

La malattia di Behçet a esordio nell'età pediatrica: proposta di uno studio multicentrico

Vorremmo informare i lettori di *Medico e Bambino* di una iniziativa promossa dal Gruppo di Reumatologia Pediatrica SIP (segretario Prof.ssa M. Bardare) durante l'ultima riunione svoltasi a Montecatini lo scorso settembre, e riguardante la definizione delle caratteristiche cliniche dei pazienti italiani affetti da malattia di Behçet esordita in età pediatrica. La malattia di Behçet è una vasculite sistemica, clinicamente caratterizzata da lesioni ulcerative ricorrenti al cavo orale e alla regione genitale, da lesioni infiammatorie oculari e cutanee. L'affezione ha carattere multisistemico e può determinare artrosinovite, sintomatologia neurologica (ipertensione endocranica, deficit focali), episodi tromboembolici, arteriopatie occlusive, sintomatologia gastroenterologica e renale¹. La malattia di Behçet usualmente esordisce nella seconda o terza decade di vita; in età pediatrica è rara. Inoltre, la malattia di Behçet ha una elevata prevalenza in particolari gruppi etnici (medio-orientali, pakistani, giapponesi), in cui è stata documentata una significativa associazione con l'aplotipo HLA B51. La malattia di Behçet può presentare modalità d'esordio eterogenee, e il periodo intercorrente dall'inizio della sintomatologia alla realizzazione del quadro completo di malattia può essere protratto: di qui le difficoltà nel corretto riconoscimento diagnostico dei casi atipici o incompleti (cfr. aftosi cronica ricorrente familiare)². La malattia di Behçet in età pediatrica in Italia è rara³; inoltre recenti esperienze, sebbene riferite a pochi pazienti, sembrano evidenziare nei pazienti italiani una differente prevalenza delle complicanze d'organo rispetto a quanto osservato nelle più numerose casistiche di pazienti medio-orientali o giapponesi; in particolare, l'interessamento oculare appare relativamente poco frequente a fronte dell'elevata incidenza di complicanze gastroenterologiche. Queste ultime si caratterizzano per sintomatologia (calo ponderale, addominalgie, irregolarità dell'alvo) e lesioni istopatologiche (ulcerazioni della mucosa, flogosi transmurale) molto simili a quelle delle malattie infiammatorie croniche intestinali. Recentemente sono giunti alla nostra osservazione due pazienti, rispettivamente di 9 e 13 anni, per accertamenti in merito a eritema nodoso associato a calo ponderale importante e addominalgie; entrambi erano stati sottoposti a un lun-

go iter diagnostico-differenziale in altre sedi, senza una definitiva conclusione diagnostica. Segnaliamo che la sintomatologia mucocutanea, che pure era presente, non era stata correttamente interpretata, né era stata ricercata la patergia risultata positiva in entrambi i pazienti. Il trattamento con salazopirina, avviato al dosaggio di 1.5 g/die, è risultato essere efficace sulla componente intestinale e mucocutanea, ma non ha modificato il decorso della malattia: di fatto un paziente ha sviluppato un episodio di ipertensione endocranica trattato con steroide. In base alla nostra esperienza e ad altre analoghe (A. Martini, comunicazione personale) raccolte all'interno del Gruppo, è nata la presente iniziativa che si propone di:

1. definire il numero di pazienti italiani con malattia di Behçet esordita prima del 16° anno di vita;
2. verificare le caratteristiche cliniche (modalità d'esordio e decorso successivo), con particolare riferimento alla prevalenza del coinvolgimento gastroenterologico di tale casistica;
3. verificare la risposta ai trattamenti effettuati e in particolare alla salazopirina.

Si tratta di una indagine conoscitiva che si propone come base per uno studio clinico epidemiologico e che potrebbe rappresentare il primo passo per la costituzione di un registro italiano dei pazienti in età pediatrica affetti da malattia di Behçet. È stata predisposta una scheda raccolta dati, già inviata a tutti i partecipanti al Gruppo di Reumatologia Pediatrica SIP, a tutte le Cliniche Pediatriche e alle Divisioni di Pediatria con sede in capoluoghi di provincia. Ciononostante, riteniamo che la pubblicazione di questa iniziativa su *Medico e Bambino* possa rappresentare un più efficace mezzo per sensibilizzare tutti i colleghi interessati al progetto; chi desidera partecipare attivamente comunicando i dati dei propri pazienti o comunque vuole rimanere informato sugli sviluppi dell'indagine può contattarci direttamente (fax 010/3776590) e riceverà la scheda per la raccolta dati e ulteriori informazioni.

