

La pagina gialla

a cura di Alessandro Ventura

Celiachia: stesse conoscenze, diverse realtà. In uno studio tanto semplice quanto puntuale e leggibile (Ravikumara M et al. *Arch Dis Child* 2006;91:969-71) i nostri colleghi della Gastroenterologia pediatrica di Cardiff (Galles) riportano la loro esperienza sulla malattia celiaca dal 1983 al 2004. Seguendo la buona abitudine imposta dalla rivista, gli Autori puntualizzano in una tabella su che cosa si sapeva già, prima del loro studio, sull'argomento trattato: che la prevalenza reale della malattia celiaca è alta (0,5-1%), che esistono dei gruppi a maggiore rischio (parenti di primo grado, malattie autoimmuni come il diabete insulino-dipendente e le tiroiditi, alcune condizioni genetiche come la sindrome di Down, la sindrome di Turner e la sindrome di Williams), che oggi esistono dei test diagnostici sierologici ad alta sensibilità e specificità e largamente disponibili (EMA, anti-tTG). Esattamente, ne sono sicuro, tutte cose che conoscono bene anche i lettori di *Medico e Bambino*. E i risultati dello studio, che cosa aggiungono a queste conoscenze? Mettono in evidenza che con l'avvento dei test sierologici la diagnosi è stata fatta sempre più spesso (12 diagnosi nel periodo 1983-1989 quando non c'era alcun test, 14 diagnosi nel periodo 1990-1998 quando si sono utilizzati solo gli anticorpi anti-glutine e gli EMA, 32 diagnosi tra il 1999 e il 2004 quando si è potuto disporre degli anti-transglutaminasi), in una età media sempre più avanzata (passata dai 4 agli 8 anni), con una progressiva riduzione (dall'88% al 42%) dei casi con sintomatologia gastroenterologica ma con un significativo incremento (fino al 25%) dei casi diagnosticati perché è stato fatto uno screening "mirato". Beh, onestamente, a noi lettori di *Medico e Bambino* sembrava di sapere già anche tutto questo. I nostri colleghi di Cardiff concludono anche che, nonostante tutto, la celiachia dalle loro parti rimane sotto-stimata (1:4000 nell'area di Car-

dif!!) e che bisogna fare qualcosa. Forse il progetto che dovrebbero attivare è quello che in Italia siamo riusciti a mettere in piedi da anni, coinvolgendo in prima persona (culturalmente e operativamente) i pediatri e i medici generalisti (prima ancora e molto di più dei centri specialistici) nella "caccia alla celiachia". Con la strategia più ovvia ed economica: quella del *case finding*, che non vuol dire altro che fare bene il proprio lavoro, cercando sempre la celiachia dietro le condizioni dove può nascondersi (vedi anche *Medico e Bambino*, suppl. al n°7/2002, pg. 31-36). In una recente esperienza che ha coinvolto 69 medici di medicina generale e 60 pediatri di libera scelta del Friuli Venezia Giulia (FVG), uno studio di *case finding* ha portato a "scovare" 43 nuovi casi in un anno da parte di medici e pediatri che, fino ad allora, non avevano mai fatto una diagnosi di celiachia. Quello che è apparso ancora più interessante è stata la ricaduta culturale e operativa nella realtà reale di questo tipo di studio. L'anno successivo infatti, al di fuori quindi dallo studio programmato, gli stessi medici e pediatri hanno eseguito altre 29 diagnosi. E altri 29 casi sono stati diagnosticati da parte di altri 66 medici di medicina generale che si erano tenuti informati sui risultati dello studio, ma che inizialmente non avevano voluto partecipare. Insomma, un vero esempio di "impara facendo" che ha portato la prevalenza dei casi di celiachia diagnosticati in FVG a 1:500. Una prevalenza veramente vicina, senza molta spesa, a quella attesa (Berti I et al. *Dig Liv Dis* 2006;38:461-7). Una volta tanto siamo orgogliosi in Patria.

