

Vol. 3 - n. 2 - Suppl. 2 - Maggio-Agosto 2005

# Rivista Italiana di Medicina dell'Adolescenza

Organo ufficiale  
della Società Italiana  
di Medicina  
dell'Adolescenza

## XII Congresso Nazionale Società Italiana di Medicina dell'Adolescenza

Palermo, 20-22 Ottobre 2005



Indexed in  
EMBASE/Compendex  
Geobase/Scopus



Periodico quadrimestrale - Spedizione in abbonamento postale 45% - art. 2 comma 20/B legge 662/96 - Milano  
In caso di mancata consegna restituire al mittente che si impegna a pagare la relativa tassa.

SCRIPTA  
MANENT  
EDIZIONI



**S.I.M.A.**  
Società Italiana  
di Medicina dell'Adolescenza  
Affiliata alla Società  
Italiana di Pediatria

# **XII Congresso Nazionale Società Italiana di Medicina dell'Adolescenza**

Palermo, 20-22 Ottobre 2005

## **Presidenti del Congresso**

Salvatore Chiavetta  
Piernicola Garofalo

## **Consiglio Direttivo SIMA**

### **Presidente**

Vincenzo De Sanctis

### **Vice Presidente**

Carlo Pintor

### **Segretario**

Silvano Bertelloni

### **Tesoriere**

Giuseppe Raiola

### **Consiglieri**

Antonietta Cervo  
Salvatore Chiavetta  
Giampaolo De Luca

# XII Congresso Nazionale

## Società Italiana di Medicina dell'Adolescenza

Palermo, 20-22 Ottobre 2005

### Moderatori e Relatori

Anastasi Salvatore	<i>Catania</i>	Govoni Maria Rita	<i>Ferrara</i>
Andria Generoso	<i>Napoli</i>	Gullo Domenico	<i>Palermo</i>
Arcuri Vincenzo Mario	<i>Catanzaro</i>	Gurnari Antonino	<i>Reggio Calabria</i>
Arrigo Teresa	<i>Messina</i>	La Grutta Alberto	<i>Palermo</i>
Baroncelli Giampiero Igli	<i>Pisa</i>	La Grutta Stefania.	<i>Palermo</i>
Bernasconi Sergio	<i>Parma</i>	Liotta Andrea	<i>Palermo</i>
Bertelloni Silvano	<i>Pisa</i>	Lo Cascio Antonina	<i>Palermo</i>
Bianchi di Castelbianco Federico	<i>Roma</i>	Lo Giudice Milena	<i>Palermo</i>
Bona Gianni	<i>Novara</i>	Lo Iacono Giovanna	<i>Palermo</i>
Bozzola Mauro	<i>Pavia</i>	Lombardi Domenico	<i>Versilia</i>
Burgio Roberto	<i>Pavia</i>	Malizia Graziella	<i>Palermo</i>
Campo Salvatore	<i>Palermo</i>	Mangiagli Antonino	<i>Siracusa</i>
Cappa Marco	<i>Roma</i>	Marchi Antonietta	<i>Pavia</i>
Cardoni Giovanni	<i>Ancona</i>	Milioto Mirella	<i>Palermo</i>
Carmina Enrico	<i>Palermo</i>	Motta Tiziano	<i>Monza</i>
Caruso Nicoletti Manuela	<i>Catania</i>	Nicoletti Ivan	<i>Firenze</i>
Cavallo Luciano	<i>Bari</i>	Palumbo Filippo	<i>Roma</i>
Cervo Antonietta	<i>Salerno</i>	Pasquino Anna Maria	<i>Roma</i>
Chiarelli Francesco	<i>Chieti</i>	Perrone Laura	<i>Napoli</i>
Chiavetta Salvatore	<i>Palermo</i>	Pintor Carlo	<i>Cagliari</i>
Chiumello Giuseppe	<i>Milano</i>	Piccione Maria	<i>Palermo</i>
Cicognani Alessandro	<i>Bologna</i>	Raieli Vincenzo	<i>Palermo</i>
Colao Annamaria	<i>Napoli</i>	Raiola Giuseppe	<i>Catanzaro</i>
Colistra Claudio	<i>Roma</i>	Ruggiero Leopoldo	<i>Lecce</i>
Corsello Giovanni	<i>Palermo</i>	Russo Gianni	<i>Milano</i>
D'Azzò Girolamo	<i>Palermo</i>	Saggese Giuseppe	<i>Pisa</i>
De Luca Filippo	<i>Messina</i>	Salvini Paola	<i>Parma</i>
De Luca Giampaolo	<i>Cosenza</i>	Savoia Giovanni	<i>Palermo</i>
De Sanctis Vincenzo	<i>Ferrara</i>	Schwarzenberg Tito Livio	<i>Roma</i>
De Simone Michele,	<i>L'Aquila</i>	Spataro Angelo	<i>Palermo</i>
De Toni Teresa	<i>Genova</i>	Tagliavoro Giuseppe	<i>Padova</i>
Di Matteo Maria Vittoria	<i>Palermo</i>	Tatò Luciano	<i>Verona</i>
Drago Giusy	<i>Palermo</i>	Trapani Vincenzo	<i>Palermo</i>
Ferrara Dante	<i>Palermo</i>	Valcavi Roberto	<i>Reggio Emilia</i>
Fiscina Bernadette	<i>New York</i>	Vecchio Angelo	<i>Palermo</i>
Franceschini Ebe	<i>Firenze</i>	Vullo Calogero	<i>Ferrara</i>
Galati Maria Concetta	<i>Catanzaro</i>	Ziglio Erio	<i>Venezia</i>
Garofalo Piernicola	<i>Palermo</i>		
Gennaro Antonino	<i>Palermo</i>		

# Sommario

**Imaging dello scroto in età pediatrica: ruolo degli ultrasuoni** pag. 9

V.M. Arcuri, F. Serrao, P.P. Arcuri, M.C. Galati, G. Raiola

**“Diagnostica Strumentale”. Densitometria ossea: indicazioni e valutazione** pag. 14

G.I. Baroncelli, P. Garofalo, S. Bertelloni

**Diabete tipo 2 nell'adolescente: quando pensarci e come trattarlo** pag. 15

F. Chiarelli, M. Marcovecchio

**La sindrome adreno-genitale: esperienza in Sicilia e Calabria** pag. 19

F. De Luca, M. Caruso Nicoletti, F.S. Indovina, G. Raiola, M. Wasniewska, M. Valenzise, G. Salzano, G. Di Pasquale

**Sindrome dell'ovaio policistico: novità nella diagnosi e nel trattamento** pag. 22

M. Caruso-Nicoletti

**Varicocele e fertilità** pag. 26

L. Tatò

**Gli adenomi ipofisari** pag. 29

A. Colao, G. Lombardi

**Tatuaggi e piercing** pag. 32

G. Raiola, M.C. Galati, F. Bianchi di Castelbianco, D. Salerno

**Scoliosi: attuali approcci terapeutici** pag. 42

G. Tagliavoro

**Epidemiologia e clinica delle cefalee in età giovanile** pag. 45

D. Ferrara, D. Ragusa, V. Raieli

**L'adolescente dislessico** pag. 50

A. Spataro

**Educazione ai sentimenti** pag. 52

A. Cervo, A. Maresca

**Le patologie genetiche nell'adolescente: l'esempio della sindrome di Prader-Willi** pag. 56

G. Corsello

**Complicanze nell'adolescente diabetico** pag. 57

G. Chiumello, M.A. Piscopo

**L'adolescente immigrato** pag. 60

M. Lo Giudice

**Privacy e assenso informato** pag. 63

T.L. Schwarzenberg

**La valutazione dell'apparato osteoarticolare per la certificazione dell'idoneità sportiva** pag. 68

A. Marchi

**La formazione in medicina dell'adolescenza. Quale progettualità?** pag. 69

S. Chiavetta

**Abstract** pag. 75

# Imaging dello scroto in età pediatrica: ruolo degli ultrasuoni

V.M. Arcuri<sup>1</sup>, F. Serrao<sup>1</sup>, P.P. Arcuri<sup>1</sup>, M.C. Galati<sup>2</sup>, G. Raiola<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Struttura complessa di Radiologia; <sup>2</sup>Struttura complessa di Oncoematologia; <sup>3</sup>Ambulatorio di Auxoendocrinologia Pediatrica, Struttura Complessa di Pediatria, Azienda Ospedaliera di rilievo Nazionale "Pugliese-Ciaccio", Catanzaro

## Imaging of scrotum in pediatric age: role of ultrasounds

### Summary

*Ultrasound is the standard imaging technique of choice of the scrotum. The development and improvement of such harmonic imaging and Power Doppler imaging have increased in time the value of ultrasound. That provide the clinicians with a definitive diagnosis in most cases.*

*However, in particular conditions of testicular torsion epididymo-orchitis and undescended testis, ultrasound can be inconclusive and further evaluation with other techniques (such as Magnetic Resonance Imaging and Laparoscopy) is required.*

**Key words:** ultrasounds, Doppler imaging, magnetic resonance imaging.

## Introduzione

Come è noto, l'esame clinico dello scroto in età pediatrico-adolescenziale può essere inconclusivo a causa delle dimensioni scrotali, nelle prime età infantili o della similarità dei reperti nella seconda infanzia. Inoltre sussistono difficoltà cliniche nelle condizioni di acuzie, ove la tumefazione ed il dolore non consentono spesso al clinico di avere un indirizzo certo. L'ecografia, in quasi tutte le situazioni cliniche, riesce ad orientare la diagnosi, ponendosi come tecnica di imaging standard. Le altre tecniche di imaging possono essere richieste sulla scorta di una difficoltà diagnostica dell'esplorazione ecografica. È bene sottolineare che sussistono delle particolarità nell'imaging pediatrico scrotale che devono essere ben presenti al diagnosta che esegue l'esame.

## Anatomia scrotale

Mentre epididimo, deferente e tratto eiaculatorio derivano dal dotto mesonefrico (wolffiano), i didimi derivano dalla proliferazione di cellule della linea celomica e mesenchimale, ancorandosi solo al termine in regione inguinale. La discesa dei testicoli nello scroto lungo il processo vaginale avviene durante la nascita o nelle prime settimane successive.

La forma ovalare del didimo, ricoperto dalla tunica albuginea, presenta una salienza dovuta all'appendice residua del dotto

mulleriano, localizzata all'apice superiore e presente nel 92% degli uomini (1). La rete testis connette il testicolo con la testa dell'epididimo che a sua volta rappresenta la connessione con il dotto deferente.

Rammentiamo la presenza, nel 34% degli uomini, di una appendice posta posteriormente alla testa dell'epididimo detta idatide del Morgagni, residuo del dotto wolffiano (2).

Dotto deferente, arteria testicolare, arteria cremasterica, arteria deferenziale, plesso pampiniforme, nervo genito-femorale e vasi linfatici, compongono la corda spermatica che, dall'anello inguinale profondo, entrano nello scroto.

## Dimensioni dei testicoli

È nota la correlazione tra dimensioni testicolari ed età, le misure nei diametri longitudinale e trasverso sono:

Età neonatale:	1,5 cm x 1 cm
Da 3 mesi a 6 anni	2 cm x 1,2 cm
Post-puberale	5 cm x 3 cm

## Pattern ecografici

L'ecogenicità dei testicoli è medio-bassa, con sostanziale omogeneità texturale.

In epoca puberale e post-puberale i testicoli aumentano la loro ecogenicità a causa dell'incremento degli elementi germinali e della maturazione tubulare (3).

Il mediastinum testis viene evidenziato come banda ecogenica che si estende lungo l'asse longitudinale del didimo cranio-caudalmente. Una quota fluida è normalmente presente nello scroto. L'epididimo viene evidenziato come struttura isoecogena al didimo, e di esso si evidenzia il globus major (testa). Le appendici si evidenziano solo in casi particolari (idrocele). La perfusione testicolare viene evidenziata con le tecniche Doppler.

Lo spettro delle arterie testicolari è caratteristicamente a bassa resistenza (RI 0.62).

## Tecnica d'esame

### Paziente supino

Scroto supportato da una salvietta posta tra le cosce.

Frequenza delle sonde da 7 a 13 MHz in real time lineare.

Può essere indicata l'interposizione di un cuscinetto acustico (water pad) per lo studio di lesioni superficiali.

Due piani di scansione, longitudinale e trasversale sono necessari. Color-Doppler e Doppler pulsato consentono lo studio vascolare. Il Power Doppler consente la valutazione del flusso intra-parenchimale, importante nelle situazioni di acuzie (4). Nello studio del plesso pampiniforme è necessario l'utilizzo della manovra di Valsalva (inspirazione a glottide chiusa). È da raccomandare la valutazione sempre comparativa, ma, al contrario che negli adulti, è sempre bene esplorare per prima la parte affetta.

## Altre tecniche di imaging

### Risonanza Magnetica

È l'indagine che può essere necessaria nello scroto pediatrico quando l'ecografia è inconclusiva.

Ha un ruolo di elezione e nelle prime età infantili necessita di sedazione e anestesia.

La sua sostanziale innocuità la fa preferire quale tecnica di studio nel criptorchidismo e di staging per i linfonodi retro-peritoneali.

Recentemente è stata implementata per lo studio con spettroscopia del fosforo -31.

### Tomografia Assiale Computerizzata

Non ha ruolo nello studio scrotale essendo una tecnica con radiazioni ionizzanti. Con la TC si effettua la stadiazione delle neoplasie maligne a livello polmonare e mediastinico.

### Laparoscopia

Sta diventando la tecnica di elezione per il testicolo ritenuto in addome e pelvi. Infatti, al pari della Risonanza Magnetica, necessita di sedazione e anestesia, consentendo, però, anche il trattamento terapeutico nello stesso tempo di esecuzione (5).

## Principali quadri patologici

Patologia della parete scrotale

Aumento volumetrico scrotale

Patologia della corda spermatica

### Varicocele

Il varicocele è un'abnorme dilatazione della corda spermatica determinata da incompetenza valvolare della vena spermatica interna che si evidenzia in posizione eretta e dopo manovra di Valsalva.

È nota la sua prevalenza sinistra per la condizione anatomica di drenaggio della vena spermatica nella vena renale sinistra. È sempre bene esaminare l'addome per escludere una compressione dovuta a neoplasia. L'Eco-Color Doppler consente di evidenziare il varicocele soprattutto sub-clinico, evidenziando strutture multiple serpiginose di circa 2 mm di diametro che, con l'esame Doppler, risultano essere ectasie venose (Figura 1).

Il Doppler pulsato consente anche di evidenziare la condizione di reflusso in corso di manovra di Valsalva (6).

## Scroto acuto

### Torsione della corda spermatica

La torsione si verifica quando l'inserzione didimo-epididimaria con la parete scrotale interna si restringe.

Si possono verificare torsioni extra-vaginale o sopra-vaginale che si verificano solo nel periodo perinatale ed intravaginale che si verifica dopo che la tunica albuginea è fissata alla parete scrotale.

Il danno testicolare determinato dalla torsione è completamente recuperabile se l'intervento chirurgico per deruotare il testicolo avviene nelle 6 ore dall'esordio. Il recupero del testicolo avviene nel 75% dei casi se l'intervento avviene nelle 12 ore.

Il recupero è improbabile se l'intervento avviene oltre le 24 ore dall'esordio.

L'indagine cardine è l'eco-Color-Doppler.

L'aspetto ecografico varia a seconda del momento dell'esplorazione; nelle prime ore si ha incremento volumetrico e decremen-

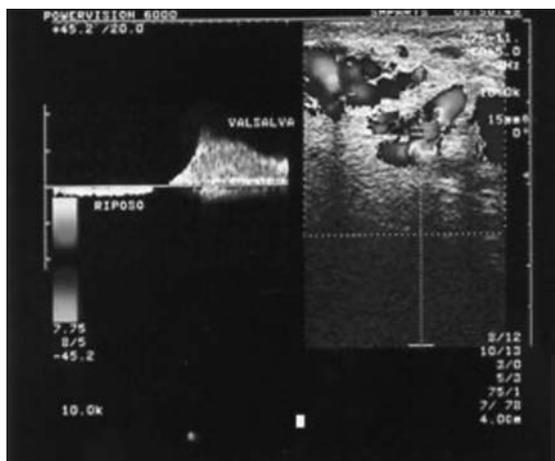


Figura 1.  
Reflusso in ECD  
per varicocele.

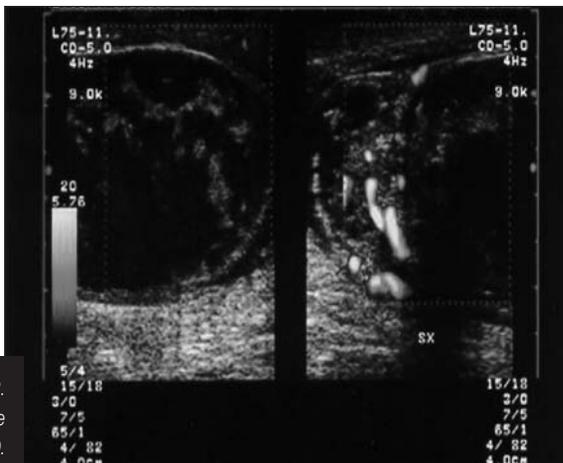


Figura 2.  
Torsione testicolare  
ECD.

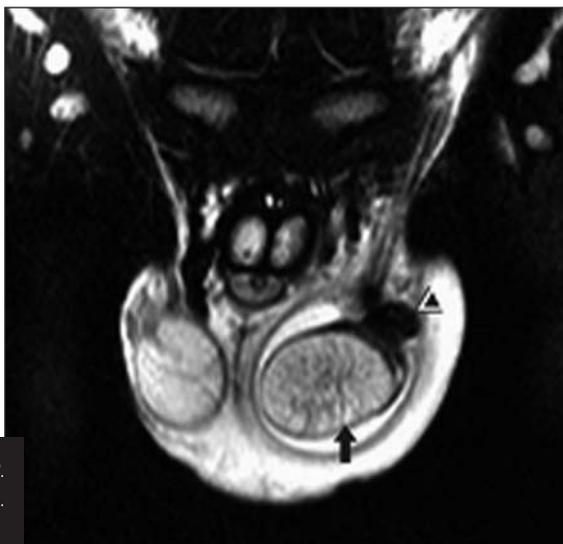


Figura 3.  
RM T2 pesata.

to dell'ecogenicità didimo-epididimaria. È possibile la presenza di focolai necro-emorragici (Figura 2) e l'assenza di flusso nell'arteria testicolare per ischemia.

Si possono evidenziare due tipologie di quadri Color-Doppler:

- in caso di torsione completa (>360°) l'assenza di flusso si apprezza nell'epididimo, ma entro 6 ore è presente un circolo collaterale dall'arteria epigastrica inferiore.
- In caso di torsione incompleta (<360°) il flusso viene garantito dalle arterie perforanti testicolari con chiusura del vaso venoso (7).

### Epididimo-orchite

L'epididimo orchite è la patologia più frequente che determina scroto acuto. Negli adolescenti è un'affezione sessualmente trasmessa (Clamidia). L'esame clinico è difficoltoso per l'intenso dolore che, classicamente, si riduce sollevando lo scroto oltre la sinfisi pubica (Prehn's sign) al contrario che nella torsione.

I segni ecografici in B-mode sono abbastanza simili a quelli della torsione nello studio dell'epididimo. Quando è interessato il didimo, questo è ingrandito ed a ecopattern disomogeneo.

L'uso del Color-Doppler è diagnostico perché si apprezza una iperemia dell'organo legata alla flogosi.

Il controllo dopo terapia ne evidenzia una rapida riduzione (8).

### Testicoli non presenti nello scroto (undescended testes)

Le condizioni in cui i testicoli non sono presenti nello scroto sono diverse (Tabella 1).

La maggior parte dei testicoli non discesi possono essere evidenziati con l'ecografia nella localizzazione più frequente tra anello inguinale interno ed esterno (9). I testicoli localizzati oltre l'anello inguinale interno ed in sede addominale possono essere identificati con difficoltà dagli ultrasuoni.

La Risonanza Magnetica è la tecnica che può essere adeguata ed offre eccellenti immagini scrotali, pur essendo gravata da alti costi e necessità di sedazione/anestesia per piccoli pazienti.

L'esame di Risonanza deve essere eseguito con sequenze T2 pesate (Figura 3) e con soppressione del grasso (Figura 4) laddove il tessuto didimario si presenta iperintenso, con orientamento nei tre piani nello spazio (coronale, sagittale e assiale). È importante comprendere, nel campo di esame della Risonanza, il polo inferiore dei reni (10).

### Microlitiasi testicolare

È definita come calcificazioni multiple di dimensioni circa 2 mm che dà al testicolo l'aspetto "a tempesta di neve" non avendo, queste calcificazioni, l'ombra acustica posteriore (Figura 5).

Tabella 1.

1) Criptorchidismo: testicolo mal disceso addominale
2) Maldescensus: testicolo non disceso nella posizione normale a 4 cm.
3) Incompletamente disceso: testicolo nel canale inguinale tra anello esterno ed interno (75-80%)
4) Testicolo obstructed: localizzato in una tasca superficiale
5) Ritenzione pre-scrotale: localizzazione a meno di 4 cm dal legamento inguinale
6) Testicolo retrattile
7) Testicolo ectopico
8) Testicolo assente

È nota l'associazione con alcune condizioni patologiche, ma si possono trovare anche incidentalmente.

È oggi certo che la presenza di microlitiasi incrementa il rischio di insorgenza di neoplasia (11).

## Neoplasie

Alcune neoplasie interessano precipuamente la popolazione pediatrica e la diagnosi è spesso incidentale.

Il pattern radiologico è eterogeneo e include aree solide e cistiche, con grasso, senza e con calcificazioni (Figura 6 e 7).

L'ecografia è la metodica di scelta nella detection.

Lo staging è di pertinenza RM e CT se incluso il torace e il cranio (Figura 7).

Raramente può essere utilizzata la diagnostica RM per lo studio testicolare.

Le forme neoplastiche di più comune rilievo nell'età pediatrico adolescenziale sono elencati nella Tabella 5.

## Traumi testicolari

Negli adolescenti, in corso di incidenti motociclistici o ciclistici, possono verificarsi traumi scrotali. Di solito si hanno ematomi.

Il pattern dell'ematoma intra-testicolare è di massa eterogenea con aree liquide e di consolidazione, talora con aree infartuate (Figura 8).

Si rammenta la possibilità che un trauma possa svelare la presenza di una neoplasia non sintomatica (12).

## Conclusioni

L'imaging dello scroto nell'età pediatrico-adolescenziale presenta aspetti diversi da quello dell'età adulta.

Nella nostra esperienza, l'ecografia è nella maggior parte dei casi conclusiva nelle diagnosi. Nei casi in cui non lo è, le altre metodiche che possono essere usate hanno limitazioni, come la Risonanza Magnetica. L'ecografia scrotale, in condizioni acute, deve essere effettuata accuratamente e con molta pazienza, ed è bene che il radiologo ponga anch'esso attenzione alla diagnosi differenziale possibile in base ai segni clinici.

## Bibliografia

1. Rolnick D, Kawanone S, Szanto P, Bush IM. Anatomical incidence of testicular appendages. *J Urol* 1986; 100:755
2. Rifkin MD, Cochlin DLI. The pediatric scrotum. In Rifkin MD, *Imaging of the scrotum e penis*. Martin Dunitz Ltd, London, 2002, p 239
3. Dogra Vs, Gottlieb RH, Mayumi O, Rubens DJ. Sonography of the scrotum. *Radiology* 2003; 227:18
4. Dubinsky TJ, Chen P, Maklad N. Color-flow and Power Doppler imaging of the testes. *World J Urol* 1998; 16: 35



Figura 4.  
RM T2 pesata fat-sat.

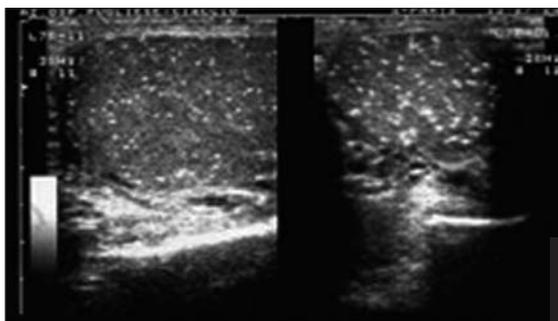


Figura 5.  
Microlitiasi testicolare.

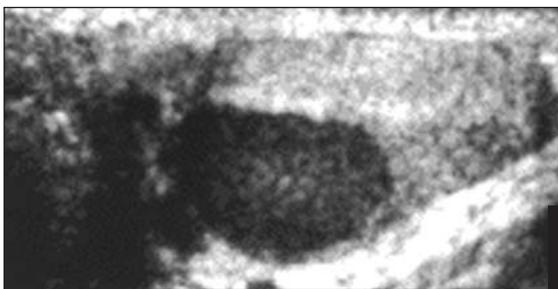


Figura 6.  
Seminoma US.

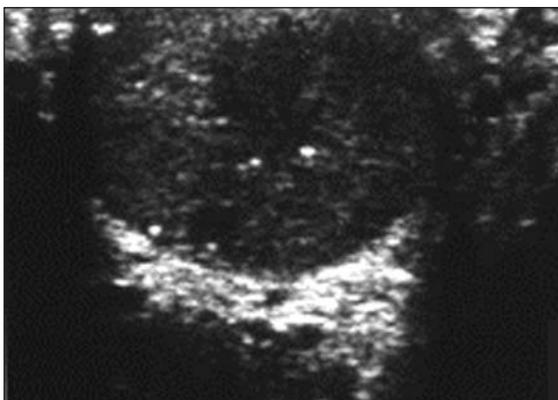


Figura 7.  
Localizzazione leucemia.



Figura 8.  
Ematoma  
intratesticolare US.

5. Nguyen HT, Coakley F, Hricak H. Cryptorchidism: strategies in detection. *Eur Radiol* 1999; 9:336
6. Wolverson MK, Houttuin E, Heiberg E, Sundaram M, Gregory J. High Resolution real-time sonography of scrotal varicocele. *AJR Am J Roentgenol* 1983; 141:775
7. Weber DM, Rosslein R, Fliege C. Color Doppler Sonography in the diagnosis of acute scrotum in boys. *Eur J Pediatr Surg* 2000; 10:235
8. Stehr M, Bachm R. Critical Validation of Color Doppler ultrasound in diagnostics of acute scrotum in Children. *Eur J Pediatr Surg* 2003; 13:386
9. Oyen RH. Scrotal Ultrasound. *Eur Radiol* 2002; 12:19-34
10. Fritzsche PJ, Hricak H, Kogan BA, Winkler ML, Tanagho EA. Undescended Testis: value of MR imaging. *Radiology* 1987; 164:169
11. Kocaolu M, Bortar U, et al. Testicular Microlithiasis in pediatric age group: ultrasonography finding and prevalence. *Diagn and Interventional Radiology* 2005; 11:60
12. Lewis CA, Michele MJ. The use of real-time ultrasound in the management of scrotal trauma *Br J Radiol* 1991; 64:792

# “Diagnostica Strumentale”. Densitometria ossea: indicazioni e valutazione

G.I. Baroncelli<sup>1</sup>, P. Garofalo<sup>2</sup>, S. Bertelloni<sup>1</sup>

<sup>1</sup>U.O. Pediatria II, Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana;

<sup>2</sup>U.O. Endocrinologia Pediatrica, Azienda Ospedaliera “V. Cervello”, Palermo

Numerose evidenze cliniche hanno documentato che l'osteopenia, cioè quella condizione caratterizzata da una riduzione dei valori di densità minerale ossea, colpisce non solo il soggetto adulto ma anche il bambino e l'adolescente. L'osteopenia può associarsi, con vari meccanismi, a diverse condizioni patologiche; tra queste, quelle che più frequentemente si associano ad osteopenia sono l'uso cronico di alcuni farmaci, in particolare dei corticosteroidi, alterazioni nutrizionali, disordini metabolici, immobilizzazione/scarso uso, alcune malattie endocrine e le malattie croniche. L'osteopenia può essere anche un reperto occasionale rilevato mediante un esame radiografico eseguito per altri motivi. L'insorgenza di fratture recidivanti, soprattutto se spontanee o determinate da traumi minimi, rappresenta un'altra importante indicazione per una valutazione densitometrica.

La diagnosi di osteopenia, oltre che su criteri clinici, deve basarsi su un'accurata valutazione della densità minerale ossea mediante metodiche densitometriche che permettono di individuare anche piccole riduzioni del contenuto minerale osseo, intorno al 3-4%. Le metodiche densitometriche maggiormente utilizzate nel bambino e nell'adolescente sono la densitometria a doppio raggio-X (DXA) con misurazione a livello delle vertebre lombari, del collo femorale oppure del corpo in toto, e l'ultraso-

nografia ossea quantitativa (QUS) con misurazioni a livello delle falangi della mano o del calcagno. Tali metodiche non sono sovrapponibili tra loro in quanto valutano lo stato minerale osseo mediante parametri che riflettono vari aspetti della morfologia, densità e struttura ossea che sono legati anche alla sede scheletrica di misurazione. Inoltre, le apparecchiature DXA dei diversi produttori forniscono risultati non comparabili tra loro.

L'interpretazione clinica dei risultati della densitometria ossea nel bambino e nell'adolescente deve essere eseguita presso centri con comprovata esperienza su tale argomento, tenendo presenti le caratteristiche tecniche e i differenti valori di normalità in rapporto alle diverse metodiche densitometriche per ridurre il rischio di un eccesso o di un difetto di diagnosi di osteopenia. Nel bambino e nell'adolescente i valori di densità minerale ossea devono essere espressi in Z-score, cioè utilizzando la DS calcolata rispetto al valore medio per l'età ed il sesso. In generale, una riduzione dei valori di oltre 2 DS al di sotto della media per l'età ed il sesso potrebbe essere considerata patologica, analogamente ai comuni parametri auxologici e biochimici. Nel bambino e nell'adolescente i valori di densità minerale ossea non devono essere comparati con quelli di riferimento per l'età adulta, utilizzando cioè il valore del T-score (DS calcolata rispetto al valore di picco di densità minerale ossea).

# Diabete tipo 2 nell'adolescente: quando pensarci e come trattarlo

F. Chiarelli, M. Marcovecchio

Clinica Pediatrica, Università di Chieti

## Epidemiologia del T2DM

Durante l'ultimo decennio c'è stato un allarmante aumento dei casi di diabete mellito di tipo 2 (T2DM) nei giovani, una malattia storicamente considerata come tipica dell'età adulta (1, 2). Infatti, prima del 1990 il T2DM era diagnosticato solo nell'1-2% dei giovani con diabete di nuova insorgenza. Oggi, invece, ci sono dati crescenti relativi a nuovi casi di T2DM nei bambini e negli adolescenti. Studi di popolazione in Nord America indicano che, tra i giovani tra 15-19 anni, la prevalenza per 1000 di T2DM è pari al 50,9 tra gli Indiani Pima, al 4,5 tra tutti gli Indiani Americani in USA e del 2,3 in Manitoba. Ulteriori dati epidemiologici sul T2DM negli USA provengono da studi clinici, che rivelano una proporzione di T2DM tra i nuovi casi di diabete dell'8-45% (3). Un'augmentata incidenza di T2DM tra i giovani è stata riscontrata anche in altri paesi: Giappone, Libia, Bangladesh, Australia. In particolare, uno studio di popolazione ha indicato che, tra i bambini giapponesi in età scolare l'incidenza del T2DM è raddoppiata dal 7,3 per 100.000 tra il 1976 ed il 1980 al 13,9 per 100.000 tra il 1991 ed il 1995 ed il T2DM è attualmente più comune del T1DM (4).

Attualmente sono disponibili anche i dati sulla prevalenza del T2DM in Europa. In particolare uno studio recente condotto su una coorte di 491 giovani severamente obesi di origine multi-etnica europea ha evidenziato una prevalenza di intolleranza glucidica (IGT) del 36,3% e di T2DM pari a 5,9% e ha anche dimostrato che queste condizioni non sono ristrette alle minoranze etniche (5).

## Quando pensarci

### Categorie a rischio

Il T2DM è un disordine metabolico complesso dovuto a combinazione di insulino-resistenza e deficit secretorio parziale della  $\beta$ -cellula (6,7). Il rischio di sviluppare questa forma di diabete aumenta in presenza di obesità, scarsa attività fisica, storia familiare di T2DM, appartenenza a minoranze etniche, presenza di segni di insulino-resistenza, periodo puberale,

nesso femminile e alcuni fattori perinatali (7). Il T2DM ha anche un'importante componente genetica, come dimostrato da una concordanza del 90% tra gemelli monozigoti, da un rischio di sviluppare il T2DM in un parente di primo grado pari a circa il 40% e dalla diversa prevalenza nei vari gruppi etnici. Alterazioni di numerosi geni sono state ampiamente studiate; tuttavia fino ad ora la variante genica più frequente è il polimorfismo Pro12Ala del PPAR $\gamma$  (6). Di particolare interesse è anche la scoperta di un'associazione tra alterazioni nella regione VNTR del gene dell'insulina e il T2DM (8).

L'obesità è il più importante fattore di rischio per lo sviluppo di T2DM nei bambini e negli adolescenti, dato che circa il 55% della riduzione della sensibilità insulinica in soggetti paragonabili per sesso, età, stadio puberale, gruppo etnico può essere attribuito all'adiposità (7).

Bambini obesi presentano iperinsulinemia e resistenza all'azione insulinica con una riduzione della sensibilità insulinica di circa il 40% rispetto a bambini non obesi (9). In uno studio multi-etnico condotto su 167 bambini e adolescenti obesi in USA, è stata riscontrata una prevalenza di IGT pari al 25% nei bambini tra 4 e 10 anni e del 21% negli adolescenti, mentre il T2DM è stato diagnosticato nel 4% degli adolescenti (10). Il tessuto adiposo sembra svolgere un ruolo importante nella patogenesi del T2DM attraverso il rilascio di grandi quantità di acidi grassi e di numerose adipochine, che possono influenzare la sensibilità e la secrezione insulinica. Inoltre, nel bambino come nell'adulto, il grasso viscerale ha una maggiore influenza sul metabolismo glucidico, rispetto al grasso sottocutaneo, probabilmente per la sua più alta attività lipolitica e di conseguenza una maggiore quantità di acidi grassi liberi e di glicerolo direttamente trasportati al fegato.

L'assenza di attività fisica è un altro fattore di rischio per il T2DM, dato che l'esercizio fisico ha un ruolo chiave nel mantenimento di un normale peso corporeo ed è in grado di migliorare la sensibilità insulinica incrementando l'espressione del GLUT-4 sulle cellule muscolari.

Una storia familiare di T2DM è un altro ben noto fattore di rischio per il T2DM nei giovani con una ricorrenza fino al 74-100% in parenti di primo o secondo grado. Una storia familia-

re di T2DM si associa infatti a una riduzione di circa il 25% nella sensibilità insulinica in bambini Afro-Americani non diabetici rispetto a coetanei senza storia familiare di T2DM. La ricorrenza familiare del T2DM, può indicare non solo l'intervento di fattori genetici ma anche la presenza di un comune pattern comportamentale in ambito familiare (7).

Esistono differenze tra le varie razze nella frequenza del T2DM, con la più alta prevalenza tra i bambini e gli adolescenti appartenenti a minoranze etniche: nativi Americani, Messico-Americani, Afro-Americani e Asiatico-Americani. È stato supposto che bambini appartenenti a minoranze etniche abbiano una predisposizione genetica allo sviluppo di insulino-resistenza che, in presenza dell'attuale ambiente, aumenta il rischio di T2DM e risulta nell'espressione della patologia durante stati fisiologici (pubertà) o patologici (obesità) di insulino-resistenza (7).

L'età media alla diagnosi di T2DM nei giovani è di circa 13,5 anni, proprio nel mezzo del periodo puberale. La sensibilità insulinica è ridotta di circa il 30% durante gli stadi 2-4 di Tanner rispetto sia allo stadio prepuberale che a quello postpuberale. Generalmente tale ridotta sensibilità insulinica è compensata, in presenza di una normale funzionalità  $\beta$ -cellulare, da un incremento della secrezione insulinica. La riduzione puberale della sensibilità insulinica è stata correlata soprattutto con le variazioni nell'attività dell'asse GH-IGF-1 (7).

Anche il sesso influenza lo sviluppo del T2DM, con un rischio 1,7 volte maggiore nelle ragazze rispetto ai ragazzi. La maggiore suscettibilità femminile al T2DM è stata correlata con la presenza di elementi tipici della PCOS nelle ragazze (7).

Il rischio di T2DM è aumentato in presenza sia di un basso che di un elevato peso alla nascita, probabilmente perché sia una ridotta che una eccessiva nutrizione in utero causano alterazioni metaboliche e ormonali permanenti che predispongono allo sviluppo di obesità, insulino-resistenza e disfunzione della  $\beta$ -cellula più tardi nel corso della vita (7).

Altri fattori di rischio per il T2DM sono condizioni associate ad insulino-resistenza quali ipertensione, iperlipidemia, acantosis nigricans e iperandrogenismo ovarico (7).

### Segni e sintomi

La presentazione clinica del T2DM nei giovani varia da una diagnosi incidentale fino a forme cliniche gravi (1, 2). Come per il T1DM, i sintomi del T2DM possono includere poliuria, polidipsia, perdita di peso. Tuttavia, la presentazione clinica del T2DM è in genere meno drammatica di quella del T1DM. In genere i pazienti sono moderatamente sintomatici con glicosuria senza chetonuria, moderata o assente poliuria e polidipsia mentre la chetoacidosi è rara. Spesso la diagnosi è posta in bambini asintomatici durante un check-up generale, per il riscontro di glicosuria o iperglicemia.

Tuttavia, ci sono alcune caratteristiche subdole che possono far sorgere il sospetto di T2DM in un giovane paziente anche

quando non sono presenti i classici sintomi del diabete (7). Un elemento di frequente riscontro è la presenza di obesità; infatti circa l'85% dei giovani con T2DM è in soprappeso alla diagnosi. La presenza di acantosis nigricans all'esame fisico della cute può essere un altro elemento di sospetto per il T2DM, così come la presenza di irsutismo, acne e ovaie policistiche. Tuttavia, talora la diagnosi differenziale tra T1DM e T2DM è resa complessa da presentazioni anomale delle due forme di diabete. In particolare, una causa frequente di misclassificazione è la presenza di chetosi o chetoacidosi fino a circa un terzo dei pazienti con T2DM. Inoltre, a causa della crescente epidemia dell'obesità pediatrica, il 20-25% dei nuovi casi di T1DM possono essere obesi. Nei casi dubbi una corretta diagnosi può essere posta solo sulla base del decorso clinico e con il ricorso a test laboratoristici. Le caratteristiche laboratoristiche più frequenti dei pazienti con T2DM sono l'assenza di anticorpi contro le cellule pancreatiche e valori normali o elevati di C-peptide (1).

### Come diagnosticarlo

La diagnosi di T2DM è basata sulla presenza di iperglicemia come segue: 1) glicemia random  $\geq 200$ mg/dl (11,1 mmol/L) associata a sintomi di diabete o 2) riscontro di una glicemia basale  $\geq 126$  mg/dl (7 mmol/L) o 3) riscontro di una glicemia  $\geq 200$ mg/dl a due ore da un OGTT (1)

Per quanto riguarda invece lo screening per il T2DM, non è indicato nessun intervento generale a livello di popolazione. Tuttavia, sia l'American Academy of Pediatrics che l'American Diabetes Association raccomandano che tutti i giovani che sono in soprappeso e che hanno almeno altri due fattori di rischio (storia familiare di T2DM in un parente di 1° o 2° grado, appartenenza a minoranze etniche, presenza di segni o condizioni associate con insulino-resistenza) dovrebbero essere sottoposti a screening per il T2DM a 10 anni di età o all'inizio della pubertà e poi ogni due anni. La glicemia basale è il primo test di screening per il T2DM, per il suo più basso costo e quindi per una maggiore convenienza rispetto all'OGTT (1). Tuttavia, due recenti studi hanno dimostrato una maggiore sensibilità dell'OGTT per la diagnosi di IGT e T2DM asintomatico (5,10). Quindi resta da determinare se la glicemia basale o a 2 ore durante OGTT sia il migliore test di screening.

Dato che l'insulino-resistenza rappresenta il più importante fattore di rischio per lo sviluppo di IGT e T2DM, è importante una pronta diagnosi di questa condizione (6). I migliori metodi per valutare la sensibilità insulinica sono la tecnica del clamp euglicemico-iperinsulinemico e il test di tolleranza glucidica intravenoso con frequenti dosaggi, che utilizza il modello minimale. Tuttavia, entrambe queste tecniche non sono facilmente eseguibili, richiedono tempo, sono costose e invasive e inoltre richiedono personale esperto. Vari studi hanno cercato di cal-

colare indici di insulino-resistenza usando i valori di glicemia e di insulinemia basali e/o durante OGTT. Tra gli indici surrogati di insulino-resistenza ci sono: insulinemia basale, rapporto glicemia su insulinemia basale, HOMA-IR (Homeostatic Model Assessment), QUICKI (Quantitative Insulin Sensitivity Check Index) (12). La validità di questi indici è stata provata soprattutto nei bambini con normoglicemia. Uno studio recente ha inoltre dimostrato la validità di due indici derivanti da OGTT, il WBISI (Composite Whole Body Insulin Sensitivity Index) e l'ISI (Insulin Sensitivity Index) attraverso il confronto con il clamp euglicemico in una popolazione di bambini obesi sia con normoglicemia che con IGT (13).

L'uso di misure di insulino-resistenza derivanti dall'OGTT può essere particolarmente importante in soggetti obesi dato che l'insulino-resistenza associata all'obesità è soprattutto dovuta a un'alterata capacità da parte delle concentrazioni di insulina stimulate dal glucosio di aumentare la captazione periferica del glucosio (13).

## Come trattarlo

Il trattamento del T2DM nei giovani pazienti deve mirare ad ottenere un ottimale controllo metabolico in modo da prevenire soprattutto le complicanze micro- e macrovascolari che sono particolarmente aggressive nei giovani con T2DM. Il protocollo iniziale di trattamento deve includere: adeguata informazione sia del giovane paziente che della sua famiglia sul diabete e sui suoi rischi; modificazioni dello stile di vita con enfasi sull'incremento dell'attività fisica e su un piano nutrizionale adeguato; monitoraggio della glicemia e terapia farmacologica (1, 2).

Il trattamento iniziale dipende dalla modalità di esordio della malattia (14). Per i pazienti asintomatici al momento della diagnosi il primo "step" del trattamento è basato su un programma di controllo nutrizionale e di aumento dell'attività fisica. Tuttavia meno del 10% dei pazienti riesce ad ottenere un buon controllo glicemico solo con cambiamenti dello stile di vita. Pertanto, per i pazienti che non riescono a migliorare i valori glicemici dopo 3 mesi di dieta ed esercizio fisico, è necessario il ricorso alla terapia farmacologica.

Pazienti con iperglicemia moderata o con poliuria o polidipsia dovrebbero essere trattati inizialmente con ipoglicemizzanti orali. Fino ad oggi sono disponibili cinque classi di ipoglicemizzanti orali: biguanidi, tiazolidinedioni, sulfaniluree, meglitinidi, inibitori della glucosidasi.

Le biguanidi (metformina) riducono il rilascio epatico di glucosio e aumentano la sensibilità insulinica senza avere un effetto diretto sulla funzione  $\beta$ -cellulare. I tiazolidinedioni (rosiglitazone, pioglitazone) migliorano la sensibilità insulinica a livello epatico, muscolare e del tessuto adiposo e riducono la produzione epatica di glucosio. Le sulfaniluree aumentano la secre-

zione insulinica. Le sulfaniluree di seconda generazione (glimepiride, glimepiride e glipezide) sono preferite a quelle di prima generazione (acetoesamide, clorpropamide) per i minori effetti collaterali. Le meglitinidi (repaglinide e nateglinide) stimolano un rilascio di insulina dipendente dal glucosio di breve durata con conseguente minor rischio di ipoglicemia rispetto alle sulfaniluree. Gli inibitori della glucosidasi intestinale (acarbose e miglitolo) riducono l'assorbimento dei carboidrati a livello dell'intestino tenue, rallentando l'idrolisi di carboidrati complessi e di conseguenza riducono l'iperglicemia postprandiale (12).

Fino ad ora, è ben chiaro l'effetto di questi agenti nel migliorare le anomalie glucidiche negli adulti con T2DM, mentre i dati relativi alla loro efficacia e sicurezza nel giovane con T2DM sono scarsi (14, 15). La FDA e l' EMEA hanno chiaramente approvato solo la metformina come ipoglicemizzante orale per il trattamento di giovani pazienti. Alcuni effetti benefici della metformina, oltre al miglioramento della glicemia, sono il mantenimento di un peso corporeo stabile o addirittura una sua riduzione e una riduzione dei livelli di LDL colesterolo e trigliceridi. Inoltre la metformina ha il vantaggio rispetto alle sulfaniluree di una riduzione dei livelli di glicemia e di HbA<sub>1c</sub> senza il rischio di ipoglicemia.

