

Quaderniacp

www.quaderniacp.it

Bimestrale di informazione politico-culturale e di ausili didattici della Associazione Culturale Pediatri

www.acp.it



Approccio diagnostico al bambino con ipertransaminasemia

Rivista indicizzata in Google Scholar e in SciVerse Scopus

ISSN 2039-1374

L'esperienza dei genitori di bambini
con fibrosi cistica: un'analisi qualitativa
[Ricerca pag. 223](#)

La frenotomia del frenulo linguale corto
nel lattante è utile per l'allattamento?
[Scenario pag. 245](#)



Editorial

211 Connections

Paolo Siani

213 David Sackett

*Roberto Buzzetti***Formation at a distance**

214 Diagnostic approach to a child with hypertransaminasemia

*Claudia Mandato, Marina Tripodi, Pietro Vajro***Info parents**

222 It takes guts!

*Costantino Panza, Antonella Brunelli, Stefania Manetti***Research**

223 The experience of parents of children with cystic fibrosis: a qualitative analysis

*Lorenza Garrino, Simona Amato, Cristiana Tinari,**Elisabetta Bignamini, Valerio Dimonte***Public health**

229 Chivasso "Children's city"

*Aldo Ravaglia, Marina Giuliana Ottino, Cristian Germani***Mental health**231 From dyscalculia to the promotion of calculation
For a working group in ACP on the promotion of math in childhood*Angelo Spataro, Francesco Ciotti***Forum**

232 Considerations on "communication and screening"

*Dante Baronciani***The child and the legislation**

236 Adoption in special cases and International adoption

*Augusta Tognoni***A window on the world**238 Children, mediators between cultures:
the child language brokering*Enrico Valletta***Appraisals**241 Adolescent pregnancy:
why do we have and how we can take care of it*Antonella Liverani, Licia Massa, Teresa Ilaria Ercolanese,**Maria Teresa Amante, Enrico Valletta***Scenarios**245 Is frenulectomy (tongue-tie surgery) for short frenulum
useful for breastfeeding?*Maddalena Marchesi, Costantino Panza***Vaccinaci**

250 Diphtheria: in Europe a risk still present (and lethal)

*Franco Giovanetti*251 **Movies**252 **Books**254 **Letters**256 **Info**258 **Meeting synopsis****Direttore**

Michele Gangemi

Direttore responsabile

Franco Dessì

Direttore editoriale

Giancarlo Biasini

Comitato editoriale

Antonella Brunelli

Sergio Conti Nibali

Luciano de Seta

Stefania Manetti

Costantino Panza

Laura Reali

Paolo Siani

Maria Francesca Siracusano

Maria Luisa Tortorella

Enrico Valletta

Federica Zanetto

Casi didattici

FAD - Laura Reali

Collaboratori

Rosario Cavallo

Francesco Ciotti

Giuseppe Cirillo

Antonio Clavenna

Carlo Corchia

Franco Giovanetti

Naïre Sansotta

Italo Spada

Augusta Tognoni

Presidente ACP

Paolo Siani

Progetto grafico ed editing

Sara Battistin

Programmazione web

Gianni Piras

Indirizzi**Amministrazione:**Via Montiferru, 6
09070 Narbolia (OR)
tel/fax 078 57024**Direzione:** Via Ederle 36
37126 Verona

migangem@tin.it

Ufficio soci: Via G. Leone, 24

07049 Usini (SS)

cell 392 3838502, fax 1786075269

ufficioci@acp.it

Stampa: Cierre Grafica

via Ciro Ferrari, 5

Caselle di Sommacampagna (VR)

www.cierrenet.it

Internet

La rivista aderisce agli obiettivi di diffusione gratuita online della letteratura medica ed è disponibile integralmente all'indirizzo:

www.quaderniacp.it**Redazione**

redazione@quaderniacp.it

NORME REDAZIONALI PER GLI AUTORI

I testi vanno inviati alla redazione via e-mail (redazione@quaderniacp.it) con la dichiarazione che il lavoro non è stato inviato contemporaneamente ad altra rivista.

Per il testo, utilizzare carta non intestata e carattere Times New Roman corpo 12 senza corsivo; il grassetto solo per i titoli. Le pagine vanno numerate. Il titolo (italiano e inglese) deve essere coerente rispetto al contenuto del testo, informativo e sintetico. Può essere modificato dalla redazione. Vanno indicati l'Istituto/Ente di appartenenza e un indirizzo e-mail per la corrispondenza. Gli articoli vanno corredati da un riassunto in italiano e in inglese, ciascuno di non più di 1000 caratteri, spazi inclusi. La traduzione di titolo e riassunto può essere fatta, se richiesta, dalla redazione. Non devono essere indicate parole chiave.

- Negli articoli di ricerca, testo e riassunto vanno strutturati in Obiettivi, Metodi, Risultati, Conclusioni.
- I casi clinici per la rubrica "Il caso che insegna" vanno strutturati in: La storia, Il percorso diagnostico, La diagnosi, Il decorso, Commento, Cosa abbiamo imparato.
- Tabelle e figure vanno poste in pagine separate, una per pagina. Vanno numerate, titolate e richiamate nel testo in parentesi tonde, secondo l'ordine di citazione.
- Scenari secondo Sackett, casi clinici ed esperienze non devono superare i 12.000 caratteri, spazi inclusi, riassunti compresi, tabelle e figure escluse. Gli altri contributi non devono superare i 18.000 caratteri, spazi inclusi, compresi abstract e bibliografia. Casi particolari vanno discussi con la redazione. Le lettere non devono superare i 2500 caratteri, spazi inclusi; se di lunghezza superiore, possono essere ridotte dalla redazione.
- Le voci bibliografiche non devono superare il numero di 12, vanno indicate nel testo fra parentesi quadre e numerate seguendo l'ordine di citazione. Negli articoli della FAD la bibliografia va elencata in ordine alfabetico, senza numerazione.
- Esempio: Corchia C, Scarpelli G. La mortalità infantile nel 1997. Quaderni acp 2000;5:10-4. Nel caso di un numero di autori superiore a tre, dopo il terzo va inserita la dicitura et al. Per i libri vanno citati gli autori secondo l'indicazione di cui sopra, il titolo, l'editore, l'anno di edizione.
- Gli articoli vengono sottoposti in maniera anonima alla valutazione di due o più revisori. La redazione trasmetterà agli autori il risultato della valutazione. In caso di non accettazione del parere dei revisori, gli autori possono controdedurre.
- È obbligatorio dichiarare l'esistenza di un conflitto d'interesse. La sua eventuale esistenza non comporta necessariamente il rifiuto alla pubblicazione dell'articolo.

IN COPERTINA

"Boy in boat" (1880-1) Winslow Homer, (1836 - 1910), acquarello, The Art Institute of Chicago, USA.

Conessioni

Paolo Siani

Presidente ACP

Scrivo quest'ultimo editoriale nel mio piccolo studio in ospedale al fresco dell'aria condizionata, mentre fuori ci sono circa 40 gradi e mentre parlo con Rosario Cavallo per la petizione sul federalismo vaccinale e poi con Gianni Piras, vero pilastro ACP, che sta curando alcuni aspetti del Congresso Nazionale di Napoli. Quando leggerete queste mie righe non sarò più il Presidente, fuori non ci saranno 40 gradi, la petizione sarà ormai conclusa e il Congresso Nazionale un ricordo, ma ACP sarà andata avanti con nuove iniziative sotto la guida di una Presidente, per la prima volta una donna, Antonella Brunelli o Federica Zanetto.

Ho provato a ripensare a questi sei anni di presidenza rileggendo i miei editoriali, sfogliando i 72 numeri di *Appunti di viaggio* che hanno raccontato in modo preciso e puntuale tutte le attività che si sono svolte durante il mio mandato, e ho riletto dal portale ACP (tutto rinnovato e ben funzionante) il mio primo editoriale del 2009. "Conessioni": la parola chiave (*Quaderni acp* 2009;16:241-2).

Quante iniziative, un impegno enorme, che ho condiviso con tutti gli amici del Direttivo che si sono alternati al mio fianco in questi sei anni. Di tutti ho un ricordo splendido, tutti si sono impegnati al massimo rendendo meno faticoso il mio lavoro, un lavoro fatto di idee e concretezza.

Abbiamo lavorato insieme, in modo silenzioso, ordinato, mai sopra le righe, siamo stati sempre disponibili all'ascolto e al confronto con tutti nell'esclusivo interesse dell'ACP.

In questi sei anni sono cambiate molte cose: il Direttore di *Quaderni acp*, che il Direttivo ha scelto, è Michele Gangemi, mentre il Prof. Biasini è stato nominato Direttore editoriale; Maria Francesca Siracusano ha coordinato il lavoro di *Appunti di viaggio* (AdV), che è uscito puntuale ogni mese grazie al suo impegno e a quello di Gianni Piras; è stato completamente rinnovato il sito ufficiale dell'associazione e Laura Reali ha gestito il blog insieme a Maria Luisa Zuccolo e Maria Luisa Tortorella. La FAD è ormai un'esperienza ben consolidata in ACP e qualche cambiamento c'è stato nei Gruppi di lavoro che hanno coadiuvato il Direttivo in molte occasioni.

E quando leggerete queste righe ci sarà il primo numero delle pagine elettroniche di *Quaderni acp*, coordinate da Costantino Panza con una redazione giovane e tutta al femminile, o quasi. La pagina Facebook ACP sarà arrivata a circa 3000 "mi piace". Da qualche anno viene realizzato, sotto la guida attenta del tesoriere Franco Dessi e la supervisione sempre precisa del revisore dei conti, Arturo Alberti, il bilancio sociale dell'associazione ed è stato redatto il *vademecum* del consigliere, ottima guida per chi entra nel Consiglio direttivo nazionale.

Abbiamo provato a coinvolgere i giovani colleghi con le comunicazioni orali al Congresso Nazionale riservate ai medici con meno di 40 anni.

Ci siamo spinti più in là sotto la guida rigorosa di Carlo Corchia ed è stato rivisto e aggiornato il codice di autore-

golamentazione nei confronti dell'industria, coinvolgendo le segreterie ACP e i soci all'assemblea di Monza.

Con un lavoro di squadra che ha coinvolto molte persone dell'Associazione abbiamo prodotto un documento sul futuro della pediatria partendo dall'analisi dei bisogni dei bambini e delle loro famiglie e non da quelli dei pediatri o delle strutture. Siamo riusciti a dialogare con molti partner, dalla SIP alla FIMP, da *Save The Children* all'UNICEF e alla Società Italiana di Scienze Infermieristiche Pediatriche (SISIP); siamo stati chiamati a far parte di un tavolo ministeriale che ha prodotto un documento unitario sulla pediatria che vedrà la luce nei prossimi mesi; abbiamo stretto ottimi rapporti con il Garante nazionale per l'infanzia e l'adolescenza che ha partecipato alla giornata inaugurale del Congresso di Napoli e facciamo parte della rete Cianb, una coalizione italiana composta da mamme e pediatri per difendere il diritto a un'alimentazione sana fin dalla nascita. Tante connessioni.

Nati per Leggere e *Nati per la Musica* sono programmi ormai ben consolidati e in espansione sia al Nord che al Sud.

Ci siamo impegnati insieme ad altri partner sul versante del neurosviluppo e sulla "rivoluzione epigenetica" nella consapevolezza che la prima fase della vita e in particolare il periodo dell'ontogenesi embrio-fetale rappresenta il periodo decisivo per lo sviluppo futuro del bambino; abbiamo partecipato a un vasto programma di formazione rivolto alle maestre degli asili nido del Comune di Roma sui disturbi dello spettro autistico, nella convinzione che proprio le maestre oltre che i pediatri possano cogliere i primi segnali di un disturbo autistico.

L'Ufficio Stampa con Lucilla Vazza ci ha permesso di essere presenti con regolarità sulla stampa nazionale e di far sentire la voce ACP e diffondere le nostre idee.

Infine, quando leggerete queste note, avrete già nella libreria o sulla scrivania del vostro studio il libro "Formazione a distanza ravvicinata", primo libro di pediatria prodotto da ACP e realizzato grazie all'impegno di Michele Gangemi, accanto al libro "Lo sai mamma?", realizzato in collaborazione con l'Istituto Mario Negri, e al volume "Adozione sociale" di Peppe Cirillo.

Come si comprende, un enorme lavoro di squadra.

Lascio l'ACP in ottime mani, chiunque delle due candidate sarà scelta, e sono particolarmente contento di lasciare a una delle due il testimone.

Entrambe conoscono e vogliono bene all'ACP, entrambe interpreteranno il loro ruolo come un servizio per la pediatria e per la prima volta ci sarà una visione femminile in ACP e nella pediatria italiana; era ora e siamo contenti di essere i primi a farlo.

I prossimi saranno anni di profonda trasformazione del modo di concepire il nostro lavoro, sia in ospedale che sul territorio; cambierà, e cambierà radicalmente, il lavoro del pediatra e noi abbiamo provato a delineare e a suggerire i passi necessari per la pediatria del futuro.

Si arriverà a un'unica figura di pediatra delle cure primarie con funzioni assistenziali e preventive rivolte al singolo e alla comunità. Avremo ospedali organizzati su diversi livelli assistenziali in base all'intensità di cure di cui ha bisogno il bambino; avremo posti letto di terapia intensiva e semintensiva pediatrica; avremo meno ricoveri per malattie acute banali e più bambini con malattie croniche, malattie rare, patologie complesse che avranno bisogno di tecniche avanzate di assistenza e di medici preparati che sappiano dialogare e confrontarsi con chiunque. Avremo due, forse tre, centri di eccellenza in Italia che si occuperanno di trapianti e di patologie complesse. La scuola di specializzazione è cambiata e il nuovo Decreto di riordino prevede un triennio di base comune a tutti gli specializzandi, seguito da un biennio di formazione specialistica e professionalizzante, che si articola in tre indirizzi principali: la pediatria delle cure primarie, la pediatria delle cure secondarie e le specialità pediatriche.

Sarà importante stabilire però i fabbisogni di pediatri nei tre settori indicati dal decreto, per non correre il rischio di avere necessità di pediatri delle cure primarie e invece aver formato solo pediatri di specialità pediatriche, o al contrario di non avere coperture per esempio in oncologia pediatrica, pneumologia pediatrica ecc.

Ci siamo battuti per avere un provvedimento legislativo che investa risorse sui primi tre anni di vita dei bambini, perché sappiamo che quelli sono gli anni decisivi per la crescita e lo sviluppo e siamo stati ascoltati dalla commissione parlamentare infanzia su questi temi.

Abbiamo chiesto più asili nido al Sud e speriamo che la nuova Presidenza riesca a convincere il nostro Governo a cambiare rotta e a investire sull'infanzia.

Abbiamo alzato la voce, grazie all'impegno di Annamaria Moschetti, contro l'inquinamento ambientale a Taranto e poi

nella terra dei fuochi in Campania, il Gruppo dei Pediatri per un Mondo possibile (PuMP) è molto attivo e presente su questi temi con la *Newsletter ambiente e salute*.

Abbiamo molto criticato il federalismo vaccinale e siamo preoccupati per i 21 sistemi sanitari diversi per ogni Regione e crediamo che vada modificato il titolo V per rendere omogeneo e uguale per tutti il sacrosanto diritto alla salute.

Rosario Cavallo sta guidando questa battaglia con forza, tenacia e grande competenza scientifica.

Il Gruppo di lavoro "nutrizione" ha prodotto molteplici documenti per affermare il diritto del bambino a una alimentazione sana e libera da condizionamenti dell'industria.

Ci siamo battuti a difesa di un sistema sanitario equo, solidale e universalistico, pur in un momento di forte crisi economica, convinti che efficienza ed equità debbano andare di pari passo con l'etica e l'economia.

C'è ancora tanto da fare e siamo convinti che l'ACP possa dare il suo contributo di idee senza condizionamenti di nessun tipo, con in cima ai suoi pensieri la salute dei bambini.

Sono certo che Federica o Antonella con il nuovo Consiglio Direttivo sapranno continuare a essere il "sale" della pediatria italiana, come ci hanno insegnato i nostri maestri; e lasciatemi dire, senza voler apparire presuntuoso, che la pediatria italiana ha bisogno anche dell'ACP.

Servono menti indipendenti in grado di vedere i problemi da diverse angolazioni e pronte a proporre soluzioni scientificamente fondate, ragionevoli, possibili e praticabili.

Noi ci siamo. L'ACP c'è.

Corrispondenza
siani.paolo@gmail.com

David Sackett

Roberto Buzzetti

Epidemiologo, Bergamo

Sono passati alcuni mesi dalla scomparsa (13 maggio 2015) di David Sackett, noto come “il padre dell’EBM”. Sulle maggiori riviste internazionali i più prestigiosi tra i suoi amici e collaboratori ne hanno resa viva la memoria con editoriali, “obituaris”, aneddoti e testimonianze¹⁻⁴. Non sarebbe dunque originale né produttivo che io mi cimentassi nell’ennesimo articolo ufficiale su di lui. Mi basterà ricordare brevemente la sua figura per i pochi che non lo avessero conosciuto; e poi dire due parole sugli effetti che questo grande uomo, medico e scienziato ha prodotto in me, che ho avuto la fortuna di conoscerlo personalmente.

Un breve ricordo dell’uomo

Classe 1934, poco più che trentenne fonda, a metà degli anni ’60, la cattedra di Epidemiologia Clinica e Biostatistica alla *McMaster University*. Qui si occupa soprattutto di formazione in ambito di epidemiologia clinica occupandosi tra l’altro di divulgare la “scienza” dei *trial* controllati randomizzati e della loro valutazione critica. Contemporaneamente non trascura l’attività clinica; più avanti negli anni infatti è primario all’ospedale locale e dirige la Divisione di Medicina Interna Generale nella regione di Hamilton.

Si trasferisce successivamente a Oxford dove fonda e dirige il *Centre for Evidence-Based Medicine*. Qui partecipa anche alla nascita della *Cochrane Collaboration*. Nel 1999 fa ritorno in Canada dove riprende a scrivere e a insegnare sui *trial* clinici randomizzati. Ha pubblicato 12 libri, tra i quali l’indimenticato *Clinical Epidemiology* (come applicare i metodi dell’epidemiologia alla medicina clinica) e *How to Practice and Teach EBM*, e oltre 300 articoli di grande rilievo su varie riviste. Importanti le due serie di articoli, da lui curate, pubblicate da *JAMA: Users’ Guides to the Medical Literature* e *The Rational Clinical Examination*. Ricordiamo anche la rivista *Evidence Based Medicine*, ottimo esempio di pubblicazione secondaria: per ogni pagina, un articolo recensito in poche parole, con un titolo che enuncia i risultati dell’articolo, un abstract strutturato, una semplice tabella con i principali risultati e un breve commento. La buona sintesi per informare correttamente e rapidamente. Nel novembre del 1992 esce su *JAMA* un articolo che presenta ufficialmente l’EBM, come un nuovo approccio per insegnare e praticare la medicina; di lì a poco un altro testo famoso, l’editoriale del *BMJ: Evidence based medicine: what it is and what it isn’t*, con il celebre passaggio secondo il quale l’EBM integra le migliori evidenze della ricerca con l’esperienza del medico e con i valori, le aspettative e le preferenze del paziente.

Che cosa mi ha insegnato

Conobbi David nell’estate del 1998, quando ebbi la fortuna di partecipare a uno dei suoi corsi a Oxford (*How to teach Evidence based Medicine*). Mi ritrovai in un gruppo di italiani, capeggiati da un altro grande amico purtroppo scomparso, Alessandro Liberati. Fu una settimana indimenticabile. Lavori di gruppo per metà giornata, discussioni guidate in plenaria per l’altra

metà. Leggendaria il suo “carrello visita”: un computer, un videoproiettore, *MEDLINE*, database *Cochrane*, libri e raccolte di linee guida...

Si affrontavano argomenti metodologicamente rilevanti e utili per le classiche fasi del percorso EBM: la formulazione del quesito clinico, la ricerca delle fonti, il *critical appraisal* e il ritorno al paziente per l’applicazione delle decisioni cliniche. *From patient to patient*. Non si trascuravano neppure alcune questioni strategiche e relazionali, per esempio il ruolo degli esperti e il loro rapporto con le evidenze derivanti dalla letteratura scientifica; come tenere il paziente al centro della ricerca; il rapporto tra gli studi randomizzati e quelli osservazionali; il problema del conflitto di interesse, e molte altre ancora.

In questi quindici anni abbondanti da allora trascorsi, in tutti i corsi che ho cercato di organizzare (a cominciare dal corso ACP di Verona nel 2000) e nei quali ho tentato a mia volta di trasmettere il pensiero del grande Dave, non è mai mancata la discussione su questi temi, sempre caldi e sempre di attualità.

Ricordo con piacere anche le “dispute” accese con i detrattori e gli avversari dell’EBM. Talvolta ho notato in loro un pregiudizio verso l’EBM, legato a una informazione superficiale e affrettata. Sempre però ho incontrato persone sincere e appassionate.

Per concludere, qualche piccolo tesoro che egli ha contribuito a svelarmi, e che porto con me, cercando di donarlo a mia volta agli amici. In cima a tutto il ragionamento critico, l’entusiasmo e l’amore per la verità. Non dare nulla per scontato. Non darsi mai per vinti. Andare sempre a fondo nelle questioni, pronti a rimettere in discussione tutto e a non cullarsi nelle certezze.

Rispettare l’autorità, ma non farsi mai zittire. Rispettare e ascoltare i pazienti. Non separare mai il mondo della clinica dal mondo dell’epidemiologia; evitare di creare esperti dell’una piuttosto che dell’altra, ma medici entusiasti dell’una che si fonde con l’altra, capaci dunque di migliorare contemporaneamente la qualità della ricerca e della pratica clinica.

E sempre un po’ di umorismo e di umiltà.

Corrispondenza

robuzze@gmail.com

1. Canadian Medical Association Journal. Dr. David L. Sackett: father of evidence-based medicine. www.cmaj.ca/site/misc/david_sackett.xhtml.

2. Smith R. David Sackett. *BMJ* 2015;350:h2639.

3. Chalmers I, Oxman AD. Farewell and thanks to Dave Sackett, Cochrane’s first pilot [editorial]. *Cochrane Database Syst Rev* 2015;(5):10.1002/14651858.ED000099. www.cochranelibrary.com/editorial/10.1002/14651858.ED000099.

4. Rennie D. David Sackett obituary. *The Guardian*, 29 May 2015. www.theguardian.com/education/2015/may/29/david-sackett.

Approccio diagnostico al bambino con ipertransaminasemia

Claudia Mandato¹, Marina Tripodi², Pietro Vajro²

1. Reparto di Pediatria, AORN Santobono-Pausilipon, Napoli

2. Cattedra di Pediatria, Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Università di Salerno, Baronissi (Salerno)

Introduzione

Il dosaggio delle transaminasi sieriche è diventato parte integrante del profilo biochimico di routine che si effettua prima di interventi chirurgici, nell'iter diagnostico di patologie spesso anche non correlate a danno epatico o talora nel bilancio di salute. Il riscontro occasionale di elevati livelli di transaminasi può essere spia di patologie epatiche di diversa gravità, anche in pazienti totalmente asintomatici. La diagnosi eziologica è fondamentale per poter fornire un eventuale consulto genetico nel caso di patologie ereditarie e/o per mettere in atto misure preventive appropriate (esempio:

Abbreviazioni più frequentemente utilizzate nel documento

AGA: Anticorpi anti-gliadina
 ALT: Alanino-aminotransferasi
 ANA: Anticorpi antinucleo
 AST: Aspartato-aminotransferasi
 ATP B7: ATP *binding protein 7*
 CMV: Citomegalovirus
 CPK: Creatin fosfochinasi
 DILI: *Drug-induced liver injury*
 DMDB: Duchenne/Becker
 EBV: Epstein-Barr virus
 EMA: Anticorpi anti-endomisio
 ERCP: *Endoscopic retrograde cholangio pancreatography*
 GGT: Gamma-glutamyl transferasi
 IgA: Immunoglobuline A
 IgG: Immunoglobuline G
 HAV: *Hepatitis A virus*
 HBV: *Hepatitis B virus*
 HCV: *Hepatitis C virus*
 LC1: Anticorpi anti-citosol epatico 1
 LKM1: Anticorpi anti-microsoma di fegato e rene
 NAFLD: *Non-alcoholic fatty liver disease*
 RM: Risonanza Magnetica
 SLA: Anticorpi anti-antigene epatico solubile
 SMA: Anticorpi anti-muscolo liscio
 TC: Tomografia Computerizzata
 tTgasi: Transglutaminasi tissutale

evitare la trasmissione di epatiti virali). Inoltre, il trattamento tempestivo prima di un eventuale deterioramento della funzione epatica consente di evitare la necessità di un trapianto.

L'ipertransaminasemia può essere anche segno di malattie muscolari.

L'obesità è oggi la causa più frequente di ipertransaminasemia, sia negli adulti che nei bambini, ma viene spesso sottodiagnosticata a causa di una scarsa percezione e/o presa in carico da parte del medico. Negli adulti le altre cause di ipertransaminasemia isolata includono prevalentemente epatiti virali, abuso di etanolo, tossicità da farmaci, patologie autoimmuni epatobiliari, malattia celiaca ed emocromatosi ereditaria, per le quali l'algoritmo diagnostico è ben definito.

Nel bambini le cause di ipertransaminasemia sono molto più numerose e complesse e solo recentemente si è tentato di razionalizzarne l'approccio diagnostico mutuando alcuni criteri dalla letteratura dell'adulto. L'utilizzo di un approccio graduale permette di escludere progressivamente le cause più comuni di ipertransaminasemia evitando, in prima istanza, l'utilizzo di test dispendiosi e/o invasivi che potrebbero rivelarsi inutili, oltre che traumatici per il piccolo paziente. Tuttavia, nonostante lo sforzo diagnostico, l'eziologia, in alcuni casi, resta sconosciuta. Il presente documento discute un approccio graduale e ragionato all'ipertransaminasemia nei pazienti pediatrici, basato sulle più recenti evidenze della letteratura.

Transaminasi: tessuti di provenienza e livelli di soglia

Le transaminasi (o aminotransferasi) sono enzimi intracellulari prodotti principalmente dagli epatociti e normalmente presenti in circolo a bassi livelli. La loro funzione è quella di catalizzare la reazione di transaminazione, ovvero il trasferimento di un gruppo alfa-amminico da un amminoacido all'alfa-cheto-glutarato, generando l'alfa-chetoacido

corrispondente. Il loro aumento nel siero è prevalentemente indizio di danno epatocellulare. L'aspartato aminotransferasi (AST) o transaminasi glutammico-ossalacetica (GOT) si trova, in ordine decrescente di concentrazione, anche in miocardio, muscolo scheletrico, reni, cervello, pancreas, polmoni ed eritrociti. L'alanino-aminotransferasi (ALT) o transaminasi glutammico-piruvica (GPT) è presente nel muscolo scheletrico e nei reni, ma a basse concentrazioni, e il suo aumento in circolo è un segno più specifico di danno epatocellulare rispetto all'aumento delle AST. È bene sottolineare, però, che i livelli sierici delle transaminasi non dipendono solo dal tessuto di origine, ma anche dall'emivita dell'enzima nel sangue, che è più lunga per le ALT (45 ore) rispetto alle AST (17 ore): per tale motivo, in alcune patologie quali la distrofia muscolare, i pazienti possono presentare livelli aumentati di AST e ALT, invece del solo atteso aumento delle AST prevalentemente muscolari.

Recentemente sono stati proposti percentili per le ALT stratificati per sesso ed età nella popolazione sana europea. I livelli massimi proposti per le ALT sono: 60 UI/l nei maschi e 55 UI/l nelle femmine durante i primi 18 mesi di vita; dopo il 18° mese il valore passa a 40 UI/l per i maschi e 35 UI/l per le femmine. Basandosi sui dati del *National Health and Nutrition Examination Survey* (NHANES) negli adolescenti la soglia per le ALT genere-specifica è di 25,8 UI/l per i ragazzi e di 22,1 UI/l per le ragazze.

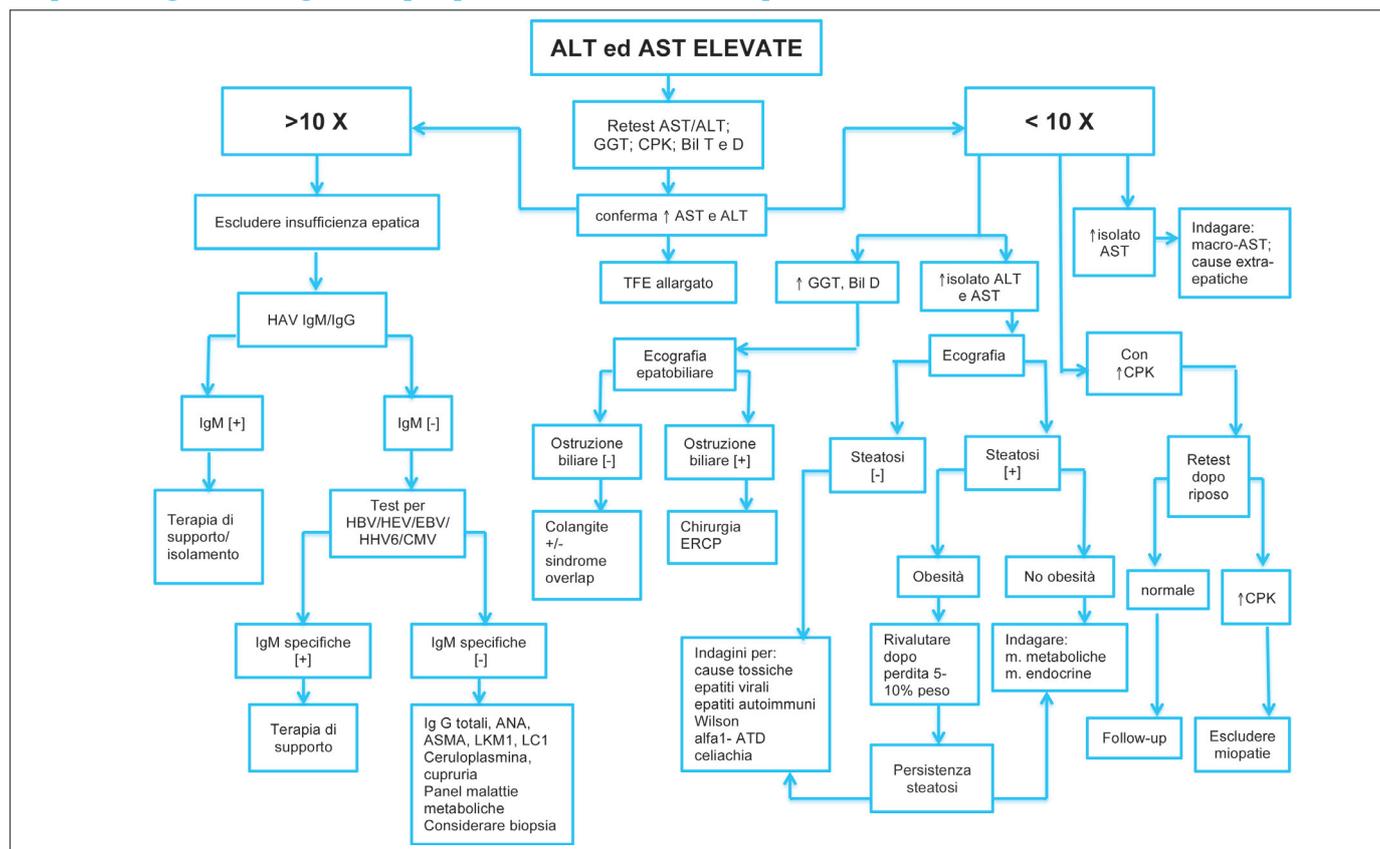
Approccio all'ipertransaminasemia (figura 1)

Approccio a un rapido aumento delle transaminasi (>10 v.n.)

Un rapido aumento delle transaminasi con livelli che superino di dieci volte o più i valori normali è indice di grave danno epatico e probabile imminente insufficienza se associato a un concomitante allungamento del tempo di protrombina.

Figura 1

Proposta di algoritmo diagnostico per ipertransaminasemia in età pediatrica



Abbreviazioni non indicate nel box iniziale: α 1-ATD: α 1-antitrypsin deficiency; ASMA: autoanticorpi anti-muscolo liscio; HTS: ipertransaminasemia; TFE: test di funzionalità epatica (Quick, PTT, Proteine totali + Quadro proteico elettroforetico).

Vanno indagate non solo le principali cause di epatite acuta ma anche di quelle croniche con possibile presentazione acuta, quali la malattia di Wilson e le epatiti autoimmuni. Vanno altresì prese in considerazione l'ischemia in corso di shock emodinamico, l'insufficienza cardiaca acuta, la tossicità da farmaci, gli avvelenamenti.

In caso di sieronegatività per l'epatite A, va valutata la presenza degli altri virus epatotropi maggiori (HBV e HEV) e minori [Epstein-Barr Virus (EBV), Human Herpesvirus 6 (HHV6), Citomegalovirus (CMV)]. Anamnesi (esempio: consanguineità, familiarità, avversione per alcuni alimenti, vomito ecc.) e indagini specifiche (es. emogasanalisi, acido lattico, ammoniemia, aminoacidemia, sostanze riducenti nelle urine) potranno indirizzare verso disordini metabolici (esempio: intolleranza ereditaria al fruttosio, errori congeniti del ciclo dell'urea), come approfondito nelle successive sezioni del documento.

Approccio a ipertransaminasemia (<10 v.n.) acuta o persistente

La [tabella 1](#) riporta le cause più frequenti

di ipertransaminasemia da tener presenti in bambini asintomatici. Una dettagliata anamnesi familiare e patologica e un accurato esame clinico sono fondamentali per identificare la probabile causa dell'ipertransaminasemia e per poter orientare la diagnosi verso una patologia epatica o muscolare.

Prima di iniziare: ripetere i test

Dopo aver escluso l'uso di eventuali farmaci (esempio: antibiotici) e/o anche rimedi erboristici (esempio: tisane/tè dimagranti e/o depuranti) notoriamente o potenzialmente epatotossici (si consiglia a tal riguardo di controllare il bugiardino e i motori di ricerca informatici, nonché la sezione "Cause tossiche" del presente documento), è consigliabile ripetere il dosaggio delle transaminasi per confermarne il risultato. La percentuale di bambini che mostrano una normalizzazione dei livelli di transaminasi alla ripetizione del test è molto variabile, compresa tra il 25 e il 75%.

I tempi di rianalisi non sono fermamente stabiliti perché sia nell'adulto che nel bambino sono stati solitamente guidati in maniera empirica dal grado di alter-

azione delle transaminasi. È comunque utile dosare contemporaneamente anche i livelli di gamma-glutamyl transferasi (GGT) per capire se il danno epatico è prevalentemente di natura epatocellulare o anche colestatico, e i livelli di creatinfosfochinasi (CPK) per escludere una origine muscolare subclinica. In pazienti che svolgono sport faticosi, è opportuno che i test vengano ripetuti dopo almeno una settimana di riposo, in particolare quando l'ipertransaminasemia è nota sin dall'inizio essere associata a un incremento di CPK o di altri enzimi di origine muscolare (LDH, aldolasi). Se, alla ripetizione del test, gli alti livelli di transaminasi e CPK risultano confermati, è necessario escludere una serie di malattie di origine muscolare, che spesso sono paucisintomatiche durante i primi 5-6 anni di vita.