Rachitismo 2006. Anche in questo caso non si tratta di una novità, ma lo studio retrospettivo svolto in una cittadina inglese di Burnley ci sembra meritevole di menzione perché assolutamente consono alla nostra cangiante realtà italiana (Zipitis CS et al. *Arch Dis Child*

2006;91:1011-4). Il problema è quello del rachitismo carenziale, problema di cui ci eravamo forse dimenticati e che riemerge come problema non raro tra i figli di immigrati di pelle scura, come causa di morbilità anche severa, come richiamo ad avere maggiore attenzione alle regole dell'uso preventivo della vitamina D, specie nei lattanti a rischio. In dieci anni (ma il problema sembra crescere nel tempo) sono stati diagnosticati, presso il centro di Burnley, 14 casi di rachitismo carenziale. Tredici di questi erano bambini di origine asiatica (pelle scura, abitudine a stare molto coperti, carenza di vitamina D anche nella madre) con una prevalenza di rachitismo calcolabile in 1:117 bambini asiatici abitanti in quell'area. In nessun caso era stata prescritta la vitamina D durante l'allattamento. La gestione diagnostico-terapeutica ha avuto un costo medio di 2400 sterline (3600 euro). La profilassi con la vitamina D avrebbe avuto ovviamente un costo molto più basso e, probabilmente, un significato positivo di educazione sul problema nella comunità "a rischio" in cui viveva il bambino. Gli Autori, ricordandoci che la carenza di vitamina D è associata a lungo termine anche a un rischio aumentato di sclerosi multipla, diabete, malattie cardiovascolari, osteoporosi e disturbi psichici, raccomandano la profilassi con vitamina D nei bambini asiatici per i primi due anni di vita. Facciamo nostre (è troppo facile...) le raccomandazioni degli

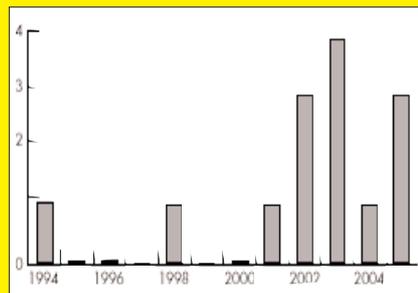


Figura 1. Diagnosi di rachitismo per anno in un ospedale inglese (da *Arch Dis Child* 2006;91:1011-4).

La pagina gialla

Autori: anche alla luce di esperienze italiane già pubblicate recentemente su *Medico e Bambino* e a tutto quello che abbiamo visto succedere nella realtà in cui viviamo (11 diagnosi in 5 anni, tutte in bambini immigrati).

Osteonecrosi della mascella. I bifosfonati (alendronato, pamidronato) sono farmaci di uso relativamente raro in pediatria. Ciononostante questa categoria di farmaci trova una indicazione sufficientemente comprovata in soggetti con osteopenia da malattia infiammatoria cronica e/o da uso prolungato di corticosteroidi e in alcuni casi di osteogenesi imperfetta. L'effetto collaterale più conosciuto è quello di una sindrome di tipo influenzale dopo la somministrazione endovenosa (pamidronato) o di una gastroesofagite emorragica (alendronato). Il prolungato periodo di immissione sul mercato ha fatto emergere la possibilità di un altro, curioso ma particolarmente disturbante, effetto collaterale: l'osteonecrosi della mandibola o, più raramente, della mascella. Questa complicanza sopravviene solo dopo un trattamento molto prolungato (un anno e mezzo-tre anni) e perlopiù per via endovenosa, ed è favorita da malattie o traumi orali (comprese le cure dentarie) o la scarsa igiene orale o trattamenti corticosteroidi o antineoplastici concomitanti. Un eccesso di sollecitazioni riparative a livello della mandibola da un lato (vedi, ad esempio, piccoli traumi e cure dentarie) e l'inibizione dell'attività osteoclastica (e quindi l'alterazione del complesso meccanismo di riparazione ossea) indotta dai bifosfonati sembrano la spiegazione più plausibile di questo "emergente" effetto collaterale. Emergente peraltro non più di tanto (1 su 100.000 anni paziente) e apparentemente possibile solo nei casi in cui probabilmente si eccede con la durata rispetto ai veri bisogni del paziente. Interessante, comunque, soprattutto perché si dovrà stabilire che cosa fare delle

cure dentarie in un paziente che assume il farmaco (Bilezikian J, *N Engl J Med* 2006;355:2278-80).

