

Sensibilità degli anticorpi anti-transglutaminasi

Ho letto su *Medico e Bambino* del giugno scorso il lavoro di Trevisiol e collaboratori sulla maggiore sensibilità degli anticorpi anti-transglutaminasi rispetto agli anticorpi anti-endomisio nella diagnosi della malattia celiaca. Non nascondo di essere rimasto sorpreso soprattutto per la mancata individuazione da parte degli anti-endomisio di ben il 12,5% di casi di celiachia, di cui nessuno aveva un deficit di IgA. Io ricordavo di una sensibilità che andava oltre il 95% per gli anti-endomisio e ricordo anche di una risposta del professor Panizon a un mio caso esposto su Forum di Pediatria on line, il quale rispose che stentava molto a credere a un caso di celiachia EMA-negativo. Ma se la perdita è del 12,5%, ci si deve credere e si dovrebbe affrettare la diffusione del test con anti-tTG e rivedere le linee guida diagnostiche. Inoltre mi sembra di aver letto che alcuni studiosi hanno rilevato una specificità non ottimale per gli anti-tTG, che invece nel lavoro di Trevisiol e collaboratori sembra anche, come la sensibilità, del 100%. Certo, per valutare questi parametri, dovremmo farlo verso un test considerato il gold standard: e gli EMA con questi risultati possono essere considerati gold standard? E se qualcuno degli altri 547 bambini negativi per entrambi i test, ma con segni clinici attribuibili alla malattia celiaca, avesse avuto una mucosa piattata? Come faremmo a saperlo, non avendo fatto a tutti la biopsia?

Stefano Miceli Sopo
Clinica Pediatrica, Pol. "A. Gemelli", Roma

Vero. Sono rimasto sorpreso e colpito anch'io, perché sono realmente dati innovativi. Malgrado questo non rinnego, e non solo per ostinazione, quanto Le avevo scritto, che cioè stentavo molto a credere a un caso di celiachia EMA-negativo (cioè alla celiachia latente, che è comunque una realtà dimostrata, ma che va considerata l'eccezione alla regola). Certo, oggi, di fronte a quello stesso caso, Le avrei dovuto dire di chiedere anche le transglutaminasi umane (che sulla base delle prime osservazioni potevo considerare solo un test più economico, e più comodo, e più concettualmente avanzato, ma non più sensibile, o solo appena di quel tanto per cui lo può essere un test strettamente oggettivo rispetto a un test anche solo un poco lettore-dipendente come sono gli EMA). Ma, poiché il test (con transglutaminasi umana) non è ancora universalmente disponibile, e perché rimango un vecchio medico pratico o, se preferisce, una persona poco rigorosa, un medico per il quale un esame con un margine

di errore del 10% è ancora un buon esame, anche se va (come tutti gli esami) reinterpretato, corretto, compreso dalla clinica, continueri a dire che DEVO stentare a credere (cioè che DEVO accettare con difficoltà) una diagnosi di celiachia EMA-negativa.

In realtà, i dati di Trevisiol e collaboratori, certo non di scarso peso, ma che necessitano di una conferma, danno una sensibilità degli EMA dell'88%; e certo, come racconteremo, una più limitata ricerca territoriale sull'incidenza della celiachia anti-transglutaminasi-positiva ci ha restituito un numero non irrilevante di celiachie sieronegative (AGA-negative, ma anche EMA-negative). Ma se teniamo conto che ancora 10 anni fa la clinica + biopsia ci davano una sensibilità del 10% e 5 anni fa la clinica + AGA ce la davano del 20% (poiché almeno 4 casi su 5 restavano indagnosticati), credo giusto restare ancora per qualche mese alla fiducia negli EMA, che sono stati i primi attori della rivoluzione culturale sulla celiachia.

F.P.

