

Ancora sulla SIDS e sulla sindrome del QT lungo. La sindrome della morte improvvisa (SIDS) è una diagnosi relativamente comune nei bambini morti nel primo anno di vita. È stata associata qualche anno fa alla sindrome del QT lungo, una situazione genetica che causa aritmia; questa associazione ha sollevato molte discussioni fra i pediatri e i cardiologi. Di recente è stato studiato un lattante, morto per SIDS, nel quale è stata identificata una mutazione de novo nel gene *KVLQT1*, il gene più spesso associato alla sindrome del QT lungo (Schwartz PJ, et al. *Lancet* 2001; 358:1342-3). Questo risultato confermerebbe l'ipotesi che qualche morte per SIDS sia causata dalla sindrome del QT lungo. Contemporaneamente, uno studio americano (Ackerman MJ. *JAMA* 2001;286:2264-69) ha dimostrato che il 2% (per l'esattezza 2 su 98) dei bambini morti per SIDS presentano una mutazione del gene *SCN5A*, che è implicato nella sindrome del QT lungo e che regola il funzionamento dei canali del sodio. Da notare che le conclusioni degli Autori del lavoro americano appaiono, rispetto a una possibile proposta operativa, di tono opposto a quelle di Schwartz. Le riportiamo integralmente: «Uno screening genetico routinario per il difetto del gene *SCN5A* è improbabile nel prossimo futuro. Lo screening elettrocardiografico non è in grado di soddisfare i requisiti che deve avere un test di screening a causa del suo scadente valore predittivo».

L'uso dei FANS COX-2 ha conseguenze sulla riproduzione. I FANS (farmaci antinfiammatori non steroidei) agiscono inibendo la cicloossigenasi (COX), un enzima che catalizza la formazione di prostaglandine dall'acido arachidonico. Il complesso COX è costituito da almeno due enzimi, che hanno una diversa distribuzione,

regolazione ed espressione: la COX-1, presente in tutti i tessuti, e la COX-2, che viene prodotta dalle cellule immuni nei processi infiammatori e in altri tessuti. La scoperta di antagonisti specifici di COX-2 ha permesso di disporre di potenti agenti anti-prostaglandine, sprovvisti della maggioranza degli effetti collaterali, attribuiti ai FANS non specifici, primo fra tutti l'azione lesiva sulla mucosa dello stomaco, per il quale le prostaglandine rappresentano un potente agente difensore dall'attacco da parte dell'acidità gastrica. Ma è stato osservato che la maggioranza dei processi riproduttivi (dall'ovulazione alla fertilizzazione, all'impianto, alla decidualizzazione e al parto) dipendono dall'azione delle prostaglandine sui recettori (Norman RJ. *Lancet* 2001;358:1287-8). Ne consegue che donne che desiderino rimanere incinte devono evitare di prendere questi farmaci, o ne devono ridurre la dose, mentre stanno sviluppando un follicolo, monitorato con l'indagine ecografica.

Trattamento con GH nell'insufficienza renale cronica. In una recente metanalisi sul trattamento con GH di bambini con insufficienza renale cronica è stato riscontrato che, in media, dopo un anno di trattamento con 28 UI/m²/settimana si manifesta un aumento della velocità di crescita di 4 cm, al di sopra dei soggetti controllo non trattati (Vimalachandra D, et al. *J Pediatr* 2001; 139:560-7). Non sono risultati benefici dimostrabili per periodi più lunghi di trattamento o per dosi superiori.

Ma va là! Celiachia anche nel colon irritabile? Si erano riuniti a Roma (gli esperti) per definire i criteri "positivi" per la diagnosi di colon irritabile: dolore addominale prevalentemente legato alla defecazione, senso di defecazione incompleta, stipsi alternata a

diarrea (Rasquin Weber A, et al. *GUT* 1999; Suppl II:1160-8) e tutto sembrava risolto. Ma "l'ondata celiaca" sembra aver rimesso in discussione tutto. Infatti, 14 su 300 (5%) pazienti visti consecutivamente presso un reparto di gastroenterologia inglese, e che rientravano "perfettamente" nei criteri diagnostici di colon irritabile (i "criteri di Roma", appunto) sono risultati celiaci (sierologia più biopsia), contro l'1% dei controlli asintomatici (Sanders D, et al. *Lancet* 2001;358:1504-8). Per fortuna che l'editoriale (pag. 1475) ridimensiona le cose, sottolineando che i pazienti che arrivano in Ospedale per qualsiasi sintomo costituiscono una popolazione selezionata. Viene anche citato un altro studio, sempre su larga casistica, in cui l'associazione tra celiachia e colon irritabile non è stata trovata (Holt R, et al. *Gastroenterology* 2001;120,(Suppl): A757). E del resto, in un largo studio che ha visto coinvolti tra l'altro 74 medici di medicina generale della regione Friuli-Venezia Giulia, nessuno dei 207 adulti cui era stata posta diagnosi di colon irritabile è risultato positivo agli anticorpi antitransglutaminasi umana (meno dei controlli!) (Della Vedova R, Martellosi S, Devetta M, et al. *Dig Liv Dis* 2001;33:638, A 57). Conclusioni? Forse, per il pediatra e il medico di famiglia, tutto resta come prima.

