

# Colloquio fra pediatra e specialista sulla ipercolesterolemia familiare

Patrizia Elli\*, Federica Zanetto\*\*

\*Pediatra di base, Buccinasco (Milano); \*\*Pediatra di base, ACP Milano e Provincia

## Abstract

### *A confrontation between professionals on familial hypercholesterolemia*

The prescription of antilypemic drugs and the follow up of an 11 year old boy with familial hypercholesterolemia is the problem analysed in this scenario. The family paediatrician tries to acquire current knowledge regarding antilypemic drugs in paediatrics, thus avoiding a simple copy of the specialist's prescription. An excursus through literature confirms the possible use of statine in familial hypercholesterolemia and the possible reduction of cardiovascular morbidity and mortality in children's future. Nevertheless, data on long term safety are lacking. The information acquired makes a confrontation with the specialist possible so that the respective roles and responsibilities can be defined. The paediatrician, by becoming a mediator, guarantees a good transmission of secure and shared information between the family and the specialist.

Quaderni acp 2005; 12(4): 182-184

**Key words** Familial hypercholesterolemia. Cholestyramine. Statine. Counselling

Il problema analizzato in questo scenario riguarda la prescrizione dei farmaci liporegolatori e il follow-up in un ragazzino di 11 anni, affetto da ipercolesterolemia familiare. Il pediatra curante del bambino, che non vuole limitare il proprio ruolo a quello di semplice trascrittore di terapie proposte da un altro specialista, cerca di capire quale sia lo stato attuale delle conoscenze sui farmaci liporegolatori in età pediatrica. La letteratura gli conferma la possibilità di ridurre morbilità e mortalità cardiovascolare nel futuro dei bambini affetti da ipercolesterolemia familiare anche con il ricorso alle statine, sulla cui sicurezza a lungo termine mancano però dati sufficienti. Con le informazioni in suo possesso il medico può dunque confrontarsi con lo specialista, ridefinendo i reciproci ruoli e responsabilità all'interno della relazione di cura. In tal modo si pone anche come mediatore efficace e facilitatore tra la famiglia e lo specialista, garantendo un passaggio di informazioni sicure, pertinenti e soprattutto condivise.

**Parole chiave** Ipercolesterolemia familiare. Colestiramina. Statine. Counselling

## Lo scenario

Mario è un bambino di 11 anni, portatore di ipercolesterolemia familiare, ed è seguito da sempre, per questo problema, da uno specialista.

Al nuovo pediatra che lo prende in cura la mamma richiede periodicamente le ricette per la colestiramina e, ogni tre mesi, l'impegnativa per l'esecuzione degli esami ematici di controllo.

Il pediatra, dopo alcune prescrizioni, decide di esplicitare alla madre le sue perplessità circa la necessità di controlli così frequenti.

**Pediatra** "Ho visto signora che abbiamo richiesto i controlli ematici tre mesi fa:

sinceramente non capisco l'utilità di controlli così ravvicinati...".

**Mamma** "Mah, non so... anche a me sembrano troppi, ma me lo ha detto il medico specialista".

**Pediatra** "Il dr... è sicuramente più esperto di me in questo campo e, se ha stabilito così, ci sarà un motivo... se lei è d'accordo, mi metterei in contatto con il collega per capire meglio. Per ora le ripeto le prescrizioni".

**Mamma** "Va bene, e... dottore, come mai Mario fa la colestiramina e io, che ho la stessa cosa, uso le statine?".

**Pediatra** "Probabilmente è un discorso di diversa tolleranza, ma chiederò chiarimenti anche su questo".

## Che cosa ha in mente e cosa fa il pediatra

- Ridefinisce il proprio ruolo professionale di medico curante del bambino non limitandosi a quello di prescrittore.
- Esplicita le proprie perplessità ("non capisco...").
- Legittima l'operato del collega ("se ha stabilito così, ci sarà un motivo...").
- Utilizza una modalità di comunicazione che tiene conto della propria appartenenza a un sistema, quello sanitario, per porsi come mediatore tra questo e il sistema familiare del paziente ("se lei è d'accordo, mi metterei in contatto con il collega...").

