

Queste pagine rappresentano la finestra delle pagine elettroniche su M&B cartaceo.  
 Contributi originali. I testi in extenso sono pubblicati on line

## Ricerca



### SINDROMI AUTISTICHE E PATOLOGIA GASTROINTESTINALE

G. Gambino, P. Di Stefano  
 Dipartimento Pediatrico "Aiuto Materno", Palermo

#### AUTISTIC SYNDROMES AND GASTROINTESTINAL DISEASE

**Key words** Autism, Constipation, Diarrhoea, Celiac disease, Ferritin, T-lymphocytes, Lymphokines

**Summary** We studied 55 children suffering from cryptogenetic autism. In 44/55 cases, recurrent constipation or diarrhoea were present. In 46/55 cases, the CD4/CD8 ratio was <2. In 39/55 cases, IgAs were reduced. In 44/55 cases, ferritin was significantly below normal values.

In 12/17 cases, there were anti-Candida antibodies. In 9/17 cases, there was a positive result in blood and stools for *Helicobacter pylori*. 12/55 patients were suffering from celiac disease (serologic diagnosis confirmed by biopsy).

**Premesse** - L'eziopatogenesi dell'autismo infantile non è nota. Sono conosciute alterazioni neurotrasmettitoriali dei sistemi serotoninergico e dopaminergico e del sistema oppioide e anomalie del sistema delle citochine. Queste anomalie possono avere relazione con i disturbi dell'asse intestino-cervello, che si esprimono con disturbi di vario genere a carico dell'apparato digerente che da tempo hanno attirato l'attenzione degli studiosi.

**Scopo della ricerca** - Valutare, in un gruppo di pazienti autistici, l'incidenza oggettiva di disturbi gastrointestinali, definirne possibilmente la natura e le cause, correlarli a eventuali squilibri del sistema immunitario.

**Materiale e metodi** - Sono stati studiati 55 bambini autistici di età tra 3,2 e 18 anni, che rispondevano ai criteri DSM IV per la diagnosi di autismo e per i quali era stato possibile riconoscere una causa nota del disturbo. In tutti sono state prese in considerazione la storia clinica, le sottopopolazioni linfocitarie (CD4/CD8), le immunoglobuline sieriche, la ferritinemia, la sierologia per celiachia. Nei soggetti positivi per anticorpi anti-endomisio è stata effettuata la biopsia duodenale. In 17 soggetti del campione sono stati inoltre ricercati gli anticorpi anti-Candida, la presenza di anticorpi anti-*Helicobacter pylori* e la ricerca di questo microrganismo nelle feci.

**Risultati** - In 44/55 erano presenti stipsi o diarrea ricorrente. In 46/55 il rapporto CD4/CD8 è risultato <2. In 39/55 le IgA sono risultate ridotte in misura significativa. In 44/55 la ferritina è significativamente al di sotto dei valori di norma.

In 12/17 si rileva la presenza di anticorpi anti-Candida. In 9/17 c'è un riscontro positivo su sangue e feci per *Helicobacter pylori*. 12/55 erano affetti da celiachia (diagnosi sierologica confermata dalla biopsia).

**Conclusioni** - Una compromissione significativa dello stato di salute dell'apparato gastrointestinale è presente nella maggioranza dei pazienti. Nella maggior parte di questi si rilevano altresì deviazioni rispetto alla norma sul versante immunologico (CD4/CD8; IgA) e nutrizionale (ferritina). La celiachia ha un'incidenza di circa 10 volte superiore alla media nazionale (12/55, pari al 20%). Tutto questo ha una difficile spiegazione in termini eziopatogenetici e fisiopatologici, ma va quanto meno tenuto presente in una gestione dei malati che deve essere globale.