Qualora la monoterapia con metformina non sia sufficiente dopo un periodo di 3-6 mesi è possibile aggiungere una sulfanilurea o una meglitinide (14). I risultati degli studi prospettici in corso definiranno nei prossimi tre-cinque anni il ruolo dei tiazolidinedioni come terapia iniziale o complementare nei pazienti con T2DM (15).

L'insulina è aggiunta se gli ipoglicemizzanti orali non sono in grado di ottenere il controllo metabolico. Inoltre il ricorso all'insulina è d'obbligo nei casi ad esordio con disidratazione, chetosi, chetoacidosi, o con valori molto elevati di glicemia o di HbA<sub>1c</sub>, per correggere rapidamente l'iperglicemia (14).

Inoltre, in tutti i giovani pazienti con T2DM è importante identificare e trattare le comorbidità associate. Infatti la coesistenza di T2DM e obesità, ipertensione, dislipidemia aumenta il rischio di malattia cardiovascolare precoce (2).

## Conclusioni

Il T2DM è ora un problema emergente tra i bambini e gli adolescenti. La prevenzione del T2DM nei giovani ha un'alta priorità e deve essere considerata come un approccio generale che coinvolga il bambino, la famiglia e la società e deve essere basata soprattutto sulla promozione di attività fisica e di una corretta alimentazione.

È inoltre fondamentale una precoce individuazione dei nuovi casi di T2DM e un pronto trattamento per prevenire la progressione della malattia e ridurre il rischio di complicanze cardiovascolari.

## Bibliografia

1. American Diabetes Association. Type 2 diabetes in children and adolescents. *Pediatrics* 2000; 105:671
2. Alberti G, Zimmet P, Shaw J, Bloomgarden Z, Kaufman F, Silink M, for the Consensus Workshop Group. Type 2 diabetes in the youth: the evolving epidemic: the international diabetes federation consensus workshop. *Diabetes Care* 2004; 27:1798
3. Fagot-Campagna A. Emergence of type 2 diabetes mellitus in children: epidemiological evidence. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2000; 13 (Suppl 6):1395
4. Kitagawa T, Owada M, Urakami T, Yamauchi K. Increased incidence of non-insulin dependent diabetes mellitus among Japanese schoolchildren correlates with an increased intake of animal protein and fat. *Clin Pediatr* 1998;37:111
5. Wiegand S, Maikowski U, Blankenstein O, Biebermann H, Tarnow P, Gruters A. Type 2 diabetes and impaired glucose tolerance in European children and adolescents with obesity – a problem that is no longer restricted to minority groups. *Eur J Endocrinol* 2004; 151:1199
6. Stumvoll M, Goldstein BJ, Haeften TW. Type 2 diabetes. Principles of pathogenesis and therapy. *Lancet* 2005; 365:1333
7. Arslanian S. Type 2 diabetes mellitus in children: clinical aspects and risk factors. *Horm Res* 2002; 57 (Suppl 1):19
8. Bazaes RA, Petry CJ, Ong KK, Avila A, Dunger DB, Mericq MV. Insulin gene VNTR genotype is associated with insulin sensitivity and secretion in infancy. *Clin Endocrin* 2003; 59:599
9. Caprio S, Tamborlane WV. Metabolic impact of obesity in childhood. *Endocrinol Metab Clin North Am* 1999; 28:731
10. Sinha R, Fisch G, Teague B, Tamborlane WV, Banyas B, Allen K, et al. Prevalence of impaired glucose tolerance among children and adolescents with marked obesity. *N Engl J Med* 2002; 346:802
11. Caprio S, Hyman LD, Limb C, McCarthy S, Lange R, Sherwin RS, et al. Central adiposity and its metabolic correlates in obese adolescents girls. *Am J Physiol* 1995; 269:E118
12. Gungor N, Saad R, Janosky J, Arslanian S. Validation of surrogate estimates of insulin sensitivity and insulin secretion in children and adolescents. *J Pediatr* 2004; 144:47
13. Yeckel C, Weiss R, Dziura J, Taksali S, Dufour S, Burgert T, et al. Validation of insulin sensitivity indices from oral glucose tolerance test parameters in obese children and adolescents. *J Clin Endocrinol Metab* 2004; 89:1096
14. Miller J, Silverstein JH. The management of type 2 diabetes mellitus in children and adolescents. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2005; 18:111
15. Kane MP, Abu-Baker A, Busch RS. The utility of oral medical medications in type 2 diabetes of the young. *Curr Diab Rev* 2005; 1:83

# La sindrome adreno-genitale: esperienza in Sicilia e Calabria

F. De Luca<sup>1</sup>, M. Caruso Nicoletti<sup>2</sup>, F.S. Indovina<sup>3</sup>, G. Raiola<sup>4</sup>, M. Wasniewska<sup>1</sup>, M. Valenzise<sup>1</sup>, G. Salzano<sup>1</sup>, G. Di Pasquale<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di Scienze Pediatriche, Università di Messina; <sup>2</sup>Dipartimento di Scienze Pediatriche, Università di Catania; <sup>3</sup>Ospedale Villa Sofia, Palermo  
<sup>4</sup>Azienda Ospedaliera "Pugliese-Ciaccio", Catanzaro

## Introduzione

La sindrome adrenogenitale congenita (SAG) è la più frequente malattia autosomica recessiva dell'uomo almeno nella sua forma non classica (NC). È dovuta ad un difetto di uno degli enzimi preposti alla steroidogenesi surrenalica: nel 90% dei casi si tratta del deficit della 21-idrossilasi, enzima appartenente alla grande famiglia dei citocromi e presente sulla via di sintesi del cortisolo e dell'aldosterone. Il difettoso funzionamento della 21-idrossilasi ha 3 tipi di ripercussioni:

- 1) insufficiente produzione di cortisolo e conseguente aumentata produzione di ACTH nel 100% dei casi;
- 2) insufficiente produzione di aldosterone e conseguenti alterazioni del metabolismo di Na e K (in una limitata % di casi);
- 3) aumentata produzione di androgeni surrenalici e conseguentemente virilizzazione nelle femmine e pseudo-pubertà precoce in entrambi i sessi.

I quadri clinici sono pertanto fondamentalmente riconducibili a due e si differenziano in forma classica (FC) e forma non classica (NC) a seconda della presenza o meno di un quadro di virilizzazione neonatale.

La FC a sua volta si distingue a seconda della presenza o meno dei sintomi della perdita di sali in FC con perdita di sali (SW) e FC con virilizzazione semplice (SV).

La perdita di sali, presente nel 70% dei casi di FC, è espressione di un difetto enzimatico grave in quanto è di regola sufficiente un'attività enzimatica residua dell'1-2% per ottenere una sintesi di aldosterone in grado di evitare il disordine idrosalino.

La maggior parte (95%) delle forme NC è riferibile al deficit dell'enzima 21OH, così come già riscontrato nella FC. Questa variante attenuata del difetto enzimatico esordisce più tardivamente rispetto alla FC e può essere più o meno sintomatica o anche non esserlo affatto ("forma criptica"). La sintomatologia può palesarsi con modalità differenti in relazione all'epoca di insorgenza:

- in epoca pre-puberale può comparire sia nei bambini che nelle bambine con pubarca ed axillarca precoci e frequente accelerazione della velocità di crescita e della maturazione scheletrica; i suddetti sintomi sono espressione di uno stato

di lieve iperandrogenismo che diventa evidente in epoca peripuberale;

- in epoca post-puberale in molti soggetti sono documentabili irsutismo, acne e disturbi del ciclo mestruale, dall'amenorrea primaria o secondaria all'oligomenorrea.

## Epidemiologia

Come per molti altri disordini geneticamente determinati, la variabilità etnica esplica un ruolo significativo nella prevalenza della patologia.

Oggigiorno, a seguito della diffusione dello screening neonatale della malattia si conosce bene la prevalenza della FC che viene diagnosticata con l'indagine neonatale. Per quel che riguarda la prevalenza della forma NC questa non è di facile definizione in considerazione del fatto che lo screening neonatale individua solo una minima parte di forme NC (10-20%) e d'altro canto esistono forme del tutto asintomatiche o ad espressione clinica molto tardiva.

È stato stimato che la frequenza della FC nella varietà SW è circa 3 volte superiore a quella della forma SV (Tabella 1).

In recenti lavori la frequenza complessiva della FC varia tra 1:12.000 e 1:23.000, eccetto nei paesi asiatici in cui si attesta intorno a 1:43.000 (1).

In un'esperienza mondiale (screening neonatale) riportata da Pang e Clark nel 1993 (2) l'incidenza è stimata intorno a 1:14.000 nati per gli omozigoti, 1:60 per gli eterozigoti. Due popolazioni, gli Esquimesi Yupik (Alaska) e gli abitanti dell'isola di Reunion (Francia), mostrano una frequenza più elevata rispetto a quella usuale ed esattamente 1:282 e 1:2.141. In Italia, infine la FC sembra avere una frequenza complessiva di 1:10.000 (3).

La frequenza della forma NC è nettamente maggiore attestandosi intorno a 1:27 per gli ebrei Azkenazi, 1:53 per gli Ispanici, 1:63 per gli Iugoslavi, 1:133 per la popolazione Italiana, 1:1.000 per gli altri Caucasicci.

Questi studi suggeriscono che più dell'1% della popolazione è eterozigote per la forma NC.

Tabella 1. Epidemiologia delle diverse forme cliniche di SAG e genotipi più frequentemente riscontrati.

	Frequenza	Portatori	Genotipo
Forma classica	1:10 000	1:62	
SW	1:6 000		I2 splice
SV	1:20 000		I172N
Forma non classica	1:200	1:9	V281 L P453S P30L

## Genetica

Il gene che codifica per l'enzima 21-idrossilasi (CYP21) è ubicato sul cromosoma 6p21.3 e presenta una notevole omologia con lo pseudogene (CYP21P) (omologia strutturale del 98% per la parte esonica e del 96% per la parte intronica). Gene e pseudogene si trovano in stretta contiguità con i due geni C4A e C4B che codificano per la sintesi del componente 4 del complemento ed in stretta connessione con una serie di altri geni tutti rappresentati in doppio.

Nello pseudogene sono presenti una serie di mutazioni che lo rendono inattivo e che se trasferite al gene ne determinano l'inattivazione.

Sino ad oggi sono state individuate circa 100 mutazioni del gene, ma 10 sono quelle di più comune riscontro.

Le mutazioni più frequentemente associate alla forma NC sono:

- P30L (prolina in sostituzione di leucina), mutazione missenso del primo esone che comporta un'attività enzimatica residua del 30-40%, responsabile di regola di tutte le forme NC di SAG;
- V281L (valina in sostituzione di leucina) mutazione missenso a carico dell'esone sette con attività enzimatica residua del 50% (mutazione più frequente);
- V453S (prolina in sostituzione della serina) mutazione missenso a carico dell'esone 10 del gene che comporta un 60% dell'attività enzimatica.

La mutazione più frequentemente associata alla FC SV è la:

- I172N (isoleucina in sostituzione di asparagina) mutazione missenso del quarto esone che si associa ad una attività enzimatica residua dell'1%, sufficiente a prevenire una forma con perdita di sali.

Quella più frequentemente associata alla FC SW è la I2 splice che comporta un'attività enzimatica residua inferiore all'1%, determinando pertanto perdita di sali.

In base all'attività enzimatica residua le mutazioni del CYP21 vengono classificate in cinque gruppi genotipici:

**GRUPPO O:** omozigoti o eterozigoti composti per una null mutation (attività enzimatica 0%);

**GRUPPO A:** omozigoti per IVS2 splice o eterozigoti composti per IVS2 e null mutation (attività enzimatica <1%);

**GRUPPO B:** omozigoti o eterozigoti composti per I172N (attività enzimatica attorno all'1-2%);

**GRUPPO C:** omozigoti o eterozigoti composti per V281L e omozigoti o eterozigoti composti per P30L (attività enzimatica residua 20-50%);

**GRUPPO D:** mutazioni con attività enzimatica sconosciuta.

Più grave è il difetto enzimatico più gravi sono anche le manifestazioni fenotipiche dei pazienti.

In caso di eterozigosi composta (presenza cioè di mutazioni diverse sui due alleli) il quadro clinico risultante è condizionato dalla mutazione più lieve.

Le mutazioni più frequenti originano per un meccanismo di microconversione ovvero un trasferimento e conseguentemente una sostituzione di materiale genetico dallo pseudogene al gene (70-75%) (4-6); la frequenza delle delezione genica varia tra le varie popolazioni oscillando tra 11-35% .

## Il punto sull'esperienza siculo-calabra

Gli studi relativi all'epidemiologia fenotipica e genotipica della SAG hanno generalmente dimostrato l'esistenza di notevoli differenze in relazione ai diversi gruppi etnici e perfino all'interno del medesimo gruppo etnico.

Alla luce di tali rilievi epidemiologici abbiamo intrapreso uno studio collaborativo siculo-calabro, finalizzato innanzitutto a valutare l'epidemiologia delle diverse forme cliniche della SAG nell'ambito delle casistiche di pazienti diagnosticati e seguiti nei nostri Centri. Inoltre ci siamo proposti lo scopo di indagare se le caratteristiche genotipiche dei nostri pazienti fossero in linea con quelle più frequentemente descritte nella SAG.

Dall'analisi dei nostri primi dati, relativi ad una casistica complessiva di 51 pazienti seguiti presso i nostri Centri è emerso che:

- la percentuale nettamente più alta dei nostri casi (63%) è affetta da una SAG NC, mentre solo l'8% dei casi ha una forma SV ed il 29% una forma SW;
- una tale distribuzione epidemiologica non differisce sostan-

zialmente rispetto a quella generalmente osservata in altre indagini epidemiologiche relative ad altre regioni italiane o ad altri gruppi etnici;

c) la mutazione più frequentemente riscontrata tra i pazienti della nostra casistica affetti da SAG classica e provenienti dalle regioni Sicilia e Calabria, è risultata essere la I2 di splicing in una percentuale sensibilmente più alta rispetto a quanto descritto in uno studio effettuato su una popolazione di pazienti della regione Emilia Romagna (7). La suddetta mutazione è seguita nell'ordine da quelle  $\Delta 8$ , I172N ed R356W. Di contro, nella forma NC la mutazione rilevata con maggiore frequenza è rappresentata dalla V281L in una percentuale che si discosta da quella riportata in uno studio condotto su una popolazione di pazienti della regione Emilia Romagna (7), ma molto più vicina alla frequenza rilevata presso un campione di pazienti greci (8);

d) alcune delle mutazioni rilevate all'analisi genotipica nella nostra casistica erano già state precedentemente descritte nella SAG ma in associazione con un fenotipo differente da quello dei nostri casi. In particolare in un caso di nostra recente individuazione la coesistenza sullo stesso allele (materno) di una doppia mutazione, esattamente la P482S, riportata finora soltanto in casi con SAG NC (9), e la mutazione Gln481P (osservata da noi per la prima volta) ha condizionato severamente il fenotipo comportando un'attività enzimatica residua <1% con conseguente perdita di sali.

## Conclusioni

Il nostro studio conferma ancora una volta l'indubbio ruolo diagnostico dell'analisi molecolare del gene CYP21 tramite il sequenziamento diretto dell'intero gene ed il significato che riveste tale indagine nel management del paziente affetto da SAG. La genetica molecolare può affiancare lo screening neonatale, ove venga eseguito, in particolare per meglio definire i casi borderline ed etichettare con precisione il tipo di difetto individuato. La conoscenza dell'esatto genotipo può essere utile anche dal punto di vista terapeutico in quanto, in caso di identificazione di forma geneticamente lieve, può suggerire l'op-

portunità di un trattamento meno aggressivo. Sicuramente lo screening neonatale e l'indagine molecolare costituiscono oggi dei preziosi strumenti dai quali non possiamo prescindere per una gestione ottimale del paziente affetto da SAG. Ma è anche vero che solo la precoce diagnosi, l'ottimizzazione del trattamento e l'intervento chirurgico, ove necessario, garantiranno la fertilità e il benessere psicofisico del paziente.

## Bibliografia

1. Maguelone G, Forest R. Recent advances in the diagnosis and management of congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Hum Reprod Update* 2004; 10:469
2. Pang S, Clark A. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency: newborn screening and its relationship to the diagnosis and treatment of the disorder. *Screening* 2003; 2:105
3. Cacciari E, Balsamo A, Cassio A, Piazzini S, Bernardi F, Salardi S, Cicognani A, Pirazzoli P, Zappulla F, Capelli M. Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia. *Arch Dis Child* 1983; 58:803
4. Wedell A, Luthman H. Steroid 21-hydroxylase (P450c21): a new allele and spread of mutations through the pseudogene. *Hum Genet* 1993; 91:236
5. White PC, Tusie Luna MT, New MI, Speiser PW. Mutations in steroid 21-hydroxylase (CYP21). *Hum Mut* 1994; 3:373
6. Wedell A. An update on the molecular genetics of congenital adrenal hyperplasia: diagnostic and therapeutic aspects. *J Pediatr Endocrinol Metab* 1998; 11:581
7. Balsamo A, Cacciari E, Baldazzi L, Tartaglia L, Cassio A, Mantovani V, Piazzini S, Cicognani A, Pirazzoli P, Mainetti B, Zappulla F. CYP21 analysis and phenotype/genotype relationship in the screened population of the Italian Emilia-Romagna region. *Clin Endocrinol* 2000; 53:117
8. Weintrob N, Brautbar C, Pertzlan A, Josefsberg Z, Dickerman Z, Kauschansky A, Lilos P, Peled D, Phillip M, Israel S. Genotype-phenotype associations in non-classical steroid 21-hydroxylase deficiency. *Eur J Endocrinol* 2000; 143:397
9. Barbaro M, Lajic S, Baldazzi L, Balsamo A, Pirazzoli P, Cicognani A, Wedell A, Cacciari E. Functional analysis of two recurrent amino acid substitutions in the CYP21 gene from Italian patients with congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab*. 2004; 89:2402

# Sindrome dell'ovaio policistico: novità nella diagnosi e nel trattamento

M. Caruso-Nicoletti

Dipartimento di Pediatria,  
Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Catania

La sindrome dell'ovaio policistico (PCOS) è un disordine eterogeneo che si manifesta con un largo spettro di sintomi/segni e alterazioni di laboratorio. Le caratteristiche principali di questa condizione sono l'oligo-amenorrea da anovulazione cronica e segni clinici e/o biochimici di iperandrogenismo.

Questa condizione interessa il 6-7% delle donne in età riproduttiva (1), tuttavia molti studi suggeriscono che la PCOS insorga in età adolescenziale, se non addirittura in età peripuberale, per evolvere poi nel quadro conclamato nel soggetto adulto (2). Molte donne con PCOS fanno risalire l'insorgenza di uno o più sintomi al periodo adolescenziale; quindi la PCOS va in effetti ricercata nelle adolescenti. Tuttavia la difficoltà di questa diagnosi dovuta all'eterogeneità del quadro clinico e di laboratorio e alla mancanza di un parametro con valore diagnostico, è maggiore nell'adolescente in quanto molte delle sue caratteristiche possono essere presenti in adolescenti normali con un significato disfunzionale transitorio. Per esempio le irregolarità mestruali da cicli anovulatori sono presenti in più del 50% dei casi nei primi due anni dal menarca; un iperandrogenismo funzionale ovarico è di frequente riscontro nell'adolescente pur in assenza di PCOS.

## Eziopatogenesi

L'eziopatogenesi della PCOS non è stata ancora del tutto chiarita. Due ipotesi sono quelle oggi più accreditate, entrambe basate su alterazioni ormonali documentabili nelle pazienti con PCOS. Una prima ipotesi si basa sulla riscontro di elevati livelli di LH, dovuti ad un aumento della frequenza e dell'ampiezza dei picchi di LH, a loro volta conseguenti ad un alterato pattern secretorio del GnRH (3, 4). I livelli aumentati di LH sarebbero responsabili dell'aumentata secrezione di androgeni da parte della teca ovarica, questa sarebbe responsabile dell'anovulazione e del quadro clinico di iperandrogenismo. Una seconda ipotesi si basa sul riscontro di una riduzione della sensibilità all'insulina che sarebbe alla base dell'iperandrogenismo (5, 6). L'insulino-resistenza si svilupperebbe per un difetto postrecettoriale nel signaling dell'insulina, dovuto alla fosforilazione della serina del recettore all'insulina con conseguente inibizione del segnale (7). L'iperinsulinismo che consegue

all'insulino-resistenza sarebbe responsabile dell'iperandrogenismo (8), sia stimolando direttamente la secrezione di androgeni dalla teca ovarica, sia attraverso il sistema delle IGFs/IGFBPs (9).

## Manifestazioni cliniche

Nelle ragazze con PCOS il menarca solitamente si verifica in epoca normale, ma può essere ritardato. Le irregolarità mestruali, comunemente rappresentate dall'oligomenorrea, persistono dal menarca sino alla tarda adolescenza; le irregolarità mestruali possono manifestarsi anche come amenorrea secondaria, o emorragie uterine disfunzionali. L'irsutismo e l'acne sono i segni più comuni di iperandrogenismo nelle adolescenti con PCOS e sono la causa che porta queste pazienti all'osservazione medica; d'altra parte la causa più comune di irsutismo nelle adolescenti è la PCOS. L'irsutismo deve essere valutato con la scala di Ferriman e Gallwey (10). L'acne può essere una manifestazione di iperandrogenismo nelle adolescenti anche in assenza di irsutismo (11). Un'altra caratteristica clinica della PCOS è l'obesità; è vero tuttavia che non tutte le pazienti con PCOS sono obese e che la prevalenza dell'obesità tra le adolescenti con PCOS è controversa (2, 12). Infine è possibile riscontrare in queste pazienti un segno indiretto di iperinsulinismo che è rappresentato dall'acantosi nigricans (13).

## Fattori di rischio

L'associazione di irregolarità mestruali e di segni di iperandrogenismo in un'adolescente devono far sospettare una PCOS. Questo sospetto tuttavia sarà rafforzato dalla presenza di uno o più fattori di rischio che sono rappresentati da: etnia, familiarità, pubarca e adrenarca prematuri, obesità. I soggetti di etnia afro-americana e ispanica sembrano essere più a rischio di sviluppare una PCOS rispetto ad altri (13); ciò concorda con una maggior prevalenza in questi soggetti di obesità e insulino-resistenza. Per quanto riguarda la familiarità, numerosi studi hanno riscontrato un'elevata incidenza di PCOS tra le parenti di primo grado di

pazienti affette; secondo Kahsar-Miller il 35% delle madri e il 40% delle sorelle di pazienti con PCOS sono anch'esse affette (14). Ibanez et al. hanno suggerito che pubarca e adrenarca prematuri, soprattutto se associati a una storia di basso peso alla nascita, possono essere il primo segno di un'iperandrogenismo che potrebbe evolvere nel corso della pubertà causando anovularietà, irsutismo ed eventualmente sfociare in una PCOS (15,16). L'obesità, oltre ad essere una delle manifestazioni cliniche della PCOS, può essere considerato anche un fattore di rischio nella misura in cui si associa ad iperinsulinismo e iperandrogenismo, che rappresentano il substrato ormonale della sindrome.

## Diagnosi

Nel sospetto di PCOS vanno eseguite una serie di esami di laboratorio, che comprenderanno: FSH, LH, Prolattina, TSH, FT4, Testosterone totale e libero, Androstenedione, DHEAS, 17OH-Progesterone, Glicemia ed Insulinemia. Questi esami hanno lo scopo di dimostrare la presenza di iperandrogenemia e di escluderne eventuali altre cause. Il riscontro di un valore elevato di 17OH-Progesterone, per esempio, imporrà l'esecuzione di un test all'ACTH per la diagnosi di Sindrome Adrenogenitale Non Classica, mentre il riscontro di valori estremamente elevati di Androgeni associato ad una progressione rapida dei segni di virilizzazione deve far sospettare un tumore. La prolattina e gli ormoni tiroidei serviranno ad escludere un'iperprolattinemia e un ipotiroidismo, rispettivamente. I valori di glicemia ed insulinemia, e in particolare il loro rapporto, saranno un utile indice di insulino-resistenza; nelle pazienti con un rapporto glicemia/insulinemia alterato e comunque in quelle con acantosi nigricans, è utile l'esecuzione di un carico orale di glucosio (OGTT) per una migliore valutazione del rischio di sviluppare un diabete di tipo 2. Nella paziente con PCOS non ci sono esami di laboratorio patognomici, tuttavia sarà di supporto alla sospetta diagnosi di PCOS il riscontro di valori aumentati di androgeni associati ad un aumentato rapporto LH/FSH, anche se è da considerare che il 40% delle pazienti affette da PCOS hanno un normale rapporto LH/FSH (17).

Un'ecografia ovarica va sempre effettuata in una ragazza con irregolarità mestruali e iperandrogenismo, tuttavia essa serve solo ad escludere la presenza di altra patologia ovarica, in quanto, nonostante il nome della sindrome, la presenza di ovaio policistico (minimo 12 follicoli per ciascun ovaio di dimensioni tra 2 e 8 mm e/o un volume ovarico superiore a 10 ml) (18), non è necessaria per porre la diagnosi di PCOS; d'altra parte nell'adolescenza l'ovaio policistico è di frequente riscontro sia in ragazze normalmente mestruale sia in quelle con irregolarità mestruali e/o irsutismo.

La diagnosi di PCOS è attualmente una sfida, tanto più nelle adolescenti. Criteri diagnostici furono enunciati nel 1990 nel corso di una "consensus conference" organizzata dal NIH/NICHHD (18)

secondo cui la PCOS viene definita da 1) iperandrogenismo clinico e/o di laboratorio; 2) anovulazione e 3) esclusione di altre cause di iperandrogenismo. La presenza di ovaio policistico non fu inclusa in questa definizione, il che fu oggetto di controversie. Più recentemente la "consensus" realizzata dall'European Society for Human Reproduction and Embryology e dall'American Society for Reproductive Medicine (19) ha stabilito che la diagnosi di PCOS si pone in presenza di due tra i seguenti tre criteri 1) ovaio policistico; 2) oligo-anovulazione ; 3) iperandrogenismo clinico o biochimico.

## Terapia

Il trattamento delle adolescenti con PCOS ha obiettivi a breve e a lungo termine. I primi includono la regolarizzazione del ciclo mestruale, la correzione dell'irsutismo e dell'acne e la riduzione del peso nei casi con obesità. I secondi si identificano con la prevenzione delle complicanze della sindrome, cioè l'iperplasia dell'endometrio, l'infertilità, l'obesità grave, il diabete e la patologia cardiovascolare. L'approccio tradizionale è stato rappresentato per anni da una terapia sintomatica volta alla correzione delle irregolarità mestruali e dell'iperandrogenismo; tale obiettivo può essere raggiunto utilizzando contraccettivi orali (C.O.) e antiandrogeni. I C.O. a base di associazioni estroprogestiniche sono efficaci nel regolarizzare il ciclo mestruale e possono anche correggere l'irsutismo e l'acne riducendo, attraverso la soppressione di FSH e LH, la produzione di androgeni ovarici ed aumentando la produzione di SHBG. Quando la terapia con C.O. non è sufficiente a correggere l'iperandrogenismo si possono associare farmaci antiandrogeni. Tra questi vi sono farmaci che agiscono a livello del recettore per gli androgeni, come lo spironolattone e la flutamida, e farmaci che inibiscono la 5alfa-reduttasi come la finasteride. Purtroppo, nessuno di questi farmaci possiede l'indicazione per il trattamento dell'irsutismo. Altro farmaco antiandrogeno, questo largamente utilizzato in Europa, è il ciproterone acetato, potente progestinico ad attività antiandrogenica che sopprime la produzione ovarica di androgeni, e che è disponibile anche in associazione con l'etinilestradiolo. Tutti questi farmaci sono egualmente efficaci nel curare l'irsutismo e il loro uso in associazione ad un C.O. permette un effetto combinato di tipo additivo. Gli effetti collaterali sono minimi, tuttavia è da segnalare una potenziale epatotossicità della flutamida, e teratogenicità della finasteride (genitali ambigui nel feto maschio). Un approccio più radicale per la soppressione della produzione ovarica di androgeni è rappresentato dall'uso di analoghi del GnRH; tale terapia, che va associata alla somministrazione di estrogeni, viene riservata a donne adulte con iperandrogenismo particolarmente grave.

Nel tentativo di realizzare una terapia volta a correggere le alterazioni endocrino-metaboliche alla base della PCOS, ed essendosi accumulati dati a favore di un ruolo importante della resi-

stenza all'insulina nella patogenesi della PCOS, alcuni anni fa è stato proposto l'uso di farmaci che migliorano la sensibilità all'insulina. Tra questi le biguanidi, e in particolare la metformina a dosi comprese tra 1500 e 2000 mg/die, sono risultate efficaci nel ridurre sia i livelli di insulina, sia i livelli di androgeni e nel reinstaurare il ciclo mestruale. Le esperienze nelle adolescenti con PCOS sono ancora limitate, ma gli studi iniziali suggeriscono che la metformina è ben tollerata ed efficace e potrebbe essere l'approccio ideale nel trattamento delle adolescenti con PCOS ed iperinsulinismo. È stato dimostrato che la metformina a basse dosi (425-850 mg/die) è efficace nel migliorare la sensibilità all'insulina in ragazze con storia di pubarca prematuro, basso peso alla nascita e rischio di PCOS (21). Tuttavia il suo uso è ancora molto controverso, soprattutto in considerazione di un'efficacia a lungo termine (prevenzione del diabete di tipo 2 e del rischio cardiovascolare) che è da verificare. Poiché l'efficacia della metformina sull'irsutismo è limitata, la Ibanez ha proposto il suo uso nelle adolescenti con iperandrogenismo in associazione con la flutamida (22). Recentemente, sempre Ibanez et al. (23), hanno confrontato in un gruppo di adolescenti con PCOS, l'efficacia di un'associazione estro-progestinica di quarta generazione (etinilestradiolo-drospirenone) verso l'associazione flutamida-metformina; contemporaneamente in un gruppo di giovani donne con PCOS è stato confrontato l'effetto dell'etinilestradiolo-drospirenone verso l'associazione di questi farmaci con flutamida-metformina. Gli autori hanno riscontrato in entrambi i gruppi che la somministrazione di flutamida-metformina esercitava un effetto benefico sull'adiposità e sui livelli di adipokine non osservabile con il C.O. da solo, e suggerivano pertanto l'opportunità di questo approccio terapeutico ai fini della prevenzione delle complicanze cardiovascolari a lungo termine della PCOS.

D'altra parte, una rappresentanza della comunità scientifica si interroga sull'opportunità di iniziare nell'adolescenza un trattamento farmacologico a lungo termine per prevenire rischi a lungo termine non ancora documentati (24); infatti nei pochi studi che hanno valutato il rischio cardiovascolare in donne con storia di PCOS, pur in presenza di fattori di rischio non è stata dimostrata una maggior incidenza di patologia cardiovascolare rispetto alla popolazione generale (25). Per altro, pur considerando la difficoltà nel modificare le abitudini alimentari e lo stile di vita, dobbiamo ricordare che l'esercizio fisico e la perdita di peso sono risultati efficaci nel migliorare l'insulino-resistenza, nel ridurre i livelli di androgeni e nel reinstaurare i cicli mestruali in donne con PCOS (26). In considerazione del fatto che molti studi hanno dimostrato che un regolare esercizio fisico e il controllo del peso riducono i livelli di insulina e di lipidi, e riducono il rischio di diabete di tipo 2 e patologie cardiovascolari (27), anche ai fini di una prevenzione delle complicanze a lungo termine, l'approccio volto a modificare l'alimentazione e lo stile di vita potrebbe essere nelle adolescenti con PCOS la strategia terapeutica più corretta e prudente al tempo stesso, in attesa di conferme dell'efficacia e della sicurezza a lungo termine dell'approccio farmacologico.

## Bibliografia

1. Azziz R, Woods KS, Reyna R, Key TJ, Knochenhauer ES, Yildiz BO. The prevalence and features of the polycystic ovary syndrome in an unselected population. *J Clin Endocrinol Metab* 2004; 89:2745
2. Rosenfield RL, Ghai K, Ehrmann DA, et al. Diagnosis of the polycystic ovary syndrome in adolescence: comparison of adolescent and adult hyperandrogenism. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2000; 13:1285
3. Apter D, Butzow T, Laughlin GH, Yen SS. Accelerated 24 h luteinizing hormone pulsatile activity in adolescent girls with ovarian hyperandrogenism: relevance to the developmental phase of polycystic ovarian disease. *J Clin Endocrinol Metab* 1994; 79:99
4. Veldhuis JD, Pincus M, Garcia-Rudaz MC, Ropelato MG, Escobar ME, Barontini M. Disruption of the joint synchrony of luteinizing hormone, testosterone, and androstenedione secretion in adolescent with polycystic ovarian syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2001; 86:72
5. Dunaif A, Segal KR, Futterweit W, Dobrjansky A. Profound peripheral insulin resistance, independent of obesity, in the polycystic ovary syndrome. *Diabetes* 1989; 38:1165
6. Lewy VD, Danadian K, Witychel SF, Arslanian S. Early metabolic abnormalities in adolescent girls with polycystic ovarian syndrome. *J Pediatr* 2001; 138:38
7. Zhang L, Rodriguez H, Ohno S, Miller WL. Serine phosphorylation of human P450c17 increases 17,20-lyase activity: implications for adrenarche and the polycystic ovary syndrome. *Proc Natl Acad Sci USA* 1995; 92:10619
8. Barbieri RL, Makris A, Randall RW, Daniels G, Kistner RW, Ryan KJ. Insulin stimulates androgen accumulation in incubations of ovarian stroma obtained from women with hyperandrogenism. *J Clin Endocrinol Metab* 1986; 62:904
9. Morales AJ, Laughlin GA, Butzow T, Maheshwari H, Baumann G, Yen SS. Insulin, somatotrophic, and luteinizing hormones axes in lean and obese women with polycystic ovary syndrome: common and distinct features. *J Clin Endocrinol Metab* 1996; 81: 301
10. Ferrimann D, Gallwey JD. Clinical assessment of body hair growth in women. *J Clin Endocrinol Metab* 1961; 21: 1440
11. Slayden SM, Moran C, Sams WM, et al. Hyperandrogenemia in patients presenting with acne. *Fertil Steril* 2001; 75: 889
12. Van Hoof MHA, Voorhorst FJ, Kaptein MBH, et al. Endocrine features of polycystic ovary syndrome in a random population sample of 14-16 year old adolescent. *Hum Reprod* 1999; 14:2223
13. DiMartino-Nardi J. Pre- and postpubertal findings in premature adrenarche. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2000; 13: 1265
14. Kahsar-Miller MD, Nixon C, Boots LR, et al. Prevalence of polycystic ovary syndrome (PCOS) in first-degree relatives of patients with PCOS. *Fert Steril* 2001; 75:53
15. Ibanez L, de Zegher F, Potau N. Premature pubarche, ovarian hyperandrogenism, hyperinsulinism and the polycystic ovary syndrome : from a complex constellation to a simple sequence of prenatal onset. *J Endocrinol Invest* 1998; 21:588
16. Ibanez L, DiMartino-Nardi J, Potau N. Premature adrenarche, normal variant or forerunner of adult disease. *Endocr Rev* 2000; 21:671
17. Azziz R. The time has come to simplify the evaluation of the hirsute patient. *Fertil Steril* 2000; 74:870

18. The Rotterdam ESHRE/ASRM-sponsored PCOS consensus workshop group. Revised 2003 consensus on diagnostic criteria and long-term health risk related to polycystic ovary syndrome (PCOS). *Hum Reprod* 2004; 19:1
19. Zawadzki JK, Dunaif A. Diagnostic criteria for polycystic ovary syndrome: towards a rational approach. In: Dunaif A, Givens JR, Haselteine F, Merriam GR, editors, *Polycystic Ovary Syndrome*. Boston: Blackwell; 1992, p 337
20. Pfeifer SM, Dayal M. Treatment of the adolescent patients with polycystic ovary syndrome. *Obstet Gynecol Clin N Am* 2003; 30:337
21. Ibanez L, Valls C, Potau N, Marcos MV, de Zegher F. Sensitization to insulin in adolescent girls to normalize hirsutism, hyperandrogenism, oligomenorrhea, dyslipidemia, and hyperinsulinism after precocious pubarche. *J Clin Endocrinol Metab* 2000; 85:3526
22. Ibanez L, Ong K, Ferrer A, Amin R, Dunger D, de Zegher F. Low-dose flutamide-metformin therapy reverses insulin resistance and reduce fat mass in nonobese adolescents and young women with ovarian hyperandrogenism. *J Clin Endocrinol Metab* 2003; 88: 2600
23. Ibanez L, de Zegher F. Ethinylestradiol-Drospirenone, Flutamide-Metformin, or both for adolescent and women with hyperinsulinemic hyperandrogenism : opposite effects on adipocytokines and body adiposity. *J Clin Endocrinol Metab* 2004; 89:1592
24. Cedars MI. Polycystic ovary syndrome: what is it and how should we treat it? *J Pediatr* 2004; 144:4
25. Wild S, Pierpoint T, Jacobs H, McKeigue P. Long-term consequences of polycystic ovary syndrome: results of a 31 years follow-up study: *Hum Fertil* 2000; 3:101
26. Kiddy DS, Hamilton-Fairley D, Bush A. Improvement in endocrine and ovarian function during dietary treatment of obese women with polycystic ovary syndrome. *Clin Endocrinol* 1992; 36:105
27. AHA/ACC Scientific Statement: Consensus Panel Statement Guide to Preventive Cardiology for women. *Circulation* 1999; 99:2480

# Varicocele e fertilità

L. Tatò

Dipartimento Materno Infantile e di Biologia-Genetica, Università degli Studi di Verona

Il varicocele è una dilatazione patologica delle vene del plesso pampiniforme dei vasi del testicolo. Si presenta prevalentemente a sinistra dove è ritrovato nel 78-93% dei casi (1) e la diagnosi è in genere basata sull'impressione dell'operatore riguardo alla dilatazione delle vene o alla presenza del reflusso venoso. Queste lesioni vascolari sono arbitrariamente suddivise in tre gradi: grande varicocele, quando visibile ad occhio nudo, medio se solo apprezzabile mediante palpazione e piccolo quando dimostrabile solo con la manovra di Valsalva; vi è poi il varicocele subclinico che è apprezzabile solo radiologicamente ma non palpatoriamente e tanto meno visivamente

Vi sono tre riconosciute eziologie per il varicocele, la prima prende le mosse dalle differenze anatomiche esistenti tra le vene del testicolo destro e sinistro, le prime si inseriscono direttamente nella vena cava inferiore, mentre le seconde sfociano nella vena renale sinistra. Si crede che alla differente inserzione corrisponda un aumento della pressione idrostatica che a sua volta sarebbe la causa della tortuosità e della dilatazione delle vene del plesso pampiniforme. La seconda si basa sull'esperienza di Braendel, che nel 1994 (2) dimostrò in 659 venografie successive in soggetti con varicocele l'assenza di valvole venose nel 73% dei soggetti; questa conformazione si traduceva in un reflusso del sangue circolante con evidente aumento della pressione idrostatica. La terza prende invece in considerazione una parziale ostruzione delle vene testicolari causata dalla compressione della vena renale tra aorta e mesenterica superiore o "nutcracker effect". Più probabilmente si tratta di una eziologia multifattoriale (3).

La frequenza di varicocele nella popolazione maschile adulta è piuttosto elevata ed arriva approssimativamente al 15% (3) ed il fatto che sia piuttosto raro nel bambino prepubere mentre ha un'incidenza vicina a quella dell'adulto tra i 10 ed i 14 anni suggerisce che si sviluppi prevalentemente alla pubertà (4). La più comune causa di infertilità o subfertilità di coppia è ignota e pertanto viene definita come idiopatica, tuttavia nel 30-40% dei maschi delle coppie che presentano questo problema è stata dimostrata la presenza di varicocele (5). Questa associazione ha suggerito un rapporto causa/effetto tra le due situazioni, che viene avvalorato da dati prevalentemente di origine chirurgica e smentita da altri di derivazione prevalentemente epidemiologica.

Uehling esaminò 776 soggetti presentatisi per visita attitudinale al servizio militare, 440 erano sposati e nel 25% era presente varicocele. L'autore non trovò nessuna differenza nel numero di figli nei soggetti con varicocele rispetto a quelli senza (31 e 32% rispettivamente). Forse vi era una maggior capacità di indurre gravidanze (1,92 versus 1,61 per soggetto) nei soggetti con varicocele rispetto a quelli senza (6). Analoghi risultati furono riportati da Thomason e Fariss, che esaminando 909 soggetti trovarono una percentuale di paternità del 29% contro il 32% (7). De Castro e Mastrorocco ottennero dati nello stesso senso esaminando 598 soggetti che si erano rivolti loro per eseguire vasectomia. Il 16% presentava varicocele, ma i due gruppi non differivano né per fertilità dimostrata né per qualità del seme, sia come volume che come vitalità, forse i soggetti normali avevano un maggior numero di anomalie morfologiche degli spermatozoi (8). Le percentuali di soggetti infertili con e senza varicocele sono poi messe in causa da uno studio multicentrico dell'organizzazione mondiale della sanità dove la percentuale variava dal 8 al 47% senza situazioni attribuibili a differenze etniche (9). Il possibile errore valutativo è sempre presente, in uno studio recente furono esaminati 63 soggetti che si erano recati in una Clinica specializzata nella fertilità perché affetti da difetti nel loro prodotto seminale. Fu loro praticata una venografia (gold standard), fu eseguita una termografia e un esame mediante color Doppler. Ben 32, cioè il 51%, non dimostrarono avere un varicocele e di questi 10 (31%) non dimostrarono alcun segno di reflusso alla venografia (10). Altro fattore di errore è la scarsa concordanza tra le valutazioni di più esaminatori, anche se in questo campo non vi sono numerosi lavori. In un lavoro di qualche anno fa i medici di una clinica specializzata in infertilità esaminarono separatamente 138 soggetti affetti da sterilità, classificandoli come aventi un varicocele grande, medio o assente. L'indice di concordanza era solo del 74% e dei 18 considerati avere un grande varicocele solo in 10 cioè il 56% i risultati dei differenti esaminatori concordavano (11).

Per cercare di capire la patogenesi di questa forma e soprattutto il suo legame con la riduzione di fertilità, che sembra essere la sua maggior conseguenza o se vogliamo il peggior sintomo accompagnatorio, furono creati ben quattro modelli animali;

ratto, coniglio cane e scimmia. I due modelli più promettenti furono il ratto, dove la riduzione della concentrazione di spermatozoi era reversibile dopo 30 giorni, e la scimmia dove si aveva una franca riduzione di circa la metà della concentrazione di spermatozoi a seguito della legatura parziale delle vene renali (12). Nell'uomo la diversità della presentazione clinica pone diversi problemi, soprattutto non vi è sempre corrispondenza tra la gravità della forma e le conseguenze a livello di fertilità. Anche i dati di corrispondenza tra biopsia e concentrazione degli spermatozoi sono spesso contraddittori e sostanzialmente non conclusivi (12). Sono state formulate numerose teorie sulla patogenesi del danno indotto dal varicocele ed alcune sono state surrogate anche da esperimenti sull'animale e controllate con valutazioni in vivo sull'uomo con strumenti anche molto sofisticati, come quelli che permettono la misurazione della temperatura intratesticolare e intrascrotale. La più antica è quella che parte dal possibile danno indotto dall'aumento della temperatura dovuto alla stasi vascolare; strettamente legata ad essa è anche quella che pone l'accento su i possibili danni indotti dall'aumento della pressione idrostatica. Altri autori hanno posto l'accento sui danni indotti dalla formazione di autoanticorpi la cui presenza è stata dimostrata in alcuni lavori relativamente recenti (3). Altri partendo dalla dimostrazione della presenza di un incremento delle concentrazioni di Cadmio nei testicoli di soggetti con varicocele hanno formulato una teoria tossica, la quale è di non facile dimostrazione perché la presenza di Cadmio sembra essere un epifenomeno più che una causa legata a questo disturbo vascolare (13). Altri infine pongono l'accento sulla possibile accelerazione dei processi di apoptosi che nell'evoluzione della spermatogenesi sono in parte naturali e possono essere accentuati da situazione di stress o di eccesso di radicali liberi (12).

Qualche spiraglio in più sulla vera pericolosità di questa patologia apparentemente benigna sulla fertilità del soggetto viene dai pochi studi osservazionali condotti con o senza la valutazione dei parametri ormonali che vengono solitamente presi in considerazione per valutare la funzionalità del testicolo. Cheval e Pursell nel '92 osservarono che 13 adulti, che si erano rivolti loro 1-8 anni prima, avevano avuto un deterioramento importante della loro funzionalità testicolare; la concentrazione di spermatozoi si era ridotta da  $90 \times 10^6/\text{ml}$  a  $13 \times 10^6/\text{ml}$  (14). A questo bisogna aggiungere che spesso l'età del partner non è sempre giovanissima e notoriamente con l'età declina anche la fertilità femminile (15). Purtroppo è difficile ottenere un esame del liquido seminale in adolescenti, tuttavia dei tre lavori eseguiti sull'argomento, in uno prospettico è stato dimostrato un franco deterioramento della concentrazione di spermatozoi e delle loro caratteristiche (15). Una possibile insufficienza del tessuto interstiziale e dei tubuli seminiferi è stata suggerita alla pubertà sulla base dell'esagerata risposta delle gonadotropine allo stimolo con GnRH (16). Per contro nei soggetti con varicocele sono stati trovati bassi livelli circolanti di Testosterone (3), fatto questo dimostrato anche in esperimenti sul cane (17) e confermato nel ponderoso lavoro

multicentrico coordinato dalla Organizzazione Mondiale della Sanità (9).

