

Queste pagine rappresentano la finestra su "Medico e Bambino" cartaceo dei contributi originali delle pagine elettroniche. I testi in extenso sono pubblicati on line.

VALUTAZIONE DELL'EFFICACIA DI UN PERCORSO TERAPEUTICO-EDUCAZIONALE NEL MIGLIORARE IL CONTROLLO DELL'ASMA IN BAMBINI E ADOLESCENTI

S. Guarnaccia¹, M. Bianchi², E. D'Agata¹, G. Boldini¹, A. Pluda¹, A. Boldi¹, A. Clavenna², M. Cartabia², M. Bonati²

¹Laboratorio Clinico Pedagogico e Ricerca Biomedica, Ospedale dei Bambini, Brescia

²Laboratorio di Salute Materno-Infantile, Dipartimento di Salute Pubblica, Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Milano

Indirizzo per corrispondenza: marina.bianchi@marionegri.it

EVALUATION OF EFFICACY OF A THERAPEUTIC-EDUCATIONAL PROGRAMME ADDRESSED TO IMPROVE ASTHMA CONTROL, IN ASTHMATIC CHILDREN AND ADOLESCENTS

Key words Childhood asthma, Anti-asthmatic drugs, Asthma control, Therapeutic education, Asthma management

Summary

Aim - To evaluate whether the therapeutic-educational programme "Io e l'Asma", addressed to asthmatic children/adolescents and their families would improve asthma control and implement asthma guidelines in an Italian setting in which the prevalence of asthma in 6-15 year-old children is 4.2%, and only 9% undergo a specialist visit.

Methods - Observational retrospective pre-post intervention study. The programme "Io e l'Asma" included three visits and two educational courses (one individually-based and one for groups). Outcome measures were the degree of asthma control (not controlled, partially controlled and controlled) and the percentage of children who benefit from the intervention, defined as the improvement of the degree of control. Moreover, hospitalizations for asthma and school-missing days because of asthma were calculated.

Results - Between September 2007 and July 2010, 262 asthmatic children and adolescents aged between 6-15 underwent and completed the programme "Io e l'Asma". The proportion of children with an asthma rated as "controlled" increased from 44 to 79% ($\chi^2_{MH} = 66.8$; $p < 0.0001$). In all, 42% improved their asthma control and 38% maintained a good control as before the intervention. At the end 49% of cases did not need any controller therapy and 49% received fluticasone only, compared to 72 and 16%, respectively, at the beginning of the programme. 10% underwent hospitalization: 7% before, 2% during, and 1% after intervention ($\chi^2_{MH} = 15.4$; $p = 0.0001$). 20% missed school: 14% before, 4% during, and 2% after intervention ($\chi^2_{MH} = 24.4$; $p = 0.0001$).

Conclusions - The therapeutic-educational programme and the follow-up by the doctor led to clinical improvements as well as a reduction in, or more efficient use of, asthma medication. The efficacy of this programme suggests the inappropriateness of the therapeutic-educational level in asthma management.

Introduzione - L'asma è una malattia cronica, molto frequente nell'infanzia, che può alterare significativamente la qualità della vita del bambino e della sua famiglia.

Studi farmacoepidemiologici sull'asma pediatrico hanno messo in evidenza una diffusa inadeguata gestione della patologia e

l'importanza di interventi educazionali diretti al piccolo paziente e alla sua famiglia. Le linee guida (LG) internazionali raccomandano al medico di "educare" i pazienti e le loro famiglie, e di rinforzare gli insegnamenti al "self-management" routinariamente a ogni visita. In letteratura sono numerosi gli studi che documentano l'efficacia di interventi educazionali rivolti a medici, pazienti e loro famiglie. Tra le esperienze italiane, il Laboratorio Clinico Pedagogico e Ricerca Biomedica dell'Ospedale dei Bambini di Brescia applica un percorso clinico educativo intitolato "Io e l'Asma" con un gruppo di medici di medicina generale (MMG) e pediatri di libera scelta (PLS) della provincia di Brescia, in cui sono stati stimati, nel 2008, 5518 asmatici (4,2% della popolazione di età 6-15 anni).

Lo scopo di questo studio è valutare, nel tempo, l'efficacia di questo percorso educativo-terapeutico nel migliorare la gestione del bambino asmatico.