Ossa nasali e screening prenatale della sindrome di Down. Lo screening non invasivo della sindrome di Down si basa sull'età materna e sulla dimostrazione ecografica della traslucenza nucale (con una sensibilità del 75% e un rischio di falsi positivi di circa l'8%, se sono presenti entrambi i fattori di rischio). Un gruppo di ricercatori americano ha ora dimostrato che anche l'esame ecografico del profilo facciale può essere estremamente utile nella diagnosi prenatale della sindrome di Down. Infatti, in uno stu-

dio su 701 feti esaminati tra l'undicesima e la quattordicesima settimana di gravidanza, le ossa nasali sono risultate assenti nel 73% dei bambini con cariotipo Down, contro lo 0,5% dei 603 feti normali. Lo screening non invasivo della sindrome di Down, qualora oltre alla translucenza nucale e all'età materna si tenga conto anche dell'assenza delle ossa nasali, può raggiungere una sensibilità superiore al 90% con un rischio di falsi positivi dell'1% (Cicero S, et al. *Lancet* 2001;358:1665-7).

La vitamina D riduce il rischio di diabete mellito tipo 1. Dopo la dimostrazione che la vitamina D riduce il rischio di diabete negli animali, studi ulteriori hanno dimostrato che la supplementazione di vitamina D (2000 UI al giorno) nel primo anno di vita riduce l'incidenza del diabete, valutata all'età di 14 anni (Hyppönen E, et al. *Lancet* 2001;358:1500-3). Tenuto conto del fatto che la vitamina D agisce come un agente immuno-soppressivo, e che il diabete tipo 1 si pensa sia una malattia su base immunitaria, questi risultati non devono meravigliare.

Interferone alfa: molto bene se l'epatite è acuta. La terapia con interferone alfa si è dimostrata sostanzialmente deludente nei soggetti con epatite cronica da HCV. Questa terapia si è ora invece dimostrata di grande efficacia nel trattamento della forma acuta dell'infezione. Quarantaquattro soggetti con epatite acuta da virus C (documentata sierconversione con innalzamento delle transaminasi, viremia) hanno ricevuto interferone alfa-2b per 24 settimane, nel tentativo di prevenire la cronicizzazione. Alla fine della terapia (e stabilmente dopo altre 24 settimane) 43 su 44 casi avevano negattizzato la viremia (Jaekel E, et al. *N Eng J Med* 2001;345:1452-7). Il trattamento dell'epatite acuta C con interferone alfa-2b può

quindi prevenire l'infezione cronica. Questa informazione potrebbe tornare utile anche al personale medico, o a chiunque si ferisse con aghi o altro materiale infetto.

L'infezione da virus dell'epatite B in USA prima della vaccinazione.

Capita spesso che in piena era vaccinicca ci si dimentichi di cosa accadeva prima dell'introduzione della pratica vaccinale: lo percepiamo bene per la polio, per la difterite e per altre malattie, ma questa evidenza è meno avvertita per l'infezione da virus dell'epatite B (HBV). Da una revisione retrospettiva del CDC di Atlanta è stato calcolato che l'infezione da HBV avveniva, prima degli anni 90, in 24 bambini non asiatici su 100.000, mentre nei bambini del Sud-Est asiatico il numero era di 2580 per 100.000, per anno (con frequente evoluzione in epatocarcinomi). È evidente chi ne aveva più bisogno (Armstrong GL, et al. *Pediatrics* 2001; 108:1123-8).

Hai voluto la televisione? E adesso pedala! Guardare troppo a lungo la televisione è considerato un importante fattore favorente l'obesità nei bambini. Alcuni pediatri americani hanno ora proposto una soluzione (Faith MS. *Pediatrics* 2001;107:1043-8): si tratta di predisporre una televisione che funziona solo se si pedala su un cicloergometro a una certa velocità. Dieci bambini obesi dell'età di 8-12 anni sono stati oggetto di uno studio randomizzato, e sono stati suddivisi in due gruppi, uno lasciato libero di guardare la televisione come sempre, potendo comunque pedalare se voleva, un altro che doveva pedalare per poterla guardare. Il gruppo "sperimentale" ha guardato la televisione per 1,6 ore e pedalato per 64 minuti per settimana, mentre il gruppo di controllo ha guardato la televisione per 21 ore e pedalato per 8 minuti. C'è stata

una riduzione del grasso corporeo nel gruppo che aveva pedalato. Tutto un po' troppo impraticabile. Tutto un po' troppo scontato. Tutto, però, motivo di riflessione su quanto possano essere paradossali gli effetti del nostro modello sociale e dei modi proposti per affrontarne le conseguenze.

Quando l'influenza non è l'influenza. Il virus respiratorio sinciziale è ben noto ai pediatri come agente eziologico principale della bronchite e delle polmoniti virali dei primi anni di vita. Meno noto è forse il fatto che lo stesso virus può causare una malattia simil-influenzale nell'adulto. In uno studio inglese (durato "tre inverni") e basato su una popolazione di 2226 adulti con sindrome influenzale, sottoposti ad approfondite ricerche virologiche basate su tecniche di amplificazione del DNA (PCR), il virus influenzale è stato isolato 709 volte, e il virus respiratorio sinciziale 480. Quest'ultimo è stato ritrovato in tutti i gruppi di età, ed è stato possibile dimostrare che gli stessi ceppi circolavano tra adulti e bambini.

Ancora contro il "mito" della resistenza allo pneumococco. Uno studio pubblicato di recente su *Pediatric Infectious Disease Journal* (Dagan R. 2001;20:829-37) e riguardante il trattamento antibiotico dell'otite media acuta, dimostra che (quelle che gli americani considerano) alte dosi di amoxicillina (90 mg/kg di amoxicillina, associate a 6,4 mg/kg di clavulanico) sono in grado di eradicare lo pneumococco stabilmente dall'orecchio medio, anche nei casi in cui sia stata identificata una resistenza del microrganismo ai betalattamici. Per noi non è una scoperta, ma una conferma. Laddove si sospetti una eziologia pneumococcica non si vede la ragione di scendere sotto i 75-100 mg/kg/die di amoxicillina.