Grati per la collaborazione, ringraziamo cordialmente.

Bibliografia

1. Kelley WN, Harris ED, Ruddy S, Sledge CB: *Textbook of Rheumatology*. 4th edition. Philadelphia, WB Saunders Co, 1993.
2. International Study Group for Behçet Disease: Criteria for diagnosis of Behçet's disease. *Lancet* 335, 1078-80, 1990.

3. Martini A: Behçet disease and Takayasu's disease in children. *Curr Op Rheumatol* 7, 449-54, 1995.

Paolo Picco, Marco Gattorno,
Antonella Buoncompagni,
Carla Borrone, Genova

Il bambino plasmato: errata corrige

Nel numero 3/97 di *Medico e Bambino*, a pagina 18, 1° colonna, si legge: «La colonna ... forma una curva ad ampio raggio a convessità rivolta verso il lato occipitale ... (Figura 1 e 3)». Qual è, in questo caso, il lato occipitale? Da quello che è scritto poco più giù, si deduce che il "lato occipitale" del bambino della Figura 1 è il sinistro: «Gli arti inferiori ..., con la coscia del lato occipitale addotta ... (Figura 1)». Figura 1: «... L'anca sinistra addotta». ma allora chiedo ancora: la convessità della curva ad ampio raggio della colonna C.D.L. della Figura 1 non è rivolta verso destra (destra del bambino)?

Un anticipato grazie.

Angelo Adorni
Collecchio (Parma)

L'errore da Lei notato è reale ed è nostro. La foto della Figura 1, la cui didascalia segnala che l'anca sinistra è addotta, è evidentemente menzognera ed è stata stampata (trattandosi di una diapositiva) al contrario. In verità l'anca addotta è quella sinistra, e l'anca addotta è la destra, e l'anca addotta o limitatamente addotta è la sinistra. Lo confermano le Figure 3 e 5, che sono state stampate in modo corretto. Grazie per l'attenzione e per la segnalazione.

F.P.

Omeopatia: le ragioni del dissenso

Nel numero di febbraio, parlando di "Giovani e sfida del futuro", il prof. Panizon dice che i giovani pediatri, "i più disperati", si danno all'Omeopatia e all'alternatività. Pur condividendo gran parte di quanto scritto in tale articolo, quasi ultima affermazione mi appare piuttosto infelice e frutto del solito luogo comune sull'Omeopatia che, ritengo utile, necessiti di una puntualizzazione.

In Italia si possono stimare a circa un migliaio i pediatri che, più o meno con-

sapevolmente, più o meno saltuariamente (perché quelli adeguatamente preparati alla vera Omeopatia, quella classica unicista, non sono più di un centinaio), somministrano ai loro pazienti rimedi omeopatici. Riteniamo che il problema dell'utilizzo corretto di farmaci omeopatici nel bambino vada in qualche sede affrontato, e che si debba fare la massima chiarezza e dare la giusta informazione sull'argomento, visto che la diffidenza, l'ostracismo, i luoghi comuni tendono a prevalere su chi lavora con scienza e coscienza, e purtroppo tanti "ciarlatani spesso non medici e molti medici ma non pediatri" curano i bambini con cure "naturali" spacciate per omeopatiche, che possono risultare anche dannose ai piccoli pazienti.

Per questo motivo, nel 1995, ci siamo costituiti come APOI (Associazione Pediatri Omeopati Italiani); l'associazione non ha fini di lucro ma ha lo scopo di:

1. favorire l'informazione all'interno del mondo medico sugli sviluppi e i risultati raggiunti dall'Omeopatia;
2. favorire l'incontro, il confronto, la comunicazione fra medici pediatri che utilizzano i medicinali omeopatici;
3. favorire e promuovere l'insegnamento, la diffusione e il riconoscimento dell'Omeopatia classica unicista come sistema terapeutico valido in Pediatria;
4. favorire la formazione medica omeopatica permanente nei pediatri omeopati;
5. favorire lo sviluppo della ricerca in pediatria omeopatica per verificare e confermare l'efficacia del metodo terapeutico.