Indagini di primo, secondo e terzo livello

La valutazione di pazienti con ipertransaminasemia confermata da almeno due test dovrebbe includere indagini di primo e, se necessario/appropriato, di secondo e terzo livello secondo indicazione clinico-anamnestica ([tabella 2](#)).

tabella 1

Principali cause di ipertransaminasemia in pazienti pediatrici (per alcune patologie sono indicate le prevalenze)*

Origine epatica	Origine extraepatica
Obesità (<i>Non alcoholic fatty liver disease</i> , NAFLD)	Distrofia muscolare di Duchenne/Becker (1:47.000)
Infezioni virali (virus epatotropi maggiori e minori)	Altre miopatie (esempio: caveolinopatie; da 1:4000 a 1:12.000)
Malattie epatiche autoimmuni (1:200.000)	Miocardipatie
Celiachia e Malattie Infiammatorie Croniche Intestinali (MICI)	Nefropatie
Malattia di Wilson (1:30.000)	Disordini emolitici
Fibrosi cistica (1:2500)	Macro-aspartato amino transferasi (Macro-AST; preval. 30% dei bambini con aumento isolato delle AST)
Sindrome di Shwachman-Diamond (1:50.000)	
Deficit di alfa 1-antitripsina (1:7000)	
Tossiche: alcol e droghe	
Altre cause / Ipertransaminasemia criptogenica	

* Modificato da Vajro P, Maddaluno S, Veropalumbo C, 2013

tabella 2

Ipertransaminasemia: esami di I, II e III livello

I LIVELLO		II LIVELLO	III LIVELLO																		
Test di funzionalità	Test diagnostici	Test diagnostici	Test diagnostici																		
AST, ALT, CPK	Marker virali (HAV, HBV, HCV) EBV, CMV, HSV6	Ceruloplasmina, cupremia	Cupruria, analisi molecolare ATP 7B HCV RNA, HBV DNA																		
GGT, ALP, Bilirubina T e C, Acidi biliari	EMA, tTgasi IgA AGA deamidati	ANA, SMA, LKM1	Screening genetico/metabolico allargato per NAFLD																		
QPE	IgA, IgG	Alfa 1-antitripsina	<table border="0"> <tr> <td>EGA venoso</td> <td>Glicemia/insulina</td> </tr> <tr> <td>Acido urico</td> <td>TSH, FT4, FT3</td> </tr> <tr> <td>Ammonio</td> <td>Colesterolo, trigliceridi</td> </tr> <tr> <td>Acido lattico</td> <td>HDL/LDL</td> </tr> <tr> <td>Aminoacidemia</td> <td>Cortisolo/IGF1</td> </tr> <tr> <td>Acidi organici urinari</td> <td>ANCA</td> </tr> <tr> <td>Acil-carnitine sieriche</td> <td>Clinitest se urine</td> </tr> <tr> <td>Analisi molecolare per CFTR</td> <td>Omocisteinemia</td> </tr> <tr> <td>Cariotipo</td> <td>Test per CDG</td> </tr> </table>	EGA venoso	Glicemia/insulina	Acido urico	TSH, FT4, FT3	Ammonio	Colesterolo, trigliceridi	Acido lattico	HDL/LDL	Aminoacidemia	Cortisolo/IGF1	Acidi organici urinari	ANCA	Acil-carnitine sieriche	Clinitest se urine	Analisi molecolare per CFTR	Omocisteinemia	Cariotipo	Test per CDG
EGA venoso	Glicemia/insulina																				
Acido urico	TSH, FT4, FT3																				
Ammonio	Colesterolo, trigliceridi																				
Acido lattico	HDL/LDL																				
Aminoacidemia	Cortisolo/IGF1																				
Acidi organici urinari	ANCA																				
Acil-carnitine sieriche	Clinitest se urine																				
Analisi molecolare per CFTR	Omocisteinemia																				
Cariotipo	Test per CDG																				
Albumina		Ecografia epatica	LC1, anti-SLA																		
PT, APTT, INR		Test del sudore	Steatocrito, elastasi fecale																		
Emocromo			RM, colangio RM, TC, ERCP																		
Se solo AST e CPK normale → PEG test ed elettroforesi per macro-AST			Biopsia epatica																		
			Biopsia intestinale																		

Se BMI, circonferenza vita >95° → prescrivere cambiamento stile di vita e rivedere dopo 2-3 mesi con screening di I livello → se ipertransaminasemia persistente [con o senza calo ponderale] proseguire l'iter diagnostico escludendo comunque le più frequenti patologie curabili (Celiachia, Epatite autoimmune, Malattia di Wilson).

Abbreviazioni non indicate nel box iniziale: ALP: Fosfatasi alcalina; ANCA: Anticorpi anti-citoplasma dei neutrofilii; CDG: Disordini congeniti della glicosidazione; CFTR: Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator; EGA: emogasanalisi; PEG: Polietilen-glicole

Sebbene l'ipertransaminasemia venga generalmente definita "cronica" quando l'aumento degli enzimi epatici è di durata superiore a 6 mesi, non è prudente attendere tale intervallo prima di escludere patologie insidiose quali l'epatite autoimmune o la malattia di Wilson, che possono diventare rapidamente pericolose per la vita se non viene instaurato un trattamento appropriato specifico.

Le indagini di primo livello comprendono, pertanto, l'esame emocromocitometrico, il completamento dei cosiddetti test di "funzionalità epatica" (gamma-GT, fosfatasi alcalina, bilirubina totale e diretta, dosaggio degli acidi biliari sierici, tempo di protrombina, tempo di tromboplastina parziale attivata, fibrinogenemia, proteine totali e quadro proteico elettroforetico, glicemia); lo screening per le infezioni virali da virus epatotropi maggiori e minori quali HAV, HBV, HCV, EBV, CMV.

Gli esami di secondo livello includono: ceruloplasminemia e cupremia, ANA (anticorpi anti-nucleo), ASMA (autoanticorpi anti-muscolo liscio), anti LKM1

(*liver-kidney-microsomes 11*), alfa 1-antitripsina, ecografia epatica, test del sudore. Il terzo livello può comprendere la cupruria basale/post-penicillamina, HCV RNA, HBV DNA, screening genetico/metabolico [che - a seconda del contesto clinico - include: emogasanalisi su sangue venoso, acido urico, acido lattico, ammoniemia, aminoacidemia, acidi organici urinari, dosaggio delle acilcarnitine, dosaggio degli acidi grassi a catena molto lunga (VLCFA)]; diagnostica per immagini: RM e colangiografia, TC, ERCP; elastasi fecale e steatocrito, analisi molecolare del gene CFTR, analisi molecolare del gene ATP7B, biopsia epatica. La consanguineità dei genitori e/o la loro provenienza da aree geografiche vicine, storia familiare o presenza di coinvolgimento extraepatico costituiscono un motivo che spinge ad approfondire la diagnosi verso patologie genetiche o metaboliche.

Macro-AST

L'eventuale presenza di "macro-AST" va indagata in caso di aumento delle AST protratto e isolato: tale condizione è stata riscontrata in più di un terzo dei pazienti pediatrici con un incremento isolato delle AST. Si tratta di complessi macromolecolari presenti in circolo e formati dall'associazione di AST con altre componenti del siero, in genere IgG o lipidi. Date le dimensioni, le macro-AST non possono essere filtrate dai glomeruli renali e si accumulano nel plasma, risultando persistentemente elevate. Questa condizione è stata rilevata in pazienti con un'ampia varietà di patologie, talora su base autoimmune, epatiche e non, ma anche in pazienti assolutamente sani causando spesso incertezza diagnostica con utilizzo di test inutili, invasivi e dispendiosi. La patogenesi è sconosciuta, ma si ritiene che sia implicata una risposta abnorme del sistema immunitario, come nel caso di malattie infiammatorie croniche intestinali oppure la predisposizione genetica a formare macro-complessi (cross-linking intermolecolari). La macro-AST viene diagnosticata tramite precipitazione del macrocomplesso con polietilenglicole (PEG) eventualmente combinato con uno specifico antisiero umano anti-IgG, IgA e IgM per verificare il legame delle AST sieriche alle immunoglobuline, e confermata dall'elettroforesi o altre tecniche quali la filtrazione su gel e l'immunoprecipitazione.

tabella 3

Sinossi delle principali cause di steatoepatite in bambini e adolescenti pauci/asintomatici*

Generali o sistemiche	Cause genetico-metaboliche	Droghe/farmaci
Obesità/Sindrome metabolica/Apnea ostruttiva notturna/Sindrome dell'ovaio policistico Diabete mellito tipo 1 Patologie tiroidee Malattie infiammatorie croniche intestinali Malattia celiaca Malnutrizione proteico-calorica Rapida perdita di peso Anoressia nervosa Epatite C	Fibrosi cistica Sindrome di Shwachman Malattia di Wilson Deficit di alfa1 antitripsina Fructosemia Alterazioni del deposito degli esteri di colesterolo Glicogenosi (tipo I, VI, IX) Difetti mitocondriali e perossisomiali Difetti alfa e beta ossidazione Acidosi organica Abeta o ipobetalipoproteinemia Porfiria cutanea tarda Omocistinuria Iperlipoproteinemie familiari Difetti della sintesi degli acidi biliari Disordini congeniti della glicosilazione Deficit di citrina Sindrome di Turner	Etanolo Ecstasy, cocaina, solventi Nifedipina Diltiazem Estrogeni Corticosteroidi Metotrexato Valproato Vitamine Zidovudina e farmaci per HIV Pesticidi

*Modificato da Vajro P, Maddaluno S, Veropalumbo C, 2013 e Vajro P, Lenta S, Socha P, et al, 2012

Cause più comuni di ipertransaminasemia

Non-alcoholic fatty liver disease (NAFLD)

Clinicamente, il sospetto di NAFLD è dato dal riscontro di ipertransaminasemia e/o fegato brillante all'ecografia in bambini obesi. Sebbene l'incremento delle ALT sia un utile indizio diagnostico, il riscontro di livelli normali non esclude la diagnosi. È importante dosare sia le AST che le ALT perché un aumento del rapporto AST/ALT è segno di una condizione progressiva e più seria (*Non Alcoholic Steatohepatitis*-NASH a evoluzione fibrotica). Anche in presenza di ipertransaminasemia/steatosi epatica associata a obesità devono essere comunque escluse in un tempo ragionevolmente breve tutte quelle possibili altre patologie epatiche associate dove un trattamento tempestivo può arrestarne la progressione (tabelle 2 e 3). La misura della circonferenza vita [valutata in base a specifici percentili per età e genere o rapportata all'altezza (circonferenza vita in cm/altezza in cm)] è un valido marcatore di obesità centrale/viscerale, anche nei bambini di peso normale (quando risulta < 0,5). L'alterazione di tale parametro è strettamente correlata alla pre-

senza di coinvolgimento epatico.

In bambini e adolescenti obesi con disturbi della respirazione durante il sonno (OSAS), l'apnea notturna può essere un fattore di rischio per la NAFLD. Calo ponderale, abbandono della sedentarietà e trattamento dell'apnea notturna sono efficaci nell'indurre miglioramento dei livelli di enzimi epatici nel siero.

Infezioni virali

La ricerca dei marker sierologici dei virus epatitici fa parte delle indagini di primo livello. Storia di trasfusioni, tatuaggi, ingestione di cibi potenzialmente contaminati, origine etnica, immigrazione o adozione internazionale da aree endemiche sono indizi di una possibile eziologia virale. L'infezione da HCV resta un problema diffuso a causa della mancanza di un vaccino efficace. L'ipertransaminasemia può essere spia di infezione virale, anche se sia adulti che bambini con epatite B e C possono presentare livelli enzimatici normali o fluttuanti pur in presenza di danno epatico significativo. La viremia HAV recidivante nei pazienti pediatrici può causare ipertransaminasemia intermittente riscontrabile fino a un anno dall'esordio, senza tuttavia mai evolvere in danno epatico cronico.

tabella 4

Score di Ferenci per la diagnosi di Malattia di Wilson (MW)

Anello di Kayser-Fleischer	
Presente	2
Assente	0
Sintomi neuropsichiatrici suggestivi di MW*	
Presenti	2
Assenti	0
Anemia emolitica Coombs negativa (con ipercupremia)	
Presente	1
Assente	0
Rame urinario (in assenza di epatite acuta)	
Normale	0
< 2 x N	1
> 2 x N/ Normale ma > 5 x N dopo carico con d-penicillamina	2
Rame epatico	
Normale	- 1
1- 5 x N	1
> 5 x N	2
Rodanino-positività degli epatociti	
Presente	1
Assente	0
Ceruloplasmina (normale > 20 mg/dl)	
Normale	0
10-20 mg/dl	1
< 10	2
Analisi delle mutazioni	
Mutazioni compatibili presenti in entrambi i cromosomi	4
Mutazioni compatibili presenti in un solo cromosoma	1
Nessuna mutazione	0

Score totale > 4: MW altamente probabile
 Score totale > 2 < 4: MW probabile (cerca con maggiore cura)
 Score totale 0-1: MW improbabile

** Manifestazioni neurologiche e psichiatriche:*

- Deterioramento delle capacità scolari
- Cambiamento dell'umore
- Anomalie della scrittura
- Disartria (parola "trascinata")
- Incoordinazione dei movimenti fini
- Tremori a riposo o intenzionali/ Movimenti involontari
- Disfagia
- Amimia
- Insonnia
- Convulsioni
- Disturbi della personalità
- Depressione
- Neurosi
- Psicosi

A differenza dell'adulto l'infezione da HAV causa raramente in età pediatrica un quadro di epatite colestatica sintomatica. Tuttavia la co-infezione HAV/HEV può causare epatite fulminante nel bambino. Anche i virus epatotropi minori sono cause frequenti di danno epatico. L'EBV e/o il CMV dovrebbero essere ricercati ed esclusi in pazienti che riportino storia di febbre, linfadenopatia soprattutto laterocervicale, faringiti, astenia, epatosplenomegalia. Adenovirus e Coxackievirus possono causare alterazione dei livelli degli enzimi in pazienti che presentano una immunodeficienza paucisintomatica. Le infezioni gastrointestinali da Rotavirus possono accompagnarsi, in circa il 20% dei pazienti, ad aumenti autolimitanti di transaminasi.

Epatiti autoimmuni

L'epatite autoimmune è una patologia infiammatoria progressiva a carico del fegato a eziologia sconosciuta, caratterizzata istologicamente da epatite da interfaccia (presenza di cellule infiammatorie che travalicano la lamina epatocitaria limitante lo spazio portale per raggiungere il lobulo) e, dal punto di vista sierologico, da presenza di alti livelli di transaminasi, ipergammaglobulinemia e autoanticorpi.

In base al tipo di autoanticorpi presenti vengono distinti due tipi di epatite autoimmune: tipo 1 (ANA e/o SMA); tipo 2 (LKM1 e/o LC1). Gli anticorpi anti-antigene epatico solubile (SLA) possono essere presenti in pazienti senza altri tipi di autoanticorpi. Per identificare e dosare tali autoanticorpi sono necessarie tecniche quali l'ELISA o l'immunofluorescenza. L'assenza di autoanticorpi o ipergammaglobulinemia in un bambino con transaminasi elevate non esclude a priori la diagnosi di epatite autoimmune essendo riportate epatiti autoimmuni steroideo-responsive, sieronegative o con normali livelli di gammaglobuline sieriche.

L'esatta prevalenza dell'epatite autoimmune non è conosciuta, ma è approssimativamente 1:200.000 nella popolazione generale degli USA. L'epatite autoimmune di tipo 2 tende a essere più severa e prevalente nei bambini, adolescenti e giovani adulti rispetto alla popolazione più anziana. La diagnosi deve essere confermata mediante lo score (*International Hepatitis Group Revised Scoring System*) che considera quali fattori predittivi

positivi: sesso femminile, coesistenza di altre patologie autoimmuni, ipergammaglobulinemia, presenza di autoanticorpi, segni istologici epatici di attività. Fattori predittivi negativi sono invece: positività dei marcatori virali, storia di abuso di alcol o droghe.

L'epatite autoimmune può essere associata anche ad alterazioni a carico dei dotti biliari (colangite), determinando una sindrome da *overlap* (ovvero con sovrapposizione di danno epatico e biliare) o talora una colangite sclerosante autoimmune (ASC), condizione differente dalla colangite sclerosante primitiva, che è caratterizzata da infiammazione e fibrosi periduttale biliare intra e/o extraepatica (fibrosi "a buccia di cipolla") in assenza di epatite da interfaccia. La colangiografia mediante RM ha una resa comparabile a quella della Colangiopancreatografia Endoscopica per via Retrograda (ERCP) ed è un esame diagnostico importante da effettuare specie nei bambini con GGT aumentate.

Malattia celiaca

La celiachia (florida, classica, atipica, finanche nel fenotipo obeso) presenta frequentemente ipertransaminasemia isolata. L'"epatite celiaca" è l'epatopatia più comune nei pazienti celiaci ed è caratterizzata da un lieve aumento dei livelli di transaminasi associato a modeste lesioni non specifiche lobulo/portali come probabile conseguenza di disfunzione dell'asse intestino-fegato e possibile effetto tossico citochino-mediato della gliadina sul fegato. Sia l'aumento degli enzimi che le alterazioni istologiche sono responsive a una dieta priva di glutine.

In caso di ipertransaminasemia non responsiva alla sola dieta priva di glutine occorre escludere altre cause di danno epatico. In particolare la celiachia può manifestarsi associata ad altre patologie autoimmuni a carico del fegato, quali l'epatite autoimmune, la colangite autoimmune e le sindromi da *overlap*.

La diagnosi di patologia epatica autoimmune può sia precedere che seguire la diagnosi di malattia celiaca e richiede in ogni caso una terapia immunosoppressiva a lungo termine.

Malattia di Wilson

La malattia di Wilson è una malattia ereditaria di tipo monogenico, a trasmissione autosomica recessiva, dovuta alla mutazione del gene che codifica per

l'ATPasi7B, responsabile del trasporto del rame all'interno dell'epatocita e verso il polo biliare dove il metallo viene fisiologicamente escreto.

L'alterazione dell'escrezione del rame ne comporta l'accumulo nel fegato e -più tardivamente- anche in altri organi, in particolare nel cervello e nella cornea. La prevalenza della malattia di Wilson è di 1:30.000, con l'eccezione di Cina, Giappone e Sardegna, dove la prevalenza risulta essere 1:10.000.

La patologia può presentarsi a qualsiasi età, ma i segni di coinvolgimento epatico si rilevano, in genere, intorno ai 12 anni e raramente prima dei 3 anni. Le manifestazioni psichiatriche e le complicanze neurologiche si manifestano invece, di solito, solo a partire dall'adolescenza.

I reperti di laboratorio diagnostici per la malattia di Wilson sono: ipoceruloplasmemia (< 20 mg/dl nell'85-95% dei casi); aumento del rame libero nel siero, aumento del contenuto di rame epatico (>250 µg/g di tessuto secco) e aumento dell'escrezione urinaria di rame, basale ed eventualmente post-penicillamina. Il quadro istologico è variabile, ma spesso c'è steatosi. I criteri adottati per la diagnosi di malattia di Wilson non sono specifici se considerati individualmente.

Lo score di Ferenci (tabella 4) permette di distinguere tra una diagnosi di malattia di Wilson improbabile/probabile/molto probabile, prendendo in considerazione l'anello di Kayser Fleischer (determinato da depositi di sali di rame nella cornea a livello della membrana di Descemet), sintomi neuropsichiatrici, anemia emolitica negativa al test di Coombs, aumento del rame urinario, riduzione della ceruloplasmina sierica, aumento del contenuto di rame negli epatociti, presenza di mutazioni causative. Nel bambini asintomatici con malattia di Wilson è stato recentemente proposto quale cut-off sensibile e specifico il valore dell'escrezione basale del rame urinario di 40 µg/24 ore, rispetto al precedente valore di 100 µg/24 ore.

Una diagnosi molecolare e/o una diagnosi dell'aplotipo della regione del gene ATP7B sul cromosoma 13 dovrebbe essere presa in considerazione in bambini con patologia epatica enigmatica.

Iperplasia nodulare rigenerativa

Rigenerazione epatocitaria nodulare e non fibrotica, ipertensione portale secondaria e stabile, lievi alterazioni dei test di funzionalità epatica.

tabella 5

Principali condizioni metaboliche responsabili di ipertransaminasemia

Condizione metabolica	Frequenza	Quadro clinico/patologico
Deficit di alfa1-antitripsina	1:70.000	Colestasi neonatale, minimamente sintomatica durante l'infanzia; esita in danno epatico solo nel 10-15% dei pazienti e può progredire in patologia epatica scompensata
Deficit di citrina	1:1:20.000 Asia	Colestasi neonatale NAFLD negli adolescenti Aumento di citrullina
Disordini congeniti della glicosilazione (CDG)	Sconosciuta	Alterata glicosilazione di glicoproteine e glicolipidi. Si presentano con ipertransaminasemia associata a steatofibrosi epatica e talora lieve colangiopatia, con o senza danno neurologico associato
Emocromatosi ereditaria	1:20.000	Si manifesta in genere in giovani adulti o successivamente
Fibrosi cistica del pancreas	1:2500	Raramente mostra esclusiva o prevalente presentazione epatica
Fibrosi epatica congenita	Sconosciuta	M. fibropolicistiche, incluso m. di Caroli, rene policistico AD e AR Funzione epatocellulare preservata, tranne in corso di episodi colangitici
Glicogenosi epatiche tipo VI e IX	Sconosciuta	Aumento delle ALT e lieve epatomegalia
Intolleranza ereditaria al fruttosio	1:20.000	Colestasi precoce durante lo svezzamento. Successivamente, se a dieta spontaneamente povera di fruttosio, possibile riscontro di ipertransaminasemia accidentale con epatomegalia e/o fegato brillante all'ecografia
Sindrome di Shwachman-Diamond	1:50.000	Ipertransaminasemia severa autolimitante

È frequentemente associata a patologie pro-trombotiche o reumatologiche. Il quadro istologico precoce è talora caratterizzato da una semplice dilatazione dei sinusoidi.

Cause tossiche

Per identificare una possibile causa tossica alla base di una ipertransaminasemia inspiegata nei bambini, è necessaria un'accurata anamnesi. Nella pratica clinica gli antibiotici sono tra i primi responsabili di danno epatico indotto da farmaci (*drug-induced liver injury*, DILI). L'epatotossicità farmaco-indotta può essere intrinseca, cioè dose-correlata e prevedibile, o più frequentemente idiosincrasica, imprevedibile e indipendente dalla dose. È possibile distinguere, inoltre, reazioni immunologiche e non immunologiche: le prime caratterizzate da segni e sintomi tipici di allergia, quali febbre, eruzioni cutanee, eosinofilia, autoanticorpi e fenomeno di sensibilizzazione, evidente

in caso di nuova somministrazione; le reazioni non immunologiche sono probabilmente legate a una predisposizione metabolica, correlata anche ai polimorfismi del citocromo P450, coinvolto nel metabolismo dei farmaci. La DILI è una difficile diagnosi di esclusione, per la quale sono stati proposti appositi score diagnostici.

Gli anticonvulsivanti sono spesso responsabili di danno epatico, primi fra tutti la lamotrigina e il valproato. Tra gli antibiotici responsabili di DILI, la minociclina è la più frequentemente coinvolta, seguita da isoniazide e azitromicina. L'amoxicillina, di frequente uso nella pratica clinica pediatrica, raramente causa danno epatico.

Gli obiettivi principali del trattamento di una DILI comprendono la sospensione immediata del farmaco, lo stretto monitoraggio della funzione epatica e la somministrazione di antidoti (esempio: L-carnitina per l'overdose di valproa-

to; N-acetil-cisteina nel sovradosaggio di paracetamolo). L'abuso di alcol può indurre danno epatico e ipertransaminasemia anche in pazienti pediatriche, soprattutto adolescenti. È necessario considerare in diagnosi differenziale, e quindi indagare, anche l'eventuale uso di prodotti di erboristeria e sostanze d'abuso. L'eccessiva assunzione di alcol può essere sospettata sulla base del riscontro di un rapporto AST/ALT >1, elevati livelli di GGT nel siero e/o un aumento del volume corpuscolare medio e della transferrina desialata a ridotto contenuto di carboidrati. In un adolescente, il dosaggio delle aminotransferasi va ripetuto dopo 6-8 settimane di astinenza dall'alcol controllata e/o monitorata.

Tossicità epatica da paracetamolo

Il paracetamolo (o acetaminofene) è il principale farmaco antipiretico e antidolorifico utilizzato con discreta sicurezza nei bambini se assunto a dosaggio corretto (10-15 mg/kg/dose orale; massimo 60 mg/kg/die e 80-90 mg/kg/die rispettivamente nel bambino < o > 3 mesi).

In caso di trattamento del dolore di intensità grave (dolore post-operatorio) la dose di carico per via orale può arrivare a 20 mg/kg, seguita da una dose di 15 mg/kg; se si usa la via rettale, la dose di carico può arrivare a 30 mg/kg (seguita poi da 20 mg/kg). Il suo sovradosaggio acuto può, però, causare effetti tossici, principalmente epatici.

La dose tossica per una singola ingestione è di 150 mg/kg/die. I sintomi clinici sono rappresentati da nausea, vomito, sedazione, sudorazione, dolore addominale. L'epatotossicità è da attribuire all'accumulo di un metabolita tossico, NAPQI (N-acetyl-p-benzochinonimmina), che, a dosaggio normale, è detossificato dal glutatone ed eliminato con la bile o con le urine.

Polimorfismi genetici sono responsabili delle differenze interindividuali dell'espressione degli enzimi coinvolti nel metabolismo del paracetamolo e quindi delle manifestazioni di tossicità anche a dosaggi terapeutici.

Un sovradosaggio del farmaco può causare un esaurimento delle riserve di glutatone, che diventa insufficiente a detossificare l'NAPQI. L'iniezione endovenosa di N-acetil-cisteina inibisce la progressione del danno epatico ripristinando le riserve di glutatone.

In caso di sospetto avvelenamento da dosi tossiche/idiosincrasia da paracetamolo

occorre dosare i livelli ematici a 4 ore dall'ingestione e comparare il risultato con il nomogramma di Rumack-Matthew per definire se si tratta di una tossicità epatica assente, possibile, probabile. Va contattato il centro antiveleni di riferimento e - se necessario - iniziata immediatamente terapia con N-acetil-cisteina.

Alterazioni metaboliche e/o congenite a carico del fegato

Sono molto più diffuse nei pazienti pediatriche rispetto agli adulti. Singolarmente rare, ma non quando le si considera come gruppi. Non è facile stabilirne l'incidenza. In molti casi risultano essere asintomatiche e c'è il rischio che non vengano diagnosticate. La **tabella 5** presenta alcune condizioni la cui diagnostica differenziale si impone in tutti i casi di ipertransaminasemia, anche in assenza di altri segni e sintomi associati.

Patologie muscolari associate a ipertransaminasemia

Le patologie muscolari hanno la caratteristica di essere paucisintomatiche o del tutto asintomatiche nelle fasi iniziali. Anche in questi casi è fondamentale un'accurata raccolta della storia clinica e un dettagliato esame fisico, con ricerca di segni clinici specifici quali il segno di Gower e la pseudo ipertrofia dei gastrocnemi.

Distrofia muscolare di Duchenne/Becker (DMDB)

I primi segni e sintomi compaiono, in media, intorno ai 2,5 anni di età, ma, poiché si tratta di sintomi lievi, c'è in genere un ritardo di almeno un anno prima che il paziente venga sottoposto all'attenzione del medico. Sono stati riportati in letteratura diversi casi di bambini affetti da DMDB indirizzati a centri di epatologia pediatrica a causa del riscontro di una ipertransaminasemia persistente inspiegata. In alcuni casi, si arriva a effettuare una biopsia epatica senza aver preso prima in considerazione l'eventuale natura muscolare dell'ipertransaminasemia, esponendo i piccoli pazienti anche a specifiche complicanze in caso di biopsia in anestesia. La DMDB è talora caratterizzata, durante gli stadi iniziali, da obesità centrale e aumento del contenuto di grasso nei muscoli e nel fegato. In questi casi non bisogna prescrivere una drastica dieta ipocalorica per evitare la perdita di massa magra, che non ha capacità rigenerativa.

Miopatie metaboliche

In questo gruppo si riconoscono diverse glicogenosi e patologie mitocondriali. La glicogenosi di tipo III è caratterizzata da un variabile coinvolgimento epatico e miocardico durante l'infanzia, associati a miopatia scheletrica che si manifesta con una debolezza lentamente progressiva. Le glicogenosi di tipo IV, V e VII si manifestano con sintomi muscolari quali stanchezza e atrofia, associati ad aumento delle transaminasi e CPK e, in alcuni casi, a mioglobulinuria.

Le patologie mitocondriali comprendono disordini della fosforilazione ossidativa, dovute a mutazioni del DNA mitocondriale (mt-DNA) o di geni mitocondriali del DNA nucleare; sindrome da deplezione del DNA mitocondriale, che include forme miopatiche, encefalomiopatiche ed epatocerebrali.

Caveolinopatie

Si tratta di un gruppo di patologie muscolari recentemente descritte e ancora poco conosciute che colpiscono, in genere, i muscoli distali, il cuore e la muscolatura dei cingoli. Sono accompagnate da ipertransaminasemia asintomatica e modesto aumento dei livelli di CPK tra 450 e 5000 UI (valore normale: 150 UI/l).

La diagnosi va sospettata in bambini lievemente sintomatici (astenia, crampi muscolari dopo esercizio fisico, mialgia, iper-reattività muscolare indotta da percussione) e può essere confermata mediante valutazione immunoistochimica/ultrastutturale muscolare e indagini molecolari del gene CAV3.

Ipertransaminasemia muscolare da farmaci

Le statine possono causare tossicità muscolare, spesso clinicamente silente e rilevabile tramite esami di laboratorio. La miotossicità è in genere autolimitante ma talora evolve in miopatia autoimmune, caratterizzata da debolezza progressiva, presenza di autoanticorpi diretti contro il bersaglio farmacologico delle statine stesse, l'enzima 3-idrossi-metilglutaril-coenzima A reduttasi (HMGCR), con un reperto biotico di miopatia necrotizzante.

La terapia con zidovudina può indurre aumento di LDH e CPK e transaminasi. I farmaci antimalarici, quali la cloroquina e l'idrossicloroquina, possono causare dermatomiosite e lupus eritematoso sistemico. Anestetici locali (esempio, lidocaina e bupivacaina), inibitori

del TNF-alfa, interferoni sono talora responsabili di ipertransaminasemia da danno muscolare.

La **figura 1** propone un algoritmo diagnostico che include molte delle principali cause responsabili di ipertransaminasemia. L'algoritmo inizia con la prescrizione di un "retesting panel" che -oltre ai livelli di transaminasi- comprende la determinazione di GGT e CPK, con il vantaggio di confermare la persistenza della citolisi e nello stesso tempo escludere, almeno in parte, epatopatie colestatiche associate amiopatie. L'algoritmo è inoltre guidato anche dalla rapidità, persistenza ed entità della ipertransaminasemia ($> o < 10$ volte i valori normali per età). Nel primo caso sarà utile infatti escludere una insufficienza epatica sostenuta da varie noxae epatotrope; nel secondo caso risulterà utile escludere, anche sulla base della presenza o meno di segni di clinico-laboratoristici di colestasi e dei dati dell'ecografia, epatopatie croniche sostenute da danno biliare o steatosi epatica. Quest'ultima deve essere approfondita sia nel paziente obeso che in quello normopeso, potendo sottendere comunque patologie diverse dalla NAFLD correlata a obesità. La biopsia epatica è parte dell'algoritmo, ma il suo ruolo e la sua esatta tempistica rimangono una questione controversa, tenendo anche presente che l'errore di campionamento può essere un limite che può portare talora a diagnosi errate e imprecisioni di stadiazione fibrosa e infiammatoria.

Conclusioni

L'esistenza di numerose condizioni responsabili di ipertransaminasemia isolata e persistente impone che ogni bambino affetto - anche se asintomatico - sia sottoposto ad accurati controlli. La prescrizione di un "retesting panel", che includa anche determinazione dei livelli di GGT e CPK ha il vantaggio di con-

fermare la persistenza dei risultati anomali, di aiutare nella diagnosi differenziale tra patologie epatocellulari, colestatiche e muscolari e guidare, quindi, i successivi passi diagnostici.

Occorre tenere quanto più possibile sempre presente il rapporto costo/beneficio non tralasciando, tuttavia, di mettere in conto l'esperienza traumatica di prelievi venosi multipli. Quando l'anamnesi e l'esame obiettivo orientano verso una diagnosi specifica, l'approccio corretto è l'esecuzione degli esami di qualunque livello di complessità (*en bloc*) necessari alla conferma. L'iter diagnostico, che sottintende sempre e comunque la conoscenza della varietà delle possibili eziologie, va quindi individualizzato. In particolare, l'esatto timing della biopsia epatica resta controverso e affidato sempre al parere dell'esperto in epatologia pediatrica.

Corrispondenza
pvajro@unisa.it

- Dezsófi A, Baumann U, Dhawan A, et al. Liver Biopsy in Children: Position Paper of the ESPGHAN Hepatology Committee. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2015;60:408-20.
- England K, Thorne C, Pembrey L, et al. Age- and sex-related reference ranges of alanine amino-transferase levels in children: European paediatric HCV network. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2009;49:71-7.
- Fortunato G, Iorio R, Esposito P, et al. Macroenzyme investigation and monitoring in children with persistent increase of aspartate aminotransferase of unexplained origin. *J Pediatr* 1998;133:286-9.
- Iorio R, Sepe A, Giannattasio A, et al. Hypertransaminasemia in childhood as a marker of genetic liver disorders. *J Gastroenterol* 2005;40:820-6.
- Krier M, Ahmed A. The asymptomatic outpatient with abnormal liver function tests. *Clin Liver Dis* 2009;13:167-7.

• Lamireau T, McLin V, Nobili V, et al. A practical approach to the child with abnormal liver tests. *Clin Res Hepatol Gastroenterol* 2014;38:259-62.

• Lee M, Vajro P, Keeffe EB. Isolated aspartate aminotransferase elevation: think macro-AST. *Dig Dis Sci* 2011;56:311-3.

• Molleston JP, Fontana RJ, Lopez MJ, et al. Characteristics of idiosyncratic drug-induced liver injury in children: results from the DILIN prospective study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2011;53:182-9.

• Serranti D, Montagnani C, Indolfi G, Chiappini E, Galli L, de Martino M. Antibiotic induced liver injury: what about children? *J Chemother* 2013;25:255-72.

• Tegtmeier LC, Rust S, van Scherpenzeel M, et al. Multiple phenotypes in phosphoglucomutase 1 deficiency. *N Engl J Med* 2014;370:533-42.

• Vajro P, Maddaluno S, Veropalumbo C. Persistent hypertransaminasemia in asymptomatic children: a stepwise approach. *World J Gastroenterol* 2013;19:2740-51.

• Vajro P, Paoletta G, Maggiore G, et al. Pediatric celiac disease, cryptogenic hypertransaminasemia, and autoimmune hepatitis. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2013;56:663-70.

• Vajro P, Lenta S, Socha P, et al. Diagnosis of nonalcoholic fatty liver disease in children and adolescents: position paper of the ESPGHAN Hepatology Committee. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2012;54:700-13.

• Veropalumbo C, D'Aniello R, Sangermano M, et al. Hypertransaminasemia: Is it always liver disease? The case of subclinical myopathies and macroenzymes. *Glob J Gastroenterol Hepatol* 2013;1:8-17.

• Veropalumbo C, Del Giudice E, Capuano G, et al. Duchenne and Becker muscular dystrophy presenting as nonalcoholic fatty liver disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2011;53:463-4.

• Veropalumbo C, Orso G, D'Aniello R, et al. L'ipertransaminasemia da cause extraepatiche /Extrahepatic causes of hypertransaminasemia. *Giornale di Gastroenterologia Epatologia e Nutrizione Pediatrica/SIGENP* 2013;5:25-32.

Gli Argonauti 2.0

Bari, 1 e 2 aprile 2016

Hotel Palace, via Francesco Lombardi 13

Ulteriori informazioni sui prossimi numeri

Ci vuol fegato!

Costantino Panza¹, Antonella Brunelli², Stefania Manetti³

1. Pediatra di famiglia, Sant'Ilario d'Enza (Reggio Emilia); 2. Direttore del Distretto ASL, Cesena;

3. Pediatra di famiglia, Piano di Sorrento (Napoli);

Ieri sera sono stato in discoteca coi miei amici, e ci siamo scolati un sacco di shortini, che ci procurava Jack che è maggiorenne. Che forte!! Poi è arrivato Gigi che non ha nemmeno 14 anni a dirci che in questo modo ci facciamo fuori il fegato!! Lui lo sa perché sua nonna ne ha visti tanti nella vita. Ma cosa c'entra? Io sapevo che c'entravano virus, o le trasfusioni, o aghi e siringhe sporchi.

Il fegato è come una grande fabbrica che produce tante cose per mantenerci in salute; gli operai di questa fabbrica, in continua attività, sono le cellule epatiche.

A cosa serve il fegato?

Il fegato produce tante sostanze, necessarie per il controllo della coagulazione del sangue, per la digestione, per l'equilibrio del nostro organismo. Inoltre funziona anche come filtro: blocca le sostanze tossiche, cattura sostanze nutritive che qui vengono elaborate per essere poi utilizzate in tutto l'organismo o depositate nel fegato stesso. Custodisce sostanze preziose come il rame, il ferro, le vitamine e le riserve di energia. Se si danneggia, le conseguenze possono essere molto gravi. Quando il fegato è danneggiato si parla di "epatite": il termine epatite significa "infiammazione del fegato". Le cause delle epatiti sono: tossiche o da avvelenamento, da farmaci, da malattie metaboliche e da infezioni. Queste ultime sono causate da virus di cui ne conosciamo al momento 5 tipi: A, B, C, D, E.

I sintomi delle epatiti, qualunque ne sia la causa, sono molto simili; a volte inizialmente sembrano sintomi influenzali; in alcuni casi compare l'ittero, ossia una colorazione giallastra della pelle e della congiuntiva; in altri casi l'epatite può non dare sintomi visibili, specialmente nel bambino piccolo.

Come faccio a sapere che qualcosa del mio fegato non va?

I principali sintomi sono:

- fegato ingrossato;
- colorazione giallastra della parte bianca degli occhi e della pelle;
- prurito intenso;

- feci grigiastre o bianche;
- urine scure o giallo intenso nei lattanti;
- nausea e perdita di appetito persistenti;
- perdita di energia;
- vomito o vomito con sangue;
- perdita di peso;
- gonfiore addominale per raccolta di liquidi (ascite);
- dolore addominale.

