

Le lettere sono sempre gradite, e vengono sempre pubblicate. Si prega solo una ragionevole concisione, cercando di non superare le 3000 battute. Qualche taglio editoriale e qualche intervento di editing che non alteri il senso della lettera saranno, a volte, inevitabili.



### Trent'anni di "Medico e Bambino" nella storia della pediatria italiana

L'anniversario dei trent'anni di pubblicazione di *Medico e Bambino* si presta a una valutazione storica; infatti il limite fra la cronaca e la storia non è ben definito, ma l'intervallo minimo è proprio quello dei trent'anni.

L'analisi della rivista permette di rilevare l'evoluzione della cultura pediatrica italiana, ma rappresenta soprattutto un'importante fonte documentaria. Se nel 2001 fu fatta la valutazione delle «vere e false novità in pediatria» oggi l'ingresso nella storia dà la possibilità di una valutazione globale.

Il contributo originale che fornisce *Medico e Bambino* è la valutazione dei progressi delle scienze pediatriche. È chiaro che l'aggiornamento e la ricerca bibliografica devono essere personali e condotti sui lavori originali, ma *Medico e Bambino* fornisce un elemento di documentazione importante perché, attraverso le segnalazioni contenute nella "Pagina gialla" e nell'annuale rubrica "Novità in pediatria pratica", si hanno le segnalazioni dei principali lavori a livello internazionale che, analizzati in sequenza temporale, danno sia lo stato di avanzamento della ricerca sia le incertezze, le speranze, o gli errori del progresso scientifico.

Si tratta di scelte dalla letteratura internazionale eseguite da autorevoli pediatri e vagliate da un altrettanto autorevole comitato scientifico, ma il dato storico interessante è che esprimono lo stato dell'arte del singolo momento in cui sono state pubblicate.

Com'è noto la storia si deve basare sui documenti e pertanto *Medico e Bambino* è divenuto una fonte di ricerca storica unica dell'intero panorama italiano.

Ecco alcuni esempi. In una stessa pagina si segnala la terapia dell'angioma piano con laser pulsatile, fra diabete, celiachia, allattamento al seno, ma anche di testicolo mobile e criptorchidismo (*Medico e Bambino* 1993;22:704-5). Oppure il dibattito sullo screening con ultrasuoni in caso di displasia dell'anca in cui è ben presente anche la valutazione dei costi (*Medico e Bambino* 1995;24:554). Un'utile riflessione

può essere anche quella quando si scrive che: «nell'annata trascorsa, dall'estate 1995 all'estate 1996, una sessantina di geni patogeni sono stati individuati», fra cui anche quello, vicino alla ricerca italiana, della sindrome di Romano-Ward (*Medico e Bambino* 1996;25:661).

La "Pagina gialla" offre un ulteriore elemento utile per la ricerca storica, perché la cadenza mensile le impone un'impostazione di attualità da rappresentare una vera "cronaca scientifica pediatrica" che ancora di più rappresenta lo spirito del momento. Basta scorrere i sottotitoli della "Pagina gialla" del novembre 1994: «Passaggiando tra i virus: Varicella e orchite; Sindrome mononucleosica da Herpesvirus 6; Perdita acuta dell'udito in corso di malattia da virus EB; Malattia di Kawasaki contro malattia reumatica: chi sale e chi scende; Fascite necrotizzante da streptococco beta-emolitico di gruppo A; Una speranza per la cura dell'artrite reumatoide; Lunga "memoria" per il vaccino ricombinante anti-epatite B; Budesonide anche nella malattia di Crohn; Come vanno a scuola i bambini nati con peso inferiore a 750 g?». Il segno dei tempi viene fornito anche dal testo dell'ultima notizia selezionata quando si legge: «Oggi vengono assistiti con una certa frequenza neonati che pesano tra 500 e 750 g o che sono nati tra la 24a e 26a settimana...». Oggi stiamo dibattendo su limiti ancora inferiori. Ma anche questo è un segno dei tempi.

Il passare dei tempi è anche dimostrato da questa segnalazione: «Sempre in tema di "grandi vaccinazioni" non sembra fuori luogo registrare il successo sui grandi numeri e tempi brevi della vaccinazione contro l'epatite B a Taywan. Dopo la vaccinazione l'incidenza dell'epatocarcinoma nei bambini da 6 a 14 anni di età è scesa da 0,74/100.000 a 0,36/100.000 per i nati dopo il 1984 e a 0,13 per i nati dopo il 1990 (ibid., 1997, p.665). Riflettiamo che in questi trent'anni sono stati in prima pagina e poi dimenticati tanti vaccini.