Negli ultimi anni l'ormone antimulleriano (18) e l'inibina B (19) si sono affermati come degli utili marker della funzione delle cellule del Sertoli dalla nascita fino all'adolescenza. Nella vita fetale l'ormone antimulleriano agisce riducendo le tube di fallopio e l'utero rudimentale nel maschio e i suoi valori circolanti sono presenti fino alla pubertà, quando la sua secrezione da parte delle cellule del Sertoli viene inibita dall'incremento del testosterone e dall'attività meiotica delle cellule del Sertoli. L'inibina B e la proteina proaC sono prodotte dalle cellule del Sertoli e la loro produzione è controllata dall'FSH e da una proteina non identificata prodotta dalle cellule staminali. Ultimamente sono stati dimostrati elevati livelli di Inibina B in un gruppo di soggetti prepuberi, tali livelli tuttavia non aumentavano con la comparsa della Pubertà e l'aumento dell'LH circolante come nei coetanei senza varicocele e non raggiungevano i livelli adulti (20).

Il trattamento è chirurgico e si basa sull'ablazione con differenti tecniche del varicocele; vi sono pochi studi controllati che valutano l'effetto sulla capacità di concepire dei soggetti trattati. Uno di questi, abbastanza convincente, è quello del gruppo di Nieschlag (21) che valuta un gruppo di 125 soggetti affetti da sterilità di coppia, in 62 fu eseguita varicelectomia e in 63 fu fatta una terapia psicologica. Non si dimostrò alcuna differenza nei due gruppi. Altri autori seguirono questo esempio e conclusero che nella valutazione dei risultati è fondamentale l'età della donna e della coppia in genere (22). L'età gioca un ruolo non indifferente sia per il deteriorarsi delle potenzialità del maschio, sia naturalmente sia per l'effetto del varicocele, sia soprattutto per la riduzione concomitante delle capacità della femmina. La fecondazione assistita è oggi un'arma in più ma resta il fatto che il seme maschile di cattiva qualità non dà molte possibilità e certamente il varicocele unito all'età del soggetto non favorisce la procreazione, qualunque sia il mezzo impiegato.

## Bibliografia

1. Saypol DC, Lipshultz LI, Howards SS. *Varicocele In Lipshultz L, Howards SS, editors, Infertility in male. New York Churchill Livingstone:1983, p 299*
2. Braendel HU, Steffens J, Ziegler M, et al. *A possible ontogenic etiology for idiopathic left varicocele. J Urol 1994; 151:62*
3. Naughton CK, Nangia AK, Agarwal A. *Varicocele and male infertility:Part II Pathophysiology of varicoceles in male infertility. Hum Reprod Update 2001; 7:473*
4. Oster J. *Varicocele in Children and adolescents. Scand J Urol Nephrol 1971; 5:871*
5. Skakkebaek NE, Giwerman A, Kretser D. *Pathogenesis and management of male infertility. Lancet 1994; 343:1473*
6. Uehling DT. *Fertility in men with varicocele. Int J Fertil 1968; 13:58*
7. Thomason AM, Fariss BL. *The prevalence of varicoceles in a group of healthy young men mil. Med 1979; 144:181*

8. De Castro MP, Mastroiocco DA. Reproductive history and semen analysis in prevasectomy fertile men with and without varicocele. *J Androl* 1984; 5:17
9. World Health Organization. The influence of varicocelectomy on sperm parameters of fertility in a large group of men presenting to infertility clinics. *Fertil Steril* 1992; 57:1289-1293
10. Trum JW, Gubler FM, Laan R, van de Veen F. The value of palpation, varicoscreen contact thermography and color Doppler ultrasound in the diagnosis of varicocele. *Hum Reprod* 1996; 11:1232
11. Hargreave TB, Liakatas J. Physical examination of varicocele. *Br J Urol* 1991; 67:328
12. Marmar JL. Varicocele and male infertility: Part II. The pathophysiology of varicoceles in the light of current molecular and genetic information. *Hum Reprod Update* 2001; 7:461
13. Benoff S, Gilbert BR. Varicocele and male infertility: Part I. Preface. *Hum Reprod Update* 2001; 7:47
14. Chehval MJ, Pursell MH. Deterioration of semen parameters over time in men with untreated varicocele evidence of progressive testicular damage. *Fertil Steril* 1992; 57:174
15. Jarow JP. Effects of varicocele on male infertility. *Human Reprod Update*. 2001; 7:59
16. Aragona F, Ragazzi R, Pozzan GB, De Caro R, Munari P, Milani C, Glazel GP. Correlation of testicular volume, histology and LHRH test in adolescents with idiopathic varicocele. *Eur Urol* 1994; 26:61
17. Shafik A, Wali MA, Abdel Aziz YE, et al. Experimental model of varicocele. *Eur Urol* 1989; 16:298
18. Rey R, Belville C, Nioul-Fekete C, et al. Evaluation of gonadal function in 107 intersex patients by means of serum anti-Mullerian hormone measurement. *J Clin Endocrinol Metab* 1999; 84:627
19. Pierik FH, Veeburg JTM, Stijnen T, De Jong FH, Weber RFA. Serum inhibin B as a marker of Spermatogenesis. *J Clin Endocrinol Metab* 1998; 83:3110
20. Trigo RV, Bergadà I, Rey R, Ballerini MG, Badecàrras P, Bergadà C, Gottlieb S, Campo S. Altered serum profile of inhibin B, Pro-aC and anti-Mullerian hormone in prepubertal and pubertal boys with varicocele. *Clin Endocrinol* 2004; 60:758
21. Nieschlag E, Herle L, Fischedick A, et al. Update on treatment of varicocele: counselling as effective as occlusion of vena spermatica. *Hum Reprod* 1995; 10:347
22. Silber J. The varicocele dilemma. *Hum Reprod Update* 2001; 7:70

# Gli adenomi ipofisari

A. Colao, G. Lombardi

Dipartimento di Endocrinologia ed Oncologia Molecolare e Clinica, Università Federico II di Napoli

## Introduzione

Gli adenomi ipofisari sono rari nel bambino e diventano più frequenti nel periodo adolescenziale. L'incidenza esatta non è nota poiché la maggior parte delle casistiche pubblicate include tra la popolazione pediatrica anche pazienti con età d'insorgenza dei sintomi intorno ai 20 anni. Gli adenomi ipofisari nei bambini costituiscono meno del 3% dei tumori sopratentoriali, ed il 2,3-6% di tutti i tumori trattati chirurgicamente; la loro prevalenza media è stata stimata in 0,1/milione di bambini/anno. Non vi è accordo sull'ipotesi di un'aumentata aggressività degli adenomi ipofisari nei bambini rispetto agli adulti, mentre è stata riportata una prevalenza leggermente più elevata nel sesso femminile (soprattutto per il prolattinoma). Nei bambini, il prolattinoma è di gran lunga il più frequente adenoma ipofisario, seguito dal corticotropinoma e dal somatotropinoma. Gli adenomi non funzionanti, gli adenomi secernenti TSH e quelli secernenti gonadotropine sono molto rari nei bambini, rappresentando solo il 3-6% di tutti i tumori ipofisari.

## Gli adenomi PRL-secernenti

I prolattinomi sono i più frequenti adenomi ipofisari sia nel bambino sia nell'adulto. La loro frequenza varia in funzione dell'età e del sesso, essendo più frequenti nelle femmine tra 20 e 50 anni. I prolattinomi sono comunemente diagnosticati all'età della pubertà o nel periodo post-puberale, e le manifestazioni cliniche variano in funzione dell'età e del sesso del paziente. Nel periodo prepuberale i sintomi d'esordio sono generalmente rappresentati da cefalea, disturbi visivi, arresto della crescita e amenorrea. Tuttavia, il rallentamento o l'arresto della crescita non è comune. I pazienti con iperprolattinemia hanno una ridotta densità minerale ossea (BMD), che peggiora nei pazienti non trattati. La riduzione della BMD è più grave nei maschi giovani rispetto a quelli nei quali i sintomi si sono manifestati ad un'età più avanzata. Nella diagnosi degli stati iperprolattinemici un solo dosaggio di prolattina non è attendibile, poiché le concentrazioni ormonali sono fortemente influenzate dallo stress fisico ed emozionale, ed

è pertanto necessario dosare l'ormone su almeno 3-6 prelievi e considerare la media dei valori. Alla presenza dei segni clinici e di elevati valori di prolattina la RMN confermerà la diagnosi.

In assenza di complicazioni che costituiscano indicazione all'intervento chirurgico d'urgenza quali perdita della vista, idrocefalo o liquorrea, la terapia d'elezione è la somministrazione di farmaci dopamino-agonisti. La cabergolina si è dimostrata efficace in pazienti resistenti sia alla BRC sia alla quinagolide ed ha mostrato migliore tollerabilità e "compliance". La cabergolina ha un'emivita più lunga della BRC, può essere somministrata solo una o due volte/settimana e causa la normalizzazione dei livelli di prolattina e della funzione gonadica nella maggior parte dei pazienti con microprolattinoma. La praticità di un'unica dose settimanale di cabergolina la rende un farmaco eccellente nell'approccio terapeutico di bambini e adolescenti con prolattinoma.

## Gli adenomi ACTH-secernenti

Gli adenomi ACTH-secernenti sono la causa più frequente di iperfunzione corticosurrenale e sono secondi per frequenza solo ai prolattinomi nella fascia d'età compresa tra 11 e 15 anni. Raramente la malattia di Cushing (CD) in età pediatrica può essere causata da un macroadenoma.

Le manifestazioni cliniche della CD sono in larga misura conseguenza dell'eccessiva produzione di cortisolo. Il quadro clinico all'esordio è molto variabile, ed i segni e i sintomi possono essere particolarmente sfumati o francamente manifesti. Una decelerazione della crescita può essere il solo sintomo per molto tempo, fatto che può comportare un ritardo nella diagnosi. La patogenesi del ritardo della crescita nei bambini con CD è verosimilmente da ricondurre ad una riduzione delle concentrazioni di IGF-I libera ed all'effetto negativo diretto dei glucocorticoidi sulla cartilagine di accrescimento. Debolezza muscolare, ipertensione ed osteoporosi sono sintomi frequenti. Se confrontati con pazienti adulti, i pazienti con esordio della malattia in età pediatrica hanno gradi simili di osteoporosi. Nei bambini e negli adolescenti l'effetto negativo dell'ipercortisolismo è ulteriormente aggravato dal concomitante deficit di GH e dall'ipogonadismo.

Due anni di normalizzazione della cortisolemia migliorano ma non normalizzano il quadro minerale osseo sia nei bambini sia negli adulti con CD. Nella prima decade di vita l'eccessiva produzione di androgeni surrenalici può causare acne, irsutismo o pseudopubertà precoce, mentre l'ipercortisolismo può causare ritardo puberale nei pazienti adolescenti. La CD nei soggetti in giovane età può accompagnarsi a sintomi neuropsichiatrici che differiscono da quelli tipici dell'età adulta. Nella diagnosi differenziale della CD rientrano i tumori surrenalici, la produzione ectopica di ACTH ed i tumori che producono CRH. In un bambino/adolescente con sospetto di CD la diagnosi si basa sulla determinazione delle concentrazioni di cortisolo e di ACTH. Le concentrazioni di cortisolo urinario delle 24 ore sono elevate ed una sola somministrazione notturna di desametasone (low dose dexamethasone suppression test, LDST, 15 µg/kg a mezzanotte, non induce una soppressione delle concentrazioni mattutine di cortisolo plasmatico come nei soggetti sani. A tutti i pazienti con CD si deve eseguire una RMN con la somministrazione del mezzo di contrasto (gadolinio), tenendo presente che poiché gli adenomi ACTH-secernenti sono significativamente più piccoli di tutti gli altri adenomi, spesso con un diametro <2 mm, talvolta essi non sono visualizzabili alla RMN. Nella maggior parte dei casi la diagnosi può essere formulata sulla base dei dati iniziali di laboratorio. Il prelievo di sangue dal seno petroso inferiore è una tecnica spesso utilizzata nell'adulto, ma di esecuzione particolarmente difficile nel bambino.

Il trattamento di prima scelta degli adenomi ACTH-secernenti consiste nell'adenomectomia trans-sfenoidale. L'escissione chirurgica dell'adenoma è seguita da un'iniziale remissione della sintomatologia nel 70-98% dei casi e dalla cura definitiva nel 50-98%. Il numero dei successi si riduce se il follow-up è protratto per più di 5 anni, ed il risultato finale non è prevedibile. La morbilità è bassa se l'intervento è eseguito da un chirurgo esperto. La microchirurgia trans-sfenoidale è considerata efficace quando è seguita dalla remissione clinica dei segni e sintomi dell'ipercortisolismo e dalla normalizzazione dei valori di laboratorio. L'intervento chirurgico è generalmente seguito da insufficienza corticosurrenale ed i pazienti necessitano di terapia sostitutiva con idrocortisone per 6-12 mesi. Dopo normalizzazione dei valori di cortisolo normalmente si osserva il ritorno ad una crescita normale ed eventualmente di una crescita di recupero (catch-up growth). Generalmente la statura definitiva è variamente compromessa rispetto al potenziale genetico, sebbene siano stati descritti alcuni casi che hanno raggiunto una statura normale.

## Gli adenomi GH-secernenti

Nella quasi totalità dei casi (>98%) un'ipersecrezione di GH è causata da un adenoma GH-secernente. Nei bambini gli adenomi GH-secernenti rappresentano il 5-15% di tutti gli adenomi ipofisari. In meno del 2% dei casi l'eccessiva secrezione di GH può

dipendere da una secrezione ipotalamica o ectopica di GHRH (gangliocitoma, carcinoide bronchiale o pancreatico).

Nei bambini e negli adolescenti questo adenoma causa gigantismo poiché l'ipogonadismo che sempre si associa determina la ritardata saldatura delle cartilagini di accrescimento con conseguente persistente allungamento delle ossa lunghe. Tuttavia, le due condizioni possono essere classificate come una sola le cui manifestazioni cliniche sono in funzione dell'età di insorgenza dell'ipersecrezione di GH. A favore di quest'ipotesi è il fatto che le due entità cliniche possono presentare sintomi in comune. Infatti, circa il 10% dei soggetti acromegalici sono alti e la maggior parte dei soggetti affetti da gigantismo presenta caratteristiche cliniche tipiche dell'acromegalia. Contrariamente all'acromegalia, il cui esordio è lento e insidioso, i segni clinici del gigantismo si presentano acutamente, e la diagnosi è spesso a prima vista. Il test da carico orale di glucosio (OGTT) è il più semplice e specifico sia per la diagnosi sia per il follow-up di pazienti con eccessiva secrezione di GH. Nei soggetti normali, la somministrazione orale di glucosio (75-100 g) sopprime le concentrazioni di GH a valori <1 µg/L dopo 2 ore, mentre nei pazienti con un

### BOX 1 - Domande

*L'adenoma più frequente in età pediatrica è*

- 1) il prolattinoma
- 2) l'adenoma ACTH-secernente
- 3) l'adenoma GH-secernente
- 4) l'adenoma TSH-secernente
- 5) l'adenoma clinicamente non funzionante

*Il trattamento primario del prolattinoma nel bambino e nell'adolescente è*

- 1) la chirurgia
- 2) la cabergolina
- 3) la radioterapia
- 4) la cabergolina a meno che ci siano complicanze neurologiche
- 5) la chirurgia e la radioterapia

*La diagnosi di malattia di Cushing nel bambino e nell'adolescente si basa su*

- 1) livelli elevati di cortisolo libero urinario che rispondono al test di Liddle a bassa dose
- 2) presenza di adenoma ipofisario alla risonanza magnetica
- 3) perdita del ritmo circadiano anche in assenza di riscontro di adenoma alla risonanza magnetica sellare
- 4) perdita del ritmo circadiano anche in presenza di adenoma alla risonanza magnetica sellare
- 5) cateterismo selettivo dei seni petrosi

adenoma GH-secernente non si osserva tale soppressione e si può talvolta osservare un paradossale incremento. Il dosaggio della IGF-I è oggi indispensabile completamento diagnostico. Le modalità di trattamento disponibili comprendono l'asportazione chirurgica dell'adenoma, la radioterapia e la terapia farmacologica a base di dopamino-agonisti o analoghi della somatostatina. Nei bambini con gigantismo il trattamento chirurgico per via trans-sfenoidale si è dimostrato efficace e sicuro come negli adulti. La terapia con analoghi della somatostatina è molto efficace in pazienti acromegalici ma vi sono pochi dati sulla sua utilizzazione in pazienti adolescenti. La radioterapia è raramente utilizzata in età pediatrica a causa dei suoi effetti negativi sulla funzione ipofisaria.

### **Gli adenomi TSH-secernenti e clinicamente non funzionanti**

Questi adenomi sono molto rari sia negli adulti sia in età pediatrica. La rimozione chirurgica per via trans-sfenoidale è il tratta-

mento di elezione di questi adenomi. La maggior parte sono macroadenomi con tendenza all'invasività. Spesso la rimozione chirurgica non determina la normalizzazione del TSH. Nei bambini, a causa degli effetti collaterali della radioterapia, si preferisce utilizzare gli analoghi della somatostatina che producono una normalizzazione delle concentrazioni di TSH e la riduzione della massa tumorale in circa il 50% dei casi.

### **Conclusioni**

Gli adenomi ipofisari in età pediatrica sono rari. La presentazione clinica varia in funzione del tipo istologico, ma il rallentamento o l'arresto della crescita è un segno frequente dei macroadenomi. La chirurgia trans-sfenoidale è la terapia di elezione per tutti gli adenomi, tranne che per i prolattinomi per i quali la terapia medica con dopamino-agonisti è generalmente efficace. La radioterapia deve essere riservata ai tumori molto aggressivi, a causa dei suoi effetti collaterali (ipopituitarismo).

# Tatuaggi e piercing

G. Raiola<sup>1</sup>, M.C. Galati<sup>2</sup>, F. Bianchi di Castelbianco<sup>3</sup>, D. Salerno<sup>4</sup>

<sup>1</sup>U.O. di Pediatria, U.O.S. di Auxoendocrinologia e Medicina dell'Adolescenza; <sup>2</sup>U.O. di Ematologia Pediatrica, U.O.S. Terapia delle Talassemie ed Emoglobinopatie; <sup>3</sup>Istituto di Ortofonia, Roma; <sup>4</sup>U.O. di Chirurgia Pediatrica, U.O.S. di Day Surgery, A.O. "Pugliese-Ciaccio", Catanzaro

## Riassunto

La popolarità e la diffusione dei piercing corporei e dei tatuaggi è sicuramente aumentata negli ultimi anni in tutti i paesi del mondo. In questo lavoro si descrivono la storia, le origini e le particolarità delle varie forme di arte corporea. Vengono esaminate le motivazioni psicologiche che spingono i soggetti alla pratica della body art. Viene anche presa in considerazione la possibilità che questo fenomeno, in particolar modo negli adolescenti, si associ a comportamenti a rischio.

Parole chiave: tatuaggi, piercing, adolescenza, comportamenti a rischio per la salute

## Tattoos and piercings

### Summary

*Body piercings and tattoos are more and more popular around the world. We describe the history, origins and peculiarities of the various forms of body art. We have also included a discussion of the motivation for and psychological background behind body art. This paper examines the possibility that body piercings and tattoos are indicators of adolescent risk-taking behaviours.*

Key words: tattoo, piercing, adolescence, health-risk behaviours

## Storia ed origini dei tatuaggi e dei piercing

Da sempre l'uomo ha cercato di abbellire il proprio corpo per raggiungere ideali di bellezza, per motivi psicologici, sociali o religiosi.

C'è sempre stata la ricerca di ornamenti "permanenti", eseguiti mediante tatuaggi, scarificazioni, marchi a fuoco, anelli o altri oggetti infilati nella pelle (Tabella 1). In alcuni casi si è addirittura trasformato il corpo allungandone il collo - attraverso la sovrapposizione di collane - e i lobi delle orecchie, restringendo il giro vita, accorciando i piedi, allungando le ossa del cranio, circoncidendo gli organi genitali, limando i denti.

Nelle società tribali lo scopo principale del piercing, dei tatuaggi, delle scarificazioni, delle pitture corporali e delle decorazioni temporanee, è quello di distinguere il ruolo che ogni membro assume all'interno della tribù; regolare i rapporti sia nel quotidiano che durante le cerimonie, rendendo immediatamente palese, al solo sguardo, una serie d'informazioni sull'individuo in rapporto al gruppo (Tabella 2). Mentre le decorazioni hanno uno scopo

principalmente cerimoniale, le modificazioni permanenti segnano generalmente momenti importanti della vita di un individuo. L'iniziazione all'età adulta, ad esempio, è un passaggio fonda-

Tabella 1. Ornamenti permanenti.

Tatuaggi
Scarificazioni
Marchi a fuoco
Anelli o altri oggetti infilati nella pelle
Allungamento del collo (sovrapposizione di collane)
Allungamento dei lobi delle orecchie
Restringimento del giro di vita
Accorciamento dei piedi
Allungamento delle ossa del cranio
Circoncisione degli organi genitali
Limatura dei denti

Tabella 2. Ornamenti permanenti (società tribali).

Distingue il ruolo che ogni membro assume all'interno della tribù

Regola i rapporti sia nel quotidiano che durante le cerimonie (fornisce informazioni sull'individuo in rapporto al gruppo)

Momenti importanti della vita di un individuo

mentale comune a tutte le società tribali. La transizione dall'infanzia all'età adulta viene indicata attraverso un passaggio violento e doloroso, che simboleggia una morte ed una contemporanea rinascita, momento che resterà impresso sul corpo per tutta la vita.

Il termine tatuaggio è di origine polinesiana e si riferisce ai più antichi strumenti per decorare la pelle: la parola polinesiana "tau tau" ricorda il suono prodotto dal bastoncino superiore quando batte contro quello inferiore durante l'applicazione del tatuaggio (ottenuto per puntura e immissione di pigmenti sotto la cute).

Gli antichi autori Greci e Romani condannavano i tatuaggi considerandoli una pratica barbara(1, 2). L'avvento del Cristianesimo comportò una forte avversione nei confronti del tatuaggio e del piercing, prendendo spunto dalla Bibbia: E il Signore parlò a Mosè e gli disse: "Non vi taglierete in tondo i capelli ai lati della testa e non vi raderete ai lati della vostra barba. Non vi farete incisioni nella carne, né vi farete tatuaggi sulla pelle. Io sono il Signore (Levitico 19: 1, 27-28).

Anche il Corano li ha proibiti e, ancora oggi, l'Islam ortodosso, richiamandosi proprio a un passo del Libro Sacro, li ritiene marchi satanici (3).

Per secoli considerati per lo più come simboli di marginalità e trasgressione, quindi malvisti dalla società, oggi incontrano invece un consenso diffuso: sono apprezzati da tanti vip, da moltissime persone comuni, soprattutto giovani, che ne fanno bella mostra in discoteca, al mare, in palestra o semplicemente per strada. Sembra che anche il pittore olandese Rembrandt, nel 1600, abbia

fatto ricorso al piercing dell'orecchio. L'esame di molti autoritratti di questo artista, che evidenziano la deformazione del lobo dell'orecchio di sinistra, farebbero ipotizzare che questa fosse stata causata da ripetute infezioni provocate dall'orecchino.

Negli anni 60-80 numerose subculture come quelle degli hippies, degli Hell's Angels o dei punk, iniziano a farsi praticare tatuaggi più o meno estesi, spesso per esprimere la loro ribellione nei confronti delle norme sociali correnti. Contemporaneamente nelle comunità gay si afferma il piercing (dall'inglese to pierce, forare), specialmente tra i leathermen (dall'inglese "uomini che si vestono di pelle" negli ambienti sado-maso), tribe di San Francisco. Nella coppia omosessuale o sado-maso, chi porta il piercing è solitamente lo "schiavo", e i suoi anelli ai genitali o ai capezzoli sono il simbolo di sottomissione al "padrone". In particolare negli anni 70 i punk, oltre a fare abbondante uso di tatuaggi, adottano il piercing e la colorazione dei capelli ispirata a quella dei guerrieri papua; anche l'uso dei capelli alla "moicana" inizia a far parte del loro stile (Figura 1). Oggi il piercing "leggero" è semplicemente una moda, un modo per comunicare, che interessa persone di differente età, cultura e cetto sociale, anche se a praticarla sono soprattutto i giovani, che infilano monili sulle sopracciglia, alle labbra, al seno, alla lingua, all'ombelico e ad altre parti del corpo, coperte o meno. Decorazioni corporee molto più "pesanti" e dunque completamente fuori dal discorso della tendenza del momento, sono il dental piercing (applicazione di capsule d'oro e brillantini), il branding (cicatrici ottenute attraverso una serie di bruciature provocate da oggetti in acciaio o ceramica resi incandescenti), l'ice kiss (bruciature ottenute dall'azoto liquido), il cutting (praticato usando strumenti molto affilati come bisturi chirurgici, senza andare molto in profondità; una volta guarito, il cutting si presenta come una sottile cicatrice in rilievo) o lo scaring (il metodo più antico per ottenere cicatrici: vengono eseguite delle incisioni molto profonde, irritate con aceto o con carbone). In questi casi si tratta di scelte "estreme"; una sorta di acting out, un atto che esprima e riesca a sedare i pensieri angosciosi che affollano la mente.

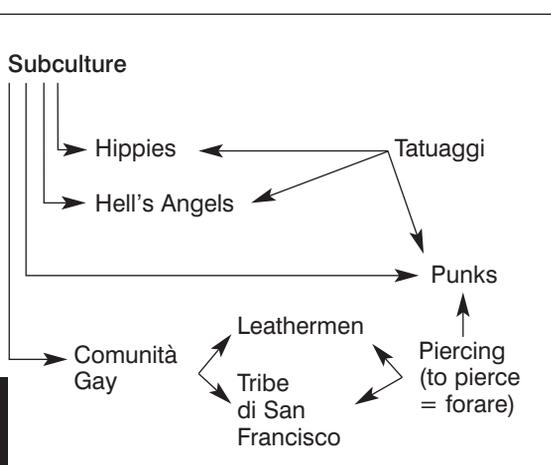


Figura 1.  
Anni 60-80.

## Motivazioni psicologiche

Ma quali sono i motivi per i quali le persone applicano un piercing o si fanno praticare un tatuaggio? (Tabella 3)

- consente di raggiungere gli ideali di bellezza seguendo i dettami della moda del momento;
- suscita stupore e curiosità, catalizzando l'attenzione di chi guarda ed in molti casi crea scandalo;
- è un modo per essere al centro dell'attenzione, per uscire dall'anonimato, per trasgredire;
- è un'espressione di "diversità" dalla massa (anche se poi la moda tende invece ad omologare i comportamenti, rendendo tutti simili nel loro voler essere diversi);
- è l'affermazione decisa di un diritto di disporre del proprio corpo come della propria identità e della propria vita;

Tabella 3. Motivazioni psicologiche per piercing e tatuaggi.

Consente di raggiungere ideali di bellezza seguendo i dettami della moda del momento

Suscita stupore e curiosità, catalizzando l'attenzione di chi guarda ed in molti casi crea scandalo

È un modo per essere al centro dell'attenzione, per uscire dall'anonimato, per trasgredire

È un'espressione di "diversità" dalla massa (anche se poi la moda tende invece ad omologare i comportamenti, rendendo tutti simili nel loro voler essere diversi)

È l'affermazione decisa di un diritto di disporre del proprio corpo come della propria identità e della propria vita

Può rappresentare un forte impegno con se stessi a ricordare un'esperienza, un amore, una persona, per tutta la vita

Può servire, specie nel piercing "pesante", ad esorcizzare il dolore e la morte e guadagnarsi un pezzo di eternità

g) può rappresentare un forte impegno con se stessi a ricordare un'esperienza, un amore, una persona, per tutta la vita;

h) può servire, specie nel piercing "pesante", ad esorcizzare il dolore e la morte e guadagnarsi un pezzo di eternità.

Negli adolescenti è molto sentita e sofferta la difficoltà di farsi ascoltare, ed è per questo che i loro codici di comunicazione usano come canale privilegiato il corpo, che riesce così a trasmettere messaggi che altrimenti resterebbero non detti. Corpi in trasformazione - che fino a ieri rappresentavano una presenza bambina, ma che ancora non hanno raggiunto la presenza adulta - diventano il palcoscenico dei fatti della mente, interpreti dei conflitti e delle angosce del ragazzo. La domanda del "chi sarò?" può implicare un problema di identità corporea e psichica; l'identità si struttura su di una precisa percezione del limite e sulla capacità di sopportarne la frustrazione e il dolore. La percezione di avere dei confini fisici è dunque per i ragazzi un grande ordinatore interno ed è su questi confini che si inscrivono tatuaggi e piercing; è importante ricordare come nella società attuale siano scomparsi i riti di passaggio: 20 o 30 anni fa erano molti i segnali che confermavano al ragazzo l'avvenuto cambiamento in società (i pantaloni lunghi, le chiavi di casa, la patente, la ragazza, il servizio militare e così via), ma adesso questa iniziazione ufficiale non esiste più e forse l'unico cambiamento riconosciuto è il motorino. Ma è troppo poco, e non avendo più riconoscimenti ufficiali e pubblici dai quali trarre le giuste soddisfazioni - il ragazzo in modo autonomo, senza l'aiuto e i consigli dei familiari e degli anziani, deve scegliersene degli altri. Il tatuaggio o il piercing sono gli atti prescelti dagli adolescenti per sostituire le cerimonie ufficiali. Da notare che il piercing è addirittura considerato il primo anello di questo cambiamento, in quanto appartiene solo ai giovani: l'adulto che oltre ai tatuaggi e agli orecchini sfoggia dei piercing viene visto come un corpo estraneo tra i giovani, un vero abusivo. Altra cosa importante è il fatto che il rito del piercing si svolge alla presenza di un amico spesso più grande ma

non davanti a più persone come invece avvenivano una volta le cerimonie di iniziazione, ed è solo successivamente che si va a sfoggiare nel luogo affollato la prova superata per dimostrare che da quel momento si fa parte del gruppo.

## Rischi comportamentali associati a tatuaggi e piercing

Oggi, negli USA, dal 10 al 13% degli adolescenti con età dai 12 ai 18 anni è tatuato, contro il 3-8% della popolazione generale; è stato stimato che le persone con tatuaggi potrebbero essere dai 7 ai 20 milioni (4-7). È in aumento il piercing in siti diversi dai lobi delle orecchie (8, 9). La maggior parte della letteratura medica sui tatuaggi e sui piercing focalizza la sua attenzione sui rischi e sulle complicanze mediche secondarie come infezioni, incluse quella da HCV e da HIV.

Osservazioni comportamentali hanno rilevato diversi risultati. Abbiamo già accennato ad alcuni lavori che hanno associato la pratica del piercing a comportamenti omosessuali, a predisposizione di condotta sessuale a rischio e sadomasochismo (8-10). Altri autori non hanno invece riscontrato quest'associazione (11). Studi condotti tra detenuti o in ospedali psichiatrici hanno registrato una maggiore diffusione dei tatuaggi in soggetti con comportamenti violenti, problemi del comportamento in generale e condotte criminali (12-16). Tuttavia studi eseguiti tra gli studenti delle scuole superiori, reclute militari e professionisti, non hanno confermato questa associazione (5, 6, 17). Altre esperienze avrebbero osservato la differenza esistente tra soggetti con tatuaggi "amatoriali" rispetto a quelli con tatuaggi applicati con metodi "professionali": il tatuaggio amatoriale sembrerebbe associarsi a una crescente insoddisfazione nei confronti del tatuaggio stesso, a problemi del comportamento e a una più bassa resa accademica. Tuttavia non vi sono studi che hanno valutato direttamente questo problema (5, 6, 11-14). Nonostante la mancanza di chiare evidenze, ricerche condotte tra professionisti medici hanno dimostrato una loro attitudine negativa nei confronti di pazienti con piercing e tatuaggi.

Un lavoro di Carroll et al. eseguito su 552 adolescenti con età dai 12 ai 22 anni (di questi 484, pari all'88% hanno concluso l'indagine), ha mostrato che tatuaggi o piercing si associano ad una maggiore predisposizione ad assumere comportamenti a rischio (disturbi del comportamento alimentare, uso di droghe leggere e pesanti, condotta sessuale a rischio e suicidio). Secondo i dati emersi in questo lavoro, un maggior grado di comportamenti violenti sono stati riscontrati nei maschi con tatuaggi e in femmine con piercing del corpo. Il consumo di droghe leggere era associato sia ai tatuaggi che ai piercing nei soggetti più giovani, mentre il consumo di droghe pesanti, come la cocaina, i cristalli di metamfetamina ed ecstasy, aumentava con l'incremento del numero dei piercing corporei. Maggiore rischio di suicidio era stato osservato nei soggetti con tatuaggi o piercing sin dall'età più giovane; in generale questo rischio era maggiormente pre-

Tabella 4. Effetti sulla salute causati dal piercing.

**Aumento delle segnalazioni di effetti collaterali e complicanze associate al piercing**

La percentuale delle complicanze acute secondarie a piercing varia a seconda del:

- Sito
- Materiale utilizzato
- Esperienza dell'operatore
- Igiene
- Cura dopo l'esecuzione

Infezioni o sanguinamenti nel 10-30%

In Inghilterra il 95% dei medici di famiglia ha dichiarato di trattare le complicanze:

- ombelico 40%
- orecchio 35%
- naso 12%
- rafe della lingua 8%
- mento, sopracciglia e genitali

Tabella 5. Effetti collaterali e complicanze associati al piercing.

Le infezioni batteriche sono le più comuni (78% di tutte le ammissioni); infezioni sistemiche o localizzate.

- Stafilococco aureo
- Streptococco del gruppo A
- Pseudomonas spp

Infezioni virali

- Epatite fulminante (B, C, D, G)
- HIV

Tetano, lebbra, tubercolosi

Pseudolinfoma o linfadenopatia

sente nelle ragazze con tatuaggi. Comunque la presenza di tatuaggi e piercing in adolescenti non indica necessariamente l'assunzione di comportamenti a rischio, anche se deve allertare i genitori, gli insegnanti e i medici che devono aumentare la sorveglianza e attuare misure preventive (18).

Anche Stephens, in un lavoro condotto nel 2003 su reclute militari, affermava che i tatuaggi si associavano con prevedibili comportamenti a rischio per la salute (19). Più recentemente Roberts et al. hanno osservato che i piercing possono rappresentare un marker di un più alto livello di consumo di sostanze dannose e potenziali problemi del comportamento. Secondo questo autore il ritrovamento di piercing nel corso della visita può rappresentare un'opportunità per iniziare con l'adolescente una discussione sui possibili rischi (20).

In un lavoro condotto da Mayers in una popolazione di 481 studenti universitari, è stata esaminata la prevalenza di tatuaggi e piercing e di complicanze mediche secondarie (rispettivamente 23% e 51%); il piercing era più praticato nel sesso femminile, mentre per il tatuaggio non vi era una significativa differenza tra i sessi. I tatuaggi erano maggiormente presenti negli studenti atle-

ti di sesso maschile, rispetto ai non atleti. Nella pratica del piercing, veniva riportata un'incidenza di complicanze mediche pari al 17% (sanguinamento, trauma tissutale e infezioni batteriche; quest'ultime soprattutto nel piercing dell'ombelico), mentre non erano state riscontrate complicanze mediche secondarie alla pratica del tatuaggio. Comunque l'autore sottolinea la necessità di eseguire, nei soggetti con piercing o tatuaggi, un follow-up che comprenda la sorveglianza sierologica (21).

## Effetti sulla salute causati dal piercing

(Tabelle 4 e 5)

Sono in aumento segnalazioni in merito a effetti collaterali e complicanze associate al piercing, che possono avere un costo economico che si ripercuote sul sistema sanitario (22).

La percentuale delle complicazioni acute secondarie al piercing varia a seconda del sito, del materiale utilizzato, dell'esperienza dell'operatore, dell'igiene e della cura anche dopo l'esecuzione. Nel 10-30% dei piercing sono state descritte infezioni o sanguinamenti (23-25). In Inghilterra il 95% dei medici di famiglia ha dichiarato di trattare complicanze causate dal piercing nei vari siti corporei: ombelico (40%), orecchio (35%), naso (12%), rafe della lingua (8%), mento, sopracciglia e genitali (26). Le infezioni batteriche sono le più comuni (78% di tutte le ammissioni); i più comuni agenti responsabili sono lo Stafilococco aureo, lo Streptococco del gruppo A e lo Pseudomonas spp; tali infezioni possono anche mettere in pericolo la vita (23). Il rischio delle malattie sessualmente trasmesse varia con le circostanze e l'igiene delle procedure (22). La trasmissione d'infezione virale (epatite B, C, D o G) è pure segnalata e in alcuni casi sono state descritte delle epatiti fulminanti subito dopo l'applicazione del piercing (23, 27,28). È possibile la trasmissione dell'HIV; è riportata quella di tetano, lebbra e tubercolosi (23, 29, 30).

In individui sottoposti a piercing, possono riscontrarsi pseudolinfoma o linfadenopatia (31). Ogni soluzione di continuo della cute può esporre il soggetto al pericolo di un'infezione locale. Celluliti o ascessi possono essere la conseguenza di infezioni del tessuto circostante. In casi estremi l'infezione può divenire sistemica, soprattutto se l'infezione locale non è trattata in maniera adeguata o la risposta immune è inadeguata (2, 32, 33). Le ferite possono esitare in cicatrici deturpanti (34, 35).

## Orecchio

(Figura 2)

Infezioni possono essere la conseguenza del mancato ricorso alle pratiche igieniche necessarie nell'effettuare il piercing (10). Normalmente vengono impiegate delle pistole che sparano piccole capsule d'argento e oro, onde evitare l'insorgenza di allergie ai metalli, il cui scopo è quello di creare la strada dove poi verrà inserito il piercing di varia foggia e dimensione. Le varie parti dell'orecchio presentano diversi rischi per l'insorgenza di possibili complicanze; le regioni cartilaginee del padiglione auri-

colare, zone non irrorate, tendono a infettarsi molto più frequentemente rispetto al lobo. Anche qui i batteri più frequentemente implicati sono lo stafilococco aureo e lo *Pseudomonas aeruginosa* (36), in minor misura il *Proteus spp* e il Lattobacillo. Sicuramente l'uso della pistola rappresenta un addizionale rischio per il pericondrio, in quanto applica una forza in grado di deformarlo, dissociandolo dalla cartilagine. La cartilagine avascolare (normalmente nutrita dal pericondrio) può poi divenire necrotica. Formazioni ascessuali e perdita della cartilagine sono potenziali complicazioni che spesso richiedono interventi chirurgici. Nonostante un tempestivo trattamento antibiotico, di drenaggio e ripulitura della zona, si possono avere spiacevoli deformità (orecchio a "cavolfiore") (37).

È riconosciuta l'assoluta inutilità di antibiotici di uso comune come l'amoxicillina, mentre il trattamento di scelta nelle pericondriti auricolari è costituito dagli antibiotici chinolonici (ciprofloxacina); questi ultimi presentano un'ottima attività anti-pseudomonas oltre al riconosciuto effetto anti-stafilococcico. Questi, inoltre, hanno un'ottima capacità di penetrazione nella cartilagine. Tuttavia il loro uso è limitato a pazienti con età superiore ai 18 anni per il loro potenziale danno a livello della cartilagine di accrescimento.

Altre complicanze includono: tetano cefalico (38), sindrome da shock tossico secondario all'assorbimento dell'endotosina prodotta dallo stafilococco aureo e glomerulonefrite pos-streptococcica (39, 40). Sono inoltre descritte reazioni allergiche, atopiche, granuloma sarcoide e pseudolinfoma (31, 41-45).

### Naso (Figura 3)

Pericondriti granulomatoze dell'ala nasale (46) ed endocarditi stafilococciche a livello della valvola mitrale (47) possono essere secondarie all'inserzione di piercing (il naso può essere colonizzato da stafilococchi). Altamente rischiosa è l'esecuzione del piercing sulla sella nasale, in quanto questa zona è attraversata da molti fasci nervosi (48).

### Bocca (Figura 4)

Il piercing della lingua può essere causa di numerose complicanze che possono mettere in serio pericolo la vita. Sono stati descritti ostruzione delle vie aeree dovuta a edema post-piercing (49), intenso sanguinamento e shock ipovolemico (50). È stato riportato il caso di un piercing della lingua in cui si è avuta la comparsa di un ascesso linguale profondo e di dispnea acuta in un paziente con angioedema ereditario divenuto sintomatico durante il piercing (51).

I più comuni problemi dentali includono scheggiature, lesioni e fratture delle cuspidi e abrasioni dentali selettive.

Uno dei più frequenti problemi gengivali è il trauma della gengiva anteriore linguale; il piercing periorale o intraorale si può associare a significative deformità muco-gengivali (parodontopatie) (52). Inoltre, il piercing della cavità orale può interferire con la



Figura 2



Figura 3.

masticazione (53). Altre complicanze secondarie a questa pratica includono: infezioni batteriche da *Stafilococco aureo* e *Pseudomonas spp* (54,55), endocardite da *Neisseria* (56) o da *Haemophilus parainfluenzae* (57), angina di Ludwig (58-60) e ascesso cerebrale (61). In alcune situazioni di emergenza gli ornamenti posti in cavità orale possono essere aspirati, interferire con l'intubazione o essere causa di sanguinamento.

Se il piercing dovesse essere inalato, si rende necessario l'esecuzione della laringoscopia e/o della broncoscopia per disostruire le vie aeree. Può anche essere utile sottoporre il paziente ad esame radiografico per localizzare l'oggetto aspirato (62).



Figura 4.

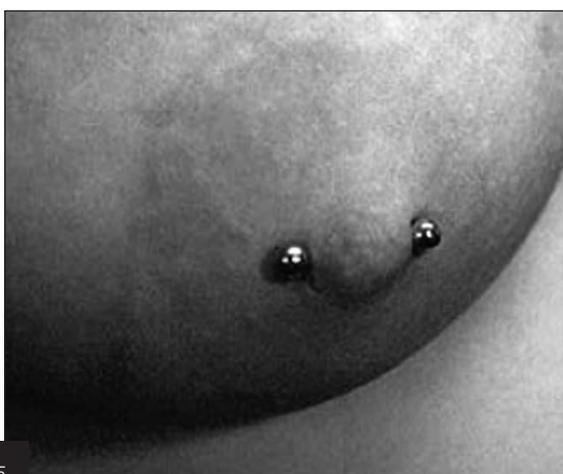


Figura 5.



Figura 6.

### Capecozolo (Figura 5)

È stato riportato in letteratura il caso di una paziente che dopo l'applicazione di piercing a entrambi i capezzoli, a distanza di cinque settimane ha iniziato a presentare galattorrea a causa di una marcata elevazione dei livelli di prolattina (>200 mg/L).

Questo aumento della prolattina è stato associato all'intensa stimolazione dei capezzoli procurata dagli anelli inseriti; un'ulteriore azione stimolatrice poteva anche essere attribuita alla mastite che questo soggetto aveva sviluppato. La paziente, dopo la rimozione dei piercing, ha poi mostrato una normalizzazione dei livelli di prolattina (63).

Altre complicanze descritte sono: mastite granulomatosa da micobatterio (64), endocardite batterica in una paziente con valvola aortica bicuspidale (65), protesi mammarie divenute infette dopo applicazione di piercing al capezzolo (66). La defibrillazione durante un arresto cardiaco può causare ustioni se sono presenti piercing metallici. Durante l'allattamento al seno il piercing aumenta il disagio avvertito dalla madre; inoltre, se dislocato, può essere facilmente inalato dal lattante (34); il piercing del capezzolo può essere strappato accidentalmente ed essere causa di ascessi che richiedono drenaggio chirurgico (67). Quando praticato su capezzoli di adolescenti, può essere causa di problemi nel corso della crescita.

### Ombelico (Figura 6)

Il piercing dell'ombelico può essere causa di complicanze nel 40% dei casi. Un processo infettivo dell'ombelico estroverso, essendo questo un residuo del cordone ombelicale, potrebbe diffondersi all'interno dell'addome e degli organi interni. Può causare depigmentazione della cute e reazioni di rigetto. Durante la gestazione l'anello ombelicale può impedire la crescita dell'utero (68). È stato descritto il caso di una giovane paziente di 13 anni, sottoposta all'età di 3 anni ad intervento chirurgico per D-trasposizione delle grandi arterie, in cui si è avuta la comparsa di endocardite da stafilococco aureo dopo applicazione di piercing ombelicale (69). Visto il rischio che pazienti cardiopatici possano sviluppare endocarditi batteriche in seguito a manovre invasive e il basso costo di una singola dose antibiotica, è utile eseguire antibiotico-profilassi.