Etica letale

Qualche anno fa *Medico e Bambino* ha dato ampio spazio a una mia disavventura. Un paziente affetto da m. di Lesch-Nyhan era migliorato dopo aver ricevuto leucociti per via intratecale ("buffy coat" iniettato ogni 15 gg per via lombare); la notizia era comparsa sulla rivista di un'associazione di genitori con piccoli errori marginali. L'articolo non era stato concordato con me, ma a posteriori non avevo ritenuto di criticarlo. Un noto genetista molto critico con questo modo di diffondere informazione medica contattò il mio Direttore Scientifico che gli rispose che avrebbe presentato il problema al Comitato Etico. Il noto genetista interpretò erroneamente la parola "presentato" (il termine giusto sarebbe stato "ri-presentato") e ritenne che tale sperimentazione fosse stata effettuata senza il consenso del Comitato Etico. Pubblico (pur avendo poi saputo dell'equivoco) una lettera di scomunica del sottoscritto, firmata da un gran numero di genetisti e pediatri. *Medico e Bambino* mi diede la possibilità di difendermi pubblicamente e, grazie a questo, ottenni manifestazioni di solidarietà da molti colleghi. Dichiarai comunque che, essendomi trovato per caso in "ambiente genetico" pur essendo interessato solo ai trapianti di midollo, avevo trovato particolarmente "insalubre" l'aria di quell'ambiente e che avrei evitato da allora in poi di occuparmi di malattie genetiche.

Da allora ho continuato a curare malvo-

lentero solo quel primo paziente per motivi più che altro affettivi e anche perché ogni volta che provavo a sospendere il trattamento il bambino, che frequenta con buon profitto la scuola, perdeva quasi l'uso della parola. Sono passati sei anni e il mio piccolo amico è un simpatico e intelligente paraplegico che non si automutila come fanno gli altri pazienti con la stessa malattia alla sua età. Sempre forte nel mio sdegno non ho pubblicato il risultato.

Più di recente mi si è presentata una famiglia con un bambino con leucodistrofia metacromatica tardo-infantile, ancora deambulante, con disturbi neurologici ancora modesti, non capace di parlare da sei mesi. Ho ceduto alla tentazione (e alla pietà) e ho sottoposto questo bambino allo stesso trattamento con leucociti intratecali. Dopo qualche settimana l'attenzione, il rapporto affettivo con i genitori erano molto migliorati (ma come si fa a pubblicare un dato simile?). Questa mattina la madre mi ha svegliato telefonandomi con la voce rotta dai singhiozzi (sul momento ho pensato "ecco gli è venuta la meningite, mi serve un avvocato"). Mi ha detto che il bambino aveva detto: "Mamma, acqua, Gaia (la sorella)". Altri dati che nessuna rivista pubblica li pubblicherà sono che è migliorata la prensione, che si alimenta da solo ecc. Per una malattia che non può che peggiorare, è un risultato più che significativo.

Oggi non posso che rammaricarmi (più con me stesso che col "noto genetista") per aver lasciato perdere un trattamento di cui forse alcuni bambini negli ultimi anni avrebbero potuto giovare.

Non c'è solo l'etica dei Comitati Etici utilizzata troppo spesso per fini burocratici, spesso impietosa con "quel" particolare paziente che morirà prima che un trial con tutti i crismi sia impostato in modo impeccabile, né l'etica sfruttata da qualche collega che la usa come arma contro i concorrenti ai finanziamenti di Telethon, c'è anche l'etica (quella che non usa moduli prestampati, ma strette di mano, sguardi e parole) che riguarda i nostri rapporti con i pazienti che abbiamo in cura e con quelli che sappiamo che potremmo curare. Io ho mancato verso alcuni bambini che non ho mai conosciuto, che oggi avranno una cerebropatia irreversibile e che forse avrei potuto curare se non avessi deciso che ero troppo sdegnato per continuare a occuparmi di loro. Un'innovazione terapeutica non appartiene a chi l'ha scoperta, ma ai pazienti che se ne possono giovare.

Marino Andolina
Trieste

La lettera del dottor Andolina mi sembra molto bella, nella sua capacità di pro-

vocazione. Non intendo commentare o prendere posizione, se non in termini molto generali, distanti dalla questione di merito.