## Background

L'ipercolesterolemia familiare è caratterizzata da livelli elevati di colesterolo LDL sin dalla nascita: i bambini che ne soffrono sono portatori di alterazioni endoteliali e di un aumento dello spessore di intima e media carotidea, predittive di un'arteriosclerosi conclamata, cui vanno incontro prematuramente negli anni successivi. Le linee guida dell'American National Cholesterol Education Program raccomandano il trattamento farmacologico a partire dai 10 anni di età, con LDL  $\geq 4,9$  mmol/L (190 mg/dL) o con LDL  $\geq 4,1$  mmol/L (158 mg/dL) se presenti altri fattori di rischio (es. una storia familiare di patologia cardiovascolare precoce).

## Cosa dice (o non dice)

### *Evidence Based Medicine*

Il pediatra, prima di contattare lo specialista, rilegge alcune pagine di un "Medical Letter" del 2001 sui farmaci liporegolatori (1). Gli studi citati si riferiscono

Per corrispondenza:

Patrizia Elli

e-mail: patriziaelli@virgilio.it

a una casistica adulta, dove “i farmaci che riducono le concentrazioni sieriche di LDL possono prevenire la formazione, rallentare la progressione, determinare la regressione delle lesioni arterosclerotiche e ridurre la mortalità”. In particolare le statine si rivelano le più efficaci nel ridurre le concentrazioni di LDL. Come la colestiramina tendono ad aumentare il colesterolo HDL. Il problema è quello della compliance e degli effetti collaterali, noti e per lo più di tipo gastrointestinale per i sequestranti gli acidi biliari, meno conosciuti per le statine, la cui sicurezza nelle terapie “aggressive” e a lungo termine va verificata. Di questo il pediatra trova conferma ancora in un numero successivo del Medical Letter, ma sempre su casistiche adulte (2).

Decide allora di cercare in PubMed studi sull'efficacia e la sicurezza dei farmaci anti-colesterolo in età pediatrica. Utilizzando il Mesh Database, con la stringa [*“Hypercholesterolemia, Familial” AND “Cholestyramine/therapeutic use”*] e allargando la ricerca al periodo 1995-2005, seleziona un RCT colestiramina versus placebo, condotto in 96 bambini tra 6 e 11 anni, affetti da ipercolesterolemia familiare (3). Lo studio evidenzia l'efficacia del farmaco, che riduce la colesterolemia di circa il 19% (con la sola dieta si ottiene un calo del 5,5%), ma anche i problemi di compliance, per la scarsa palatabilità: a un anno dall'inizio dello studio, solo una metà dei bambini reclutati era in grado di assumere colestiramina o placebo al dosaggio indicato. La ricerca documenta, inoltre, il possibile abbassamento dei livelli di folati e vitamina D, di cui viene raccomandata la supplementazione, anche quando il farmaco è somministrato a basso dosaggio.

Lanciando invece la query [*“Familial Hypercholesterolemia” AND “Therapy”*] il pediatra seleziona un RCT condotto in 214 ragazzi tra gli 8 e i 18 anni, affetti da ipercolesterolemia familiare, in cui viene dimostrata l'efficacia delle statine anche in età pediatrica: dopo due anni di trattamento con pravastatina è evidente il miglioramento del profilo lipoproteico verso livelli più fisiologici ed è possibile osservare anche una riduzione dello spessore di intima e media

carotidea (4). La possibilità di ridurre morbilità e mortalità cardiovascolare nel futuro dei bambini affetti da ipercolesterolemia familiare giustifica dunque il trattamento aggressivo nei casi ad alto rischio, vista anche la buona tolleranza del farmaco nei due anni di follow-up previsti nello studio.

La ricerca in PubMed segnala al pediatra anche un commento a questo trial: pubblicato recentemente su J Pediatrics che ripropone l'interrogativo, ancora senza risposta, sull'utilizzo delle statine in età pediatrica, in assenza di dati sufficienti sulla loro sicurezza a più lungo termine (5).