### Genitali (Figura 7)

Il tempo di guarigione del piercing dei genitali può essere piuttosto lungo. Dopo l'esecuzione del piercing del tratto genitale femminile, si può avere malattia infiammatoria pelvica, che può poi causare sterilità (22). Nel corso del parto, la presenza del piercing può ostacolare la nascita. Il piercing degli orifizi può diventare ostruente impedendo, ad esempio, l'inserzione di cateteri uretrali. Il piercing "Prince Albert" ha preso il nome dall'omonimo principe, marito della regina Vittoria d'Inghilterra. Si racconta che questo si sottopose a tale pratica, prima di sposare la regina, probabilmente intorno all'anno 1825. In quel periodo Beau Brummel lanciò la moda di pantaloni maschili particolarmente stretti; per tale motivo si rendeva indispensabile riuscire a posizionare e mantenere il pene da un lato, in modo da evitare la visione di "antiestetici rigonfiamenti". Per riuscire a realizzare ciò, alcuni

uomini si sottoponevano a piercing del pene, facendosi applicare un anello che permetteva di fissarlo ad un gancio posto all'interno dei pantaloni (anello da vestito) (Figura 8). Secondo altre versioni, il piercing sarebbe servito al principe per mantenere retratto il prepuzio, evitando lo svilupparsi di cattivi odori che avrebbero potuto offendere la sovrana.

Rotture uretrali possono verificarsi in maschi omosessuali dopo avulsione dell'anello del "Prince Albert" (70). Lesioni di grossi vasi sanguigni o nervi ed infezioni, non infrequentemente possono causare complicazioni secondarie a piercing del pene. Infertilità può essere secondaria ad infezioni ascendenti (prostatiti, infezioni testicolari dopo piercing scrotale) (22).

È stato riportato il caso di recidiva di condilomi acuminati (71). In maschi omosessuali, partner di soggetti con piercing di "Prince Albert", si possono avere lesioni (72). Inoltre molti piercing del pene esitano in aperture permanenti dell'uretra con fuoriuscita di urine e liquido seminale. Si può avere parafimosi (73) così come priapismo (74-76). Il rischio d'infezione è aumentato se pazienti con piercing hanno rapporti sessuali, mentre la ferita non è ancora cicatrizzata. Certamente il piercing dei genitali di un adolescente può causare problemi secondari alla crescita dei genitali. Infine i condom possono facilmente danneggiarsi.

## Effetti sulla salute causati dal tatuaggio

Il tatuaggio comporta l'inserimento di sostanze chimiche negli strati intracutanei, al fine di rendere visibile e permanente un effetto cromatico e decorativo particolare sulla pelle.

Sono quindi da considerare i problemi tossicologici (riguardo al corretto ed appropriato impiego delle sostanze) ed epidemiologici (riguardo alle modalità di esecuzione dei trattamenti, nonché alla predisposizione, all'uso corretto e all'eliminazione dell'attrezzatura utilizzata) legati a tali trattamenti.

Tralasciando la descrizione delle varie tipologie questi comportano comunque un intervento nel tessuto cutaneo, perciò si deve procedere con la massima attenzione e cautela, sia da parte degli operatori che da parte degli utenti. Coloro che si sottopongono a tali trattamenti devono essere informati sui rischi connessi e devono essere a conoscenza di precauzioni ed eventuali comportamenti da seguire, anche nel caso di insorgenza di infezioni.

## Reazioni allergiche secondarie a tatuaggi temporanei

(Figura 9)

I tatuaggi temporanei della pelle sono impiegati da oltre 9000 anni e in oltre 60 paesi per adornare il corpo e per ragioni religiose. I Cristiani, gli Ebrei i Musulmani, gli Indù e i Buddisti hanno impiegato il tatuaggio a base di henné per usi sociali o religiosi. L'henné è estratto da una pianta, il cui nome botanico è Lawsonia (inermis alba). Reazioni allergiche da henné sono state descritte molto raramente e includono dermatiti da contatto (77-



Figura 7.



Figura 8.



Figura 9.

Tabella 6. xxxxxxxx.

Capire le motivazioni che spingono molti a sottoporsi a queste ancestrali forme di ornamento corporeo

Interpretare i messaggi che i ragazzi inviano attraverso tali pratiche (adesione al gruppo dei coetanei)

Il piercing, il tatuaggio, il taglio dei capelli e l'abbigliamento fanno tutti parte di un codice ben preciso; così come alcune esagerazioni tradiscono la voglia di essere uguali agli altri e la paura di non farcela

82) e reazioni acute da ipersensibilità a questa sostanza (83,84). Negli ultimi anni una nuova moda è emersa nei paesi occidentali: l'applicazione di tatuaggi temporanei con pasta di henné. I tatuaggi generalmente sono applicati con sottili pennelli o siringhe, da operatori di strada e durano 2-3 settimane prima di sbiadirsi. Recentemente sono aumentate le segnalazioni di reazioni cutanee a tale pratica, attribuite alla maggiore concentrazione di PPD (p-phenilendiamina), sostanza impiegata per ottenere tonalità più scure. L'esame istologico delle lesioni ha rilevato una dermatite spongiosa con densi infiltrati linfo-istocitari. In questi pazienti il patch test mostra una forte reazione al PPD (85).

## Complicanze secondarie a tatuaggi permanenti

Le complicanze descritte possono essere di tipo infettivo e/o allergico, reazioni granulomatoze e lichenoidi. È stata segnalata una massiva iperplasia pseudoeplielomatosa, in una giovane donna di 27 anni, comparsa due mesi dopo l'applicazione del tatuaggio, quale reazione inusuale (86).

Le infezioni possono essere dovute alla carenza di misure igieniche e alla mancanza di asepsi durante l'esecuzione del tatuaggio.

Studi epidemiologici hanno implicato i tatuaggi come fattori di rischio per l'infezione da HCV (87-96).

## Conclusioni

La pratica dei tatuaggi e dei piercing sta sempre più diffondendosi nella società occidentale, in particolare tra i giovani. Abbiamo tentato di capire le motivazioni che spingono a sottoporsi a queste ancestrali forme di ornamento corporeo.

Si deve cercare d'interpretare i messaggi che i nostri ragazzi inviano attraverso tali pratiche, per esempio la volontà di comunicare l'adesione al gruppo dei coetanei. Il piercing, il tatuaggio, il taglio dei capelli e l'abbigliamento fanno tutti parte di un codice ben preciso; così come alcune esagerazioni tradiscono la voglia di essere uguali agli altri e la paura di non farcela (Tabella 6). C'è la spinta personale a spostare il confine della norma sempre più in là, oltre i confini dell'eccentricità, quasi sempre nel rispetto della regola che maggiore è la ricerca dell'eccesso e

maggiore è il disagio. Ed è proprio da quest'ultimo punto che deve partire la lettura che dobbiamo dare al fenomeno e, solo allora, saremo in grado di attuare interventi mirati.

## Bibliografia

1. Sanders CR. *Customizing the body: the art and culture of tattooing*. Philadelphia, PA: Temple Univer. Press, 1989
2. Sperry K. *Tattoos and tattooing: Part I. History and methodology*. *Am J Forensic Med Pathol* 1991; 12:313
3. Fercioni Grecci L. *Tatuaggi. La scrittura del corpo*, Mursia, 1994
4. Stuppy DJ, Armstrong ML, Casals-Ariet C. *Attitudes of health care providers and students towards tattooed people*. *J Adv Nurs* 1998; 27:1165
5. Armstrong ML, Murphy KP. *Tattooing: another adolescent risk behavior warranting health education*. *App Nurs Res* 1997; 10:181
6. Armstrong ML. *Adolescent tattoos: educating vs pontificating*. *Pediatr Nurs* 1995; 21:561
7. Anderson RR. *Tattooing should be regulated*. *N Engl J Med* 1992; 326:207
8. Koenig LM, Carnes M. *Body piercing: medical concerns with cutting edge fashions (review article)*. *J Gen Intern Med* 1999; 14:379
9. Wright J. *Modifying the body: piercing and tattoos (review article)*. *Nurs Stand* 1995; 10:27
10. Samantha S, Tweeten M, Rickman LS. *Infectious complications of body piercing (review article)*. *J Gen Intern Med* 1999; 14:379
11. Ferguson H. *Body Piercings*. *Br Med J* 1999; 319:1627
12. Houghton SJ, Durkin K, Parry E, Turbet Y, Ordgers P. *Amateur tattooing practices and beliefs among high school adolescents*. *J Adolesc Health* 1996; 19:420
13. Farrow JA, Schwartz RH, Vanderleeuw J. *Tattooing behavior in adolescence*. *Am J Dis Child* 1991; 145:184
14. Raspa RF, Cusack J. *Psychiatric implications of tattoos (review article)*. *Am Fam Physician*. 1990; 41:1481
15. Thompson W, McDonald JCH. *Self-tattooing by school children*. *Lancet* 1983; 2:1243
16. Fried RJ. *The psychodynamics of tattooing: a review*. *Cleve Clin Q* 1983; 50:239
17. Armstrong ML, Murphy KP, Sallee A, Watson MG. *Tattooed army soldiers: examining the incidence, behavior and risk*. *Mil Med* 2000; 165:135
18. Carroll ST, Riffenburgh RH, Roberts TA, Myhre EB. *Tattoos and body piercings as indicators of adolescent risk-taking behaviors*. *Pediatric* 2002; 109:1021
19. Stephens MB. *Behavioral risk associated with tattooing*. *Fam Med* 2003; 35:52
20. Roberts TA, Auinger P, Ryan SA. *Body piercing an high-risk behavior in adolescents*. *J Adolesc Health* 2004; 34:224
21. Mayers LB, Judelson DA, Moriarty BW, Rundell KW. *Prevalence of body art (body piercing and tattooing) in university undergraduates and incidence of medical complications*. *Mayo Clin Proc* 2002; 77:29
22. Kaatz M. *A trend and its complications: piercing*. *Kosmetische Medizin* 2001; 4:188

23. Guiard-Schimid JB, Picard H, Slama L, Maslo C, Amiel C, Piloux G, Lebrette MG, Rozenbaum W. Piercing and its infectious complications: a public health issue in France. *Press Med* 2000; 29:1948
24. Krause H, Bremerich A, Sztrazka. Complications following piercing in the oral and facial region. *Mund Kiefer Gesichtschir* 2000; 4:21
25. Simplot TC, Hoffman HAT. Comparison between cartilage and soft tissue ear piercing complications. *Am J Otolaryngol* 2000; 19:305
26. BBC News. Piercing problems for "one in five". Jan 8, 2002. <http://www.aegis.com/news/bbc2002/BB020104.html>
27. Man RA de, Bosman A, Stevens-Schretzmeijer M, Niesters HG. Two patients with acute hepatitis B from the same piercing salon. *Ned Tijdschr Geneekd* 1999; 143:2129
28. Samantha S, Tweeten M, Rickman LS. Infectious complications of body piercing. *Clin Infect Dis* 1998; 265:735
29. Dyce O, Bruno JR, Hong D, et al. Tongue piercing: the "new rustnail"? *Head Neck* 2000; 22:728
30. Mittal RR, Gupta S. Inoculation leprosy subsequent of ear-piercing. *Ind J Dermatol* 2002; 42:109. [http://www.e-ijd.org/apr\\_june\\_97.html](http://www.e-ijd.org/apr_june_97.html)
31. Mann RJ, Peachy RD. Sarcooidal tissue reaction-another complication of ear piercing. *Clin J Exper Derm* 1983; 8:199
32. McCance KL, Huether SE. Pathophysiology: the biologic basis for diseases in adults and children, 2nd ed. St Louis: Mosby, 1994
33. Long GE, Leland SR. Infectious complications of tattoos. *Clin Infect Dis* 1994; 18:610
34. Armstrong ML. A clinical look at body piercing. *Reg Nurse* 1998; 619:26
35. Buchwald C, Holme -Nielsen L, Rosborg J. Keloids on the ear. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec* 1992; 131:7
36. Simplot TC, Hoffman HT. Comparison between cartilage and soft tissue ear piercing complications. *Am J Otolaryngol* 1998; 19:305
37. Smith RA, Wang J, Sidal T. Complication and implications of body piercing in the head and neck. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg* 2002; 10:199
38. Strom BL, Abrutyn E, Berlin JA. Dental and cardiac risk factors for infective endocarditis: a population-based, case central study. *Ann Intern Med* 1998; 129:761
39. Sperry K. Tattoos and tattooing part II: gross pathology, histopathology, medical complications, and applications. *Am J Forensic Pathol* 1992; 131:7
40. McCarthy VP, Peoples WM. Toxic shock syndrome after ear piercing. *Pediatr Infect Dis J* 1988; 71:741
41. Zilinsky I, Tsur H, Trau H, Ornestein A. Psudolymphoma of the earlobes due to ear piercing. *Clin Exp Dermatol* 1983; 8:199
42. Fisher AA. Sensitization to nickel from stainless steel ear-piercing kits. *Contact dermatitis* 1994; 30:126
43. Reiter D, Alford EL. Torn carlobe: a new approach to management with a review of 68 cases. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1994; 103:879
44. Meijer C, Bredberg M, Fischer T, Widstrom. Ear piercing and nickel and cobalt sensitization, in 520 young Swedish men doing compulsory military service. *Contact Dermatitis* 1995; 32:147
45. Armstrong DK, Walsh MY, Dawson JF. Granulomatous contact dermatitis due to gold earrings. *Br J Dermatol* 1997; 137:676
46. Folz BJ, Lippert BM, Kuelkens C, Wernaer JA. Hazaeds of piercing and facial body art: a report of three patients and literature review. *Ann Plast Surg* 2000; 45:374
47. Ramage IJ, Wilson N, Thomson RB. Fashion victim: infective endocarditis after nasal piercing. *Arch Dis Child* 1997; 77:187
48. Ziegler B, Zoschke B. Body piercing. Rastatt: Pabel Moewig, 1997, p 12
49. Keogh IJ, O'Leary G. Serious complication of tongue piercing. *J Laryngol Otol* 2001; 15: 233
50. Hardee PS, Mallya LR, Hutchinson IL. Tongue piercing resulting in hypotensive collapse. *Br Dent J* 2000; 24:57
51. Olsen JC. Lingual abscess secondary to body pircing. *J Emerg Med* 2001; 20:409
52. Brooks JK, Hooper KA, Reynolds MA. Formation of mucogingival defects associated with intraoral and perioral piercing. Case report. *JADA* 2003; 134:837
53. De Moor RJ, De Witte AM, De Bruyne MA. Tongue piercing and associated oral and dental complications. *Endod Dent Traumatol* 2000; 16:232
54. Bassiouny MA, Deem LP, Deem TM. Tongue piercing and associated oral and dental complications. *Endod Dent Traumatol* 2000; 16:232
55. Prince SS, Lewis MW. Body piercing involving oral sites. *J Am Dent Assoc* 1997; 128:1017
56. Tronel H, Chaudemanche H, Pechier N, Doutrelant L, Hoen B. Endocarditis due to *Neisseria mucosa* after tongue piercing. *Clin Microbiol Infect* 2001; 7:275
57. Friedel JM, Steblink J, Desai M, Granato JE. Infective endocarditis after oral body piercing. *Cardiology in Review* 2003; 11:252
58. Scully C, Chen M. Tongue piercing (oral body art). *Br J Oral Maxiofac Surg* 1994; 32:37
59. Koenig L, Carnes M. Body piercing, medical concerns with cutting-edge fashion. *J Gen Intern Med* 1999; 14:379
60. Perkins CS, Meisner J, Harrison JM. A complication of tongue piercing. *Br Dent J* 1997; 182:147
61. Martinello RA, Cooney EL. Cerebellar brain abscess associated with tongue piercing. *Clin Infect Dis* 2003; 36:32
62. Leviton R, Reilly J, Storm B. Body piercing-EMS concerns. *Emergency* 1997; 2:18
63. Modest GA, Fangman JJW. Nipple piercing and hyperprolactinemia. *N Engl J Med* 2002; 347:1626
64. Trupiano JK, Sebek BA, Goldfarb J, Levy RL, Hall GS, Procop GW. Mastitis due to mycobacterium abscessus after body piercing. *Clin Infect Dis* 2001; 33:131
65. Ochsenfahrt C, Friedl R, Hannekum A, Schumaker BA. Endocarditis after nipple piercing in a patient with a bicuspid aortic valve. *Ann Thorac Surg* 2001; 1:1365
66. Javaid M, Shibu M. Breast implant infection following nipple piercing. *Br J Plast Surg* 1999; 52:676
67. Fiumara MJ, Capek M. The "Brustwarze" or nipple ring. *Sex trasm Dis* 1982; 9:2163
68. Peate I. Body piercing: could you answer your patient's queries? *Br J Nurs* 2000; 9:2163
69. Weinberg JB, Blackwood RA. Case report of staphylococcus aureus endocarditis after navel piercing. *Pediatr Infect Dis J* 2003; 22:94
70. Higgins SP, Estcourt CS, Bhattacharyya MN. Uretral rupture in a homosexual male following avulsion of a "Prince Albert" penile ring. *Int J STD AIDS* 1995; 6:54

71. Altman JS, Manghani KS. Recurrent condyloma acuminatum due to piercing of the penis. *Cutis* 1997; 60:237
72. Wilcox RR. Sexual behaviour and sexually transmitted disease patterns in male homosexuals. *Br J Ven Dis* 1981; 57:167
73. Perforations. Paraphimosis. <http://www.perforations.com/educate1/Paraphimosis.asp>
74. Kato Y, Kaneko S, Iguchi M, Kuriti T. Strangulation of the penis by a ring. *Hinyoikka Kiyo* 1987; 33:1672
75. Zermann DH, Schubert J. Strangulation of the scrotum. *Scand J Urol Nephrol* 1997; 31:401
76. Slawik S, Pearce I, Pantelides M. Body piercing: an unusual cause of priapism. *Br J Urol Int* 1999; 84:377
77. Gupta BN, Mathur AK, Agarwal C, Singh A. Contact sensitivity to henna. *Contact Dermatitis* 1986; 15:303
78. Nigam PK, Saxena AK. Allergic contact dermatitis from henna. *Contact Dermatitis* 1988; 18:55
79. Pasricha JS, Gupta R, Panjwani S. Contact dermatitis to henna (*Lawsonia*). *Contact Dermatitis* 1980; 6:288
80. Garcia Ortiz JC, Terron M, Bellido J. Contact allergy to henna. *Int Arch Allergy Immunol* 1997; 114:298
81. Etienne A, Piletta P, Hauser C, Pasche-Koo F. Ectopic contact dermatitis from henna. *Contact Dermatitis* 199; 37:183
82. Wantke F, Gotz M, Jarisch R. Contact Dermatitis due to henna, solvent red 1 and solvent red 3. A case report. *Contact Dermatitis* 1992; 27:346
83. Cronin E. Immediate-type hypersensitivity to henna. *Contact Dermatitis* 1979; 5:198
84. Majoie IM, Bruynzeel DP. Occupational immediate-type hypersensitivity to henna in a hairdresser. *Am J Contact Dermat* 1996; 7:38
85. Lauchl S, Lautenschlager S. Contact dermatitis after temporary henna tattoos-an increasing phenomenon. *Swiss Med WKLY* 2001; 131:199
86. Balfour E, Olhoffer I, Leffel D, Handerson T. Massive pseudoepitheliomatous hyperplasia: an unusual reaction to a tattoo. *Am J Dermatopathol* 2003; 25:338
87. Balasekaran R, Bulterys M, Jamal MM, Quinn PG, Johnston DE, Skipper B, Chaturvedi S, Arora S. A case control study of risk factors for sporadic hepatitis C virus infection in the southwestern United States. *Am J Gastroenterol* 1999; 94: 1341
88. Ko YC, Chiang TA, Chang TA, Chang SJ, Chang PY. Tattooing as a risk of hepatitis C virus infection. *J Med Virol* 1992; 38:288
89. Holsen DS, Harthug S, Myrnel H. Prevalence of antibodies to hepatitis C virus and association with intravenous drug abuse and tattooing in a national prison in Norway. *Eur J Clin Micro Infect Dis* 1993; 12:673
90. Kaldor JM, Archer GT, Buring ML, Ismay SL, Kenrick KG, Lien AS, Purusothaman K, Tulloch R, Bolton WW, Wylie BR. Risk factors for hepatitis C virus infection in blood donors: a case control study. *Med J Aust* 1992; 157:227
91. Neal KR, Jones DA, Killey D, James V. Risk factors for hepatitis C virus infection. A case control study of blood donors in the Trent Region (UK). *Epidemiol Infect* 1994; 112:595
92. Sun CA, Chen HC, Lu CF, You SL, Mau YC, Ho MS, Lin SH, Chen. Transmission of hepatitis C virus in Taiwan: prevalence and risk factors based on a nationwide survey. *J med Virol* 1999; 59:290
93. Abildgaard N, Peterslund NA. Hepatitis C virus transmitted by tattooing needle. *Lancet* 1991; 338:460
94. Thompson SC, Hernberger F, Wale E, Crofts N. Hepatitis C transmission through tattooing: a case report. *Aust N Z J Pub Health* 1996; 20:317
95. Sun DX, Zhang FG, Geng YQ, Xi DS. Hepatitis C transmission by cosmetic tattooing in women (letter). *Lancet* 1996; 347:541
96. Post JJ, Dolan KA, Whybin LR, Carter IWJ, Haber Ps, Lloyd AR. Acute hepatitis C virus infection in an Australian prison inmate: tattooing as a possible transmission route. *Med J Aust* 2001; 174:183

# Scoliosi: attuali approcci terapeutici

G. Tagliavero

Università degli studi di Padova, Clinica Ortopedica

Per scoliosi s'intende la deviazione laterale del rachide sul piano frontale, condizione anomala, essendo la colonna vertebrale, vista di fronte, perfettamente dritta.

Non tutte le scoliosi sono eguali e non tutte sono l'espressione di una condizione patologica.

In letteratura medica, infatti, le scoliosi, si suddividono in due grandi gruppi: le scoliosi funzionali e le scoliosi strutturate.

Le scoliosi funzionali sono deviazioni laterali della colonna che si manifestano solo durante il "funzionamento" del rachide, in altre parole durante la stazione eretta. Comprendono: la scoliosi astenica, la scoliosi statica, la scoliosi antalgica.

- La scoliosi astenica o paramorfica è legata all'abitus costituzionale del soggetto, in genere longilineo, astenico, ipototonico, con addome prominente e spesso psicologicamente introverso. Questi soggetti, talora, presentano anche dorso curvo, iperlordosi lombare, piede piatto valgo, ginocchia valghe, elementi clinici anch'essi privi di significato patologico.

La scoliosi astenica la si riconosce perché di lieve entità e ad ampio raggio. Si corregge completamente con la flessione anteriore del tronco e in decubito supino e non presenta né clinicamente né radiograficamente rotazione dei corpi vertebrali, né alterazioni strutturali delle vertebre.

- La scoliosi statica consegue alla presenza di un arto inferiore più corto del controlaterale, accorciamento che può essere primitivo idiopatico, in genere di 1- 2 cm, o secondario alle più svariate condizioni patologiche quali polio, paralisi spastica, lussazione dell'anca, esiti di fratture e così via. In questi casi, per "correggere" la scoliosi bisogna pareggiare la differenza di lunghezza degli arti, inserendo nella calzatura dell'arto più corto, in corrispondenza del tallone, un "rialzo" di spessore pari alla differenza di lunghezza degli arti.

- La scoliosi antalgica, così detta perché indotta da contrattura asimmetrica delle masse muscolari paravertebrali, compare ogni qual volta una noxa patogena produce una contrattura dei muscoli paravertebrali. In questi casi le masse muscolari contratte funzionano come la corda di un arco: più sono contratte più la colonna s'incurva come s'incurverebbe l'arco tirando la corda. La scoliosi così determinata è destinata a scomparire prontamente allorché è rimossa la causa che determina la contrattura.

- Le Scoliosi strutturate, invece, sono delle vere e proprie condizioni patologiche. In questi casi la deviazione laterale è permanente, in relazione ad alterazioni strutturali a carico dei singoli metameri vertebrali, in particolare alla deformazione a cuneo dei corpi vertebrali e alla rotazione vertebrale. Per deformazione a cuneo s'intende un'alterazione permanente della forma dei corpi vertebrali, tale per cui le vertebre assumono sul piano frontale l'aspetto di un cuneo. Da essa, per adattamento dei metameri sovra e sottostanti la vertebra o le vertebre deformate, trae origine la deviazione laterale del rachide. Per rotazione vertebrale s'intende la rotazione del corpo vertebrale, attorno al suo asse longitudinale e verso la convessità della curva. È indotta dalla deviazione laterale, quando questa supera una certa entità. Le scoliosi strutturate si distinguono, in congenite e acquisite.

- Le scoliosi congenite sono presenti fin dalla nascita e possono trarre origine da difetti di formazione embrionale (mancata segmentazione mono o bilaterale), per cui i corpi vertebrali singolarmente o nel loro insieme assumono sul piano frontale la forma di cunei (emispondili) o da mesenchimopatie congenite, in grado di alterare la struttura ossea e/o legamentosa del rachide (sindrome di Marfan, osteogenesi imperfetta).

- Le scoliosi acquisite, o secondarie, si distinguono a loro volta in scoliosi ad etiologia nota e in scoliosi idiopatiche (ad etiologia ignota).

- Le scoliosi ad etiologia nota traggono origine da tutte quelle condizioni patologiche in grado di alterare la resistenza meccanica dell'osso (osteomalacia, rachitismo, osteoporosi, spondilite, frattura somatica, neoplasia) da cui consegue la deformazione a cuneo dei corpi vertebrali e quindi la deviazione laterale o da quelle patologie in grado di alterare l'equilibrio neuromuscolare del rachide, dai quali trae origine la deviazione laterale (poliomielite, distrofie muscolari, paralisi cerebrali). Possono essere riscontrate in qualunque fascia d'età.

- Le scoliosi idiopatiche rappresentano la stragrande maggioranza delle scoliosi e sono queste a coinvolgere prevalentemente gli adolescenti. Rappresentano il 70% circa di tutte le scoliosi evidenziate in età evolutiva, in coincidenza della crisi puberale, vale a dire tra i 10 e i 13 anni e risultano prevalente appan-

naggio del sesso femminile con un rapporto di 8 a 1. Si calcola che la scoliosi idiopatica, se non trattata o trattata in maniera inadeguata, possa peggiorare fino a 20° Cobb/anno, avendosi il massimo del potenziale aggravamento, indicativamente, intorno agli 11-13 anni per le femmine e ai 12-14 anni per i maschi.”.

Indipendentemente dalla causa che determina l'insorgenza della scoliosi in epoca adolescenziale, il dato clinico fondamentale risiede, dunque, nel fatto che la scoliosi in questa fase dell'accrescimento, può peggiorare, in relazione al potenziale di crescita del rachide. Se la scoliosi raggiunge e supera una certa entità deve essere trattata chirurgicamente, per impedire l'inevitabile successivo peggioramento e quindi la completa destabilizzazione statico-dinamica della colonna, che porterebbe a gravi ed inaccettabili alterazioni funzionali ed estetiche.

Non potendosi eseguire una prevenzione primaria, l'imperativo è quello di riconoscere le vere scoliosi il più precocemente possibile, al loro insorgere, differenziandole dalla scoliosi funzionale e monitorarle nel tempo, per porre in essere il trattamento più adeguato non appena mostrino di evolvere.

Per un corretto e attento monitoraggio della scoliosi fondamentale risulta l'identificazione della fase di accrescimento rapido vertebrale, fase coincidente con la crisi puberale. Durante tale periodo il rapido accrescimento della colonna si trasforma in potenziale rapido aggravamento per la scoliosi.

È possibile identificare l'inizio di questa fase, attraverso il rilievo dell'epoca di comparsa del menarca, la prima mestruazione e per mezzo del test di Risser.

Se si analizza l'evoluzione spontanea della scoliosi idiopatica, infatti, si ha modo di verificare che la scoliosi incomincia a peggiorare rapidamente in coincidenza della comparsa del menarca, coincidente a sua volta con la visualizzazione del nucleo apofisario iliaco. La progressiva ossificazione del nucleo apofisario iliaco (Test di Risser) va di pari passo con lo svilupparsi della fase d'accrescimento rapido vertebrale, fase che raggiunge la sua acme in coincidenza dell'ossificazione del 50% dell'ala iliaca. La successiva ossificazione del nucleo apofisario segna il progressivo rallentamento della velocità di crescita del rachide e quindi dell'eventuale peggioramento della scoliosi, mentre la sua completa ossificazione segna la fine di detta fase e quindi del rischio di peggioramento della scoliosi.

Il peggioramento della scoliosi idiopatica sarà, inoltre, tanto più grave quanto più precoce sarà l'insorgenza della deformità e tanto più marcate le alterazioni strutturali dei metameri vertebrali, contribuendo all'eventuale peggioramento, la familiarità dell'affezione e la forma anatomico-radiografica della scoliosi stessa. Nella pratica clinica, il rischio di scoliosi si colloca tra il 10° e l'11° anno di vita. Nel sospetto di scoliosi bisognerà, innanzi tutto, indagare attentamente il gentilizio, per l'incidenza assai elevata di scoliosi all'interno di uno stesso gruppo familiare. Particolare attenzione si dovrà riservare, inoltre, alla presenza di patologie oculari, cardiache, neurologiche nel tentativo di poter eventual-

mente identificare una possibile causa di scoliosi. Fondamentale è il rilievo dell'epoca di comparsa del menarca e, nei maschi, l'epoca di comparsa della disfonia della muta (quella caratteristica alterazione del timbro e del tono della voce che caratterizza i maschi all'inizio della pubertà).

Un attento esame obiettivo consentirà di evidenziare i cosiddetti segni indiretti di scoliosi.

Il paziente sarà esaminato in stazione eretta, di fronte e di spalle e a rachide flesso.

A paziente in piedi, visto di fronte e di spalle, si ricercheranno asimmetrie a carico del capo, delle spalle, delle scapole, dei triangoli della taglia e del bacino.

L'inclinazione laterale, stabile del capo può sottendere la presenza di una scoliosi cervicale. L'asimmetria delle spalle può correlarsi a scoliosi dorsale, se una spalla è più alta della controlaterale.

Le scapole asimmetriche e discoste dal rachide possono sottendere la presenza di una scoliosi toracica, essendo più alta e discosta la scapola dal lato della convessità della curva.

L'asimmetria dei triangoli della taglia sottende una scoliosi dorso lombare, che appiana il triangolo dal lato della convessità della curva.

L'inclinazione pelvica, infine, indicativa di scoliosi lombosacrale, specie d'origine neurologica, il più delle volte rappresenta il segno indicativo di una dismetria degli arti inferiori, risultando il bacino inclinato dalla parte ove l'arto è più corto, potendo quindi svelare la presenza di una scoliosi statica.

Con la flessione in avanti del rachide, si avrà modo di verificare la presenza di rotazione vertebrale, segno di fondamentale importanza, che differenzia in maniera inequivocabile le scoliosi funzionali dalle scoliosi strutturate. In caso di scoliosi toracica strutturata, l'emi-torace dal lato della convessità della curva appare più rilevato rispetto al controlaterale: gibbo costale.

In presenza di scoliosi dorso-lombare o lombare strutturata, le masse muscolari paravertebrali sembrano essere ipertrofiche: In realtà sono solamente prominenti, per effetto della rotazione vertebrale: "gibbo" dorso-lombare o lombare.

La diagnosi certa di scoliosi è radiografica ma l'esame verrà eseguito solo in presenza di segni clinici di rotazione. L'esame radiografico deve comprendere il rachide in toto in antero posteriore in piedi e in laterale e le ali iliache. Attraverso questo esame e solamente con questo, sarà possibile quantificare l'entità della strutturazione della deformità scoliotica, identificare la fase di accrescimento rapido vertebrale e monitorare l'evoluzione della deformità.

La scoliosi può essere curata in maniera incruenta o cruenta.

Il trattamento incruento ha come obiettivo primario quello di impedire o arrestare il peggioramento della scoliosi. Va iniziato dunque, durante l'accrescimento, quando la scoliosi, superato un certo grado di strutturazione (i 15°-20°), dimostri di evolvere in senso peggiorativo o quando è ragionevole supporre che andrà incontro a sicuro peggioramento. Il trattamento deve prolungarsi

fino all'esaurimento della fase d'accrescimento rapido vertebrale. È attuato per mezzo di corsetti ortopedici opportunamente confezionati o per mezzo di apparecchi gessati. Tra i busti ortopedici più usati vanno ricordati il Milwaukee Brace e il corsetto Lionese. Gli apparecchi gessati, un tempo molto utilizzati, sono in grado di poter esercitare sul rachide spinte localizzate assai energiche, grazie alle quali si ottiene la correzione della deformità. Tra i più utilizzati vanno ricordati quello ideato da Risser (localizer cast) e quello di Cotrel (EDF). Durante il periodo d'applicazione dei busti ortopedici e degli apparecchi gessati è necessario eseguire una specifica ginnastica, per potenziare l'effetto correttivo del busto ortopedico e per contrastare gli effetti negativi sull'apparato respiratorio.

Il Trattamento cruento, invece, ha come obiettivo la correzione della deformità e la sua stabilizzazione. Deve essere intrapreso quando la scoliosi supera i  $40^\circ - 50^\circ$  Cobb. Dopo tale limite la scoliosi peggiorerebbe per motivi strettamente biomeccanici indipendentemente dalla fase di accrescimento. La correzione, un tempo, si otteneva per mezzo di apparecchi gessati pre-operatori, mentre la stabilizzazione veniva affidata all'artrosi vertebrale semplice, che imponeva l'utilizzo di successivi apparecchi gessati, post operatori, per lunghi periodi di tempo. Oggi si utilizzano strumentazioni metalliche in grado, contemporaneamente, di correggere la deformità e stabilizzarla fino alla completa maturazione dell'artrosi.

La prognosi della scoliosi idiopatica oggi è buona, purché la diagnosi sia precoce e il trattamento adeguato.

Per la diagnosi precoce, fondamentale è l'attento controllo clini-

co, da porre in essere, in genere, dal 10° anno di vita, in poi. Esistono tuttavia alcune forme particolari di scoliosi, rare ma di possibile osservazione, le congenite, già evidenziabili alla nascita, e le cosiddette infantili, che impongono, in ogni caso, un attento controllo indipendentemente dall'età.

La presenza di rotazione clinica, vale a dire del gibbo o della prominente delle masse muscolari paravertebrali deve, senza alcun indugio, imporre l'esecuzione di un esame radiografico, l'unico ausilio strumentale in grado di monitorare la scoliosi e di fornire tutte le informazioni utili per la scelta del trattamento.

Il trattamento sarà adeguato se intrapreso tempestivamente, vale a dire alla prima evidenza di peggioramento o quando si è certi che la scoliosi peggiorerà. L'adeguatezza del trattamento si concretizzerà, inoltre, nell'utilizzo di strumenti validi ad arrestare l'evoluzione della scoliosi: gli apparecchi gessati o i busti ortopedici. Il trattamento così impostato deve essere protratto nel tempo, per tutto il periodo dell'accrescimento vertebrale, fino alla completa maturazione della colonna. Buono sarà quel risultato clinico che si concretizzerà nell'arresto dell'evoluzione della deformità, che non vuol dire correzione della scoliosi.

Altri provvedimenti di pari efficacia non esistono. La ginnastica medica, cosiddetta correttiva, non solo non ha alcun potere correttivo verso una vera scoliosi, ma non è neanche in grado di prevenirne l'insorgenza, nè di arrestarne l'eventuale peggioramento. L'attività sportiva a livello ludico non interferisce con la scoliosi, nel senso che non ne facilita la prevenzione, tanto meno la correzione, sempre che gli sport asimmetrici non siano praticati con intensità tale da risultare, invece, potenzialmente nocivi.

# Epidemiologia e clinica delle cefalee in età giovanile

D. Ferrara<sup>1</sup>, D. Ragusa<sup>2</sup>, V. Raieli<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Pediatra di famiglia- AUSL 6, Palermo; <sup>2</sup>Divisione NPI "L.Biondo" Osp. Ingrassia-AUSL 6, Palermo

La cefalea rappresenta un comune problema clinico in età infantile-adolescenziale sia per la sua frequenza che per le ripercussioni sulla qualità della vita del bambino ed adolescente. Gli studi epidemiologici possono aiutare a migliorare la definizione clinica della patologia in oggetto, a stimare l'entità del problema in termini di salute pubblica e spesa sanitaria e sociale e a determinare la storia naturale della malattia. Per tale motivo da molti anni sono stati condotti numerosi studi per descrivere la cefalea giovanile (1); tuttavia per molto tempo difformità nelle definizioni cliniche delle diverse sindromi cefalalgiche, difficoltà nel paragonare studi con fasce di età non sempre sovrapponibili e la difficoltà nell'acquisizione dei dati (vedi età del minore, o provenienza indiretta dei dati) hanno ostacolato una precisa descrizione della cefalea giovanile e in particolare dell'emigrania, forma più studiata (2).

Con l'introduzione della classificazione IHS (3) nel 1988 sono stati forniti criteri condivisi e uniformi per lo studio della cefalea, facilitando lo sviluppo di molte ricerche sia nei paesi occidentali che in via di sviluppo e permettendo di acquisire una notevole mole di dati sulla diffusione della cefalea come sindrome e come sintomo in questa popolazione (1). Occorre pure osservare come la classificazione IHS sia stata impostata avendo come unico riferimento le cefalee dell'adulto con rari riferimenti all'età infantile-adolescenziale.

Alla luce dei principali studi (2, 4, 5) si evidenzia come la cefalea si presenta almeno una volta in circa il 70-80% dei soggetti con età inferiore a 18 anni, con prevalenza nel sesso femminile, con una progressività che oscilla tra il 3-8% a 3 anni, circa 19,5% a 5 anni, 37-51% a 7 anni sino a raggiungere il 70-80% entro i 18 anni, come il 85-90% delle cefalee sono forme primarie, rappresentate in primo luogo dalla cefalea tensiva, seguita dalle forme emigraniche, mentre risulta estremamente rara la cefalea a grappolo, e come tuttavia all'età di 7 anni circa il 30% delle cefalee risulta dovuto a cause secondarie (4), che aumentano ulteriormente con la riduzione dell'età d'insorgenza della cefalea.

La cefalea emigranica, rappresentando sicuramente anche in questa età la forma clinicamente più rilevante, è stata descritta come presente sin dal primo anno di vita (1) con progressivo incremento nei successivi anni, specie in epoca scolare, e pre-

senta una prevalenza che oscilla tra circa il 3-11%, entro i 15 anni (5), con distribuzione simile tra i due sessi, con lieve prevalenza maschile, in epoca prepuberale (1, 2) e successivo incremento del sesso femminile (rapporto circa 2/1).

In un ampio studio (5) utilizzando i criteri IHS su una fascia di età tra i 5-15 anni la prevalenza dell'emigrania progressivamente incrementava con il 3,4% a 5 anni, il 7,3% a 8 anni, 11,5% a 10 anni e 13,8% a 15 anni. Tuttavia altri studi (6) presentano prevalenze più basse, circa il 3,0% a 11-14 anni, differenze probabilmente legate sia a differenze geografiche sia a differenze metodologiche.

L'incidenza della cefalea emigranica è stata studiata molto più raramente, lo studio più riportato è quello di Stewart et al. (7) che evidenzia un picco d'incidenza 6.6/1000 a 5 anni nei maschi con Emigrania con aura (Eca), un picco di 10/1000 a 10-11 anni nei maschi con Emigrania senza aura (Esa), mentre nelle femmine i picchi si presentano più avanti con 14.1/1000 a 12-13 anni nell'Eca, 18.9/1000 a 14-17 anni nell'Esa. Un altro studio americano eseguito con metodologia diversa presenta picchi più ridotti e leggermente spostati nell'età (8). Gli studi epidemiologici suggeriscono un rapporto di circa 3/1 tra Esa ed Eca (5, 6).

Una serie di studi (9-12) hanno inoltre sottoposto a valutazione critica i criteri diagnostici IHS 1988 per l'emigrania, considerato che per l'età infantile-adolescenziale vi era solo un riferimento relativo alla durata (ridotta come limite alle 2 ore sotto i 14 a.), osservando come con tali criteri un discreto gruppo di soggetti era classificato Esa 1.7 (non soddisfacente almeno un criterio richiesto per la diagnosi di emigrania senza aura) o addirittura non era classificabile, come soprattutto la durata e l'unilateralità del dolore fossero i criteri meno soddisfatti. Questa serie di studi hanno condotta a una modifica dei criteri per l'emigrania in età giovanile adottati dalla nuova classificazione nel 2004 (12) introducendo la modifica della durata minima del dolore a 1ora, alla possibilità di localizzazione bilaterale.

La cefalea tensiva è stata sicuramente meno studiata e i dati epidemiologici sono meno omogenei con una grande variabilità che può oscillare dal 0,9 al 73% (13), tuttavia un recente studio (14) evidenziava una prevalenza di circa il 12% all'età di 12 anni, simile a quella emigranica, senza apparente differenza di sesso che

probabilmente appare successivamente a favore del sesso femminile. Queste differenze rispetto all'epoca adulta fanno pensare che le cefalee tensivo hanno un'insorgenza più tardiva rispetto all'emigrania e sottolineano la necessità di altri studi sulla cefalea tensiva in età femminile.

Lo stesso studio (14) osservava una durata media 1,8 ore, una intensità più lieve del dolore rispetto agli episodi emigranici, tuttavia una discreta percentuale di soggetti (55,5%) poteva presentare episodi unilaterali di cefalea. Anche il carattere pulsatile del dolore appare sufficientemente rappresentato. Le cefalee tensivo a maggiore frequenza e intensità tendevano a presentare disturbi comuni a quelli dei soggetti emigranici. Tuttavia gli stessi ricercatori (9) osservavano come solo il 4% di soggetti rientrava nella categoria di cefalea tensiva episodica soddisfacente tutti i criteri IHS tranne uno, rispetto al 18% di soggetti emigranici (IHS 1.7), suggerendo che i criteri IHS per la cefalea tensiva apparivano più aderenti all'età infantile-adolescenziale rispetto a quanto osservato per le cefalee emigraniche.

La presenza di soggetti con ambedue tipi di cefalee è calcolata in circa il 10%, utilizzando l'intervista diretta. Sintomi depressivi, disfunzione oro-mandibolare e dolorabilità dei muscoli pericraniali si associavano in modo significativo rispetto ai controlli (13, 14). Sicuramente lo studio della prevalenza della cefalea tensiva, del suo impatto, delle sue caratteristiche cliniche e dei suoi determinanti in età giovanile rappresenta un importante futuro obiettivo.

Un altro importante capitolo delle cefalee primarie è quello delle Cefalee croniche quotidiane (CCQ) in cui ancora insufficienti risultano le attuali evidenze anche a causa dell'assenza di precisi criteri nosografici (l'attuale classificazione IHS prevede solo la cefalea tensivo cronica) (3) e per tale motivo anche negli adulti negli anni successivi alla classificazione dell'IHS del 1988 una serie di studi furono condotti per definire meglio una popolazione di soggetti che risultava essere un'importante quota afferente ai centri specialistici per cefalee (15).

Lo studio su popolazioni adulte ha evidenziato come, nonostante la Classificazione non facesse alcun riferimento, la maggior parte di soggetti con CCQ derivi da soggetti affetti in precedenza da emigranica, come vi sia una discreta componente di soggetti affetti da cefalea quotidiana (Cefalea continua "de novo") sin dall'inizio senza avere mai offerto prima di cefalea emigranica o tensivo mentre risultava sovrastimata la cefalea tensivo cronica. Il criterio base per definire una CCQ è stato quello quantitativo della presenza di una storia di almeno 15 giorni/mese di cefalea per almeno sei mesi (3). I problemi d'inquadramento presenti per le CCQ nell'adulto risultano ancora più evidenti in età evolutiva sia per la carenza di studi sia perché in atto si sono semplicemente trasposti i criteri usati nell'adulto sul bambino.

Attualmente possiamo dire che in età evolutiva è stimata una prevalenza oscillante tra 0,2 e 0,9% (4, 5) rispetto al 2-4% della popolazione adulta (15), che il rapporto femmine/maschi è di circa 2/1, che costituiscono ormai circa il 15-20% dei pazienti afferenti un

Tabella 1. Raccolta anamnestica nei pazienti affetti da cefalea.

<b>Dolore</b>
Età di insorgenza
Localizzazione e caratteristiche
Frequenza e pattern temporale
Durata
Fattori scatenanti
Sintomi prodromici
<b>Anamnesi sociale</b>
Attività fisica e lavorativa
Abitudini alimentari
Assunzione di alcool, nicotina, droghe
<b>Fattori Psicologici</b>
Stress
Modificazioni delle abitudini di vita
<b>Anamnesi patologica remota</b>
Trauma e malattie psichiatriche
<b>Anamnesi patologica prossima</b>
Monitoraggio di cefalea (frequenza, gravità, interventi, fattori scatenanti)
Obiettivi di terapia

centro specialistico per le cefalee giovanili (16) e che i vecchi criteri IHS non permettevano diagnosi nel 64% dei casi dei soggetti in età evolutiva (17), mentre quelli usati in atto negli adulti (15) non permettono la diagnosi nel 40% dei casi pediatrici (17).