L'uomo ritiene di essere un animale dotato di ragione, e qualche volta pensa di essere un uomo solo perché crede di saper pensare. Il celebre "cogito ergo sum" è stato bollato da Antonio Damasio come "l'errore di Cartesio". In realtà, non c'è pensiero razionale che non sia mosso e sostenuto dall'emozione, dall'affetto; per cui "sentio ergo sum", oppure "sentio ergo cogito", sarebbero due proposizioni migliori. Cosa è più importante, nel medico (ma anche nel pensiero scientifico), il "sentio", o il "cogito"? Evidentemente tutti e due: ma il "sentio" viene prima del "cogito". Non c'è dunque la possibilità di un "buon ragionamento" se non c'è dietro un affetto, una scelta (una spinta) morale. Un'intelligenza artificiale, o comunque un'intelligenza matematica, ordinata, diligente, può programmare indifferentemente lo sterminio del popolo ebraico oppure gli aiuti umanitari al Kosovo. Se storicamente i risultati sono stati meglio misurabili nel primo caso, è solo perché la volontà, la spinta, l'affetto perverso che avevano mosso la macchina organizzativa erano più forti e determinati.

La sperimentazione clinica deve essere rigorosa, riproducibile, generalizzabile; e prima di tutto ragionevole. Ma non può, senza pervertirsi, essere fatta solo per ottenere un risultato pubblicabile, o per esercizio, o per autofinanziare la ricerca. Deve essere mossa da un bisogno, da una richiesta, di uno o di molti, esplicita o inespressa, fatta propria dal ricercatore ("sentio"); la sua audacia deve essere commisurata alla gravità e all'inesorabilità della malattia, e deve essere temperata dalla ragione ("cogito") ma anche dalla compassione ("sentio": ascolto, condivido giorno per giorno il sollievo o il dolore del paziente).

Auguri, al dottor Andolina, al ragazzino con malattia di Lesch-Nyhan e alla bambina con la leucodistrofia; e a tutto il mondo scientifico.

F.P.

Gli ultimi cinquant'anni della pediatria

Solo oggi ho potuto leggere, sul numero di giugno di *Medico e Bambino*, la risposta a una mia riflessione sul giudizio negativo del professor Panizon nei confronti della pediatria italiana degli anni Cinquanta. Mi spiace di averlo fatto arrabbiare. Non volevo assolutamente "farlo sparare sui morti": si spara già troppo sui vivi. Mi sembrava (parere personale e discutibile) che qualcuno, qualcosa, di buono si fosse pur seminato in quel periodo.

Ho letto, in quello stesso fascicolo, nella rubrica "Oltre lo Specchio", i ricordi sulla qualità del ricovero pediatrico in quegli anni, e ne sono rimasto colpito. Ma i miei ricordi (1952) sono un po' diversi: i ricoveri non erano pochi, e capitava di dover respingere dei malati perché non c'erano letti liberi. I neonati già usufruivano di assistenza pediatrica nella nursery, ed esisteva un settore per immaturi con possibilità di isolamento. È vero che gran parte del buon andamento dei Reparti scaturiva dall'entusiasmo e dalla buona volontà di specializzandi o di assistenti malpagati o non pagati (volontari, come il sottoscritto); il più delle volte, però, il rastrellamento della clientela, si riduceva a quei 400-500 mutuati che consentivano, a chi aveva interesse per qualcosa in più della laurea e della specializzazione, a non gravare più sui bilanci della famiglia, appena uscita dalla guerra. La biblioteca era ben fornita; erano soddisfacenti i rapporti interni, i rapporti con altri istituti, la possibilità di aggiornamento e perfezionamento, anche fuori sede. È vero, non si trattenevano le mamme, tranne le nutrici. Ma quante, allora, avrebbero potuto fermarsi, causa il lavoro (era consentito?) o le incombenze familiari? La visita dei parenti avveniva almeno quotidianamente, e in questa occasione un medico stazionava in Reparto. Devo arguire che con loro corressero abbastanza buoni rapporti, se ancora oggi mi capita di conservare rapporti con una famiglia incontrata allora. Il rapporto economico ospedale-malato non differiva molto dall'attuale: la maggior parte dell'utenza fruiva dell'assistenza gratuita, attraverso INAM, EMPAS, coltivatori diretti, mutue aziendali. Non tutto era paradisiaco, ma alla fin dei conti devo riconoscere di essermi trovato bene, probabilmente di essere stato fortunato. Così ho forse finito per peccare di ottimismo. Con rinnovate scuse e cordiali saluti.