#### Conclusioni del pediatra e restituzione

Con le informazioni in suo possesso il pediatra si mette in contatto con il collega specialista, con l'obiettivo di concordare una gestione condivisa della terapia e del follow-up di Mario.

**Pediatra** “Ciao, sono il medico curante di Mario. Vorrei capire e confrontarmi con te sul programma terapeutico e di controlli a cui Mario si deve sottoporre”.

**Specialista** “Sì... come avrai visto fa già da qualche anno la colestiramina e deve controllare periodicamente i livelli ematici dei lipidi”.

**Pediatra** “Infatti... e volevo domandarti se il controllo trimestrale di questi esami ha una motivazione o, se è possibile, diluirli in intervalli più lunghi”.

**Specialista** “Il problema sono le indicazioni dietetiche... se le seguisse di più potremmo ridurre i controlli di colesterolo e trigliceridi a due volte all'anno. Magari potresti darmi una mano a tenere monitorata la sua dieta”.

**Pediatra** “Non c'è problema, anche perché a me capita più spesso di vederlo... E per la terapia? Ho letto degli articoli che confermano l'efficacia delle statine anche in età pediatrica”.

**Specialista** “Mah... bisogna considerare gli effetti collaterali, non ci sono ancora dati sufficienti sulla loro sicurezza a questa età...”.

**Pediatra** “Nei lavori che ho letto, non ne vengono riportati, anche se, è vero, il follow up è ancora breve... D'altra parte, se allora proseguiamo con la colestiramina, occorrerà almeno integrare con i folati e la vitamina D”.

**Specialista** “Sono d'accordo... Preferirei per il momento continuare con la colestiramina. Provedi tu all'integrazione perché, per il resto, mi sembra che Mario la tolleri bene”.

**Pediatra** “Va bene. Mi permetterò di disturbarti ogni tanto per riaggiornarci. Ciao e grazie”.

Il pediatra riferisce a questo punto alla mamma di Mario del colloquio avuto con lo specialista.

**Pediatra** “Allora signora, ho parlato con lo specialista e abbiamo concordato di ridurre gli esami del sangue a due volte all'anno. È importante però essere attenti all'alimentazione e quindi io vedrò Mario ogni tanto per aiutarvi a fargli seguire le indicazioni dietetiche”.

**Mamma** “Mario sarà contento! E per me, confesso, è più semplice parlare con lei che lo conosce meglio. E per la terapia?”

**Pediatra** “Per ora continuerà la colestiramina. Il dottore mi ha confermato quello che avevo letto sulla sicurezza delle statine in età pediatrica e quindi eventuali cambiamenti nella cura saranno presi in considerazione dopo la pubertà. Dovremo parlarne comunque anche con Mario la prossima volta... Io e il collega comunque ci manteniamo in contatto”.

#### Discussione generale

Il pediatra di Mario si trova a dover trascrivere prescrizioni suggerite da un altro specialista, non concordate né del tutto condivise, come spesso succede al pediatra di famiglia.

Sa che in questi casi il movimento comunicativo più frequente e che in genere viene più spontaneo è quello di contraddire il collega su ciò che professionalmente è corretto fare o non fare, operando una disconferma nei suoi confronti e mettendo in difficoltà il paziente che, nel migliore dei casi, non sa cosa fare e a chi affidarsi. Il pediatra, che già con la mamma di Mario aveva legittimato quanto deciso dal collega come prodotto di sapere ed esperienza (“è sicuramente più esperto di me e se ha stabilito così ci sarà un motivo...”), decide dunque di privilegiare il confronto tra professionisti. Questo permette a entrambi di chiarire e ridefinire le rispettive funzioni e responsabilità

nella relazione di cura, arricchite dalla possibilità di collaborazione reciproca: né un compito di semplice “trascrittore” da parte del pediatra di Mario (“*mi metterei in contatto con il collega per capire meglio...*” “*...a me capita più spesso di vederlo...*”), né una inefficace difesa delle proprie competenze da parte dello specialista (“*...potresti darmi una mano a tenere monitorata la dieta...*” “*sono d'accordo... provvedi tu all'integrazione...*”). Parole, domande e risposte dell'uno e dell'altro garantiscono anche un linguaggio comune, chiaro e comprensibile, con cui poi trasferire alla mamma di Mario informazioni sicure, pertinenti e condivise. L'efficacia del ruolo di mediatore-facilitatore tra famiglia e specialista assunto dal pediatra è evidente nel colloquio successivo con la mamma, a beneficio di una relazione di cura significativa, in cui vengono riconosciuti e valorizzati ruolo, compiti, diritti e doveri di ciascuno degli attori coinvolti. ♦