La storia delle scienze, e perciò anche della medicina, non si deve limitare a una speculazione fine a se stessa, ma è utile per capire la linearità del pensiero necessaria a comprendere il presente per meglio identificare i percorsi futuri.

Se si esamina il criterio delle scelte delle segnalazioni fatte, ma anche degli articoli pubblicati, si nota come le scelte redazionali si siano basate sempre sugli stimoli che venivano dal mondo scientifico e pe-

diatrico, senza mai forzare o privilegiare altri argomenti.

Attenendomi al compito assegnato allo storico, che è quello di capire e interpretare, ma mai di giudicare, mi astengo da qualunque valutazione, ma l'osservazione della precisione e completezza degli argomenti trattati indica che il cammino percorso è stato giusto ed è stato quello vincente per cui è importante continuare così.

**Italo Farnetani, Giornalista, Pediatra  
Prof. a contratto, Università di Milano-Bicocca**

*Grazie di cuore a Italo Farnetani per la sua valutazione in occasione dei trent'anni della rivista. Ci si chiede sempre se la missione di una rivista sia stata e sia utile per la sua "testimonianza" nella pediatria italiana. Trent'anni fa Medico e Bambino è nata quando la pediatria ospedaliera cercava una sua via, quando nasceva la pediatria di famiglia. Il rigore, lo sguardo alla letteratura che non sia di accademia, ma vicina alle scelte di ogni giorno dei pediatri e dei servizi di cura - dice Farnetani - hanno caratterizzato le scelte editoriali della rivista. Ne siamo felici, essendo anche consapevoli che le scelte sono state dettate, in qualche modo, da una comunanza di idee e di obiettivi con i lettori della rivista. Attendiamo ancora le vostre testimonianze e anche le vostre critiche per fare, se possibile, meglio e di più.*

**Federico Marchetti**

### I rachitismi ipofosfatemici

Le recenti acquisizioni sulla regolazione del metabolismo fosfo-calcico hanno permesso di definire meglio la patogenesi dei rachitismi ipofosfatemici, rare forme di rachitismo trasmesse geneticamente<sup>1</sup>. Uno dei fattori principali che regola il metabolismo del fosfato è il *Fibroblast Growth Factor 23* (FGF23), una proteina con azione fosfaturica. Elevati livelli circolanti di FGF23 causano ipofosfatemia che determina poi l'insorgenza delle lesioni rachitiche. Inoltre, l'FGF23 inibisce la sintesi del paratormone e l'attività dell'alfa1-idrossilasi renale, enzima che converte la 25-idrossivitamina D nella sua forma attiva, l'1,25-diidrossivitamina D<sup>2</sup>.

Nel numero di *Medico e Bambino* di maggio 2011<sup>3</sup> viene descritto un interessante caso di rachitismo ipofosfatemico X-

linked. Poiché sono stati identificati vari tipi di rachitismo ipofosfatemico, dovuti a differenti mutazioni genetiche, vorremmo approfondire brevemente tale aspetto.

Sono note diverse forme di rachitismo ipofosfatemico. Quattro di queste forme sono dovute a mutazioni di geni che regolano, direttamente o indirettamente, la produzione dell'FGF23, i cui livelli circolanti risultano pertanto patologicamente elevati o inappropriati per l'ipofosfemia<sup>4</sup>:

- forma X-linked (XLHR, MIM 307800), dovuta a mutazione inattivante del gene PHEX (*Phosphate-Regulating Endopeptidase Homolog*), la forma più frequente tra i rachitismi genetici (incidenza 1:20.000);
- forma autosomica dominante (ADHR, MIM 193100), dovuta a mutazione attivante del gene FGF23. In letteratura sono riportati casi di ADHR che sono divenuti asintomatici con l'età;
- forme autosomiche recessive (ARHR tipo 1, MIM 241520 e ARHR tipo 2, MIM 173335), dovute rispettivamente a mutazioni inattivanti dei geni DMP1 (*Dentin Matrix Acidic Phosphoprotein 1*) e ENPP1 (*Ectonucleotide Pyrophosphatase/Phosphodiesterase 1*). La forma ARHR1 può manifestarsi più tardivamente rispetto alle altre. Le mutazioni inattivanti del gene ENPP1 si associano anche alla calcificazione arteriosa generalizzata dell'infanzia (MIM 208000).

