

Gemelli e genetica della celiachia. Luigi Greco (poteva essere un altro a far luce su questo argomento?) e il suo attivissimo gruppo hanno portato a termine il più largo studio sulla concordanza della malattia celiaca nei gemelli (Greco L, et al. *GUT* 2002;50:624-8). Si tratta di un tema non nuovo, ma finalmente affrontato con una correttezza metodologica assoluta, in particolare perché le coppie entrate nello studio (47) sono state individuate analizzando in maniera incrociata il registro italiano dei gemelli e il registro dell'Associazione Italiana Celiachia. I risultati dello studio (completo di analisi che hanno potuto distinguere precisamente le coppie di gemelli monozigoti e dizigoti, e caratterizzare per la presenza o meno degli antigeni HLA "a rischio" ogni individuo) sono di estremo interesse, e sono principalmente riassumibili in due punti. Primo: la concordanza nei gemelli monozigoti è estremamente elevata (85%), mentre quella nei gemelli dizigoti (20%) non è differente significativamente da quella dei familiari di primo grado. Questo sta a indicare quanto sia importante il peso della genetica (rispetto all'ambiente) nella celiachia, un peso assolutamente più importante che in ogni altra malattia multifattoriale. Secondo: il rischio di concordanza non è correlato in maniera assoluta alla presenza di HLA a rischio, e questo vuol dire che altri geni sono implicati nella comparsa della malattia. Quelli che molti in Europa stanno "cacciando", sostenuti e coordinati dall'insuperabile Luigi.

Percezione della qualità di vita e autostima: il medico vuol saperne di più del paziente. Anche se si dà spesso per scontato che la bassa statura possa influenzare negativamente lo stato psicologico e più in generale l'autostima e la percezione di salute, tutto questo non ha avuto fino ad

ora alcuna conferma. Così come nessuna evidenza è disponibile sull'utilità relativa a questi parametri psico-sociali della terapia con GH nel bambino con bassa statura idiopatica (e, per la verità, in questi casi l'efficacia della terapia ormonale è poco convincente, anche per quanto riguarda il reale guadagno sulla statura finale). Lo studio controllato di recente pubblicato su *Journal of Pediatrics* (Theunissen NCM, et al. 2002;140:507-15) mette in evidenza come i bambini bassi giudichino la loro qualità di vita in maniera non diversa dai loro coetanei. Inoltre, nessuna differenza nel livello di autostima o nella percezione di salute appare tra il gruppo dei trattati con GH (che crescono un po' di più) e quello dei non trattati (che crescono un po' meno, ma comunque crescono) in un follow up di due anni. Anche i genitori la pensano allo stesso modo dei ragazzi (mentre il medico, guarda un po', percepisce che la qualità di vita dei ragazzi trattati sia migliorata). Molte "pensate" vanno fatte e discusse con la famiglia prima di decidere di trattare con GH un bambino con bassa statura idiopatica.

Quanti neonatologi servono? Negli Stati Uniti, come anche in Italia, esiste una forte variazione regionale nella disponibilità di letti destinati alle cure intensive neonatali. Per vedere se la maggiore disponibilità di cure nel neonato si associa a una riduzione della mortalità neonatale è stato condotto uno studio riguardante gli anni 1998 e 1999 (Goodman DC, et al. *N Engl J Med* 2002; 346: 1538-44). Fra 3.892.208 neonati con peso alla nascita di 500 g o superiore, la mortalità è stata del 3,4 per 1000 nascite. La percentuale di morti è stata più bassa nelle regioni che avevano 4,3 neonatologi su 10.000 nati, in confronto a quelle che avevano 2,7 neonatologi su 10.000 nati

(odds ratio per la morte 0,93). Un ulteriore aumento nel numero dei neonatologi non è risultato associato a una maggiore riduzione nel numero delle morti. «Non è stata riscontrata una consistente relazione fra il numero dei letti di terapia intensiva neonatale e la mortalità neonatale al 27° giorno di vita». Come afferma il commentatore (Grumbach K. *N Engl J Med* 2002;346:1574-5), la valutazione del numero delle morti è un indicatore molto importante, ma troppo grossolano, perché oltre al rilievo del *quoad vitam* è necessario tener conto, in un giudizio di efficacia, anche del criterio *quoad valetudinem*, elemento fondamentale in neonatologia e in pediatria. La pubblicazione di Goodman e collaboratori rappresenta tuttavia un elemento importante, perché invita a riflettere prima di diffondere ulteriormente le unità di terapia intensiva neonatale.

L'ossido nitroso nell'analgesia in corso di iniezione intra-articolare per l'artrite reumatoide. Le procedure analgesiche da attuare in corso di interventi diagnostici e/o terapeutici che sono causa di dolore (endoscopie digestive, aspirati midollari, interventi di chirurgia minori ecc.) sono state più volte menzionate nella Pagina gialla. Si tratta di pratiche doverose per il bambino, che vengono sempre di più (almeno in letteratura) vissute in ambienti "pediatrici" adeguatamente preparati e attrezzati (e quindi non necessariamente anestesiológicos). L'esperienza riportata da un gruppo di reumatologi del *Royal Liverpool Children* di Liverpool (Cleary AG. *Arch Dis Child* 2002;86:416-8) ci fornisce degli elementi pratici di rilievo, sia nella metodica analgesica eseguita che nelle modalità con cui viene attuata. Un totale di 55 bambini e adolescenti (età: 7-19 anni) con artrite reumatoide, sottoposti a puntura articolare per la som-