Abbiamo realizzato due scuole di insegnamento triennale, a Roma e Milano, di Omeopatia pediatrica unicista classica Hahnemanniana a cui, prof. Panizon, partecipano cinquanta pediatri tutti ben inseriti nel mondo del lavoro - pediatri di base, ospedalieri (anche due primari), libero-professionisti - desiderosi di ampliare il loro bagaglio culturale e il loro arsenale terapeutico.

Ad aprile di è tenuto a Roma il nostro II Congresso Nazionale con la partecipazione di un centinaio di medici. Il primo si è tenuto l'anno scorso a Montecatini Terme.

Quest'anno apriremo un primo anno di scuola a Firenze.

Dal nostro incontro e confronto, come medici, è sorta una convinzione: che non esistono né due né dieci medicine, ma una Sola, con differenti metodiche operative. E dove una tecnica ha raggiunto i suoi limiti, perché non usarne un'altra, in grado di far superare (al paziente e al medico) la frustrazione dell'impotenza? A questo proposito si han-

no due casi: se il medico, conoscendo una tecnica eterodossa efficace, non la consiglia per malinteso orgoglio, tradisce la sua arte che gli impone solo di guarire secondo scienza e coscienza, e nessuno nei secoli gli ha mai chiesto come; se la ignora, perché i suoi corsi didattici lo hanno tenuto volutamente all'oscuro di tutto il mondo extra-allopatico, allora il tradimento è nel sistema che difende il suo monopolio invece che la Medicina.

L'Omeopatia è una terapia medica, che ha alle spalle 200 anni di vita, di esperienza, di successi (là dove viene esercitata con perizia), che conta in Italia circa 5000 medici che la esercitano (di cui riteniamo preparati solo un 20%), più una bella schiera di non medici (sventura per l'Omeopatia e per i poveri pazienti); vi sono peraltro ben 72 scuole sul territorio nazionale, anch'esse più o meno accreditate.

Il problema è di tale rilevanza, deontologica e culturale, che deve essere affrontato, ed è inutile nascondere la testa sotto la sabbia.

Noi ci siamo costituiti in Associazione proprio per poter dare, in tutte le sedi, tutti gli elementi di chiarimento e informazione necessari sull'argomento. Anche per far capire come mai dopo anni di studio, di scuole di specializzazione (personalmente ho tre specialità conseguite all'Istituto Gaslini), ci siamo, come pediatri, messi in discussione e, oltre a esercitare la medicina allopatrica tradizionale insegnataci nelle sedi istituzionali, abbiamo intrapreso, con fatica e difficoltà, lo studio e la conoscenza della medicina olistica integrata, e la applichiamo nella prevenzione e nella cura del bambino con grande soddisfazione di risultati.

**Franco De Luca, Silvia Gregorgy,
Mauro La Torre, Mariella Saponara,
Carlo Tonarelli
Milano**

Mi dispiace sempre offendere i sentimenti delle persone; e sentir parlare con degnazione dell'Omeopatia è, per i suoi cultori, come sentir parlare male della mamma. Io non ho parlato male dell'Omeopatia, ho solo detto, come il dottor Tonarelli riporta, che i più disperati cercano qualcosa (in realtà cercano, giustamente, il modo di campare il lunario) nell'Omeopatia e nell'alternativa. È vero che dell'Omeopatia non condivido niente, ma non l'ho detto. Tonarelli, e altri, certamente, con lui, se n'è dispiaciuto lo stesso. Lo so che sono tanti (5000, dice il dottor Tonarelli, di cui - aggiunge - solo il 20% preparati, e questo malgrado le