Esofagite eosinofila: specchio dei tempi. I tempi sono quelli dell'aumento delle malattie atopiche (che sia proprio vera la teoria igienica?). Tra queste può rientrare (forse) anche l'esofagite eosinofila. Si tratta di una condizione che interessa tutto l'esofago (più frequentemente la parte medio-proximale), caratterizzata sul piano istologico da una infiltrazione eosinofila della mucosa dell'esofago (almeno 25 eosinofili per campo ad alto ingrandimento - HPF x 40) e che sopravviene spesso (ma non sempre) in soggetti con allergia alimentare e/o respiratoria. La presentazione clinica più tipica è la disfagia, ma possono essere presenti "solo" segni confondibili con quelli di una esofagite da reflusso (rifiuto del cibo, vomito, ematemesi). Sul piano endoscopico la malattia è caratterizzata da eritema intenso della mucosa esofagea con placche biancastre e/o anelli mucosali. Uno studio retrospettivo svolto in un importante centro di Gastroenterologia pediatrica australiano (Cherian S et al. *Arch Dis Child* 2006;91:1000-4) documenta come la malattia, pur rara, sia effettivamente in aumento, con una prevalenza minima calcolabile in età pediatrica aumentata di 20 volte nell'ultimo decennio: dallo 0,05 allo 0,9 per diecimila: il che vuol dire che, per esempio, in Friuli Venezia Giulia dovremmo aver diagnosticato la malattia in circa 10 bambini (nei fatti non siamo lontani da questi numeri) o che ce ne sono almeno 50 nella sola Milano. La malattia era stata riconosciuta per la presenza di lesioni macroscopiche nella maggioranza dei casi, ma almeno in un quarto l'aspetto della mucosa esofagea era stato giudicato "normale" dall'endoscopista. L'esperienza australiana non è diversa da quella di altri Paesi e, "nel piccolo", da quella di chi parla. L'esofagite eosinofila è una malattia che abbia-

mo imparato negli ultimi dieci anni, che abbiamo in mente e che rimane la spiegazione più probabile ("fino a prova contraria") nel caso di un bambino con disfagia acuta/ricorrente per solidi.

Primum non nocere (o trovate voi un motto più adeguato...). Una storia così l'ho vista con i miei occhi quattro o cinque anni fa. E di un altro caso, mi aveva raccontato "a passeggio" un sabato pomeriggio un mio (nostro) amico che fa il pediatra in un ospedale molto vicino a Trieste. Le due storie erano identiche: shock con disidratazione ipernatremica in neonato di 10-15 gg insistentemente allattato al seno in maniera inadeguata (tetta asciutta). I casi riportati sull'ultimo numero di *Archives of Disease in Children* (Shroff R et al. 2006;91:1025-6) sono 5 e per raccontarvi traduco direttamente dal testo dell'articolo: "I cinque neonati sono stati ricoverati in condizioni gravi, con insufficienza renale e disidratazione ipernatremica. Tre hanno necessitato di ventilazione meccanica in terapia intensiva per una media di 7 gg; tre avevano una trombosi renale e di rami dell'aorta con necessità di terapia con plasminogeno. In un caso persiste una insufficienza renale moderata a distanza di un anno". Ma ciò che più accomunava i cinque neonati (ricoverati nel giro di tre anni) era "il fatto che erano tutti primogeniti, che erano tutti allattati al seno, che le assistenti sanitarie e/o i pediatri in occasione di una visita avevano tranquillizzato sul fatto che i bambini stavano mangiando sufficientemente e che non necessitavano di essere pesati" ("il danno psicologico della doppia pesata"...è normale perder peso i primi giorni...). Infine, riprendendo da una recente revisione Cochrane, gli Autori ricordano l'importanza che alle madri nutrici vengano dati dei consigli professionalmente adeguati e che "la mancanza di un buon supporto (alla nutrice) può avere conseguenze devastanti".