Materiali e metodi

Disegno dello studio: studio osservazionale retrospettivo con confronto pre-post intervento **Periodo osservato:** settembre 2007 - luglio 2010.

Setting: centro "Io e l'Asma", Ospedale dei Bambini di Brescia.

Caratteristiche della popolazione: sono stati analizzati 262 bambini e adolescenti di età 6-15 anni inviati all'ambulatorio "Io e l'Asma" dal MMG o PLS.

Il percorso "Io e l'Asma": il percorso diagnostico-terapeutico-educazionale prevede tre visite intervallate da 8 settimane, seguite da visite semestrali o annuali in base alla necessità dei pazienti. Confermata la diagnosi di asma e valutato il livello di controllo della malattia, viene consigliato, quando necessario, l'inizio della terapia farmacologica di fondo o l'eventuale cambiamento della terapia in corso. Alla fine della 1° visita i bambini e i genitori intraprendono un corso educazionale individuale, che prevede l'insegnamento di: prendersi cura dei luoghi chiusi, quale la casa, per ridurre/eliminare polveri, muffe e acari; aumentare la compliance alla terapia farmacologica; autogestire il controllo della malattia; minimizzare le ripercussioni che la malattia cronica ha sulla qualità della vita. La 2° e 3° visita hanno lo scopo di valutare il livello di controllo dell'asma, e di modulare la terapia di fondo. Successivamente il percorso prevede una continua cooperazione tra l'ambulatorio e il medico curante per il follow-up condiviso.

Livello di controllo dell'asma: è stato classificato sulla base dei sintomi segnalati nel corso delle 8 settimane precedenti ogni visita. Vengono considerati indicatori di cattivo controllo: sintomi asmatici per più di 2 giorni alla settimana; uno o più risvegli notturni; limitazione delle attività quotidiane (almeno 1 durante le 8 settimane); necessità di terapia "rescue" (> 2 volte alla settimana); funzionalità polmonare < 80% del "personal best". La presenza di almeno uno di questi indicatori caratterizza l'asma parzialmente controllato, mentre l'asma non controllato è definito con la presenza di ≥ 3 di queste misure. Se almeno una riacutizzazione si verifica durante le 8 settimane di osservazione, l'asma è considerato non controllato.

Per "accessi ospedalieri" per asma sono stati considerati sia il ricovero ordinario che l'accesso al pronto soccorso a causa dell'asma nelle 8 settimane antecedenti la prima visita e negli intervalli tra le visite successive.

Sono state registrate tutte le assenze da scuola a causa dell'a-

sma nelle 8 settimane antecedenti la 1° visita e negli intervalli (ognuno di 8 settimane) tra le visite successive.

Il beneficio è stato definito come miglioramento del livello di controllo dell'asma nel confronto tra il "post" e il "pre".

Risultati - 262 bambini/adolescenti hanno aderito al programma completando le prime tre visite. La percentuale di bambini che hanno ricevuto farmaci è salita dal 30% al 52%. In generale, confrontando la 3° visita versus la visita basale, al 30% dei bambini è stata introdotta una terapia antiasmatica di fondo, o è stato aumentato il numero di farmaci. Analizzando il tipo di farmaco utilizzato, si sono osservati un aumento della percentuale di bambini trattati con fluticasone (da 16% a 49%) e una riduzione della percentuale dei trattati con montelukast e salmeterolo/fluticasone (da 15% a 4%). Il 49% di soggetti che a fine percorso erano in trattamento con fluticasone comprendevano il 30% di trattati con dose bassa ($\leq 100 \mu\text{g}$) e 19% trattati con una dose $> 100 \mu\text{g}$. A inizio percorso la percentuale di bambini/adolescenti che utilizzava l'erogatore in modo inappropriato era 25%; a fine percorso il 100% dei bambini usava l'erogatore in modo appropriato.

La percentuale di bambini con asma controllato è aumentata dal 44% al 79% ($\chi^2_{MH} = 66,8$; $p < 0,0001$) (vedi Figura). Il 48% dei bambini con asma controllato alla 3ª visita non assumeva farmaci di fondo: il 32% non li aveva assunti in precedenza, mentre nel 16% dei casi la terapia farmacologica precedente è stata sospesa. Nel 31% dei casi che risultavano controllati alla 3ª visita la terapia è stata modificata, nel 17% la terapia non è stata modificata, nel 4% c'è stata una riduzione del numero di farmaci.