72 scuole "più o meno accreditate" sul territorio nazionale); so che ce n'è sempre un bel po' anche tra quelli che leggono "Medico e Bambino" e che vengono puntualmente ai congressi e ai corsi (ne valuto il numero, tra i pediatri, sulla base delle mie conoscenze, a non meno del 10%, e mi pare che questa valutazione coincida con quella del dottor Tonarelli); non nutro per loro alcuna disistima; per qualcuno di loro ho anzi un'autentica simpatia: solo non condivido, anzi non comprendo (un luogo comune?) la loro filosofia. La quale - sarà anche vero che la medicina è una sola - è tuttavia molto, molto lontana da quella medicina basata sull'evidenza alla quale la linea di "Medico e Bambino" si ispira, e sulla quale si basa non solo il curriculum degli studi, ma l'intero sapere medico "moderno", con i suoi progressi che, in molto meno anni dei 200 che stanno alle spalle della pratica omeopatica, ha trasformato profondamente la conoscenza dell'uomo e il potere di controllo sulle malattie.

E la mia posizione non è dovuta, creda, né a disinteresse né a rifiuto: solo all'idea (un altro luogo comune?) che una pratica, per essere accettata, deve dare risultati riproducibili. Ricerca, e segnalo sistematicamente, anche sulla Rivista, le sperimentazioni cliniche controllate (scusatemi, ma non riesco a pensare se non in questi termini). Ma ne ho trovate così poche; e anche le pochissime positive (sulla diarrea, sulle allergie respiratorie, sulle infezioni ricorrenti) mostravano risultati così modesti (incomparabilmente inferiori a quelli ottenibili con farmaci di mercato) da non suscitare molto più che una moderata curiosità. Mi sono incontrato più volte, in dibattiti rispettosi, con persone, anche preparate, che coltivano l'omeopatia; e non ho sentito altro argomento se non l'invito a studiare, a conoscere, ad approfondire. Troppo poco per convincere. Le cose da approfondire e da studiare, nel breve spazio che mi resta davanti, sono troppe e troppo urgenti. Non io, ma uno di noi, si è anche iscritto a un corso, e non a buon mercato. Ma neanche lui è arrivato più in là, e non è riuscito a passare dalla iniziazione alla conversione.

Per quel che mi riguarda, devo anche dire che non mi succede spesso di soffrire "la frustrazione dell'impotenza"; o solo per malattie disperate, dalla patologia autoimmune all'errore genetico del metabolismo, alla malattia tumorale all'ultimo stadio, e magari all'obesità intrattabile: condizioni sulle quali non ricordo di aver mai visto il successo dell'omeopatia, pur "tollerata" nella comprensione del bisogno di speranza della famiglia del paziente. Gli omeopati mi accuseranno di

superbia; ma io mi devo permettere di dir loro quello che loro dicono a me: non conosco (o quasi) la malattia incurabile. E non sono convinto che la medicina moderna sia solo allopatia; credo che metodiche come la fisioterapia, la terapia del dolore, la terapia del rilassamento, l'ergoterapia, il biofeedback, la musicoterapia, la psicanalisi, la psicoterapia, la terapia familiare facciano parte della medicina moderna (che non è dunque così monodimensionale come viene descritta), e devono essere accolte nell'armamentario terapeutico in base agli stessi criteri di razionalità, ripetibilità e dimostrabilità che costituiscono le regole sintattiche, implicite ed esplicite, del discorso medico. Credo anche, però, che l'accettazione del male (e della morte; e, se volete, anche dell'insuccesso e del dubbio) debba far parte del pensiero medico moderno, piuttosto che la ricerca di un rimedio "a tutti i costi".

Credo infine che si debba comunque continuare ad avere attenzione e rispetto per il pensiero divergente, nel quale può sempre essere contenuta della verità; ma perché questa verità venga scoperta, deve essere possibile parlare la stessa lingua. Non esiste (e lo dimostra la stessa travolgente evoluzione della scienza in generale e della medicina in particolare) "un sistema che difende il suo monopolio": questo è davvero un luogo comune pericoloso.