Gladstein e Holden (18, 19) hanno osservato in un loro gruppo di 37 pazienti che il 40% dei soggetto accusavano un "comorbid pattern" dove nello stesso paziente tipiche crisi emigraniche frequenti e severe s'inserivano in un quadro di cefalea tensivo giornaliera, il 35% dei soggetti presentava una cefalea continua "de

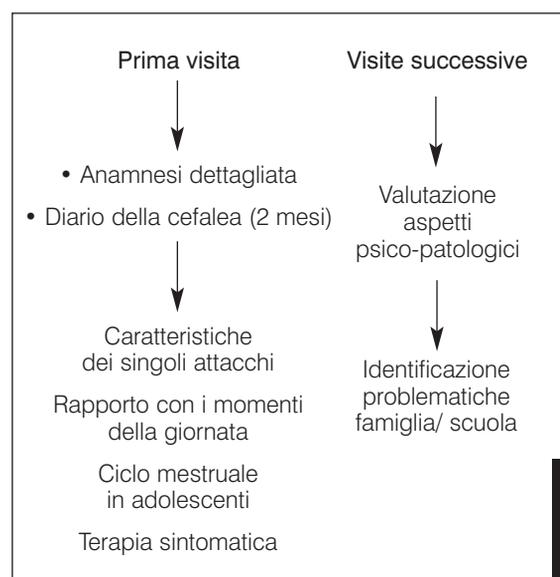


Figura 1. Inquadramento diagnostico.

Tabella 2. Criteri clinici-diagnostici.

**Emicrania senza aura (IHS – 2004)**

A Almeno 5 attacchi che soddisfino i criteri B-D  
Giorni di emicrania <15 al mese

B Durata dolore: 4-72 h (1-72 h al di sotto di 15 anni)

C Dolore con almeno 2 delle seguenti caratteristiche:  
1 Bilaterale (fronto-temporale) o unilaterale (se occipitale occorre essere cauti in termini diagnostici)  
2 Dolore pulsante  
3 Moderata/severa intensità (limita o impedisce lo svolgimento delle attività quotidiane)  
4 Accentuazione con attività fisica

D Durante il dolore almeno uno dei seguenti sintomi associati:

- 1 Nausea e/o vomito
- 2 Fotofobia e fonofobia

Tabella 3. Criteri clinici-diagnostici.

**Emicrania con aura (IHR – 2004)**

A Almeno 2 attacchi che soddisfino i criteri B e C

B L'aura emicranica segue i criteri per aura tipica, emiplegica o di tipo basilare

C Non attribuibile ad altre cause

D Descrizione: è un disturbo cronico che si manifesta con attacchi caratterizzati da sintomi neurologici focali transitori, che si sviluppano di solito gradualmente in 5' – 20' minuti e durano meno di 60'. La cefalea che segue l'aura ha solitamente aspetti emicranici, meno comunemente non emicranici o è assente

Tabella 4. Sindromi periodiche infantili.

**Criteri diagnostici - Vomito clinico IHS, 2004****Descrizione**

Episodi ricorrenti di vomito e nausea severa (almeno 5 attacchi della durata di 1 h a 5 giorni ed almeno 4 volte/ora), stereotipati nel singolo paziente. Gli attacchi si associano a sonnolenza e ??????

**Descrizione**

Episodi ricorrenti (almeno 5) di vertigine severa, spesso associata a nistagmo e vomito senza preavviso, che si risolvono spontaneamente. Eeg, e.o. neurologico, funzioni vestibolari ed audiometriche sono normali

**Criteri diagnostici - Emicrania addominale IHS, 2004****Descrizione**

Almeno 5 attacchi di dolore addominale della durata da 1 a 72 h, in sede mesogastrica, periombelicalica o scarsamente localizzabile. È sordo o si presenta come "dolenza", moderato o severo. Sono presenti almeno 2 fra i seguenti sintomi di accompagnamento: nausea, vomito, pallore, inappetenza.

**Criteri diagnostici - Vertigine parossistica IHS, 2004**

novo", il 15% aveva un'emicrania trasformata, il 5% una cefalea cronica tensiva e il 5% cefalea non classificabile. Queste osservazioni sono state in parte confermate da Guidetti et al. (17) che tuttavia hanno trovato una lieve prevalenza delle cefalee "de novo" e una prevalenza dal punto di vista sintomatologico di una cefalea "mista" ovvero caratterizzata dalla presenza sia di caratteristiche tipo tensive che emicraniche senza che si possa facilmente distinguerle.

Le caratteristiche cliniche all'esordio sarebbero simili a quelle successive alla cronicizzazione (18, 19) e in età evolutiva sarebbero più ridotti tempi di trasformazione di una cefalea episodica in cefalea quotidiana rispetto agli adulti (20).

Nel tentativo di meglio definire le CCQ, oltre a un criterio qualitativo e in base all'inizio "de novo" o secondario a trasformazione da precedente cefalea primaria episodica Hershey et al. (21) hanno invece suddiviso le CCQ in età evolutiva sulla base della frequenza degli episodi di cefalea in tre gruppi: cefalea frequente ma non quotidiana (37%), cefalea quotidiana ma non continua (43,5%) e cefalea quotidiana continua (19,5%), rilevando in modo prevalente una sintomatologia di tipo emicranico ad eccezione della cefalea quotidiana continua.

Un altro aspetto importante emergente da recenti studi clinico-epidemiologici è stato il rapporto tra CCQ e comorbidità psichiatrica con particolare presenza di disturbi d'ansia e del sonno (rispettivamente 70 e 67%), seguiti da disturbi dell'adattamento e fobia scolare (16). Importante è anche l'osservazione di una minore remissione dei disturbi cefalalgici negli anni successivi rispetto ad altri gruppi di pazienti e specie in presenza di più comorbidità psichiatriche (16).

La nuova classificazione IHS, pur introducendo importanti modifiche, non è stata ancora validata in età giovanile; recentemente Bigal et al. (22), utilizzando i criteri usati da Silberstein e Lipton per gli adulti (23), ha osservato una prevalenza percentuale di Emicrania Trasformata senza abuso di analgesici, di Nuova Cefalea Giornaliera Persistente e di Cefalea Cronica Tensiva negli adolescenti rispetto alla distribuzione delle Cefalee Croniche nella popolazione clinica di adulti dove prevalevano le Emicranie Trasformate con abuso di analgesici.

Tuttavia occorrono sicuramente ulteriori studi per chiarire in modo preciso la prevalenza delle CCQ, gli aspetti nosografici e il loro impatto in questo delicato periodo della vita.

Un breve cenno occorre fare riguardo ai dati epidemiologici della cefalea a grappolo (3), rara per definizione anche nell'età adulta (0,07-0,14%) (24), è probabilmente ancora più rara in età evolutiva, anche se in un recente studio (25) 125 soggetti su 554 pazienti con cefalea a grappolo avrebbero avuto l'inizio della sintomatologia tra i 10 e 19 anni, con netta prevalenza del sesso maschile (3, 6/1) viene fatta risalire all'età adolescenziale, pur essendo riconosciuta solo in età adulta, tuttavia l'assenza in atto di studi epidemiologici disegnati ad hoc in età evolutiva sia su popolazione generale che su ampie popolazioni cliniche rende difficile stimare in modo preciso la reale entità del problema.

Tabella 5. Criteri clinici-diagnostici.

**Cefalea tensiva episodica (IHS, 2004)**

A Almeno 10 episodi di cefalea che soddisfino i criteri B - D sottoelencati. La cefalea è presente per meno di 180 giorni all'anno e meno di 15 giorni al mese

---

B Durata dolore: da 30' a 7 giorni

---

C Dolore con almeno 2 delle seguenti caratteristiche:

- Bilateralità
- Qualità compressiva – costrittiva (non pulsante)
- Intensità lieve o media (può inibire, ma non impedire la normale attività quotidiana)
- Non è aggravato da attività fisiche routinarie

---

D Si verificano entrambe le seguenti condizioni:

- Nausea e vomito assenti
- Possono presentarsi, ma non contemporaneamente fotofobia e fonofobia

La prevalenza delle cefalee primarie, la diffusione di forme croniche quotidiane e la possibilità di cefalee secondarie "pericolose" rendono bene evidente la necessità di un accurato inquadramento sindromico e di un'approfondita diagnosi differenziale che

per l'assenza di marker biologici nelle cefalee primarie si basa principalmente sull'anamnesi, l'esame obiettivo e il ragionamento clinico.

Per tale motivo la gestione clinica del bambino cefalalgico pone nella raccolta dei dati anamnestici (familiarità, fattori di rischio per cefalee pericolose e secondarie, fattori di scatenamento delle crisi cefalalgiche) del paziente l'elemento prioritario della visita. Qui illustreremo in modo molto sintetico alcuni aspetti peculiari nel processo diagnostico il cui approfondimento non può essere limitato nello spazio di una breve "review" (Tabella 1 e Figura 1). Il primo incontro con il paziente viene concluso con l'esecuzione di un accurato esame obiettivo generale e neurologico completo.

Fondamentale è l'informazione che deve essere fornita al paziente e ad i suoi familiari circa la natura della cefalea, al fine di creare una "alleanza terapeutica" ed essere orientati ad inquadrare la diagnosi secondo i criteri clinici IHS-2004 (13) relativi all'Emicrania senza aura, Emicrania con aura, alle Sindromi periodiche o equivalenti emicranici ed alla cefalea tensiva (Tabelle 2-5 e Figura 2).

Infine importante sul piano operativo è la consegna del diario clini-

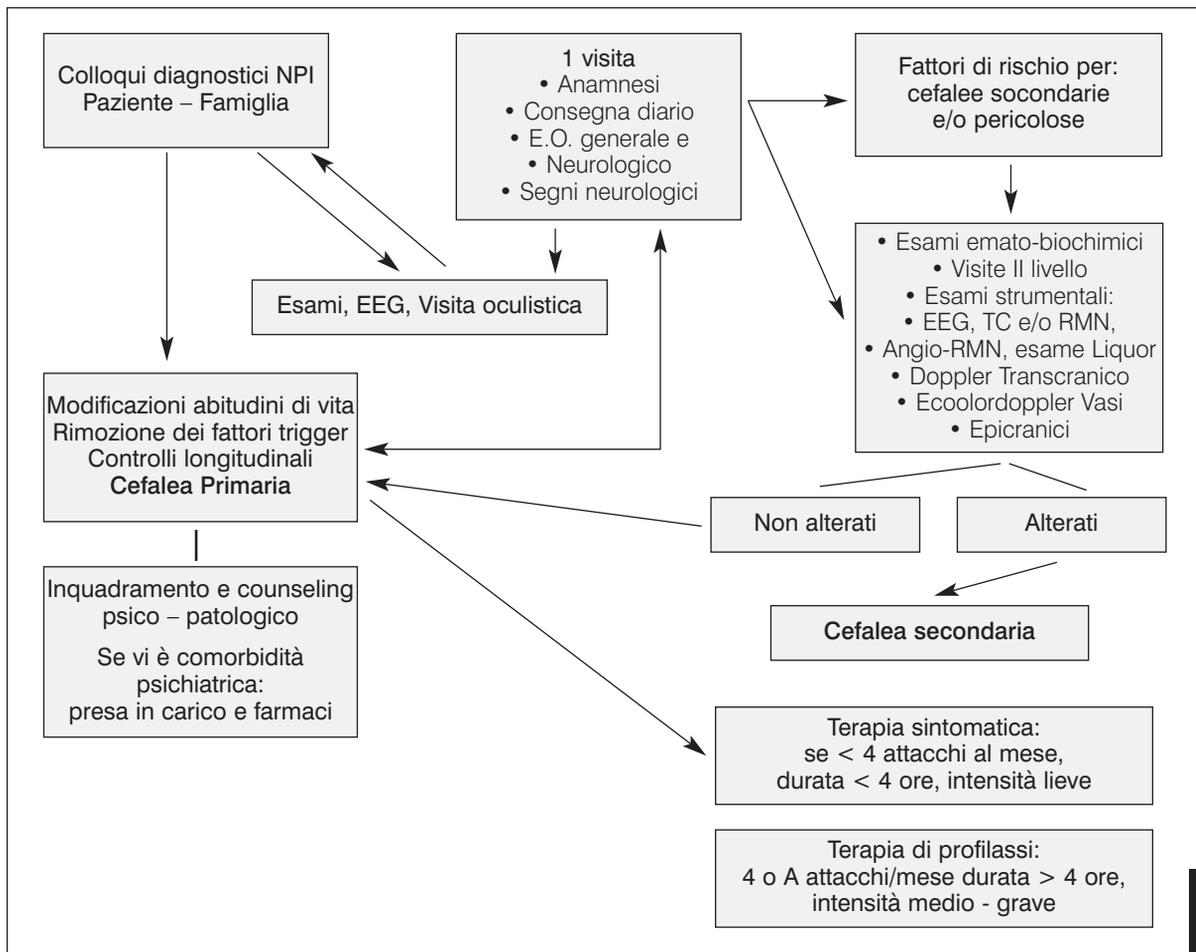


Figura 2. Flow - chart.

co al fine di registrare le crisi cefalalgiche per un periodo di 60 giorni che servirà sia a confermare la diagnosi e le caratteristiche cliniche principali degli attacchi dolorosi in quel paziente sia a stabilire dei precisi obiettivi d'intervento terapeutico. In Tabella 7 viene presentata una flow-chart, già valicata in Linee Guida (26), che appare utile ai fini pratici per un inquadramento diagnostico nell'ambulatorio del pediatra e del neuropsichiatria infantile, rimandando i lettori per ulteriori approfondimenti alle suddette pubblicazioni. In conclusione l'attuale diffusione delle cefalee primarie, il grado di disabilità che esse comportano e la necessità di un preciso inquadramento diagnostico obbligano a una particolare attenzione verso questa patologia spesso trascurata sia a livello universitario che clinico.

## Bibliografia

- Sillanpaa M. Classification of migraine. In: V Guidetti, G Russell, M Sillanpaa e P. Winner, editors *Headache and migraine in childhood and adolescence*. London: Martin Dunitz 2002, p127
- Lipton R. Diagnosis and epidemiology of pediatric migraine. *Curr Op Neurol* 1997; 10:231
- Headache Classification Committee of the International Headache Society. Classification and diagnostic criteria for headache disorders, cranial neuralgias and facial pain. *Cephalalgia* 1988; 8 (suppl. 7):1
- Sillanpaa M, Aro H. Epidemiology of headache in childhood and adolescence. In: V Gallai, V Guidetti, editors, *Juvenile headache* Elsevier Science 1991; 99
- Abu-Arefeh I, Russell G. Prevalence of headache and migraine in schoolchildren. *Br Med J* 1994; 309:765
- Raieli V, Raimondo D, Cammalleri R, Camarda R. Migraine headaches in adolescents: a student population-based study in Monreale. *Cephalalgia* 1995;15, p 5
- Stewart WF, Linet MS, Celentano DD, Van Natta M, et al. Age and sex-specific incidence rates of migraine with and without visual aura. *Am J Epidemiol* 1993; 34:1111
- Stang PE, Yanagihara T., Swanson et al. Incidence of migraine headaches: A population-based study in Olmstead County, Minnesota. *Neurology* 1992; 42:1657
- Raieli V, Raimondo D, Cammalleri R, Camarda R. The IHS Classification criteria for Migraine headaches in adolescents need minor modifications. *Headache* 1996; 36:362
- Gallai V, Sarchielli P, Carboni F, et al. Applicability of the 1988 IHS criteria to headache patients under the age of 18 years attending 21 Italian headache clinics. *Headache* 1995; 35:146
- Wober-Bingol C, Wober C, Karwautz A, et al. Diagnosis of headache in childhood and adolescence: a study of 437 patients. *Cephalalgia* 1995; 15:13
- Winner P, Wasiewski W, Gladstein J, Linder S. Multicenter prospective evaluation of proposed pediatric migraine revisions to the IHS criteria. *Headache* 1997; 9:545
- Headache Classification Subcommittee of the International Headache Society. The international classification of headache disorders. *Cephalalgia* 2004; 24 (Suppl 1):1
- Metsahonkala L. Tension-type headache. In: V Guidetti, G Russell, M Sillanpaa, P Winner, editors, *Headache and migraine in childhood and adolescence*. London, Martin Dunitz, 2002, p 275
- Anttila P, Metsahonkala I, Aromaa M, Sourander A, et al. Determinants of tension-type headache in children. *Cephalalgia* 2002; 22:401
- Silberstein SD, Lipton RB, Solomon S, Mathew NT. Classification of daily and near-daily headaches: proposed revisions to the IHS criteria. *Headache* 1994; 34:1
- Guidetti V, Galli F, Cerutti R, Fabrizi P. Chronic daily headache in developmental ages: diagnostic issues. *J. Headache Pain* 2000; 1 (Suppl 1):89
- Winner P, Gladstein J. Chronic daily headache. In: V Guidetti, G Russell, M Sillanpaa, P Winner, editors, *Headache and migraine in childhood and adolescence*. London, Martin Dunitz, 2002, p 287
- Gladstein J, Holden W. Chronic daily headache in children and adolescents: a 2-year prospective study. *Headache* 1996; 36:349
- Gladstein J, Holden W, Winner P, Linder S. Chronic daily headache in children and adolescents: Current status and recommendations for the future. *Headache* 1997; 37:626
- Hershey AD, Powers SW, Bentti AL, Le Cates S, Degrauw TJ. Characterization of chronic daily headaches in children in a multidisciplinary headache center. *Neurology* 2001; 56:1032
- Bigal ME, Lipton RB, Tepper SJ, et al. Primary chronic daily headache and its subtypes in adolescents and adults. *Neurology* 2004; 63:843
- Silberstein SD, Lipton RB, Sliwinski M. Classification of daily and near-daily headaches: field trial of revised IHS criteria. *Neurology* 1996; 47:871
- Grazzi L, Leone M, D'Amico D, Usai S, Bussone G. Cluster headache. In: V Guidetti, G Russell, M Sillanpaa, P Winner, editors, *Headache and migraine in childhood and adolescence*. London, Martin Dunitz, 2002, p 259
- Ekbom K, Svensson DA, Traff H, Waldenliind E. Age at onset and sex ratio in cluster headache: observations over three decades. *Cephalalgia* 2002; 22:94
- Linee Guida per la diagnosi e la terapia della cefalea giovanile. *Giornale SISC*, 2002

# L'adolescente dislessico

A. Spataro

Associazione Italiana Dislessia

Secondo la nosografia ufficiale la Dislessia Evolutiva (DE) è "un disturbo nell'apprendimento della lettura nonostante istruzione adeguata, in assenza di deficit intellettivi, neurologici o sensoriali e con adeguate condizioni socioculturali".

Si ritiene che la DE non possa essere attribuita ad un'unica causa. Secondo alcuni Autori, infatti, all'origine del disturbo ci sarebbero problemi di diversa natura del processamento visivo, sia legati ad alterazioni dei movimenti oculari rapidi sia al processamento rapido dell'informazione visiva, ma secondo la maggior parte degli autori la causa del disturbo risiede in un deficit nei processi di transcodifica dal segno al suono, deficit che sarebbe presente in tutti i bambini con DE, anche in quelli che presentano disturbi visivi.

Le difficoltà del bambino dislessico risiedono quindi essenzialmente nel riconoscimento delle lettere e nella trasformazione di queste in suoni.

Si tratta di un disturbo di origine genetica e si presenta in soggetti senza lesioni cerebrali clinicamente evidenziabili. Tecniche sofisticate (Risonanza magnetica funzionale e Tomografia ad emissione di positroni) hanno evidenziato nei cervelli dei soggetti dislessici anomalie di funzionamento soprattutto in aree dell'emisfero di sinistra. Va inoltre tenuta distinta la Dislessia evolutiva dalla Dislessia acquisita a causa di una lesione anatomica, anche se questa avviene in età evolutiva.

La definizione clinica di DE nell'uso comune comprende anche disturbi della scrittura (disortografia) e di calcolo (discalculia) in quanto molto frequentemente associati alla Dislessia. La DE ha una prevalenza che è diversa nelle diverse lingue. In Italia, secondo diversi autori, si aggira intorno al 3% della popolazione. Pur essendo la DE un disturbo molto frequente, la consapevolezza del problema è assente nel bagaglio culturale delle persone che svolgono professioni intellettuali nel mondo della scuola e nel mondo della sanità. L'assenza di cultura della DE nella scuola italiana è all'origine di una serie di problemi macroscopici: molti insegnanti non sono ancora in grado di sospettare il disturbo; nei rari casi in cui il disturbo viene sospettato dall'insegnante e poi diagnosticato dallo Psicologo e/o dal Neuropsichiatra infantile, raramente si riesce ad affrontarlo con una piena ed adeguata consapevolezza nell'ambito scolastico.

Il problema non è limitato alla scuola: molti bambini dislessici, infatti, non riescono ancora ad ottenere un'adeguata valutazione diagnostica presso i servizi territoriali di Neuropsichiatria infantile.

Il risultato è che, pur essendo dotati di buone e a volte eccellenti risorse intellettive, i bambini con DE hanno storie scolastiche molto travagliate e piene di insuccessi.

Le ricerche italiane segnalano un tempo di completamento della scolarità obbligatoria mediamente superiore ad un anno rispetto alle attese. Esiste una forte prevalenza di bocciature nel periodo che riguarda la scuola media inferiore e questo dato conferma l'importanza della diagnosi precoce e del trattamento precoce del disturbo, che deve avvenire nei primi anni della scuola elementare, pena l'espulsione dal circuito scolastico. La mortalità scolastica è alta fra i dislessici al termine della scolarità obbligatoria e nei primi anni della scuola media superiore.

La storia naturale dei bambini dislessici non è uguale per tutti. Vi sono dei fattori che possono essere considerati determinanti per un buon esito della storia naturale della DE:

- 1) grado di difficoltà nella transcodifica: minore è il grado di difficoltà migliore è la prognosi;
- 2) diagnosi precoce e trattamento riabilitativo: più precoce è la diagnosi e più precoce è il trattamento riabilitativo migliore è la prognosi. Un disturbo del linguaggio, delle prassie e dell'orientamento spaziotemporale precede spesso la DE. È dimostrato che un intervento precoce in questi bambini può prevenire un successivo disturbo di lettoscrittura. Il pediatra di famiglia può sospettare questi disturbi in una età precoce ed inviare il bambino sospetto ai servizi di 2° livello;
- 3) didattica e misure compensative e dispensative: dalla Dislessia non si guarisce. Anche se viene diagnosticata e trattata precocemente, nella scuola media inferiore e superiore il ragazzo dislessico avrà sempre difficoltà, non sarà mai veloce nella lettura e nella scrittura, farà sempre errori di ortografia, avrà sempre difficoltà a ricordare le tabelline o a fare le operazioni di matematica. È importante che la scuola adotti percorsi didattici individualizzati per tutto il corso di studi dei ragazzi con DE e che adotti alcune misure compensative e dispensative: uso del computer con videoscrittura, uso di libri

parlanti, uso della calcolatrice, non fare leggere ad alta voce di fronte a tutta la classe, dare a disposizione tempi di lavoro più lunghi ecc;

- 4) fattori emotivo-elazionali: l'atteggiamento incoraggiante ed empatico dei familiari e degli insegnanti favorisce un buon equilibrio emotivo del soggetto dislessico al fine di tollerare le inevitabili frustrazioni e le maggiori fatiche di apprendimento.

Nella maggioranza dei casi però gli esiti scolastici e sociali dei ragazzi dislessici sono negativi. Nella maggioranza dei casi il disturbo non viene sospettato dagli insegnanti e non viene diagnosticato dagli operatori sanitari. Il bambino dislessico viene giudicato dagli insegnanti e dai genitori pigro e svogliato. Ben presto iniziano le delusioni e le frustrazioni che continueranno e che si faranno più pesanti all'ingresso della scuola media inferiore. Il ragazzo dislessico è un ragazzo intelligente e sensibile, capisce di essere diverso degli altri, si affligge per i continui rimproveri, diventa triste, ansioso, aggressivo, si isola, non stabilisce rapporti di amicizia con i compagni. La DE è una delle maggiori cause di dispersione e di mortalità scolastica. Molti percorsi adolescenziali devianti che conducono alla violenza, all'alcool e alla tossicodipendenza hanno origine da difficoltà scolastiche la cui causa principale è la DE. La presenza di adolescenti con DE fra i devianti con problemi con la giustizia raggiunge in alcuni casi anche il 75%. Nelle carceri minorili il 25% degli adolescenti ha una DE. Il 50% degli adolescenti che si suicidano hanno avuto ripetuti insuccessi scolastici: la causa di questi insuccessi è spesso la DE. Il

Disturbo depressivo e il Disturbo d'ansia negli adolescenti con DE è 3-6 volte più frequente che nella popolazione generale.

## Conclusione

È auspicabile che le conoscenze della DE aumentino sia nel mondo della scuola sia nel mondo della sanità al fine di potere offrire al ragazzo dislessico le opportunità per un buon inserimento della scuola, condizione indispensabile per garantire un successivo inserimento nella società e nel mondo del lavoro.

## Bibliografia

1. Rapoport JL, Ismond DR. *DSM IV Guida alla diagnosi dei Disturbi dell'infanzia e dell'adolescenza*; Masson, 2000
2. Stella G. *La Dislessia*. Franco Angeli 2001
3. *Atti del 5° corso nazionale di formazione di base per insegnanti, pedagogisti e operatori sanitari Dislessia e disturbi dell'apprendimento*, Messina, 6-7-8 aprile 2005
4. Sabbadini G. *Manuale di neuropsicologia dell'età evolutiva*. Zanichelli, 1999
5. De Sanctis V. *Manuale di Adolescentologia*. Pacini 2002
6. Chade JJ. *Il linguaggio del bambino*. Erickson, 2004

# Educazione ai sentimenti

A. Cervo<sup>1</sup>, A. Maresca<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Pediatra di famiglia, A.S.L. SA 1, <sup>2</sup>Psicologia età evolutiva, Il Università di Napoli

## Introduzione

Senza idee e sentimenti non si può alimentare nessuna crescita, né etica, né psico-fisica, né sociale. Tutto ha bisogno di dinamicità per crescere, di movimento, di cambiamento.

Potrebbe anche essere sostenuta la teoria della rigidità umana, della "non scelta", della cristallizzazione del tempo, e tutto ciò potrebbe per assurdo, essere accettato.

Ma la crisi, che è dell'adolescente in primis, è una realtà polarizzata, contraddittoria.

Si assiste alla corsa del mondo a velocità forse non umane, da una parte, dall'altra c'è l'immobilizzazione psichica, l'impossibilità di scelte, la carenza di idee e sentimenti denunciati.

Ma perché ???

Forse sono proprio le alte velocità che paralizzano gli affetti, le scelte, i movimenti interni.

È come correre forte in una macchina di lusso, non tua ed essere così affascinati e spaventati da restare inchiodati al proprio posto, anche se ti dicono di poterti rilassare.

Qualcuno ha detto che "avere 1000 possibilità" è come non averne "nessuna"; si resta digiuni davanti ad un buffet di dolci, si soffre con tanto benessere percepito, così è per i nostri adolescenti.

## Sentimenti, emozioni, adolescenti

Il problema, io penso, è sostanzialmente educativo!

L'educazione ai sentimenti è capacità di sentirli e portarli avanti, sceglierli, discuterli.

Così come l'educazione - conoscenza delle 1000 possibilità è chiave per la scelta di qualcuna fra queste, dell'identificazione, del riconoscimento e della gestione di esse.

Perché il sentimento è affetto importante negli adolescenti?

Il significato letterario del sentimento è: affetto di solito durevole dell'animo, facoltà ed attività del sentire; è affine a senso, se non che tale voce non sempre contiene l'idea della coscienza, della consapevolezza del sentire, che è invece in sentimento, assolu-

ta padronanza di sé, lucidità psichica, così anche: coscienza dell'esistenza e dell'importanza di un valore morale o estetico, capacità di sentire intensamente qualsiasi cosa, principi, convinzioni, ideali, modo di pensare su una determinata cosa, avviso, opinione.

Provare un sentimento richiede, sostanzialmente, la coscienza di esso, la capacità di viverlo, di accettarlo e di riconoscerlo.

C'è da fare una distinzione tra emozione e sentimento.

L'emozione è breve nel suo essere ed è intensa, forte...

Nella società contemporanea, e in misura diversa nella società di sempre, le emozioni possono essere comprate, vendute attraverso il divertimento, lo sbalzo, l'eccitazione, le novità.

Un mercato che soprattutto oggi vuole emozionare per vendere in un tempo che è l'immediato.

I giovani che trovandosi nel periodo di passaggio tra l'età infantile e quella adulta, provati da crisi di identità, sono il bersaglio maggiore.

L'adolescenza offre terreno fertile alla vendita, e questa collima con le emozioni (costruite e monitorate con strategie di mercato).

Si educa, così per dire, a sfuggire dal proprio percorso di vita, a qualsiasi percorso, in quanto richiede tappe e pause, compresa la sofferenza.

L'adolescente non vuole stare male, non vuole sacrificarsi nel raggiungimento di se stesso, per emergere in una coscienza "adulta".

Non si accetta più il corso e il decorso di un "viaggio", il proprio viaggio.

Ho visto ragazzi immersi nella superficie di se stessi, come immobilizzati, spaventati di cercare se stessi a fondo, quasi "deliranti" nella ricerca di ciò che non si è, di "oggetti", capaci di trasformarsi subito, direi adesso in qualcosa di migliore (come dicono loro) ricorrendo a marijuana, alcool e abusi del genere.

"Qualcosa o qualcuno migliore" così giustificano nel mio studio pediatrico, lo sbalzo in genere ..... e questo non può altro che denunciare una bassa autostima dei nostri ragazzi. Ma perché ???

Perché l'adolescente si aspetta molto da se stesso in quanto è immerso in un contesto tridimensionale, surreale, dove esiste solo se sei perfetto, o se almeno tendi alla perfezione, dove non è accettata la singolarità dell'essere ma l'omologazione verso

modelli oggettivi di personalità; personalità che non devono soffrire per essere felici e quindi giusti, come se solo chi sorride sempre ed ha vestiti adatti, parole e comportamenti attesi ha diritto di essere nel mondo.

Questo è ciò che succede nella realtà di ogni ragazzo. Questa fragilità narcisistica porta loro a maturare forti attese rispetto al successo delle loro azioni; ogni ragazzo "non si basta mai" vuole sempre di più da se stesso, un senso di insoddisfazione, di mortificazione frutto di un'estremizzazione dei modelli a loro forniti.

Una ricerca ossessiva verso la perfezione, l'inesistente quindi, che fallisce ogni volta ed ogni volta non rimane che il silenzio di una sconfitta avvertita.

Tutto questo ha conseguenze voragiche sui ragazzi: anoressia, bulimia, depressione, obesità, abuso di sostanze, ansia, ecc.

È un mondo che non ascolta, genitori compresi, ma vogliono un prototipo di figlio, di alunno, di uomo ... così facendo seguono in parallelo ciò che l'adolescente in realtà è. Ed in cambio merce!

Solo merce fatta di emozioni finte, di doni che denunciano le assenze, dei genitori in primis.

È l'ascolto che cerco di consigliare ai genitori, ascoltando i silenzi, le mezze parole e i comportamenti rozzi.

Io stessa nel mio ambulatorio ed ovunque, cerco di dare esempio. Perché per educare ai sentimenti è necessario che il ragazzo prima di ogni cosa provi sentimenti verso se stesso, il diritto di avere idee, morali proprie anche fuori dal gruppo perché sappia che non è solo, che può essere ascoltato tanto da potersi sentire approvato o meno tanto da avere il diritto di esporre il suo malessere, perché è umano e di essere sicuro che la sofferenza è inevitabile per conquistare se stesso, perché il dolore (che squarcia la psiche a questa età) non è solo vuota perdita ma affettività, acquisizioni e sottrazioni.

Se l'adolescente al primo incontro con il pediatra si sente contento, ascoltato, avrà più probabilità di ritornarci ancora, di richiedere lui stesso un altro incontro, di ammettere allo specchio che sta facendo qualcosa di positivo per sé, di sentirsi meglio per com'è e non migliore di ciò che è!!!

Il contatto con l'adolescentologo non lo fa sentire solo, unico a stare male, a provare disagio.

Un percorso di incontri con il pediatra è già educazione ai sentimenti, perché il sentimento deve essere costruito e difeso, riconosciuto anzitutto.

Un'idea personale verso il mondo, verso se stessi, verso atteggiamenti ed emozioni deve esistere in ognuno dei ragazzi, non nascondersi.

"Il mio corpo ed il mio comportamento sta cambiando e ci sto male perché è movimento che non posso evitare, i miei gusti ed i miei piaceri non sono più chiari, come le relazioni con gli altri e con me stesso", questa è la loro denuncia più grande che deve essere ascoltata e confrontata.

Se questo succede, allora il ragazzo si vorrà più bene, premierà

la singolarità e quindi la diversità, che lo porterà ad accettare meglio l'altro e a scegliere con più equilibrio ciò che è meglio coltivare da ciò che è giusto rifugiare.

Ciò che dopo numerose esperienze, ho trovato necessario fare è un "programma educativo" volto a prevenire, a cercare di mettere radici favorevoli un buon sviluppo in età adolescenziale dei sentimenti.

## Prevenzione

Non ci sono dubbi che il periodo che va dai 3 ai 6 anni sia fondamentale per lo sviluppo emotivo del bambino, infatti in questo momento si forma un primo rapporto educativo con l'adulto e con il contesto in cui un bambino vive.

Per questo occorre esserne consapevoli e guidarli, tenendo conto che il bambino ne ha bisogno.

Le cose da fare:

A) Avere flessibilità e fermezza.

B) Essere pronti al dialogo ed alla comprensione.

C) Porre richieste e doveri.

A) Sul primo punto è necessario che i genitori siano disponibili e comprensibili nei confronti dei bambini, ma nello stesso tempo facciano loro rispettare le regole e l'invitino a nuove esperienze, vivendo la loro riluttanza, di fronte alle richieste fatte, nel rispetto della volontà dell'adulto.

B) Per il secondo punto si consiglia di instaurare un primo dialogo per far prendere al piccolo una prima consapevolezza dei suoi atteggiamenti. Attraverso la comunicazione si deve rispondere alla sua esigenza di conoscere, di esplorare, di tessere rapporti, connessioni e relazioni. Nasce qui la prima educazione all'emotività, ai sentimenti.

C) Il terzo punto riguarda le richieste, l'impegno, i doveri. Già dai primi anni al bambino possono essere commissionate alcune cose da fare, ad esempio semplicemente aiutare ad apparecchiare la tavola, riordinare i giochi, in questo modo egli si sente utile ed importante nella gestione della famiglia. Da qui nasce l'immagine che darà la sicurezza e la realizzazione di sé. Sono importantissimi i discontinui ma sempre presenti, nel ciclo di vita, segnali di opposizione. Dire "no" è un momento, ogni volta, di crescita ed affermazione di sé, il bambino che si oppone agli altri è un bambino che pensa!!!

Nell'ambito delle mie attività di educazione alla salute ed ai sentimenti degli adolescenti, ho sperimentato nell'ultimo anno questo lavoro: fare prevenzione attraverso la Peer Education.

La Peer Education è la comunicazione fra coetaneo e coetaneo, "l'educazione tra pari" che ha la finalità di promuovere tra i ragazzi un rapporto di educazione reciproca.

Ho incontrato nel mio ambulatorio, una volta alla settimana, per otto volte, 20 adolescenti, età media 12-18 anni (12 femmine e 8 maschi). Ragazzi che ho seguito fin dalla nascita con

**Figura 1 - Educazione ai sentimenti***Che cosa è la solidarietà o l'altruismo?*

1) Aiuto al prossimo	56% (62% Femmine - 38% Maschi)
2) Rispetto per gli altri	14% (50% Femmine - 50% Maschi)
3) Condivisione di sentimenti	14% (50% Femmine - 50% Maschi)
4) Generosità	8% (70% Femmine - 30% Maschi)
5) Accettazione degli altri	8% (80% Femmine - 20% Maschi)

*Nel tuo gruppo è percepito questo sentimento? Come? Fai un esempio ...*

Sì:	85% (75% Femmine - 25% Maschi)
No	15% (90% Femmine - 10% Maschi)

*Nella società di oggi è vissuto questo sentimento?*

Sì	14% (90% Femmine - 10% Maschi)
Poco	72% (50% Femmine - 50% Maschi)
No	14% (50% Femmine - 50% Maschi)

*Cosa fai o cosa vorresti fare per essere solidale?*

1) Aiuto	36% (90% Femmine - 10% Maschi)
2) Volontariato	30% (50% Femmine - 50% Maschi)
3) Disponibilità	20% (50% Femmine - 50% Maschi)
4) Ospitalità	7% (60% Femmine - 40% Maschi)
5) Non so	7% (80% Femmine - 20% Maschi)

*Che significa avere fede in Dio?*

1) Credere in qualcuno che è sopra di noi	36% (80% Femmine - 20% Maschi)
2) Credere senza porsi domande	14% (100% Femmine)
3) Credere senza chiedere niente in cambio	14% (80% Femmine - 20% Maschi)
4) Provare sentimento profondo	14% (90% Femmine - 10% Maschi)
5) Non so	14% (80% Femmine - 20% Maschi)
6) Rispettare i valori spirituali anzichè materiali	8% (80% Femmine - 20% Maschi)

*Nel tuo gruppo come vivi questo sentimento? Discutete tra di voi di sentimenti religiosi?*

Sì	64% (88% Femmine - 12% Maschi)
No	36% (80% Femmine - 20% Maschi)

*È importante nella società di oggi avere fiducia in Dio, nei santi, nella Madonna?*

Sì:	93% (70% Femmine - 30% Maschi)
No:	7% (90% Femmine - 10% Maschi)

i quali ho un apprezzabile "feeling di fiducia", con loro e le loro famiglie.

Durante questi incontri della durata media di 2-3 ore, ho ascoltato cosa pensavano sui sentimenti di solidarietà ed altruismo, e sui sentimenti religiosi. Abbiamo discusso sulle considerazioni nelle loro famiglie, nei loro gruppi e a livello sociale.

Dopo otto incontri questi ragazzi sono diventati tutor, cioè ragazzi capaci di entrare più facilmente in relazione profonda con il gruppo di pari.

Quindi li ho attivati a trattare questi argomenti, distribuendo

loro 10 questionari ciascuno. Sono stati riportati 197 questionari, di cui 90 di maschi e 107 di femmine, con i seguenti risultati (Figura 1).

## Conclusioni

Alla fine abbiamo commentato tutti insieme il risultato di tale lavoro ed i ragazzi hanno percepito che tra i loro pari non sono stati considerati come persone che impongono i propri valori, ma come

semplificatori di apprendimento e presenze competenti a cui rivolgersi con fiducia, perché capaci di ascolto senza pregiudizi.

## Bibliografia

1. *Dolto F. Adolescenza. Esperienze e proposte per un nuovo dialogo con i giovani tra i 10 e i 16 anni: Milano, Mondadori, 1990*
2. *Vullo C, De Sanctis V. Curare l'adolescente. La Nuova Italia Scientifica, 1992*
3. *Levi G, Schmitt JC. Storia dei giovani. Bari, Laterza, 1994*
4. *American Psychiatric Association "DSM. IV Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali. Milano, Masson, 2000*
5. *Gallo T. Progetto di Peer Education, A.S.L. SA 1, 2003*
6. *Don Novello Pederzini. Per soffrire meglio, per soffrire meno. Edizioni Studio Domenicano, 1998*
7. *Johns HD. Paura - collera nel quotidiano. Rockville, Maryland, U.S.A. 1990*
8. *Don Novello Pederzini. Per amare di più, per amare meglio. Edizioni Studio Domenicano, 1998*

# Le patologie genetiche nell'adolescente: l'esempio della sindrome di Prader-Willi

G. Corsello

Dipartimento Materno-Infantile, Università di Palermo

L'aumento della sopravvivenza della popolazione infantile è una realtà comune a tutte le comunità occidentali e si è esteso anche ai soggetti portatori di un'alterazione del patrimonio genetico. Il miglioramento della qualità delle cure ed il controllo efficace di alcune patologie quali quelle infettive sono i fattori principali che hanno contribuito ad aumentare la sopravvivenza. Problematiche quali quelle dell'adolescente un tempo erano sconosciute soprattutto in soggetti con malattie genetiche, per il ridotto numero di soggetti, cui contribuivano spesso anche le minori opportunità diagnostiche in ambito citogenetico e molecolare rispetto ad oggi. La sindrome di Prader-Willi (PSW) è una malattia genetica dovuta all'assenza del contributo paterno per la regione 15q13; colpisce entrambi i sessi con un'incidenza di circa 1/10.000 nati. La base genetica della PWS è infatti legata a delezioni o mutazioni del gene paterno o in alcuni casi (15% circa) a disomia uniparentale materna del cromosoma 15. La diagnosi molecolare, come in tutte le condizioni sottoposte ad imprinting, prevede l'esecuzione di un test di mutilazione cui seguono ulteriori approcci citogenetici e/o molecolari. Nonostante la disponibilità di criteri diagnostici clinici maggiori e minori (Holm & Cassidy), la diagnosi di PSW non sempre è posta nei primi mesi di vita, anche perché il fenotipo del neonato è molto sfumato e comunque differisce in maniera considerevole rispetto alle età successive: ipotonia, difficoltà di alimentazione, ipogonadismo, lievi dismorfismi cranio-facciali (dolicocefalia, occhi a mandorla, bocca piccola, labbro superiore sottile, guance paffute). La diagnosi precoce, che è attualmente possibile con una semplice e specifica analisi citogenetica-molecolare, evita ai piccoli pazienti indagini diagnostiche inutili ed invasive e permette di fornire loro delle opzioni terapeutiche per la prevenzione ed il trattamento dell'obesità, che costituisce un dato clinico costante della sindrome a partire dal 2° anno di vita. La PWS deve essere sempre presa in considerazione di fronte ad un neonato con ipotonia congenita, anche non severa ma associata a disordini di adattamento postnatale alla vita extrauterina, respiratori e nutrizionali (deficit di suzione, facile esauribilità durante l'alimentazione con necessità di ricorrere a supporto con gavage). Nella sindrome di Prader-Willi, come già anticipato, gli altri segni clinici (acromicria, ipogonadismo maschile, obesità, ritardo di cresci-

ta) si rendono evidenti solo in epoche successive ed alcuni di essi oggi possono essere trattati ed in parte prevenuti attraverso un idoneo intervento terapeutico (bassa statura ed obesità attraverso l'uso precoce di GH ricombinante). La gestione clinica di un bambino e di un adolescente con sindrome di Prader-Willi è particolarmente impegnativa per la molteplicità delle problematiche cliniche da affrontare e per la variabilità clinica che i soggetti affetti presentano, in modo indipendente dal tipo di alterazione genetica sottostante. L'impegno clinico maggiore che la sindrome PWS induce nella sua storia naturale è senz'altro costituito dall'obesità secondaria alla iperfagia. Oggi la prevalenza di questa situazione è notevolmente diminuita proprio in rapporto alla diagnosi precoce ed al trattamento con ormone della crescita, che modifica il pattern neuroendocrino ipotalamico riducendo l'iperfagia precoce e quindi l'abnorme tendenza all'incremento ponderale. La prevenzione dell'obesità nella sindrome di Prader-Willi rappresenta uno strumento fondamentale nella prevenzione della patologia secondaria quale le alterazioni del metabolismo glucidico, le complicanze cardiovascolari e respiratorie a breve e medio termine, i problemi ortopedici legati a fenomeni posturali e ad una ipotonia muscolare consensuale. Le turbe respiratorie sono possibili, soprattutto durante il sonno e le ore notturne, lungo tutta l'età evolutiva nei soggetti con PWS, anche indipendentemente da una condizione associata di obesità. È stato ipotizzato che una disfunzione neuroendocrina ipotalamica possa giocare un ruolo in questo contesto e quindi far rientrare le alterazioni del sonno, compreso il rischio segnalato di morte improvvisa, tra quei disturbi e sintomi potenzialmente trattabili con successo attraverso il GH. La gestione e la presa in carico di un bambino con sindrome PWS devono essere globali, prevedere azioni differenziate ma sinergiche tra il pediatra di famiglia e lo specialista del centro di riferimento, in vista di diagnosi precoce e dei nuovi trattamenti in grado di modificare in modo sensibile la storia naturale e l'evoluzione clinica della malattia. L'adolescente con PWS di oggi è profondamente diverso rispetto a quello di alcuni anni fa, sia sul piano delle caratteristiche fisiche (la sua statura ed il suo peso rientrano spesso nel range della norma per età e sesso) che su quello psichico ed affettivo, in relazione ad efficaci interventi riabilitativi multidisciplinari.