Gli accessi ospedalieri hanno riguardato il 10% dei bambini: il 7% solo prima del percorso, il 2% durante il percorso e l'1% sia prima che durante (confronto pre-post: $\chi^2_{MH} = 8,2$; $p = 0,004$). Il 20% dei bambini/adolescenti ha avuto almeno un'assenza scolastica a causa dell'asma. Di queste il 14% sono avvenute solo prima dell'attivazione del percorso, il 4% solo durante e il 2% sia prima che durante il percorso ($\chi^2_{MH} = 11,5$; $p = 0,0007$).

111 bambini (42%) hanno beneficiato del percorso, in particolare il 22% è passato dal livello "parzialmente controllato" al livello "controllato"; il 17% da "non controllato" a "controllato"; il 3% da "non controllato" a "parzialmente controllato". Tra i bambini/adolescenti che hanno beneficiato del percorso si è analizzata la modificazione terapeutica tra il "pre" e il "post": a 48 bambini (43%) è stata introdotta o aumentata la terapia di fondo; 36 bambini (32%) non ricevevano terapia né prima né dopo, o questa è stata sospesa o ridotta; 27 bambini (24%) hanno mantenuto la stessa terapia.

Discussione - L'ambulatorio "lo e l'Asma" potrebbe essere paragonato a un ambulatorio specialistico, che ha il compito di fare anche educazione. La differenza tra un ambulatorio dedicato, come è quello di Brescia, e un ambulatorio di secondo livello è l'aggiunta dell'esperienza di gruppo, in cui sono previste esercitazioni pratiche. Per i bambini/ragazzi l'esercitazione diventa un gioco e, per i genitori, il confronto con altri genitori, la possibilità di parlare liberamente favorisce l'apprendimento e incentiva il cambiamento di comportamento. In particolare, il 42% dei bambini ha beneficiato del percorso in termini di un miglioramento nel controllo dell'asma e in un altro 38% dei casi è stato mantenuto un controllo già esistente all'inizio del percorso di cura. È da rimarcare come nel 43% dei casi ci sia stata introduzione o aumento dei farmaci, ma nel 57% dei casi il beneficio sia stato possibile senza la modifica, o con la riduzione, o con la sospensione della terapia farmacologica. Questo riscontro può essere indicativo di come interventi educazionali rivolti ai bambini e ai loro genitori possano essere sufficienti a migliorare la compliance e a ottenere e mantenere il controllo dell'asma.

Il limite principale di questo studio è il disegno (pre-post), senza confronto, con gruppi di controllo (bambini gestiti solo dal medico

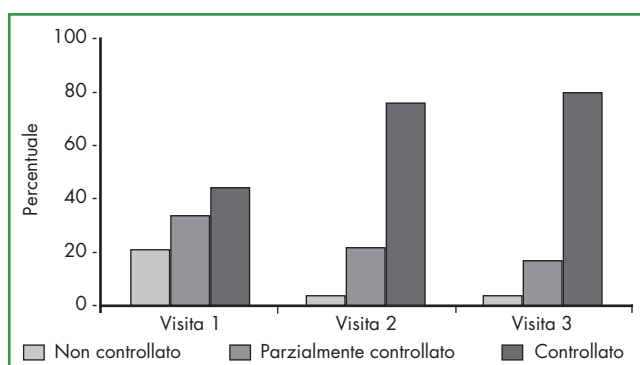


Figura. Misura del controllo dell'asma durante il percorso.

o pediatra di famiglia, o che abbiano effettuato visite presso ambulatori specialistici di secondo livello). Un altro limite è l'impossibilità di discriminare tra la componente terapeutica e quella educativa, attraverso il confronto con un gruppo che non abbia partecipato a incontri educazionali. Sebbene questa analisi abbia i suoi limiti, i risultati ottenuti dimostrano che è possibile una migliore gestione dell'asma pediatrico e suggeriscono la necessità di una più appropriata gestione da parte del medico di base, almeno per quei casi in cui l'asma sia lieve o moderato, inviando i casi di "difficile" controllo alla valutazione dello specialista.