Mi permetto (ripetendomi: si veda un mio vecchio editoriale sul numero di aprile del 1988 di "Medico e Bambino") di richiamare il pensiero di Popper, attraverso alcune sue frasi, che vanno lette, vi prego, completamente e spassionatamente: «L'errore occhieggia anche nelle migliori teorie, ed è responsabilità professionale cercarlo e riconoscerlo (...) in questo si è aiutati dalla proposizione di teorie alternative (...) perciò bisogna essere tolleranti nei riguardi delle idee che si discostano da quelle dominanti (...) una critica razionale deve essere diretta a riconoscere errori certi, chiaramente identificabili (...), deve contenere i perché e deve essere posta in modo da poter essere a sua volta criticata e respinta (...), deve essere ispirata al desiderio di avvicinarsi alla verità e per questa ragione deve essere impersonale».

Per chiudere, se l'accettate, qualche parola di pace. Credo che Hahnemann fosse una persona buona e illuminata, anche se non necessariamente un genio. Credo di dover riconoscere l'esistenza di una positiva carica innovativa nella sua presa di posizione contro la medicina presuntuosa, violenta, autenticamente allopatrica del suo tempo, in favore del malato e della possibilità di guarirlo "se-

condo natura" e non "contro natura". Credo che questo bisogno, più che un (difficile) convincimento scientifico, animi anche oggi i migliori tra i colleghi che usano l'omeopatia; e come ho detto, li rispetto anche se non li capisco. Credo che nell'origine storica dell'Omeopatia e nell'approccio omeopatico al malato che si basa sull'ascolto attento dei sintomi, da parte del terapeuta e dello stesso malato, nel tentativo di individuarne la "costituzione" stia larga parte del suo successo e dei suoi successi, che non voglio negare, anche se non sento il bisogno di appropiarne.

F.P.

Displasia dell'anca: chi ascoltare?

Nella rubrica "Domande e Risposte" di *Medico e Bambino* del febbraio 1997, in merito a un dubbio tra ecografia e radiografia del bacino, leggo la risposta: «in assenza di fattori di rischio e di segni clinici di sospetto (la radiografia del bacino) può essere però considerata superflua».

Recentemente ho frequentato (per cultura personale) un corso di ecografia presso un grosso centro milanese (San Raffaele) che si occupa del problema. Secondo i loro dati il 50% delle displasie (DIII) si riscontrano in bambini senza familiarità e con presentazione cefalica alla nascita; inoltre l'80% del tipo D e il 50% del tipo III hanno l'Ortolani negativi (eseguito da ortopedici competenti), pieghe cutanee simmetriche e abduzione del femore nella norma. Posso pertanto essere sicuro che il bambino senza fattori di rischio e segni clinici non abbia una displasia?

Nel mio piccolo di pediatra di base ho già avuto una displasia di tipo III A in bambina con familiarità e segni clinici negativi.

Nell'editoriale del numero di maggio 1997 di *Medico e Bambino* il Prof. Panizon commenta: «...curare, diagnosticare, secondo le proprie convinzioni, o le proprie carenze...». Per colmare le mie carenze di pediatra di base chi devo ascoltare: chi afferma di non cercare la displasia in assenza di fattori di rischio o chi propone l'ecografia anche a tutti?

Alberto Rossi
Lissone (MI)

Chi devo ascoltare? Bella domanda! Devo dire che condiviso il malessere per una verità sempre lontana, sempre ribal-

tata, legata a rispettabili ma mal confrontabili casistiche, resa inafferrabile dall'eccesso di comunicazione (e di punti di vista, e di ricerca) che caratterizza il nostro tempo anche troppo ricco.

Cerco di combinare una risposta, per Lei e per me. Credo, innanzi tutto che dobbiamo accettare, per ora, il fatto che sul modo migliore per avere il minor numero di insuccessi al minor costo le opinioni sono divise; e che non può esser diversamente, vista la diversa epidemiologia del fenomeno, la diversa disponibilità delle risorse, la diversa filosofia degli operatori. E visto anche, aggiungiamolo, la non conoscenza della storia naturale della displasia e, non per ultimo, gli elementi inquinanti "di mercato della sanità" sempre in favore del "fare".

Per decidere il proprio "fare" bisogna scegliere una propria filosofia. Che può essere (è quella che io consiglieri): attenersi alle raccomandazioni ufficiali; ricordando, nel caso specifico, che lo screening ecografico per la displasia dell'anca non è tra quelli consigliati dalla Task Force; ovvero (è quasi la stessa cosa) astenersi da ogni intervento di non provata efficacia.