ministrazione di cortisone, hanno ricevuto come procedura analgesica l'inalazione di ossido nitroso, in una miscela da inalare al 50% con ossigeno (Entonox, BOC Gases), oltre che l'applicazione locale della pomata EMLA. L'inalazione con maschera avveniva direttamente da parte del paziente (*self administration*) sotto la visione diretta di una infermiera addestrata. I punteggi di valutazione del dolore riportati dopo la procedura dal paziente, dal genitore e dall'infermiera sono indicativi di una pratica analgesica efficace e priva di rilevanti effetti collaterali. L'inalazione dell'ossido nitroso è una vecchia pratica, che è stata recentemente rivalutata, e che si aggiunge ad altre tecniche analgesiche da praticare in corsia, sotto sorveglianza dell'infermiera e del pediatra. Nello specifico della iniezione intra-articolare sappiamo, per esperienza, che l'applicazione dell'EMLA non è sempre totalmente efficace, e pertanto è doveroso ricercare altre procedure, con il coraggio di provare e la soddisfazione di non recare più dolore.

Allattamento al seno e morte improvvisa. Le evidenze di un effetto protettivo dell'allattamento al seno sulla morte improvvisa sono contrastanti e spesso difficili da interpretare, vista l'associazione possibile dell'allattamento al seno con altri fattori rilevanti (fumo, classe sociale, posizione nel sonno ecc.). Uno studio recentemente pubblicato dal gruppo scandinavo, e relativo al periodo 1992-1995 (Alm B, et al. *Arch Dis Child* 2002;86:400-2), molto rigoroso nell'analisi statistica per escludere l'influenza di variabili confondenti, conferma un certo effetto protettivo, dose-durata correlato, dell'allattamento al seno. Gli Autori ipotizzano che l'effetto favorevole possa essere dovuto alla minor incidenza di infezioni nell'allattato al seno, o an-

che alla maggior frequenza con cui la mamma che allatta "bada" al suo bambino prendendolo in braccio.

Bambini "magnetici". Il *body piercing* si sta diffondendo anche tra i bambini? Sembra proprio di sì, se in 51 giorni al Pronto Soccorso dell'Ospedale pediatrico di Sheffield si sono presentati 51 bambini (5-15 anni) per problemi legati all'applicazione sulla cute o all'ingestione di piccoli magneti (McCormick, et al. *Emerg Med J* 2002; 19:51-3). Si tratta di magneti molto "potenti", venduti per poche lire alle bancarelle. In alcuni casi erano stati applicati al naso, al pene o alla lingua, e la loro estrazione è stata difficile, ha necessitato di sedazione, e ha causato piccole mutilazioni. In altri casi, in cui il magnete era stato ingerito nel tentativo di applicarlo alla lingua, sono comparsi sintomi intestinali. Assolutamente incredibile il caso di una ragazza che a distanza di ore e giorni ha ingerito nove magneti, che sono stati poi attratti l'uno dall'altro attraverso la parete di anse diverse, fino a formare "un grumo" magnetico che ha provocato una perforazione intestinale. Forse tutto questo succede solo in Inghilterra. O forse no.

L'andamento della tubercolosi negli Stati Uniti. Dopo aver raggiunto una punta di 10,5 casi/100.000 nel 1992, l'incidenza della tubercolosi negli Stati Uniti ha ricominciato a ridursi bruscamente, tanto che nel 2000 è stata di 5,8 casi/100.000, cioè con un valore dimezzato rispetto a otto anni prima. Questa riduzione è avvenuta principalmente nelle persone nate negli Stati Uniti, mentre la tubercolosi fra quelle che non vi sono nate si è mantenuta pressoché costante. Dallo studio del DNA dei *Mycobacteria tuberculosis* isolati da 546 pazienti, abitanti nella parte nord di

Manhattan (Geng E, et al. *N Engl J Med* 2002;346:1453-8), è risultato che, fra le persone nate al di fuori degli Stati Uniti, la tubercolosi è causata da una riattivazione di infezioni latenti, mentre fra i nativi la tubercolosi è dovuta a una nuova, recente infezione. Se ne conclude che il trattamento dell'infezione latente nei soggetti ad alto rischio è la strategia migliore per l'eliminazione della tubercolosi. Queste conclusioni devono essere prese in considerazione anche nel nostro Paese, che vive con una decina di anni di ritardo l'esperienza americana, per poter intraprendere misure di sanità pubblica atte a contenere l'infezione della tubercolosi nella nostra popolazione.

Sempre Mantoux, sempre. È stato suggerito, per la diagnosi di tubercolosi, di sostituire la vecchia prova intradermica alla tubercolina con il dosaggio dell'interferon- γ sul sangue intero. Per valutare questa proposta è stato condotto uno studio in Etiopia (in una popolazione ad alta incidenza di TBC) e a Baltimora (Bellette B, et al. *Clin Infect Dis* 2002; 34:1449-56). I risultati, quanto a sensibilità e specificità, sono stati tutti a favore dell'intradermoreazione alla tubercolina, che rimane l'unica sicura prova.

Penicillina V in gravidanza: nessun problema. È stato condotto uno studio in Danimarca per accertare se l'uso della penicillina V in gravidanza avesse un qualche effetto sull'incidenza delle malformazioni o sull'incidenza delle nascite pretermine e di basso peso (Dencker BB, et al. *Clin Microbiol Infect* 2002; 8:196-201). Dallo studio di 654 donne in stato di gravidanza, che avevano ricevuto penicillina V durante il primo trimestre, non è stato riscontrato un significativo aumento nel rischio di alterazioni congenite, né di nascite pretermine né di basso peso alla nascita.