UNA NEONATA CON IPOTONIA E UN VISO PARTICOLARE

A. Biasini¹, L. Rocchetti², L. Marvulli¹, M.R. Pizzitola³

¹UO di Terapia Intensiva Pediatrica e Neonatale, Ospedale "M. Bufalini" Cesena

²UO di Genetica Medica Area Vasta Romagna; ³Pediatra di famiglia

Indirizzo per corrispondenza: abiasini@ausl-cesena.emr.it

A HYPOTONIC NEWBORN WITH A SPECIAL LOOK

Key words Congenital hypotonia, Joint-meeting, Communication

Summary - The cure and care of the children with congenital chronic disabilities is the real challenge for the hospital-territorial network cooperative model. This organizational strategy will achieve success only if all the caregivers work strictly together to obtain the best assistance of the children and their families. A case report of a newborn with global muscles weakness and a particular face, is described outlining this way of caring. The reader is driven to the correct diagnosis by following a logical approach. Adequate communication of the disease is of crucial importance and was made during the joint-meeting between the healthcare team and the family. This is the appropriate method to maintain a good relationship, giving parents hope despite the awareness of the uncertainty of outcomes.

R. è una bambina nata a termine da parto indotto per polidramnios, che esita in taglio cesareo urgente per decelerazioni al tracciato cardiocografico. Alla nascita la neonata si presenta ipotonica con una respirazione insufficiente. Viene assistita con ventilazione non invasiva in maschera e ossigeno (FiO₂ max 0,9) fino alla comparsa di respiri superficiali ma efficaci; si assiste al miglioramento dell'ossigenazione che alla pulsossimetria (SaO₂) non supera l'86-90%. Peso 3110 g, lunghezza 52 cm, circonferenza cranica 35,8 cm ($< 97^{\circ}$).

All'esame obiettivo la facies appare sui generis con ipotonia marcata e amimia: la bocca è mantenuta aperta e le labbra hanno una caratteristica disposizione "a tenda" (vedi Figura); non vi sono altre note dismorfiche se non una lieve prominente frontale



Figura. La caratteristica bocca a "tenda".

e una micrognazia. I piedi sono entrambi torti tipo equino varo supinato, è presente un edema cutaneo diffuso, i genitali esterni sono nella norma, l'ipotonia senza movimenti spontanei (*general movements*) è più evidente al collo, la postura è "a rana" con gli arti inferiori flessi sul tronco, la suzione è scarsa o assente, i riflessi arcaici sono evocabili, presenti quelli osteotendinei (ROT), l'obiettività cardiaca è nella norma.

Nelle prime 48 ore di vita R. ha richiesto solo un minimo fabbisogno di ossigeno; l'ipotonia iniziale è progressivamente diminuita con comparsa di deboli movimenti agli arti superiori e collo, mentre quelli inferiori sono rimasti fermi, mantenendo l'iniziale postura a rana; la bocca ha continuato a mostrare la particolare forma delle labbra "a tenda"; l'edema diffuso si è progressivamente riassorbito. La suzione compare e migliora progressivamente, sensibile all'intensa stimolazione della madre e degli operatori, con buona coordinazione suzione/deglutizione/respirazione. Nessuna anomalia alle indagini laboratoristiche e strumentali (compresa la valutazione cardiologica).

Il *percorso diagnostico* si profila nel capitolo delle ipotonie neonatali, ricercando l'obiettività più specifica di ogni patologia. Ancora una volta è la storia familiare, raccolta in corso di consulenza genetica, che guida alla diagnosi corretta. Sono infatti emersi tre casi di familiari consanguinei per linea materna che hanno sviluppato *cataratta giovanile*. Questo elemento, in relazione alla sintomatologia presentata, è già patognomonico. Inoltre, la madre della piccola presenta lievissimi ma inequivocabili segni della malattia (facies amimica con il labbro inferiore leggermente protruso, il viso ha un ovale tipicamente allungato con il mento appuntito; riferisce però un certo grado di affaticabilità dopo sforzo). Questa ricorrenza è molto specifica della **distrofia miotonica di Steinert (DMS)** e il sospetto diagnostico è coerente con l'aspetto clinico della bambina.

La DMS è confermata dall'indagine genetica, il cariotipo è risultato normale.