Questa linea vorrebbe dire, a livello di singolo medico: non lasciarsi sfuggire l'errore clinicamente evitabile; e dunque, saper fare un Ortolani (che è ancora il goldend standard per quelle displasie che sicuramente daranno patologia; "Acta Paediatrica" 81, 177, 1992), ripeterlo più volte nel corso del primo semestre, non trascurare i fattori di rischio, e in base a questi e al criterio clinico inviare ad accertamento i lattanti sospetti. Che se poi questo o quell'ente (Regione, Provincia, Azienda Sanitaria) si sia accollato, su precise considerazioni epidemiologiche (basate sull'incidenza della displasia e sulla disponibilità delle risorse umane e strumentali), il peso economico dello screening ecografico, e della successiva presa in carico, non c'è motivo di non seguire il programma (salva la necessità civile, che spetta all'Ente, di rivalutarne nel tempo l'efficacia).

È l'unica filosofia possibile? No certo, altrimenti non sarebbe una filosofia; ma forse è l'unica praticabile; perché non sarebbe buona cosa, mi sembra, se i bambini del pediatra Caio facessero tutti lo screening e quelli del pediatra Tizio non lo facessero, per il diverso convincimento di Tizio rispetto a Caio. L'ipotesi stessa che così possa accadere indica che le ragioni che militano per o contro una scelta sono ragioni deboli; che la verità è ancora da raggiungere, e che dunque l'errore non può essere grave...

Come si va dicendo da più di vent'anni per la scoliosi (un altro screening non

raccomandato, e però una condizione che ogni pediatra deve conoscere e riconoscere) manca, per completare il quadro (per raggiungere la "verità"), una sufficiente conoscenza della storia naturale della displasia.

È un fatto che i bambini con patologia vera dell'anca sono molto meno numerosi di quelli con alterazioni "maturative" riconosciute all'eco o alla radiologia (Lancet 337, 947, 1991); questi, a loro volta, vengono messi in terapia senza la certezza che l'intervento sia utile, ma solo nell'ipotesi che un'anomalia maturativa non completamente corretta porterà a una coxartrosi, a 20, a 30, a 60 anni. Ipotesi non irragionevole, ma non dimostrata e difficilmente dimostrabile, perché potrebbe essere ritenuto non etico non trattare e limitarsi ad osservare un'anomalia malformativa una volta riconosciuta.

È un fatto che la maggior parte di queste anomalie (fino al 10% dei nati!) si autocorreggono; ed è probabile che in questa autocorrezione intervenga la posizione a rana nella quale il "pannolino-pannolone" universale "naturalmente costringe" tutti i lattanti.

Le mie parole non sono quelle di un tecnico; e ho quindi richiesto a un tecnico, separatamente e magari con filosofia diversa, di rispondere al quesito del dottor Rossi. Per parte mia, corrisponde ai miei sentimenti raccomandare (a noi tutti) la modestia professionale, il rifiuto dell'idea di onnipotenza, la doverosa accettazione di un limite non soltanto economico all'intervento medico (se facessimo l'amniocentesi a tutte le gravide saremmo in grado di prevenire tutte le nascite con patologia cromosomica); la conoscenza e la considerazione dell'opinione altrui, ma la non dipendenza dall'opinione di alcuno; la ricerca della "migliore verità possibile", nella consapevolezza della relatività del sapere; l'obbligo (morale e professionale) di rispettare la buona pratica medica secondo linee guida condivise (la medicina basata sull'evidenza). In qualche modo, vedete, questo intervento si sposa e fa da contrappeso a quello sull'omeopatia. È un richiamo al Tao, alla via di mezzo; al nostro mestiere di mediatori.

F.P.

Confesso di avere grande difficoltà a rispondere in modo univoco e immediato alla domanda del dott. Alberto Rossi; penso, inoltre, che la risposta per un pediatra che lavora in un'area geografica potrebbe essere diversa da quella per un collega che lavora in una zona differente.