È dimostrata infine una quinta forma, il rachitismo ipofosfatemico ereditario con ipercalcemia (HHRH, MIM 241530), trasmessa con modalità autosomica recessiva e dovuta a una mutazione inattivante del gene SLC34A3 (*Solute Carrier Family 34, Member 3*) codificante per il co-trasportatore renale sodio-fosfato Na-Pi2c. In questa forma di rachitismo i livelli di FGF23 sono ridotti o ai limiti bassi della norma poiché la fosfatemia deriva da un difetto renale primitivo<sup>4</sup>. Al contrario delle altre forme di rachitismo ipofosfatemico, questi pazienti hanno elevati livelli circolanti di 1,25-diidrossivitamina D.

Le caratteristiche del rachitismo ipofosfatemico sono la presenza di bassa statura disarmonica associata a deformità progressive degli arti inferiori, l'evidenza di ipofosfemia con normocalcemia, valori elevati di fosfatasi alcalina, valori normali di paratormone e di 25-idrossivitamina D (cioè normale stato vitaminico D) e livelli di 1,25-diidrossivitamina D ridotti o inappropriatamente normali per l'ipofosfemia. I pazienti mostrano una mancata risposta alla terapia convenzionale con vitamina D. Dal punto di vista clinico le varie forme di rachitismo ipofosfatemico sono indistinguibili tra loro; pertanto, la diagno-

si genetica è fondamentale per una precisa caratterizzazione della patologia.

#### Bibliografia

1. Bastepe M, Jüppner H. Inherited hypophosphatemic disorders in children and the evolving mechanisms of phosphate regulation. *Rev Endocr Metab Disord* 2008;9:171-80.
2. Alon US. Clinical practice. Fibroblast growth factor (FGF)23: a new hormone. *Eur J Pediatr* 2011;170:545-54.
3. Pastore S, Marchetti F. Una bambina con scarsa crescita e segni clinici di rachitismo all'età di 2 anni. *Medico e Bambino* 2011;30: 301-5.
4. Prié D, Friedlander G. Genetic disorders of renal phosphate transport. *N Engl J Med* 2010; 362:2399-409.

Francesco Vierucci, Giampiero I. Baroncelli  
 UO di Pediatria I  
 Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

*Grazie per queste importanti precisazioni riguardanti la genetica di una forma di rachitismo a volte sottodiagnosticata e mal curata. Un invito ai lettori per la rilettura integrata del "Percorso clinico" relativo alla storia di una bambina con una diagnosi tardiva di rachitismo ipofosfatemico.*

Federico Marchetti

#### Frustrazione e dipendenza o empowerment

Leggendo lettere e risposte degli editori di dicembre 2011 ci è venuta in mente una considerazione che le accomuna.

Un anno fa, quando abbiamo inviato l'articolo "Valutazione di fattibilità di progetti di formazione dei pediatri per la prevenzione e la cura dell'obesità", uscito sulle pagine elettroniche di novembre, non avevamo ancora i risultati della formazione. I revisori, giustamente, ci chiedevano il BMI dei bambini trattati dagli stagisti. La raccolta dei dati è una fatica che non si può pretendere da nessuno. Alla prima revisione, però, un pediatra di famiglia (PdF) di Lecce ne aveva inviati alcuni; ora sono già tre i pediatri e due le dietiste formate nel 2008 che ci hanno inviato i risultati su più di 300 bambini, e altri ce li hanno promessi quanto prima.

Questi i numeri che stiamo elaborando: due PdF, trattando 146 bambini di 6,5 ± 3 anni con BMI z score medio 2, dopo 2 anni hanno registrato un calo dello z score di 0,2 ± 0,5; un pediatra ospedaliero trattando 79 bambini di 11,5 ± 2 anni, e due dietiste trattando 76 bambini di 12,5 ± 3 anni, tutti con BMI z score medio 2, dopo 1 anno registrano un calo di 0,3.

Per maturare un atteggiamento terapeutico nuovo nei confronti della patologia cronica, e in particolare dell'obesità, occor-

re tempo; per iniziare a educare le famiglie e valutare l'esito del percorso altro tempo. Oggi quasi tutti gli stagisti, che per loro storia professionale hanno potuto farlo, hanno sperimentato il nostro progetto adattandolo alla loro realtà: l'educazione è un fatto unico e personale e in nessuna disciplina esistono due educatori uguali.