Discussione - L'ipotonia neonatale, in assenza di note dismorfiche che richiama un quadro sindromico complesso, e in assenza di chiari segni di allarme prenatale a eziopatogenesi definita che possano far pensare a una sindrome ipossico-ischemica, deve essere messa in relazione con il sospetto di: a) DMS tipo 1 (discriminabile a livello molecolare dal riscontro di mutazioni nel gene *DMPK*); b) DMS tipo 2 (DM2) (discriminabile a livello molecolare dal riscontro di mutazioni nel gene *CNBP*); c) atrofia muscolare spinale (SMA) (i ROT sono assenti). Occorre valutare la possibilità di effettuare una valutazione dell'EMG ed eventualmente una biopsia di muscolo per avviare la diagnosi differenziale verso le miopatie congenite che sono diagnosticabili a livello molecolare. La presenza di note dismorfiche tipiche guiderà peraltro alla sindrome specifica (ad esempio sindrome di Down, Prader-Willi o DMS). In questo caso la presentazione era tale da orientare fortemente il sospetto diagnostico: la presenza dei ROT e l'assenza di fascicolazioni linguali hanno allontanato la SMA1; la normalità dei genitali ha allontanato la Prader-Willi; la familiarità era assolutamente tipica per DMS.

La malattia di Steinert ha una prevalenza di 1/20.000. La trasmissione è autosomica dominante e può verificarsi "anticipazione" (la malattia tende sempre di più ad aggravarsi e manifestarsi più precocemente nelle generazioni successive). La diagnosi è confermata dalla genetica molecolare che rileva le anomalie del gene localizzato su 19q13-2. Sono descritte tre forme:

- La *forma lieve*: sono presenti solo la cataratta giovanile, una lieve miotonia o il diabete mellito.
- La *forma classica*: la sintomatologia predominante è la debolezza dei muscoli distali e facciali con ptosi palpebrale, miotonia agli arti che impedisce le normali attività; a livello cardiaco sono frequenti i difetti di conduzione (90%) che possono portare a morte e spesso si associano alla morte in culla, a livello intestinale possono presentare disagia, alterazioni dell'alvo con diarrea e stipsi fino alla pseudo-obstruzione, aumento delle transaminasi; sono presenti deficit intellettivi, disturbi psicotici di tipo ossessivo-compulsivo, ipersonnia e apnee nel sonno, cataratta oculare; coesistono disturbi endocrini: iperinsulinismo, diabete, ipogonadismo con infertilità, deficit di GH; tipica è la calvizie frontale.
- La *forma congenita* è causata dalla ripetizione di un grande numero di triplette CTG che per lo più deriva dal ramo materno: maggiore è il numero di triplette più grave è la sintomatologia clinica. Spesso c'è insufficienza respiratoria, i deficit intellettivi con atrofia cerebrale sono presenti nel 50-60% dei casi, è possibile l'autismo, e la deambulazione ha un atteggiamento miopatico.

La gestione dell'assistenza alla piccola prevede annualmente il controllo della glicemia e dell'emoglobina glicata; la valutazione della funzionalità tiroidea, degli ormoni sessuali e l'ECG/Holter (l'alta mortalità è data da complicazioni cardiache). Vanno seguiti la crescita e lo sviluppo neuroevolutivo, prevedendo la fisioterapia respiratoria, la kinesiterapia e la correzione dei difetti ortopedici. Ogni due anni va eseguita la visita oculistica per cogliere la comparsa di cataratta. È fondamentale costruire, come nel nostro caso, una rete integrata assistenziale tra specialisti ospedalieri e medicina territoriale.

Le **pagine elettroniche (pagine verdi)** riportano la sintesi di alcuni dei contributi che compaiono per esteso sul **sito web** della rivista (www.medicobambino.com). Il sommario delle pagine elettroniche è riportato a pag. 549. Nella **Ricerca** di questo mese, in formato full-text, la valutazione dell'efficacia di un progetto terapeutico-educazionale ("Io e l'asma"), accompagnata dal commento di Giorgio Longo sulla rivista cartacea. Il **Caso contributivo** tratta di una neonata con debolezza muscolare globale e un volto particolare: un modello di cooperazione tra operatori sanitari per ottenere la migliore assistenza al bambino e alla sua famiglia. Una linfangectasia intestinale, un'intossicazione da salmeterolo e una gastroenterite poco convincente in un neonato sono i tre **Poster degli specializzandi**. Da non perdere i **Casi indimenticabili**: due momenti clinici diversi di presentazione, con la stessa diagnosi (quella di ernia diaframmatica) nel primo dei due casi; l'altro caso ci descrive una storia nota di falsa diarrea in presenza di un voluminoso fecaloma, questa volta con l'aggravante di un effetto collaterale da farmaci (loperamide).