In presenza di questi sintomi occorre contattare il proprio pediatra.

L'epatite è una malattia pericolosa?

Se hai un sintomo sospetto o se hai avuto contatti con un caso di epatite, contatta il tuo pediatra. Il pediatra dopo aver ascoltato la storia, e dopo la visita medica, può richiedere semplici test su sangue.

Come si prende l'epatite?

Per quanto riguarda le epatiti infettive, l'epatite A si contrae attraverso una forma di contagio oro-fecale: il contatto avviene per ingestione, consumando cibi o acqua infetti, oppure utilizzando superfici di lavoro in cucina non pulite, o attraverso le mani non lavate che sono state a contatto con cibo, acqua o feci infette.

La diffusione del virus avviene attraverso le feci (luoghi senza rete fognaria, concimazione del terreno con i liquami della rete fognaria). La guarigione nel giro di un mese è la regola, le complicanze sono molto rare. Per le altre epatiti infettive (B, C, D) il contagio è attraverso il sangue infetto: aghi per iniezioni non sterili, rapporti sessuali, attrezzatura per tatuaggi o piercing non sterile, pazienti in dialisi, mai per via orale. Sono meno frequenti ma più gravi: possono cronicizzare dando come sintomo solo stanchezza.

In casi come questi il pediatra può ritenere utile consultare uno specialista del fegato e, se necessario, fare una terapia con farmaci specifici.

Anche la mamma di Tommy è preoccupata: lui è grassottello, e il suo pediatra ha raccomandato stili di vita più sani per evitare di danneggiare il fegato. Quindi ci sono altre forme di epatite?

La malattia da fegato grasso di origine

non alcolica (NAFLD) è un condizione in cui il grasso si accumula nel fegato. Negli ultimi decenni la frequenza di questa malattia è aumentata negli adulti e nei bambini. È la forma più frequente di malattia cronica del fegato nei bambini. La causa più frequente è l'eccesso importante di peso, soprattutto a livello addominale, spesso associato a valori di glicemia elevati, pressione arteriosa alta, trigliceridi e colesterolo nel sangue alterati. Queste condizioni favoriscono l'accumulo del grasso all'interno delle cellule del fegato.

Il fegato può essere danneggiato anche da alcuni farmaci, come per esempio il paracetamolo, se somministrato in dosi molto elevate, così come dalla ingestione di funghi velenosi. Un altro alimento che danneggia il fegato è l'alcol: bere vino o superalcolici, oltre a danneggiare le cellule cerebrali, provoca una sofferenza del fegato acuta fino a uno stato di coma.

Come posso evitare l'epatite?

Per le epatiti infettive di tipo A e B esistono vaccini che le prevencono. La vaccinazione per l'epatite B si pratica abitualmente a tutti in nuovi nati in tre dosi. Per le altre forme di epatiti non ci sono vaccini. Tenersi lontano dall'alcol, controllare la dose dei farmaci, fare attività fisica riducendo il consumo di cibi grassi, fare attenzione agli alimenti poco sicuri e lavarsi le mani sono tutti comportamenti che aiutano il benessere del fegato.

La cura delle epatiti

Il nostro organismo è in grado da solo di superare la malattia, ma non sempre si ha la guarigione: in rari casi, e mai per la forma A, il virus rimane nel fegato provocando una forma cronica di infezione. Non sono disponibili terapie specifiche per le epatiti acute, tuttavia il pediatra può indicare i farmaci da prendere per non danneggiare il fegato.

Importante e necessaria è invece la cura delle epatiti croniche.

Corrispondenza

doc.manetti@gmail.com

L'esperienza dei genitori di bambini con fibrosi cistica: un'analisi qualitativa

Lorenza Garrino¹, Simona Amato², Cristiana Tinari³, Elisabetta Bignamini³, Valerio Dimonte¹

1. Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche, Università degli Studi di Torino; 2. Corso di Laurea in Infermieristica, Università degli Studi di Torino; 3. Centro Regionale di Riferimento Diagnosi e Cura della Fibrosi cistica; SC di Pneumologia, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino, Presidio OIRM

This research aims to analyze the experiences of parents of children with cystic fibrosis and their difficulties at both a personal and family level with their life change due to the disease and the support received during the pathway of care. The research has been conducted through a qualitative survey. Six narrations were collected by parents of children with cystic fibrosis cared for at the Regional Centre for Diagnosis and Therapy of Cystic Fibrosis, AOU Città della Salute e della Scienza-Presidio OIRM S. Anna di Torino. The interviews were recorded and then transcribed. Data were analyzed using Giorgi phenomenological method. Five recurrent themes emerged: the awareness of the disease, the consequences of the illness for the child, the disease in relation to their own lives, social support and the vision of life. Respondents pointed out how emotions and feelings as stress, fear, helplessness and guilt and loneliness characterize their experience as parents. Dealing with their child's disease involves having to constantly refer to difficult situations and decisions, a change of identity and also of parents work, with the need for an emotional support. The sense of responsibility, hope, a vision of future and faith support their efforts. The knowledge and awareness of the different aspects that characterize the experience of parents of children with cystic fibrosis gives professionals part of the group care the good information required for a constant dialogue with these families.

Lo studio intende analizzare le esperienze vissute da genitori di bambini affetti da fibrosi cistica, le difficoltà incontrate e vissute a livello personale e familiare, il cambiamento che ha comportato la malattia nelle loro vite e il supporto ricevuto durante il percorso assistenziale. La ricerca è stata condotta attraverso un'indagine qualitativa. Sono state raccolte sei narrazioni di genitori di bambini affetti da fibrosi cistica presi in carico dal Centro Regionale di Riferimento Diagnosi e Cura della fibrosi cistica, OU Città della Salute e della Scienza-Presidio OIRM S. Anna di Torino. Le interviste sono state registrate e successivamente trascritte. I dati sono stati analizzati con approccio fenomenologico di Giorgi. Sono emersi cinque temi ricorrenti: la consapevolezza della malattia; le conseguenze della malattia di un figlio; la malattia in relazione alla propria vita; il supporto sociale e la visione della vita. Gli intervistati sottolineano come emozioni e sentimenti quali stress, paura, senso di impotenza e di colpa, solitudine, caratterizzino la loro esperienza di genitori. Affrontare la malattia del figlio comporta il dover rapportarsi costantemente a situazioni e decisioni difficili, un cambiamento di identità e cambiamenti a livello lavorativo, la necessità di un supporto emotivo. Il senso di responsabilità, speranza, visione del futuro e la religiosità supportano il loro impegno. La conoscenza e la consapevolezza dei numerosi e diversificati aspetti che caratterizzano l'esperienza dei genitori di bambini affetti da fibrosi cistica forniscono alle figure professionali facenti parte del gruppo di cura elementi utili per un costante dialogo con le famiglie colpite da questa malattia.

Introduzione

La fibrosi cistica (FC) è la più frequente malattia ereditaria dell'infanzia a esito

letale nella popolazione bianca. È una malattia che comporta un carico notevole per il paziente e la sua famiglia e un elevato livello di complessità assisten-

ziale¹. Dai dati del Registro Italiano si ottiene una stima dell'incidenza media della malattia di 1:4400 nati vivi. Il 48% dei pazienti risiede nelle regioni del Nord Italia, il 19% al Centro e il restante 33% nelle regioni del Sud e nelle Isole².

Attualmente il 40% dei 3664 pazienti in vita al 31/12/2004 "censiti" dal Registro Italiano ha più di 18 anni e il 12% più di 30 (il paziente più anziano ha raggiunto i 64 anni). L'età mediana è di circa 15 anni con una leggera differenza tra maschi e femmine (14,6 anni le femmine e 15,8 anni i maschi). La prognosi della FC è significativamente migliorata negli ultimi 20 anni. Mentre la sopravvivenza negli anni '60 era di 3 o 4 anni, attualmente l'età media di sopravvivenza di una persona affetta da FC è di circa 30 anni e questo dato è in continuo aumento³.

In Italia sono circa 200 le diagnosi di nuovi casi all'anno, 4500 i pazienti affetti da tale patologia (100.000 nel mondo) e circa 3 milioni i portatori sani (4-5% della popolazione) che, all'oscuro di ciò, possono trasmettere il gene mutato ai loro figli⁴. La scoperta del gene responsabile è avvenuta nel 1989 aprendo nuove prospettive di cura⁵.

È ormai ben noto che i genitori di bambini con malattie croniche, in particolare quelle pericolose per la vita come la FC, sono enormemente esposti allo stress^{6,7}. Matloff e Zimmerman⁶ evidenziano come i genitori vengano travolti da una vasta gamma di emozioni che vanno dal senso di impotenza a quello di confusione; possono sentirsi sconvolti, preoccupati e provare senso di colpa soprattutto se la malattia è di origine genetica. La rabbia e la paura sono molto spesso i fattori principali che possono interferire con il prendere delle decisioni importanti. Il comportamento dei genitori può favorire l'adesione del bambino alla terapia attraverso un'atmosfera di complicità e attraverso azioni di ricompensa alla diligenza del bambino⁸. Uno studio⁹ sottolinea che il bambino affetto da FC e la sua famiglia devono fare i conti con una dia-

gnosi che implica una morte prematura e una condizione fisica che oscilla notevolmente nel corso degli anni. Un altro studio¹⁰ condotto in una Terapia Intensiva Neonatale evidenzia come i genitori provino un grande senso di impotenza legata alla mancanza di coinvolgimento che determina una perdita del controllo, oltre alla preoccupazione per il futuro del loro bambino. Risulta importante che i genitori vengano riconosciuti come i massimi fautori del benessere dei propri bambini e pertanto è indispensabile promuoverne il loro coinvolgimento nel pianificare e nel fornire l'assistenza e le cure¹¹. Wong e Heriot¹² hanno condotto uno studio il cui obiettivo primario è quello di esaminare le strategie di *coping* messe in atto dai genitori di bambini con FC: le più utilizzate sono l'accettazione dell'evento reale, il *coping* attivo per rimuovere o aggirare i fattori di stress e l'uso del supporto emotivo, del sostegno morale e della comprensione. La speranza infine risulta essere il fattore maggiormente predittore di buono stato di salute mentale: i genitori che ricevono supporto emotivo e sono incoraggiati ad avere speranza, è molto probabile che sperimentino livelli più bassi di stress.

Da un ulteriore studio¹³ emergono vari aspetti che riguardano l'essere genitore di un bambino con FC, come lo stress, la paura e il cambiamento del concetto di "famiglia". I genitori hanno espresso diverse paure, tra cui il non saper gestire le terapie e la responsabilità che questo comporta, la bassa speranza di vita, e la paura di non saper affrontare la morte. Parte dei genitori partecipanti riferiscono di trovare alcuni aspetti positivi nella malattia, come quelli di averli resi più forti rispetto al passato. Per quanto riguarda la famiglia, i genitori riferiscono che il concetto "famiglia" dopo la diagnosi è cambiato: non più un contesto intimo di relazioni in cui viene allevata la prole, ma un contesto che ora include anche i vari professionisti sanitari.

Berge e Patterson¹⁴ sottolineano come la malattia porti i coniugi ad allontanarsi e a non preoccuparsi molto del loro rapporto di coppia, eliminando in gran parte dei casi la possibilità e la volontà di intraprendere nuove gravidanze.

Riguardo al futuro emerge che la speranza dei genitori è quella di vedere i propri figli raggiungere la maggiore età, e come viene affermato da Hodgkinson e Lester¹⁵, anche la fiducia verso nuove cure per questa malattia.

Disegno di studio

La ricerca è stata condotta come indagine qualitativa¹⁶ con l'approccio fenomenologico di Giorgi e Giorgi¹⁷ per comprendere pienamente l'esperienza vissuta dai genitori di bambini con FC. L'obiettivo è esplorare, attraverso le esperienze vissute e le difficoltà incontrate dai genitori di bambini con FC sia a livello personale che familiare, gli aspetti emotivi, i supporti relazionali ed educativi ricevuti, il cambiamento che ha comportato la malattia nelle loro vite e il sostegno ricevuto durante il percorso assistenziale.

Materiali e metodi

Il campione è di tipo propositivo. I genitori intervistati sono stati reclutati tramite il Centro Regionale di Riferimento Diagnosi e Cura della Fibrosi Cistica, SC di Pneumologia – AOU Città della Salute e della Scienza di Torino - Presidio OIRM. Il progetto è stato proposto a 15 genitori, sia madri che padri, ricevendo una risposta positiva solo da 6 di essi. Non sono stati inclusi genitori

di bambini deceduti né famiglie in cui i *caregiver* erano i nonni o gli zii. La saturazione è stata comunque raggiunta dopo la sesta intervista, raggiungendo gli obiettivi prefissati. Il ricercatore che ha condotto tutte le interviste era indipendente dal servizio ospedaliero e dunque non vi era nessun precedente rapporto tra intervistatore e partecipante.

I dati sono stati raccolti attraverso interviste narrative semi-strutturate (**box 1**). Per realizzare interviste che soddisfacessero appieno gli obiettivi della ricerca sono state formulate alcune domande aperte che potessero essere utilizzate dal soggetto intervistatore al fine di condurre una narrazione esauriente in rapporto agli obiettivi della ricerca. Il giorno in cui i genitori si recavano al *Day Hospital* con i loro figli per una visita programmata, l'intervistatore presentava loro lo studio, descrivendo lo scopo della ricerca e l'interesse nel condurre l'intervista. Ogni genitore ha avuto la possibilità di porre domande a riguardo. Successivamente è stato chiesto a ogni partecipante di compilare un consenso informato tramite il quale veniva assicurata la *privacy* e la non divulgazione dei dati personali,

box 1

Domande guida per la conduzione dell'intervista narrativa

- Mi racconti della sua esperienza di genitore di un bambino affetto da FC. Da dove vorrebbe iniziare?
- Quali sono le maggiori difficoltà incontrate durante il percorso di malattia?
- (dalla comunicazione della diagnosi alla convivenza con la patologia)
- Mi racconti della sua prima esperienza in ospedale lontano da casa.
- Quale evento o situazione le hanno provocato o le provocano tuttora stress e paura?
- Qual è la sua maggior preoccupazione?
- Quali sono le decisioni più difficili che ha dovuto prendere?
- Quali sono state le relazioni più significative?
- Chi l'ha supportata/o in ospedale? Come l'hanno aiutata/o?
- Chi in particolare del personale sanitario è stato tanto importante da diventare un punto di riferimento?
- Ha sentito su di sé la sensazione di non essere capita/o o pressioni dalla società? (esempio: sul posto di lavoro)
- Quali sono state le reazioni o i comportamenti di sua/o figlia/o che l'hanno scoraggiata/o o particolarmente abbattuta/o?
- Come si pone tra suo figlio/o e la malattia? (C'è qualcosa che le tiene nascosto?)
- Come ha influenzato questa esperienza il rapporto con sua moglie/suo marito? E con gli altri figli?
- Ha sentito il bisogno di ricercare forza e speranza nella fede o un supporto spirituale?
- Qual è il ricordo più bello di questa esperienza? Il più brutto?
- Si vede diversa/o da com'era in passato?
- Come immagina il vostro futuro? Cosa le dà speranza?
- C'è qualcosa che abbiamo tralasciato nel racconto?
- Pensa di aver dato un quadro completo della sua esperienza o vuole aggiungere altro?
- Che emozioni le ha suscitato effettuare questa intervista?

e chiesto il consenso all'utilizzo di un registratore vocale. Ogni genitore intervistato aveva la possibilità di astenersi dal rispondere alle domande a cui non voleva rispondere. Ai partecipanti è stata data l'opportunità di condurre l'intervista dove più si fossero sentiti a loro agio. Per motivi di praticità e di lontananza per i partecipanti, alcune interviste sono state effettuate in alcune stanze disponibili del reparto di Pneumologia; in un caso l'intervista è stata effettuata nella casa dell'intervistato e in un altro caso, per esigenze personali del genitore, sul posto di lavoro alla fine del turno, in un ambiente comunque consono alla situazione.

Analisi dei dati

L'analisi dei dati è stata effettuata utilizzando il metodo fenomenologico di Giorgi¹⁷. Tutte le interviste sono state registrate e successivamente trascritte letteralmente al fine di fornire un'accurata trascrizione del colloquio. Ogni intervista è stata poi letta e ri-letta per avere un senso del tutto. In seguito sono state evidenziate le frasi e le parole che avevano un significato simile; sono state rese astratte e poi trasformate in unità di significato dal linguaggio reale a uno scientifico, estrapolando infine 5 temi ricorrenti. I dati sono stati analizzati da due ricercatori indipendenti e successivamente è stato effettuato un confronto sulle aree tematiche emerse, da cui è scaturita una sostanziale convergenza. Durante le interviste e l'analisi dei dati è stato attuato il *bracketing*, una sospensione dei pregiudizi e precognizioni al fine di garantire la veridicità dei temi estratti.

Risultati

Hanno preso parte allo studio 5 madri e 1 padre di bambini di età compresa tra 10 e 16 anni, tre maschi e tre femmine (tabella 1). Le 6 interviste effettuate sono durate da un minimo di 25 minuti a un massimo di 1 ora e 25 minuti. Dall'analisi dei dati sono emersi 5 temi (tabella 2): consapevolezza della malattia, conseguenze della malattia di un figlio, malattia in relazione alla propria vita, supporto sociale e visione della vita.

1. Consapevolezza della malattia

Dalle interviste si può evincere che ci sono tre principali momenti e modi in cui viene diagnosticata la FC a un bambino: alla nascita, tramite lo screening neonata-

tabella 1

Dati anagrafici dei partecipanti

n.	Età	Sesso	Stato civile	Impiego	Titolo di studio	Comune di residenza	n. totale figli	n. figli malati
1	42	F	Sposata	Casalinga	Media superiore	Pavone Canavese	2	1
2	44	F	Divorziata	Infermiera	Media superiore	Cuneo	1	1
3	35	F	Separata	Cuoca	Media inferiore	Robassomero	1	1
4	42	F	Sposata	Casalinga	Media inferiore	Torino	2	1
5	39	F	Sposata	Casalinga	Media superiore	Alba	1	1
6	45	M	Sposato	Operaio	Media inferiore	Caprie Val di Susa	1	1

tale, e dopo i 2 anni di vita del bambino. *“Nostro figlio è stato fatto nascere prematuro, 3 settimane prima della scadenza, perché hanno visto che c'era qualcosa che non andava: aveva la pancia gonfia gonfia, si era perforato l'intestino del bambino dentro la pancia della mamma”* (Intervista 6).

“Io ho fatto il corso preparto dove ti dicono «a tuo figlio quando nasce verrà fatto uno screening»; da quello screening è iniziato il nostro calvario” (Intervista 3).

“Capivo che S. aveva qualche problema... respirava con fatica, aveva la pancia molto gonfia, sudava tantissimo la notte, fino a quando, ai 2 anni e mezzo, ci han detto di fare il test del sudore” (Intervista 1).

I partecipanti hanno poi riportato il momento in cui è iniziata la ricerca di informazioni sulla malattia: *“Io ovviamente non sapendo cosa fosse la malattia, cosa ho fatto, ho preso i libri, FC, ho letto, e quindi mi è cascato un po' il mondo addosso, perché comunque quello che c'è scritto è veramente drammatico”* (Intervista 1).

Tutti i genitori dichiarano di non aver mai nascosto nulla della malattia ai propri figli: *“Non le ho mai nascosto nulla. Secondo me è giusto che lei sia al corrente di tutto, proprio per affrontare con determinazione tutto quello che dovrà affrontare”* (Intervista 1).

In tema di trapianto polmonare, i genitori hanno espresso la loro difficoltà nel prendere la decisione di inserire il proprio figlio in lista d'attesa: *“Adesso, dopo 2 anni che aspettiamo, dici “non vedo l'ora che succeda”, però fa paura, anche se ci han detto che il rigetto non dà tanti problemi. Però è l'incubo, quello lì è l'incubo. Tutti i giorni stare lì che aspetti la telefonata, che può*

succedere tra una settimana, due mesi, due anni” (Intervista 2).

2. Conseguenze della malattia di un figlio

Il genitore, venendo a conoscenza della malattia di un figlio, prova un enorme senso di impotenza, con la sensazione di non poter proteggere il proprio bambino dal dolore e dalle conseguenze della patologia: *“Ci sono stati momenti in cui io avrei voluto essere al suo posto [...]. Come per esempio quando le facevano il prelievo e non riuscivano a trovare la vena e la bambina mi abbracciava dicendomi “mammina per favore fai qualcosa, non farmi torturare”. Lì ti senti impotente, cioè ti viene voglia di dire “no! Basta!, lo faccio io al posto tuo”* (Intervista 1).

Essendo la FC una malattia genetica, i genitori sentono su di loro la responsabilità di averla trasmessa ai figli e il senso di colpa: *“Io mi porto dietro un senso di colpa [si commuove] enorme, perché ti senti in colpa perché è colpa mia, perché se non lo fossi lui non sarebbe così. Tu te lo senti sempre, però non è colpa tua, è successo”* (Intervista 5).

Durante l'esperienza di malattia di un figlio è inevitabile avere dei momenti di sconforto in cui il genitore soffre, si sente stanco e senza forze o pensa alle incertezze della vita che la FC comporta. *“A volte pensi a lui, alla sua vita, cerchi di farla sembrare normale, anche se non lo è. Sai come vivi? Come se avessi sempre una spada che ti pende sulla testa. Non devi mai abbassare la guardia. A volte sei stanca, stanca, però io cerco sempre di reagire”* (Intervista 5).

tabella 2

Temi, unità di significato e frasi estratte dalle interviste emersi dalla loro analisi

Unità di significato	Frasi estratte dalle interviste
1. Consapevolezza della malattia	
Scoperta della malattia	<ul style="list-style-type: none"> • “aveva 2 anni e mezzo” (Int. 1) • “aveva 6 mesi” (Int. 4) • “il test del sudore era positivo” (Int. 2)
Ricerca di informazioni	<ul style="list-style-type: none"> • “ho preso i libri e mi è crollato il mondo addosso” (Int. 1) • “leggevi ma cercavi di non vedere” (Int. 2)
Cosa dire ai figli della malattia	<ul style="list-style-type: none"> • “non le nascondo nulla” (Int. 3) • “le dico sempre tutto” (Int. 2)
La possibilità del trapianto	<ul style="list-style-type: none"> • “il trapianto è la fine di tutto. Ti preoccupa, è l’incubo” (Int. 2) • “aspetti tutti i giorni la telefonata” (Int. 1)
2. Conseguenze della malattia di mio figlio	
Difficoltà incontrate	<ul style="list-style-type: none"> • “non capivo cosa dicevano i medici” (Int. 3) • “era difficile dargli le terapie” (Int. 4) • “ero diventata agorafobica” (Int. 2)
Impotenza	<ul style="list-style-type: none"> • “essere al suo posto” (Int. 1) • “vorresti difenderla dal dolore, sei impotente” (Int. 3)
Decisioni difficili	<ul style="list-style-type: none"> • “inserirla in lista d’attesa” (Int. 1 e 2) • “portarla in ospedale quando lei non voleva” (Int. 3)
Momenti di sconforto	<ul style="list-style-type: none"> • “sei stanca ma devi reagire” (Int. 5) • “dici ‘perché a noi?’” (Int. 6)
Solitudine	<ul style="list-style-type: none"> • “mi sentivo sola, ignorata” (Int. 2) • “potrei rimanere sola se G. morisse” (Int. 3) • “non ho nessuno a cui appoggiarmi” (Int. 5)
3. La malattia in relazione alla propria vita	
Rapporto con il coniuge	<ul style="list-style-type: none"> • “ne parlavamo poco per non soffrire” (Int. 1) • “siamo abituati a separarci per i ricoveri” (Int. 6) • “non siamo riusciti a rimanere uniti” (Int. 3)
Rapporto con gli altri figli	<ul style="list-style-type: none"> • “sentivo la mancanza dell’altro figlio” (Int. 1 e 4) • “non vuole sapere molto di sua sorella per paura di soffrire” (Int. 1)
Parlare della malattia	<ul style="list-style-type: none"> • “ti aiuta” (Int. 5) • “è giusto che la gente sappia” (Int. 6) • “con chi non conosci è una valvola di sfogo” (Int. 3)
Come ti cambia la malattia	<ul style="list-style-type: none"> • “mi sento più forte” (Int. 3, 4 e 5) • “mi ha reso responsabile” (Int. 6)
Paura e stress	<ul style="list-style-type: none"> • “quando scoprirà che le ho trasmesso io la malattia” (Int. 3) • “il trapianto mi fa paura” (Int. 1)
4. Supporto emotivo	
Supporto emotivo	<ul style="list-style-type: none"> • “riunirsi con gli altri genitori” (Int. 1); “i miei genitori” (Int. 2-4); “le infermiere” (Int. 3 e 6)
Rapporto con il team ospedaliero	<ul style="list-style-type: none"> • “non mi sono sentita sostenuta” (Int. 2) • “ho trovato una seconda famiglia” (Int. 3 e 6)
Comprensione della società	<ul style="list-style-type: none"> • “la società ti fa sentire diverso” (Int. 3) • “se le persone sanno del problema ti aiutano” (Int. 1)
Lavoro	<ul style="list-style-type: none"> • “mi sono pentita di averlo lasciato” (Int. 1) • “mi è servito per andare avanti” (Int. 3) • “è difficile dire che mancherai per alcuni giorni” (Int. 6)
Religione	<ul style="list-style-type: none"> • “forse ci credo, spero che ci sia e che mi aiuti” (Int. 3) • “se non hai fede a cosa ti aggrappi?” (Int. 5)
Futuro	<ul style="list-style-type: none"> • “cerco di non pensarci” (Int. 1, 2 e 3) • “mi spaventa” (Int. 4) • “lo immagini anche senza di lei” (Int. 3)
Ricordi dell’esperienza	<ul style="list-style-type: none"> • “la sera prima dell’intervento mi dice ‘ho paura mamma’” (Int. 1) • “rideva sempre, anche se piena di flebo e sondini” (Int. 3)

Un tema ricorrente, affrontato più volte, soprattutto dalle madri, è quello della solitudine nella gestione della situazione: “Se a G. dovesse succedere qualcosa, rimango da sola. Passo un giorno alla settimana almeno, in macchina da sola a farmi un pianto. Tutte le settimane io ho il momento in cui penso che G. potrebbe morire e io potrei rimanere senza mia figlia, sola” (Intervista 3).

3. La malattia in relazione alla propria vita

Affrontare la malattia dei propri figli comporta inevitabilmente dei cambiamenti nella vita di un genitore:

“Quest’esperienza mi ha reso un uomo molto più responsabile” (Intervista 6).

“Mi ha aiutata a farmi un carattere più forte. Questo mi ha cambiato. È inevitabile” (Intervista 5).

Cambia anche il rapporto con il coniuge. La coppia può attraversare una fase di separazione o di isolamento l’uno dall’altro; la donna sente su di sé la responsabilità dell’unione della famiglia.

“All’inizio ne parlavamo poco, quasi come se uno avesse paura di far soffrire l’altro” (Intervista 1).

Sono pochi i partecipanti con più di un figlio: nelle interviste è emersa la paura di intraprendere una seconda gravidanza, poiché la malattia potrebbe colpire anche il secondo figlio.

Gli intervistati con più di un bambino hanno affermato che questa esperienza coinvolge anche loro in diversi modi: “Io, avendo lei piccola, all’ultimo ricovero di C. se n’è occupato più mio marito. Con lei piccolina è andata così sennò non mi muovevo di là sicuramente” (Intervista 4).

Sono tante le paure e lo stress vissuti e raccontati dai partecipanti.

“Ho paura di quello che scoprirà, che mi chiederà crescendo, che scoprirà che gliel’ho trasmessa io la malattia. Mi spaventa che lei inizi a documentarsi, quello che c’è scritto ti fa venire l’ansia, ti dice che muori!” (Intervista 3).

Parlare della malattia, ricordare e raccontare l’esperienza può essere motivo di stress, ma nonostante ciò tutti i partecipanti concordano nel dire che è un’occasione per sfogarsi, ancor di più se è con un estraneo che se ne parla.

“Questa intervista è stata la mia giornata del pianto della settimana, quindi per questa settimana sono a posto. Sicuramente fa bene parlarne e magari anche con chi non conosci, è una valvola di sfogo” (Intervista 3).

4. Supporto sociale

Dover affrontare una malattia comporta in ogni individuo elevati livelli di stress mettendo a dura prova le capacità psico-fisiche della persona. Si cerca pertanto supporto emotivo nelle persone più prossime (per esempio i parenti), nel team ospedaliero e nella fede: *“Io qui in ospedale ho trovato una seconda famiglia. A due infermiere in particolare sono molto legata, a loro devo la vita di G. Loro sono dei punti fermi per mia figlia”* (Intervista 3). *“La fede ti aiuta a vivere meglio, perché se non hai quello a cosa ti aggrappi?”* (Intervista 5).

Dalle esperienze di questi genitori è emerso il tema della comprensione da parte della rete sociale: essi affermano di aver sempre parlato a tutti in generale della malattia dei propri figli, senza vergogna. Sfortunatamente però non sempre in cambio ricevono sostegno o comprensione:

“A scuola non le danno nemmeno le medicine. Non voglio entrare in conflitto con le maestre, ma questa è la società che non ti aiuta e ti fa sentire diverso dove non dovrebbe essere diverso” (Intervista 3).

Alcuni genitori hanno scelto di lasciare il lavoro per aver più tempo da dedicare ai loro figli. A questo proposito un gruppo degli intervistati sostiene che il lavoro costituisce un'occasione per poter staccare dalla routine che la malattia impone: *“Il lavoro mi è servito per andare avanti, perché se io fossi stata 9 mesi in ospedale, sarei andata fuori di testa”* (Intervista 3).

Un secondo gruppo ritiene che, nonostante sia un modo per appropriarsi del proprio tempo quasi perduto, il fatto di non lavorare è servito per poter seguire meglio l'iter della malattia: *“Prima ancora di scoprire che lei avesse la FC, decisi di rimanere a casa per accudire i miei figli. All'inizio ero un po' pentita [...]. Poi quando ho scoperto che S. era affetta da FC, ho detto «beh, vedi è stata provvidenziale questa mia decisione, sono a casa, posso star con S. sempre».* (Intervista 1).

5. Visione della vita

Sicuramente la malattia di un figlio cambia molti aspetti della vita: le abitudini di una famiglia, i ritmi della giornata, impone dei limiti fisici e organizzativi, cambia il modo di vedere il presente e il futuro, percepito come un qualcosa di ignoto che fa paura. Per farsi forza però ci si aggrappa alla speranza nelle terapie o semplicemente in quella di poter vedere che i propri figli crescano: *“Il futuro non lo*

voglio immaginare. Alle volte immagino G. la immagino che, [piange], che ce la faccia. Lo immagino che vada bene, poi immagino che va male, lo immagino senza di lei delle volte, e poi delle volte non lo voglio immaginare e vado avanti così giorno per giorno. Lo immagini in tutte le maniere, anche senza” (Intervista 3).

Parlare e raccontare l'esperienza vissuta fa tornare in mente diversi ricordi, belli e brutti, che i partecipanti hanno vissuto. *“Mi ricordo che G. ha sempre riso. Ho delle fotografie fatte in ospedale, perché se non ne avrei avute foto di lei da piccola, piena di fili, sondino, ma che ride, piena di allegria anche in quella circostanza lì”* (Intervista 3).

“Un momento brutto è stato quando abbiamo saputo della morte dell'amica anche lei malata di FC. È stato difficile da capire, ti immedesimi. Durante quest'ultimo ricovero spesso io e mia figlia ci dicevamo “qui c'era S”, a volte lei mi dice “non mi sembra vero che lei adesso non possa più essere qui”. E allora ci sono questi momenti così, però, si superano e basta” (Intervista 1).

Discussione

Dagli elementi emersi la maggior fonte di stress deriva dall'onere della responsabilità di un genitore verso un figlio affetto da FC: questo porta i genitori a doversi confrontare con un cambiamento di identità. Subito dopo la scoperta della malattia la coppia deve realizzare che è cambiata la figura di genitore che fino a quel momento immaginavano di dover impersonare: scoprono innanzi tutto di aver trasmesso loro la malattia al proprio figlio, innescando inevitabilmente una serie di reazioni che portano al senso di colpa. Iniziano a rendersi conto delle conseguenze della malattia, delle difficoltà che questa comporta, delle decisioni che man mano porterà a dover prendere e tutto ciò provoca nella madre e nel padre del bambino un senso di impotenza. Questi dati vengono confermati in letteratura¹⁰: essi si sentono diversi dagli altri genitori perché la malattia non permette di svolgere un normale ruolo di genitore, si sentono frustrati perché non capaci di difendere e proteggere il loro bambino dalla malattia e dal dolore, si sentono soli nell'affrontare questa esperienza perché sono pochi coloro che possono comprenderli realmente. Sono molte le paure: per il trapianto polmonare, per la bassa speranza di vita che la FC comporta, per le difficoltà nel rispondere

alle domande che i loro bambini pongono sulla malattia o nel prendere decisioni difficili come quella di inserirli in lista d'attesa per il trapianto.

Ci sono poi le criticità che colpiscono la coppia, rompendone l'equilibrio, a volte anche definitivamente¹⁴, o eliminando in gran parte dei casi la possibilità e la volontà di intraprendere nuove gravidanze. Le madri intervistate hanno confermato un aspetto supportato in letteratura¹⁵: oltre a doversi occupare della salute del figlio, hanno dovuto sostenere il coniuge psicologicamente, con la presa su di sé anche della responsabilità dell'unione della famiglia.

In accordo con la letteratura¹³, tutti gli intervistati riferiscono come aspetto positivo il fatto che questa esperienza di vita li ha resi più forti, più responsabili, con una maggiore capacità di ragionare e affrontare i problemi in atteggiamento tranquillo e sereno. Tutti i partecipanti confermano che raccontare la propria storia, ricordando gli esordi della malattia e le difficoltà affrontate, può far piangere e rendere tristi, ma anche aiuta a scaricare le tensioni.

In linea con la letteratura¹⁵, è emerso da questa ricerca che i partecipanti trovano sostegno e consolazione maggiormente dai propri genitori, e in particolare dalle madri, che sono di grande aiuto anche a livello pratico nella quotidianità o durante i ricoveri. In questa esperienza di malattia il genitore non deve essere lasciato solo a fronteggiare la patologia e a sostenere il proprio figlio in tutto il percorso⁸. La ricerca conferma che più della metà dei partecipanti ha ricevuto supporto emotivo dal *team* ospedaliero. In particolare con gli infermieri si instaura un rapporto fatto di umanità e insegnamenti nella gestione della malattia¹³: gli operatori sanitari devono essere consapevoli delle criticità che una madre e un padre devono affrontare e dei bisogni assistenziali da soddisfare.

Il lavoro aiuta alcuni a staccare dalla *routine* riappropriandosi delle energie necessarie per la sua gestione. Per altri, dopo una sorta di pentimento iniziale per aver abbandonato la propria professione, questa scelta è risultata poi provvidenziale per seguire in maniera ottimale tutto il percorso del bambino.

La religione, dato non presente in letteratura, emerge in questo studio come un ulteriore sostegno a cui quasi tutti i genitori ricorrono: la fede aiuta la speranza e la convivenza con la malattia e con la

difficile domanda “perché è successo proprio a noi?”.

Alla diagnosi la coppia si trova dapprima impreparata perché non conosce la malattia: inizia quindi la ricerca di informazioni e dati rassicuranti, a fronte dell'incertezza che caratterizza questa patologia⁷ e il futuro del bambino¹³. Emerge la speranza anche nella ricerca e nelle nuove cure¹⁵. Ricevere speranza anche dal personale sanitario rassicura e sostiene i genitori e permette loro di fare scelte più consapevoli con maggiore tranquillità e sicurezza.

Conclusioni

Le esperienze vissute dai genitori di bambini affetti da FC emerse dallo studio possono aiutare i curanti a comprendere le difficoltà incontrate, il cambiamento di vita e i supporti ricevuti durante l'intero percorso di cura.

La consapevolezza delle dinamiche che si sviluppano in una famiglia con un bambino affetto da FC agevola la messa in atto di azioni e interventi efficaci rivolti ai genitori.

Corrispondenza

lorenza.garrino@unito.it

Gli Autori dichiarano l'assenza di conflitto di interessi.

