi fattori tra cui: la fiducia nei vaccini o in coloro che li somministrano; l'indifferenza (non percezione della necessità e dell'importanza del vaccino); e la facilità di accesso. Le persone che mostrano esitazione sulla vaccinazione sono gruppi eterogenei, possono essere indecisi a vari livelli su vaccini specifici o sulla vaccinazione in generale. Alcuni possono accettare tutti i vaccini ma rimanere preoccupati al loro riguardo; altri possono rifiutare, o ritardare, alcune vaccinazioni ma accettarne altre; altri ancora possono rifiutarli in blocco".* La percentuale di pro-

fessionisti che manifestano esitazione alla vaccinazione non è nota, ma da uno studio recente francese si evince che dal 16% al 43% dei medici di famiglia di questa nazione è stato ammesso di non aver consigliato uno specifico vaccino. In generale la scala dei timori colloca al primo posto la paura generica di effetti collaterali, seguito da preoccupazioni sui nuovi vaccini, da dubbi sul fatto che i bambini siano sottoposti a troppe vaccinazioni, da incertezze sull'efficacia dei preparati. Uno strappo nella fiducia dei medici nelle istituzioni è stato rilevato in tutti i paesi. La lamentela più frequente è stata quella sulla carenza di informazioni da parte delle autorità. Scarso anche il credito delle case farmaceutiche.

Ed allora come se ne esce?

Ognuno deve fare la propria parte. I politici, se proprio vogliono risparmiare e sono convinti che le

vaccinazioni siano indispensabili, dovrebbero rendere obbligatoria la prassi vaccinale, prendendo tutti i rischi di questa decisione, che comunque è supportata dalla comunità scientifica internazionale. Fare massicce campagne sui media con video e immagini anche shockanti, come è stato fatto per le droghe ed il fumo, per sensibilizzare l'opinione pubblica sull'utilità delle vaccinazioni, così da rendere più "morbida" l'obbligatorietà. Aggiornare spesso la classe medica, anche con report degli effetti collaterali, oltre che con corsi di counselling per rinforzare tutti i messaggi e le risposte alle domande dei genitori. Solo concertando tutte le azioni si vince, ricordando sempre che se è un problema importante di sanità pubblica, l'obbligatorietà resta la soluzione primaria essenziale.





Disturbi psichiatrici: un'epidemia?

Il recente Congresso Nazionale della Società Italiana di Psichiatria, svolto recentemente a Giardini-Naxos, ha evidenziato che in Europa una persona su tre soffre di disturbi psichiatrici. Il dato ancora più preoccupante consiste nel fatto che il 70% dei casi si verifica sotto i 25 anni d'età, con gravi conseguenze sulle possibilità di sviluppo personale e personale. I disturbi mentali sono quindi diventati le malattie croniche a maggior impatto sociale. La sola depressione rappresenta ormai la prima malattia che causa disabilità. Si verifica che, a fronte della complessità crescente delle dinamiche sociali, che determinano ogni tipo di tensioni, vengono sempre più a



manca le forme di ammortizzatori che possono alleviare le ansie. Le conseguenze risultano nel tempo sempre più gravi, non perché la moderna psichiatria non abbia mezzi efficaci per affrontare le patologie, ma piuttosto perché la gran parte delle persone che ne soffre non riesce ad accedere ai corretti processi di cura. Tutto ciò soprattutto a causa dei pregiudizi e della diffusa ignoranza che circondano ancora i disturbi mentali. L'Organizzazione Mondiale della Sanità ha individuato che il pregiudizio che più di tutti tiene lontani i pazienti dagli specialisti che potrebbero aiutarli consiste nel credere che chi soffre di una malattia mentale sia: inguaribile, improduttivo, irresponsabile; pericoloso. Questo avviene ancora, nonostante ormai la psichiatria si basa su solide evidenze scientifiche e su una nosografia molto articolata e esauriente. Oggi, tutte le patologie psichiche sono curabili anche se, come tutte le altre patologie multifattoriale e a decorso cronico, spesso non risultano guaribili. Purtroppo, la politica sanitaria ha trascurato i Dipartimenti pubblici di salute mentale e i Reparti per acuti. La situazione, come ho descritto in un precedente articolo, è particolarmente carente nel campo della Neuropsichiatria Infantile.