Liborio Serafini, Pediatra, Busto Arsizio

Mi scusi Lei, a Sua volta, se sono stato, ma spero di no, villano; non nei suoi riguardi, ma nei riguardi del passato, passato che ha dentro di sé anche persone, storie, difficoltà, affetti, sofferenze. Mantengo il mio giudizio generale, su di una situazione (l'ospedalità), su di un settore della medicina (la pediatria), e su una categoria (i Maestri) che credo fosse inferiore ai suoi compiti e anche colpevolmente indietro rispetto ai suoi tempi. Ma non ho difficoltà a riconoscere che i miei ricordi, e i miei giudizi, sono almeno altrettanto personali, e devono essere considerati almeno altrettanto discutibili dei Suoi.

Intanto, io sono cresciuto in una città, Padova, allora tanto più povera e tanto più

NORME REDAZIONALI

Di regola, gli articoli pubblicati sono commissionati dalla Redazione all'Autore. Tuttavia, contributi non preordinati, coerenti con la linea editoriale della Rivista, che pubblica prevalentemente articoli sulla pediatria ambulatoriale e generalistica, per lo più di aggiornamento, ma anche su esperienze personali o di gruppo, o di riflessione, o di casistica ("Perché si sbaglia", "Rubrica iconografica", "Oltre lo specchio"), o di politica sanitaria, sono sicuramente molto graditi.

□ Gli articoli e le lettere vanno inviati alla Redazione di *Medico e Bambino*, presso la Società editrice: **Medico e Bambino**, via S. Caterina 3
34122 Trieste. Tel 040 / 3728911
Fax 040 / 7606590

È possibile l'invio anche per e-mail:
redazione@medicobambino.com

□ Le dimensioni ideali dei contributi sono dell'ordine delle 15.000 battute (6-8 cartelle a macchina, 3-4 cartelle in videoscrittura), oltre alle illustrazioni (diapositive, disegni, grafici, tabelle) per le quali non c'è limitazione (si prega di contraddistinguere chiaramente le immagini, fornire di didascalia, segnalare in quale punto del testo vanno citate). Per la rubrica iconografica, tra testo e immagini, lo spazio totale è quello di due facciate di rivista (circa 6000 battute di testo più illustrazioni). Indicare anche i nomi di battesimo degli Autori dell'articolo. La bibliografia va redatta in ordine di citazione. Il numero d'ordine della citazione va indicato nel testo; la voce bibliografica comprenderà i nomi degli Autori fino al quarto, il titolo dell'articolo o del libro, il nome della rivista secondo le abbreviazioni internazionali, l'indicazione del volume, la prima pagina del testo, l'anno, nell'ordine. Nella bibliografia le abbreviazioni, anche dei nomi degli Autori, non necessitano del punto.

□ Se il contributo è in videoscrittura, l'invio del relativo dischetto (o del file per e-mail) sarà particolarmente gradito. Se il file viene inviato per e-mail, le immagini relative dovrebbero essere inviate anche via fax o posta.

□ La accettazione (o la non accettazione) del contributo sarà comunicata all'Autore. La Redazione si riserva la possibilità di effettuare operazioni superficiali di editing, che, se di qualche consistenza, verranno sottoposti all'Autore. Le lettere saranno accettate in tutti i casi, e pubblicate quanto prima possibile. Per le lettere è opportuno che le dimensioni non superino le 3000 battute (una cartella in videoscrittura); in caso contrario è possibile che qualche taglio risulti necessario, senza modificare la sostanza del contenuto.