Accanto ai numeri essi hanno percepito il proprio cambiamento: il ridimensionamento della suggestione mediatica di infinite serie di diete più o meno assurde, la presa di coscienza di un problema di salute molto serio, che evolvendo peggiora la salute<sup>1</sup>, ma soprattutto la qualità della vita, che diventa simile a quella dei bambini oncologici<sup>2</sup>. Perché non riappropriarsi del ruolo di educatori, oltre a quello di esperti professionisti? Perché non spingere le famiglie verso l'autogestione consapevole con un percorso di educazione terapeutica senza diete restrittive come quello da noi proposto?

Per tutti la scelta fra autonomia e dipendenza è difficile; tutti i genitori hanno paura di sbagliare! È, quindi, più facile delegare la soluzione di un problema come l'obesità alla prescrizione magari di un'orribile dieta foriera di fallimenti sicuri, piuttosto che ridare fiducia alle proprie capacità decisionali. Le diete sono come gli antibiotici per le infezioni banali! Se siamo fortunati, non fanno male.

Noi pediatri abbiamo un ruolo fondamentale in questo percorso: non possiamo negare la visita per le banalità ma, piuttosto, dobbiamo aiutare le famiglie a reimparare l'autogestione dei problemi, dal raffreddore al rapporto con i farmaci, fino alla gestione delle porzioni e dei pasti. Non lo si può fare negandoci ma, come fanno i buoni genitori, sostenendo l'autonomia piuttosto che la dipendenza: da noi, dalle nostre prescrizioni dietetiche o dai farmaci. Promuovere l'autogestione: è questa la novità del nostro programma terapeutico, che possiamo chiamare con il termine anglosassone di *empowerment*.

A questo allude il prof. Panizon quando parla di passare dalla dipendenza all'autonomia? Il passaggio non è né facile né gratuito per le nostre famiglie: è un po' come lo svezzamento o rifare l'adolescenza e scegliere di andare a vivere da soli.

I pediatri, che abbiamo formato, chiedono un sostegno ufficiale alla comunità scientifica.

#### Bibliografia

1. Baker JL, Olsen LW, Sørensen TI. Childhood body-mass index and the risk of coronary heart disease in adulthood. *N Engl J Med* 2007;357: 2329-37.
2. Varni JW, Limbers CA, Burwinkle TM. Impaired health-related quality of life in children and adolescents with chronic conditions: a compara-

tive analysis of 10 disease clusters and 33 disease categories/severities utilizing the PedsQL 4.0 Generic Core Scales. Health Qual Life Outcomes 2007;5:43.

**Rita Tanas, Guido Caggese, Elisa Rossato, Raffaele Limauro, Renzo Marcolongo**  
Referenti del Corso di Formazione professionale teorico-pratico: terapia educativa del sovrappeso e dell'obesità in età evolutiva di Ferrara

*Sì, quello che predico è proprio questo: il dovere o, se preferite, la convenienza di guidare i genitori verso l'autonomia piuttosto che verso l'obbedienza passiva. I risultati ottenuti dagli stagisti guidati dalla dottoressa Tanas, con una metodologia di educazione piuttosto che di imposizione, sono un esempio brillante dei vantaggi REALI di questo tipo di approccio. Costa fatica? Credo che costi qualche fatica. Ma anche al di fuori di un problema così spinoso e complesso come quello dell'obesità, accadrà che una famiglia resa relativamente autonoma e ragionevolmente fiduciosa in se stessa non verrà poi troppo a "rompere le scatole" per banalità. Le lettere a cui si riferiscono Rita Tanas e i referenti del Corso di formazione di Ferrara sono probabilmente quella di Spataro, con le sue domande e le sue affermazioni sul ruolo dei pediatri di oggi e con la risposta, piena di incertezze, del sottoscritto, e forse anche la lettera del dottor Cavallo che, come il Gruppo ferrarese, chiede "il sostegno ufficiale della comunità scientifica". Ma cosa vuol dire? I medici del Gruppo ferrarese non sono essi stessi una comunità scientifica? In ogni modo Medico e Bambino non è lo strumento giusto per chiamare in causa, su questo o su altri tipi di problemi, questa o quella "comunità scientifica". Può al massimo allargare il consenso generale su questo o su altro tipo di atteggiamento di fondo.*

Franco Panizon

## La questione delle polmoniti virali

Chiarissimo Professor Panizon, nel suo commento alle linee guida americane pubblicate il 30-08-2011 sulla polmonite di comunità non ho trovato nulla sulla raccomandazione n° 41 che scrive: "la terapia antimicrobica non è indicata di routine per i bambini di età prescolare con polmonite acquisita in comunità".