#### La buona comunicazione: i due professionisti

- Evitano di contrapporsi su ciò che è corretto fare o non fare.
- Ricercano il migliore equilibrio possibile nella gestione della terapia.
- Incentivano il ruolo attivo dei genitori e del bambino.
- Trasferiscono informazioni sicure, pertinenti, condivise. (6)

#### Bibliografia

- (1) Scelta dei farmaci liporegolatori. The Medical Letter, ed. italiana, 2001:14.
- (2) Sicurezza della terapia aggressiva con statine. The Medical Letter, ed. italiana, 2003:8.
- (3) Tonstad S, Knudtzon J, Sivertsen M, Refsum H, Ose L. Efficacy and safety of cholestyramine therapy in peripubertal and prepubertal children with familial hypercholesterolemia. J Pediatr 1996;129:42-9.
- (4) Wiegman A, Hutten BA, de Groot E, Rodenburg J, Bakker HD, Buller HR et al. Efficacy and safety of statin therapy in children with familial hypercholesterolemia. A randomised controlled trial. JAMA 2004;292:331-7.
- (5) Comment in: J Pediatr 2005;146:144-5.
- (6) A proposito di Medicina narrativa si veda a pagina 171 la recensione di Giocoliere, mangiafuoco e saltimbanco di Luca Aimetti.

## EMERGENCY CHIEDE PEDIATRI

È un'associazione umanitaria senza scopo di lucro, nata in Italia nel 1994, con l'obiettivo di fornire assistenza medico-chirurgica alle vittime civili dei conflitti.

Attività specifiche sono:

- Intervenire in zone di guerra con iniziative umanitarie a favore delle vittime, in particolare civili, dei conflitti armati, dei feriti e di tutti coloro che soffrono altre conseguenze sociali dei conflitti o della povertà quali fame, malnutrizione, malattie, assenza di cure mediche e di istruzione;
- Portare soccorso alle vittime di calamità naturali;
- Promuovere una cultura di pace e solidarietà nonché l'affermazione dei diritti umani.

Per i nostri progetti in Afghanistan e Sudan **ricerchiamo:**

**Pediatr**i in possesso dei seguenti requisiti:

- Laurea in Medicina e Chirurgia, Specializzazione in Pediatria
- Rilevante esperienza clinica in un reparto specializzato
- Preferibile esperienza in malattie infettive e tropicali e in medicina di base pediatrica
- Disponibilità di permanenza all'estero preferibilmente di 6 mesi
- Buona conoscenza della lingua inglese scritta e parlata

**Infermiere/i pediatriche/ci** in possesso dei seguenti requisiti:

- Diploma di Infermiere Pediatrico e/o equipollenti
- Esperienza ospedaliera di almeno 3 anni continuativi in pediatria e/o neonatologia, terapia intensiva neonatale
- Capacità diagnostica in base a sintomi/segni o con strumenti a bassa tecnologia
- Capacità organizzative
- Disponibilità di permanenza all'estero preferibilmente di 6 mesi
- Buona conoscenza della lingua inglese scritta e parlata

Gli interessati possono trovare maggiori dettagli sulla posizione offerta sul sito [www.emergency.it](http://www.emergency.it), nella sezione “lavora con noi”.

Per **candidarsi** occorre inviare una e-mail a [curriculum@emergency.it](mailto:curriculum@emergency.it), allegando un dettagliato curriculum vitae, oppure utilizzare l'applicazione form sul sito.

L'iter selettivo prevede: valutazione del curriculum vitae e di un questionario specifico, colloquio finale di selezione presso la sede di Milano con prove di inglese (orale e scritto).