PAGINE ELETTRONICHE

Le pagine elettroniche di M&B ospitano

Contributi originali (2-4 a numero), suddivisi in due sezioni (rispettivamente: "Casi clinici contributivi" e "Ricerca"). I lavori pubblicati in questa sezione sono sottoposti a verifica da parte di un gruppo di referee e, se accettati, pubblicati per esteso on line e in abstract su questa pagina verde ENTRO 60 GG DALL'INVIO. Il lavoro originale deve essere inviato in dischetto o meglio in e-mail, non deve superare le 9000 battute (circa 3 cartelle di PC), può contenere inoltre illustrazioni e una bibliografia secondo i criteri generali della rivista (citazione in ordine di comparsa nell'articolo, i primi 3 AA, titolo, collocazione per volume, pagina, anno). L'abstract sarà elaborato in redazione. La sua traduzione in lingua inglese accompagnerà la pubblicazione in esteso "on line". Gli articoli sono archiviati, citabili, validi a tutti gli effetti come pubblicazioni. L'indice di lettura è ragionevolmente alto (circa 300 "visitatori" al giorno). I contributori riceveranno 5 estratti della pubblicazione in esteso.

contadina, e dunque tanto più indietro, di Milano. Poi io sono entrato in Clinica tre anni prima di Lei, nel '49; e tre anni sono qualcosa: certamente per quanto riguarda l'assistenza a neonati e prematuri (che nel '52 o '53, anche a Padova, avevano il loro repartino) e forse anche per una parte della mutualità, che non copriva tutti (se non ricordo male i Coldiretti). Se in tre anni qualcosa è cambiato; e se nei successivi 50 è cambiato tanto, beh, vorrà anche dire che qualcosa è stato seminato, e che il terreno non era così arido come io l'ho dipinto (anche se io penso che invece, l'erba che è cresciuta, o molta dell'erba che è cresciuta, è cresciuta dai grani portati dal vento). Ma in quei tre anni, certamente, e non solo a Padova, e non solo a Sassari, non è cambiata la percezione dei diritti-doveri reciproci, tra medici e pazienti. Che non vuol dire che, tra medici e pazienti, non ci si potesse voler bene; o soffrire insieme.

Molte delle cose che io leggo con l'occhio cattivo. Lei le legge con l'occhio buono; certamente perché il suo occhio buono è migliore del mio. Credo, d'altronde, che non ci sia cosa che non possa esser letta in più modi, perché ogni cosa è almeno ambivalente.

Ma Le voglio dire che anche il ricordo della mia giovinezza, e dei miei colleghi maggiori di età e di esperienza, dei miei maestri, dai quali comunque ho preso e appreso, non è, al di là delle parole e, sì, an-

che del mio giudizio generale - che non rinnego - privo di tenerezza, privo di affetto; né, aggiungo, privo di comprensione. E tuttavia, insisto (anche se capisco che in assoluto non vuol dire niente, perché la mia è una sentenza che si può applicare a tutti, meno che ai santi, quelli veri), sento e credo che "loro" potevano e dovevano esser migliori. "Loro"? No, anch'io; e, se c'era del veleno nelle mie parole, è perché a me, quei ricordi, rimordono; e forse qualcuno doveva e poteva fare in modo che anch'io, allora, fossi migliore.

F.P.

Uno studio italiano sulla sindrome di Shwachman

A nome del Comitato Scientifico dell'Associazione Italiana Sindrome di Shwachman (AISS), vi comunico che è in corso un progetto per il censimento di tutti i pazienti affetti da questa patologia conosciuti in Italia, e a questo proposito invito tutti i lettori a contribuire a questa iniziativa comunicandoci i dati relativi ai pazienti da loro seguiti.

Come è noto, la sindrome di Shwachman è una malattia rara, la cui incidenza è probabilmente sottostimata per le difficoltà diagnostiche che si possono presen-

tare dopo i primi anni di vita. Le conoscenze a riguardo sono ancora incomplete, specie per quanto riguarda la patogenesi, la genetica e l'evoluzione clinica.