1. FFC - Fibrosi Cistica Ricerca. Disponibile all'indirizzo: <http://www.fibrosi.cisticaricerca.it> (ultima consultazione il 13 gennaio 2015).
2. RIFC - Registro Italiano Fibrosi Cistica. Disponibile all'indirizzo: <http://www.fibrosi.cistica.it> (ultima consultazione il 10 gennaio 2015).
3. LIFC Lazio - Lega Italiana Fibrosi Cistica Lazio. Disponibile all'indirizzo: <http://www.fibrosicistica Lazio.it> (ultima consultazione 26 gennaio 2015).
4. Eichenwald HF, Stroder J. Terapia pediatrica. Utet, 1997.
5. Giglio L, Faraguna D. Fibrosi cistica: dal gene alla pratica. *Medico e Bambino* 1999;18:21-5.
6. Matloff ET, Zimmerman SJ. Framework for a proactive parent support group: the Syracuse cystic fibrosis model. *J Pediatr Health Care* 1996;10:264-71.
7. Holm KE, Patterson JM, Rueter MA, et al. Impact of uncertainty associated with a child's chronic health condition on parents' health. *Families, Systems, e Health* 2008; 26:282-95.
8. Eddy ME, Carter BD, Kronenberger GK, et al. Parent relationships and compliance in cystic fibrosis. *J Pediatr Health Care* 1998;12:196-202
9. Glasscoe C, Lancaster GA, Smyth RL, et

al. Parental depression following the early diagnosis of cystic fibrosis: a matched, prospective study. *J Pediatr* 2007;150:185-91.

10. Obeidat HM, Bond EA, Callister LC. The parental experience of having an infant in the newborn intensive care unit. *J Perinat Educ* 2009;18:23-9.

11. Miceli PJ, Clark PA. Your patient-my child seven priorities for improving pediatric care from the parent's perspective. *J Nurs Care Qual* 2005;20:43-53.

12. Wong MG, Heriot SA. Parents of children with cystic fibrosis: how they hope, cope and despair. *Child Care Health Dev* 2008;34:344-54.

13. Jessup M, Parkinson C. “All at Sea”: the experience of living with cystic fibrosis. *Qual Health Res* 2010;20:352-64.

14. Berge JM, Patterson JM. Cystic fibrosis and the family: a review and critique of the literature. *Families, System & Health* 2004;22:74-100.

15. Hodgkinson R, Lester H. Stresses and coping strategies of mothers living with a child with cystic fibrosis: implications for nursing professionals. *J Adv Nurs* 2002; 39:377-83.

16. Streubert Speciale HJ, Carpenter DR. La ricerca qualitativa: un imperativo umanistico. Idelson-Gnocchi, 2005.

17. Giorgi AP, Giorgi B. Phenomenological psychology. In: Wallig C, Stainton-Rogers W (Eds). *The Sage handbook of qualitative research in psychology*. London: Sage, 2008.

Come iscriversi alla Formazione a distanza ACP

Vi proponiamo il nuovo corso 2015, dopo il successo e l'ottima partecipazione alla formazione a distanza (FAD) delle edizioni precedenti.

Il percorso formativo manterrà la stessa struttura dello scorso anno con casi didattici selezionati e proposti in base ai moderni criteri della formazione: **problematicità, interattività, messa in pratica.**

- Responsabile scientifico dell'iniziativa Michele Gangemi
- Casi didattici a cura di Laura Reali

Quota di adesione

Qualora volessi aderire ti invitiamo a versare la quota di adesione di 50 euro, se sei socio ACP in regola con la quota sociale (puoi verificare la tua posizione accedendo all'area riservata), oppure di 70 euro se non sei socio ACP.

In quest'ultimo caso ti chiediamo di valutare la possibilità di iscriversi all'ACP con la quota associativa di 100 euro (usufruendo delle numerose agevolazioni) e con 50 euro di aderire anche alla FAD.

Sei socio?

Se sei socio puoi acquistare il corso accedendo con le tue credenziali all'area riservata del sito internet www.acp.it ed effettuando il pagamento nella sezione dedicata ai versamenti.

Per aderire come non socio registrarsi al portale e dopo aver ricevuto la mail con il nome utente e la password, puoi effettuare l'accesso, completare l'anagrafica e procedere con l'acquisto del corso.

Il pagamento del corso può essere effettuato anche dalla pagina “Come iscriversi”, utilizzando le coordinate bancarie indicate o la procedura per il pagamento con carta di credito.

Il corso non è sponsorizzato.

Crediti ECM erogati e validi per il 2016: 18.

Maggiori dettagli sono disponibili alla pagina: www.acp.it/fad-acp

Chivasso “La città dei bambini”

Aldo Ravaglia¹, Marina Giuliana Ottino², Cristian Germani³

1. Pediatra, ALS TO4 Piemonte; 2. Struttura Semplice Dipartimentale, ASL TO4 Piemonte

3. Genitore, referente per il Gruppo Mobilità Sostenibile e Sicurezza

The first 1000 days of life are a magical time when foundations are laid for the future development of the child and his growth, an important occasion which will never present itself again throughout life. The scientific community is well aware of this concept, in particular within ACP, although in our country it has not yet found sufficient awareness, not only for cultural limits. A small group composed of a family paediatrician and some parents felt the need to raise awareness regarding such topics in the city Mayor (a doctor in private life) who has given his support through the involvement of the city Administration in the promotion of the project : “Chivasso-children’s city” (CCDB).

I primi 1000 giorni di vita rappresentano il periodo magico in cui vengono posate le fondamenta per lo sviluppo futuro del bambino e per la sua crescita, un’opportunità che non si presenterà più, con le sue caratteristiche, nel corso di tutta la vita successiva. Questo concetto sempre più alla ribalta nella comunità scientifica, in particolare in ambito ACP, non ha ancora trovato nel nostro Paese sufficiente consapevolezza, per limiti culturali ma non solo. Un piccolo gruppo composto da un Pediatra di Famiglia e alcuni genitori ha sentito l’esigenza di sensibilizzare rispetto all’attualità del tema il Sindaco di Chivasso (medico nella vita privata) che, riconoscendone i valori, ha dato il suo appoggio coinvolgendo l’Amministrazione Comunale nel progetto di promozione “Chivasso-Città dei bambini” (CCDB).

Il progetto

Il Comune di Chivasso ha una popolazione di circa 27.000 abitanti (dati 2013 PI-Sta). La fascia d’età compresa tra 0 e 5 anni ammonta a circa 1500 bambini, con una media di 250 nati all’anno.

CCDB si pone come obiettivo primario lo sviluppo del benessere psico-fisico dei bambini nella fascia di età 0-5 anni attraverso:

- il coordinamento e la riorganizzazione di attività già promosse dagli Enti territoriali (Comune, ASL, ecc.) e altre di nuova introduzione;
- l’accompagnamento delle diverse tappe evolutive, supportando i genitori con strumenti e buone pratiche;
- una particolare attenzione a quelle situazioni familiari dove è più elevato il rischio di perdere questa fondamentale opportunità per lo sviluppo psico-fisico del bambino.

I punti salienti del progetto si sono sviluppati intorno:

- alla corretta informazione per le nuove coppie sulla prevenzione dei rischi avversi alla gravidanza e di prematurità e malformazioni;

- al supporto genitoriale;
- alla formazione degli operatori dell’infanzia;
- al coordinamento delle professionalità che interagiscono in questa fascia d’età.

Organizzazione

La costituzione di un impianto organizzativo solido è stata la prima azione necessaria per dare il via al progetto.

Ha richiesto circa sei mesi di lavoro. Questo tempo, che può sembrare lungo, è stato necessario per diffondere la consapevolezza, in un gruppo eterogeneo, di quei messaggi e principi fondamentali che sono tra le priorità ACP, ma non di automatica comprensione per i non addetti ai lavori. Sono stati coinvolti e “amalgamati” nel processo:

- Amministratori locali e tecnici degli uffici comunali: Istruzione, Politiche Sociali, Ambiente, Urbanistica, Anagrafe, Relazioni con il Pubblico, Lavori Pubblici e Viabilità, Commercio, Polizia Municipale e Biblioteca;
- Professionisti dell’ASL TO4: Pediatri, Medici dei Servizi di Prevenzione, Ginecologi e Ostetriche Ospedalieri.

- Consorzio socio-assistenziale del territorio - CISS;
- Istituto Musicale Comunale “Leone Sinigaglia”;
- Volontari: genitori e professionisti.

L’atto formale della costituzione di CCDB è stato il Protocollo di Intesa siglato tra il Comune di Chivasso, l’ASL TO4 e il CISS con il quale sono stati approvati i contenuti e allocate le risorse professionali per supportare operativamente il progetto. Il documento ha durata triennale rinnovabile.

Per poter organizzare e coordinare tutte le attività, si è inoltre ritenuto necessario istituire una figura di Coordinatore Scientifico (Pediatra di Famiglia) e una di Coordinatore Amministrativo (Dirigente Comunale), garanti rispettivamente delle linee guida scientifiche e del coordinamento burocratico-amministrativo. Queste due figure coordinano in maniera integrata l’intero progetto, costituiscono l’organo esecutivo del mandato amministrativo, sono tenuti a presentare gli obiettivi raggiunti, una volta all’anno, al Consiglio Comunale.

Le aree di intervento

CCDB è strutturato in 5 sottogruppi, uno per ciascuna area di intervento.

- *Pensiamoci Prima*, per diffondere informazioni sulla prevenzione pre e peri-concezionale alle coppie.
- *Nati per Leggere e Nati per la Musica*, per aiutare la diffusione della lettura ad alta voce e dell’espressione sonora-musicale soprattutto nell’ambito della famiglia.
- Asili Nido e Scuole d’Infanzia, per contribuire a migliorare la qualità degli interventi educativi nei nidi e nelle scuole dell’infanzia.
- Alimentazione, per promuovere l’allattamento al seno, la sana alimentazione e l’attività motoria nei primi anni di vita.
- Mobilità Sostenibile e Sicurezza, per promuovere l’educazione alla sicurezza, la mobilità sostenibile e un miglior utilizzo degli spazi della città.

CCDB è composto da oltre trenta persone suddivise nei diversi Gruppi di

box 1**Obiettivi raggiunti nel primo anno di CCDB**

- Realizzazione del sito web www.chivassobimbi.it;
- Consegna di una lettera alle coppie che si registrano presso i servizi di Anagrafe indicante le buone pratiche da attuare prima del concepimento;
- Formazione agli educatori delle scuole della prima infanzia e materne sia pubbliche che paritarie;
- Incontri informativi per i genitori sulla corretta alimentazione;
- Attivazione nelle farmacie di punti di sosta per agevolare l'allattamento al seno e dare consulenze sul corretto uso dei farmaci ai neonati;
- Creazione di opuscolo sull'uso corretto dei seggiolini in auto;
- Giornata divulgativa del Progetto.

A tutti i nuovi nati, registrati nel Comune di Chivasso inoltre vengono regalati:

- i libri nell'ambito dell'avvio alla lettura e alla musica;
- il libro "Lo sai Mamma" come strumento di supporto informativo sanitario;
- un anno di abbonamento a "Un pediatra per amico" (UPPA) per aiutare ad affrontare più serenamente la salute dei propri figli.

il raggiungimento degli obiettivi e la condivisione di quelli pianificati per il futuro (box 1, figura 1)

Aspetti economici

La partecipazione dei membri dei Gruppo di Lavoro è garantita, per le figure istituzionali, dal Protocollo di Intesa che consente lo svolgimento delle funzioni nell'ambito dell'orario lavorativo.

Genitori e professionisti partecipano a titolo gratuito. Il Comune di Chivasso ha messo a disposizione un incentivo economico per i dipendenti comunali che fanno parte del progetto.

Per l'anno 2015 sono in fase approvativa voci di spesa per un totale inferiore ai 10.000 euro che copriranno: formazione, abbonamento a UPPA, sostegno a *Nati per Leggere* e a *Nati per la Musica*, materiale informativo e promozionale. È inoltre prevista la possibilità di aprire a privati la sponsorizzazione, anche parziale, del progetto attraverso un bando specifico. ACP ha fornito gratuitamente le prime 250 copie di "Lo sai Mamma". "Un Pediatra Per Amico" ha fornito gli abbonamenti alla rivista a un prezzo agevolato.

La valutazione

È nelle intenzioni del progetto avviare, a partire dal 2016, un sistema di valutazione dei risultati e delle performance. L'ipotesi più realistica è quella di affidare la valutazione di CCDB all'Università di Torino, nell'ambito delle proprie attività di Ricerca, con il vantaggio dell'attendibilità sul piano scientifico e del risparmio sul piano economico.

Conclusioni

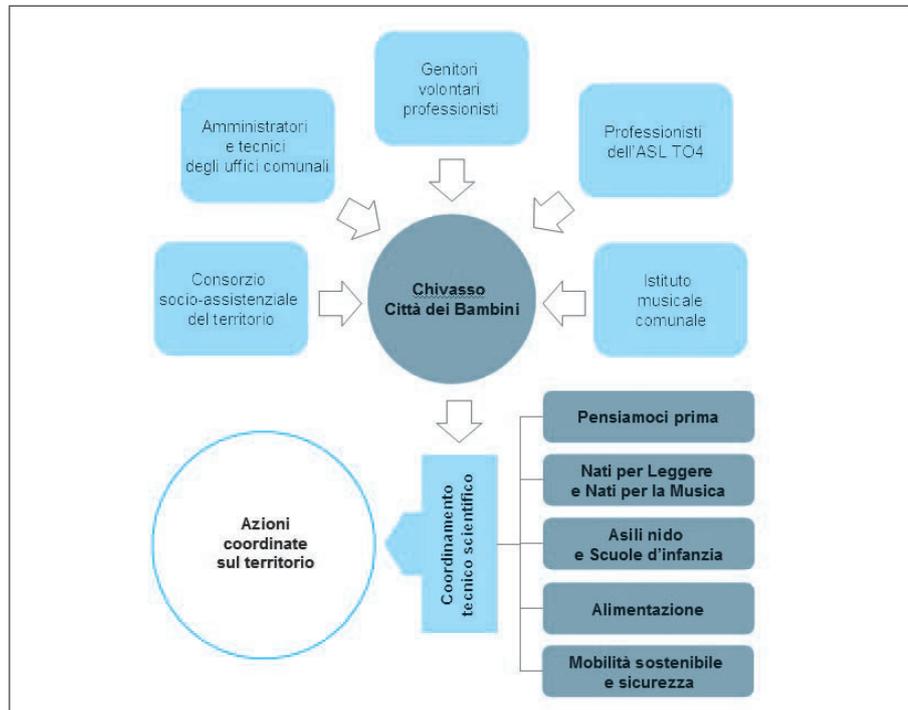
Il progetto in sostanza racchiude quanto di più significativo è stato oggetto di attenzione e dibattito in ambito ACP nel corso degli ultimi 10-20 anni.

Questi "valori" non devono essere necessariamente esclusiva prerogativa del lavoro del Pediatra di Famiglia che, al contrario, per il ruolo che ha soprattutto in realtà cittadine ancora a misura di uomo può essere l'ideale catalizzatore di una reazione virtuosa fino a ora latente.

Corrispondenza

aldoravaglia@alice.it

Gli Autori dichiarano l'assenza di conflitto di interessi.

figura 1**Organizzazione ed elementi costitutivi del progetto CCDB**

Lavoro. I gruppi si incontrano in piena autonomia secondo le esigenze dei propri obiettivi. Ciascun gruppo ha un coordinatore istituzionale e uno tra i genitori e professionisti. Una volta al mese i coordinatori dei gruppi si incontrano tra di loro per condividere l'avanzamento delle attività con il coordinatore scientifico e istituzionale.

Sostenibilità del progetto

Un progetto come CCDB richiede anche una riflessione circa la sua sostenibilità nel tempo. Nel caso specifico, sono di-

verse le motivazioni che portano a ritenere che lo sia, e in particolare:

- la presenza di un documento istituzionale di durata pluriennale rinnovabile che vincola gli enti territoriali;
- un gruppo di volontari e professionisti motivato e numeroso;
- il coinvolgimento delle scuole dell'infanzia e degli insegnanti sul territorio;
- la crescita della consapevolezza collettiva dell'importanza degli interventi precoci nella fascia d'età 0-5 anni;
- i costi ragionevolmente bassi e quindi sostenibili;
- la periodicità di rendicontazione circa

Dalla discalculia alla promozione del calcolo

Per un gruppo di lavoro ACP sulla promozione della matematica nell'infanzia

Rubrica a cura di Angelo Spataro. Intervista di Angelo Spataro¹ a Francesco Ciotti²

1. Pediatra di famiglia, Palermo, Responsabile del gruppo "Salute mentale" dell'ACP

2. Pediatra e Neuropsichiatra Infantile, Cesena

Che cos'è la discalculia evolutiva? È un disturbo frequente? Quando si può fare diagnosi di discalculia?

Secondo l'ICD10 il bambino con disturbo specifico delle abilità aritmetiche riporta un punteggio < 2 DS in un test standardizzato per le abilità aritmetiche, in assenza di deficit neurologici e sensoriali e di ritardo mentale. Pertanto, oltre al test specifico, il bambino deve essere sottoposto a un test di intelligenza, come per esempio la WISC, o un test di intelligenza non verbale tipo *Matrici di Raven*, e riportare un $QI > 70$. Per il test di abilità aritmetiche si può ricorrere al test ACMT di Cornoldi o al test BDE di Biancardi. Personalmente utilizzo il test BDE tarato dalla III elementare alla I classe della scuola media, che consente di separare il Quoziente Totale in un Quoziente di Numero (conteggio, lettura dei numeri, seriazione) e in un Quoziente di calcolo (calcolo mentale e scritto). La discalculia interessa il 3% della popolazione scolastica. Si può fare diagnosi non prima della III classe della scuola elementare.

Vi è un rapporto tra dislessia e discalculia?

Alcuni bambini hanno un disturbo misto ma nella maggior parte dei casi i bambini con discalculia non sono dislessici e viceversa. Secondo Stanislas Dehaene letto-scrittura e aritmetica nel cervello umano hanno storie separate. Come negli animali, nell'uomo la funzione del numero ha sede nel solco intraparietale della corteccia occipitale inferiore. Quest'area consente a scimmie e lattanti di estrarre rapidamente dall'ambiente un numero di oggetti da 1 a 3 e in maniera approssimata oltre il 3 (acuità numerica o funzione semantica del numero). Solo l'uomo denomina queste quantità con delle parole (funzione lessicale del numero) e, con la ricombinazione in simboli scritti che avviene mediante le connessioni con l'area temporale sinistra del linguaggio

e con le aree prefrontali, accede al calcolo mentale e scritto (sintassi del numero). L'uomo, nel corso dell'evoluzione, ha imparato a leggere e a scrivere con la conversione grafema-fonema sviluppando aree cerebrali della regione occipito-temporale sinistra e mediante connessioni con l'area temporale sinistra del linguaggio. Pertanto una disfunzione dell'area del linguaggio può impedire un accesso efficace sia alla letto-scrittura sia alla funzione lessicale del numero.

Nella scuola dell'infanzia esistono segni precoci della discalculia?

Per quanto detto sopra, i bambini con disturbo del linguaggio corrono il rischio di presentare nella scuola elementare un problema di apprendimento della letto-scrittura e dell'aritmetica (lessico e sintassi del numero). Inoltre, anche i bambini che hanno difficoltà nella valutazione approssimata delle numerosità di oggetti (acuità numerica) sono a rischio successivo di discalculia. Le ricerche dimostrano un'alta correlazione tra acuità numerica a 4 anni e risultati in aritmetica a 8-10 anni, come se l'acuità numerica fosse il fondamento su cui si costruisce l'edificio della matematica.

In età prescolare si può prevenire la discalculia?

Per sviluppare l'acuità numerica il bambino piccolo deve imparare a valutare le quantità degli oggetti (pochi o molti, di più o di meno); successivamente deve imparare a contare ovvero a nominare i numeri (lessico) e nella scuola elementare deve imparare a sommare e sottrarre entro il dieci e il venti a mente prima di accedere al numero e al calcolo scritto (sintassi).

Secondo quali criteri si può fare una diagnosi differenziale tra discalculia e ritardo mentale?

Un bambino con ritardo mentale e $QI < 70$

può avere una lettura e una scrittura adeguate. Tuttavia avrà sempre problemi nella comprensione del testo, avrà difficoltà in aritmetica, in particolare nella soluzione dei problemi e nel calcolo mentale, mentre potrà cavarsela nelle tabelline e nelle procedure del calcolo scritto.

Invece il bambino discalculico con $QI > 70$ e Quoziente di Numero e Calcolo < 70 , avrà in generale una buona comprensione del testo e una buona capacità di ragionamento per la soluzione dei problemi ma difficoltà nelle procedure del calcolo e/o nell'imparare le tabelline a memoria e/o nello scrivere i numeri.

Che ruolo ha il pediatra nel percorso diagnostico o riabilitativo della discalculia?

Il pediatra deve sostenere la famiglia e il bambino nel percorso riabilitativo, sottolineando i talenti e i punti di forza dei bambini che sono tutti "normalmente diversi". Deve avviare precocemente, sin dalla III elementare, al percorso diagnostico i bambini con risultati scolastici dubbi in matematica. Ma soprattutto, a livello preventivo, il pediatra deve promuovere il linguaggio verbale e matematico. Quindi deve consigliare i libri da leggere, la musica da ascoltare, i giochi da fare, i libri per il pensare e il contare sin dall'età prescolare. Siamo nati con un corredo genetico per apprendere a parlare, a leggere, ad ascoltare la musica, a cantare e a contare, ma il patrimonio neuronale dei bambini, solo se sottoposto a stimoli adeguati da parte degli adulti, traduce le sue potenzialità in abilità reali.

Gli Autori dichiarano l'assenza di conflitto di interessi.

Al congresso di Tabiano 2016 una sessione sarà dedicata a questo tema e sarà creato un Gruppo di Lavoro per un progetto ACP di promozione della matematica nei bambini in età prescolare. Vi aspettiamo numerosi!

Riflessioni su “comunicazione e screening”

Dante Baronciani

Pediatra- Neonatologo

Screening in pediatria

La diagnosi di una malattia in fase preclinica, in presenza di una terapia efficace per modificarne la storia naturale, è stata tradizionalmente pensata come una misura di sanità pubblica, dati i vantaggi per la persona affetta e per la collettività. Tuttavia, gli aspetti della comunicazione e dell'adesione ai programmi di *screening* sono stati sovente trascurati (e lo sono ancora), specialmente in epoca neonatale. Per esempio, era prassi comune effettuare lo *screening* per la fenilchetonuria e per l'ipotiroidismo congenito senza che i genitori venissero informati prima del prelievo. Attualmente gli scenari, le aspettative di salute e il concetto stesso di sanità pubblica si sono modificati al punto da rendere ineludibile affrontare il tema della comunicazione con competenza e professionalità, mettendo da parte ma non escludendo del tutto il buon senso che fin qui ci ha guidato.

Abbiamo quindi chiesto a Dante Baronciani un contributo su questi temi, in considerazione del suo *background* di pediatra neonatologo, di epidemiologo e di esperto/formatore in comunicazione. Non credo sia necessario presentare l'Autore ai lettori di *Quaderni acp*. Ricordo solo i suoi molti contributi pubblicati su questa rivista e quelli presenti in *PubMed*.

Chi volesse intervenire sugli aspetti oggetto del Forum sugli *screening* in pediatria può farlo scrivendo al direttore di *Quaderni* o a me personalmente.

Carlo Corchia - corchiacarlo@virgilio.it

La medicina predittiva è caratterizzata da interventi rivolti a una popolazione apparentemente sana (assenza di segni manifesti e sintomi); ne consegue che le campagne informative tendono a seguire i criteri assunti dalla pubblicità commerciale: “*tu non sai di avere bisogno di questo prodotto, ora ti spiego perché acquistarlo*”.

Si potrebbe quindi esaurire la riflessione analizzando quali sono le difficoltà nell'ambito di questo scenario della comunicazione, ma così facendo non verrebbero affrontati altri due scenari che sono emersi negli anni: come comunicare alla popolazione che si è deciso di non effettuare uno *screening* (dopo averne valutato l'efficacia) e quali sono gli aspetti della comunicazione allorché lo *screening* è relativo a un bisogno informativo.

Per ogni scenario verranno analizzati due aspetti: le caratteristiche della comunicazione rivolta alla popolazione e quella relativa al singolo soggetto.

Primo scenario: promuovere lo screening

Una volta deciso di promuovere uno *scree-*

ening la comunicazione alla popolazione deve trovare una sintesi equilibrata tra l'obiettivo primario di individuare tutti i soggetti *target* e quello di evitare possibili rischi derivanti da un'informazione eccessivamente enfatica.

Per quanto riguarda l'esplicitazione dei benefici è necessario misurarsi con la difficoltà derivante dal non conoscere le caratteristiche degli individui nella situazione di mancanza di interlocuzione (*Quali conoscenze ha rispetto alla patologia? Qual è il suo sistema valoriale? Quali i suoi quesiti?*); ciò rende difficile operare la selezione delle informazioni da fornire. Può essere utile strutturare il materiale informativo per quesiti (*Qual è la frequenza della malattia? Perché una diagnosi precoce può migliorare gli esiti? Come si effettua il test di screening?*) onde facilitare la selezione delle informazioni da parte del lettore. Se si utilizzano numeri è da evitare l'utilizzo di percentuali privilegiando quella delle frequenze naturali (si verifica in 1 caso ogni 1000 bambini vs “c'è una probabilità dell'1%”¹); in tale ambito può essere utile il ricorso a strumenti grafici che facilitino la com-

preensione². Si osserva che la modalità di comunicare optando per la sottolineatura del guadagno in salute (esempio: [...] se si effettua lo *screening* si riesce ad aumentare la sopravvivenza) vs la perdita (esempio: [...] se non si effettua lo *screening* si riduce la sopravvivenza) ha uno scarso effetto sul comportamento e la decisione da prendere³.

Per quanto riguarda i possibili rischi derivanti da una comunicazione eccessivamente enfatica è necessario tenere presente che:

- la diagnosi precoce non riduce la frequenza della malattia mentre può influenzare gli esiti. È importante che la comunicazione espliciti quelli che possono essere i miglioramenti attesi, stante comunque la variabilità del decorso clinico nei singoli soggetti;
- l'adesione allo *screening* non si esaurisce nella effettuazione del test ma implica che il soggetto si sottoponga al test diagnostico confermativo e, se quest'ultimo risultasse positivo, alle terapie appropriate. Ne scaturisce che deve essere esplicitato che gli effetti positivi dello *screening* contemplano l'adesione all'intero processo;
- il test di *screening* deve avere un'elevata sensibilità (l'obiettivo è di non perdere soggetti affetti dalla patologia) e tale dato viene solitamente “pagato” in termini di specificità (esistenza di falsi positivi). È importante che sia esplicitata la possibilità che il test risulti positivo in soggetti che risulteranno sani al momento dell'effettuazione della conferma diagnostica;
- nel caso di falsi negativi può verificarsi un ritardo nella diagnosi, determinato dal fatto che l'effettuazione dello *screening* dà una falsa sicurezza e fa sottovalutare segni e sintomi della patologia. A ciò si deve aggiungere che, per alcune patologie, il “falso negativo” è in realtà determinato da forme della patologia, le cui anomalie ricercate col test si manifestano successivamente all'epoca di effettuazione dello *screening* (si pensi ad alcune forme di ipoacusia neurosensoriale).

Stante le caratteristiche che, come riportato nei paragrafi precedenti, dovrebbero avere i contenuti dell'informazione, quali sono gli "strumenti" che possono essere adottati per raggiungere l'obiettivo di reclutare la popolazione bersaglio? Lo strumento più frequentemente, e tradizionalmente, adottato è quello degli opuscoli informativi. Tali opuscoli presentano un'elevata variabilità per quanto riguarda: gli Autori (spesso professionisti medici con scarse competenze in campo comunicativo *versus* alcune realtà che vedono il supporto di professionisti della comunicazione), la qualità dei contenuti, la veste grafica, le modalità di diffusione (si riscontra spesso la mancanza di una strategia per raggiungere la popolazione bersaglio)⁴.

Esempi di buona qualità di opuscoli informativi sono prodotti dall'*UK Screening Committee* (www.screening.nhs.uk). Nello stesso sito si trovano le informazioni via web (compreso l'elenco di *tweets* relativi alle diverse patologie). Per quanto riguarda il ricorso al web va sottolineato come un possibile limite nell'impiego sia determinato dalla preoccupazione che tale strumento possa essere inadatto a raggiungere popolazioni svantaggiate (non solo dal punto di vista socio-economico) o di età avanzate (fattore non presente nel caso dei genitori).

In ambito neonatale e pediatrico questo scenario ha presentato (e forse presenta in alcune realtà) importanti carenze sul piano dell'informazione alle famiglie. Diversi interventi di *screening* (esempio: effettuazione del test di Guthrie, delle radiografie o ecografie per la lussazione congenita dell'anca, per non parlare degli *screening* che venivano effettuati nell'ambito della medicina scolastica) sono stati effettuati quali interventi di routine, senza che fosse fornita un'adeguata informazione ai genitori.

Le limitazioni sopraenunciate possono determinare importanti ripercussioni nelle fasi successive all'esecuzione del test allorché si debba affrontare il problema del controllo dei positivi al test ovvero il problema dei falsi positivi. Si pensi agli incidenti di comunicazione che molti di noi hanno visto verificarsi allorché si sia dovuto richiamare una famiglia non sufficientemente informata in caso di positività al test di Guthrie.

Agli strumenti adottati per la comunicazione alla popolazione è possibile affiancare interventi in grado di aumentarne l'efficacia?

I risultati di studi clinici randomizzati evidenziano come incorporando una stima personalizzata del rischio nel processo di comunicazione venga rinforzata la possibilità di una scelta informata (meno certo che questo risultato si rifletta in un maggior reclutamento)⁵. Gli interventi facilitanti la decisione (*decision aid*) prevedono l'adozione di strumenti (*tools*) di provata efficacia che aiutino il soggetto a scegliere consapevolmente tra le diverse opzioni. Una revisione sistematica evidenzia come tali interventi siano in grado di migliorare le conoscenze rispetto alle diverse opzioni e, in minor misura, determinino un maggior ruolo attivo del soggetto nell'assumere decisioni e una migliore percezione del rischio⁶.

Un aspetto rilevante del processo comunicativo è quello relativo al momento dell'effettuazione del test di *screening*. Se il genitore è presente all'effettuazione del test e l'esito dello stesso non richiede valutazioni successive se non per elementi di dettaglio (si pensi alle emissioni otoacustiche o all'esame visivo), il professionista si trova nella condizione di dover comunicare una prima diagnosi in un contesto non ottimale (per quanto riguarda il tempo disponibile, la riservatezza e sovente la mancanza di entrambi i genitori). Rispetto a questa situazione il professionista dovrebbe "prepararsi" ipotizzando di utilizzare frasi compatibili con il proprio stile comunicativo (esempio: questo test ci dice che dobbiamo fare un esame più specifico per capire meglio se il bambino sente bene. Adesso fissiamo insieme un appuntamento, entro domani, per discutere con lei e suo marito cosa dobbiamo fare...).

Una volta noto l'esito del test di *screening*, assume un ruolo centrale la comunicazione rivolta al singolo soggetto (alla coppia di genitori) rispetto ad aspetti specifici: la possibilità di falsi positivi, l'adesione all'intero percorso dello *screening* e l'esistenza di falsi negativi.

La comunicazione è strumento essenziale per accompagnare la famiglia nel periodo che intercorre tra esito positivo del test ed effettuazione della conferma diagnostica. L'obiettivo, sul piano della comunicazione, è quello di contenere, per quanto possibile, l'ansia dei genitori (esplicitando la possibilità di un falso positivo) evitando di fornire false sicurezze (esiste la possibilità che si tratti di un vero positivo). Si tratta di accompagnare la famiglia nell'incertezza e questo implica che il professionista abbia acquisito abi-

lità alla comunicazione, in particolare la capacità di porre domande per far emergere i timori e le ansie che possono caratterizzare questa situazione e tener conto delle diversità tra famiglia e famiglia. Particolarmente importante è offrire la possibilità di nuovi incontri evitando di lasciare soli i genitori in attesa dell'esame diagnostico.

Come affermato precedentemente, lo *screening* risulta efficace se, dopo l'effettuazione del test, si garantisce l'adesione all'intero processo diagnostico-terapeutico, condizione essenziale per poter modificare la storia naturale della malattia. Non è infrequente che, viceversa, si osservino perdite nei diversi passaggi (effettuazione del test diagnostico di conferma, adesione alla terapia ecc.), facendo sì che l'efficacia pratica risulti assai inferiore a quella teorica⁷. Sul piano della comunicazione l'obiettivo è quello di far emergere eventuali difficoltà che i genitori possono incontrare nell'aderire al processo; anche in questo caso risulta essenziale la capacità di porre domande. L'esistenza di "falsi negativi" può essere determinata sia da una caratteristica intrinseca del test (sensibilità) sia dal fatto che alcune forme della patologia, come affermato precedentemente, possono manifestarsi in epoche di vita successiva. La comunicazione, anche in questo caso, deve trovare un equilibrio tra l'obiettivo di garantire l'attenzione verso l'eventuale comparsa di segni e sintomi più avanti nell'età (questo naturalmente vale anche per i professionisti che seguiranno il bambino) e quello di evitare di far vivere nell'ansia il processo di crescita del figlio. La comunicazione dovrebbe quindi prevedere l'esplicitazione dei segni e sintomi cui porre attenzione e, allo stesso tempo, verificare come superare un atteggiamento ansioso che potrebbe disturbare la relazione con il bambino.

Da quanto detto emerge con forza il tema delle abilità alla comunicazione, tema cui viene rivolta un'insufficiente attenzione nella maggior parte dei programmi di *screening*. Acquisire abilità alla comunicazione significa rinunciare, a livello professionale, alla comunicazione spontanea utilizzando, attraverso una specifica formazione, gli strumenti per una comunicazione consapevole.

Alla fine di un colloquio relativo a uno dei tre aspetti sovraesposti può essere utile affrontare il tema della navigazione in internet. È sempre più frequente infatti che la famiglia, di fronte alla pro-

spettiva o alla diagnosi di una malattia, inizi a navigare alla ricerca di ulteriori informazioni, con il rischio di visitare siti riportanti informazioni inappropriate. In questi casi si può operare come quando affianchiamo i genitori alla ricerca di un secondo parere. Possiamo indicare loro, in modo esplicito e trasparente, i siti nei quali trovare informazioni relative alla diagnosi, prognosi e terapie, invitandoli a discutere successivamente i quesiti cui non hanno trovato risposta, eventuali quesiti insorti dopo la lettura o segnalare i siti nei quali pensano di aver trovato informazioni utili⁸.

Secondo scenario: quando si decide di non promuovere lo screening

La valutazione dello *screening* secondo i criteri di Wilson e Jungner⁹, modificati dall'*UK Screening Committee* (www.screening.nhs.uk/criteria) può portare alla decisione di non implementare uno *screening* universale. In Regione Emilia Romagna, per esempio, tale decisione è stata assunta rispetto a tre *screening* che erano organizzati presso alcuni punti nascita: *screening* elettrocardiografico per la prevenzione della sindrome della morte improvvisa infantile (SIDS), *screening* ecografico delle anomalie urinarie, *screening* ecografico della displasia evolutiva dell'anca. Per tali condizioni sono stati redatti rapporti tecnici, di supporto alla decisione assunta, rivolti ai professionisti, è stata definita una determina regionale per indirizzare le politiche delle diverse Aziende Sanitarie ecc., ma nessuna iniziativa è stata intrapresa nei confronti della popolazione (nonostante la stessa fosse stata programmata).

La mancata informazione sulle ragioni che hanno determinato la scelta di non organizzare lo *screening* può essere presa, specie nell'attuale periodo, come una decisione basata sulla povertà delle risorse economiche; allo stesso tempo essa rischia di rafforzare la decisione da parte di alcuni professionisti di prescrivere comunque l'esame in base alla visione viziosa della medicina difensiva.

Questi due elementi possono portare la famiglia a rivolgersi a strutture private per effettuare un accertamento che, secondo le prove di efficacia, non è utile in assenza di fattori di rischio.

Vi è inoltre da rilevare che l'effettuazione di uno *screening* non raccomandato può influenzare, in senso negativo, l'adozione di misure di prevenzione; si pensi, per

esempio, all'effettuazione dell'ECG per la SIDS a fronte delle misure di prevenzione di provata efficacia.

Da queste note deriva la necessità di un'iniziativa che non si limiti alla produzione di materiale informativo e alla definizione delle modalità per raggiungere la popolazione bersaglio ma che si rivolga a contrastare informazioni non appropriate che sovente compaiono nei media. La mancata comunicazione istituzionale lascia al singolo professionista il "peso" di dover comunicare la "ragione" che ha determinato la scelta di non effettuare lo *screening*. Tale comunicazione implica la necessità di affrontare aspetti non semplici (come spiegare a una famiglia i criteri di Wilson ecc.). Un esempio interessante, non in ambito pediatrico, è lo studio di Domenighetti e coll. sullo *screening* per il tumore del pancreas che dimostra come, fornendo alcune informazioni (non esiste una terapia in grado di modificare la storia naturale), cambi in modo significativo la decisione di sottoporsi allo *screening*¹⁰.

Terzo scenario: affrontare la richiesta di screening da parte di settori della popolazione

Negli ultimi anni si registra una proposta di cambiamento del paradigma che sta alla base della valutazione degli *screening*. I criteri di Wilson e Jungner prevedono, come asse portante della valutazione, accanto a fattori non meno rilevanti, la teorica modificabilità della storia naturale e l'esistenza di una terapia in grado di modificarla (questi criteri non sono stati modificati nella revisione operata dall'*UK Screening Committee*).