Ciò risulta particolarmente irrazionale, proprio nell'epoca in cui la ricerca sta procedendo alla mappatura completa del cervello. Si esplorano le capacità degli oltre 100 miliardi di cellule nervose, delle quali è dotato ogni

essere umano. E' ormai dimostrato che ogni neurone arriva a collegarsi con altri 60 mila, e arriva a far propri almeno un milione di messaggi. Sono stati identificati oltre un centinaio di neurotrasmettitori. Si stanno indagando i ruoli svolti dalle innumerevoli cellule della glia, supporto alle sinapsi e alla neurogenesi, ma anche capaci di deboli potenziali d'azione. Si studiano ormai proficuamente i meccanismi che sottostanno all'apprendimento e alla memorizzazione. E' stato dimostrato che alle sinapsi arrivano "segnali" che fanno aumentare i livelli di *Protein-chinasi A*, che ha la capacità di stimolare la produzione di proteine e di aumentare le dimensioni delle giunzioni anatomiche delle cellule nervose. Poi gli stimoli corrono lungo i neuroni, per arrivare all'ippocampo che svolge le funzioni di "centralina" dei ricordi a lungo termine. L'ippocampo ha minori dimensioni nei soggetti che soffrono di amnesia. Sono conoscenze affascinanti, che stanno ispirando vari campi della cultura, nonché le arti. La recente realizzazione della Disney, *Inside out*, rappresenta, ad esempio, un tentativo molto pregevole di rappresentazione dei meccanismi della mente nell'età evolutiva.

Disabilità intellettiva e Autismo

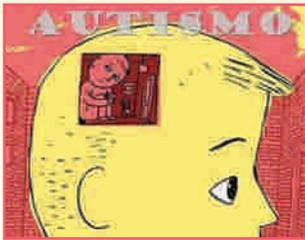
Studiosi italiani che hanno pubblicato su "*Nature Communication*" hanno individuato il meccanismo con cui la *proteina RAB39B*, scoperta dagli stessi ricercatori, causa problemi di comunicazione nella rete di cellule nervose, provocando disabilità e disturbi dello spettro autistico. La disabilità intellettiva è una delle caratteristiche di oltre 750 sindromi genetiche. Oggi sono stati identificati oltre 120 geni, coinvolti nel funzionamento delle sinapsi e nel corretto sviluppo delle funzioni cognitive. Nel lavoro in oggetto, hanno dimostrato che la *proteina RAB30B* "sposta" i recettori dal corpo



del neurone verso le sinapsi, per permettere il passaggio degli impulsi.

Studi pubblicati sulla rivista *Cell* hanno dimostrato nei primati che la corteccia cingolata anteriore, corrispondente alla superficie mediale dei lobi frontali, svolge un ruolo essenziale nella mediazione delle interazioni sociali cooperative. Sono state dimostrate anomalie di tale zona corticale in Disordini della personalità e in Disturbi dello spettro autistico.

Uno Studio recentemente pubblicato su *Autism Research* dimostra la fenomenologia dell'alterato legame tra contatto visivo e imitazione dell'espressione. Secondo le teorie dell'*embodied cognition*, noi, per capire meglio l'espressione del viso di chi c'è davanti, attiviamo i muscoli facciali coinvolti nelle stesse emozioni, molto spesso però in misura talmente lieve, che i movimenti non sono visibili ad occhio nudo. Le note difficoltà delle persone



autistiche trovano radici anche in una ridotta mimesi facciale. Gli studiosi hanno fatto interagire soggetti con un "avatar digita-

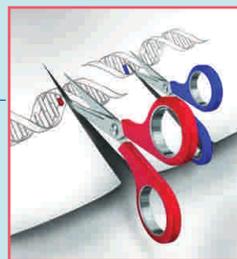
le", rappresentato da una faccia tridimensionale interattiva. Hanno osservato che nelle condizioni con attenzione congiunta e dove l'avatar sorrideva, nei soggetti con tratti autistici i muscoli del sorriso si attivavano in misura minima, rispetto ai soggetti normali. Nei soggetti autistici proprio il contatto visivo può spesso disturbare e diminuire la mimesi facciale. Studi ancora più complessi sono portati avanti anche dal dottore Scifo, Direttore dell'UOC di Neuropsichiatria Infantile della nostra ASP.



L'autismo ha indubbiamente una componente genetica, tanto è vero che la frequenza è del 92% in gemelli monozigoti, rispetto al 10%, nel caso di gemelli eterozigoti. Tuttavia, come avviene in molte patologie neuropsichiatriche, l'ambiente e l'epigenetica giocano un ruolo importante. Infatti, anche gli studiosi già citati, stanno dimostrando che anche in alcuni familiari "sani" di soggetti autistici, sono presenti deficit dell'empatia, dell'interazione, della mimesi, della comunicazione.



A lezione di taglio e cucito: CRISPR/Case9



La rivista *Science* l'ha inclusa tra le scoperte scientifiche più importanti dell'anno. Si chiama CRISPR/Case9 (*clustered regularly interspaced short palindromic repeats/caspase 9*) ed è una tecnica di editing del genoma sviluppata qualche anno fa e che proprio nel 2015 è entrata prepotentemente all'interno del dibattito etico intorno alla genetica. Attraverso questa tecnica gli scienziati sono riusciti a modificare il DNA di embrioni di animali creando, ad esempio, maialini Bama nani, capre con più pelo e massa muscolare e cani, due beagle, anch'essi più muscolosi.