# Complicanze nell'adolescente diabetico

G. Chiumello, M.A. Piscopo

Centro di Endocrinologia dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano

## Introduzione

Sebbene le gravi complicanze croniche nei soggetti con diabete di tipo 1 divengano evidenti dopo 15-30 anni di malattia, già durante l'adolescenza, o comunque 2-5 anni dopo l'esordio del diabete, possono svilupparsi le prime alterazioni funzionali e strutturali relative alle complicanze microvascolari. Nell'età pediatrica e soprattutto adolescenziale l'angiopatia diabetica è costituita principalmente dalla microangiopatia, rappresentata da alterazioni strutturali del microcircolo retinico e glomerulare (1).

La neuropatia diabetica e la macroangiopatia sono altre due complicanze tardive, differenti dal punto di vista patogenetico e di raro riscontro nell'età evolutiva.

Il controllo glicemico a lungo termine e la durata di diabete sono fattori di rischio ben noti per lo sviluppo di complicanze microvascolari nel diabete di tipo 1, ed è stato inoltre dimostrato come un trattamento insulinico intensivo e un migliore controllo glicemico possono non solo ritardare l'insorgenza, ma anche rallentare la progressione di queste complicanze (DCCT study) (2).

Dalla letteratura inoltre è ormai ben noto come dopo 20 anni di malattia la maggioranza dei pazienti diabetici presenti le prime alterazioni retiniche. Dopo un periodo di latenza di 5 anni si assiste ad un costante aumento dell'incidenza di retinopatia fino a raggiungere, dopo 10-15 anni di malattia, un plateau di 0,3-0,4% nuovi casi per anno, che rimane stabile negli anni successivi.

La nefropatia diabetica invece aumenta dopo 5 anni di malattia e raggiunge un picco intorno ai 20 anni. Il diverso andamento nell'incidenza di queste due complicanze indica l'esistenza di una diversa suscettibilità individuale, su base genetica, allo sviluppo delle complicanze renali nei pazienti diabetici. La microangiopatia diabetica è geneticamente eterogenea nei diversi organi dal momento che, dopo un discreto numero di anni di malattia, la retinopatia è quasi universale, ma non tutti i pazienti sviluppano nefropatia. D'altro canto pazienti con nefropatia hanno invariabilmente una concomitante retinopatia (3).

I fattori di rischio coinvolti nel determinarsi di complicanze nel distretto retinico e renale non sono quindi gli stessi. La stessa

iperglicemia è fattore necessario ma non sufficiente per lo sviluppo della nefropatia diabetica, mentre sembra essere il fattore di rischio più importante ai fini dello sviluppo della retinopatia (4).

La pubertà è un periodo di rapida crescita e di cambiamenti ormonali ed è spesso caratterizzata da un peggioramento del controllo glicemico: tutti questi fattori possono promuovere lo sviluppo delle complicanze. Si è discusso a lungo e ancora si discute quanto incida il controllo nella fascia di età prepuberale nell'instaurarsi delle complicanze. D'altro canto, recenti evidenze mostrano che le complicanze microvascolari possono presentarsi anche negli anni prepuberali (13-15 anni) e che il controllo glicemico a breve e quello a lungo termine possono essere importanti.

Come può il medico assicurare ai suoi giovani pazienti un buon controllo a breve e a lungo termine facendoli crescere nella condizione migliore?

La malattia non deve negare un'infanzia normale e deve altresì garantire un'adolescenza non traumatica, in modo che il giovane diabetico possa diventare un adulto indipendente, capace di raggiungere un buon controllo del proprio diabete.

Come prima cosa è importante aiutare l'adolescente nel compito di convivere con il diabete e di comunicarlo ai coetanei. Alcuni studi hanno segnalato che talvolta gli adolescenti affetti da malattie croniche hanno difficoltà nella maturazione sociale e relazionale. Le preoccupazioni riguardo la propria adeguatezza fisica possono essere amplificate se si teme che il diabete possa interferire con la crescita e con lo sviluppo sessuale. La crescita rallentata o la pubertà ritardata, possono essere preoccupanti per un adolescente. In questi anni la preoccupazione per il futuro è pressante e può determinare disinteresse e demotivazione.

L'equipe curante (medico, infermiere, psicologo, dietista) deve essere in grado di gestire la terapia intensiva del diabete, ma anche la depressione, la rabbia, il senso di colpa che l'adolescente può presentare (5).

Problemi tipici adolescenziali, come l'uso di alcool, droghe, fumo di sigaretta, nel soggetto diabetico assumono maggior rilevanza per la notevole interferenza che queste sostanze

hanno nel controllo metabolico e nello sviluppo della microangiopatia.

La comorbidità di diabete e depressione nei bambini e negli adolescenti è un grave problema che interessa il 20% dei giovani diabetici contro il 7% dei giovani non diabetici. La depressione associata al diabete comporta serie conseguenze a lungo termine e si associa così ad uno scarso controllo metabolico e perciò aumenta il rischio di complicanze. Non c'è dubbio poi che i giovani depressi abbiano scarsi risultati psicosociali e che siano a maggior rischio per sviluppare altri disordini psichiatrici, come disordini alimentari, disturbi d'ansia, ideazione suicidaria (5, 6). I disordini alimentari sono due volte più comuni nelle adolescenti diabetiche rispetto alle loro coetanee. Nelle adolescenti diabetiche affette da disturbi alimentari l'emoglobina glicosilata risulta più elevata. La coesistenza di disordini alimentari e scarso controllo metabolico aumenta il rischio per l'instaurarsi di complicanze microvascolari (6, 7).

Alcuni studi condotti su adolescenti dopo anni dall'esordio hanno allertato i medici diabetologi a stare attenti e non sottovalutare la possibile ideazione di suicidio tra i giovani diabetici. Questa è significativamente più elevata rispetto alla popolazione coetanea, soprattutto nelle situazioni in cui il giovane vive con disagio la sua condizione. I casi di tentato suicidio, attraverso sovradosaggio di insulina o omissione della terapia descritti in letteratura sono rari. Tali comportamenti non vengono sempre riconosciuti nell'ambito familiare e medico.

La mortalità tra la popolazione adolescenziale diabetica non è dovuta alle complicanze a lungo termine, che richiedono anni di cattivo controllo prima di svilupparsi, quanto alle complicanze in acuto: ipoglicemia grave, chetoacidosi, abuso di droghe e alcool, disfunzioni mentali che possono portare al suicidio. La nefropatia diabetica comporta un aumento del rischio di mortalità che non è solo legato all'insufficienza renale, ma anche all'aumentata incidenza di problemi cardiovascolari, ma questo accade in età adulta (8).

Nonostante i moderni trattamenti insulinici più del 50% dei pazienti con esordio di diabete di tipo 1 nell'infanzia sviluppa complicanze microangiopatiche dopo circa 12 anni di malattia. Il controllo glicemico inadeguato, anche durante i primi 5 anni di diabete, sembra accelerare il tempo di presentazione di queste complicanze.

In un studio retrospettivo condotto in Svezia su una popolazione di 94 bambini con esordio di malattia tra 0 e 14 anni di età verificatisi tra il 1981 e il 1992 (e che costituivano il 96-99% di tutti gli esordi in Svezia in quel periodo di tempo) è stata analizzata l'insorgenza di complicanze microvascolari, renali e retiniche.

Questi pazienti furono avviati ad un trattamento intensivo (schema multiiniettivo, microinfusore) dal momento della diagnosi e a stretti controlli della HbA<sub>1c</sub>, della retina mediante studio del fundus oculi, e del distretto renale mediante la determinazione della microalbuminuria.

Durante il periodo di follow-up, con una durata media di 12 anni si rilevò che il 48% dei pazienti aveva sviluppato una retinopatia incipiente (presenza di microaneurismi retinici), il 18% una iniziale nefropatia diabetica (microalbuminuria patologica in due campioni su tre). Si rilevò inoltre una significativa associazione tra la HbA<sub>1c</sub> media di primi 5 anni di diabete e il presentarsi di microangiopatia retinica, non significativa invece con la microangiopatia renale. L'età all'esordio inoltre influenzava in modo determinante l'instaurarsi di retinopatia, definendo come fosse necessario un lungo periodo di malattia; la stessa cosa non risultò altrettanto vera per la nefropatia. Questi risultati sono concordanti con altri studi, come per esempio lo studio EDIC, un proseguimento dello studio DCCT in cui entrambi i gruppi di pazienti, quelli precedentemente sottoposti al trattamento intensivo e quelli sottoposti al trattamento convenzionale, furono avviati ad un trattamento intensivo (4, 9).

Punti fondamentali di questi studi sono:

- il trattamento intensivo del diabete ritarda e rallenta la progressione della retinopatia, della microalbuminuria e della neuropatia, soprattutto se attuato dall'esordio clinico;
- il controllo glicemico già durante i primi 5 anni di malattia può essere un importante fattore predittivo di un successivo instaurarsi di complicanze sia retiniche che renali;
- gli eventi che conducono allo sviluppo di una retinopatia si presentano nel periodo in cui il controllo glicemico è scarso e continuano più lentamente anche dopo l'instaurarsi di un miglior andamento glicemico;
- la diagnosi di diabete prima dei 5 anni di età prolunga il tempo di presentazione di retinopatia rispetto a quei bambini che hanno l'esordio clinico tra 5-11 anni e dopo gli 11 anni, indicando un effetto protettivo della durata di malattia prepuberale. Questo non è altrettanto vero per quanto riguarda l'instaurarsi della nefropatia.

La precoce individuazione, quindi, di tali alterazioni è di cruciale importanza essendo queste suscettibili di miglioramento e di normalizzazione con opportuni interventi.

Le metodiche più sensibili per lo screening delle precoci lesioni retiniche sono rappresentate dalla retinografia e dalla fluorangiografia. Lo screening è raccomandato dopo 5 anni di diabete in soggetti con inizio in epoca prepuberale e comunque non prima degli 11 anni di vita, e dopo i 15 anni di vita in tutti gli altri. I controlli successivi andrebbero eseguiti ogni due anni se non ci sono alterazioni e annualmente se vengono riscontrati i segni di una retinopatia incipiente. Nei ragazzi con esordio della malattia durante il periodo puberale lo screening della retinopatia dovrebbe essere eseguito 2 anni dopo la diagnosi (9).

Lo screening della nefropatia diabetica si esegue valutando l'escrezione urinaria di albumina (albumin excretion rate-AER). Una delle metodiche di raccolta più utilizzata è la raccolta temporizzata notturna perché di facile esecuzione. Il limite superio-

re dell'escrezione urinaria di albumina è 20 µg/min. La definizione di microalbuminuria persistente più accettata è quella di una AER superiore a 20 µg/min in 2 su 3 raccolte consecutive di urine della notte in 6 mesi.

La microalbuminuria non è sempre predittiva di proteinuria persistente; alcuni pazienti sviluppano microalbuminuria dopo una breve durata di malattia, altri mostrano un'escrezione intermittente.

Lo screening per la microalbuminuria dovrebbe essere eseguito ogni 6-12 mesi, a partire dall'età di 11 anni, oppure dopo 5 anni di malattia nei bambini prepuberi e dopo 2 anni di malattia nei ragazzi con esordio di diabete durante la pubertà. È inoltre importante escludere anche altre cause di aumentata escrezione di albumina, in particolare la malattia di Berger e la sindrome nefrosica.

Il miglioramento del controllo metabolico rallenta la progressione delle lesioni anatomopatologiche a livello renale (10).

Si ritiene che per la neuropatia uno screening non sia indicato per la rarità di queste patologie in età pediatrica. Negli adolescenti la valutazione della neuropatia è indicata in presenza di sintomi specifici quali parestesie, alterazioni della sensibilità, segni di neuropatia autonoma.

Le strategie terapeutiche in grado di prevenire e migliorare l'angiopatia diabetica in età evolutiva comprendono:

- controllo metabolico: intensificare il trattamento del diabete nell'età evolutiva, limitando il rischio di ipoglicemia grave;
- il trattamento con ACE inibitori da intraprendere nei casi in cui permanga un'escrezione di albumina patologica dopo 12 mesi di migliorato controllo glicemico, riduzione dell'intake proteico, moderata attività fisica ed interruzione del fumo;
- terapia antiipertensiva quando necessaria.

Il compito del pediatra diabetologo è dunque di utilizzare schemi di terapia insulinici intensivi per ottenere livelli glicemici il più possibile nel range di normalità al fine di ritardare il più possibile l'instaurarsi delle complicanze microangiopatiche senza incre-

mentare il rischio di severe ipoglicemie. Questa è ancora un'importante sfida per il futuro.

## Bibliografia

1. *The Diabetes Control and Complications Trial Research Group. The effect of intensive treatment of diabetes on the development and progression of long-term complications in insulin-dependent diabetes mellitus. N Engl J Med 1993; 329:977*
2. *The Diabetes Control and Complications Trial Research Group. Effect of intensive diabetes treatment on the development and progression of long-term complications in adolescents with insulin-dependent diabetes mellitus: Diabetes Control and Complications Trial. J Pediatr 1994; 125:177*
3. *Epidemiology of Diabetes Interventions and Complications (EDIC) Research Group. Epidemiology of diabetes Interventions and Complications (EDIC). Design, implementation, and preliminary results of a long term follow up of the diabetes control and complications trial. Diabetes Care 1999; 22:99*
4. *Diabetes Control and Complications Trial. Beneficial effects of intensive therapy of diabetes during adolescence: Outcomes after the conclusion of the Diabetes Control and Complications Trial (DCCT). J Pediatr 2001; 139:804*
5. *Kathryn S, Bryden RN. Clinical Psychological Course of Diabetes from Adolescence to Young adulthood. Diabetes Care 2001;1536*
6. *Grey M, Whittemore R, Tambirlane W. Depression in Type 1 Diabetes in Children Natural history and correlates. J Psychosomatic Research 2002; 907*
7. *Jones J, Lawson M, Daneman D. Eating disorders in adolescent females with and without type 1 diabetes. Cross sectional study. BMJ 2000*
8. *Roberts S, Goldacre M, Neil A. Mortality in young people admitted to hospital for diabetes: database study. Br Med J 2004; 328:741*
9. *The Diabetes Control and Complications Trial. Retinopathy and nephropathy in patients with type 1 diabetes for years after a trial of intensive therapy. N Eng J Med 2000; 342:381*
10. *Svensson M, Eriksson J, Dahlquist G. Early Glycemic Control, age at onset, and development of microvascular complications in childhood-onset type 1 diabetes. Diabetes Care 2004; 955*

# L'adolescente immigrato

M. Lo Giudice<sup>1</sup>

Pediatra di famiglia, Palermo

## Distinzione fra le diverse tipologie

Quando si parla di numeri in campo di immigrazione i dati non sono mai omogenei e concordi, risultano infatti confusi dall'alto tasso di clandestinità.

Il numero di bambini presenti in Italia si aggira, secondo il Dossier Statistico 2004 Sull'Immigrazione - XIV Rapporto della Caritas Italiana a 300.000, di questi il 20% risulta nato nel paese di origine e il restante 80% invece in Italia. I bambini provengono da 150 paesi diversi, costituendo un vero e proprio caleidoscopio di etnie.

Dentro il calderone dei bambini immigrati si differenziano inoltre diverse tipologie con caratteristiche e problematiche completamente diverse.

Vi sono infatti:

- bambini adottati provenienti dal Sudamerica, dall'Africa, Asia e dai Paesi dell'Europa dell'Est. Il destino di questi bambini è legato alle motivazioni all'adozione della famiglia ed all'età in cui sono stati adottati: quanto più piccolo è il bambino, tanto minore è il tempo di deprivazione affettiva che ha dovuto subire;
- bambini nati in paesi stranieri, circa il 20%, giunti in Italia insieme ai genitori nei quali è fortemente presente la "sindrome dell'espianto";
- bambini figli di immigrati nati in Italia che presentano una forte spinta all'integrazione, in atto sono circa l'80% di tutti i bambini immigrati ed è sicuramente un numero destinato ad aumentare;
- bambini figli di nomadi, meglio noti come zingari, ormai quasi tutti non più nomadi, vivono in condizioni di grande emarginazione da parte della popolazione ospite e sono all'ordine del giorno movimenti di genitori che rifiutano i piccoli gitani nelle scuole, gomito a gomito accanto ai loro bambini. Gli zingari o meglio i ROM (dal sanscrito Romànes) pare vengano dal nord dell'India, da dove partirono in seguito a un importante movimento migratorio intorno all'anno 1000. Pur essendo tutti caratterizzati dall'orgoglio di appartenenza, sono un gruppo disomogeneo per provenienza, lingua e religione. Dal punto di vista della cultura religiosa di appartenenza si dividono prevalentemente in musulmani e cristiani ortodossi;
- bambini per lo più provenienti dagli stati della ex-Unione

Sovietica ad opera di varie organizzazioni umanitarie, che soggiornano presso famiglie private o in case-famiglia per periodi di solito definiti, a volte anche ripetendo l'esperienza negli anni successivi, realizzando una sorta di "pendolarismo di beneficenza";

- bambini figli di profughi o rifugiati politici, sono i bambini che hanno visto e conosciuto gli orrori delle guerre, il più delle volte orfani almeno di un genitore e sempre portatori di traumi psicologici.

Purtroppo però buona parte degli immigrati e soprattutto dei bambini sfugge alla medicina di base, pediatria compresa, probabilmente per mancata informazione, ed è frequente il ricorso alle cure del Pronto Soccorso. Si rende necessaria pertanto una "promozione della fruibilità" attivando percorsi per facilitare l'ac-

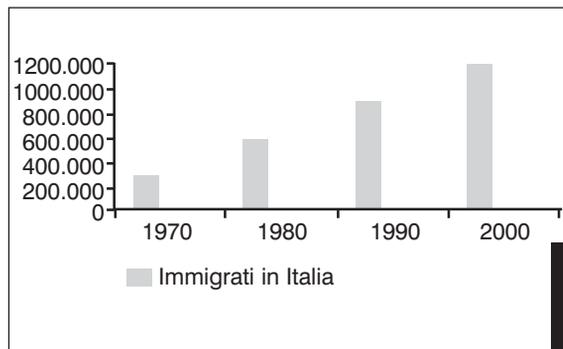


Figura 1. Popolazione generale di stranieri in Italia.

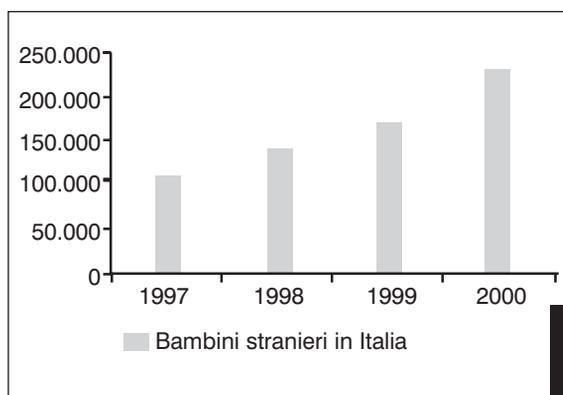


Figura 2. Presenza dei minori in Italia.

cesso alle strutture sanitarie, inserendo fra l'altro la medicina transculturale all'interno della formazione di base e permanente di tutti gli operatori della salute

Se l'adolescenza è di per sé un periodo vulnerabile della vita (Laufer M., 1997), la condizione di "adolescente immigrato" amplifica tale vulnerabilità favorendo l'innescarsi di circuiti negativi che spesso esitano in veri e propri comportamenti devianti che compromettono lo sviluppo di un'identità integrata.

L'esperienza "migrante" espone ad un confronto problematico con una doppia assenza: ciò che viene lasciato e apparentemente perduto e ciò che viene "atteso", ma non del tutto conquistato.

L'adolescente immigrato, dunque, si trova "fra - due - sponde" (le origini perdute e il nuovo mondo non posseduto) che amplificano la sua posizione di "sospensione", incertezza, transizione. La sua specifica posizione di "fra - due", inevitabilmente, accentua la dimensione della perdita e della rottura, nella misura in cui tutto ciò che è stato lasciato non è di fatto ancora pienamente rimpiazzato. La situazione psichica che si determina, così, è quella di una persona che avverte fortemente la "disintegrazione" del legame sociale con l'attivazione di angosce primitive che vanno verso i vissuti della de-personalizzazione o verso il panico di essere divorati dal contesto ospitante.

Qualcuno ha parlato di "trauma migratorio" (Grinberg L. e R., 1986) per tentare di decodificare la complessità delle dolorose risposte adattative dei soggetti immigrati. Non bisogna dimenticare, tuttavia, che traumatica non è l'emigrazione in sé, quanto la riattivazione dei vissuti precedenti e la possibilità di far fronte, in una situazione di crisi (condizione di immigrato), alle ferite relazionali riaperte dalla situazione del "fra - due - sponde".

## **Sempre più definita nei diversi ambiti con i quali il soggetto entra in contatto**

È bene ricordare che il termine "cultura" deriva dal latino "colere", vale a dire, "coltivare", ma anche "abitare". Da una parte, dunque, "coltivare" rinvia all'accezione semantica di "far crescere", dall'altra, "abitare" evoca, nel nostro immaginario, un senso di appartenenza ai luoghi non soltanto fisici, ma etici, religiosi, estetici, sociali, politici, istituzionali, mentali. Tutti quei luoghi, in altre parole, che via via costruiscono la nostra appartenenza culturale, donandole senso.

Se all'inizio della sua esistenza, le conoscenze culturali dell'individuo sono mediate dai genitori, gradualmente, di pari passo con lo sviluppo dell'autonomia del pensiero, egli stesso diviene espressione diretta della propria cultura. Non è difficile, a questo punto, comprendere la stretta interconnessione che esiste tra "specificità culturale" e "funzionamento psichico".

L'apparato per pensare, infatti, è frutto della mediazione culturale operata dai genitori che "introducono" il bambino alla vita. Ma, una volta installata la mente nel soma, questa diviene capace di

agire trasformativamente sulla cultura che lo ospita: l'infinito circolo interattivo si è così attivato e funzionerà fino allo spegnimento della mente individuale.

Per motivi di chiarezza espositiva, Marcelli D, Braconnier, A. (1988) propongono di distinguere due tipi di disturbi nell'adolescente immigrato:

- Disturbi legati alle difficoltà provocate dalle relazioni fra due culture (apprendimento della Lingua, insuccesso scolastico, disturbo del comportamento, etc.);
- Disturbi legati a problematiche "interne" (ipocondria, depressione, dispersione dell'identità etc.).

L'adolescente che si trova "fra - due - sponde", dunque, rischia di sperimentare un'angoscia d'inconsistenza che può ostacolare la costruzione dell'identità. La sua posizione è quella del disancoraggio, del non-attracco, di una sospensione che fa avvertire la fluttuazione del non raggiungimento della stabilità. È un'esperienza di "rottura" del proprio senso di continuità determinata dalla sensazione di perdita dell'appartenenza alla cultura originaria e di annichilimento rispetto al vuoto del non conosciuto. Come ha più volte detto Kabir, "non mi sento più musulmano", cioè non ho più un ancoraggio culturale che possa mantenere la continuità della mia identità. Non so più esattamente chi sono, né dove mi porteranno le strade del nuovo mondo. E' una situazione di grave rischio psicopatologico in quanto viene meno l'uso dello spazio potenziale (Winnicott D., 1971), cioè la possibilità di gettare un ponte fra Me e Non-me, fra Interno ed Esterno, fra Passato e Futuro. E, come efficacemente ci ricorda R. Kaes, "per un immigrato perdere il codice vuol dire esporsi alla morte, esattamente come essere escluso dal gruppo di appartenenza. Ne consegue che l'energia sciolta, liberata e in eccesso provoca l'angoscia dell'irruzione pulsionale e l'incertezza sull'uso da farne" (Kaes R., 1979, trad.it., pag 32).

Per favorire il contenimento della sofferenza dell'adolescente immigrato, allora, ci sembra necessario offrire una "terza sponda", un luogo-terzo capace di farlo uscire da questa fluttuazione continua fra il mondo perduto delle origini e il mondo nuovo ospitante. Questo "luogo", come ci ricorda Winnicott D. (1971), non può che essere rappresentato dallo Spazio potenziale fra l'individuo e il suo ambiente, il luogo dell'esperienza culturale ove possono avvenire trasformazioni e superamenti delle rotture e delle crisi.

"Quest'area intermedia di esperienza, di cui non ci si deve chiedere se appartenga alla realtà interna o esterna (condivisa), costituisce la maggior parte dell'esperienza del bambino, e per tutta la vita viene mantenuta nell'intensa esperienza che appartiene alle arti, alla religione, al vivere immaginativo ed al lavoro creativo scientifico" (Winnicott D.W., 1971, trad. it., pag. 43).

Ciò presuppone la creazione di un dispositivo in grado di promuovere un ascolto che miri a:

- saper cogliere le invarianti psichiche all'interno delle necessarie variazioni culturali (il "senso" delle origini, dei miti e dei riti della cultura di appartenenza);

- offrire un'opportunità significativa di confronto fra la cultura di appartenenza e la cultura ospitante da noi rappresentata;
- favorire un appoggio grupppale per lo psichismo culturalmente articolato dell'adolescente immigrato;
- predisporre un setting di ascolto e di accoglienza che includa le famiglie e la necessaria mediazione culturale.

Pediatrati, psicologi, operatori sociali, educatori, possono contribuire allo sviluppo di un'identità integra dell'adolescente immigrato soltanto se sono in grado di accogliere dentro di sé le ansie, le ferite, i timori di frammentazione e divoramento che questi ragazzi propongono con i loro comportamenti spesso distruttivi e devianti. Ma, per poter realmente fungere da contenitore trasformativo, è necessario che questi adulti siano profondi conoscitori della loro cultura e del loro mondo, in modo da stabilire autentici "contatti" con le fantasie e le specifiche mitopoiesi che essi esprimono (anche attraverso le sintomatologie).

È chiaro, comunque, che per poter "conoscere", occorre prima rendersi disponibili alla conoscenza, nutrire il desiderio di aprirsi a ciò che è nuovo, a ciò che rompe gli schemi concettuali pre-esistenti creando una dissonanza, perché percepito come "diverso". Soltanto a partire da questa pre-disposizione, sarà possibile accogliere e "contenere" l'altro, specie l'altro in difficoltà.

Tutto ciò, ovviamente, nella convinzione che "nel momento in cui accoglie gli immigrati, la nostra società guadagna in comprensione di sé stessa certamente più di quanto perda in omogeneità" (Nathan T., 1993, trad. it., pag. 80).

## Bibliografia

- Gentile M, Diana M. *L'adolescente immigrato in "Etnopediatria"* Vol. 1: Milano, Hippocrates, 2003
- AA.VV. *Crise, rupture et depassement*, Paris: Bordas, 1979
- Algini ML, Lugones M. (a cura), *Emigrazione. Sofferenze d'identità*, Roma: Borla, 1999
- Baldascini L. *Le voci dell'adolescenza*. Milano: F. Angeli, 1995
- Borgogno F, Ferro A. *Psicoanalisi dei bambini e degli adolescenti: spigolature*. Roma: Borla, 1999
- Cahn R. *L'adolescente nella psicoanalisi*, trad. it. Roma: Borla, 2000
- Charmet G, Rosci E. *La seconda nascita. Per una lettura psicoanalitica degli affetti in adolescenza*, Milano: Unicopli, 1992
- Dahoun ZKS. *Les couleurs du silence, le mutisme des enfants de migrants*. Paris: Calmann-Levy, 1995
- Donghi P. *Il sapere della guarigione*, Bari, Laterza, 1996
- Gentile CM. *Bambini e adolescenti a rischio*. Palermo: ed. Europa, 1992
- Gentile CM, Diana MA. *Famiglia, Scuola, Carcere. Il minore a rischio e le sue Istituzioni*, in CxU, n°2, aprile, 1993
- Gentile CM, Diana MA. *Ragazzi smarriti, istituzioni in difficoltà*. In: *Scritti sul minore*. Milano: Giuffrè, 2001
- Grimberg LR. *Psicoanalisi dell'emigrazione e dell'esilio*, trad. it. Milano: Angeli, 1990
- Gutton P. *Psychotherapie et adolescence*. Paris: PUF, 2000
- Jeammet P. *Psicopatologia dell'adolescenza*, Trad. It. Roma: Borla, 1992
- Jeammet P. *Adolescences*. Paris: La Decouverte, 2002
- Jervis G. *La conquista dell'identità*. Milano: Feltrinelli, 1997
- Kozakai T. *Lo straniero, l'identità*, Trad. It. Roma: Borla, 2002
- Lauffer M. *Oltre il crollo adolescenziale*, Trad. It. Roma: Borla, 1998
- Levi-Strauss C. *L'identità*, Trad. It. Palermo: Sellerio, 1980
- Maalouf A. *Les identités meurtrières*. Paris: ed. Grasset, 1998
- Maggiolini A, Riva E. *Adolescenti trasgressivi*. Milano: F. Angeli, 1999
- Marcelli D, Braconnier A. *Psicopatologia dell'adolescente*, Trad. It. Milano: Masson, 1989
- Nathan T. *Elementi di psicoterapia*, nel vol. di AA.VV., *Psicoterapie*, Trad. It. Bologna: CLUEB, 2000
- Nathan T. *Principi di Etnopsicoanalisi*, trad. it. Milano: Bollati Boringhieri, 1996
- Novelletto A, Maltese A. *Adolescenza e psicoanalisi*. Roma: Borla, 2002
- Scaparro F, Pietropolli Charmet G. *Belletà. Adolescenza temuta, Adolescenza sognata*. Milano: Bollati Boringhieri, 1993
- Varga K. *L'adolescent violente t sa famille*. Paris: Payot, 2002
- Winnicott DW. *Gioco e realtà*, trad. it. Roma: Armando, 1974
- Zajde N. *Il trauma*. In: AA.VV., *Psicoterapie*, trad.it. Bologna: CLUEB, 2000

# Privacy e assenso informato

T.L. Schwarzenberg

Dipartimento di Scienze Ginecologiche, Perinatologia e Puericultura, Università degli Studi di Roma "La Sapienza"

Una traduzione esatta della parola "privacy" o un termine perfettamente equivalente ed esaustivo non esistono nella lingua italiana per cui le varie espressioni finora proposte e di volta in volta utilizzate risultano quantomeno inadeguate se non addirittura confondenti (privatezza, discrezione, riservatezza).

Come è stato giustamente rimarcato l'intraducibilità del termine "privacy" non è, per altro, casuale: essa si riferisce, infatti a quel bene (o complesso di beni) che emergono nella loro interezza solo laddove l'individuo stesso rappresenti una figura forte e centrale, mentre lo Stato si possa identificare soprattutto per i limiti che deve riconoscere e rispettare. Il concetto di privacy, quindi, sottende un ambiente culturale, tradizionale, psicologico e sociale in cui la singola vita possa contare anche più dell'insieme collettivo.

Sotto il profilo di storia del diritto, la concezione moderna della privacy si fa risalire ad un famoso saggio giuridico pubblicato nel 1890 sull'autorevole rivista "Harvard Law Review" a cura di Samuel D. Warren e Louis D. Brandeis, dal titolo "The right of privacy" (1). Fin dal primo capovero di tale articolo veniva energicamente ribadito che ogni cittadino aveva il diritto inviolabile alla propria sicurezza, alla propria intimità e alle proprie scelte personali di vita, il tutto assai efficacemente compendiato nella famosissima espressione "the right to be let alone". Per la cronaca, all'origine di questa pubblicazione esisteva una vicenda personale di cui era stato vittima Warren stesso: infatti l'Autore, rampollo di una famiglia assai ricca e influente, era stato bersaglio di una serie di articoli apparsi sulla stampa locale (con espressione moderna si potrebbe parlare di gossip) in cui veniva messa in discussione la sua vita privata.

La privacy diventa, così, espressione in primo luogo di un diritto di scelta, la scelta di come si vuole vivere, sia in pubblico che in privato, sia nel mondo "reale" che in quello "virtuale", vale a dire anche in quella "società informatica e multimediale" in cui l'incalcolabile progresso tecnologico ci ha, non di rado inconsapevolmente, inglobati.

La privacy riguarda, anzitutto, la possibilità di regolare, limitare e controllare il flusso verso l'esterno dei propri dati e informazioni personali, come anche l'accesso agli stessi da parte di terzi. Il diritto alla privacy si identifica, anche, con il diritto alla libertà e

alla capacità di prendere decisioni personali senza essere soggetto a controlli pubblici e/o privati: ma privacy è, anzitutto, la somma di diverse altre aspettative quali l'anonimità, la protezione dell'intimità, delle emozioni e dei sentimenti (2).

Di frequente si è portati ad identificare il concetto di privacy con quello di protezione di c.d. "dati personali", tant'è che la denominazione ufficiale del "Garante della privacy" nel nostro Paese è quella di "Garante dei dati personali". Ma da quanto finora, assai succintamente, esposto appare chiaro che la protezione dei dati personali rappresenta solo una parte della protezione della privacy e che i dati personali costituiscono solo un aspetto (magari quello più concretamente identificabile) del patrimonio privato dell'individuo. Va da sé, quindi, che senza la protezione dei dati personali non si può parlare di tutela della privacy, ma che la sola protezione dei dati non garantisce in alcun modo il pieno e completo rispetto della privacy stessa.

Possiamo, pertanto, schematicamente affermare che il complesso, composito e affascinante concetto di privacy può essere distinto in cinque parti (o componenti) tra loro complementari, ma dotate anche di una propria connotazione e autonomia (3):

- 1) diritto ad essere lasciati in pace: l'oggetto è la propria sfera privata, che l'individuo deve essere in grado di definire secondo i propri desideri e le proprie aspirazioni. Diritto, quindi, alla solitudine ma non all'isolamento, a scegliere le persone con cui avere rapporti, a stabilire il proprio grado di integrazione, a scegliere cosa far conoscere di sé agli altri, scegliere cosa conoscere degli altri;
- 2) diritto all'intimità: è un aspetto della privacy di tipo relazionale che include la riservatezza delle comunicazioni private e, soprattutto, la volontà di due o più persone di rimanere separate dagli altri a tutela della propria relazione;
- 3) diritto all'anonimato (o, come sua forma minore il diritto all'uso di pseudonimi): è il diritto a non lasciare tracce, il diritto a che non siano comparati, o incrociati i propri dati, informazioni, fatti, comportamenti. L'anonimato può garantire la capacità di esprimere la propria personalità e di compiere le proprie scelte al di fuori di un controllo sociale;
- 4) diritto alla protezione dei propri dati personali: consiste nel diritto ad avere la disponibilità dei propri dati, di poterne con-

trollare i flussi, di conoscere i percorsi delle proprie informazioni personali. Si tratta, in altre parole, del diritto all'autodeterminazione informativa;

- 5) diritto alla personalità delle proprie decisioni: consiste nel diritto di potersi esprimere, di scegliere i propri comportamenti e stili di vita, nel diritto a non essere influenzati.

Tralasciando, per ovvii motivi di tempo e di spazio, tutti i contributi giurisprudenziali e normativi intermedi, ricordiamo che in data 1 gennaio 2004 è entrato in vigore in Italia il Decreto Legislativo n. 196 del 30 giugno 2003 avente per titolo "Codice in materia di protezione dei dati personali" e comunemente noto come "Codice della privacy". Detto provvedimento ha tentato di comporre in maniera organica le innumerevoli disposizioni già esistenti sull'argomento, riunendo in un unico contesto la precedente legge 675/1996 e gli altri decreti legislativi, regolamenti e codici deontologici che si erano succeduti negli ultimi anni, integrando la materia sulla base della "giurisprudenza" del Garante e della direttiva UE 2000/58 sulla riservatezza delle comunicazioni elettroniche. Nel delinearne i profili maggiormente innovativi va rilevato, anzitutto, che il predetto Codice introduce nel nostro ordinamento il diritto alla protezione dei dati personali quale diritto fondamentale della persona, parallelo e integrantesi con il più generale diritto alla riservatezza, già richiamato all'art. 1 delle legge-base 675/1996.

Possiamo tranquillamente affermare che il nostro Codice, ispirandosi ad una concezione normativa di stampo anglosassone e nordeuropeo, rappresenta il primo tentativo al mondo di integrare e conformare in maniera unitaria le numerose ma frammentarie disposizioni relative, anche in via indiretta, al rafforzamento e tutela della privacy.

Da tutto quanto precede appare evidente che la problematica della privacy coinvolge ognuno di noi in quanto individuo/cittadino, le istituzioni pubbliche e private, numerose professionalità tra cui in particolare, per quanto ci riguarda, le professioni sanitarie. Aver giustamente affermato che, al giorno d'oggi, il medico non deve essere più considerato in modo limitativo solo come il "guaritore delle malattie" ma, piuttosto, come il "tutore della salute" e avere contemporaneamente chiarito che la salute stessa si identifica con "il completo benessere fisico, psichico, sociale e spirituale dell'individuo" se da un lato gratificano la professione sanitaria, dall'altro ne aumentano enormemente il campo di azione e le responsabilità. Il tutto viene ulteriormente enfatizzato in ambito pediatrico, dove siamo ben consci di non dover solo "curare" ma anche "prenderci cura" dei nostri pazienti (e, non di rado, anche delle loro famiglie) tanto da essere stati etichettati come "avvocati dei bambini e degli adolescenti" (*advocates for children and youth - WHO*) (4). Ma, chi è oggetto delle nostre cure, pur essendo titolare indiscusso di diritti e privilegi, proprio a causa della contraddittorietà, incompletezza o assenza di una precisa normativa in merito quasi sempre non è in grado di tutelare in modo almeno vagamente autonomo la propria salute.

La più immediata quanto ovvia considerazione è che solo con il

compimento del diciottesimo anno di vita e con l'ingresso nella maggiore età si conclude quella che potremmo indicare come "adolescenza giuridica o legale". Azzerando, di fatto, qualsiasi pre-esistente differenza di livello maturativo tutti i diciottenni acquisiscono la completa "capacità di agire", vale a dire ogni attitudine a compiere nel proprio interesse atti giuridici (artt. 2-316-317 C.C.). Il problema si pone, invece, con i bambini e, soprattutto, con gli adolescenti infra-diciottenni, che possono avere reale e urgente necessità di consulenza e/o di trattamento medico anche all'insaputa dei propri genitori o in contrasto con la loro volontà.

I settori più delicati di intervento del medico adolescentologo sono quelli riguardanti il comportamento sessuale del minore, l'abuso di droghe e le tossicodipendenze, le turbe psico-emotive, i problemi scolastici e i disturbi della condotta alimentare: il giovane che necessita di assistenza sanitaria per taluno di questi problemi eviterà, il più delle volte, di affrontarlo in ambito familiare nel motivato timore di suscitare disapprovazione, liti e punizioni e, soprattutto, di incrinare ulteriormente i precari rapporti intrafamiliari senza alcun reale vantaggio per la propria salute (5).

Se il consenso dei genitori dovesse rappresentare il requisito indispensabile per il trattamento sanitario o se il giovane avesse ragione di ritenere che della propria "malattia" verrà prima o dopo data notizia ai familiari sarà, ovviamente, tentato a procrastinare il ricorso all'assistenza o a rinunziarvi del tutto compromettendo, così, gravemente e, talora, irreparabilmente il proprio stato di salute.

Va rimarcato, tuttavia, che, in alcune particolari occasioni la normativa vigente è costretta a riconoscere che anche una soglia di età inferiore ai 18 anni possa avere un importante rilievo giuridico. Da un'attenta rilettura delle norme che distinguono minore da minore in relazione all'età, si ricava la netta impressione che il legislatore abbia considerato sufficiente il compimento del 16° anno di vita per assegnare al minore la maturità necessaria a compiere diversi atti, anche molto importanti. Esiste infatti la possibilità, per il sedicenne, di contrarre matrimonio (salva l'autorizzazione del Tribunale cui compete l'accertamento della maturità psico-fisica e la fondatezza delle ragioni addotte - art. 84 C.C.). Il sedicenne può, inoltre, riconoscere figli naturali e/o consentire al proprio riconoscimento (art. 250 C.C.); esprimere il proprio parere per l'indirizzo della vita familiare o per la scelta del tutore (artt. 145-348 C.C.); chiedere che sia promossa azione per il disconoscimento di paternità o impugnare il proprio riconoscimento (art. 244-264 C.C.).

Non mancano, inoltre, nella normativa civilistica italiana tutta una serie di riferimenti ad una rilevanza della volontà del minore anche se ha compiuto solo 14 anni (nel proprio interesse ed in quello del mantenimento dell'unità familiare - art. 316 C.C.); se ha compiuto 12 anni (in tema di adozione - art. 79 legge 184/1983) e persino se ha compiuto appena 10 anni (in tema di tutela - art. 371 C.C.).

In effetti, il superamento del 18° anno non può comportare, di per sé, un passaggio brusco da una condizione di totale incapacità

ad uno stato di improvvisa e completa consapevolezza ed abilità. Le realtà biologica e psico-sociale sono, infatti, caratterizzate da un fluire continuo di momenti evolutivi che si aggiungono l'uno all'altro e di cui anche il legislatore ha dovuto, in molte occasioni, tenere conto (5).

Da una rapida rassegna delle principali norme che, in Italia, possono avere ricadute su quella prospettiva di privacy che attiene all'esercizio del diritto alla salute per i minori adolescenti emerge, tuttavia, lo stridente contrasto tra alcuni degli ordinamenti vigenti. Ad esempio, è contemplata la validità del consenso al rapporto sessuale di una ragazza purché ultraquattordicenne (e, in casi particolari, anche se solo tredicenne), la facoltà di assumere contraccettivi e di interrompere la gravidanza da parte di una minore di qualsiasi età, la possibilità di chiedere autonomamente accertamenti diagnostici, terapeutici e riabilitativi nonché di godere della più assoluta riservatezza per il minore tossicodipendente e, contemporaneamente, l'impossibilità assoluta per una donna di età inferiore ai sedici anni di riconoscere il figlio da lei medesima partorito e di regolarizzare con il matrimonio la propria situazione familiare.

Tuttavia, nonostante l'innegabile carenza, lacunosità e contraddittorietà della normativa vigente molte cose stanno evolvendo anche sul piano giuridico: il minore adolescente viene sempre meno riguardato quale oggetto dei doveri altrui mentre, contemporaneamente, sta assumendo la più giusta dimensione di individuo titolare di diritti autonomi (5, 6).

Tutto quanto finora esposto a proposito del concetto di privacy, dei suoi significati, dei suoi rapporti con la principale normativa, rappresenta la premessa indispensabile per una più approfondita riflessione su un argomento di fondamentale importanza anche se, tuttora, in gran parte irrisolto: i minori e il consenso/assenso/dissenso informati.

Se è vero, come è vero, che la privacy rappresenta un diritto non solo legale ma naturale, che sottende e compendia libertà, dignità, autonomia e autodeterminazione è indispensabile accertare se, in che misura e da quando anche i minori possono con sufficiente autonomia e libertà tutelare la propria salute, accedere ai presidi sanitari loro dedicati, acconsentire ai necessari accertamenti laboratoristici e/o strumentali, accettare le proposte terapeutiche suggerite e, se è il caso, essere anche inseriti in un protocollo clinico sperimentale.

Il moderno concetto di autodeterminazione della persona, cioè del diritto di decidere liberamente se, come, quando ed a quali trattamenti sanitari essere sottoposto, ha indubbiamente comportato un vero e proprio sconvolgimento del rapporto medico-paziente: infatti, mentre in passato il malato era per lo più oggetto passivo delle decisioni cliniche, oggi, essendo ormai stati riconosciuti i suoi diritti di scegliere, consentire o rifiutare l'opera del medico, egli ha recuperato la propria posizione di "centro decisionale" della propria salute. Ne consegue, in casi estremi, anche il diritto per il "cittadino" di rifiutare le cure mediche lasciando che la malattia segua il suo decorso naturale. Inoltre,

in varie sentenze la Magistratura ha evidenziato lo stretto legame esistente tra informazione e consenso, per cui quest'ultimo può scaturire solo dalla piena e consapevole volontà del paziente e non da una semplice adesione alla decisione già assunta dal medico o da altri. Si deve, pertanto, distinguere la dottrina giuridica del consenso (che contempla il consenso implicito, esplicito, presunto e rappresentato) e che indica un permesso legalmente valido mediante il quale una persona conferisce ad altra persona un determinato potere di agire, dal consenso informato propriamente detto.

In medicina, infatti, il consenso informato consiste nell'accettazione di una proposta e nella conseguente autorizzazione libera e volontaria al trattamento sanitario, che il paziente concede in modo esplicito solo dopo essere stato adeguatamente informato. Forse non tutti sanno che, a tutt'oggi, non esiste in Italia una disciplina giuridica espressa, vale a dire una precisa norma di legge che contempli in modo esplicito il consenso informato nell'ambito medico-chirurgico. Si è soliti, pertanto, fare riferimento (in modo estensivo) a quanto previsto dall'art. 50 del Codice Penale, riguardo al "consenso dell'avente diritto" e dall'art. 32 della Costituzione della Repubblica Italiana sul "diritto alla salute". Particolare rilievo assumono, viceversa, a tale proposito i codici di autoregolamentazione e quelli deontologici degli Ordini Professionali, come anche la ricca normativa internazionale sui diritti dell'uomo e, soprattutto, le sentenze della Corte Costituzionale e della Cassazione emesse a risoluzione di casi particolarmente significativi tanto da aver dato origine, in quest'ambito, ad una sorta di diritto giurisdizionale di stampo vagamente anglo-americano.