L'esigenza di realizzare un censimento di tutti i casi noti in Italia nasce dalla necessità di verificare la reale frequenza della malattia, ma soprattutto di definire protocolli diagnostici e terapeutici comuni.

Con questa finalità abbiamo avviato un programma di sensibilizzazione rivolto a tutti i colleghi che, per la propria specificità, potrebbero star seguendo pazienti affetti da sindrome di Shwachman: pediatri, gastroenterologi, ematologi, ortopedici.

Ringraziamo coloro che già hanno aderito a questa iniziativa e che, inviandoci le schede, hanno contribuito alla realizzazione di questo studio. Finora abbiamo reclutato 47 casi, e contiamo di poter raccogliere ulteriori segnalazioni grazie alla vostra collaborazione.

Tutti coloro che desiderano ancora contribuire all'iniziativa, e che sono a conoscenza di un caso di sindrome di Shwachman, possono richiederci le schede di raccolta dati contattando la sottoscritta o la dottoressa Patricia Petaros presso il Centro Fibrosi Cistica di Trieste, tel. 040-3785306, dalle ore 9 alle 15.

per il Comitato Scientifico AISS
Luisella Giglio

ASSOCIAZIONE CULTURALE PEDIATRI - FEDERAZIONE NAZIONALE MEDICI PEDIATRI (FIMP Napoli)
DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA, UNIVERSITÀ FEDERICO II, NAPOLI

CONVEGNO NAZIONALE DI PEDIATRIA DALLA RICERCA ALLA CLINICA

24-25 novembre 2000

Centro Congressi Hotel Royal-Continental, via Partenope, 38 - Napoli

Dopo il primo tentativo di coinvolgere i Pediatri nella gestione diretta della propria formazione attraverso dei gruppi di lavoro che 'costruiscono' l'oggetto della formazione, accolto con entusiasmo, c'è ora la necessità di consolidare questa metodologia attraverso alcuni 'target', proposti dagli stessi partecipanti al primo congresso:

- rafforzare i gruppi di lavoro perché producano conoscenza, scienza ed eccellenza senza alcun limite giustificato dalla tolleranza amicale;
- introdurre, progressivamente, la ricerca di Evidenze nella pratica clinica;
- conquistare 'Crediti Formativi' mediante il raggiungimento di specifici obiettivi di aggiornamento, valutati oggettivamente sia con il lavoro durante l'anno nei gruppi che durante il Congresso.

I gruppi di lavoro del '99 non hanno certo terminato il loro compito: sono, invece, impegnati a continuare e concludere le loro ricerche e azioni. A loro sarà dedicato uno 'spazio parallelo' durante il Congresso. Vi sarà, infatti, un'Area Multimediale nella quale si potranno vedere e ascoltare i risultati e le conclusioni dei gruppi di lavoro del '99. I relatori saranno presenti, in un definito calendario, per discutere anche personalmente con ciascun partecipante al Congresso. Alcuni risultati d'interesse generale verranno sinteticamente presentati nella sessione plenaria.

Dalla ricerca alla clinica: molti hanno pensato: ecco un'altra lezione dei soliti professoroni.

Stavolta non è stato e non sarà così: si sta realizzando (finalmente, no?) l'aggiornamento *inter pares*, molto più efficace di qualsiasi lezione.

Comitato Scientifico: Presidenti S. Auricchio, L. de Seta
Segreteria Scientifica: L. Greco, L. Mottola, A.M. Staiano, R. Troncone
Comitato Organizzatore Locale: Il Consiglio Direttivo dell'ACP Campania
L. Mottola (Segretario); Consiglieri: L. Amato, P. Causa, G. Cirillo,

L. Di Maio, M. Ghezzi, L. Greco, M. Grimaldi, S. Manetti, T. Montini,
A. Occhinegro, M.R. Rettura, G. Serra, P. Siani
Segreteria Organizzativa: ACS International - Divisione Congressi
Via F.S. Nitti, 15 - 00197 Roma e-mail: acsit@tin.it