## Casi contributivi



### IL MALINGERING COME CAUSA DI RICOVERO OSPEDALIERO

R. Cerchio<sup>1</sup>, C. Brondello<sup>1</sup>, A. Lenhart<sup>2</sup>, A. Gagliardo<sup>2</sup>, E. Barb<sup>2</sup>, R. Alivert<sup>3</sup>, F. Marchetti<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di Scienze Pediatriche e dell'Adolescenza, OIRM, Università di Torino; <sup>2</sup>Dipartimento di Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo, UCO Clinica Pediatrica, Università di Trieste; <sup>3</sup>Divisione di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

#### MALINGERING: A CAUSE FOR HOSPITALISATION

**Key words** Malingering, Factitious disease, Unexplained fever

**Summary** Report on 8 patients hospitalised during a period of 2 months (out of 130) on account of malingering; out of them, 5 had simulated hyperpyrexia for a long time, one had sham episodes of hypoglycaemia, two of pains and three of hemorrhage.

**I casi** - Si tratta di 8 pazienti, ricoverati nel corso di 2 mesi, su un totale di 130 accoglimenti (6%), tutti adolescenti o preadolescenti, in maggioranza di sesso femminile (6/8), con una storia di durata variabile tra 3 settimane e 2 anni (mediana 5 mesi), con compromissione della frequenza scolastica (6/7) e/o con importanti difficoltà di studio (3/7).

In 5 casi il sintomo-guida era la febbre, complicata in due casi da dolore addominale; in uno di questi si sono verificate due false emoftee, autoprovoocate. In un caso il sintomo presentato era costituito

da episodi di ipoglicemia, in uno da cefalea insopportabile, nell'ultimo da dolore addominale con riferite enterorragie. La negatività degli esami ematochimici e strumentali e, nella maggior parte dei casi, la semplice osservazione mirata, e il colloquio coi pazienti hanno permesso di riconoscere la natura fittizia dei disturbi. In realtà il confine tra un disturbo rivendicativo e un disturbo somatoforme è spesso difficile da percepire. Il vissuto personale e di contestualizzazione familiare di questi pazienti era prevalentemente di grande preoccupazione fino alla esasperazione. In 3 casi è stato ritenuto indifferibile un intervento strutturato neuropsichiatrico; negli altri si è scelta l'attesa.

**Il contributo** - Colpisce nella storia di questi pazienti la difficoltà da parte del medico di "chiudere il caso". Riteniamo di poter raccomandare quanto segue:

- pensare subito alla malattia fittizia se gli esami di laboratorio discordano con l'anamnesi;
- limitare l'intervento diagnostico all'essenziale;
- esprimersi con chiarezza sulla "non organicità" del disturbo e sulla sua interpretazione;
- essere consapevoli del fatto che questo passo non conclude il problema, ma solo il primo momento per un progetto condiviso che potrà comprendere la presa in carico neuropsichiatrica;
- aiutare da subito a riprendere una vita normale (scuola, attività fisica), senza la quale la "guarigione" sarà impossibile.

## @ AUTISMO E INTESTINO: ANCHE CELIACHIA? Commento di T. Not alla Ricerca

L'autismo è un disordine invalidante a patogenesi largamente incompresa, in cui sembrano giocare un ruolo sia fattori genetici che fattori ambientali. Su questo aspetto si è concentrata una gran parte della ricerca con lo scopo di identificare i meccanismi patogenetici all'origine della malattia e gli elementi ambientali su cui è possibile intervenire per la prevenzione o cura dell'autismo. Molti ricercatori hanno studiato i possibili rapporti tra autismo e intestino e, anche al di fuori di concrete evidenze, una gran parte dei soggetti con autismo, specialmente nei Paesi anglosassoni, viene mantenuta a dieta senza latte e spesso anche senza glutine.