Non è mia intenzione dilungarmi ulteriormente, in questa sede, sugli aspetti generali, concettuali, giuridici e procedurali del consenso informato che, tra l'altro, sono stati già oggetto di esaurienti dibattiti e pubblicazioni (basti ricordare il recente, prezioso, contributo di G. Bona et al. su "Il consenso informato in endocrinologia pediatrica"); cercherò, viceversa, di concentrare l'attenzione sull'eventuale quanto auspicabile coinvolgimento dei minori nella formazione di un consenso valido (7, 8).

È fin troppo ovvio, infatti, che la condizione di minore compendia, al suo interno, situazioni estremamente eterogenee legate sia all'età anagrafica che ai diversi livelli individuali di maturazione. Ne consegue la necessità di sapere e potere adottare comportamenti e regole diverse nel caso in cui il minore sia un bambino in età prescolare o scolare, oppure un preadolescente o un adolescente capaci di dimostrare una capacità adeguata per scelte responsabili riguardanti la propria salute. Di conseguenza, assai spesso, l'adolescentologo finisce col trovarsi dibattuto tra problemi etici e legali: può, infatti, ritenere professionalmente corretto oltre che etico garantire assistenza e riservatezza ad un paziente minore (peraltro consapevole e con indubbia maturità decisionale) ma non è affatto certo che il solo consenso del giovane lo metterà al riparo da eventuali contestazioni legali. Né il nuovo CDM (Codice di Deontologia Medica -

approvato dal Consiglio Nazionale degli Ordini dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri, nell'ottobre del 1998) sembra venire incontro alle legittime richieste di salute dei teen-agers e alle esigenze operative dei medici adolescentologi laddove cita, all'art. 33: allorché si tratti di minore, interdetto o inabilitato il consenso agli interventi diagnostici e terapeutici, nonché al trattamento dei dati sensibili, deve essere espresso dal rappresentante legale. Un orientamento appena più possibilistico si riscontra, viceversa, nella Convenzione sui Diritti dell'Uomo (emanata a Strasburgo dal Consiglio d'Europa il 19.11.1996) dove, pur rimandando al legale rappresentante del minore la responsabilità ultima di esprimere il consenso informato, riconosce che "il parere del minore è considerato determinante in funzione dell'età e del suo livello di maturità" (8).

Anche la "Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea" (approvata dal parlamento Europeo il 14 novembre 2000 e proclamata formalmente a Nizza il successivo 7 dicembre) stabilisce all'art. 24 relativo ai "Diritti del Bambino" che: i bambini possono esprimere liberamente la propria opinione; questa viene presa in considerazione sulle questioni che li riguardano in funzione della loro età e della loro maturità [...]. In tutti gli atti relativi ai bambini, siano essi compiuti da autorità pubbliche o da istituzioni private, l'interesse del bambino deve essere considerato preminente.

Peraltro, anche il Comitato Nazionale per la Bioetica (CNB), fin dal 1994, aveva adeguatamente valorizzato la validità del consenso espresso da un minore in funzione dell'età raggiunta, affermando che "è difficile pensare ad un consenso ed un dissenso informato prima dei 7 anni. Successivamente, quando il bambino esplora meglio le proprie motivazioni e le confronta con ciò che gli altri dicono e fanno, è concepibile un consenso e dissenso informato, certamente insieme con quello dei genitori. A partire dai 12 anni e nell'età adolescenziale si può credere in un consenso o dissenso progressivamente consapevoli".

Sta di fatto che il termine consenso si dovrebbe sempre riferire ad un'autorizzazione ad agire per conto e nell'interesse del consenziente e su un proprio bene disponibile: pertanto, il consenso espresso da un genitore o da un tutore per conto di un minore andrebbe definito più esattamente permesso informato (informed permission, come suggerito dall'American Academy of Pediatrics e non più informed consent) (9).

Può essere interessante ricordare, a tale proposito, che il Royal College of Physicians di Londra ha suggerito delle "guidelines" ai comitati etici per la ricerca in Pediatria: se i bambini hanno più di sette anni il consenso va chiesto ad essi oltre che ai genitori, se sono adolescenti con più di quattordici anni il consenso va richiesto esclusivamente ad essi. Negli USA (seppure con certe differenze tra Stato e Stato) sono numerose e più dettagliate le leggi che permettono al minore di esprimere il consenso personale, senza per questo violare i diritti dei genitori e senza conseguenze legali per il medico. In altre parole, un minore può ottenere cure mediche senza il consenso dei genitori sulla base del principio dell'adolescente maturo quando, cioè, è capace di

comprendere la natura e le conseguenze del trattamento proposto. Secondo la legge americana un adolescente è da considerarsi maturo (=emancipato) per decreto del tribunale; per incapacità dei genitori ad assumersi responsabilità; per matrimonio, gravidanza o maternità; se vive da solo e si mantiene o se, pur vivendo con i genitori, lavora ed è finanziariamente indipendente; se è affetto da malattie veneree o da altre malattie trasmissibili (ci potrebbe essere, infatti, diffusione della malattia se il consenso parentale fosse condizione imprescindibile per la cura, dal momento che molti giovani rinuncerebbero alla terapia pur di non dover coinvolgere i familiari nelle proprie necessità); per alcolismo e/o tossicodipendenza; per volontà di aborto o per necessità di accesso ai servizi o mezzi contraccettivi.

Una serie di confortanti considerazioni sui minori e il consenso informato sono, infine, reperibili sulla "Guida all'Esercizio Professionale per i Medici e gli Odontoiatri" edita dalla FNOM-CEO (Federazione Nazionale degli Ordini dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri) e alla quale possiamo e dobbiamo fare tutti riferimento. Viene, pertanto, ufficialmente affermato che: "un primo requisito per l'esercizio dell'autodeterminazione in relazione alla propria salute e al proprio corpo, significato primo del consenso informato, è che si possedano caratteristiche per essere considerati individui autonomi. Si considerano, dunque, sotto questo profilo competenti all'espressione del consenso tutti quei soggetti che siano in grado di disporre di sé, e cioè che siano in condizioni psichiche tali da poter comprendere la situazione in cui si trovano e le informazioni che vengono loro fornite e che, inoltre, siano in grado di formarsi una volontà e di esprimerla: in altre parole si considera competente chi è in grado di intendere e volere. [...] Abbiamo già detto di come la condizione di minorenni raccolga in sé realtà molto differenti tra loro: è evidente che qualunque criterio rigidamente legato all'età, scelto per ordinare un tale ambito così eterogeneo, non potrebbe che risultare forzato e poco rispettoso delle effettive necessità. Tra i minori, infatti, sono compresi anche gli adolescenti i quali, pure se non completamente autonomi, sono spesso perfettamente in grado di rendersi conto di ciò che gli accade e di esprimere in proposito la propria volontà. Anche la specifica natura dei diritti posti in questione dalle cure mediche spingono per una interpretazione soggettiva delle capacità e non invece per una interpretazione strettamente legata all'età. Infatti, le libertà relative alla disposizione del proprio corpo e della propria salute riguardano una sfera personalissima e non ammettono la possibilità di una loro rappresentanza. Per il loro esercizio, come per l'esercizio della libertà di parola o di culto, non vi può essere un limite di età: il limite è, dunque, esclusivamente di natura sostanziale e sta nella effettiva capacità del minore di intendere, di volere e di esternare, quindi, la propria personalità. Spetta, dunque, al medico il gravoso compito di dover valutare caso per caso l'effettiva capacità decisionale dell'adolescente" (10). Quanto fin qui affermato appare perfettamente in linea con una visione "biografica" dell'autonomia, secondo cui tale caratteristica non può certo

comparire miracolosamente al compimento della maggiore età per poi rimanere inalterabilmente posseduta dall'individuo per tutto il corso della propria vita: l'autonomia, infatti, è una capacità completamente legata alle biografie individuali, alle circostanze e alle relazioni in cui e con cui i soggetti si trovano a vivere e a competere.

Concludendo, possiamo affermare che per quanto riguarda il consenso esprimibile da un minore adolescente coesistono, al momento attuale in Italia, tre principali correnti di pensiero (11):

- la prima ritiene, comunque, necessario il conseguimento della maggiore età per poter esprimere validamente il consenso. I sostenitori di questa tesi sottolineano che in mancanza di una norma specifica sulla materia debba valere il dettato dell'art. 2 del Codice Civile per cui "sotto i diciotto anni l'incapacità è la regola e la capacità l'eccezione". Le singole disposizioni che attribuiscono valore alla capacità decisionale del minore non sarebbero quindi, secondo tali Autori, indice di una generale tendenza dell'ordinamento a riconoscere l'autonomia dell'adolescente nella sfera dei diritti personali ma, piuttosto, eccezioni esplicitamente previste dal legislatore per eventi particolari;
- la seconda (rifacendosi alle norme del C.P. che disciplinano l'imputabilità) ritiene che, dopo il conseguimento del 14° anno e l'acquisizione della capacità di intendere e di volere, il consenso possa ritenersi valido;
- la terza sostiene che, nell'incertezza normativa, anche tra il 14° ed il 18° anno si debba sempre verificare se il minore abbia effettivamente maturato una capacità critica e decisionale tale da consentirgli scelte libere e responsabili.

Sta di fatto che l'onere per il medico di stabilire di volta in volta l'effettiva capacità di decidere del paziente minore è una responsabilità ormai ineludibile: in tale direzione vanno, infatti, tutte le indicazioni sia giuridiche che deontologiche così come

le convenzioni internazionali e le leggi di quasi tutti i Paesi Occidentali.

## Bibliografia

1. Warren SD, Brandeis LD. *The Right to Privacy*. Harvard Law Review 1890; 4
2. Rodotà S. *Privacy, libertà, dignità*. 26a Conferenza Internazionale sulla Privacy e sulla Protezione dei Dati Personali. Wroclaw PL, 14-16 settembre 2004
3. Lugaresi L: *Protezione della privacy e protezione dei dati personali: i limiti dell'approccio comunitario*. Giustizia Amministrativa 2004; 5 – anche on line su: [http://giustamm.it/new\\_2003/1619.htm](http://giustamm.it/new_2003/1619.htm)
4. Loxterman JD: *Adolescent Access to Confidential Health Services*. Advocates for Youth (July 1997). On line <http://www.advocatesforyouth.org/publications/iag/confhlth.htm>
5. Schwarzenberg TL: *L'adolescente e l'adolescentologo di fronte alla legge: aspetti giuridici e normativi*. In: De Sanctis V., editor "Manuale di Adolescentologia". Pisa: Pacini Ed., 2002, p 34
6. Schwarzenberg TL: *Una bioetica per l'adolescenza*. Conferenza all'Auditorium dell'Ospedale S. Marco (Potenza, 31 maggio 2002) Ed. a cura dell'International Inner Wheel – 210° Distretto Italia
7. Bona G, Petri A, De Franco S, D'Agostino P. *Il Consenso Informato in Endocrinologia Pediatrica*. Pisa: Pacini Ed, 2003
8. Schwarzenberg TL. *L'adolescente e il consenso/dissenso informato*. In: De Sanctis V, editor. "Manuale di Adolescentologia" a cura di V. Pisa: Pacini Ed. 2002, p 29
9. Committee on Bioethics, American Academy of Pediatrics. *Informed consent, parental permission and assent in pediatric practice*. Pediatrics 1995; 95-2:314
10. Canavacci L: *Il consenso informato*. In: Guida all'Esercizio professionale per i Medici-Chirurghi e gli Odontoiatri – Revisione 2003. (Torino: Ed. Medico Scientifiche
11. Conti A, Del Bon P. *La volontà del minore nel processo di formazione del consenso informato in alcuni trattamenti sanitari*. Difesa Sociale 2003; 82:101

# La valutazione dell'apparato osteoarticolare per la certificazione dell'idoneità sportiva

A. Marchi

Dipartimento di Scienze Pediatriche Università di Pavia IRCCS - Policlinico S. Matteo, Pavia

Sempre più adulti e adolescenti prendono parte ad attività sportive e con loro aumenta anche l'incidenza degli eventi traumatici. L'attività motoria occupa un posto essenziale nello sviluppo dell'adolescente. In questo momento di evoluzione delicatissimo si profila un accrescimento compensativo in lunghezza, dai 12 ai 13 anni nei maschi e dagli 11 ai 12 nelle femmine. È questo il periodo della crisi puberale che si identifica nell'adolescenza, termine che sta appunto ad indicare la ripresa vivace dell'accrescimento in lunghezza.

Oltre il 65% dei traumi determina una sospensione dell'attività sportiva per 5 giorni o più. L'incidenza dell'evento traumatico sembra aumentare con l'età, probabilmente con l'aumento dei tempi di allenamento, del livello agonistico, della destrezza, della velocità di esecuzione. Ogni gruppo di età comprende prognosi, diagnosi e terapie diverse. È soprattutto necessario ricordare che in medicina dello sport, i bambini non debbano essere considerati come piccoli adulti.

Le articolazioni sono più mobili, l'osso è più malleabile, le cartilagini di coniugazione e le apofisi sono ancora fertili e la cartilagine articolare è molto più spessa di quella degli adulti e quindi la risposta alle sollecitazioni croniche e ai traumatismi acuti è differente. L'esame obiettivo ortopedico incomincia osservando la deambulazione del paziente mentre entra nello studio, mentre si spoglia al fine di valutare eventuali limitazioni articolari. Fatto tutto questo, il soggetto va valutato in piedi frontalmente per evidenziare eventuali asimmetrie delle linee biacromiali e delle linee bisiliache, la presenza di eventuali gibbi costali anteriori e deformità della cassa toracica, deviazioni angolari degli arti superiori e inferiori, il ginocchio valgo o varo. Il piede va esaminato per apprezzare l'abbassamento o l'accentuazione della volta longitudinale, il trofismo del tessuto sottocutaneo, e della muscolatu-

ra. Da un esame di profilo si evincono eventuali accentuazioni o riduzioni della cifosi dorsale, lombare e/o cervicale o ginocchia recurvate indice di una lassità legamentosa. Il paziente va inoltre visitato da dietro per valutare eventuali deviazioni della colonna, asimmetrie del triangolo della taglia e la presenza di eventuali gibbi costali. Sono da utilizzare le manovre di bending per comprendere la eventualità di una correggibilità della curva.

Con il paziente in piedi si possono valutare l'articolarietà e la funzionalità muscolare di arti superiori e rachide. In decubito supino infine, si possono valutare eventuali eterometrie degli arti inferiori e l'articolarietà dell'anca, del ginocchio e dell'articolazione tibio-tarsica.

Tutte le considerazioni fatte e gli accertamenti strumentali necessari devono essere visti in concerto con un medico ortopedico.

## Bibliografia

1. Solito, Volta, Cerioli, Panza, Bernasconi, Cubich, Zuliani, Studio longitudinale dell'accrescimento e dello sviluppo puberale di un gruppo di adolescenti sottoposti a regolare attività sportiva e moderato impegno agonistico, *Medicina dello Sport* 1991; 44:9
2. Morandi, Schiavon, Zerbato, Cause di inidoneità sportiva all'attività sportiva agonistica. *Medicina dello Sport* 1994; 47:651
3. Dillman CJ, Fleising GS, Andrews JR, Escamilla RF: Kinetics of baseball pitching with implications about injury mechanisms. *Am J Sports Med* 1995; 23:233
4. Kannus P, Parkkari J, Jarvinen TL, et al. Basics science and clinical studies coincide: active treatment approach is needed after a sports injury. *Scand J med Sci Sports* 2003;13:150
5. American Sports Data Inc. *Comprehensive Study of Sports Injuries in the US* (online). Available from [RL:http://www.americansportsdata.com](http://www.americansportsdata.com) (accessed 2004 Mar 30)

# La formazione in medicina dell'adolescenza. Quale progettualità?

S. Chiavetta

Pediatra di Famiglia, Palermo

## Premessa

Le competenze necessarie per l'assistenza agli adolescenti sono molteplici, per cui un medico che si voglia occupare di questa fascia d'età ha la necessità di conoscere quali siano tanto la variabilità fisiologica, quanto le patologie ad esordio durante l'adolescenza, nonché la capacità di riconoscere le implicazioni psichiche, relazionali e sociali dei problemi medici. Deve, inoltre, avere la capacità di adattarsi alle specifiche problematiche dei pazienti e dei loro genitori, e conoscere gli aspetti normativi e medico-legali che regolano il rapporto medico-paziente, considerato che quest'ultimo, il paziente, nella maggior parte dei casi è un minore.

Risulta ovvio, allora, che non basta essere Pediatri per potersi definire "Adolescentologi". L'adolescentologia, infatti, richiede conoscenze talmente specifiche da esigere un percorso formativo-assistenziale diversificato e anche perché prendersi cura dell'adolescente in quanto tale necessita di esperienza maturata sul campo (1).

Allora è necessario che vi siano quegli operatori formati e preparati in ambito adolescenziale che riescano a soddisfare i bisogni sanitari specifici di questa età.

## Situazione attuale

La medicina dell'adolescenza si è affermata, negli ultimi anni, come sub-specialità autonoma, ma strettamente legata alla pediatria, ed è rivolta agli aspetti preventivi, diagnostici e terapeutici specifici dell'età adolescenziale (2).

A livello formativo, l'Adolescentologia è stata inserita tra le aree di addestramento professionale della Scuola di Specializzazione in Pediatria a norma del Decreto Ministeriale dell'11 Maggio 1995 (G.U. 167 del 19 luglio 1995). Con questo inserimento si sarebbero dovute migliorare le competenze dei pediatri nei confronti degli adolescenti, anche se i percorsi formativi necessitano ancora di essere migliorati in molte Scuole ed in nessuna è stato attivato lo specifico Indirizzo Specialistico.

A livello territoriale, è operante la figura professionale del "Pediatra di Famiglia" (PdF) che si sta guadagnando, "sul

campo", il ruolo di figura di riferimento per l'assistenza sanitaria dell'adolescente (3, 4).

La Pediatria di Famiglia soffre, però, della sordità di una classe politica che non vuole o non riesce a recepire la richiesta di elevare a 18 anni l'età pediatrica, come sarebbe se fosse messo in pratica il 1° articolo della Convenzione Internazionale sui diritti del fanciullo (New York, 20 Novembre 1989) che prevede di considerare nell'età dell'infanzia ogni persona al di sotto dei 18 anni. Tale palese contraddizione, concretizzata nell'ultimo (e oramai obsoleto) Accordo Collettivo Nazionale per la Pediatria di Famiglia, permette di affermare che il Pediatra di Famiglia non si occupa appieno dell'adolescenza, dato che l'area di interesse e di competenza non comprende tale età, avendo il PdF l'esclusività fino al 6° anno, la possibilità di seguire i propri assistiti fino al 14° anno, l'estensione possibile (ma di attuazione più o meno difficile, a seconda dei diversi Accordi Regionali) fino al 16° anno per casi particolari e/o per patologia cronica (1).

Considerato, inoltre, che i Medici di Medicina Generale (MMG) forniscono, almeno in parte, l'assistenza ai soggetti di età compresa tra i 7 ed i 14 anni (per la quale vengono incentivati economicamente), sarebbe auspicabile che anche i MMG acquisiscano competenze specifiche per questa fascia d'età.

Sarebbe quindi opportuno che, tanto il medico di medicina generale che si vuole occupare di adolescenti, quanto il pediatra di famiglia, dedichino un tempo adeguato della loro formazione alle tematiche adolescentologiche, eventualmente in un percorso in parte comune, al fine di apportare un miglioramento alla qualità dell'assistenza verso i nostri ragazzi (2).

Si potrebbe così auspicare una presa in carico degli adolescenti, giunti a 14 - 18 anni di età, da parte di un MMG motivato e formato, in accordo ed in continuità con il PdF. Tale obiettivo assicurerebbe quella continuità delle cure a cui dovrebbe tendere ogni sforzo legislativo in materia (5).

## Quale progettualità?

Parlare di "progettualità" in tema di formazione in medicina dell'adolescenza può sembrare superfluo ma in realtà è di fonda-

mentale importanza. È superfluo se consideriamo che in Italia, esiste da dodici anni la Società Italiana di Medicina dell'Adolescenza (SIMA), affiliata della Società Italiana di Pediatria (SIP) che sta contribuendo alla diffusione di una cultura sanitaria assistenziale per gli adolescenti, in ambito ospedaliero e nell'ambito dei servizi sanitari territoriali, cercando di attuare gli scopi statutari societari.

È fondamentale, invece, se consideriamo che proprio gli scopi statutari della SIMA sono tali da obbligare ciascuno di noi (Soci e non) ad un'attenta riflessione.

Infatti gli scopi della Società spaziano: dalla ricerca alla cooperazione per la definizione dei programmi di insegnamento della adolescentologia, dall'aggiornamento dei pediatri alla sensibilizzazione delle autorità centrali e periferiche ai programmi di salute dell'adolescenza fino ad arrivare all'attivazione di programmi specificatamente rivolti alla salvaguardia della salute degli adolescenti.

Il programma statutario, anche se ambizioso, è supportato dall'entusiasmo di ciascun Socio e dai vari Consigli Direttivi che negli anni si sono succeduti. Infatti, a parte tutti i Corsi di Perfezionamento, i Corsi di aggiornamento o di Formazione specifici sparsi per l'intero territorio nazionale, alcuni dei quali attuati grazie anche al concorso delle maggiori sigle sindacali pediatriche (FIMP in prima linea), solo a pochi distratti (o a coloro che superficialmente o volutamente non si sono accorti che esiste la nostra Società) può essere sfuggita la proficua attività formativa della SIMA.

Formazione che si avvale già di una qualificata Attività Editoriale, di pubblicazione on-line, della probabile progettazione di un "Master in Adolescentologia", di tutte quelle attività di cooperazione con le altre Società Scientifiche in atto e quelle che potranno nascere nel tempo, senza considerare, infine, tutte le attività in tema di educazione alla salute da proporre alle Istituzioni.

## Attività editoriale

Iniziata nel 1997 con la nascita del "Notiziario SIMA", è poi proseguita, tre anni più tardi, con la pubblicazione di "SIMA Notizie", per approdare, infine, con uno sforzo ed un impegno notevole da parte del Direttore Scientifico e del Comitato di Redazione, alla pubblicazione, nel 2003, della Rivista Italiana di Medicina dell'Adolescenza (R.I.M.A.) quale organo ufficiale della SIMA.

La R.I.M.A. nasce con lo scopo di "...rappresentare un punto di incontro per tutti coloro che sono interessati all'adolescenza e che operano nell'ambito della ricerca, dei servizi, dell'insegnamento, della terapia, dell'educazione e del counselling..." (6), per cui la Rivista si rivolge a "pediatri, internisti, medici di base, ginecologi, medici sportivi, psicologi, psichiatri, sociologi, nutrizionisti ed operatori sanitari" (6).

Dal mese di settembre 2003 la nostra Rivista quadrimestrale è andata crescendo non tanto in qualità, visto che questa è stata

garantita fin dal suo primo numero, quanto nel numero di articoli e collaborazioni scientifiche (dalle 32 pagine iniziali si è passati alle 54 attuali).

Da più di un anno ospita la rubrica "M.A.G.A.M. notes", curata dalla dott.ssa Bernardette Fiscina pediatra-adolescentologa di New York, che pubblica, in inglese, le ricerche e le attività dei Colleghi che si occupano di adolescenti, prevalentemente nell'area del Mediterraneo, e la rubrica "Esperienza sul campo" che è riuscita a creare un collegamento più stretto tra quei Colleghi che hanno riportato esperienze, progetti e iniziative personali a favore degli adolescenti.

Mi preme sottolineare come, da quest'anno, la R.I.M.A. è recensita su EMBASE, la cui banca dati viene aggiornata mensilmente e che, rispetto a Medline, contiene in proporzione più letteratura europea.

Che valenza ha assunto la Rivista per i Soci che la ricevono? Quella di un periodico superspecialistico, oppure quella di una Rivista con finalità di "formazione in adolescentologia"? In quest'ultimo caso, manca forse qualcosa alla R.I.M.A. per accrescere il suo potenziale formativo?

Probabilmente, a mio modesto parere, mancano alla nostra Rivista due cose:

1. Che ciascun Socio (e non soltanto alcuni) decida di utilizzare la Rivista non solo per ricevere ma, soprattutto, per dare quei contributi scientifici la cui pubblicazione possa far accrescere le nostre competenze adolescentologiche, facendo sì che la Rivista assuma ancor di più il ruolo di "Rivista di Formazione Permanente in Adolescentologia".
2. L'inserimento di "Moduli per Auto-Apprendimento" (MAA), dei dossier che pongono i discenti in posizione attiva, consentendo ritmi di apprendimento personali. In tal caso, però, sarebbe fondamentale la collaborazione di ciascun Socio affinché si creino dei team di "docenti" che, in base alle proprie competenze scientifiche, possano creare tanti moduli formativi che garantiscano, nel tempo, una formazione "a distanza" di qualità e continuativa.

Dall'analisi di quanto sopra, è ovvio che il messaggio finale sia quello che tutti i Soci diventino collaboratori e redattori della RIMA, in quanto ciascuno di noi, con competenze diversificate, possiamo dare un contributo affinché le "conoscenze" di altri Colleghi diventino a loro volta delle "competenze qualificate".

Quindi non più lettori passivi ma attori attivi nella tutorship della Rivista.

## Pubblicazione on-line

Dal mese di settembre 2004, è disponibile il nuovo sito Internet della Società, il cui indirizzo web è [www.sima-magam.org](http://www.sima-magam.org), in cui si possono trovare la pubblicazione on-line della R.I.M.A., lo statuto della Società e gli eventi scientifici in corso di programmazione, nonché lo statuto e le pubblicazioni on-line della

M.A.G.A.M. Il sito, in verità, è ancora in fase di crescita ma è già attivo e aspetta solo di... essere visitato con più frequenza. Anche in questo caso mi viene da pensare quali enormi potenzialità possa offrire uno strumento di questo tipo.

L'accesso periodico dei Soci potrebbe far sì che il Sito diventi il luogo di scambio di idee in tempo reale, la fonte da cui scaricare lavori scientifici di qualità, ma anche il luogo dove pubblicare la propria produzione scientifico-letteraria in tema di adolescenza.

Il Sito, inoltre, potrebbe ospitare proprio quei Moduli per Auto-Apprendimento di cui sopra, che assumerebbero in tal caso anche la valenza dell'Interattività.

Anche in questo caso bisognerà che si crei un Comitato di Redazione che curi la gestione del Sito, in quanto è impensabile che questo venga seguito da una sola persona che debba selezionare, vagliare e pubblicare on-line i lavori.

Da ricordare, inoltre, che la SIP ha messo a disposizione di tutte le Società Affiliate la possibilità di effettuare un link dal Sito SIP ai vari Siti delle stesse. Questa novità rappresenta un'importante possibilità per pubblicizzare le attività SIMA nei confronti di tutti i Soci SIP.

## Progetto Formativo SIMA

Nel campo della formazione continua in adolescentologia un altro ruolo che potrebbe essere svolto dalla SIMA è quello di prevedere un Progetto Formativo con programmi ed obiettivi che siano condivisi tanto con la Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP) quanto con la Federazione Italiana Medici di Medicina Generale (FIMMG) (e/o con altre sigle sindacali), sviluppato in accordo con la Società Italiana di Pediatria.

Il tentativo di formulare un Progetto Formativo proprio della SIMA è stato fatto da un Gruppo di Lavoro di Soci (costituito da: Antonietta Cervo, Giampaolo De Luca, Vincenzo De Sanctis, Teresa De Toni, Ebe Franceschini, Maria Antonietta Marchi, Leopoldo Ruggiero, Gianni Russo, Mirella Strambi ed il sottoscritto) che, dopo aver contattato il dott. Sergio Tonelli (consulente di organizzazione e formazione per la qualità), ha iniziato a lavorare cercando di formulare un valido progetto.

Prima di metter mano alla stesura di un Progetto Formativo specifico, sarà però necessario definire quale debba essere il "Profilo di ruolo" di un Medico (sia esso PdF che MMG) che voglia occuparsi con competenza degli Adolescenti, intendendo per "Profilo di Ruolo" quelle competenze essenziali e le valenze etiche per affrontare proprio i problemi dell'età adolescenziale (7).

Sarà necessario, inoltre, definire quale valenza dare (o richiedere) al Progetto: se un Corso di Perfezionamento, un Corso di Aggiornamento o riuscire a far sì che divenga un "Master in Adolescentologia", in considerazione del fatto che oggi non esiste una Specializzazione in Adolescentologia.

Il Gruppo di Lavoro che ha approntato questo iniziale approccio alla costruzione di un Percorso Formativo orientato alle compe-

tenze si è reso conto delle difficoltà che bisognerà affrontare.

Nulla toglie, però, validità al lavoro finora effettuato, in quanto lo sforzo prodotto ha posto le basi per un cammino che potrà prevedere, ad esempio, che l'esperienza maturata sul campo da parte di tutti i Soci, magari inseriti in realtà socio-culturali diverse, o che abbiano già da tempo strutturato e validato dei Percorsi Formativi analoghi, possano essere d'aiuto tale da semplificare la strada verso la quale il primitivo Gruppo di Lavoro si è posto in cammino.

## Cooperazione con le altre Società Scientifiche

L'attività di collaborazione con le altre Società Scientifiche, più o meno affiliate alla SIP, è sicuramente un'ottima occasione di approfondimento e crescita culturale.

È già iniziata la realizzazione di un protocollo per la diagnostica dell'osteoporosi in comune tra SIMA e SIEDP, ma sicuramente dovranno essere amplificate, nel tempo, tutte le possibili collaborazioni affinché si arrivi all'implementazione di linee guida e di protocolli diagnostico-assistenziali validati.

Per quale motivo, per esempio, la contraccezione deve essere argomento esclusivo della Società Italiana di Ginecologia, o perché di varicocele e infertilità deve occuparsene solo la Società di Andrologia?

Può esistere un adolescente spezzettato o esiste l'adolescente in quanto tale? Ed allora, se i "soggetti" di queste nostre attenzioni sono sempre gli stessi, e cioè gli adolescenti, perché non pensare che esiste la Società Italiana di Medicina dell'Adolescenza che può fungere da collante per tutto quello che riguarda la salute degli adolescenti?

È ovvio, intanto, che tutte le altre Società debbano ricordarsi che esiste la SIMA, ma è altrettanto ovvio che ciascun Socio SIMA debba sentire la necessità, specialmente se è contemporaneamente Socio di altre Società Scientifiche, di proporre la SIMA quale interlocutore prioritario.

Queste fattive collaborazioni potranno soltanto essere di giovamento per la salute dei nostri adolescenti e nel contempo essere un importante momento di formazione interdisciplinare.

## Rapporto con le Istituzioni

Vi è, infine, la necessità di sviluppare dei progetti sui grandi temi di salute da presentare alle Istituzioni con lo scopo di entrare maggiormente in contatto con i Ministeri e con le realtà istituzionali locali, per incidere sui programmi di salute per gli adolescenti.

Per esempio, non risulta, ad oggi, che il pediatra sia stato coinvolto in maniera adeguata nelle diverse progettualità scolastiche, mentre invece potrebbe svolgere un ruolo importante sia indirettamente, mediante un supporto alle figure professionali della

scuola che si occupano di educazione alla salute, sia direttamente, mediante la promozione di stili di vita più corretti negli adolescenti (8, 9).

Un maggior coinvolgimento della SIMA nelle attività scolastiche, mirato a modificare i comportamenti dei giovani, potrebbe rappresentare un mezzo innovativo di educazione alla salute (10). In un tale progetto bisognerebbe mettere i giovani al centro dell'iniziativa formativa per elaborare, assieme, programmi sulle problematiche sanitarie da loro particolarmente sentite, quali ad esempio la sessualità, la contraccezione e le malattie sessualmente trasmesse, l'alimentazione, l'alcool, il fumo, la droga, lo sport.

## Conclusioni

Parlare di "progettualità" abbiamo visto quanto sia complesso, ma allo stesso tempo bisogna che ciascuno di noi prenda coscienza che la SIMA è già un "contenitore" che ha nella sua stessa essenza la vocazione alla progettualità formativa.

È necessario, quindi, che ognuno riesca a fare proprie le finalità della Società, a metabolizzarle e a restituirle in forma attiva con la compartecipazione a tutte le varie attività Societarie e con la proposizione di nuove iniziative tese tutte a far sì che le "conoscenze in adolescentologia" diventino, per il maggior numero di medici motivati, delle vere e proprie "Competenze Qualificate".

A parte, quindi, la partecipazione attiva alla vita della R.I.M.A., a parte la possibilità di interagire con il sito web della SIMA e di arricchirlo, è necessario creare dei "Gruppi di Lavoro" o dei "Gruppi di Studio", ciascuno con finalità precipe ma in armonia con tutti gli

altri gruppi, formati da quella maggior parte dei Soci che, con buona volontà e tanto spirito di sacrificio, possano mettere assieme le proprie competenze per sviluppare una vera e propria formazione permanente orientata alla Medicina dell'Adolescenza.

## Bibliografia

1. Chiavetta S. *Adolescentologia essenziale per la pediatria del territorio*. Firenze: Edizioni Centro Studi Auxologici. in press
2. De Luca G. In: Chiavetta S, editors, *Adolescentologia essenziale per la pediatria del territorio*. Firenze: Edizioni Centro Studi Auxologici, in press
3. Saggese G, Bertelloni S. *L'adolescente: una competenza del pediatra!* Riv Ital Pediatr 26, 263
4. Saggese G, Bertelloni S. *Giovani a rischio. Il pediatra adolescentologo regista degli interventi*. Min Pediatr 54, 483
5. De Luca G. *L'assistenza sanitaria territoriale all'adolescente*. Riv Ital Med Adolesc 2 (Suppl 1) Milano: ed Scripta Manent., p 52
6. De Sanctis V. *Editoriale*. Riv Ital Med Adolesc 2003; 1.
7. Tonelli S. *Appunti del seminario di formazione Progettazione di un percorso formativo curricolare "orientato alle competenze"*. Montecatini, 2-4 marzo 2005
8. De Luca G, Ruggiero P, Raiola G, Bertelloni S, De Sanctis V. *L'assistenza sanitaria territoriale ed i bilanci di salute dell'adolescente*. Riv Ital Med Adolesc 2004; 2:25
9. Burgio GR. *L'adolescente fra soma e psiche, merita il pediatra*. Min Pediatr 2001; 53:391
10. Burgio GR. *Società Scientifiche*. In: G. Saggese, etitors *Pediatria: qualche idea per il domani*. Minerva Pediatrica 2003; 55:499

# Abstracts

# Adolescenti e nuove dipendenze

M. Tucci<sup>1</sup>, S. Bertelloni<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ufficio Comunicazione, Società Italiana di Pediatria, Milano; <sup>2</sup>Sezione di Medicina dell'Adolescenza, Dipartimento di Pediatria, Pisa

## Introduzione

I messaggi veicolati dai media stanno esercitando un'influenza sempre maggiore sui comportamenti dei giovani, potendo anche arrivare a sostituirsi alla famiglia e alla scuola, tradizionali agenzie formative, nella costruzione dei valori di riferimento.

## Metodi

Nei mesi di aprile-maggio 2004 è stata realizzata un'indagine su un campione nazionale di 1.143 studenti delle scuole medie inferiori (maschi n = 545; femmine n = 592, sesso non indicato n = 6; età 11 - 16 anni), tesa ad individuare l'utilizzo dei media da parte dei giovani. I dati ottenuti sono stati paragonati con analoghe indagini eseguite negli anni 1997 e 2002.

## Risultati e conclusioni

Nel 1997, a guardare la TV meno di un'ora al giorno era il 25,4% degli adolescenti italiani; il 54,4% la guardava da 1 a 3 ore e il 19,6% più di 3 ore. Sempre nel 1997 il 44% degli adolescenti aveva la televisione nella propria camera da letto e il 41% aveva l'abitudine di guardare la televisione mentre mangiava. Nel 2004, la fruizione televisiva è nettamente aumentata: meno di un'ora 12,6% (- 12,8% rispetto al 1997); da 1 a 3 ore 58,4% (+ 4%); più di 3 ore 26,8% (+ 7,2%). Gli adolescenti con il televisore nella propria camera da letto sono diventati il 58% (+ 17% rispetto al 1997) e quelli che guardano la TV durante i pasti l'87% (+ 43%). È cresciuta la visione dei cosiddetti "reality show" (inesistenti nel 1997), che rientrano tra i programmi più visti da oltre un terzo dei giovani e che rappresentano uno dei più forti (e negativi) stimoli per un processo di identificazione/imitazione con i protagonisti. Imitare i comportamenti e gli atteggiamenti dei protagonisti televisivi preferiti è pratica comune (65% del campione; 70% dei maschi). Nel 2002 ad imitare il comportamento dei "riferimenti televisivi" era il 58,6%. Nel 2002, il 40,4% degli adolescenti intervistati aveva detto di avere il permesso di restare

svegli (a guardare la TV o al PC) fino alle 23.00. Nel 2004, questa percentuale è aumentata di oltre il 10% (50,7%). Gli avvenimenti TV più ricordati sono quelli riguardanti episodi di guerra, terrorismo e dintorni (oltre il 40% del campione), mentre l'evento non drammatico più indicato è il "Grande Fratello" (3,7% del campione). Il 65,5% degli intervistati indica che la TV trasmette molte immagini violente. La principale reazione di fronte alla violenza in TV è l'indifferenza, (43,5%; maschi 64,2%, femmine 24,3%), seguita dal fastidio (32,2%) e dalla paura (12,9%). Solo il 10% smette di guardare le immagini che producono fastidio o paura. Rispetto ai risultati dell'indagine del 2002, aumenta l'indifferenza (+ 1,5%), diminuisce la paura (-3,4%), diminuiscono coloro che davanti ad immagini violente preferiscono smettere di guardarle (- 1,1%). Nel 1997 a smettere di guardare le immagini televisive che facevano paura era il 40,8%. Il 58,7% degli adolescenti si fa influenzare dalla TV e dichiara di desiderare le cose che vede nella pubblicità. Solo il 4,8% dice di non desiderare mai ciò che vede nella pubblicità. L'87,7% degli adolescenti possiede un computer a casa, di cui la metà (43,8%) dice di averlo nella propria camera. Tra i maschi, il 51,2% afferma ad averlo nella propria camera, mentre il 35,8% dice di averlo a casa. Tendenza opposta tra le femmine: del 51,7% che ha un computer a casa, "solo" il 36,7% ce l'ha nella propria camera. Il 57,2% degli adolescenti naviga abitualmente in Internet e il 67% ha una propria casella e-mail, con una netta maggioranza dei maschi (71,1%) sulle femmine (63,1%). Utilizza le chat il 43,5% del campione. A collegarsi ad Internet ogni giorno è il 18,6% dei maschi, mentre le ragazze che usano Internet ogni giorno sono il 12% (il totale è 15,3%). La tendenza si inverte tra quelli che si collegano 2-3 volte a settimana (48,6% il totale): i ragazzi sono 46,3%, mentre le ragazze sono il 50,8%. Il 49% dei ragazzi dedica più di un'ora al giorno ai videogiochi, mentre le ragazze che fanno lo stesso sono la metà, 27,2%. Il 41% dei adolescenti maschi italiani non ha mai scritto una lettera e solo il 7% lo fa con frequenza. Migliora la situazione tra le ragazze (il 26% scrive spesso lettere e "solo" il 17% non l'ha mai fatto). Se si esclude il contatto diretto, il modo preferito di comunicare sono gli sms (il 31,9% preferisce addirittura comunicare via sms che di persona), mentre solo il 13% indica il telefono. A preferire gli sms sono in particolare le femmine (35%) rispetto ai maschi (28%).

# Incidentalità stradale e comportamenti a rischio negli adolescenti

I. Guzzo<sup>1</sup>, F. Taggi<sup>2</sup>, G. Dosi<sup>2</sup>, M. Baserga<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Cattedra di Pediatria, Università "Magna Graecia", Catanzaro; <sup>2</sup>Dipartimento "Ambiente e connessa prevenzione primaria". Istituto Superiore di Sanità, Roma

I frequenti incidenti che coinvolgono i giovani, soprattutto nelle notti precedenti le giornate festive, costituiscono purtroppo un fenomeno grave e preoccupante espressione anche di un disagio sociale e generazionale. Il numero di giovani che muoiono o che subiscono gravi danni in incidenti motociclistici ed automobilistici infatti, è in preoccupante aumento. Spesso questi incidenti si verificano dopo assunzione di alcool, sostanze stupefacenti o mentre si usa il telefono cellulare.

Riferiamo i dati di un'indagine epidemiologica svolta in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità (gruppo di studio AMR - Approccio Multi-Rischio, 2003).

È stato redatto un questionario sulle abitudini e gli stili di vita degli adolescenti, somministrato a 22.544 studenti delle scuole medie superiori, scelte in tutte le regioni italiane (61 province), fascia di età 14 - 19 anni (47,9% maschi, 52,1% femmine).

Quasi un terzo dei giovani di 18 e 19 anni ha la disponibilità di un'automobile. Più della metà degli studenti (60,9%) va a scuola con i mezzi pubblici (43,7%), a piedi (14,2%) o in bicicletta (3,0%). Un altro 12,0% usa il ciclomotore. Il restante 27,0% si serve di un veicolo privato, talvolta accompagnato dai genitori. Con l'età la quota di coloro che usano i mezzi pubblici tende a diminuire, a favore del ciclomotore e dell'auto. Circa un ragazzo su cinque di questa età (e circa una ragazza su trenta) ha dichiarato di aver guidato in stato d'ebbrezza nel mese precedente l'indagine.

Il 40-45% del campione dichiara di utilizzare sempre le cinture; l'uso dichiarato delle cinture risulta più consistente nelle regioni settentrionali e centrali del Paese rispetto alle aree del

Mezzogiorno. Circa il 20% degli intervistati afferma di non usare mai le cinture di sicurezza in città; questa quota si abbassa fuori città. Oltre il 65% degli intervistati dichiara di usare sempre il casco sul ciclomotore. Tra questi le proporzioni raggiungono valori tra il 65% in città e il 70% fuori città. Circa il 17% degli intervistati che utilizza il ciclomotore afferma di non usare mai il casco in città, una quota che si abbassa leggermente fuori città. Il non indossare il casco e l'eccesso di velocità sono le infrazioni più contestate ai giovani coinvolti nella ricerca. Il 55% degli intervistati è stato coinvolto nella propria vita in almeno un incidente stradale. Oltre tre quarti dei soggetti intervistati conosce qualcuno deceduto a seguito di un incidente stradale. Una larghissima parte di giovani ritiene che i dispositivi di sicurezza siano sempre utili per ridurre le conseguenze di un possibile incidente stradale. L'obbligo di indossare i dispositivi di sicurezza trova moltissimi consensi tra i giovani. La maggioranza del campione coinvolto nella ricerca ritiene che l'alcool accresce il rischio di avere un incidente stradale. Il rischio per la guida rappresentato dall'uso di sostanze è percepito in modo più netto dai giovani rispetto all'alcool. I giovani sono stati intervistati sulla pericolosità dell'uso del cellulare durante la guida. La quasi totalità di essi, fin dai 14 anni di età, possiede e usa normalmente un cellulare. Per il 28,9% dei giovani usare il telefono cellulare aumenta sempre il rischio di incidente stradale. Il 65,2% dei giovani, con una maggiore prevalenza delle femmine, non ritiene che questo sia un pericolo qualora si usi l'auricolare o il vivavoce. Il 3,3% del campione pensa, invece, che il rischio non esista affatto.

# Valutazione dei livelli sierici di inibina B e di altri parametri di funzione ipofiso-gonadica in adolescenti con varicocele

M. Wasniewska, C. Romeo, F. Lombardo, G. Salzano, G. Zirilli, P. Impellizzeri, F. De Luca

Dipartimento di Scienze Pediatriche Mediche e Chirurgiche, Università di Messina

Il varicocele rappresenta una patologia da alterato drenaggio venoso del testicolo con conseguente comparsa di varici del plesso pampiniforme. È frequente nell'adolescente con un'incidenza variabile da 9 a 25,8% in base all'età e alle differenti casistiche. Il varicocele rappresenta la causa più comune di infertilità nei maschi. L'inibina B, secreta dalle cellule del Sertoli in risposta all'FSH rappresenta un marker sensibile della spermatogenesi e della funzione delle cellule del Sertoli. Scopo di questo studio è stato di valutare trasversalmente in 16 adolescenti con varicocele di II grado: 1) la risposta gonadotropinica al GnRH test; 2) i livelli sierici basali di testosterone e di inibina B; 3) di confrontare i dati dei soggetti con varicocele con quelli di una popolazione di pari stadio puberale esente da patologia endocrina.

Sono stati reclutati 16 adolescenti (età cronologica  $14.5 \pm 1.0$  anni, età ossea  $15.0 \pm 1.4$ ) con varicocele di II grado, diagnosticato prima clinicamente e poi mediante ecocolor Doppler scro-

tale e 13 adolescenti di età comparabile e con lo stesso grado di sviluppo puberale, esenti da patologia endocrina.