Stante che un numero crescente di malattie può essere diagnosticato, in fase preclinica, utilizzando nuove tecniche diagnostiche (in particolare in ambito genetico), alcuni Autori hanno sostenuto la necessità di introdurre nuovi criteri per decidere se organizzare o no uno *screening*¹¹⁻¹³.

Si sostiene che, anche in assenza di una terapia specifica efficace, l'effettuazione dello *screening* è opportuna per rispondere a un bisogno (diritto) informativo del soggetto e, in particolare, per garantire la conoscenza di essere affetti da un'eventuale patologia (o dello stato di portatore) ai fini di una riproduzione consapevole. Uno studio condotto in Olanda (Paese che prevede lo *screening* per 19 patologie) su un gruppo di 1372 genitori eviden-

zia come nell'88% dei casi gli stessi siano favorevoli a sottoporre allo *screening* anche patologie poco trattabili (e il 77% patologie prive di trattamento efficace)¹⁴. Le perplessità sollevate rispetto a questa impostazione sottolineano come, a fronte della indeterminatezza della storia naturale di alcune patologie (o dello stato di portatore), si rischia di etichettare come "malati" soggetti che non presenteranno alcuna manifestazione della malattia nel corso della vita.

Questa diversa impostazione ha comportato, per esempio, una situazione a macchia di leopardo (a livello nazionale e internazionale) nel caso dello *screening* neonatale allargato [vedi il contributo del gruppo diretto da Burlina in questo forum - *Quaderni acp* 2015;22:70-4]. Basandosi sui criteri di Wilson l'*UK Screening Committee* limita lo *screening* a cinque patologie (acidemia glutarica tipo 1, omocistinuria, acidemia isovalerica, deficit acil-CoA-deidrogenasi a catena media, malattia delle urine a sciroppo d'acero) mentre se si accetta la diversa impostazione le patologie indagate sono più di 40. Non è scopo di questo contributo entrare nel merito del dibattito (non nascondo di condividere la prima impostazione), ma ci si può chiedere quali siano le ricadute nell'ambito della comunicazione.

Ammettiamo per un attimo di aderire alla posizione di chi vorrebbe introdurre lo *screening* sulla base del diritto a essere informati (e sulle possibili ricadute in ambito riproduttivo). Tale posizione comporta che l'offerta dello *screening* non abbia, come tradizionalmente avviene, l'obiettivo di reclutare tutta la popolazione bersaglio ma, più semplicemente, che la stessa sia informata sulla possibilità di effettuare il test e sia consapevole di possibili benefici e rischi connessi.

In teoria il soggetto dovrebbe poter scegliere quali patologie indagare (secondo la loro frequenza, storia naturale ed esistenza o meno di terapia in grado di modificare quest'ultima), mentre avviene che egli sia posto di fronte a una scelta radicale del tutto o nulla.

Una forma di medicina predittiva davvero inusuale. Stante la complessità di favorire una scelta informata appare difficilmente ipotizzabile una campagna informativa che, accanto alla comunicazione sulla possibilità di utilizzo del test, non preveda colloqui individuali come prassi prima del reclutamento del soggetto.

box riassuntivo

- La promozione di un programma di *screening* deve prevedere un momento di comunicazione alla popolazione e uno rivolto alla singola persona, nel nostro caso ai genitori del bambino, allo scopo di massimizzare la comprensione del problema e l'adesione dei genitori.
- Gli stessi momenti di comunicazione, con tutte le motivazioni del caso, vanno previsti anche quando si sia deciso di non promuovere lo *screening*, specialmente in presenza di notizie pubblicate sui mezzi di informazione di massa che possono indurre a pensare che lo *screening* per qualche specifico problema/malattia sia invece utile.
- Una comunicazione corretta diventa ancor più necessaria allorché ci si confronti con gli scenari contemporanei nei quali, anche per via della possibilità di esami neonatali metabolici allargati e di indagini genetiche, lo *screening* non è più solo pensato come diagnosi preclinica di una malattia che può essere trattata in modo efficace ma anche come diritto all'informazione indipendentemente dalle possibilità terapeutiche.

Conclusioni

Questo contributo ha il solo scopo di favorire una discussione nel forum, essendo ben cosciente che il campo della comunicazione è caratterizzato da una complessità che non è facile sintetizzare in pochi paragrafi. Troppo spesso, anche per generosità, i professionisti tendono a favorire un'informazione in uscita con scarse abilità ad aiutare chi hanno di fronte a rendere esplicite le difficoltà che incontra nell'aderire a raccomandazioni o prescrizioni. Sono difficoltà che, come molti studi evidenziano, sono maggiori nelle popolazioni con svantaggio socio-culturale.

Corrispondenza

baroncianid@gmail.com

L'Autore dichiara l'assenza di conflitto di interessi.

1. Akl EA, Oxman AD, Herrin J, et al. Using alternative statistical formats for presenting risks and risk reductions. *Cochrane Database Syst Rev* 2011;(3):CD006776.
2. Kurz-Milcke E, Gigerenzer G, Martignon L. Transparency in risk communication: graphical and analog tools. *Ann N Y Acad Sci* 2008; 1128:18-28.
3. Akl EA, Oxman AD, Herrin J, et al. Framing of health information messages. *Cochrane Database Syst Rev* 2011;(12):CD006777.
4. McCartney M. Patient information leaflets: "a stupid system". *BMJ* 2013;347:f47-48.
5. Edwards AGK, Naik G, Ahmed H, et al. Personalised risk communication for informed decision making about taking screening tests. *Cochrane Database Syst Rev*

2013;(2):CD001865.

6. Stacey D, Légaré F, Col NF, et al. Decision aids for people facing health treatment or screening decisions. *Cochrane Database Syst Rev* 2014;(1):CD001431.

7. Bonaldi A, Negri A, Angioletti R, Focarile F. An operating model for assessing the practical efficacy of screening tests: the case of amblyopia. *Epidemiol Prev* 1992;14:44-9.

8. Baronciani D. Navigatori solitari? Facilitare il paziente che cerca informazioni in Internet. in: La parola e la cura. Dossier: L'età della crescita. Autunno 2005. URL: <http://counselling.it/prodotto>.

9. Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease. Geneva: WHO; 1968. URL: <http://www.who.int/bulletin/volumes/86/4/07-050112BP.pdf>.

10. Domenighetti G, Grilli R, Maggi JR. Does provision of an evidence-based information change public willingness to accept screening tests? *Health Expect* 2000;3:145-50.

11. Andermann A, Blancquaert I, Beauchamp S, Déry V. Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Org* 2008;86:317-9.

12. Harris R, Sawaya GF, Moyer VA, Calonge N. Reconsidering the criteria for evaluating proposed screening programs: reflections from 4 current and former members of the U.S. Preventive services task force. *Epidemiol Rev* 2011;33:20-35.

13. Oliver S, Dezateux C, Kavanagh J, Lempert T, Stewart R. Disclosing to parents newborn carrier status identified by routine blood spot screening. *Cochrane Database Syst Rev* 2004;(4):CD003859.

14. Plass AM, van El CG, Pieters T, Cornel MC. Neonatal screening for treatable and untreatable disorders: prospective parents' opinions. *Pediatrics* 2010;125:e99-e106.

Adozione in casi particolari e adozione internazionale

Augusta Tognoni

Magistrato

The adoption in special cases (Act 28/3/2001 n. 149) and international adoption (Act 31/12/1998 n. 476) fit into the framework of the philosophy of family law, container of ethical, social and cultural values and principles. The inspiring principle is the protection of the child; the centrality of the rules is the primary interest of the child, with particular attention to his rights to a family sensitive to his needs and to listen.

L'adozione in casi particolari e l'adozione internazionale si inseriscono nel quadro della filosofia del diritto di famiglia, contenitore di principi e di valori etici, sociali, culturali. Il principio ispiratore è la tutela del minore; la centralità delle norme è il preminente interesse del minore, con particolare attenzione al suo diritto a una famiglia sensibile alle sue esigenze e all'ascolto.

L'adozione in casi particolari e i suoi effetti

Nell'art. 44 Legge 184/1983, come modificato dalla Legge 149/2001, il legislatore ribadisce e valorizza il diritto del minore a una famiglia, mira a favorire il consolidamento dei suoi rapporti con i parenti o le persone che già si prendono cura di lui, amplia il novero dei soggetti legittimati a diventare genitori e semplifica la procedura adottiva con modalità più rapide e meno rigorose. I minori ai sensi dell'art. 44 possono essere adottati:

- a) da persone unite al minore da vincolo di parentela fino al 6° grado, o da preesistente rapporto stabile e duraturo, quando il minore sia orfano di padre e di madre;
- b) dal coniuge, nel caso in cui il minore sia figlio anche adottivo dell'altro coniuge; in questa ipotesi l'adottante assume una posizione analoga a quella del genitore in quanto condivide con il genitore biologico la "responsabilità genitoriale" (art. 48, co 1) e assume l'obbligo di mantenere l'adottato, di istruirlo ed educarlo (art. 48 co 2);
- c) quando il minore si trovi nelle condizioni indicate dall'art. 3 co 1 Legge 5/2/1992 n. 104 (minore con handicap) e sia orfano di padre e di madre;
- d) quando vi sia la constatata impossibilità di affidamento preadottivo.

Nelle suddette ipotesi l'adozione è consentita anche in presenza di figli legittimi; nei casi di cui alle lettere a) e d) l'età dell'adottante deve superare di almeno 18 anni quella di coloro che egli intende adottare; nei casi di cui alle

lett. a), c), d) l'adozione è consentita anche ai non-coniugati, con la precisazione che se l'adottante è persona coniugata e non separata, l'adozione può essere disposta solo a seguito di richiesta di entrambi i coniugi.

L'art. 45 descrive le modalità del procedimento: è richiesto il consenso dell'adottante e dell'adottando, che abbia compiuto il quattordicesimo anno di età; se l'adottando ha compiuto gli anni 12, deve essere sentito personalmente; se ha un'età inferiore deve essere sentito in considerazione della sua capacità di discernimento; in ogni caso se l'adottando non ha compiuto gli anni 14, l'adozione deve essere disposta dopo che sia stato sentito il suo legale rappresentante. L'adozione produce i suoi effetti dalla data della sentenza pronunciata dal Tribunale per i Minorenni in camera di consiglio, previa verifica che l'adozione realizzi il preminente interesse del minore, "precisazione di grande rilevanza e significatività in quanto la norma richiede requisiti meno rigorosi di quelli previsti per gli adottanti in via legittimante" (Cass. 21651/2011).

Se uno dei coniugi muore dopo la prestazione del consenso e prima della emanazione della sentenza, si può procedere, su istanza dell'altro coniuge, al compimento degli atti necessari per l'adozione (art. 47).

Discussa in dottrina e giurisprudenza è l'ipotesi sub d) dell'art. 44, "quando vi sia la constatata impossibilità di affidamento preadottivo". Subito dopo l'entrata in vigore della Legge l'espressione è stata interpretata in senso restrittivo: la norma si riteneva applicabile soltanto ai minori dichiarati in stato

di abbandono, ma non collocabili in affidamento preadottivo, poiché a causa di problemi sanitari/psicologici o per limiti di età non potevano essere accolti dalle coppie aspiranti all'adozione. Un contrario orientamento, poi consolidatosi con una lettura approfondita e sensibile al "preminente interesse del minore", ha ampliato la portata interpretativa della norma, ammettendo che l'impossibilità di affidamento preadottivo può essere non solo di mero fatto, ma anche un'impossibilità di diritto (impossibilità di dichiarazione di stato di abbandono). Ha quindi ritenuto adottabili minori non abbandonati, ma, a titolo esemplificativo, affidati da anni a una coppia non coniugata o a single. Interpretazione che permette di tutelare l'interesse del minore non in stato di abbandono con il riconoscimento giuridico di rapporti di genitorialità compiuti e completi (Trib. Min. Milano 626/2007; App. Milano 1271/2012, Trib. Min. Roma 30/6/2014).

Proprio alla luce di tale interpretazione alcuni Tribunali hanno disposto l'adozione di un minore a coppie di conviventi. Con proposizioni chiare il Tribunale per i Minorenni di Milano (prov. 626/2007) esaminando il caso di una coppia convivente, con speciale attenzione a una madre che "da sempre si occupa della figlia", osserva: "Va quindi valutato in concreto ciò che può comportare maggiore utilità per il minore; utilità intesa come preminente somma di vantaggi di ogni genere e specie e minor numero di inconvenienti nella prospettiva del pieno sviluppo della personalità del minore stesso e della realizzazione di validi rapporti interpersonali e affettivi tenuto conto delle particolarissime situazioni esistenziali che caratterizzano le persone coinvolte". E sintetizza "Tale situazione di fatto appare meritevole di tutela nell'ambito delle ipotesi di adozione in casi particolari nel rispetto dei principi della tutela del minore e del perseguimento del suo esclusivo interesse".

Il principio è ribadito dalla Corte d'appello di Firenze (1274/2012): "la situazione della coppia convivente non può finire con il pregiudicare lo status del minore nella famiglia di fatto, status equiparato dalla legge a quello dei figli legittimi". "L'art. 44 non esclude questa possibilità, quando ciò sia corrispon-

dente all'interesse dell'adottando, dovendo il trattamento privilegiato accordato al matrimonio trovare un limite nei diritti inviolabili del minore, che non può subire effetti lesivi da un'interpretazione restrittiva della norma". Con sentenza di ampio respiro il Supremo Collegio (Cass. 601/2012), dalla premessa che la giurisprudenza maggioritaria ammette la possibilità di adozione ex art. 44 lett. d) per le coppie di conviventi eterosessuali, se la decisione corrisponde all'interesse primario del minore, trae la conseguenza che la medesima conclusione si debba applicare anche nel caso di conviventi del medesimo sesso (il problema è complesso; il dibattito è e sarà vivace).

L'adozione internazionale

La Legge 31/12/1998 n. 476 ratifica e rende esecutive le indicazioni contenute nella Convenzione per la tutela dei minori e la cooperazione in materia di adozione internazionale (l'Aja, 29/5/1993) con modifiche alla Legge 4/5/1983 n. 184 in tema di adozione di minori stranieri (art. 29).

La Convenzione ha per oggetto:

- a) di stabilire delle garanzie affinché le adozioni internazionali si facciano nell'interesse superiore del minore e nel rispetto dei diritti fondamentali che gli sono riconosciuti nel diritto internazionale;
- b) di instaurare un sistema di cooperazione fra gli Stati contraenti al fine di assicurare il rispetto di queste garanzie e di prevenire la sottrazione e la vendita dei minori;
- c) di assicurare il riconoscimento negli Stati contraenti delle adozioni da realizzare in conformità alla convenzione.

È importante annotare che la Convenzione "contempla solo le adozioni che determinano un legame di filiazione", valorizza l'importanza dell'apertura, della trasparenza, della collaborazione degli Stati nell'ottica della tutela del minore e il principio di sussidiarietà dell'adozione internazionale concepita come "ultima alternativa", qualora non sia stato possibile rimuovere la causa che ha portato all'abbandono del minore né trovare una famiglia capace di accoglierlo nel suo Paese di origine. Il legislatore segnala il "superiore interesse del minore" come riconoscimento di ogni bambino "a crescere in ambiente familiare, in un clima di benessere, di amore e di comprensione" e come principio guida delle decisioni che lo riguardano. Il diritto del minore è l'elemento qualificante e tracciante del processo logico-giuridico del Tribunale per i Minorenni, che pronuncia il Decreto di idoneità della coppia all'adozione di un minore straniero (art. 30). Per dichiarare l'idoneità dei coniugi, il Tribunale deve accertare la

sussistenza di requisiti oggettivi e soggettivi degli stessi con la collaborazione dei servizi sociali e degli esperti. I fattori messi in evidenza nei decreti di idoneità sono: equilibrio, maturità, saldo legame di coppia, carica di umanità, forte motivazione, tolleranza alle frustrazioni, assenza di pregiudizi, accettazione della diversità, disponibilità ad aiutare il minore a superare le reali difficoltà di un inserimento in un Paese diverso da quello di nascita con problemi di integrazione e di adattamento in relazione alla sua origine, e di identificazione personale nel corso dell'età evolutiva, con desiderio spesso di ritorno nel proprio Paese.

Il Decreto di idoneità deve contenere indicazioni per favorire il migliore incontro tra gli aspiranti all'adozione e il minore da adottare (art. 30, co 2). Gli aspiranti all'adozione che abbiano ottenuto il Decreto di idoneità devono conferire incarico a curare la procedura di adozione a uno degli enti autorizzati (art. 31), che trasmette alla autorità straniera tutta la documentazione necessaria, affinché la stessa formuli le proposte di incontro tra gli aspiranti all'adozione e il minore da adottare; raccoglie inoltre il consenso scritto e quindi concorda con l'autorità straniera, qualora ne sussistano i requisiti, l'opportunità di procedere all'adozione e ne dà comunicazione alla Commissione centrale.

Pregnante è l'art. 32 che recita testualmente "La Commissione, valutate le conclusioni dell'ente autorizzato, dichiara che l'adozione risponde al superiore interesse del minore e ne autorizza l'ingresso e la residenza permanente in Italia", con la precisazione che "la dichiarazione non è ammessa: a) quando dalla documentazione non emerge la situazione di abbandono del minore e la constatazione dell'impossibilità di affidamento o di adozione nello Stato di origine; b) qualora nel Paese straniero l'adozione non determini per l'adottato l'acquisizione dello stato di figlio legittimo e la cessazione dei rapporti giuridici tra il minore e la famiglia di origine, a meno che i genitori naturali abbiano espressamente consentito al prodursi di tali effetti"; l'articolo inoltre puntualizza che, anche quando l'adozione pronunciata nello Stato straniero non produce la cessazione dei rapporti giuridici con la famiglia di origine, la stessa può essere convertita in una adozione che produca tale effetto, se il Tribunale per i Minorenni la riconosce conforme alla convenzione. L'art. 34 precisa che il minore che ha fatto ingresso nel territorio dello Stato sulla base di un provvedimento straniero di adozione o di affidamento a scopo di adozione, dal momento dell'ingresso, gode di tutti i diritti attribuiti al minore italiano in affida-

mento familiare, con l'avvertenza che per un anno, ai fini di una corretta integrazione familiare e sociale, i servizi socio-assistenziali degli enti autorizzati assistono gli affidatari, i genitori adottivi e il minore. All'esito positivo dell'anno di affidamento, il minore acquista la cittadinanza italiana per effetto della trascrizione del provvedimento di adozione nei registri dello stato civile.

L'art. 35 stabilisce che "per effetto dell'adozione l'adottato acquista lo stato di figlio legittimo degli adottanti, dei quali assume e trasmette il cognome; con l'adozione cessano i rapporti dell'adottato verso la famiglia di origine, salvi i divieti matrimoniali".

Di forte responsabilità, è il ruolo dei servizi sociali e degli enti autorizzati nell'accompagnamento della coppia in tutte le fasi del processo adottivo; l'accompagnamento è finalizzato a individuare e valorizzare le risorse della famiglia, perché sia in grado di sostenere il minore nella difficile transizione. Gli enti autorizzati hanno compiti complessi nel connettere le famiglie aspiranti all'adozione con i Paesi degli adottandi e nel creare una rete tra le famiglie che hanno intrapreso questo percorso; infatti è avvertita dai genitori adottivi la necessità di attivare occasioni per accompagnare la famiglia adottiva anche dopo il termine legato all'iter adottivo.

Delicato è il compito degli operatori psico-sociali, che fanno da mediatori tra il bambino e la famiglia, sia nel momento della individuazione della coppia idonea sia nel processo di inserimento del minore nella famiglia. Il messaggio è profondo e sfaccettato: sentirsi genitori di "quel" bambino nel riconoscimento della diversità delle sue origini; rielaborare le proprie aspettative e le immagini mentali costruite in precedenza per "fare spazio al figlio e accoglierlo nella sua originalità". Lottica psicologica e sociologica vede l'adozione come un evento che interessa non solo la coppia e la famiglia estesa, ma anche il contesto sociale in cui la coppia è inserita, in quanto l'adozione porta avanti la storia delle generazioni facendo diventare familiare un'origine diversa: "lo scambio tra le generazioni è il punto cruciale della transizione adottiva in particolare di quella internazionale", tema ampiamente trattato in psicologia. In dottrina si affaccia il tema del rapporto tra adozione internazionale e multietnicità con l'interrogativo se sia possibile la convivenza e l'integrazione di etnie differenti nella stessa famiglia. E nella letteratura internazionale emerge in particolare il tema del rischio psicologico nei soggetti adottati.

Corrispondenza

augusta.tognoni@gmail.com

I bambini, mediatori tra culture: il *child language brokering*

Enrico Valletta

Dipartimento Materno-Infantile, AUSL della Romagna, Forlì

Padre a BS: *Digli che è un imbecille!*

Traduzione di BS: *My father won't accept your offer.*

Padre arrabbiato: *Perché non gli hai detto quello che ti ho detto io?*

(Harris and Sherwood,

in: *Language interpretation and communication*, 1978)

Gli imponenti movimenti migratori di questi anni ci sottopongono a stimoli di riflessione e conoscenza dei quali, spesso, a stento ci accorgiamo. Uno di questi è tangenziale al mondo della sanità e si manifesta nei nostri ambulatori, nei Pronto Soccorso (PS) o nei reparti di ospedale: è il fenomeno del *child language brokering* (CLB), bambini e adolescenti figli di immigrati che, utilizzando la loro migliore conoscenza della lingua del Paese ospitante, si fanno intermediari tra i propri genitori e gli operatori sanitari¹, nei rapporti con gli uffici pubblici e con la scuola, nei contatti sociali allargati e nelle piccole transazioni quotidiane. Il fenomeno del CLB ha richiamato solo da pochi anni l'interesse della letteratura medica. Più pronti a coglierne gli aspetti problematici sono stati altri settori scientifici, legati alla psicologia sociale, alla linguistica e alle scienze della comunicazione.

È un'ampia letteratura proveniente da Paesi di lunga tradizione immigratoria come gli USA, la Gran Bretagna, la Germania e l'Australia.

In queste realtà il ruolo del CLB, sostenuto dalle seconde generazioni di immigrati, ha rappresentato un importante motore di integrazione sociale e culturale, di promozione dell'apprendimento linguistico per le giovani generazioni e di valorizzazione del ruolo degli adolescenti all'interno delle comunità di origine.

In un apparente semplice gesto di "traduzione" si concentrano implicazioni relazionali (per non parlare degli ambiti di responsabilità) e di vera e propria intermediazione tra culture diverse che ricadono sulle spalle degli attori più giovani e meno preparati. Forti segnali di attenzione a questo fenomeno emer-

gono anche in Italia con interessanti iniziative di monitoraggio e ricerca².

Il tema può essere visto (almeno) da tre punti di vista differenti: quello della struttura pubblica-sanitaria, quello della famiglia (e dei rapporti al suo interno) e quello del bambino-adolescente mediatore.

Sullo sfondo, una comunità che assiste e trae inconsapevole vantaggio da questa faticosa opera di quotidiana intermediazione culturale.

I contesti sanitari: vantaggi e rischi del CLB

L'impostazione culturale, la struttura sociale e familiare e le oggettive difficoltà linguistiche rendono alcune comunità di immigrati più refrattarie ad acquisire, in tempi brevi, sufficienti competenze nella lingua dominante. Da noi accade per alcune etnie di origine africana o asiatica; può riguardare la comunità ispanica, cinese, vietnamita o russa negli USA, quella di lingua turca in Germania o di origine portoghese e indo-pakistana in Gran Bretagna³⁻⁵. Imbattersi in quella che viene comunemente definita "barriera linguistica" è evento quotidiano nei luoghi di cura.

C'è la necessità di raccogliere informazioni, dare spiegazioni, ottenere consensi, illustrare percorsi di cura, far comprendere prescrizioni anche complesse. Non sempre tutto questo può essere fatto utilizzando materiale scritto multilingue. Là dove le risorse lo consentono, si rendono disponibili servizi professionali che, tuttavia, non possono coprire tutto l'ampio arco del multilinguismo e neppure essere disponibili ovunque e in qualsiasi momento. Spesso gli staff medici pre-

feriscono comunque avvalersi della collaborazione di un familiare bilingue⁶.

In Svizzera, alla fine degli anni '90, solo il 17% dei servizi sanitari aveva accesso a mediatori professionisti e nel 79% dei casi erano i parenti dei pazienti a fungere da interpreti; in tempi più recenti, ancora il 24-49% dei colloqui avveniva grazie all'intermediazione di parenti e amici. Negli USA, nel 2010, il 57% dei pediatri faceva ancora ricorso a mediatori familiari⁷. Volentieri, le famiglie affidano questo compito ai componenti più giovani che, per frequentazione scolastica e maggiore capacità di apprendimento, sembrano in grado di gettare un ponte tra due lingue (e due culture) altrimenti incommunicabili. È una modalità che le famiglie avvertono come meno impersonale e più emotivamente vicina rispetto a quella dei servizi dedicati o di personale bilingue (**box 1**)⁸. Gli operatori sanitari colgono i vantaggi di un'intermediazione gratuita e disponibile in tempo reale e, utilizzandola, ne legittimano la funzione. In realtà il terreno sul quale poggia questo ponte non è ben solido e la letteratura ne segnala i limiti di affidabilità. In un contesto di PS, i pazienti che non utilizzano un servizio di interpretariato restano meno tempo in PS, ricevono meno servizi e hanno un più elevato rischio di fare ricorso nuovamente alle strutture sanitarie con relativo incremento dei costi^{9,10}.

Le capacità di traduzione di un adolescente bilingue sono evidentemente modeste anche per l'elevato contenuto tecnico della comunicazione medica che, talora, avviene in condizioni di urgenza: i termini anatomici sono poco noti, il significato e il tono della comunicazione rischiano di risultare semplificati o distorti e alcuni passaggi imbarazzanti possono essere resi in maniera inadeguata. In queste situazioni, il personale sanitario ha uno scarso controllo sull'effettiva qualità della comunicazione con evidenti rischi di fraintendimento e di conseguenze cliniche e/o medico-legali¹¹.

Famiglie e CLB: “adulizzazione” e “genitorializzazione” dei bambini

Le modalità con le quali le famiglie immigrate assegnano il compito di mediazione linguistica ai più giovani, il nuovo ruolo che essi acquisiscono e come tutto questo possa incidere sui rapporti intra-familiari sono oggetto di grande interesse da parte della psicologia sociale. Molto dipende dalla struttura della famiglia di origine, dal ruolo che la cultura e la tradizione assegnano a ognuno dei suoi componenti, dal senso di appartenenza e di coesione che lega i giovani al proprio nucleo familiare e alla comunità e, infine, da come questa “investitura” di evidente responsabilità opera nel ridisegnare le gerarchie interne alla famiglia. Essere di aiuto in un compito che viene avvertito come importante per il benessere del proprio nucleo ed essere messo a parte di aspetti riservati della vita familiare può accrescere l'autostima dell'adolescente e, nel contempo, ridurre la naturale distanza tra genitore e figlio, diminuendone il senso di rispetto e di autorità che in talune culture regola fortemente le dinamiche familiari^{11,13}.

In situazioni nelle quali i bambini colgono un atteggiamento di possibile pericolo o irrispettoso verso i propri genitori possono restarne turbati ed essere indotti ad assumere un atteggiamento protettivo nei loro confronti, filtrando i messaggi in senso bidirezionale e alterandone in maniera arbitraria il significato (box 2)⁸. È un livello di responsabilizzazione che può andare oltre le reali intenzioni e che determina una vera e propria inversione dei ruoli, efficacemente resa dai termini inglesi *adulification* e *parentification*^{1,14}.

Mediare tra adulti: peso o opportunità?

Sugli effetti che il ruolo di *language broker* può avere sullo sviluppo di personalità del bambino la letteratura si divide in due interpretazioni (solo) apparentemente opposte¹⁵⁻¹⁸. Secondo alcuni, la precoce responsabilizzazione all'interno della famiglia e della comunità, il contatto ripetuto con il mondo e le problematiche degli adulti, il continuo stimolo all'apprendimento della lingua dominante costituirebbero elemento positivo di crescita e di integrazione sociale. Se ne avvantaggerebbe anche il rendimento scolastico.

box 1

Milagro (13 anni): “*Si, c'è qualcuno che parla lo spagnolo, ma succede che non abbiano avuto una buona giornata, è comprensibile, e non sono gentili. E ho visto che molte volte [...] vanno di fretta, il più in fretta possibile e - vedi -, quando succede questo, mio padre ci resta male. Preferisce che faccia io questa cosa*”⁸.

Mamma di Sonia (14 anni): “*Quella gente là parla la mia lingua, ma mia figlia dice quello che ho nel cuore*”⁸.

box 2

Aurora (16 anni): “*Qualche volta mi viene da dire ... «Non capisco cosa stai dicendo ... spiegami meglio o dimmi con altre parole, fammi capire cosa vuoi dire che così posso tradurre meglio ai miei genitori». Loro ci provano ma qualche volta io non capisco e mi sento triste perché non posso aiutare i miei genitori. Io cerco di capire i dottori, ma qualche volta non ci riesco*”.

“*Qualche volta io penso: «Questo non è il modo di dirlo», ma in realtà non dico nulla, lascio semplicemente che parlino e poi lo dico con parole mie*”⁸.

box 3

Evelyn (15 anni): “*Per me, quando la nonna mi chiede di comprarle le pillole è il momento peggiore perché penso: «Cosa succede se dico il nome sbagliato e mi danno qualcos'altro?» Sì, anche se l'ho fatto un sacco di volte - vedi - mi sento ancora come fosse la prima*”⁸.

Nadia (16 anni): “*Mi sento importante e utile perché parlo le lingue e così via [...] è anche molto imbarazzante per me perché nessuno della mia età lo fa con i propri genitori [...]. I Portoghesi lo fanno tutti, ma gli Inglesi no [...]. Va al contrario. Spesso quando loro vanno dal dottore i genitori li accompagnano, io, invece, devo accompagnare i miei genitori. È differente*”⁵.

D'altra parte, non mancano segnalazioni di un diffuso disagio tra i giovani che si esprime con un marcato distress emotivo e una maggiore conflittualità all'interno della famiglia¹⁶ (box 3)^{5,8}.

Naturalmente, i fattori che interferiscono con il vissuto di questi ragazzi e ne determinano l'atteggiamento nei confronti del proprio ruolo di mediatori sono diversi e si embricano in maniera difficilmente prevedibile; hanno a che vedere con le condizioni sociali ed economiche della famiglia, con il livello delle competenze linguistiche dei genitori, con il grado di coesione della comunità a cui appartengono e con il senso del dovere al quale sono richiamati. Molto sembra dipendere da come ciascun adolescente vive il proprio ruolo di *broker* e non mancano segnalazioni di rischi per la salute mentale con esiti ansioso-depressivi o comportamenti delinquenziali o autolesivi^{1,17}.

Il contesto sanitario appare come particolarmente stressante in questo senso, per il contenuto tecnico che mette duramente alla prova le capacità linguistiche dei ragazzi e per la delicatezza e riservatezza di alcune informazioni inerenti alla salute dei propri familiari.

Il CLB, una mediazione culturale sommersa, sotto gli occhi di tutti

La mediazione linguistica ad opera di bambini e adolescenti, seconda generazione degli immigrati, è compito tanto diffuso quanto gravoso ed esercita in maniera ambigua e ambivalente pressioni positive e negative sullo sviluppo affettivo e psicologico di questi ragazzi. Quando la mediazione si esplica in ambito sanitario, dobbiamo riconoscerne la particolare criticità ed essere consapevoli non solo dei rischi che questa comporta rispetto alla correttezza della comunicazione, ma anche del coinvolgimento emotivo che determina in chi se ne fa carico.

È un ruolo di grande responsabilità che non va misconosciuto, poiché “*Children's brokering is an important dimension of immigrant family dynamics and of how their families interact with institutions critical to their wellbeing and social incorporation*”⁸.

Corrispondenza

enrico.valletta@auslromagna.it

L'Autore dichiara l'assenza di conflitto di interessi.

1. Kam JA. The effects of language brokering frequency and feelings on mexican-heritage youth's mental health and risky behaviours. *J Commun* 2011;61:455-75.
2. Antonini R. The study of child language brokering: Past, current and emerging research. *mediAzioni* 2010;10:1-23. <http://mediAzioni.sitlec.unibo.it>.
3. Tse L. Language brokering in linguistic minority communities: the case of Chinese- and Vietnamese-American students. *Biling Res J* 1996;20:485-98.
4. Meyer B, Pawlack B, Kliche O. Family interpreters in hospitals: good reasons for bad practice? *mediAzioni* 2010;10:297-324. <http://mediAzioni.sitlec.unibo.it>
5. Cline T, de Abreu G, O'Dell L, et al. Recent research on child language brokering in the United Kingdom. *mediAzioni* 2010;10:105-24. <http://mediAzioni.sitlec.unibo.it>.
6. Bischoff A, Hudelson P. Access to healthcare interpreter services: where are we and where do we need to go? *Int J Environ Res Public Health* 2010;7:2838-44.
7. DeCamp LR, Kuo DZ, Flores G, et al. Changes in language services use by US pediatricians. *Pediatrics* 2013;132:e396-406.
8. Katz VS. Children as brokers of their immigrant families' healthcare connections. *Soc Prob* 2014;61:194-215.
9. Bernstein J, Bernstein E, Dave A, et al. Trained medical interpreters in the emergency department: effects on services, subsequent charges, and follow-up. *J Immigr Health* 2002;4:171-6.
10. Hampers LC, McNulty JE. Professional interpreters and bilingual physicians in a pediatric emergency department: effect on resource utilization. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2002;156:1108-13.
11. Flores G, Abreu M, Barone CP, et al. Errors of medical interpretation and their potential clinical consequences: a comparison of professional versus ad hoc versus no interpreters. *Ann Emerg Med* 2012;60:545-53.
12. Roche KM, Lambert SF, Ghazarian SR, et al. Adolescent language brokering in diverse contexts: associations with parenting and parent-youth relationships in a new immigrant destination area. *J Youth Adolesc* 2015;44:77-89.
13. Chao RK. The prevalence and consequences of adolescents' language brokering for their immigrant parents. In: Bornstein MH, Cote LR. *Acculturation and parent-child relationships. Measurement and development*. LEA Publishers, 2006.
14. Puig ME. The adultification of refugee children: implications for cross-cultural social work practice. *J Hum Behav Soc Environ* 2002;5:85-95.
15. Jones CJ, Trickett EJ, Birman D. Determinants and consequences of child culture brokering in families from the former Soviet Union. *Am J Community Psychol* 2012;50:182-96.
16. Titzmann PF, Gniewosz B, Michel A. Two sides of a story: mothers' and adolescents' agreement on child disclosure in immigrant and native families. *J Youth Adolesc* 2015;44:155-69.
17. Kam JA, Lazarevic V. The stressful (and not so stressful) nature of language brokering: identifying when brokering functions as a cultural stressor for latino immigrant children in early adolescence. *J Youth Adolesc* 2014;43:1994-2011.
18. Wu NH, Kim SY. Chinese American adolescents' perceptions of the language brokering experience as a sense of burden and sense of efficacy. *J Youth Adolesc* 2009;38:703-18.

Quaderni acp

indice Pagine elettroniche (numero 5, 2015)

Newsletter pediatrica

- Bronchiolite: effetto dell'ossimetria sulle ospedalizzazioni
- Il propranololo? ... emangioma-bloccante!
- Tempo di riempimento capillare (CRT) in età pediatrica: precisazioni pratiche
- Un nuovo algoritmo computerizzato basato su parametri auxologici può fare sospettare precocemente la celiachia
- *Cochrane Database of Systematic Review*: revisioni nuove o aggiornate maggio-giugno 2015

Documenti

- La dimissione del neonato sano
Igino Giani. Commento di Carlo Corchia

Ambiente e salute

- Aria più pulita, polmoni più grandi
- Quanto incide sulla salute e quanto costa l'esposizione agli interferenti endocrini nell'Unione Europea?

Articolo del mese

- Vaccinazioni in età pediatrica: formazione, informazione e convinzione
- Conflitti di interesse tra industria e mondo accademico: cosa bolle in pentola

Poster congressi

- Tabiano 2014 (1° parte)

I contenuti sono disponibili all'indirizzo web della rivista: www.quaderniacp.it

Vi invitiamo a partecipare alla costruzione della rivista con commenti, lettere, contributi.