Emmanuelle Charpentier, diventata direttrice di un centro a Berlino del "Max Plank" con Jennifer Doudna ha "rubato" ai batteri una tecnica per intervenire sul genoma in modi fino a poco tempo fa impensabili.

I batteri, ogni volta che sono infettati da un batteriofago immagazzinano e quindi memorizzano nel proprio codice genetico alcune sequenze DNA del batteriofago che verranno utilizzate per formare delle piccole sequenze di RNA (i CRISPR) complementari al DNA del batteriofago. In tal modo, in caso di una reinfezione da parte dello stesso virus, le generazioni successive del batterio potranno produrre lo stesso pezzetto di RNA che guiderà la proteina Cas9 nel sito complementare a questi corti RNA, producendo la rottura del DNA virale. (guarda il

video a <https://www.youtube.com/watch?v=TdBAHexVYzc>).

E' un po' come i nostri linfociti che ricordano un incontro precedente con un antigene e rispondono attaccandolo.

In pratica utilizzando questa tecnica si possono "disegnare" dei pezzetti di RNA specifici per la sequenza che si vuole modificare, che potranno essere "innestati" grazie all'enzima "CAS9" nel DNA che si vuole modificare.

Si parla quindi di "gene editing".

https://www.neb.com/~media/nebus/files/brochures/genomeediting_brochure.pdf

Per quanto riguarda le sue applicazioni si possono distinguere in due tipi: correzione di una singola mutazione puntiforme del

genoma oppure "inattivazione" di un gene. Con la "correzione" la sequenza che questo gene codifica viene distrutta e durante la riparazione vengono inserite delle mutazioni (persi o acquisiti nuovi nucleotidi).

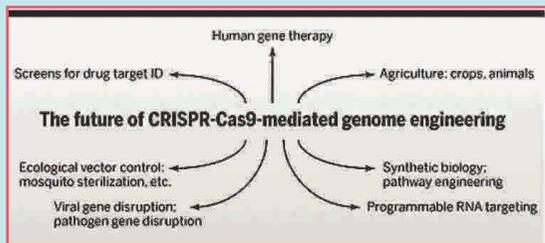
Ci sono alcuni casi in cui invece di correggere un gene è meglio disattivarlo, poiché potrebbe trattarsi di un gene mutato la cui espressione porta a una

malattia (mutazioni dominanti negative).

Esistono o sono già state ipotizzate applicazioni anche in altri campi della CRISPR/Case9 (vedi schema). Gli scienziati della University of California sulla *Proceedings of the National Academy of Sciences* risultati di uno studio durante il quale hanno generato alcuni esemplari di zanzare mutanti potenzialmente in grado eliminare quasi del tutto la malaria dalla popolazione mondiale delle zanzare. La creazione di questi esemplari è stata possibile grazie alla CRISPR-Cas9, con cui i ricercatori hanno aggiunto ad alcune zanzare un gene che permette loro di resistere alla malaria, oltre a una serie di modifiche che permette a tutta la loro prole di ereditare la resistenza. Qualcuno (in Cina) sta già provando sulle cellule umane.

Commento: E' sicuramente una tecnologia potente: si possono curare malattie genetiche, immunologiche, forse tumori ma certamente i problemi etici che solleva sono di altissimo rilievo. Si sentono già nel web più che "rumors" tanto che il Comitato Bioetico Internazionale dell'UNESCO (IBC) che 2015, ha concluso che la terapia genetica rappresenta una "rottura nella storia della medicina ma le tecnologie come CRISPR "preoccupano in maniera particolare, nella misura in cui il lavoro sul genoma umano (...) agisce a livello ereditario su caratteristiche che possono essere trasmesse alle generazioni future".

Insomma si riparla di "eugenetica" e, come uomo, mi sento già un po' più dio... (minuscolo!).





INCONTRI PAIDOS 2016

23 Gennaio 2016: Lo zampino della genetica

13 Febbraio 2016: Le minacce

12 Marzo 2016: Vaccino si- vaccino no

16 Aprile 2016: Ahiahi

12 Novembre 2016: L'occhio dello specialista

3 Dicembre 2016: L'occhio dello specialista

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: segreteriapaidos@libero.it



*dona il tuo
per mille
all'IBISCUS*

5

**Nella dichiarazione
dei redditi metti
una firma
ed il codice**

93018710876



IBISCUS ONLUS

**LEGA PER LA RICERCA ED IL TRATTAMENTO
DELLA LEUCEMIA E DEI TUMORI DEL BAMBINO**

www.ibiscusonlus.org - C/C Postale n. 13676952

oppure al C/C Bancario IBAN:

IT 83 0 02008 16918 000300339755

Lega Ibiscus Onlus

Via S. Sofia, 78 - 95125 Catania

Tel. e Fax 095.330636 - info@ibiscusonlus.org