Tra i numerosi Autori che si sono interessati dell'argomento, ricordiamo la ricerca di D'Eufemia e coll. (*Acta Paediatr* 1996;85:1076-9) che mostrò un aumento della permeabilità intestinale in quasi la metà dei bambini con autismo. Una successiva ricerca di Horvat e coll. eseguita su 36 bambini con autismo (*J Pediatr* 1999;135:559-63) mise in evidenza la presenza di un infiltrato infiammatorio duodenale o di altre alterazioni del tratto gastrointestinale nella maggior parte dei casi. Nessuno di questi soggetti, però, riceve una diagnosi di malattia celiaca, nonostante in due casi ci fossero alterazioni del rapporto tra villi e cripte (grado II di

Marsh). Il dato di elevata frequenza della diagnosi di celiachia nella popolazione studiata da Gambino appare perciò l'elemento di maggior novità del lavoro. La frequenza rilevata dagli Autori, di 12/55 (22%!!!), risulta estremamente più elevata di quella che ci si potrebbe aspettare. Né la ricerca di Horvat né quella italiana di Bottaro et al. (11 soggetti studiati; *Biol Psychiatry* 1997 Jul 1;42:72-5) avevano evidenziato un legame tra celiachia e autismo, nonostante in passato fosse stato ipotizzato un legame tra l'assorbimento di peptidi di gliadina con attività oppioido-simile e patologia neurologica glutine-indotta.

Questa differenza nella frequenza della celiachia non è di chiara lettura, anche se può trovare spiegazione in parte nella selezione dei casi (esclusione di tutti i casi secondari) e, forse, in una minore esposizione del campione a empiriche diete senza glutine, che potrebbero diminuire la sensibilità nell'identificazione dei celiaci.

Nell'articolo non si rileva se la dieta senza glutine avviata nei soggetti con diagnosi di celiachia abbia portato a qualche miglioramento. In ogni caso, dato che l'identificazione della malattia celiaca è un intervento semplice e potenzialmente vantaggioso anche sul piano neuropsichiatrico, la conclusione del contributo di Gambino non può essere che quella di raccomandare lo screening della celiachia nei soggetti con autismo criptogenetico.

## @ MALINGERING Commento di F. Panizon ai Casi contributivi

I 6 casi di malattia fittizia ricoverati nel corso di due mesi in una clinica sembrano quasi il puntuale riscontro al digest del numero scorso, su una trentina scarsa di casi raccolti in vent'anni di letteratura. È brutto, anche se inevitabile, parlare di inganno, com'è brutto parlare di malingering (perché in questi casi il paziente non finge la malattia "per uno scopo" ma perché ha un bisogno di giocare il ruolo di malato più forte della volontà e arriva fino all'autolesionismo gra-

ve). Si tratta di malati a tutti gli effetti, che necessitano di sorveglianza o terapia proprio perché sono (e non benché siano) dei malati immaginari. Colpisce la stretta somiglianza tra la casistica presentata su queste pagine elettroniche e quella recensita sul numero scorso: il sesso femminile, l'età preadolescenziale, i sintomi della malattia fittizia (febbre, ipoglicemia, emorragie, dolore), la durata del disturbo, spesso di anni. Di diverso (questi sono casi recentissimi, quelli erano anche molto lontani nel tempo) ci sono la semplicità delle indagini necessarie e la facilità con la quale l'inganno viene riconosciuto. Basta pensarci.

### Sommario delle pagine elettroniche



#### Appunti di terapia

- Le cure contro il pidocchio del capo

#### Un caso clinico dalla letteratura...

- Artrite simmetrica in una ragazza di 11 anni

#### Pediatria per l'ospedale

- PANDAS. Parte II

#### Avanzi

- In Europa, nei Paesi del Sud, nascono più maschi che a Nord •Le

reinfezioni di *Bordetella pertussis* •Esposizione in utero ai farmaci antiepilettici e sviluppo psicomotorio •Consumo di latte e latticini, obesità e sindrome d'insulino-resistenza •Perché la vaccinazione con BCG ha un'efficacia diversa in popolazioni diverse? •Qualcosa si muove anche per la sclerosi multipla •Il morbillo, grazie alla vaccinazione, è scomparso anche in alcune aree dell'Africa del Sud •L'etanercept nella cura della spondilite anchilosante •L'insorgenza delle forme invasive da streptococco di gruppo A è legata più al paziente che al clone batterico •L'osteoporosi: la malattia del futuro