La redazione di Pagine elettroniche

Laura Brusadin, Maddalena Marchesi, Laura Mandato, Giacomo Toffol, Costantino Panza
redazione@quaderniacp.it

La gravidanza nell'adolescente: perché dobbiamo e come possiamo prendercene cura

Antonella Liverani¹, Licia Massa², Teresa Ilaria Ercolanesi³, Maria Teresa Amante⁴, Enrico Valletta³

1. Dipartimento di Salute Mentale e Dipendenze Patologiche; 2. Consultorio Familiare Salute Donna-Spazio Giovani - Spazio Donne Immigrate; 3. Dipartimento Materno-Infantile, AUSL della Romagna, Forlì; 4. Servizio Sociale, Area Tutela Minori, Comune di Forlì

Through some difficult stories of young pregnant women accompanied during their pregnancy up to the admission in the hospital and their return in community we describe an integrated approach of care of health and social services with the aim to find positive solutions and strategies for very complex personal and family situations.

Attraverso le difficili storie di alcune giovani donne che sono state accompagnate nel loro percorso di gravidanza dal Consultorio fino al parto in ospedale e poi al reinserimento nella comunità, descriviamo una modalità integrata di presa in carico socio-sanitaria che cerca di trovare risposta e soluzione progettuale a situazioni personali e familiari talora altamente problematiche.

Confrontarsi con il tema della gravidanza e della maternità in adolescenza è compito di grande complessità. Così come è complicato per l'adolescente porsi in una prospettiva di maternità "precoce" rispetto ai tempi fisiologici, eppure così individualmente variabili, della propria maturazione fisica e personologica.

La letteratura su questo argomento è vasta e proviene da aree diverse delle scienze mediche e umane, a testimoniare la molteplicità delle problematiche che sono sollecitate ed emergono di fronte a un evento di questa natura. Esse riguardano la giovane donna, ma non possono non considerare il versante paterno (caratterizzato spesso da altrettanto giovane età) e successivamente il benessere fisico e mentale del neonato-bambino. Nel quotidiano è necessario affrontare le molte facce del problema, facendole convergere in un agire coordinato che coinvolge le risorse e i servizi che la comunità è in grado di attivare. È su questo aspetto organizzativo che ci proponiamo di riflettere muovendo da alcune nostre recenti esperienze.

Come sempre, prima vengono i numeri ...

In Italia, il dato epidemiologico delle gravidanze in adolescenti è desumibile dai dati ISTAT e da un recente rapporto UNICEF^{1,2}. Nel 2012 le nascite da madri minorenni (<18 anni) sono state lo 0,4% (2142) del totale delle nascite (534.186), dato che sale all'1,64% se consideriamo

le madri di età inferiore ai 20 anni. Negli ultimi 15 anni la percentuale delle madri adolescenti si mantiene relativamente stabile, con una lieve tendenza alla diminuzione (figura 1). La frequenza di neonati da madri minorenni o di età inferiore a 20 anni è maggiore nell'Italia meridionale e insulare (figura 2). Infine, la frequenza delle nascite da giovani madri è maggiore nella popolazione straniera rispetto a quella autoctona italiana (<18 anni: 0,48% vs 0,39%; <20 anni: 3% vs 1,43%), a sottolineare l'influenza che hanno le variabili culturali e sociali nel determinare le dimensioni del fenomeno. Naturalmente, il numero delle adolescenti che concepiscono è ben più elevato (circa il doppio), per il verificarsi dell'interruzione spontanea o volontaria della gravidanza. Il tasso nazionale di abortività nelle minorenni negli anni 2000-2012 è infatti pari a 0,41-0,5%³. In provincia di Trento, negli anni 2001-2005, il 57,4% dei concepimenti delle adolescenti è terminato con una interruzione volontaria di gravidanza (IVG)⁴.

... e dopo i numeri, le storie

Giada

Giada ha 17 anni, è di origine Rom e dal 2012 è stata affidata dal Tribunale ai servizi sociali di un comune limitrofo. È transitata in una comunità per minori ed è poi rientrata nel proprio nucleo di appartenenza. L'ambiente familiare è problematico, Giada e i fratelli conducono uno stile

di vita a rischio, fanno uso di alcol, non rispettano la frequenza scolastica e hanno comportamenti delinquenti. Giada si sposta a Forlì e inizia una relazione con un ragazzo conosciuto in comunità. Lui, appena maggiorenne, è agli arresti domiciliari presso la casa della madre. Nell'agosto 2013, all'inizio della gravidanza, Giada prende contatto con il Consultorio Giovani e viene subito segnalata all'attenzione dell'Equipe Multidisciplinare (EMD) del Percorso Nascita (PN). Attorno a Giada si raccolgono diversi servizi: i due servizi sociali interessati (quello referente per territorio di provenienza e quello dell'Area Minori di Forlì), il Consultorio, l'ambulatorio per le gravidanze a rischio (GAR) dell'Ostetricia, la Pediatria-Neonatologia con funzione di protezione del neonato e di sostegno alle figure genitoriali, la Pediatria di comunità e il Centro Famiglie per facilitare un'osservazione longitudinale. La psicologa del PN coordina l'EMD e si occupa del sostegno psicologico alla coppia genitoriale. Il parto (al quale assiste anche il compagno) avviene per via naturale e la ragazza mostra buona capacità collaborativa, affidandosi alle indicazioni delle ostetriche che l'hanno seguita. La successiva progettualità per il nuovo nucleo familiare si sviluppa con la supervisione del Tribunale dei Minori e con la collaborazione del legale di fiducia della coppia. Considerando entrambi i contesti familiari di appartenenza non idonei a occuparsi dei genitori e del bambino, si affida la coppia madre-bambino a una Comunità protetta garantendo regolari visite da parte del padre. Per alcune necessità economiche relative al bambino è coinvolto il Centro di Aiuto alla Vita.

Eleonora

Eleonora ha 13 anni e, abbandonata fin da piccola dalla madre, è stata affidata dai servizi sociali alla nonna e a uno zio. Alla 14° settimana di gravidanza ha il primo accesso al Consultorio Giovani. Considerata l'età della ragazza, si valuta insieme al neuropsichiatra infantile la

figura 1

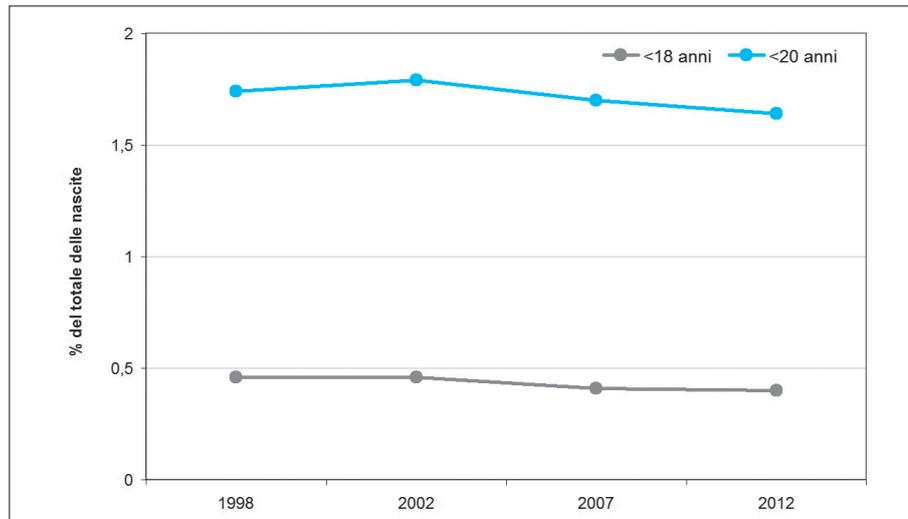
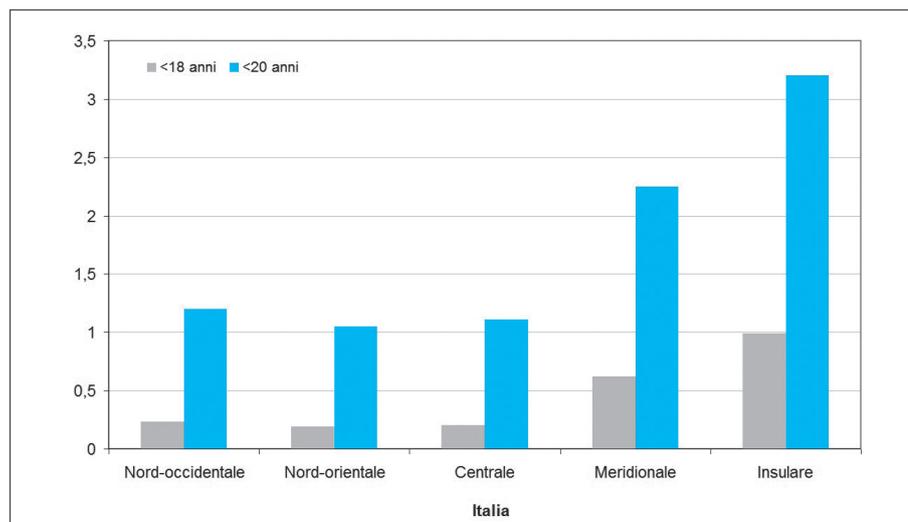
Neonati da madri di età inferiore a 18 e a 20 anni in Italia negli anni 1998-2012¹

figura 2

Nati da madri di età inferiore a 18 e a 20 anni nel 2012 nelle diverse macroregioni italiane¹

possibilità di una IVG oltre il terzo mese di gestazione. Il quadro di marcata vulnerabilità psichica emerso induce il Giudice Tutelare a escludere questa possibilità e ad autorizzare l'inserimento della ragazza in una Struttura protetta. Il futuro padre ha un contesto familiare più solido, ma impreparato all'evento e in ogni caso la sua giovane età (15 anni) non gli consentirebbe di riconoscere il bambino. Eleonora, che già presentava evidenti tratti di immaturità, con la gravidanza manifesta segni di regressione e un atteggiamento confuso e fatuo. In EMD si organizza l'intervento di due assistenti sociali (una per Eleonora e una per il compagno) e di due psicologhe (una per ciascuno dei genitori) dei servizi territoriali. Eleonora viene affidata a un'educatrice/tutor che ne cura

l'inserimento in Struttura protetta affiancandola e aiutandola a familiarizzare con l'idea della gravidanza. L'aiuta, inoltre, nel gestire gli appuntamenti per le visite e nella preparazione di uno spazio dedicato al bambino, nel sostenere l'impegno scolastico, la cura personale e della propria stanza. Gli incontri con il compagno, che ha mantenuto la permanenza in famiglia, sono settimanali e vigilati da un operatore. Inserita precocemente nell'ambulatorio GAR, Eleonora è accompagnata in prossimità e durante il parto (per via naturale) dall'educatrice/tutor e dalla psicologa del PN. Un'educatrice della Comunità le è stata vicina durante tutto il ricovero e le ostetriche si sono fatte carico, dopo la dimissione, di visite domiciliari presso la Struttura protetta.

Irene

La ragazza, 19 anni, arriva in Ostetricia già in fase di travaglio di gravidanza a termine, senza avere mai effettuato alcun monitoraggio. Irene è iscritta all'Università con una borsa di studio e alloggia presso uno studentato. Dalla narrazione emergono recenti eventi traumatici e luttuosi che hanno colpito la sua famiglia sottoponendola a gravi sforzi nel tentativo di recuperare una nuova condizione di stabilità. La gravidanza è frutto di un incontro occasionale che non vede il coinvolgimento attivo di una paternità. Per non arrecare ulteriori preoccupazioni alla famiglia, Irene ha deciso di non volerla informare della gravidanza e non intende ricevere visite durante la degenza, se non di una compagna di Università. Dalle prime valutazioni si coglie una forma di chiusura con una marcata modalità difensiva e di negazione rispetto alla gravidanza che ha gestito in solitudine, non percependo i movimenti fetali e mascherando il cambiamento fisico dietro abiti ampi. La ragazza è consapevole di questo atteggiamento difensivo che l'ha portata intenzionalmente a evitare qualunque occasione di confronto con la gravidanza. L'essere studentessa, disoccupata, senza un compagno e appartenente a una famiglia che stima ma da cui non può dipendere, l'ha indotta a proteggersi dall'angoscia di investire affettivamente sul bambino. C'è la convinzione di non riuscire ad affrontare la dimensione della maternità nella sua complessità e si manifesta il chiaro orientamento verso un abbandono alla nascita. È una scelta maturata consapevolmente, escludendo una IVG e optando, invece, per fare nascere il bambino e lasciargli la possibilità di una condizione migliore. La chiarezza dei suoi sentimenti le consentirà di mantenere obiettività e coerenza e di salutare il bambino, tenendolo tra le braccia qualche minuto, prima di lasciare l'Ospedale. L'accoglienza durante la degenza è stata gestita dalla psicologa del PN che ha poi coinvolto il Servizio sociale (area affido-adozioni) per formalizzare l'abbandono alla nascita. Il Consultorio Giovani ha poi garantito la continuità di un sostegno psicologico per Irene.

Il rischio di gravidanza e la gravidanza come rischio

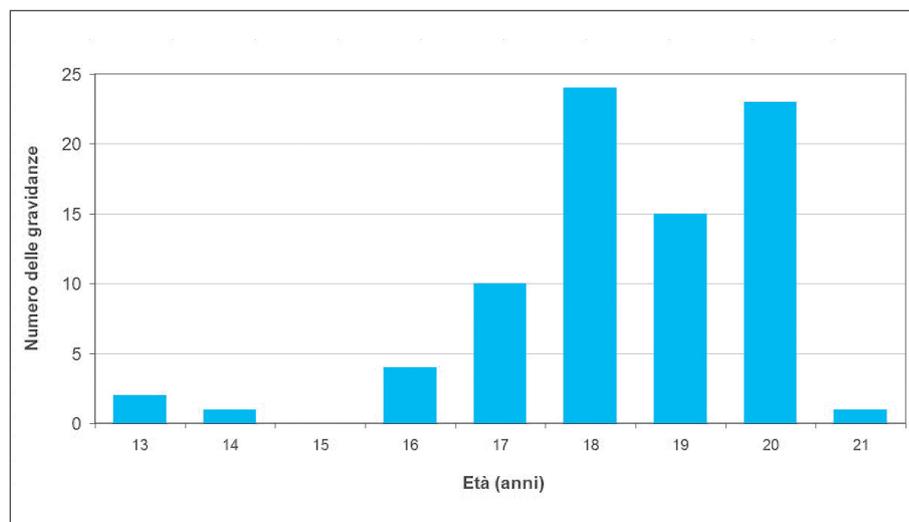
Nelle storie che abbiamo descritto sono rinvenibili alcuni dei più comuni contesti personali e sociali che pongono l'adolescente ad elevato rischio di avviare una

gravidanza. Gravidanza che spesso non è cercata né voluta ma che, anche quando lo fosse, manterrebbe non di meno elementi di elevata problematicità. Un primo fattore di rischio va ricercato nelle dinamiche psichiche dell'adolescente che si sviluppano all'interno di un contesto familiare e sociale fragile e svantaggiato. Considerando la dinamica di individuazione-separazione dell'adolescente rispetto alle figure genitoriali, verificiamo come possano realizzarsi condotte tendenzialmente trasgressive. Se, all'interno di questo processo, la maternità può essere intesa come tentativo di individuazione nei confronti dei propri genitori (soprattutto nei confronti della figura materna), di fatto può assumere il significato di una fuga in avanti che, nell'intento di sottrarsi alle dinamiche complesse della crescita, paradossalmente riporta l'adolescente all'interno di una difficile dipendenza dalle figure genitoriali stesse. Famiglie poco presenti, con scarsa capacità comunicativa e supportiva, faticano a fornire un valido orientamento per i figli rispetto alla loro progettualità futura. Tali condizioni hanno profonde ricadute sul processo di crescita adolescenziale e possono determinare insuccesso scolastico, problemi comportamentali, condotte delinquenti, abuso di alcol e di sostanze, rapporti precoci con l'altro sesso che colmano vuoti affettivi e concretizzano la possibilità di un concepimento indesiderato. Il basso livello economico e di scolarità, l'esclusione sociale e un'attitudine culturale favorevole alle unioni in giovane età incrementano ulteriormente il rischio⁵. Si discute molto in letteratura se l'età adolescenziale abbia in sé elementi che rappresentino un rischio per il corretto proseguimento di una gravidanza. Emerge una minore regolarità nell'accesso alle visite, ai controlli ecografici e ai corsi di accompagnamento al parto e una maggiore attitudine al fumo in gravidanza coerente con un atteggiamento personale poco *health oriented*⁴.

È stata ripetutamente segnalata una maggiore frequenza di complicanze ostetriche, parto prematuro, basso peso alla nascita e depressione *post-partum*^{6,7}. Tuttavia sono dati originati spesso in contesti svantaggiati dal punto di vista socio-economico e sanitario; è verosimile che in Paesi con strutture sanitarie più avanzate gran parte di questi fattori di rischio possono essere fronteggiati efficacemente e annullati⁸. Resta importante invece l'attenzione al destino della donna e del suo bambino nei mesi/anni successivi al parto: le giovani

figura 3

Gravidanze in adolescenti seguite presso il Consultorio del Distretto di Forlì negli anni 2011-2013



mamme sono a elevato rischio di interruzione del percorso scolastico (con minori possibilità d'impiego e di indipendenza economica), di relazioni instabili con il proprio partner e con la famiglia di origine e anche la relazione primaria con il neonato risulta essere più povera, con una minore comunicazione verbale e una scarsa accoglienza emotiva rispetto alle madri in età adulta^{9,10}.

Il perché e il come di una presa in carico socio-sanitaria

Nel nostro Distretto, nel triennio 2011-2013, sono state seguite presso il Consultorio Giovani 80 adolescenti (mediana 18 anni; range 13-21 anni) in gravidanza (figura 3), la metà delle quali (47,5%) di nazionalità straniera. Di queste, 66 (82,5%) hanno partorito nella quasi totalità dei casi (64/66) con parto a termine, mentre in 4 donne non si hanno dettagli sull'esito della gravidanza. Considerando che nello stesso periodo si sono verificati 4138 parti, l'1,54% dei neonati risultava essere da madre adolescente (0,4% in età inferiore a 18 anni). All'interno del percorso monitorato dal Consultorio si sono registrate solo 6 (7,5%) IVG e in 4 casi si è verificato un aborto spontaneo. Nella nostra esperienza la frequenza di neonati da giovani madri è quindi sostanzialmente sovrapponibile al dato nazionale. Il ricorso all'IVG appare invece decisamente inferiore all'atteso, ma considerata la retrospettività della casistica è ipotizzabile una certa imprecisione del dato. Evidente è la maggiore frequenza relativa delle gravidanze in giovani donne di origine non italiana; le adolescenti straniere (15-19 anni) sono circa il 15% del nu-

mero totale delle adolescenti nella nostra provincia; i neonati da genitori stranieri sono circa il 30% di tutti i neonati, ma il rapporto tra giovani mamme italiane e straniere è, sostanzialmente 1:1¹¹. È questo un dato culturale che non stupisce, ma che non deve comunque distogliere da possibili, concomitanti fattori socio-economici e ambientali.

I tre casi descritti propongono una sintesi di alcune problematiche, tutt'altro che insolite, che hanno richiesto articolazioni diversificate degli interventi. La storia di Giada è quella di una minorenne già in carico ai servizi sociali, in condizione di alta vulnerabilità, in mancanza di contesti contenitivi e di sostegno, con un compagno altamente problematico e inserito in un contesto familiare e sociale fortemente a rischio. La collaborazione tra due servizi sociali, la mediazione del legale di fiducia e l'intervento della parte sanitaria, hanno consentito di salvaguardare il legame primario accompagnando i genitori nella lettura dei loro bisogni e nell'accettazione di un intervento progettuale dei servizi sociali fortemente strutturato.

Nel secondo caso spicca la giovanissima età di Eleonora, la cui storia è segnata dal precoce abbandono materno. La deprivazione del legame primario e la perdita di un investimento affettivo e progettuale hanno un significato nel realizzarsi di una maternità precoce? Quanto, a livello inconscio, la ricerca di un legame di dipendenza primaria si colloca in termini compensatori? Individuare significati complessi in agiti non consapevoli e vissuti tra idealizzazione e negazione richiede agli operatori un lavoro molto attento per evitare che quella profonda vulnerabilità

possa tradursi in più gravi fratture psichiche. L'accompagnamento ha previsto un approccio fortemente orientato a mediare i vissuti confusi e immaturi di Eleonora con i dati di realtà che incalzavano nel tempo della gravidanza e che la sottoponevano a trasformazioni fisiche, emotive e progettuali. In questa condizione ha avuto grande rilevanza la figura dell'educatrice-tutor che, attraverso una continua rilettura dei vissuti e degli eventi, ha restituito a Eleonora un senso coeso alla sua realtà. Diversa è invece la storia di Irene, la cui gravidanza si colloca in una fase adolescenziale contrassegnata da gravi perdite sul piano affettivo e della stabilità familiare. Agli esordi della maggiore età, Irene è solida e matura sul piano razionale e si pone di fronte alla propria maternità in modo critico e consapevole. Le sue risorse personali le permettono un processo elaborativo dell'evento mantenendo una difesa altamente strutturata a protezione dell'integrità psichica. Questo processo di negazione le consentirà di arginare l'angoscia dell'abbandono insita nella scelta maturata.

La figura paterna e le famiglie d'origine

La fragilità insita in una gravidanza in adolescenza richiede un contenimento sicuro che garantisca la madre e il bambino sia sul piano affettivo che socio-economico. Spesso all'interno di questa area di profonda fragilità si colloca anche il padre, anch'esso di fronte a un drastico cambiamento di ruolo e di contesto (spesso "da figlio a padre") che lo costringe a forzare le tappe evolutive necessarie al suo definirsi in termini progettuali, sia sul piano personale che su quello formativo-professionale. Se le condizioni lo permettono, le famiglie di origine, superate le prime resistenze, possono assumere funzione di sostegno, contenimento e accompagnamento. È un processo talora difficile e conflittuale che potrebbe richiedere la vigilanza e la guida dei Servizi socio-sanitari. La difficoltà nel ridefinire le dinamiche relazionali tra genitori e adolescenti, che fisiologicamente attraversano fasi oppostive e trasgressive, consiste fondamentalmente nel recuperare un rapporto più stretto e più presente, a tutela sia dei figli adolescenti che del neonato. La funzione della famiglia d'origine è critica nella fase iniziale, laddove la gravidanza si dichiara e fluttua nell'ambivalenza di una scelta non ancora consapevole. L'accettazione

dell'evento deve fare i conti con i progetti, le aspettative, le disponibilità economiche e, non ultima, la cornice culturale nella quale la gravidanza si colloca. In questo scenario, la possibile scelta di un'interruzione volontaria della gravidanza può assumere significati diversi e l'intervento dei Servizi dovrebbe essere di mediazione tra posizioni contrastanti e spesso in conflitto. Infine, occorre considerare che il cambiamento radicale di status, da genitori a nonni, e per l'adolescente, da figlia a madre, non avviene all'interno di un processo maturativo e richiede sponde solide che rinforzino e facilitino la neogenitorialità e la graduale assunzione di responsabilità della coppia, mantenendo un ruolo delle famiglie d'origine presente e partecipe senza, tuttavia, sostituirsi alla coppia stessa.

La prospettiva del pediatra

Tenendo conto che il percorso della maternità in adolescenza ha bisogno di un approccio multidisciplinare che accompagni la gravidanza, il parto, l'instaurarsi della relazione primaria madre-bambino e il processo di attaccamento alla figura paterna, compito del pediatra di famiglia è mantenere una continuità di osservazione sul piano della salute del bambino e sugli aspetti relazionali in ambito familiare. Questa osservazione consentirà di apprezzare la percezione che la madre ha del bambino, il modo in cui si pone nei suoi confronti, le manifestazioni di preoccupazione e di difficoltà, le possibili aree ambivalenti e di frustrazione. Attraverso un ascolto attento è possibile percepire che all'interno di queste dinamiche si celano talora bisogni e fragilità che hanno importanti ricadute sulla relazione primaria e che potrebbero richiedere un contenimento e un sostegno più solido e strutturato. In termini di prevenzione nei confronti di una gravidanza precoce il pediatra può farsi parte attiva nel sensibilizzare l'adolescente (e i suoi genitori) inserendola in percorsi informativi a tutela della sua salute e del suo processo di crescita. La figura del pediatra si colloca pertanto in punti di snodo critici sia rispetto all'età di una ragazza che si affaccia alla sessualità, che all'evoluzione di una maternità in età adolescenziale. Analoga consapevolezza deve esserci riguardo ai possibili rischi per lo sviluppo psico-affettivo del bambino. Il rapporto madre-bambino tende a essere più povero dal punto di vista della relazione e della comunicazione verbale, con

valutazioni non sempre appropriate delle capacità cognitive e dei comportamenti del bambino. Oppure, al contrario, possono prevalere atteggiamenti di ipervalutazione e di idealizzazione poco rispondenti al dato di realtà. Questi bambini sono a rischio di minore rendimento scolastico, maggiori difficoltà socio-emozionali, problemi comportamentali e abbandono scolastico¹². Su questi aspetti la vigilanza del pediatra avrà l'obiettivo di una precoce rilevazione delle problematiche e di un pronto sostegno personale o specialistico.

Conclusioni

Le storie di queste tre ragazze ci danno modo di riflettere sulla realtà della gravidanza in adolescenza, offrendoci punti di vista e prospettive diversi che, nella loro complessità, richiedono una progettualità individualizzata e il concorso di molteplici competenze. Un'intercettazione precoce da parte dei servizi sanitari permette di organizzare un percorso che si muova trasversalmente in modo condiviso. Il lavoro in EMD permette di vedere il contesto nella sua complessità e di lavorare all'interno di un quadro in cui diverse figure professionali operano e interagiscono, definendo insieme obiettivi e interventi aderenti ai bisogni specifici della situazione. La proposta che ne scaturisce costituirà materia di confronto e condivisione per un "lavoro insieme" con la minore, con il compagno e con le famiglie di origine, basato su un senso di fiducia e di scambio con la rete dei servizi che può assumere realmente la funzione di accompagnamento e protezione.

Corrispondenza

enrico.valletta@auslromagna.it

Gli Autori dichiarano l'assenza di conflitto di interessi.

Ringraziamenti

Prendersi cura di queste giovani mamme è stato possibile grazie all'apporto professionale e umano di ostetriche e ginecologi dell'UO di Ostetricia-Ginecologia, delle infermiere e dei pediatri dell'UO di Pediatria, degli operatori del Consultorio, del Servizio Sociale e del Terzo Settore e in particolare di Angela Fabbri del Centro di Aiuto alla Vita. A loro va la nostra gratitudine.

La bibliografia è disponibile sul sito internet www.quaderniacp.it

Bibliografia

1. ISTAT. Natalità e fecondità della popolazione residente. Anno 2012. www.istat.it
2. Save the Children Italia Onlus. Piccole mamme. Rapporto di Save the Children sulle mamme adolescenti in Italia. Maggio 2011. www.savethechildren.it
3. Ministero della Salute. Relazione del Ministro della Salute sulla attuazione della legge contenente norme per la tutela sociale della maternità e per l'interruzione volontaria della gravidanza (legge 194/78). Dati preliminari 2013. Dati definitivi 2012. Roma, 15 Ottobre 2014. www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2226_allegato.pdf
4. De Nisi M, Bianchi L, Piffer S, Arisi E (a cura di). Gravidanza e nascite nelle adolescenti. Analisi del fenomeno in provincia di Trento. Anni 2000-2005. Osservatorio Epidemiologico, Giugno 2008. www.epicentro.iss.it/regioni/trentino/pdf/gravid-adolesc_TN_2000-05.pdf
5. Imamura M, Tucker J, Hannaford P, et al. REPROSTAT 2: A systematic review of factors associated with teenage pregnancy in the European Union. Final report. Giugno 2006. http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2003/action1/docs/2003_1_27_frep_en.pdf
6. Turner RJ, Grindstaff CF, Phillips N. Social support and outcome in teenage pregnancy. *J Health Soc Behav* 1990;31:43-57.
7. Mayberry RM, Mili F, Ofili E. Racial and ethnic differences in access to medical care. *Med Care Res Rev* 2007;167:1853-60.
8. Scrimin F, Sorz A, Farneti F, Ronfani L. Adolescenti in gravidanza. *Medico e Bambino* 2011;30:94-8.
9. Bowlby J. Attaccamento e perdita. (trad. it. a cura di Sborgi C.). Vol. 3. Torino: Bollati-Boringhieri Editore, 2000.
10. Boscolo L. Le madri adolescenti sono a maggior rischio di depressione rispetto alle madri adulte? *Spazio Psicologia*, 2008.
11. Report Provinciale. I cittadini immigrati stranieri nella Provincia di Forlì-Cesena. Analisi dei dati e dinamiche territoriali. 14 Maggio 2014. http://servizi-uffici.provincia.fc.it/en/c/document_library/get_file?uuid=825cf6e6-eca3-48f8-ab06-0c606fa7d3db&groupId=553789
12. Riccio G. La maternità in giovane età: uno studio esplorativo su donne italiane e straniere (Tesi). Dottorato di Ricerca in Psicologia Dinamica, Clinica e dello Sviluppo. Università di Roma – Sapienza. <http://padis.uniroma1.it/bitstream/10805/1544/1/tesi/dottorato/Gina/Riccio.pdf>

La frenotomia del frenulo linguale corto nel lattante è utile per l'allattamento?

Maddalena Marchesi¹, Costantino Panza²

1. Pediatra di famiglia, San Polo d'Enza (Reggio Emilia); 2. Pediatra di famiglia, Sant'Ilario d'Enza (Reggio Emilia)

Tongue tie is a frequent condition present in about 5% of newborns. It could impact on breastfeeding practice. This clinical scenario faces the diagnosis and treatment of this condition considering recent RCT.

L'anchiloglossia o frenulo linguale corto è un evento frequente nella pratica ambulatoriale, presente fino al 5% dei neonati, che può influire sull'allattamento al seno. Lo scenario clinico affronta la diagnosi e il trattamento di questa condizione neonatale alla luce dei più recenti trial randomizzati.

Caso clinico

Marta, 6 giorni di vita, è stata dimessa dall'ospedale con diagnosi di frenulo linguale corto (FLC), non altre malformazioni o problemi pre- o perinatali. La mamma presenta ragadi bilateralmente al seno e riferisce un dolore sopportabile mentre allatta.

La bambina, dimessa con un calo del 5% a 72 ore dalla nascita, al momento della visita presenta lo stesso peso della dimissione. L'obiettività generale, eccetto che per il FLC, è nella norma. La mamma chiede se è necessario intervenire con la frenotomia, come ipotizzato in ospedale per non compromettere l'allattamento al seno.

Background

Il frenulo linguale è una piega mucosa che unisce la porzione mediale della faccia inferiore della lingua con il pavimento della bocca. Si parla di FLC quando il frenulo è insolitamente spesso, stretto o corto. Esistono diversi tipi di FLC con diversi gradi di severità, tuttavia non è presente una definizione universalmente accettata e mancano criteri obiettivi pratici per l'approccio diagnostico.

La maggior parte degli Autori concorda che la mobilità della lingua è più importante dell'aspetto del frenulo nella diagnosi di questa condizione. La prevalenza di FLC nei diversi studi, dallo 0,02 al 10,7% dei neonati, rispecchia la difficile misurazione obiettiva, mentre spesso prevale una valutazione soggettiva della mobilità linguale; la maggior parte degli Autori concorda su una prevalenza di 2-5% dei neonati, con un rap-

porto maschi/femmine di 1,5-2,6/1¹.

Durante le fasi precoci di sviluppo la lingua è fusa con il pavimento della bocca, successivamente si verifica apoptosi e il processo di riassorbimento libera la lingua; il frenulo rimane l'unico residuo della fusione iniziale. Alla nascita il frenulo linguale è fisiologicamente più breve di quanto si osserva in epoche successive; infatti anche il frenulo linguale cresce con lo sviluppo del bambino, in particolare si allunga nei primi 6 mesi di vita e più lentamente fino ai 5 anni di età². È descritta una predisposizione genetica all'anchiloglossia. La maggior parte dei casi sono conseguenti a mutazioni sporadiche; tuttavia la mutazione del fattore di trascrizione *T-box factor TBX22* può causare anchiloglossia ereditaria in associazione con labio-palatoschisi.

Misurare il frenulo linguale

L'impianto del frenulo è alla base di una classificazione di tipo anatomico: se l'inserzione del frenulo è sulla punta della lingua o appena sotto si parla di anchiloglossia anteriore (rispettivamente tipo 1 e 2); se è ispessito (tipo 3) o sottomucoso, visibile come un'ampia masserella di mucosa piatta (tipo 4), si parla di anchiloglossia posteriore; la posizione posteriore è associata più frequentemente al sesso maschile e alla presenza di un frenulo labiale superiore³. Sono descritte altre misurazioni del FLC: Kotlow⁴ indica la misurazione della lingua "libera", ossia la porzione anteriore all'inserzione del frenulo linguale; un altro modello di misurazione indica in 2 cm la lunghezza minima del frenulo associata a una di-

stanza dall'incisivo superiore a 2,3 cm⁵; il *Tool for Lingual Frenulum Function* (ATLFF, **tabella 1**) valuta 5 parametri descrittivi e 7 che misurano la funzionalità della lingua⁶. Recentemente è stata proposta una nuova misurazione per mezzo di un punteggio su 4 caratteristiche anatomo-funzionali (BTAT, **tabella 2**), più semplice da utilizzare⁷. Tuttavia, gli studi di validazione per la misurazione del FLC hanno dato pareri contrastanti e, ad oggi, non è presente un test validato e controllato^{8,9}.

Sintomatologia

Per succhiare validamente, un neonato deve abbracciare l'areola con la gengiva superiore, le guance, la lingua. La suzione inizia con il movimento in avanti della mascella e della lingua. La lingua aiuta a sigillare meglio il cavo orale ma la sua azione è minima.

Durante la suzione, la punta della lingua si fa sottile e a forma di coppa verso l'alto per iniziare un movimento peristaltico a onda verso la gola. Contemporaneamente le mascelle spremono il latte dai dotti galattofori. Una suzione disorganizzata, simile al movimento di un pistone, è stata verificata in un gruppo di 24 bambini con FLC da Geddes e coll.¹⁰ in base al comportamento osservato all'ecografia sottomentoniera. Si attribuiscono al FLC difficoltà ad attaccarsi al seno, suzione scoordinata, pasti frequenti, dolore e traumatismo del capezzolo; anche disturbi del linguaggio e problemi nell'igiene dentale sono stati attribuiti all'anchiloglossia.

Ballard e coll.¹¹ hanno esaminato l'associazione tra FLC e allattamento al seno: in un gruppo di 273 lattanti visitati in ambulatorio per difficoltà di allattamento il 12,8% presentava un FLC alla valutazione ATLFF rispetto al 3,2% di una popolazione di controllo. Lo studio di Hogan e coll.¹¹ su una corte di 201 neonati con FLC hanno riportato una incidenza del 44% di difficoltà all'allattamento, senza trovare una associazione tra lunghezza del frenulo e alterata su-

tabella 1

Il Tool for Lingual Frenulum Function (ATLFF) da voce bibliografica 6, modificata

Aspetto anatomico	Funzione
Aspetto della lingua durante il sollevamento 2: rotondo o quadrato 1: lieve schisi apparente in punta 0: a forma di cuore	Lateralizzazione lingua 2: completa 1: del corpo ma non della punta 0: nessuna
Elasticità del frenulo 2: molto elastico 1: moderatamente elastico 0: poca o nessuna elasticità	Sollevamento della lingua 2: punta a metà bocca 1: i contorni solo a metà bocca 0: la punta rimane presso la cresta alveolare o a metà bocca solo se la mascella è chiusa
Lunghezza del frenulo linguale a lingua sollevata 2: più di 1 cm o incorporato in lingua 1: 1 cm 0: meno di 1 cm	Estensione della lingua 2: punta sul labbro inferiore 1: punta solo sulla gengiva inferiore 0: non si eleva o si inarca
Attaccamento del frenulo alla lingua 2: dietro alla punta 1: alla punta 0: incavo alla punta	Estensione della porzione anteriore della lingua 2: completa 1: moderata o parziale 0: poco o nulla
Attaccamento del frenulo linguale alla cresta alveolare inferiore 2: fissato al pavimento della bocca o al di sotto della cresta 1: fissato appena sotto la cresta 0: fissato alla cresta	Curvatura dei bordi verso l'alto 2: tutto il bordo, forma a coppa stabile 1: solo ai bordi laterali, coppa moderata 0: scarsa o nessuna curvatura
	Peristalsi 2: completa, da anteriore a posteriore 1: parziale, solo posteriore 0: nessuna o peristalsi invertita
	Schiocco 2: nessuno 1: periodico 0: frequente o a ogni succhiata

tabella 2

Il Bristol Tongue Assessment Tool (BTAT). Da voce bibliografica 7 modificata

	0	1	2
Aspetto della punta della lingua	a forma di cuore	lieve schisi	arrotondato
Fissaggio del frenulo alla gengiva inferiore	al culmine della gengiva	alla porzione più interna della gengiva	al pavimento della bocca
Sollevamento della lingua a bocca aperta (durante il pianto)	minimo sollevamento	sollevamento dei soli bordi	sollevamento dell'intera lingua a metà bocca
Protrusione della lingua	la punta rimane dietro la gengiva	la punta appoggia sulla gengiva	la punta può estendersi oltre il labbro inferiore

zione, mentre il 56% con FLC si alimentava correttamente¹¹.