Converrà, quindi, affrontare il proble-

ma in termini più generali e per punti, piuttosto che schierarsi semplicemente per un programma di screening rispetto a un altro.

- Il primo punto che mi pare fondamentale ribadire è quello relativo all'importanza della diagnosi precoce della displasia evolutiva dell'anca (DEA). I risultati migliori nella cura di questa malattia si raggiungono, infatti, solo quando la terapia inizia precocemente, idealmente, entro il primo mese di vita. Anche l'osteonecrosi post-riduttiva, la più grave complicanza della terapia della DEA, compare molto raramente nei bambini che iniziano le cure nel primo mese di vita ma avviene più frequente se la terapia inizia nei mesi successivi.

- La radiografia del bacino fornisce informazioni esaurienti per la diagnosi della DEA solo dal 4° mese di vita del bambino. Tale accertamento, quindi, non appare più proponibile come test di screening, perché non consente una diagnosi "precoce" e, soprattutto, perché non è un test completamente "innocuo".

- Il segno dello "scatto" continua ad avere grande importanza. Questa manovra clinica, infatti, consente di individuare le forme più gravi di DEA, quelle, cioè, caratterizzate da alterazioni anatomiche più gravi. Nella nostra personale esperienza, le anche con quadro ecografico di tipo 3 e 4 secondo Graf hanno il segno dello "scatto" positivo nell'81% dei casi; dei pazienti senza "scatto", l'11% ha segni clinici minori (ridotta abduzione, scrosci articolari) e solo l'8% ha un esame clinico completamente negativo. Purtroppo si è dimostrato (Baronci D, Pediatrics 99(2), 1997 - URL: <http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/99/2/c5>) che questo accertamento diagnostico ha una riproducibilità molto bassa e una sensibilità molto variabile in base all'esperienza dell'esaminatore. Secondo i nostri dati, il segno dello "scatto", rilevato in occasione della prima visita effettuata presso il nostro Centro, viene segnalato dal medico inviante solo nel 57% dei casi. Per contro, la presenza del segno dello "scatto" viene da noi confermata solo nel 36% dei casi inviati come positivi.

- L'indagine ecografica, se seguita da personale esperto, è in grado di descrivere dettagliatamente l'anatomia dell'anca infantile; questo accertamento, inoltre, è molto più sensibile dell'esame clinico per individuare la DEA. Presso il nostro Centro i casi con esame clinico negativo ed ecografia patologica sono: l'8% dei pazienti con anche di tipo 3-4, il 40% di quelli con anche di tipo D e il 54% di quelli con anche di tipo C.

- L'importanza delle alterazioni anatomiche delle anche di tipo C, D, 3 e 4 è rego-

larmente confermata dall'esame radiografico e, a nostro parere, richiede assolutamente un'ideale terapia con presidio divaricatore. Il reale significato patologico delle alterazioni anatomiche delle anche con ecografie di tipo 2b e 2a- non ci pare, invece, ancora definito in modo preciso. Secondo le indicazioni originali di Graf, tutte le anche appartenenti a questi ultimi 2 gruppi dovrebbero eseguire terapia, ciò ha comportato un aumento rilevante del numero dei pazienti che vengono messi in terapia presso tutti i centri che hanno introdotto lo screening ecografico della DEA. Probabilmente, non tutte le anche con alterazioni ecografiche minori (tipo 2a-) richiedono l'uso del divaricatore per normalizzarsi. Di questo dato sono convinti numerosi autori che si occupano di DEA e, molto probabilmente, nei prossimi anni, vi sarà un ridimensionamento dei criteri originali di Graf per decidere quali pazienti necessitano realmente della terapia.

- L'esecuzione di uno screening ecografico limitato ai soli pazienti con fattori di rischio per la DEA non assicura risultati soddisfacenti. I nostri dati sono molto simili a quelli forniti al dott. Rossi dai colleghi del S. Raffaele di Milano. Nella nostra casistica i fattori di rischio (presenza podalica e/o familiarità positiva) sono presenti solo nel 46% dei casi fra i pazienti con anche di tipo 3-4 e nel 43% dei casi dei pazienti con anche di tipo D.