In parole povere: niente antibiotico sotto i 6 anni per le polmoniti di comunità.

Vorrei un suo commento, per cortesia. Non vorrei essere solo nella lotta contro l'abuso di farmaci, ricoveri, flebo, radiografie, ecc. che lei conosce meglio di me. Grazie.

**Ivo Mabboni**  
Pediatra libero professionista  
Rovereto (Trento)

*Caro dottor Mabboni, temo che la sua lettura, o almeno la sua conclusione "niente antibiotici sotto i 6 anni per le polmoniti di comunità", sulla raccomandazione delle linee guida "La terapia antibiotica non è indicata di routine nei bambini in età prescolare con polmonite acquisita in comunità" sia quantomeno una forzatura.*

*"Non di routine" significa, a mio modo di vedere, "non d'obbligo" o, se preferisce, "non sempre". Il problema è il solito: difficoltà a distinguere con certezza una forma virale da una forma batterica ovvero, se preferisce, "non necessità" di curare una forma (magari anche batterica) ma lieve, limitata a un piccolo gruppo di alveoli. È un problema simile, a ben vedere, a quello di curare o non curare l'otite.*

*Bene, parlo ora di quello che ho visto o fatto in 50 anni di esperienza. Non ho MAI avuto, in questi casi, problemi a decidere cosa fare. Quali sono i criteri della diagnosi? Se sono i criteri clinici espliciti (febbre, frequenza respiratoria aumentata, ipofonesi, rantoli crepitanti e consonanti, riduzione del murmure), credo che nemmeno uno scemo, virale o batterica che sia (ma è batterica di sicuro), rinunciarebbe a curarlo con l'antibiotico e ad avere la soddisfazione di vedere che in 14 ore (in media) quel bambino sta bene. Se invece si trova davanti a un bambino febbrile ma non polipnoico, sente qualche rantolino sparso, magari con qualche fischiotto, sa bene che quella NON è una broncopolmonite "vera" e sa anche che se gli si dà l'antibiotico non avrà la soddisfazione di vederlo sfebbrare in 14 ore. Ci sono condizioni intermedie? Certo. E il medico saprà decidere con cognizione di causa, ed eventualmente correggere le sue decisioni e le sue conclusioni sulla base dell'evoluzione nelle successive 24 ore. La mia è una risposta? Non è una risposta? Non so. Ma se non sappiamo riconoscere e curare una broncopolmonite, che pediatri siamo?*

*Il Digest di questo numero (pag. 192) tratta più formalmente, ma non troppo, di questo problema, e risponde forse in maniera più soddisfacente alla Sua gentile lettera,*

*di cui Le sono personalmente, e come Medico e Bambino, grato.*

Franco Panizon

## Allergie, terapie e...

Ricordo che ho odiato per anni mia nonna che pretendeva di curare il mio fegato con il carciofo e che non ho mangiato pollo per almeno 12 anni causa, per me, il pessimo sapore dell'uovo sodo.

Oggi per 4-5 brufoli diamo con estrema leggerezza (180 tons anno in Italia) gli idrolisati di ogni tipo, anzi, più spinti e costosi sono, più li diamo!

Ci preoccupiamo delle ripercussioni che potranno avere le cose più disparate sui lattanti e a nessuno è ancora venuto in mente di indagare quali ripercussioni potrebbe avere l'obbligare il lattante al supplizio del pasto idrolisato!

Io, ormai vecchio, non mi preoccupo, anche perché non pediatra, ma non vorrei leggere un giorno su un giornale di un lattante trattato con idrolisati che, una volta cresciuto, ha ispirato il seguente titolo: "Stanco della vita... uccide il pediatra".

Ivano Bronzetti  
Milte Italia SpA

Speriamo di no.

Franco Panizon

## ERRATA CORRIGE

### Medico e Bambino 2012;31:100

Ne "Il commento" dal titolo "L'eccesso di diagnosi e trattamento per il presunto reflusso gastroesofageo", pubblicato sul numero 2/2012 di *Medico e Bambino*, a pag. 100 (seconda colonna), la frase corretta è: "Tuttavia, sempre più spesso, il pianto e il rigurgito nel lattante sono identificati con la diagnosi di GERD e, pur in presenza dei risultati di RCT che non hanno dimostrato l'efficacia dei PPI nei bambini con pianto riferibile a reflusso, ..." e non **inefficacia** come erroneamente riportato.

Ci scusiamo con i lettori.

La redazione di *Medico e Bambino*