La frenotomia

Il trattamento principalmente eseguito per il FLC è la frenotomia. In genere viene effettuata ambulatorialmente e nei bimbi di età inferiore a 3 mesi senza ane-

stesia, anche se alcuni Autori riportano l'utilizzo di zucchero o paracetamolo come antidolorifico⁴; in una coorte di 200 bimbi piangeva il 68% dei bambini e il tempo medio di pianto era di 15 secondi¹³. L'utilizzo di benzocaina come analgesico, testato in un RCT, non è efficace¹⁴. Le complicazioni dopo frenotomia sono rare: il sanguinamento che si

arresta con un tamponamento circoscritto, la formazione di ematoma locale, lo sviluppo di un'ulcera sotto la lingua (in circa il 2% dei trattati), eccezionalmente edema subacuto massivo sottomandibolare. Questo trattamento richiede una formazione degli operatori per evitare che vengano danneggiati la vena linguale e i dotti salivari. Il 2,6% dei bambini necessita di ripetere la procedura¹. La frenotomia è un trattamento controverso; in Olanda è stata abbandonata¹⁵ e un *Position Statement della Canadian Paediatric Society* non raccomanda di routine questa procedura²; nell'opinione di diversi commentatori è vantaggiosa nel bilancio tra possibili complicanze chirurgiche e il rischio di un abbandono precoce dell'allattamento al seno¹⁶.

Domanda strutturata

In un neonato con frenulo linguale breve [POPOLAZIONE] la frenotomia [INTERVENTO] rispetto al non intervento [CONTROLLO] è un intervento utile per migliorare l'allattamento al seno [OUTCOME]?

Strategia di ricerca

Su *PubMed* abbiamo eseguito la ricerca con la seguente stringa (Ankyloglossia OR Tongue tie AND Frenotomy OR lingual frenum/surgery) e i seguenti limiti: *Randomized Controlled Trial (RCT), Meta-Analysis, Pragmatic Clinical Trial, Systematic Review (SR), Review*. Sono emersi 34 articoli di cui 7 SR e 5 RCT (tabella 3). La scelta di non raccogliere studi osservazionali è dovuta alla difficoltà in questi studi di differenziare l'effetto causale delle diverse condizioni favorevoli il dolore al capezzolo o l'interruzione dell'allattamento al seno e distinguere l'efficacia della frenotomia rispetto a un non intervento.

Discussione

I cinque RCT^{12, 17-20} emersi dalla ricerca sono presentati nella tabella 4. In tutti gli studi le diadi arruolate presentavano difficoltà nell'allattamento o dolore mammario. Solo tre trial hanno previsto una valutazione dell'allattamento tramite misurazione standardizzata: IBFAT (*Infant Breastfeeding Assessment Tool*), LATCH score (*Latching of infant onto the breast, Amount of audible swallowing, Type of nipple, Comfort of mother*,

tabella 3

Revisioni sistematiche e RCT pertinenti allo scenario clinico

RCT	Algar 2009 ²³	Edmunds 2011 ²⁴	Webb 2013 ²⁵	Ito 2014 ²¹	Power 2014 ¹	Francis 2015 ²²	Rowan-Legg 2015 ²
Hogan 2005 ¹²	v	v	v	v	v	v	v
Dollberg 2006 ²⁰		v	v	v	v	v	v
Buryk 2011 ¹⁸			v	v	v	v	v
Berry 2012 ¹⁹			v	v	v	v	v
Emond 2014 ¹⁷					v	v	v

Help needed by mother to hold baby to breast) e BSES-SF (*Breastfeeding Self-Efficacy Scale–Shot Form*).

Nell'ultimo anno sono uscite 4 SR^{1,2,21,22}. La revisione giapponese eseguita da un unico Autore, Yasuo Ito, valuta gli studi (4 RCT e 12 studi osservazionali) in base alla classificazione GRADE e considera come outcome primari la capacità del bambino di attaccarsi al seno e il dolore ai capezzoli della madre. Rispetto alla capacità del bambino di attaccarsi al seno, la metanalisi di 2 RCT (51 pazienti)^{12,19} eseguita dall'Autore è a favore della frenotomia rispetto al placebo (RR 2,88; IC 95% 1,82–4,57, grado A, evidenza forte). L'analisi su 3 RCT riferita al dolore al capezzolo^{18–20} ha rilevato una bassa qualità metodologica: 2 studi hanno evidenziato un miglioramento del dolore, anche se uno non ha confrontato l'esito con il gruppo di controllo²⁰, e uno studio non ha rilevato differenze statisticamente significative (grado B, evidenza moderata). Complessivamente Yasuo Ito conclude che l'allattamento al seno è migliorato dalla frenotomia²¹.

Sia Power¹ che Francis²² nelle loro revisioni sistematiche, rispettivamente su *Archives of Disease in Childhood* (2014) e *Pediatrics* (2015), segnalano un numero limitato di studi di qualità sull'efficacia della frenotomia a causa di: difficoltà di misurazione obiettiva del FLC, difficoltà di selezione dei pazienti da sottoporre all'intervento (meno del 50% dei bambini con anchiloglossia incontra problemi con l'allattamento al seno), scarsità di informazioni rispetto alla popolazione studiata (per es. mancanza di dati su precedenti esperienze di allattamento), mancanza di dati a lungo termine sulla durata dell'allattamento al seno. Power¹ conclude che i 5 RCT esaminati, per un totale di 316 pazienti arruolati, evidenziano che la frenotomia sembrerebbe migliorare l'allattamento al seno, anche se l'effetto placebo

è difficile da quantificare. Indica che un periodo di vigile attesa di 2-3 settimane in cui sostenere l'allattamento al seno può essere utile per evitare di sottoporre a frenotomia chi non ne ha reale bisogno, senza andare incontro a un'interruzione precoce dell'allattamento al seno. Anche Francis²² conclude che le prove sottolineano un miglioramento riferito dalla madre nell'efficacia dell'allattamento al seno e una riduzione del dolore ai capezzoli dopo la frenotomia, ma la forza di evidenza è bassa o insufficiente. Infine, la revisione sistematica con position statement della Società Canadese di Pediatria di maggio 2015² conferma le limitazioni sostanziali degli studi attualmente disponibili segnalando, oltre ai limiti già evidenziati dagli altri Autori, il quasi totale passaggio del gruppo di controllo al braccio di studio sottoposto a frenotomia con preclusione a un confronto degli esiti tra i gruppi, e l'osservazione di una sola poppata per gli outcome misurati in modo obiettivo. Questi Autori non raccomandano la frenotomia a tutti i bambini con anchiloglossia, ma indicano che questo intervento sia preso in considerazione quando è identificata una relazione significativa tra anchiloglossia e problemi nell'allattamento al seno; si raccomanda anche il coinvolgimento di un consulente per l'allattamento al seno prima di inviare il neonato all'intervento chirurgico^{23–25}.

Conclusioni

L'intervento di frenotomia appare efficace nel risolvere problemi di allattamento o dolore al capezzolo in una popolazione di lattanti con FLC. Non sempre la causa di queste difficoltà è sostenuta dall'anchiloglossia e le attuali conoscenze non permettono di selezionare una specifica popolazione di bambini con FLC da inviare all'intervento. La frenotomia non ha carattere di urgenza e una attenta osser-

vazione del pediatra nel corso dei giorni, affiancata all'opera di sostegno di un consulente dell'allattamento, potrebbe essere utile per chiarire l'effettiva utilità della frenotomia.

Marta è in buone condizioni di salute e sta riprendendo peso; sulla base di queste considerazioni concordiamo con la mamma di osservare nei prossimi giorni i progressi nelle poppate. Nel nostro distretto è presente un servizio di sostegno all'allattamento al seno; viene contattata dall'ostetrica per una consulenza. A distanza di due settimane dal nostro primo incontro Marta cresce bene e la mamma non segnala dolore. Nonostante la forma a cuore della punta della lingua, la bambina al momento non necessita di frenotomia.

Corrispondenza

madi.marchesi@gmail.com

Gli Autori dichiarano l'assenza di conflitto di interessi.

1. Power RF, Murphy JF. Tongue-tie and frenotomy in infants with breastfeeding difficulties: achieving a balance. *Arch Dis Child* 2015;100:489-94.

2. Rowan-Legg A. Ankyloglossia and breastfeeding. *Paediatr Child Health* 2015;20:209-18.

3. O'Callahan C, Macary S, Clemente S. The effects of office-based frenotomy for anterior and posterior ankyloglossia on breastfeeding. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2013;77:827-32.

4. Kotlow LA. Ankyloglossia (tongue-tie): a diagnostic treatment quandary. *Quintessence Int* 1999;30:259-62.

5. Ruffoli R, Giambelluca MA, Giannesi F. Ankyloglossia: a morphofunctional investigation in children. *Oral Dis* 2005;11:170-4.

6. Amir LH, James JP, Donath SM. Reliability of the hazelbaker assessment tool for lingual frenulum function. *Int Breastfeed J* 2006;1(1):3.

tabella 4

Trial Randomizzati Controllati (RCT)

Autore, anno (studio)	Hogan M 2005 (RCT)	Dollberg S 2006 (RCT)	Buryk M 2008 (RCT in singolo cieco)	Berry J 2012 (RCT in doppio cieco)	Emond A 2014 (RCT)
Diagnosi di anchiloglossia	Valutazione del personale paramedico e invio di foto a un <i>lactation consultant</i>	Valutazione da parte di un neonatologo	Valutazione tramite HATLFF da parte di un <i>lactation consultant</i> e del chirurgo	Valutazione soggettiva di un chirurgo pediatrico	Valutazione tramite HATLFF da parte di due <i>lactation consultant</i>
Popolazione e intervento	57 b (e.m. 20 gg): 1° gruppo (28 b) frenotomia immediata, 2° gruppo (29 b) supporto nell'allattamento	25 b (età 1-21 gg): 1° gruppo (14 b) in sequenza: frenulectomia, allattamento, simulazione di frenotomia, allattamento; 2° gruppo (11 b) in sequenza: simulazione di frenotomia, allattamento, frenotomia, allattamento	58 b (e.m. 6 gg): 1° gruppo (30 b) frenotomia, 2° gruppo (28 b): simulazione	57 b (età < 4 m): 1° gruppo (27 b) frenotomia, 2° gruppo (30 b): simulazione	107 b (età < 14 gg): 1° gruppo (55 b) frenulectomia, 2° gruppo (52 b) simulazione
Outcome valutati	Miglioramento nell'allattamento secondo il giudizio materno	LACTH score e riduzione del dolore tramite scala numerica	IBFAT, questionario validato per la misurazione del dolore (<i>Short-Form McGill Pain Questionnaire</i>)	Miglioramento nell'allattamento (outcome primario); riduzione del dolore nell'allattamento (outcome secondario) tramite Liekert scale (1-10)	Outcome primario: LACTH a 5 giorni, outcome secondari: LACTH score a 8 settimane, IBFAT e BSES-SF e scala VAS del dolore a 5 giorni e a 8 settimane; HATLFF a 5 giorni, peso del bambino a 8 settimane
Risultati	Dopo frenulectomia migliore allattamento ($p < 0,001$); il 60% dei bambini sia nel gruppo dei trattati che nei controlli prosegue l'allattamento al seno a 4 mesi	Riduzione significativa del dolore dopo frenulectomia vs simulazione ($p < 0,001$), miglioramento nell'allattamento (LACTH score $p < 0,06$)	Riduzione dolore maggiore nel gruppo con frenulectomia ($p < 0,001$); miglior allattamento nel gruppo con frenulectomia ($p = 0,029$);	Significativo miglioramento soggettivo (77% vs 47%); miglioramento obiettivo non significativo (50% vs 40%); riduzione non significativa del dolore	Differenza non significativa a 5 giorni nel LACTH, nell'IBFAT e nella scala VAS del dolore; significativa differenza nel BSES-SF e nell'HATLFF. A 8 settimane nessuna differenza negli indici di allattamento e nel peso del bambino. Il gruppo di controllo ha presentato un miglioramento del BSES-SF tra 5 gg e 8 settimane
Follow-up	Valutazione a 24 ore, dopo 1, 2, 3, 4 settimane e dopo 4 mesi	Non eseguito	Valutazione subito dopo la procedura e dopo 2 settimane; valutazione allattamento al seno a 2, 6, 12 settimane	Valutazione subito dopo la procedura, un giorno dopo e 3 mesi dopo	Valutazione a 5 giorni e a 8 settimane
Commenti	Mancanza di una misura obiettiva di miglioramento dell'allattamento; dopo 48h 28 su 29 dei controlli hanno richiesto frenotomia	10 su 11 nel gruppo di controllo hanno optato per la frenotomia entro due settimane;	27 su 28 nel gruppo di controllo hanno optato per la frenotomia entro due settimane	Tutti i pazienti del gruppo di controllo sono stati successivamente sottoposti a frenotomia	Se anchiloglossia severa (HATLFF < 6) veniva offerta subito la frenotomia. 35/52 a 5 giorni ha richiesto la frenotomia per persistenza di problemi nell'allattamento; a 8 settimane solo 8/52 del gruppo di controllo non era stato sottoposto a frenotomia. Solo il 12% del gruppo di controllo senza frenotomia allattava al seno a 8 settimane vs l'80% di chi si era sottoposto a frenotomia

7. Ingram J, Johnson D, Copeland M, et al. The development of a tongue assessment tool to assist with tongue-tie identification. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2015; 100(4):F344-8.
8. Hazelbaker A. The assessment tool for lingual frenulum function (ATLFF). Use in a lactation consultant private practice. Pasadena, CA: Pacific Oaks College, 1993.
9. Madlon-Kay DJ, Ricke LA, Baker NJ, et al. Case series of 148 tongue-tied newborn babies evaluated with the assessment tool for lingual function. *Midwifery* 2008;24:353-7.
10. Geddes DT, Langton DB, Gollow I, et al. Frenulotomy for breastfeeding infants with ankyloglossia: effect on milk removal and sucking mechanism as imaged by ultrasound. *Pediatrics* 2008;122: e188-e194.
11. Ballard JL, Auer CE, Khoury JC. Ankyloglossia: assessment, incidence, and effect of frenuloplasty on the breastfeeding dyad. *Pediatrics* 2002;110:e63.
12. Hogan M, Westcott C, Griffiths M. Randomized, controlled trial of division of tongue-tie in infants with feeding problems. *J Paediatr Child Health* 2005;41:246-50.
13. Griffiths DM. Do tongue ties affect breastfeeding? *J Hum Lact* 2004;20:409-14.
14. Ovental A, Marom R, Botzor E, et al. Using topical benzocaine before lingual frenotomy did not reduce crying and should be discouraged. *Acta Paediatr* 2014;103:780-2.
15. Constantine AH, Williams C, Sutcliffe AG. A systematic review of frenotomy for ankyloglossia (tongue tie) in breastfed infants. *Arch Dis Child* 2011;A62 96(Suppl 1):A1-A100.
16. Vogel L. Low-risk: 20snip may help tongue-tied infants breastfeed. *CMAJ* 2014; 186:20.
17. Emond A, Ingram J, Johnson D, et al. Randomised controlled trial of early frenotomy in breastfed infants with mild-moderate tongue-tie. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2014;99:F189-95.
18. Buryk M, Bloom D, Shope T. Efficacy of neonatal release of ankyloglossia: a randomized trial. *Pediatrics* 2011;128:280-8.
19. Berry J, Griffiths M, Westcott C. A double-blind, randomized, controlled trial of tongue-tie division and its immediate effect on breastfeeding. *Breastfeed Med* 2012;7:189-93.
20. Dollberg S, Botzer E, Grunis E, et al. Immediate nipple pain relief after frenotomy in breast-fed infants with ankyloglossia: a randomized, prospective study. *J Pediatr Surg* 2006;41:1598-600.
21. Ito Y. Does frenotomy improve breast-feeding difficulties in infants with ankyloglossia? *Pediatr Int* 2014;56:497-505.
22. Francis DO, Krishnaswami S, McPheeters M. Treatment of Ankyloglossia and Breastfeeding Outcomes: A Systematic Review. *Pediatrics* 2015;135:e1458-e1466.
23. Algar V. Question 2. Should an infant who is breastfeeding poorly and has a tongue tie undergo a tongue tie division? *Arch Dis Child* 2009;94(11):911-2.
24. Edmunds J, Miles SC, Fulbrook P. Tongue-tie and breastfeeding: a review of the literature. *Breastfeed Rev* 2011;19(1):19-26.
25. Webb AN, Hao W, Hong P. The effect of tongue-tie division on breastfeeding and speech articulation: a systematic review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2013;77(5):635-46.

Comunicato stampa

8° Rapporto del Gruppo CRC sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza in Italia



ACP, in seguito alla pubblicazione dell'8° Rapporto di monitoraggio del Gruppo CRC che fa il punto sull'attuazione della Convenzione sui Diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza in Italia, ha diffuso un comunicato stampa. «In Italia 1 bambino su 7 nasce e cresce in condizioni di povertà assoluta, 1 su 20 assiste a violenza domestica e 1 su 100 è vittima di maltrattamenti. [...] Più di 8 bambini su 10 non possono usufruire di servizi socio-educativi nei primi tre anni di vita e 1 su 10 nell'età compresa tra i 3 e i 5 anni. Nel 2013 in Italia sono andati al nido solo 218.412 bambini, pari al 13,5% della popolazione sotto i tre anni. E la situazione nel Mezzogiorno è ancora più grave, se si considera che tutte le regioni del Sud si collocano sotto la media nazionale, come la Sicilia con appena il 5,6% dei bambini che ha avuto accesso al nido; la Puglia con il 4,4%; la Campania con il 2,7% e la Calabria con il 2,1%.

Il Rapporto evidenzia che, a vent'anni esatti dal primo Rapporto sullo stato di attuazione della Convenzione sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza (CRC), inviato dall'Italia al Comitato ONU per la CRC, “il sistema organico di politiche per l'infanzia” su cui il nostro Paese si era impegnato con la ratifica della Convenzione non è stato realizzato.

Il Comunicato stampa e il testo completo del Rapporto sono disponibili sul sito www.acp.it

La difterite: in Europa un rischio ancora attuale (e letale)

Franco Giovanetti

Dirigente medico, Dipartimento di Prevenzione, ASLCN2, Alba, Bra (Cuneo)

La morte per difterite di un bambino spagnolo, non vaccinato per scelta dei genitori, ha acceso un riflettore su questa malattia che sembrava dimenticata¹. Le autorità sanitarie locali riferiscono che i genitori del bambino hanno dichiarato di essere stati ingannati dai movimenti antivaccinali, in quanto non avevano ricevuto informazioni corrette (“*engañados porque no estaban bien informados*”). In effetti i siti internet antivaccinali e i libri scritti da più o meno noti antivaccinatori sono concordi nel ritenere che la difterite sia una malattia del passato, ormai incapace di minacciare la salute dei bambini che vivono nei Paesi sviluppati. Spesso per accreditare questa tesi sono riportati grafici che mostrano la considerevole diminuzione della mortalità per difterite avvenuta in Occidente a partire dalla fine del XIX secolo, ben prima dell'introduzione della vaccinazione, in modo da far credere che la malattia stesse scomparendo spontaneamente in virtù delle migliorate condizioni socio-economiche. In realtà a partire dal 1892 negli Stati Uniti e in Europa si era gradualmente diffuso il trattamento con l'antitossina, l'unico farmaco in grado di neutralizzare la tossina difterica, impedendo che essa espliciti la sua azione sugli organi bersaglio. Ciò spiega la diminuzione delle morti per difterite registrata in vari Paesi tra la fine del XIX secolo e i primi decenni del XX, ma questo fatto è accuratamente taciuto dagli antivaccinatori.

Qual è la situazione attualmente in Europa? Uno studio effettuato nel biennio 2007-2008 dimostra che *Corynebacterium diphtheriae* continua a circolare nel nostro continente, soprattutto in alcuni Paesi dell'Est (Lettonia e Lituania) dove è stato identificato lo stesso ceppo che aveva causato una devastante epidemia negli Stati dell'ex-Unione Sovietica a partire dal 1990: si tratta di una variante particolarmente virulenta del batterio³. La circolazione di *C. diphtheriae* è limitata dal fatto che la maggior parte dei bambini europei è vaccinata. In questo modo viene tenuto sotto controllo un evento naturale che trasforma tale batterio in un pericoloso patogeno produttore di tossina. L'evento è prodotto da un virus, il fago beta, che infetta la cellula batterica inserendo in *C. diphtheriae* il suo materiale genetico. Il batterio così tra-

sformato acquisisce la capacità di produrre la tossina difterica. I ceppi batterici produttori di tossina acquisiscono un vantaggio selettivo, poiché vengono più facilmente trasmessi da persona a persona⁴. A questo punto occorre ricordare che il vaccino anti-difterico è diretto contro la tossina, non contro il batterio, che quindi non scompare del tutto nelle popolazioni vaccinate. In presenza di un'elevata copertura vaccinale, *C. diphtheriae* perde il vantaggio selettivo precedentemente acquisito e i ceppi che producono tossina si riducono sino quasi a scomparire, ma sono pronti a riemergere con manifestazioni epidemiche se le coperture scendono al di sotto della soglia di *herd immunity*, che per la difterite è pari all'80%^{4,5}. Elevate coperture vaccinali sono quindi in grado di impedire le epidemie di difterite, ma l'eventualità che si verificano casi sporadici come quello spagnolo è sempre presente. In Italia è accaduto nel 1991, e anche in quel caso si era trattato di una bambina non vaccinata. La presenza a livello globale dei ceppi produttori di tossina è solo uno degli aspetti che fanno tuttora della difterite una minaccia per la salute umana: non dobbiamo dimenticare che in molte aree geografiche persiste una situazione di endemia, e pertanto è sempre presente il rischio di importazione nei Paesi in cui la malattia è stata eliminata. Altri aspetti sono l'emergere di ceppi multifarmacoresistenti e la possibile trasmissione zoonotica: in anni recenti sia *C. ulcerans* sia *C. pseudotuberculosis* sono stati descritti quali patogeni emergenti a trasmissione zoonosica, responsabili negli umani sia di difterite sia di infezioni simili alla difterite, essendo entrambi in grado di produrre la tossina difterica⁶. Un'importante criticità emersa in seguito al caso del bimbo spagnolo è rappresentata dal difficile reperimento dell'antitossina difterica (DAT), farmaco di importanza cruciale in quanto si lega alla tossina circolante, bloccandone l'azione biologica. Per essere efficace, l'antitossina (di origine equina) deve essere somministrata precocemente, ossia entro 48 ore dall'inizio dei sintomi sistemici. Dopo le 48 ore la sua azione è limitata, in quanto non è in grado di inattivare la tossina, una volta che questa si è legata alle cellule. La mancata disponibilità della DAT in Europa consegue

soprattutto alla drammatica diminuzione dell'incidenza della malattia, eliminata grazie ai programmi di vaccinazione universale. L'inizio della terapia con DAT nel caso spagnolo è stato fortemente ritardato dal difficile reperimento del farmaco, ed è verosimile che tale ritardo ne abbia influenzato l'esito. Questo caso di difterite dovrebbe rendere evidenti a tutti due cose: in primo luogo l'inconsistenza delle tesi degli antivaccinatori, che appaiono screditate sotto il profilo scientifico e scorrette dal punto di vista etico. In secondo luogo la necessità per l'Europa di costituire un'adeguata scorta di DAT, da utilizzare se e quando si presenteranno altri casi di difterite: solo in questo modo non saranno gli innocenti a pagare per le scelte dei loro genitori “*engañados porque no estaban bien informados*”.

Corrispondenza

giovanetti58@alice.it

L'Autore non ha rapporti economici di alcun tipo con case farmaceutiche. Negli ultimi 10 anni ha sporadicamente accettato inviti da Wyeth (ora Pfizer), Sanofi Pasteur, Novartis Vaccines e GSK per la partecipazione a convegni.

1. ECDC. Rapid risk assessment. A case of diphtheria in Spain 15 June 2015. <http://ecdc.europa.eu/en/publications/Publications/diphtheria-spain-rapid-risk-assessment-june-2015.pdf>.

2. Los padres del niño con difteria se sienten “engañados” y “destrozados”. El País, 05.06.2015. http://ccaa.elpais.com/ccaa/2015/06/05/catalunya/1433508112_300915.htm.

3. Wagner KS, White JM, Neal S et al. Screening for *Corynebacterium diphtheriae* and *Corynebacterium ulcerans* in patients with upper respiratory tract infections 2007–2008: a multicentre European study. Clin Microbiol Infect 2011;17:519–25.

4. Guilfoile P. Deadly diseases and epidemics: Diphtheria. New York: Chelsea House, 2009.

5. Anderson RM, May R. Infectious diseases of humans. Dynamics and control. Oxford: Oxford University Press, 1991.

6. Zakikhany K, Efstratiou A. Diphtheria in Europe: current problems and new challenges. Future Microbiol 2012;7:595–607.

L'amore tenero e disperato di Prévert nel film di Moretti

Italo Spada

Comitato cinematografico dei ragazzi, Roma



MIA MADRE

Regia: Nanni Moretti
 Con: Margherita Buy,
 Nanni Moretti, Giulia Lazzarini,
 John Turturro, Beatrice Mancini
 Italia, 2015
 Durata: 106', col.

Due consigli. Il primo: non andate a vedere "Mia madre" di Nanni Moretti. Se avete avuto un genitore, un familiare in fin di vita, se lo avete assistito impotenti negli ultimi giorni della sua esistenza, se avete sentito crollare il mondo, se siete rimasti in dubbio tra lasciarlo in un letto di ospedale o farlo morire a casa, se vi siete sentiti in colpa per avergli detto un bel po' di bugie sul suo stato di salute, se avete rovistato tra le sue carte e rivissuto momenti di gioia e di tristezza ... no, non andate a vedere questo film.

Il secondo consiglio: andate a vedere "Mia madre" di Nanni Moretti. Se avete voglia di riflettere sull'amore filiale e sulla vacuità dell'esistenza, su un amore "tendero e disperato [...] vivo come il desiderio e crudele come la memoria ...", come direbbe Jacques Prévert, se volete vedere un film ben diretto e interpretato, uscire soddi-

sfatti da una sala per non avere sprecato due ore della vostra giornata ...

Beh, allora sì, andate a vedere questo film. A voi la scelta.

A distanza di quattro anni, Ecce Nanni con un omaggio postumo alla madre, Agata Apicella, scomparsa proprio mentre *Habemus Papam* era in fase di montaggio. Un film autobiografico, certo, ma anche un film sul rapporto genitori-figli che va al di là di una personale, dolorosa vicenda.

La regista Margherita e l'ingegnere Giovanni si ritrovano al capezzale della loro madre, Ada, ex professoressa di Latino e Greco al Liceo Visconti di Roma e in procinto di lasciare definitivamente questa terra. La prima è impegnata nella realizzazione di un film sull'occupazione di una fabbrica (dal titolo "Noi siamo qui" che calza a pennello sia per sottolineare la solidarietà degli operai che rischiano il licenziamento, sia per dar voce a due fratelli che stanno per diventare orfani) e salta dal set all'ospedale, dalla sua casa a quella della madre, da una relazione affettiva instabile alle preoccupazioni che una figlia adolescente di solito può procurare. Il secondo, per amore filiale e per una scelta di vita, prima si è messo in aspettativa e poi si è licenziato. Ricordi e brani di vita vissuta si intrecciano con la tristezza del momento.

La professoressa Ada si spegne a casa sua e, nella poetica sequenza finale, Margherita la rivede ancora viva e pensosa. Le chiede: "Mamma, a cosa stai pensando?" "A domani", risponde la donna. E, ancora una volta, tornano in mente i versi di Prévert: "Sognare la morte / svegliarci sorridere e ridere / e ringiovanire".

Più volte il cinema ha affrontato il tema della solitudine e dello smarrimento. Qui, apparentemente, nessuno è solo; in realtà, lo sono tutti. E tutti, in un modo o in un altro, per sopravvivere indossano maschere e interpretano ruoli. La finzione, farina con la quale è impastato il cinema, condiziona i rapporti interpersonali. Si sostengono gli altri pur avendo voglia

di essere sostenuti. Fino a quando dalla cabina di regia non arriva lo "Stop" e si ritorna alla realtà, come accade più volte al fallito attore americano Barry (John Turturro) ridicolizzato per le sue arie da divo e probabilmente inserito nel cast per regalare sospiri di sollievo agli spettatori. Stop alla finzione per Margherita (Buy) che, pur applicando anche nel privato la teoria brechtiana dell'attore che si mette a lato del personaggio per non appiattirsi e per mantenere uno sguardo critico, cede alla banalità di una bolletta non trovata e scoppia in pianto isterico. Stop e pianto anche per la tredicenne Livia (Beatrice Mancini) che, più del sostegno nelle versioni di latino, aveva trovato nella nonna la persona alla quale confidare le sue prime esperienze d'amore. Dice stop a modo suo anche Ada (la splendida Giulia Lazzarini), donna colta e intelligente, che legge negli occhi dei figli le parole che non le dicono (ancora Prévert e il suo "ci guarda sorridendo / e ci parla senza dir nulla") e finge, come estremo gesto di altruismo, serenità.

Moretti, infine. Cedendo (nella finzione, non nella realtà) il ruolo di regista alla Buy, fa qualcosa di nuovo, di diverso, come suggerisce Giovanni a Margherita (ovvero: Moretti a Moretti) in quel "cinema nel cinema" che è la scena davanti al Capranichetta. Gioco di specchi per vivere (rivivere?) il dolore di una vera perdita e il personalissimo rapporto con la madre, già manifestato con l'aver assunto il suo cognome in ben cinque film e qui sottolineato chiaramente da quel "mia" del titolo. Sembra dire anche lui con il poeta francese: "Tu non dimenticarci / non avevamo che te sulla terra / non lasciarti diventare gelidi. / Anche se molto lontano sempre / e non importa dove / dacci un segno di vita. / Molto più tardi ai margini di un bosco / nella foresta della memoria / alzati subito / tendici la mano / e salvaci".

Corrispondenza
 italospada@alice.it

Libri: occasioni per una buona lettura

Rubrica a cura di Maria Francesca Siracusano

Butta e riordina. Troverai la felicità



Autore: Marie Kondo

Il magico potere del riordino

Vallardi 2014 - pp. 247, euro 13,90

Sono stato attratto, nella calura del luglio 2015, dai richiami giornalistici su questo libro giapponese “Il magico potere del riordino”. Nove edizioni in cinque mesi, due milioni di copie in Giappone, in cima ai best-seller del *New York Times*, pubblicato in Italia da Vallardi, editore che parla a persone della mia età. Pallida edizioncina di taglio orientale. Che mai sarà? Teorie? Consigli pratici? Filosofie?

A questo punto ho deciso di leggerlo. La giapponese Marie Kondo, laureata in riordino e insegnante libero professionista della stessa disciplina, spiega il suo metodo che garantisce la riorganizzazione di spazi domestici e studi professionali. Ma in verità l'obiettivo è sì l'ordine, e soprattutto la serenità che deriva dall'essere circondati solo dalle cose che ci stanno a cuore.

Le altre si buttano perché non c'è riordino finale se non ci si sbarazza prima delle cose di cui possiamo fare a meno. A monte il richiamo alla filosofia zen: il riordino fisico è un rito che produce vantaggi spirituali, paragonabile a quelli di stare a meditare sotto una cascata che ti sferza animo e corpo.

Il riordino distacca dai passati inutili e libera la mente dal caos. È complicato quindi giudicare il successo del libro separando l'approccio pratico (in realtà prevalente e pignolo) dall'impianto teorico che compare soprattutto nell'ul-

tima parte e che riguarda il magico potere del riordino che cambia la vita perché pulire favorisce la buona sorte. Ma per noi occidentali è importante imparare a buttare.

Esiste una precisa tecnica: partire dalle categorie delle cose. Il libro si divide in capitoli: il vestiario è la categoria più corposa, poi i libri, le carte, gli oggetti, le fotografie, le scorte che rappresentano un racconto molto godibile: c'è chi ha scorte di 60 spazzolini per denti, 30 confezione di pellicole da cucina, 80 rotoli di carta igienica. Forse ci interessano di più i libri.

Ci sono considerazioni convincenti. Se i libri restano immobili negli scaffali per molto tempo sono come “addormentati”; si può quasi dire che “scompaiono”. Sono in bella vista, ma invisibili, si mimetizzano su ciò che hanno intorno “come la mantide immobile sull'erba”.

Per giudicare se possono essere buttati occorre “svegliarli” tirandoli fuori dalla libreria, mettendoli sdraiati sul pavimento ed esporli agli stimoli, “dandogli dei colpetti alla copertina” per capire quanto il loro passato vale per noi, quanta energia ci trasmettono, quanta gioia sono capaci di esprimere. Insomma quasi quasi dipende da loro più che da noi.

Ma attenzione! Prima di buttare qualsiasi cosa che è stata con noi occorre ringraziarla per ciò che ci ha dato: dai libri ai cavi elettrici.

Il libro mi è piaciuto e sono curioso di vedere il successo editoriale di una giapponese che ci ricorda che al mattino si va al lavoro entusiasti e che i suoi corsi sono preferibilmente organizzati prima che il corsista vada al lavoro.

Giancarlo Biasini

La guerra contro il cancro: la storia, le storie

Autore: Siddhartha Mukherjee

L'imperatore del male Una biografia del cancro

Neri Pozza 2011 - pp. 726, euro 19,00



L'autore è un medico e ricercatore oncologo, professore di medicina alla *Columbia University*.

Il titolo del libro e il numero di pagine che lo compongono possono spaventare ma sarebbe un vero peccato rinunciare ad avvicinarsi a questa interessantissima biografia del cancro, avvincente come un romanzo e narrata con un linguaggio divulgativo.

Una storia di 4000 anni, a tanto risalgono le prime segnalazioni di cancro. Le storie dei pazienti, le narrazioni autobiografiche e le riflessioni sulla medicina e sulla comunicazione e i rapporti con i pazienti si intrecciano a capitoli di storia della medicina raccontati con semplicità e onestà. L'autore ci prende per mano e ci accompagna nelle retrovie di quella che egli stesso definisce una storia militare, la storia di un assedio alla città-cancro, la storia di una guerra dove i medici hanno di volta in volta inventato strumenti, armi, macchine e strategie all'inizio rudimentali e sempre più raffinate.

Per noi medici la lettura di questo percorso, dei tentativi, degli errori, delle casualità, della crudeltà di alcune terapie è molto istruttiva e non può non sollecitare delle riflessioni sulla nostra pratica quotidiana e sulle certezze che troppo spesso vantiamo.

Il libro tuttavia non è solo uno spaccato di storia della medicina ma contempla altri aspetti che sbaglieremmo a considerare non intimamente connessi alla nostra professione.

Un esempio è il bellissimo capitolo che riguarda la scoperta della relazione tra fumo e tumori polmonari e la conseguente strategia difensiva dei monopoli del tabacco. Per chi ancora pensa di sottrarsi facilmente al condizionamento dell'industria e in particolare dell'industria farmaceutica, la lettura di questo capitolo può essere molto istruttiva nello svelare la potenza e la raffinatezza delle armi messe in campo appunto dai monopoli del tabacco per arginare il grosso danno che tale scoperta comportava per loro. Ma ciò che mi è piaciuto di questo libro è l'aspetto di profonda umanità che lo attraversa sia nel raccontare di medici e scienziati ostinati e pervicaci, sia nelle numerosissime riflessioni che riguardano i sentimenti e le emozioni dei medici di fronte al dolore, alla morte, alla malattia, sentimenti che hanno segnato la loro vita: "la malattia di Carla mi ha segnato per tutta la vita." "[...] come si ricorda un paziente [...] gli occhi pieni di lacrime [...] il nostro incontro con il cancro ci ha smussato [...]" e che inevitabilmente si ripercuotono nel rapporto con i pazienti: "In quei giorni la morte si era impadronita dell'immaginazione dei miei pazienti e il mio compito era riscattare quella immaginazione. Anche solo descrivere questo compito è quasi impossibile; è un'operazione assai più delicata e complessa della somministrazione di un farmaco o di un intervento chirurgico". Le frasi che vorrei riportare sono moltissime ma non voglio anticipare troppo il piacere della lettura.

Terminerò solo con una delle tante a me particolarmente cara per il contenuto implicito del "prendersi cura". "Un paziente, molto prima che diventi l'oggetto di un'indagine medica, è un semplice narratore di storie, un narratore di sofferenze – un viaggiatore che si è recato nel paese dei malati. Per avere sollievo da una malattia, dunque, bisogna co-

minciare ad alleggerirsi della sua storia." Buona lettura.