- Il costo complessivo necessario per le cure di 2 soli pazienti affetti da DEA, diagnosticati tardivamente, che richiedono terapie in regime di ricovero (trazione, riduzione in narcosi, apparecchio gessato, intervento chirurgico ecc.) è analogo al costo necessario per eseguire lo screening ecografico per tutti i nuovi nati (Rosenthal K, Arch Pediatr Adolesc Med 149, 643, 1995).

Tenendo conto di tutte queste premesse tutti i pediatri dovrebbero essere in grado di verificare se, nella propria realtà lavorativa, il problema della diagnosi precoce della DEA è basso, se non vi sono più di 2 casi, ogni 1000 nati, che richiedono terapie in regime di ricovero, se non si verificano casi di osteonecrosi post-riduttiva, qualunque sia il programma di screening effettuato, esso deve essere considerato come soddisfacente. Al contrario se il numero delle diagnosi tardive e dei pazienti che devono essere ricoverati per eseguire la terapia risulta elevato, occorre cercare di migliorare il proprio programma di screening della DEA e, se non ancora istituito, introdurre anche quello ecografico.

L'organizzazione dello screening, che eseguiamo a Ferrara, prevede ancora

un'attenta e scrupolosa ricerca del segno dello "scatto" a tutti i nuovi nati. Il momento più utile per eseguire l'esame clinico è quello dei primi giorni di vita, ma la manovra viene ripetuta in occasione di tutti i controlli di salute eseguiti ai bambini nei primi mesi di vita. Lo screening clinico viene poi completato con quello ecografico che noi consigliamo al secondo mese di vita.

A partire dal 1922, con questo tipo di organizzazione, siamo riusciti a individuare e a curare tutte le anche di tipo D3 e 4 entro il 3° mese di vita. Nessun paziente ha richiesto terapie in regime di ricovero, tutti sono guariti e non abbiamo avuto casi di osteonecrosi post-riduttiva. Complessivamente in questo periodo abbiamo prescritto la terapia con presidio divaricatore al 3.3% dei nuovi nati; lo 0.3% dei pazienti aveva anche di tipo 3-4, lo 0.7% anche di tipo D, lo 0.8% anche di tipo C e l'1.5% anche di tipo 2b e 2a-. Nessun paziente con anche di tipo 2b e 2a- ha presentato complicanze durante la terapia, ma riteniamo che per questo gruppo di pazienti possa essere proposto un atteggiamento meno inter-

ventista. Alla realizzazione di tale ipotesi stiamo lavorando.

Giuseppe Atti

Errata corrige: distrofia miotonica

Vorrei venisse corretto un errore, probabilmente sfuggito all'attenzione del responsabile della rubrica "Domande e Risposte" sul numero di maggio del '97. Nella risposta alla domanda del dott. Francesco De Benedetto, che chiedeva se esistessero, oltre a quella della X-fragile o di Martin-Bell, altre sindromi da danno a carico del cromosoma X, è scritto che «sempre sulla X è stato individuato il gene della distrofia miotonica, un'altra malattia con un fenomeno molecolare simile a quello della sindrome di Martin-Bell (multireplicazione di triplette)». Il gene della distrofia miotonica è invece stato mappato sul cromosoma 19 (19q13.3). Si tratta dunque di una malattia a trasmissione autosomica dominan-

te e non legata al cromosoma X. Ciò che accomuna la sindrome della X-fragile alla distrofia miotonica è che per entrambe è stato evidenziato un meccanismo di mutazione dinamica.

Antonella Cecconi
Firenze

Effettivamente nel testo pubblicato sulla rivista c'è un errore che riesco a spiegare solo con un refuso al computer, perché il testo della versione definitiva era: «(...) Sempre sulla X è stato individuato il gene dell'atrofia muscolare spino-bulbare, un'altra malattia con un fenomeno molecolare simile a quello della sindrome di Martin-Bell (multireplicazione di triplette)».

Per quanto concerne la distrofia miotonica, questa ha sempre lo stesso meccanismo (multireplicazione di triplette), ma il gene è effettivamente localizzato sul cromosoma 19q13.3.

Grazie per la puntuale osservazione.

Bruno Bembi