Patrizia Elli

La maternità come attesa

Autore: Massimo Recalcati

Le mani della madre

Feltrinelli 2015 – pp. 187, euro 13,60



Recalcati è autore prolifico. Dopo libri riusciti come "Cosa resta del padre" e "Ritratti del desiderio" e altri meno felici come "Il complesso di Telemaco" e "Non è più come prima", arriva ora "Le mani della madre. Desiderio, fantasmi ed eredità del materno". Prima l'evanescenza del padre, poi la resurrezione del figlio, anche se in una visione un po' forzata e parziale, ora la madre, come a voler chiudere il cerchio della triade familiare, offrendo del tema (inesauribile!) uno sviluppo particolarmente elegante. La maternità viene analizzata come figura dell'attesa, attesa che non è mai padrona di ciò che attende, perché il figlio, pur essendo parte del corpo della madre, è sconosciuto, straniero, rappresenta una trascendenza incalcolabile. L'autore sostiene che la madre deve avere desiderio per il figlio che ha in grembo in modo da fargli percepire l'ospitalità. "L'ospitalità senza proprietà" definisce la madre, mentre la "responsa-

bilità senza proprietà" definisce il padre. Il sequestro arbitrario del figlio come proprio è una declinazione patologica della maternità (la madre-cocodrillo di Lacan, che resta l'autore di riferimento per Recalcati), e in questo caso è il padre che deve entrare come figura separatrice a sciogliere il nodo del potere assoluto della madre sul figlio. Nella maternità sana invece è la madre stessa che anticipa la funzione paterna. E qui sta il punto chiave. Se la madre sa mettere a disposizione del bambino la sua mancanza, diversamente dalla madre autosufficiente-onnipotente, gli fa sentire che lui è insostituibile per lei, come l'innamorato. Dalla perdita nasce il gesto creativo. È l'assenza della madre che rende possibile la comparsa del simbolo e quindi saper abbandonare è il vero dono materno. E cosa consente che ciò avvenga? Quando il desiderio della donna, sessualità compresa, rende la madre "non-tutta-madre". Per essere una madre "sufficientemente buona" occorre che il desiderio della donna che è diventata madre non si risolva mai tutto in quello della madre. La discontinuità della donna dalla madre fa nascere nel figlio il gusto di stare nel mondo. Al contrario, il bambino rifiutato (il feto alieno-persecutore) si scontra prematuramente con l'insensatezza dell'esistenza. Alla fine del libro compare il fantasma della madre della madre. Condizione per una buona maternità è la scissione del legame con la propria madre, che sarà, paradossalmente, tanto più difficile quanto più sarà stato frustrato il bisogno d'amore della figlia. Se un appunto si può fare all'autore è la prosa, un po' ripetitiva, forse più adatta alla conversazione che alla scrittura, ma questo è anche il pregio di uno stile che rende la materia accessibile e la lettura scorrevole.

Claudio Chiamenti

Lettere

Fibrosi cistica: la terminologia diagnostica

Una delle criticità del processo di *screening* è quella sollevata dalle forme *mild*. Occorre per prima cosa sgomberare il campo da un equivoco terminologico: quali sono i bambini con diagnosi *mild*? Trattandosi di una diagnosi per *screening*, si presuppone che alla diagnosi i sintomi non siano ancora comparsi e quasi tutti i bambini avrebbero pertanto una FC “mild”. È necessario pertanto fare un discorso a sé su una particolare categoria: si tratta di quei lattanti positivi al test di *screening*, che non soddisfano i criteri diagnostici per fibrosi cistica (FC), perché presentano un test del sudore ripetutamente borderline e una o due mutazioni non classificate come causanti FC. Questi non sono purtroppo pochi, rappresentando circa il 25% delle diagnosi da *screening*. Chi sono questi bambini, come vanno trattati? Sono bambini asintomatici, la cui diagnosi rimane dubbia, che affrontano un lungo percorso diagnostico fatto di molti test del sudore e analisi genetiche e di cui ancora poco si sa sulla prognosi a lunga distanza. Il problema principale è quello di mettere una etichetta di malattia e per di più di una malattia importante a bambini che non possiamo diagnosticare come FC e che, come alcuni studi dimostrano, non avranno sintomi almeno nei primi anni di vita; alcuni avranno forse da adulti manifestazioni cliniche legate a una qualche disfunzione del gene e della proteina CFTR (CFTR *Related Disease*). Se così stanno le cose, lo *screening* non produrrebbe in questi soggetti alcun beneficio, esponendoli invece al rischio di una medicalizzazione impropria e inducendo nelle famiglie una grande ansia, arrivando in alcuni casi a condizionarne le future scelte riproduttive. Al momento c'è uno sforzo da parte della comunità scientifica internazionale per ridefinire questi casi. Un recente documento di Consensus europeo ha coniato un nuovo termine: *Cystic Fibrosis Screen Positive-Inconclusive Diagnosis*

(CFSPID) [Munck A, Mayell SJ, Winters V, et al. Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis (CFSPID): a new designation and management recommendations for infants with an inconclusive diagnosis following newborn screening. *J Cystic Fibros* 2015; doi:10.1016/j.jcf.2015.01.001].

Il termine, puramente descrittivo, ha lo scopo di evitare etichette diagnostiche, soprattutto quella di FC, e libera il campo da termini come FC *mild* o “atipica”, che si riferiscono invece a una espressione di gravità di malattia, peraltro limitata al momento dell'osservazione. Per questo i termini FC *mild* o “atipica” e per contro FC “classica o tipica” non andrebbero più usati.

Nello stesso documento si propone un *follow up* con visita a 3, 6 e 12 mesi di età, in cui è opportuno eseguire test del sudore, suscettibile di modificarsi nel tempo, ma senza alcun altro esame invasivo e soprattutto senza nessun tipo di trattamento. Nella gestione di questi casi un ruolo molto importante può e deve assumere il pediatra di famiglia, ponendosi come interlocutore privilegiato fra Centro FC e famiglia, riferimento verso il primo della situazione clinica del bambino, veicolatore di un messaggio tranquillizzante verso la seconda. Studi ed esperienze futuri porteranno sempre più a definire questa categoria di soggetti, per la quale allo stato attuale occorre cautela e una attenzione particolare nella comunicazione con le famiglie.

Teresa Repetto

Centro Regionale di Riferimento per la Fibrosi Cistica della Regione Toscana, AOU Meyer, Firenze
t.repetto@meyer.it

Come ogni programma di *screening*, anche per la FC l'obiettivo è quello di individuare le forme che rispondono ai criteri diagnostici per la FC (cloro nel sudore >60 mmol/l e/o 2 mutazioni che causano FC e sintomi clinici e/o familiarità positiva per FC e/o tripsina

immunoreattiva positiva). Purtroppo per poter individuare i soggetti malati si rischia di individuare anche i soggetti portatori sani (senza malattia) e i soggetti con non chiara definizione diagnostica. Quest'ultima categoria di soggetti (test del sudore dubbio e/o una o due mutazioni non associate a FC) pone enormi difficoltà dal punto di vista diagnostico: negli USA e in Europa sono state pertanto scritte delle “consensus” di esperti per il loro corretto inquadramento e gestione¹⁻³.

A fronte di una diversa nomenclatura (CRMS = CFTR-related metabolic syndrome negli USA e CFSPID = Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis in Europa) entrambi i documenti ravvisano la necessità di distinguere queste forme dalle forme “classiche” di FC, soprattutto per spiegare sia alla famiglia che al pediatra di famiglia (PdF) perché si devono seguire nel tempo e quando e come intervenire. Nella “consensus” nordamericana si pone grande attenzione all'intervento del PdF e alla sua stretta collaborazione con il Centro FC. Grande enfasi è riservata all'aspetto comunicativo: difficile è comprendere non solo per la famiglia ma anche per il PdF il significato della diagnosi di FC nella forma “classica” (con o senza insufficienza pancreatica) e ancor più della diagnosi di forma “non classica” (CRMS) e le relative implicazioni in termini di assistenza e di intervento terapeutico. In linea generale, per le forme di CRMS lo schema base di follow-up al centro specializzato FC suggerito comporta solo 2 visite nel primo anno di vita e poi a cadenza annuale; per il resto del tempo il neonato è affidato alle cure del PdF. Se dovessero comparire segni o sintomi suggestivi di FC (perdita di peso o incapacità di guadagnare peso, presenza di feci untuose, meteorismo intestinale, dolori addominali o sintomi respiratori come tosse e wheezing, che non si risolvono nell'arco di 2 settimane) ovviamente lo schema verrà conseguentemente modificato. Per quanto riguarda l'alimentazione,

un intero paragrafo è dedicato al legame madre-figlio nella forma “classica” di FC, sia che il lattante sia allattato al seno che nutrito artificialmente. In questo testo si cerca di incentivare l’allattamento al seno ma si raccomanda anche di sorvegliare la crescita perché un adeguato stato nutrizionale previene il declino della funzione respiratoria nelle età successive.

La *Consensus* europea suggerisce un *follow-up* con almeno 2 visite (o più in base alla sintomatologia clinica) nel primo anno di vita e poi almeno 1 volta all’anno. Secondo questo documento il bambino con CFSPID deve essere seguito in un centro specializzato in FC o affidato alle cure di un medico purché esperto di FC. Molta enfasi è riservata all’importanza di comunicare bene con la famiglia e con il PdF allo scopo di stemperare l’ansia nei genitori, indotta dall’incapacità di definire una diagnosi e dal lungo *follow-up* proposto, e di istruire il PdF sulla comparsa di segni e sintomi che devono indirizzare ad approfondimenti specialistici. Questi bambini non sono malati, si dice, ma piuttosto sono a rischio di sviluppare alcune complicanze legate al malfunzionamento della proteina CFTR in futuro. Questi bambini non devono essere ipermedicalizzati ma le indagini devono essere guidate dalla comparsa di sintomi. In conclusione, concordiamo con quanto afferma S. Conti Nibali (Quaderni acp 2014;21:257-9) sulla necessità di una gestione soft dei soggetti identificati con forme CRMS, che consegue alla necessità di conferire quanto più possibile alle famiglie un vissuto di “normalità”. Siamo altresì convinti che una stretta collaborazione tra Centro FC e PdF curante possa facilitare e ovviare a molte delle problematiche emerse. Questo approccio assistenziale in rete risulta inoltre essere in linea con i nuovi modelli previsti dai piani sanitari nazionale e regionali.

1. Borowitz D, Parad RB, Sharp JK, et al. Cystic Fibrosis Foundation Practice Guidelines for the Management of Infants with Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator-Related Metabolic Syndrome during the First Two Years of Life and Beyond. *J Pediatr* 2009 (6 Suppl);

155:S106-1.

2. Mayell SJ, Munck A, Craig JV, et al. European Cystic Fibrosis Society Neonatal Screening Working Group. A European consensus for the evaluation and management of infants with an equivocal diagnosis following newborn screening for cystic fibrosis. *J Cyst Fibros* 2009;8(1):71-8.

3. Munck A, Mayell SJ, Winters V, et al. Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis (CFSPID): A new designation and management recommendations for infants with an inconclusive diagnosis following newborn screening. *J Cyst Fibros* 2015; (doi:10.1016/j.jcf.2015.01.001).

Rolando Gagliardini e Natalia Cirilli

Centro Regionale di Riferimento per la Fibrosi Cistica della Regione Marche, Ospedali Riuniti di Ancona
rolando.gagliardini@ospedaliriuniti.marche.it

Fibrosi cistica: la comunicazione tra specialista e famiglia

Lo *screening* rileva forme miti e nuove mutazioni con significato e storia naturale ignoti, che rientrano nella “CFTR-related metabolic syndrome”. Comunicando i risultati dello *screening* bisogna spiegare che mancano dati sulla probabilità di sviluppare sintomi in questi casi: non ci sono ragioni di comunicare uno stato accertato di malattia e il ricovero del bambino senza sintomi non è opportuno.

È etico informare i genitori del loro stato di portatori di mutazioni FC e del loro rischio riproduttivo, perché hanno il diritto di fare scelte autonome e consapevoli disponendo di informazioni adeguate. La reazione dei genitori dipende molto dai messaggi ricevuti durante questa comunicazione: un incontro delicatissimo tra persone che può trasformare un bambino percepito come sano in un malato cronico o far invece sentire alla famiglia di avere trovato un supporto per far fare al bambino una vita normale, assumendo un’ottica di prevenzione.

Concordiamo che “lo stato di benessere di un bambino normale dipende solo in parte dal suo percentile peso-altezza; ...”. Bambini e adolescenti con FC, grazie al lavoro dei dietisti dei Centri,

hanno abitudini alimentari più sane di molti coetanei consumatori da *fast food*. Genitori e bambini sono educati a dare attenzione a una “normale” relazione con il cibo. L’attenzione al paziente richiede tempo e dedizione che non sono “spreco” ma “investimento”. Quanto più genitori e bambino ricevono attenzione e comunicazioni efficaci, tanto più sono aderenti alle prescrizioni.

Non poter allattare non preclude a una madre lo sviluppo del rapporto col proprio figlio. È dimostrato che la presenza della madre è promotore della salute, non la funzione di nutrice^{1,2}. La patologia è provocata dalla separazione dalla madre e dalla cattiva qualità del legame di attaccamento: l’attaccamento sicuro permette di far crescere un bambino sano e sereno³.

Condividiamo il suggerimento di sperimentare nuovi modelli di presa in carico o specifici per le esigenze dei diversi pazienti, ricordando che non tutto ciò che la scienza permette di fare dovrebbe essere fatto, ma una cura efficace non può prescindere da una relazione significativa, irrinunciabile per gli interscambi tra genitori e sanitari.

1. Spitz RA. Il primo anno di vita del bambino. Giunti Editore, 1962, 2009.

2. Bowlby J. Una base sicura. Applicazioni cliniche dell’attaccamento. Raffaello Cortina Editore, 1989.

3. Harlow H. The nature of love. *American Psychologist* 1958;13:573-685.

Carla Colombo e Rita Nobili

Centro Regionale di Riferimento per la Fibrosi Cistica della Lombardia, Fondazione IRCCS Ca’ Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
carla.colombo@unimi.it

Ringraziamo gli Autori di queste tre interessanti lettere a commento dell’articolo di Sergio Conti Nibali pubblicato nella rubrica Forum della nostra rivista. L’attenzione dedicata a Quaderni dal mondo della fibrosi cistica è uno stimolo per avviare una collaborazione strutturata per il futuro.

La Redazione

Info: notizie sulla salute

Rubrica a cura di Sergio Conti Nibali

Alimentazione infantile: il *nutrient profile model* dell'Oms Europa

I bambini europei vengono tuttora regolarmente esposti alla pubblicità di cibi e bevande ad alto contenuto energetico, grassi saturi, acidi grassi trans, zuccheri e sale. Nonostante i progressi fatti da alcuni Paesi, l'azione globale dei governi per limitare questo tipo di promozioni rimane ancora troppo debole, anche alla luce di quanto definito nel *"Who European Food and Nutrition Action Plan 2015-2020"*, adottato dall'Oms Europa nel 2014. Un primo passo nello sviluppo di politiche restrittive in tal senso è stabilire i criteri che identificano questo tipo di bevande e alimenti. Per questo motivo, l'Ufficio regionale europeo dell'Oms ha sviluppato un modello del profilo nutrizionale affinché i Paesi possano usarlo per classificare i cibi secondo la loro composizione nutrizionale e determinare se un prodotto alimentare è adatto o meno per i bambini. Per maggiori informazioni potete scaricare il *"Who Regional Office for Europe nutrient profile model"* e il *"Who European Food and Nutrition Action Plan 2015-2020"*.

La ASL Roma B nominata "Comunità amica dei bambini"

La ASL Roma B ha ricevuto il riconoscimento di "Comunità amica dei bambini per l'allattamento materno". L'ASL Roma B copre una superficie pari a 220 chilometri quadrati, per una popolazione residente superiore ai 700.000 abitanti. I 12 Consultori familiari della ASL Roma B hanno come target di riferimento per i propri interventi 372.245 donne, di cui 166.822 in età fertile.

Di queste, il 12% è rappresentato da utenti straniere. I bambini nati da genitori residenti nel territorio della ASL nell'ultimo anno sono stati oltre 7000, per il 33% dei casi nati da madre straniera. Nei Consultori familiari sono state seguite (dati 2014) 1878 gravi-

danze, pari al 25,5% dei nati da donne residenti; di queste il 38% è rappresentato da gestanti straniere.

Le donne seguite nel puerperio e in allattamento presso gli Ambulatori Ostetrici Consultoriali sono state 1496 pari al 20,3% dei nati (dati 2014). Su circa 800 consulenze al numero dedicato Telefono "S.O.S. Mamma" 331.669.48.89, affidato ad ostetriche esperte e formate, sono stati effettuati circa 400 invii agli Ambulatori Ostetrici dell'Allattamento di riferimento. Complimenti!

Le ostetriche contro il programma TV *Real Time*

Sotto accusa un programma, sponsorizzato da un noto marchio che vende prodotti per bambini, che ha come protagoniste tre ostetriche che utilizzano i prodotti della casa sponsor come tettarelle, paracapezzoli e biberon.

Per la Federazione delle ostetriche tutto questo viola il Codice Internazionale per la Commercializzazione dei Sostituti del Latte materno (CICSLM), ma anche il Codice deontologico dell'ostetrica nel quale, ricorda la presidente Fnco, Maria Vicario, è sancito: "L'ostetrica/o promuove l'allattamento al seno e supporta il ruolo genitoriale, sostiene e diffonde la donazione volontaria del latte materno. L'ostetrica/o altresì aderisce al CICSLM, ne promuove il rispetto delle norme e s'impegna a denunciarne eventuali violazioni".

La Fnco ha inoltre ricordato che gli operatori sanitari non devono accettare compensi o farsi promotori di alimenti per lattanti o di altri prodotti, come presidi e attrezzature per la loro preparazione e consumo, eccetto quando necessario nell'ambito di una valutazione professionale o ricerca a livello istituzionale e che la partecipazione al programma televisivo delle tre ostetriche, riprese con in mano prodotti del marchio sponsor, lede l'immagine stessa della professione veicolando un messaggio sbagliato.

Nuovo numero di "Occhio al Codice!"

IBFAN Italia ha pubblicato un nuovo numero di "Occhio al Codice!", la pubblicazione digitale in cui elenca, tra un "Codice Violato" e il successivo, le violazioni del Codice Internazionale sulla commercializzazione dei sostituti del latte materno che vengono segnalate.

Questo numero è dedicato ad alcune strutture sanitarie che fanno di tutto per sfavorire l'avvio e la prosecuzione dell'allattamento, attraverso regole improbabili, consigli basati sul contrario delle evidenze, informazioni errate...

IBFAN Italia ha dato un nome a queste strutture: "BUCHI". Perché? Provate a leggere la pubblicazione e capirete il significato di questa sigla.

http://www.ibfanitalia.org/wp-content/uploads/2015/04/OaC_2015_BUCHI.pdf

Svimez: meno del 3% va all'asilo nido in Calabria e Campania

Sulla base di elaborazioni di dati ISTAT e INVALSI, uno studio ("Il più prezioso dei capitali. Infanzia, istruzione, sviluppo del Mezzogiorno" di Vittorio Daniele pubblicato sulla "Rivista Economica del Mezzogiorno", trimestrale della SVIMEZ edito dal Mulino) mette in relazione il tasso di frequenza degli asili nido nelle varie regioni italiane con i punteggi in italiano degli alunni della seconda elementare. In testa i bambini trentini, che realizzano punteggi superiori a 210, seguiti da Marche, Piemonte e Friuli Venezia Giulia (207). Tra le regioni del Sud i punteggi sono diversi: la Sardegna segna 203, l'Abruzzo e il Molise 201, Basilicata e Puglia 198. In coda, fermi a 192 punti, i bambini campani, calabresi e siciliani. Situazione simile per quanto riguarda i punteggi in matematica. I bambini trentini registrano anche qui i risultati migliori, superiori a 210. Seguono i bambini friulani (208), marchigiani e piemontesi (206). Tra le regioni del Sud

la migliore si conferma la Sardegna, con un punteggio di 205. Seguono i bambini lucani (201) e abruzzesi (200), pugliesi e molisani (198). I bambini calabresi registrano in matematica un punteggio di 196, i campani di 193. In coda, con un punteggio di 190, i bambini siciliani. Gli autori affermano che i bambini trentini ottengono punteggi più alti nelle due discipline anche perché fra loro il 23,3% frequenta gli asili nido, la percentuale più alta in Italia dopo l'Emilia Romagna (26,5%). Avvantaggiati anche i bambini friulani, con una frequenza di un bambino su cinque (20,7%). Percentuali a due cifre anche per i bambini marchigiani (17%) e piemontesi (15%), che non a caso fanno registrare punteggi superiori ai 206 punti in entrambe le discipline. Anche i bambini umbri, che frequentano l'asilo per il 23% del totale, registrano punteggi pari a 203 in italiano e 205 in matematica. Al Sud, a parte Sardegna (12,6%) e Molise (11%) le prevalenze sono basse: Abruzzo (9,5%), Basilicata (7,3%), Sicilia (5%), Puglia (4,5%), Campania (2,8%) e Calabria (2,5%). Mettendo infatti in relazione il Pil pro capite con la diffusione di servizi per l'infanzia emerge che Emilia Romagna, Trentino Alto Adige e Friuli Venezia Giulia sono sempre le regioni con il maggior numero di asili nido e tra quelle con la maggior ricchezza pro capite. Dall'altro lato, Campania, Calabria e Sicilia si confermano regioni con una diffusione minima di servizi all'infanzia e un altrettanto basso livello di ricchezza. Non a caso i servizi di *childcare* hanno anche un considerevole effetto sull'occupazione femminile: in presenza di asili nido molte mamme a basso reddito sarebbero incentivate a trovare un lavoro. Secondo stime del 2013, infatti, aumentare dell'1% il numero di posti nei servizi di *childcare* pubblici fa crescere dell'1,3% la possibilità che la madre lavori. Ma non è solo una questione di servizi per l'infanzia. Il contesto familiare e sociale ha infatti un ruolo cruciale nella spiegazione dei divari regionali nelle competenze scolastiche. L'Italia è un Paese diviso quanto a competenze degli studenti: lo dimostrano i test OCSE-PISA, che misurano le competenze degli studenti 15enni in matematica e lettura e comprensione del testo. In base agli ultimi dati disponibili, fra gli studenti 15enni del Nord-Est, il punteggio medio in matematica (514 punti) è nettamente superiore alla media OCSE (494) e in linea con quello della Germania.

Nel Sud e nelle Isole, invece, lo stesso punteggio scende a 446 punti, cioè 68 punti in meno del Nord-Est, punteggi più bassi di quelli della Turchia. Stessa dinamica per la lettura: a fronte di un punteggio medio OCSE di 496 punti, il Nord-Est segna 511 punti, il Sud e le Isole si fermano a 453, 22 punti in meno della Turchia. Queste differenze non dipendono solo dalla qualità dell'istruzione. I differenziali regionali nei risultati scolastici sono dovuti a una serie di variabili socioeconomiche, quali il *background* familiare degli studenti e/o il contesto territoriale. Una parte significativa dei divari tra Nord e Mezzogiorno dipende, poi, dagli studenti provenienti da famiglie svantaggiate. La povertà si trasmette fra le generazioni; nel 2013, nel Mezzogiorno, un milione di famiglie (tre milioni di persone) vivevano in condizioni di povertà assoluta: un'incidenza più che doppia rispetto al Nord. Ancora più preoccupante è il quadro che emerge considerando un indicatore più ampio, come il rischio di povertà ed esclusione sociale. Questa condizione riguarda, infatti, un numero assai elevato di persone, che nel Mezzogiorno rappresenta il 47 per cento dei bambini e il 43 per cento delle famiglie con figli minori. Una povertà non solo economica: non avere la possibilità di apprendere, sperimentare, sviluppare liberamente capacità e talenti nei primi anni di vita, quando il capitale umano è più malleabile e ricettivo, si legge nello studio, si traduce in povertà educativa, con relativa bassissima partecipazione ad attività culturali ed educative. Le disuguaglianze regionali nella qualità e quantità di servizi pubblici come quelli sanitari, assistenziali, educativi, non sono solo un ostacolo alla concreta realizzazione di diritti di base, come quello all'istruzione o alla salute. Riflettendosi sulle performance scolastiche, accentuano le disuguaglianze di partenza e contribuiscono alla trasmissione intergenerazionale della povertà e delle disuguaglianze. Il capitale umano non è soltanto il risultato dell'investimento in istruzione o formazione sul lavoro, ma anche il risultato dell'investimento sull'infanzia. Sono pochissimi in Italia gli studi che analizzano la relazione tra condizione dell'infanzia, accumulazione di capitale umano ed effetti socioeconomici.

Data l'elevata plasticità dei processi di formazione del cervello nei primi 5 anni di vita, si legge nello studio, l'investimento nell'infanzia è quello con il maggior ren-

dimento sociale ed economico. Secondo ricerche americane non replicabili in Italia per assenza di dati, interventi a favore di bambini svantaggiati in età prescolare 0-5 anni hanno un tasso di rendimento annuo del 7-10% sull'investimento fatto. In altri termini, per ogni dollaro investito in quella fascia di età, il bambino renderà da 7 a 10 volte l'investimento.

Pubblicato l'8° Rapporto su "I diritti dell'infanzia e dell'adolescenza in Italia"

Il Rapporto, alla cui stesura ha contribuito anche l'ACP, evidenzia che, a vent'anni esatti dal primo Rapporto sullo stato di attuazione della Convenzione sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza (CRC), "il sistema organico di politiche per l'infanzia" su cui il nostro Paese si era impegnato con la ratifica della Convenzione non è stato realizzato.

Le associazioni firmatarie auspicano che l'adozione del nuovo Piano Infanzia, con priorità e azioni ben definite e supportate da un adeguato impegno economico, possa essere il primo passo per rimettere al centro dell'agenda politica le misure per la tutela per l'infanzia. Arianna Saulini, di *Save the Children* e coordinatrice del Gruppo CRC afferma: "Ci sono bambini che fin dalla nascita soffrono di carenze che ne compromettono lo sviluppo fisico, mentale, scolastico, relazionale. Tra questi eventi, indicati come fattori di rischio, figurano condizioni sfavorevoli durante la gravidanza, cure genitoriali inadeguate, violenza domestica ed esclusione sociale. Per questo chiediamo che il prossimo Piano Nazionale Infanzia dedichi speciale attenzione ai primi anni di vita del bambino, che vengano realizzate politiche adeguate per superare il divario territoriale nell'offerta educativa e di costruire un qualificato sistema integrato per l'infanzia e l'adolescenza, impegnando adeguati e stabili investimenti finanziari e introducendo un meccanismo permanente di monitoraggio della spesa".

A proposito di risorse dedicate all'infanzia e all'adolescenza, il Rapporto denuncia che a distanza di anni non esiste ancora un monitoraggio a livello istituzionale, mancano una strategia nazionale e una visione di lungo periodo nell'allocazione delle risorse. Le carenze, tuttavia, non sono solo di tipo economico, ma anche di raccolta e coordinamento delle informazioni (www.gruppocrc.net).

“Early child development: conoscere per comunicare e prevenire” Il percorso di formazione

Rubrica a cura di Federica Zanetto

L'importanza dei primi anni di vita ai fini della salute e del benessere nelle età successive è ormai ben nota e tuttavia la formazione degli operatori chiamati ad assistere e sostenere famiglie e bambini non è adeguata a fornire agli operatori strumenti sia analitici che di intervento sufficienti e integrati tra loro.

Il corso, il primo del genere in Italia, si è proposto di dare ai partecipanti opportunità di accrescere le proprie conoscenze, affinare la capacità di lettura delle situazioni e di intervento e di lavorare in rete. La finalità è quella di promuovere il migliore sviluppo cognitivo, emotivo e sociale sia per bambini con un *background* biologico e sociale buono sia per bambini che si trovano in condizioni di svantaggio. Il corso è rivolto a pediatri, neonatologi, psicologi, fisioterapisti e altri operatori sanitari dell'infanzia, ed è concepito come una combinazione di:

- studio e approfondimento a distanza, tramite la lettura di materiali e l'osservazione guidata della propria pratica professionale;
- sessioni interattive condotte da esperti.

Gli obiettivi sono:

- 1) Familiarizzarsi con le nozioni essenziali riguardanti lo sviluppo precoce del cervello da 0 a 3 anni;
- 2) Conoscere il ruolo e il peso di fattori che influiscono su questo sviluppo e sui tratti personali, in particolare quelli suscettibili di intervento;
- 3) Familiarizzarsi con le diverse dimensioni dello sviluppo “tipico” del bambino (cognitiva, emotiva, socio-relazionale) nei primi anni;
- 4) Conoscere gli aspetti propri della

genitorialità e il loro impatto sullo sviluppo e la personalità del bambino;

- 5) Conoscere gli aspetti specifici e le criticità connesse a: prematurità, adozione, migrazioni, maltrattamento, lutti e separazioni precoci;
- 6) Conoscere gli strumenti di primo livello per la valutazione e promozione dello sviluppo neuro-evolutivo e quelli di secondo livello di cui è necessario conoscere le indicazioni;
- 7) Conoscere gli elementi essenziali di valutazione del ritardo di linguaggio;
- 8) Conoscere le evidenze relative al razionale e ai benefici di interventi precoci (lettura, musica, massaggio, gioco);
- 9) Familiarizzarsi con i principi del counselling per una comunicazione efficace;
- 10) Conoscere forme, effetti, requisiti della socializzazione precoce e gli effetti di politiche pubbliche sociali e sanitarie sullo sviluppo nei primi tre anni.

Il programma è stato elaborato da un gruppo multidisciplinare di docenti che, oltre a fornire i materiali di approfondimento, sono presenti come conduttori delle sessioni residenziali. Il corso prevede che la prospettiva si ampli progressivamente dal bambino alla famiglia e quindi al contesto sociale più generale.

Il primo corso si è svolto a Trieste, in 6 giorni ripartiti in tre diversi *week end* per complessive 40 ore (8-9 maggio; 12-13 giugno; 26-27 giugno). L'intervallo, oltre che a soddisfare esigenze logistiche, mira a dare il tempo ai partecipanti di riflettere e osservare nella loro pratica corrente

i cambiamenti eventualmente prodotti dall'adozione degli strumenti analitici e di intervento forniti dal corso. I partecipanti sono stati 18, di cui 7 pediatri di libera scelta e 11 operatori (pediatri, infermieri, ostetriche, psicologi) dei servizi territoriali. Il corso ha ricevuto l'accREDITAMENTO ECM per tutte le figure professionali. Al momento non è ancora nota l'attribuzione dei crediti, comunque elevata sia per la durata del corso sia per il numero ridotto di partecipanti con modalità interattive prevalenti. Lo schema di valutazione dei partecipanti prevede sia il contributo attivo dei partecipanti sia la stesura di un progetto di implementazione di alcuni contenuti emersi dal corso nella propria realtà professionale. La valutazione del corso da parte dei partecipanti è stata articolata sulle 18 sessioni, di cui sono state esaminate sia l'utilità pratica dei contenuti sia l'efficacia della presentazione. 15 su 18 sessioni hanno avuto punteggi medi superiori ai 4 su 5.

Di seguito alcuni dei commenti dei partecipanti:

“L'organizzazione ha saputo creare un clima accogliente, promuovendo al massimo l'integrazione tra noi partecipanti. Il continuo confronto con gli altri operatori circa gli argomenti trattati è stato un preziosissimo apporto”.

“Il corso andrebbe ripetuto annualmente ad altri operatori in quanto c'è molto da portare a casa! Molto bello”.

“Nel complesso il corso ha fornito una visione unitaria (aspetto raro) della questione riguardante lo sviluppo del bambino: come valutarlo e promuoverlo”.

“È stata molto positiva la discussione dei vari temi in aula e molto gradita la possibilità di aver ricevuto per ogni sessione il materiale d'aula su cui poi riflettere e lavorare”.

“Il corso mi è piaciuto molto e mi ha dato nuove energie e spunti per il mio lavoro”.

**La prossima edizione del corso è programmata nelle seguenti date:
11-12 dicembre 2015, 15-16 gennaio 2016.**

Sulla base della valutazione delle diverse sessioni e soprattutto per facilitare la partecipazione da fuori Regione, il programma è stato condensato in 4 giornate (2 + 2), ripartite in due diversi fine settimana, non consecutivi.

Per informazioni: info@csbonlus.org
Tel. 040. 3220447

Anduena Alushaj, Giorgio Tamburlini



**Formazione
a distanza
ravvicinata**
L'esperienza di ACP



a cura di Michele Gangemi, Paolo Siani

Il costo del volume è di € 30,00 mentre per i Soci è di € 25,00
Per maggiori informazioni: www.acp.it

Editoriale

211 Connessioni

Paolo Siani

213 David Sackett

*Roberto Buzzetti***Formazione a distanza**

214 Approccio diagnostico al bambino con ipertransaminasemia

*Claudia Mandato, Marina Tripodi, Pietro Vajro***Info genitori**

222 Ci vuole fegato!

*Costantino Panza, Antonella Brunelli, Stefania Manetti***Ricerca**

223 L'esperienza dei genitori di bambini con fibrosi cistica: un'analisi qualitativa

*Lorenza Garrino, Simona Amato, Cristiana Tinari,**Elisabetta Bignamini, Valerio Dimonte***Salute pubblica**

229 Chivasso "La città dei bambini"

*Aldo Ravaglia, Marina Giuliana Ottino, Cristian Germani***Salute mentale**231 Dalla discalculia alla promozione del calcolo
Per un gruppo di lavoro ACP sulla promozione della matematica nell'infanzia*Intervista di Angelo Spataro a Francesco Ciotti***Forum**

232 Riflessioni su "comunicazione e screening"

*Dante Baronciani***Il bambino e la legge**

236 Adozione in casi particolari e adozione internazionale

*Augusta Tognoni***Osservatorio internazionale**

238 I bambini, mediatori tra culture:

il *child language brokering**Enrico Valletta***Il punto su**

241 La gravidanza nell'adolescente: perché dobbiamo e come possiamo prendercene cura

*Antonella Liverani, Licia Massa, Teresa Ilaria Ercolanese,**Maria Teresa Amante, Enrico Valletta***Scenari**

245 La frenotomia del frenulo linguale corto nel lattante è utile per l'allattamento?

*Maddalena Marchesi, Costantino Panza***Vaccinacipi**

250 La difterite: in Europa un rischio ancora attuale (e letale)

*Franco Giovanetti***Film**

251 L'amore tenero e disperato di Prévert nel film di Moretti

*Italo Spada***Libri**

252 Il magico potere del riordino

Marie Kondo

252 L'imperatore del male – una biografia del cancro

Siddhartha Mukherjee

253 Le mani della madre

*Massimo Recalcati***Lettere**

254 Fibrosi cistica: la terminologia diagnostica

255 Fibrosi cistica: concordanze e discordanze tra "consensus" europea e nordamericana nella diagnosi equivoca conseguente allo screening neonatale

255 Fibrosi cistica: la comunicazione tra specialista e famiglia

Info256 Alimentazione infantile: il *nutrient profile model* dell'Oms Europa

256 La ASL Roma B nominata "Comunità amica dei bambini"

256 Le ostetriche contro il programma TV *Real Time*

256 Nuovo numero di "Occhio al Codice!"

256 Svimez: meno del 3% va all'asilo nido in Calabria e Campania

257 Pubblicato l'8° Rapporto su "I diritti dell'infanzia e dell'adolescenza in Italia"

Congressi controluce258 "Early child development: conoscere per comunicare e prevenire"
Il percorso di formazione**Come iscriversi o rinnovare l'iscrizione all'ACP**

La quota d'iscrizione per l'anno 2015 è di 100 euro per i medici, 10 euro per gli specializzandi, 30 euro per gli infermieri e per i non sanitari. Il versamento può essere effettuato tramite il c/c postale n. 12109096 intestato a: - Associazione Culturale Pediatri, Via Montiferru, 6 - Narbolia (OR) (indicando nella causale l'anno a cui si riferisce la quota) oppure attraverso una delle altre modalità indicate sul sito www.acp.it alla pagina "Come iscriversi". Se ci si iscrive per la prima volta occorre compilare il modulo per la richiesta di adesione presente sul sito www.acp.it alla pagina "Come iscriversi" e seguire le istruzioni in esso contenute oltre a effettuare il versamento della quota come sopra indicato. Gli iscritti all'ACP hanno diritto a ricevere la rivista bimestrale *Quaderni acp*, la Newsletter mensile *Appunti di viaggio* e la Newsletter quadrimestrale *Fin da piccoli del Centro per la Salute del Bambino* richiedendola all'indirizzo info@csbonlus.org. Hanno anche diritto a uno sconto sulla iscrizione alla FAD dell'ACP alla quota agevolata di 50 euro anziché 70; sulla quota di abbonamento a *Medico e Bambino*, indicata nel modulo di conto corrente postale della rivista e sulla quota di iscrizione al Congresso nazionale ACP. Gli iscritti possono usufruire di iniziative di aggiornamento, ricevere pacchetti formativi su argomenti quali la promozione della lettura ad alta voce, l'allattamento al seno, la ricerca e la sperimentazione e altre materie dell'area pediatrica. Potranno partecipare a gruppi di lavoro su ambiente, vaccinazioni, EBM e altri. Per una informazione più completa visitare il sito www.acp.it