Gli adolescenti affetti da varicocele dimostravano una lieve ma significativa asimmetria nel volume testicolare, con una prevalenza del testicolo esente da varicocele ( $15.8 \pm 4.8$  vs  $13.3 \pm 4.0$  cc,  $p < 0.01$ ). I soggetti con varicocele avevano livelli di inibina B più bassi rispetto ai controlli ( $271.9 \pm 70.1$  vs  $327.1 \pm 44.9$  ng/l,  $p < 0.025$ ), mentre gli altri parametri di funzione ipofiso-gonadica era sovrapponibili nei 2 gruppi.

## Conclusioni

Nei soggetti con varicocele la funzione sertoliana è precocemente compromessa, con possibili ripercussioni a lungo termine sulla spermatogenesi.

# Primi risultati di un percorso di rilevazione del fenomeno bullismo e di sensibilizzazione alla sua prevenzione in alcune scuole della Regione Calabria

M.M. Sturniolo<sup>1,2</sup> - C. Lauria<sup>1,3</sup>; V. La Regina<sup>1,4</sup>; M.R. Buffone<sup>5</sup>; T.L. Schwarzenberg<sup>5</sup>

<sup>1</sup>A.S.L. N. 2, Castrovillari (CS); <sup>2</sup>U.O. Educazione Sanitaria; <sup>3</sup>U.O. Ser.T.; <sup>4</sup>Distretto Sanitario n.1; <sup>5</sup>UOC di Adoloscenza, Università di Roma "La Sapienza"

## Introduzione

Nell'ambito delle attività svolte dalle strutture sanitarie e scolastiche dell'area territoriale del Distretto Sanitario N. 1 - A.S. N. 2 di Castrovillari (CS), è emersa l'esigenza di promuovere un programma di intervento interdisciplinare ed interistituzionale sul disagio giovanile in età adolescenziale e pre-adolescenziale.

L'obiettivo primario è stato individuato nella rilevazione e prevenzione del fenomeno bullismo scolastico.

A tal fine sono state attivate strategie di studio epidemiologico e di intervento attivo, attraverso un programma di lavoro di stile cooperativo.

## Obiettivi

Informazione-sensibilizzazione dei docenti e degli alunni sul "bullismo"; promozione di confronti attivi; valorizzazione ed incremento dei comportamenti di solidarietà nel quotidiano; promozione della socializzazione e dei rapporti positivi di relazione; valorizzazione delle risorse e competenze individuali e di gruppo; coinvolgimento delle famiglie e delle strutture territoriali in progetti di educazione alla legalità.

### Target

382 alunni (di età compresa tra 10-18 anni, M=255, F=127) di tre Istituti Comprensivi e di un Istituto Superiore.

### Setting

Lavoro sul gruppo classe in ore curricolari con cadenza quindicinale e con un massimo di 6 incontri per classe; durata dei singoli incontri: 2 ore.

## Materiali e Metodi

Si sono utilizzate le seguenti strategie operative: brainstorming; tecniche di simulazione; schede anonime; test sociometrici; raccontare e raccontarsi; somministrazione guidata di questionari; produzione di testi, schemi e rappresentazioni grafiche.

## Risultati

Gli incontri sono stati caratterizzati dalla partecipazione attiva di tutti gli alunni senza defezioni o eccezioni. I ragazzi/e hanno elaborato riflessioni concrete e mirate sulla propria realtà, individuando anche la presenza di alunni emarginati dai compagni - prepotenze dei più grandi nei confronti dei più piccoli - pesanti atteggiamenti "scherzosi" insistenti e continuativi, rivolti ripetutamente agli stessi compagni. Tra le tematiche affrontate è emerso: il valore negativo di taluni pregiudizi nei rapporti sociali, specie con i coetanei di etnie diverse; la valorizzazione del desiderio di appartenenza al gruppo; l'esigenza, soprattutto nei ragazzi più grandi, di un rapporto più collaborativo con gli adulti.

## Conclusioni

La prima fase del nostro programma di studio e di intervento ha dimostrato un interesse ed una collaborazione oltremodo positiva degli insegnanti e degli alunni delle scuole coinvolte. Le strategie adottate hanno trovato ampio e positivo riscontro tra tutti gli alunni (siano essi prepotenti, vittime o spettatori), valorizzando le risorse individuali e di gruppo e potenziando il rapporto fiduciario sia con i coetanei che con gli adulti. In particolare gli alunni hanno testimoniato ripetutamente e in modo esplicito di essersi sentiti accolti, ascoltati e sostenuti.

# Valutazione dello stato minerale osseo in adolescenti obesi mediante ultrasonografia ossea quantitativa falangea. Significato clinico dei vari parametri ultrasonografici

G.I. Baroncelli, F. De Terlizzi, G. Federico, S. Bertelloni, F. Sodini, L. Galli, G. Saggese

U.O. Pediatria II, Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana

## Introduzione

I dati relativi allo stato minerale osseo in adolescenti obesi sono molto scarsi ed i risultati sono contrastanti. Sono stati riportati valori normali, ridotti o aumentati in rapporto alla sede scheletrica misurata e alla metodica utilizzata. Scopo dello studio è stato di valutare lo stato minerale osseo mediante QUS falangea esaminando alcuni parametri ultrasonografici e l'incidenza di fratture in un gruppo di adolescenti obesi.

## Pazienti e metodi

Sono stati studiati 57 adolescenti maschi (età  $17.0 \pm 1.7$  anni, range 13.9-22.9 anni) con obesità essenziale (BMI  $29.7 \pm 3.1$ ). I soggetti non assumevano farmaci in grado di interferire con il metabolismo osseo e non erano sottoposti a dieta ipocalorica. In tutti i soggetti è stato valutato lo stato minerale osseo mediante ultrasonografia ossea quantitativa (QUS) falangea (Bone Profiler, IGEA, Carpi, Modena) misurando la velocità ampiezza-dipendente (AD-SoS, m/s), il tempo di attraversamento (BTT, ms) del tessuto osseo dell'onda ultrasonica e l'ampiezza del primo picco ultrasonico dopo l'attraversamento del tessuto osseo (FWA, mV) a livello delle falangi prossimali della mano. I parametri BTT e FWA, contrariamente all'AD-SoS sono indipendenti dallo spessore del tessuto sottocutaneo che circonda la falange nella regione di interesse. I valori dei tre parametri ultrasonografici sono stati espressi come Z-score rispetto ai valori di riferimento per l'età (Baroncelli G.I. et al. *Pediatr Res*, 2001).

## Risultati

I valori medi di AD-SoS Z-score ( $-1.1 \pm 0.8$ ) e BTT Z-score ( $-0.4 \pm 1.0$ ) risultavano ridotti rispetto al valore medio (valore 0) (rispettivamente,  $p < 0.0001$  e  $p < 0.01$ ), mentre quelli di FWA Z-score ( $-0.2 \pm 0.9$ ) erano normali ( $p = \text{NS}$ ). Valori ridotti (Z-score  $< 2$ ) di AD-SoS Z-score erano evidenti in 7 soggetti e di BTT Z-score in 4, ma in nessun soggetto per quanto riguarda l'FWA Z-score. I valori di BMI erano correlati significativamente con i valori di AD-SoS Z-score ( $r = -0.30$ ,  $p < 0.03$ ) ma non con i valori di BTT Z-score ( $r = -0.03$ ,  $p = \text{NS}$ ) e di FWA Z-score ( $r = -0.04$ ,  $p = \text{NS}$ ). I valori di AD-SoS, m/s correlavano con quelli di BTT, ms ( $r = 0.86$ ,  $p < 0.0001$ ), mentre i valori di FWA, mV non correlavano né con quelli di AD-SoS, m/s ( $r = 0.22$ ,  $p = \text{NS}$ ) né con quelli di BTT, ms ( $r = 0.11$ ,  $p = \text{NS}$ ). I valori dei tre parametri esaminati non correlavano con il peso ( $p = \text{NS}$ ). L'incidenza di fratture/anno negli adolescenti obesi (15%) non differiva da quella della popolazione adolescenziale normale.

## Commenti

I dati dimostrano che i soggetti obesi hanno: a) un'incidenza di fratture sovrapponibile a quella della popolazione normale; b) un normale stato minerale osseo valutato mediante QUS falangea; c) il BTT e l'FWA sembrano essere parametri più adeguati rispetto all'AD-SoS per la valutazione dello stato minerale osseo negli adolescenti obesi.

# Il trasferimento di adolescenti con diabete tipo 1 da servizi pediatrici a centri di cura per adulti

F. Cadario<sup>1</sup>, M. Trada<sup>2</sup>, M. Binotti<sup>1</sup>, M. Trada<sup>1</sup>, G. Allochis<sup>3</sup>, R. Baldelli<sup>1</sup>, G. Bona<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di Pediatria, Università "A. Avogadro", Novara; <sup>2</sup>Divisione di Pediatria, Ospedale "S. Andrea", Vercelli; <sup>3</sup>Centro Diabetologico Ospedale "Maggiore della Carità", Novara

Il trasferimento di adolescenti o giovani adulti con diabete tipo 1 (DMT1) da Servizi pediatrici (SP) a Centri per adulti (CA), rappresenta un problema importante perché può essere un periodo di carenza nella loro cura. Nel nostro studio abbiamo confrontato l'efficacia ed i risultati di un trasferimento concertato con gli endocrinologi dell'adulto, attuato dall'1.1.'00 al 31.12.'04, rispetto ad un passaggio di pazienti con lettera di dimissione, in atto precedentemente dall'1.1.'94 al 31.12.'99. Sesantadue adolescenti diabetici tipo 1 trasferiti dal 16° al 20° anno di vita (M 34, età media 19,2 anni, range 16,1-20,7) risultavano in cura presso i Centri diabetologici per adulti, 30 (gruppo A: M 16, 19 anni, 17-20,7) dopo passaggio programmato e 32 (Gruppo B: M 18, 20 anni, 16,1-20,1) con lettera scritta di dimissione, riassuntiva del percorso clinico presso i SP. Il passaggio programmato consisteva in una preparazione del paziente nell'ultimo anno di frequenza presso il SP ed un'ultima visita in comune con il medico dell'adulto che l'avrebbe preso in carico; il passaggio veniva concentrato in un solo giorno per tutti i pazienti, e come gruppo veniva rivisto nel CA, dallo stesso medico. Sono state valutate HbA<sub>1c</sub> dell'ultimo anno e la prima dopo il trasferimento e, se disponibili, le successive, l'aderenza ai controlli suggeriti, ed i tempi di intervallo tra l'ultima visita in ambiente pediatrico e la prima nei CA. Infine un'intervista telefonica è stata eseguita per conoscere le

modalità di cura nell'intervallo fra la dimissione e la presa in carico successiva in CA. I risultati sono stati confrontati. Nel gruppo A l'HbA<sub>1c</sub> media dell'anno precedente ( $9,2 \pm 1,6$ ) diminuiva al primo controllo presso il CA ( $8,2 \pm 1,3$ ,  $p = 0,007$ ), mentre nel gruppo B peggiorava (rispettivamente da  $8,6 \pm 1,5$  a  $9,5 \pm 1,3$ ); dopo la presa in carico nel nuovo centro, HbA<sub>1c</sub> discendeva sia in A che B (miglior risultato, rispettivamente a 8,1% e 8,2%), in A dopo 1,5 anni (n. 22, HbA<sub>1c</sub>  $8,1 \pm 1,2$ ) e in B dopo 3 anni (n. 29,  $8,2 \pm 2,3$ ); l'aderenza ai controlli indicati, dall'anno precedente al successivo il trasferimento, rimaneva invariata nel gruppo A (80%), e si riduceva in B (da 88% a 57%). I tempi di presa in carico del paziente nel primo gruppo erano  $0,2 \pm 0,1$  anni, contro  $1,0 \pm 1,3$ . L'intervista confermava i differenti tempi di trasferimento nei due gruppi, durante il quale i soggetti si erano rivolti al medico di famiglia per le prescrizioni di farmaci e presidi, senza intervento di specialisti diabetologi. Il gruppo A riferiva buon gradimento del processo di trasferimento (30/30), il gruppo B invece esprimeva critiche e non gradimento (15/30). Il passaggio concertato influenza favorevolmente di per sé il controllo metabolico dell'adolescente rispetto a quello per lettera, in quanto HbA<sub>1c</sub> migliora ancor prima di modifiche terapeutiche in CA. Il gradimento del passaggio concertato è confermato dall'intervista, ed è la probabile motivazione del miglior risultato nell'adolescente e giovane adulto.

# I Disturbi del Comportamento Alimentare (DCA) nell'ambulatorio per l'adolescente: follow-up di 14 anni di attività

R. Tanas<sup>1</sup>, P. Pasquinelli<sup>2</sup>, M.S. Greggio<sup>2</sup>, M. Cascione<sup>3</sup>, C. Calanchi<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Divisione di Pediatria ed Adolescentologia, Az. Ospedaliera Universitaria di Ferrara; <sup>2</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Ferrara; <sup>3</sup>Facoltà di Farmacologia Ferrara, Università di Ferrara; <sup>4</sup>Servizio S.M.R.I.A, ASL di Ferrara

Le cure multidisciplinari con equipe dedicate a pazienti in adolescenza precoce (10-16 anni) sono tuttora carenti in Italia. Avendo affrontato questa sfida da molti anni, ci siamo domandati quale ne era stato l'esito a lungo termine e da ciò è nata l'idea di questo lavoro.

La nostra casistica è costituita da 81 adolescenti di età media  $15,6 \pm 2,16$  anni (range 10,6-21,4), seguiti ambulatoriamente nel periodo 1989-2002, di cui 5 hanno rifiutato il trattamento dopo la prima visita. Abbiamo cercato di valutare l'esito dopo 3-15 anni dei 76 pazienti (72 F e 4 M), che hanno accettato il nostro approccio, classificati secondo il DSM IV come 42 anoressiche (età  $15,5 \pm 2,1$  anni); 6 bulimiche (età  $16,2 \pm 2,4$  anni) e 28 forme parziali di cui 24 F e 4 M (età  $15,7 \pm 2,2$  anni). Solo il 39% (28) delle femmine hanno accettato di essere seguite anche dallo psichiatra e 7 (9,2%) hanno avuto bisogno di un ricovero ordinario, a causa di un rapido calo ponderale, non rispondente alla terapia ambulatoriale o di un rifiuto acuto dell'alimentazione. Durante il ricovero, durato  $26,3 \pm 15,3$  giorni, tutte le pazienti sono state trattate con riabilitazione nutrizionale per via orale, la via parenterale è stata utilizzata solo in 2 pazienti inizialmente incapaci di assumere cibo. Alla dimissione le condizioni psico-fisiche di tutte erano migliorate.

Il follow-up è stato effettuato con un questionario telefonico somministrato al paziente e/o ai genitori e in 2 casi al medico di base del pediatra, che, avendo eseguito il trattamento, aveva sviluppato una

buona relazione terapeutica col paziente e la sua famiglia e poteva quindi valutare meglio l'esito delle cure. Le domande miravano alla conoscenza dell'evoluzione del DCA (BMI, restrizioni alimentari, abbuffate, vomito, mestruazioni), della vita affettiva, sociale e del percorso formativo. Quattro femmine, viventi, non sono state recuperate al follow-up, per cambiamento di residenza. Le risposte sono state valutate come suggerito da Steinhausen HC et al. (Eur Child Adolesc Psychiatry 2003;12:91). Nel valutare i risultati abbiamo distinto 2 periodi di attività: nel primo ('89-'95) il nostro lavoro è stato più difficile per la scarsa conoscenza del mondo scientifico dei DCA; nel secondo ('96-2002) la creazione di protocolli terapeutici multidisciplinari ci ha permesso un approccio più adeguato. Dopo un periodo di  $8,3 \pm 3,5$  anni dal primo approccio, tutti i maschi e l'85,3% delle femmine, hanno presentato un outcome buono. L'outcome negativo iniziale del 16% si è ridotto successivamente al 13,9%, ed è comunque sempre rimasto inferiore a quello di Steinhausen HC et al. (29%). Inoltre 2 pazienti con outcome negativo sono ancora in terapia, il numero dei pazienti seguiti nel secondo periodo è significativamente aumentato, del 72%, ed in tutto il campione non si è verificato alcun decesso. La letteratura riporta, anche per le forme ad esordio precoce, una mortalità elevata (2,9%). I risultati del nostro studio possono, pertanto, considerarsi buoni e ci motivano a continuare e ad invitare tutti gli adolescentologi ad affrontare con fiducia tali

# Amenorrea ipotalamica funzionale in adolescenza: correlati endocrinologici e psicologici

M. Bomba<sup>1</sup>, L. Bonini<sup>1</sup>, M. Peroni<sup>2</sup>, R. Nacinovich<sup>1</sup>, A. Gambera<sup>2</sup>, A. Lusetti<sup>2</sup>, P. Scagliola<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Cattedra di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Università degli Studi di Brescia; <sup>2</sup>Dipartimento di Ginecologia Endocrinologica, I Ginecologia, A.O. Spedali Civili di Brescia

## Introduzione

L'amenorrea ipotalamica funzionale (AIF) è una disendocrinopatia caratterizzata da amenorrea secondaria ed alterazione della secrezione pulsatile delle gonadotropine. Studi pubblicati in letteratura hanno messo in luce l'importanza dello stress e della vulnerabilità ai life-events nell'eziopatogenesi di tale disturbo. Gli aspetti psicologici dell'AIF sottostanti sono stati studiati nelle donne adulte, prevalentemente mediante l'utilizzo di questionari autosomministrati, basati sulle capacità autoriflessive del soggetto. Il nostro studio propone una valutazione integrata degli elementi di preoccupazione consapevole e degli aspetti più inconsci di un campione di adolescenti con AIF e dei loro genitori.

## Materiali e metodi

Abbiamo raccolto un campione di 20 adolescenti (15-17 anni) con diagnosi di AIF, coinvolgendo nella valutazione anche i genitori. Sono stati utilizzati il Children's Depression Inventory (CDI) e l'EDI-2, questionari per la rilevazione del rischio depressivo e dei disturbi del comportamento alimentare, un'intervista semi-strutturata per i genitori ed un colloquio clinico per le pazienti. È stata eseguita una valutazione clinica-endocrinologica mediante l'esecuzione dell'assetto ormonale con LH, FSH, PRL, cortisolo, insulina, 17OHprogesterone, estradiolo, leptina, testosterone, SHBG, androstenedione. È stato poi espresso dai clinici un giudizio di gravità sulla base del quadro ormonale.

## Risultati

In accordo con i dati della letteratura, anche nel nostro campione si osserva una maggiore incidenza di tratti subclinici di disturbi del comportamento alimentare, mentre il rischio depressivo non sembra discostarsi dalle percentuali indicate rispetto alla popolazione generale.

Un dato interessante, ottenuto attraverso lo strumento del colloquio, che favorisce l'espressione dei contenuti inconsci, è che esiste una buona sovrapposizione tra il giudizio dell'endocrinologo di gravità clinica e la tendenza alla somatizzazione. Le pazienti meno gravi da un punto di vista endocrinologico presentano prevalentemente tratti depressivi, espressione di una maggiore capacità di mentalizzazione del conflitto psichico.

## Conclusioni

L'adolescenza rappresenta un particolare momento evolutivo per la costituzione dell'identità sessuale e di genere; è quindi utile porvi un'attenzione particolare alla luce dell'importanza di eventuali interventi di tipo preventivo. L'AIF in adolescenza può essere considerata l'espressione di un disagio profondo e rappresentare una condizione di rischio per lo sviluppo di psicopatologie.

Riteniamo quindi opportuno un counseling neuropsichiatrico che affianchi il lavoro del ginecologo-endocrinologo, nell'ottica di una presa in carico globale ed integrata, che tenga conto della totalità della persona.

# La sindrome di Rokitansky: come procedere ad una corretta diagnosi

F. Borruto, A. Marcolongo, C. Bonin, L. Tatò

Dipartimento Materno Infantile e di Biologia Genetica, Università degli Studi di Verona

La sindrome di Rokitansky è caratterizzata dall'assenza di utero in individui con cariotipo femminile e con normale sviluppo ovarico e normali genitali esterni. L'incidenza di questa sindrome è stimata attorno a 1:4000-1:5000 nate femmine e rappresenta la seconda causa di amenorrea primaria dopo la disgenesia gonadica. La genesi della malformazione è da ricercarsi in una noxa patogena (endogena o esogena) ancora non ben identificata che intervenendo alla 9<sup>a</sup>-12<sup>a</sup> settimana di sviluppo embrionale innesca una cascata di eventi biochimicamente determinati che alterano il normale processo di formazione dei dotti mülleriani. I genitali esterni sono normali e l'imene è regolare, ma l'utero è rappresentato da 1 o 2 abbozzi miometriali e la vagina è totalmente assente. La diagnosi differenziale è da porsi con la sindrome di Morris, ma la valutazione dei peli pubici e ascellari unitamente allo studio del cariotipo sono dirimenti sul piano diagnostico. Nella sindrome di Morris inoltre l'abbozzo vaginale è rappresentato da una vera e propria "tasca" di dimensioni superiori a ai 3-4 cm e lo spazio intervescico-rettale non è oblitterato, consentendo un'estensione progressiva della tasca medesima.

È possibile che malformazioni renali e scheletriche siano associate alle alterazioni mülleriane (agenesia renale monolaterale, rene unico ectopico, sindrome di Klippel-Feil). La diagnosi è possibile con l'esplorazione rettale ed ovviamente incontrovertibile con la laparoscopia. L'abbozzo uterino in alcuni casi non è unico ma duplice, in ogni caso dislocato eccentricamente e gli eventuali abbozzi duplici non si continuano con una struttura anatomica riportabile alla cervice. Dal 1 giugno 1993 al novembre 2004 86 casi di sindrome di Rokitansky sono giunti alla nostra osservazione. L'età media al momento della diagnosi è stata di 16,9 anni con un range tra i 15 e i 34 anni. La diagnosi in tutti i casi è stata clinica ed ecografia. I caratteri sessuali secondari e i target endocrinologici delle pazienti esaminate erano da classificarsi nei range di normalità: tutte avevano avuto un normale pubarca. Sedici di queste pazienti presentavano alterazioni dell'apparato urinario quali agenesia renale monolaterale e rene unico ectopico. Sei pazienti avevano malformazioni scheletriche associate. La diagnosi è stata confermata alla laparoscopia eseguita per correggere l'agenesia vaginale.

# Comportamento di alcuni indici biochimici del turnover osseo e della leptina durante lo sviluppo puberale in pazienti con deficit di ormone somatotropo. Confronto con un gruppo di controllo

G. Placidi, G. Federico, F. Massart, R. Parrino, G. Saggese

Divisione di Pediatria, Università di Pisa

I profondi cambiamenti puberali dell'assetto ormonale inducono notevoli modificazioni della crescita lineare, della composizione corporea e della massa ossea. Questi cambiamenti si associano a variazioni di alcuni indici biochimici, come i marker del turnover osseo e la leptina. Nei bambini con deficit dell'ormone somatotropo (Growth Hormone Deficiency, GHD) si riscontrano ridotti livelli dei marker ossei e concentrazioni più elevate di leptina. La terapia sostitutiva con GH ricombinante umano (rhGH) determina un aumento dei livelli circolanti dei marker del turnover osseo con riduzione di quelli di leptina. Gli obiettivi di questo studio sono stati quelli di valutare il comportamento di tali indici in un gruppo di pazienti con GHD nelle varie fasi dello sviluppo puberale e di paragonare i risultati ottenuti con quelli di un gruppo di controllo per verificare l'effetto della terapia sostitutiva con GH sul tessuto osseo e su quello adiposo durante la pubertà. Sono stati studiati 110 pazienti con GHD (72 maschi, 38 femmine) con età media di  $13,3 \pm 2,8$  anni, e 101 soggetti normali (59 maschi, 42 femmine, gruppo di controllo) con età media di  $11,7 \pm 2,7$  anni. Tutti i pazienti eseguivano terapia con GH ed erano valutati semestralmente sul piano clinico-auxologico e di laboratorio presso la Clinica Pediatrica II dell'Università degli Studi di Pisa. Tutti i soggetti sono stati suddivisi in cinque gruppi in base allo stadio puberale secondo Tanner tramite valutazione clinica ed in tutti è stato calcolato l'indice di massa corporea (Body Mass Index, BMI). Sono stati valutati i livelli circolanti di osteocalcina (OC), del propeptide carbossi-terminale del procollagene tipo I

(PICP), del telopeptide carbossi-terminale del collagene tipo I (ICTP) e della leptina. I pazienti con GHD hanno mostrato un andamento qualitativamente sovrapponibile a quello osservato nei controlli per quanto riguarda i livelli circolanti dei tre marker del turnover osseo. Tuttavia, a livello quantitativo, i pazienti hanno mostrato livelli di PICP e ICTP più elevati dei controlli in tutti gli stadi puberali. I livelli circolanti di leptina hanno dimostrato un andamento paragonabile nei pazienti e nel gruppo di controllo e come atteso, un dimorfismo tra i due sessi; la leptina infatti aumenta nei due gruppi in entrambi i sessi negli stadi I - III, per poi aumentare ulteriormente nel sesso femminile negli ultimi due stadi, e ridursi invece nei maschi in modo significativo. In conclusione, il rilievo di livelli più elevati dei marker del turnover osseo nei pazienti con GHD è verosimilmente espressione dell'azione della terapia con GH sul tessuto osseo. L'aumentato turnover osseo indotto dalla terapia potrebbe rappresentare un aumento dello spazio di rimodellamento osseo, i cui effetti sul raggiungimento di un adeguato picco di massa ossea restano ancora da definire. È stato osservato inoltre che la terapia con GH determina un andamento dei livelli di leptina nelle varie fasi puberali paragonabile a quello dei soggetti normali, suggerendo un analogo comportamento della massa grassa. Studi su più ampie casistiche, oltre all'impiego di altri parametri GH-dipendenti come l'IGF-I e di IGFBP-3, potranno permettere di validare l'utilità della valutazione di questi indici biochimici nell'ottimizzazione della terapia ormonale nei pazienti con GHD.

# Il tumore tiroideo in età transizionale: nostra esperienza

M. Bono, C. Maniglia, M. Attard, G. D'Azzò, L. Gambino, F. Ianni, G. Savoia, P. Garofalo

Unità Operativa di Endocrinologia, A. O. V. Cervello Palermo

## Introduzione

Il carcinoma tiroideo ha un'incidenza nei soggetti da 0 a 17 anni pari a 0,2-0,4 casi /milione, rappresentando l'1,4-3% di tutti i carcinomi diagnosticati nei bambini con un picco d'incidenza nell'età adolescenziale (tra 15 e 18 anni). Nel giovane adolescente si manifesta ad uno stadio più avanzato e con una maggiore ricorrenza di recidive rispetto a quanto avviene negli adulti. La prognosi è, comunque, buona con una mortalità più bassa rispetto agli adulti. Obiettivo di questo studio è descrivere la modalità di presentazione clinica, il decorso e l'evoluzione di carcinomi tiroidei insorti in giovani pazienti seguiti, negli ultimi venti anni, presso il nostro Reparto.

## Materiali e metodi

Dal 1978 sono stati osservati 21 pazienti affetti da tumore tiroideo di età inferiore a 20 anni: 5 maschi (24%) e 16 femmine (76%) con età media alla diagnosi di 16,5 anni. In 16 pazienti (76%) la diagnosi istologica è di carcinoma papillare, in 2 (10%) follicolare, in 3 (14%) papillare variante follicolare. La modalità di presentazione è stata variabile: 8 pazienti (38%) presentavano una linfadenomegalia citologicamente sospetta (3 M 60%, e 4 F 25%), 12 (57%) esordivano con nodulo tiroideo sospetto (2 M 40%, 10 F 63%) e in una paziente (5%) la diagnosi si basava sull'istologia del tumore primitivo. 17 pazienti (81%) sono stati sottoposti a terapia radio-

metabolica post-intervento, 4 (19%) non sono stati trattati perché ritenuti a basso rischio di recidiva (microcarcinoma unifocale). 12 pazienti (57%) presentavano metastasi alla diagnosi: 4 M (80%) e 8 F (50%); di questi, in tutti erano presenti metastasi linfonodali, in 6 anche metastasi polmonari (3M 60% e 3 F 19%). Durante il follow-up, a tre anni dalla diagnosi, una paziente è andata incontro a recidiva paratracheale per cui si è reso necessario il reintervento. A 5 anni dalla diagnosi 17 pazienti (85%) risultano liberi da malattia (Tg indosabile e 131I WBS negativa), in 3 pazienti (15%) si registra persistenza di malattia (1 F con Tg dosabile e 131I WBS negativa, 2 M con Tg dosabile e metastasi polmonari e linfonodali scintigraficamente documentate). In un paziente di recente diagnosi, ad un anno dall'intervento e dopo terapia con 100 mCi di 131I si registrano valori di Tg patologici con evidenza di linfonodo metastatico.

## Conclusioni

Da quanto osservato ed in accordo con i dati della letteratura, si evidenzia: a) alla diagnosi, maggiore aggressività del tumore nei giovani rispetto agli adulti (maggiore incidenza di metastasi linfonodali e polmonari all'esordio); b) maggiore aggressività nei maschi rispetto alle femmine (l'80% dei maschi presentano metastasi rispetto al 50% delle femmine); c) prognosi comunque buona (persistenza di malattia a 5 anni solo in 3 pazienti: 15%).

# Ipopituitarismo e traumi cranio-encefalici in un gruppo di pazienti in età adolescenziale

R. Baldelli<sup>1</sup>, M.R. Ambrosio<sup>2</sup>, C. Di Somma<sup>3</sup>, S. Cannavò<sup>4</sup>, L. De Marinis<sup>5</sup>, P. Razzore<sup>6</sup>, M. Gasperi<sup>7</sup>, C. Scaroni<sup>8</sup>, S. Rovere<sup>9</sup>, S. Bellone<sup>1</sup>, G. Giordano<sup>10</sup>, G. Aimaretti<sup>9</sup>, E. Ghigo<sup>9</sup>, G. Bona

<sup>1</sup>Clinica Pediatrica, Università del Piemonte Orientale "Amedeo Avogadro"; <sup>2</sup>Endocrinologia, Università di Ferrara; <sup>3</sup>Endocrinologia, Università "Federicoll", Napoli; <sup>4</sup>Endocrinologia, Università di Messina; <sup>5</sup>Endocrinologia, Università Cattolica, Roma; <sup>6</sup>Endocrinologia, Ospedale SS. Croce e Carle, Cuneo; <sup>7</sup>Endocrinologia, Università di Pisa; <sup>8</sup>Endocrinologia, Università di Padova; <sup>9</sup>Endocrinologia, Università di Torino; <sup>10</sup>Endocrinologia, Università di Genova

Ogni anno in USA circa 1,5 milioni di persone sono vittime di trauma cranio-encefalici (traumatic brain injury-TBI). La maggior parte di questi pazienti dopo le prime cure ritornano alla loro vita regolare mentre circa 50.000/100.000 continuano a presentare complicanze che rendono la loro qualità di vita peggiore rispetto alla popolazione generale. La popolazione pediatrica e adolescenziale è particolarmente suscettibile a tale patologia in quanto il TBI è una delle cause principali di morte e di disabilità. Le cause più comuni di TBI sono rappresentate da incidenti automobilistici, abusi sessuali, incidenti sportivi.

Il TBI è stato recentemente rivalutato come causa importante di ipopituitarismo in generale e di deficit di GH nello specifico, anche se la reale prevalenza del problema è ancora probabilmente sottostimata. In particolare molta attenzione deve essere rivolta a questo problemi nei pazienti in età pediatrica e adolescenziale (pazienti nella fase di transizione).

Al fine di meglio collocare la problematica in oggetto è stato strutturato uno studio multicentrico italiano che ha valutato un gruppo di pazienti in età adolescenziale (16-25 anni) (n=22, 9 F, 13 M; 20,1±0,6 anni; BMI: 21,9±0,6 kg/m<sup>2</sup>); in particolare abbiamo valutato la funzionalità ipotalamo-ipofisaria a 3 e 12 mesi dal TBI.

## Valutazione a 3 mesi

1) Diversi gradi di ipopituitarismo sono stati riscontrati nel 31,2% dei pazienti.

2) Ipopituitarismo totale (T), multiplo (M) e isolato (I) era presente nel 9, 4,1 e 18,1% dei pazienti, rispettivamente.

3) Diabete insipido (DI) era presente in 2/22 pazienti e una modesta iperPRL (HP) in 1/22 pazienti.

## Valutazione a 12 mesi

1) Diversi gradi di ipopituitarismo sono stati riscontrati nel 27,6% dei pazienti.

2) T, M e I erano presenti nel 9, 4,1 e 13,6% dei pazienti, rispettivamente.

3) DI era presente in 1/22 pazienti e HP in 1/22 pazienti.

In particolare:

1) 2/2 pazienti con T a 3 mesi venivano riconfermati a 12 mesi.

2) M e I a 3 mesi veniva riconfermato 0/1 and 1/3 pazienti, rispettivamente.

3) All'opposto, 2/22 pazienti la cui funzione ipofisaria era normale a 3 mesi presentavano I a 12 mesi, mentre 1 paziente con I diventava M a 12 mesi.

I risultati di questo studio prospettico in età di transizione:

1) confermano l'elevato rischio di ipopituitarismo dopo TBI anche nella popolazione adolescenziale;

2) dimostrano che l'ipopituitarismo totale è spesso confermato anche nel follow up a lungo termine;

3) indicano che l'ipopituitarismo isolato e multiplo diagnosticato dopo 3 mesi dal TBI può essere transitorio;

4) l'insorgenza di nuovi deficit è possibile anche dopo 12 mesi dal TBI.

# L'adolescente e il pediatra sistemico relazionale

R. Pellicani, L. Mortato, C. Mastrangelo, A. D'Adamo, A. De Pasquale, C. Cafaro, G. Schiavone

G.R.P.R. Gruppo Pediatri Sistemico Relazionali

## Pediatri di base Puglia

Siamo un'associazione di pediatri e stiamo percorrendo un cammino di crescita personale secondo l'ottica sistemico-relazionale che passa attraverso un'esperienza di gruppo. Da questa esperienza abbiamo acquisito nuovi strumenti per comprendere la complessità delle relazioni nella famiglia del bambino e dell'adolescente; abbiamo acquisito strumenti non solo per *saper fare* ma anche per *saper essere* nelle varie situazioni della nostra vita sia personale che professionale, abbiamo cioè acquisito *consapevolezza*. Consapevolezza che nasce dalla conoscenza degli intimi meccanismi che regolano noi stessi e le relazioni con gli altri.

Acquisire una mente sistemica implica un nuovo modo di vedere il mondo e un nuovo modo di considerare la salute e la patologia.

Per noi pediatri il pensare sistemico pone le basi autenticamente fondative di un efficace rapporto medico/paziente e quindi la crea-

zione di un clima di sintonia affettiva in questo particolare rapporto. Il rapporto di sintonia pediatra-adolescente presuppone:

1. Conoscenza senza pregiudizi dei mondi relazione dell'adolescente (famiglia, gruppo dei pari, mondo degli adulti).
2. La capacità di comprendere (*cum prendere*), prendere dentro il proprio cuore e farsi prendere.
3. Accoglienza senza pregiudizi.

La società in cui viviamo, materialista sia in termini di valori che di visione del mondo, dove l'adolescente è portato a consumare le proprie energie, a dilapidarle, in questa società che ingenera insicurezza e dipendenza, siamo chiamati come medici e come adulti a rispondere ai veri bisogni dei nostri ragazzi e diffondere il senso di sicurezza e di fiducia, a sconfiggere le Dipendenze.

La crisi adolescenziale per essere positiva, evolutiva, dovrebbe dunque rappresentare un mutamento, un salto di livello, un movimento a spirale che permetta la differenziazione e l'armonizzazione degli aspetti fisici, emotivi e cognitivi dell'individuo, grazie all'evolversi e definirsi del sé.

# Caratteristiche ecografiche della tiroide in epoca puberale: risultati di uno studio condotto sulla popolazione scolastica di Palermo

F. Ianni, M. Bono, L. Gambino, A. Maniglia, M. Attard, P. Garofalo

U.O. di Endocrinologia, A.O. V.Cervello, Palermo

La prevalenza dell'ipotiroidismo durante l'età puberale è maggiore che nella popolazione adulta: in alcune casistiche vengono riportate percentuali sino al 10% della popolazione scolastica. Su progetto promosso dal Comune di Palermo abbiamo condotto uno studio finalizzato alla prevenzione secondaria di tale patologia con particolare attenzione ad eventuali correlazioni con familiarità, abitudini alimentari, condizioni socio-economiche e altro nella popolazione scolastica della città di Palermo. Gli studenti, afferenti a cinque Scuole Medie Inferiori localizzate in differenti aree della città, si sono sottoposti a valutazione clinica, auxologica e ad esame ecografico del collo finalizzato al rilievo di anomalie ultrasonografiche compatibili con la diagnosi di tireopatia autoimmune (AITD); contestualmente sono stati valutati la volumetria tiroidea (VT) e l'eventuale evidenza di lesioni focali (LF) ghiandolari.

Sono stati valutati 831 studenti, di cui 453 maschi e 378 femmine

di età compresa fra 10,4 e 16,2 anni; 246 femmine (65,07%) avevano già avuto il menarca. L'esame ecografico ha evidenziato una VT di  $7,35 \pm 2,75$  SD ml che si correlava positivamente con la superficie corporea ( $R_s=0,38$ ,  $p<0.0001$ ), 58 quadri compatibili con AITD (6,97%) equamente distribuiti tra maschi e femmine e 20 LF (2,4%) rispettivamente in 6 maschi e 14 femmine. La volumetria tiroidea era maggiore nelle tre scuole periferiche ( $7,7 \pm 2,8$  SD ml vs  $6,79 \pm 2,57$  SD ml,  $p<0.0001$ ) mentre l'incidenza di quadri ecografici compatibili con AITD era maggiore nelle due scuole centrali (9,26% vs 5,59%,  $\chi^2=4.04$ ,  $p=0.04$ ). In conclusione: a) la VT rilevata è indicativa di una condizione di endemia gozzigena, b) la prevalenza globale di quadri ecografici compatibili con la diagnosi di AITD è elevata in questa fascia di età con una differenza significativa tra aree urbane a diversa composizione socio-economica, c) le LF ecograficamente rilevabili hanno una prevalenza complessiva tipica delle aree a carente apporto iodico.

# Analisi dei ricoveri di adolescenti in un anno di attività di un reparto di Pediatria

C. Alfaro, F. Calabrese, M.A. Cascone, M.R. D'Aniello, C. Tregrossi, A.M. Aurino, L. Imperato, L. Tarallo

U.O.C. di Pediatria. P.O. San Leonardo. ASL NA 5. Castellammare di Stabia, Napoli

Abbiamo analizzato il numero e le cause di ricovero, ordinario e in Day Hospital, di pazienti in età adolescenziale (10-18 anni) nel nostro reparto in un anno di attività (dal 1-6-04 al 31-5-05). Nel periodo esaminato abbiamo effettuato 1.184 ricoveri ordinari e 642 ricoveri in Day Hospital; di questi gli adolescenti sono stati 96 (8,13%, di cui 58 M e 38 F) tra i ricoverati e 159 (25%, di cui 80 M e 79 F) tra i Day Hospital.

Le principali cause di degenza ordinaria per gli adolescenti sono state, in ordine di frequenza secondo la classificazione ICD-9-CM delle malattie: Malattie del Sistema Nervoso e organi di senso= 38%; Malattie dell'apparato digerente= 27%; Malattie dell'apparato respiratorio= 21%; Malattie infettive e parassitarie= 5%; Malattie del sistema osteo-articolare e tessuto connettivo= 4%; Malattie endocrine, nutrizionali, metaboliche e disturbi immunitari= 3%; Malattie della cute e del sottocutaneo= 2%.

Le principali cause di ricovero in Day Hospital sono risultate: Malattie endocrine, nutrizionali, metaboliche ed disturbi immunitari=35%; Malattie del sistema nervoso e organi di senso= 28%; Malattie dell'apparato respiratorio= 12%; Malattie dell'apparato

digerente= 11%; Malattie del sangue e organi emopoietici= 6%; Malattie del sistema osteo-muscolare e tessuto connettivo= 4%; Malattie infettive e parassitarie= 3%; Malattie del sistema genito-urinario=1%. Da questi dati si evincono due considerazioni a nostro avviso interessanti:

- A) La percentuale di adolescenti che usufruisce del nostro servizio di Day Hospital è assai maggiore (di 3 volte) di quella che ricorre al ricovero ordinario. Ciò potrebbe dipendere dalla resistenza dei ragazzi e delle famiglie al ricovero ordinario se non in casi di effettiva e stretta necessità; le possibilità di ricovero breve degli adolescenti vanno implementate per tutelare al meglio le loro istanze di salute.
- B) Le cause più frequenti di ricovero degli adolescenti tendono ad essere diverse nella nostra casistica rispetto ai bambini di età inferiore, prevalendo le problematiche neuropsichiatriche (38% dei ricoveri ordinari e 28% dei Day Hospital) ed endocrinologiche (35% dei Day Hospital), a sottolineare la necessità di una formazione specifica del personale sanitario che attende ai bisogni di salute di questa peculiare fascia di età.

# Rischio di infezione da puntura di zecca in una popolazione di bambini e adolescenti

C. Zunino, F. Franchini

Università degli Studi di Bologna e Dipartimento di Pediatria di Firenze

In Italia sono stati osservati diversi picchi di densità stagionali; ad esempio in alcune località dell'Italia centrale sembra ci siano due picchi stagionali: un picco principale in primavera e uno secondario in autunno. Questa diversa stagionalità può essere dovuta a fattori di tipo microclimatico legati a diversi habitat vegetativi.

Nel bambino e nell'adolescente il rischio di contrarre un'infezione a seguito di una puntura di zecca nella zona di Firenze non è noto. Tra le varie specie di zecca; la *Ixodes ricinus* svolge un ruolo importante nella trasmissione di virus, rickettsie, batteri e protozoi.

Nel periodo compreso tra primavera e autunno si sono presentati all'ospedale di giorno nel reparto pediatria di Firenze numerosi bambini e adolescenti per una valutazione del rischio infettivo seguente a puntura di zecca (92 soggetti di età compresa tra 11 mesi e 15 anni).

Al termine dello studio non abbiamo riscontrato alcuna sieropositività nei soggetti esaminati, ciò contrariamente a quanto acca-

duto in Campania in una recente ricerca, dove sono stati studiati 55 bambini che presentavano artrite. Titoli significativi di anticorpi anti-Borrelia erano presenti nel siero di 5 bambini.

NOTA: la prassi di rimozione delle zecche è data da tre fasi:

1. Rimozione con metodologia chimico-fisica, nella quale spesso viene usato l'etere in quanto più maneggevole, tenuto in loco per alcuni minuti. Successivamente viene rimosso l'artropode con pinze entomologiche stringendolo quanto più vicino possibile alla cute dell'ospite per evitare la rottura del rostro. In alcuni casi i genitori del bambino provano ad estrarre la zecca e spesso il rostro si rompe e resta nella cute. In quel caso, preferiamo in alternativa alla rimozione chirurgica, usare un bendaggio occlusivo imbevuto di steroidolo che porta dopo pochi giorni alla macerazione del rostro.
2. Conservazione e classificazione dell'artropode
3. Terapia antibiotica per i soggetti che hanno ospitato la zecca per più di due giorni.

# **Evoluzione puberale e vita mestruale in un'adolescente con deficit di GH di tipo 1A trattata per 5 anni con IGF-1 in epoca prepuberale**

M.F. Messina, T. Arrigo, G. Crisafulli, M. Valenzise, F. Lombardo, F. De Luca

Dipartimento di scienze pediatriche, Università di Messina

È stato documentato in modelli sperimentali come l'ormone della crescita attraverso il suo principale mediatore, l'IGF-1, svolga un'azione di stimolo sulla crescita staturale ma possa anche esercitare effetti diretti e indiretti sulla funzione gonadica, in particolare nella fase di sviluppo puberale. Sul piano clinico ciò viene confermato dal riscontro di pubertà tarda ed infertilità nei pazienti con sindrome di Laron, in cui per una resistenza recettoriale al GH non viene sintetizzata l'IGF-1. Il deficit di GH di tipo 1A è una forma autosomica recessiva caratterizzata sul piano clinico da un deficit staturale molto severo e ad esordio precoce e sul piano biochimico da livelli indosabili di GH e di IGF-1 e non responsiva a lungo termine al trattamento con GH biosintetico, a causa della comparsa di anticorpi anti-GH ad alto titolo; pertanto l'unico trattamento efficace è quello con IGF-1, che non essendo disponibile sul mercato, è stato attuato solo in pochi casi sperimentali. I risultati riportati in letteratura riguardano prevalentemente gli aspetti auxologici mentre sconosciuto è il destino di tali soggetti dal punto di vista dello sviluppo puberale e della funzione gonadica. In un'adolescente con deficit di GH-tipo 1A (delezione 45 kb) è stato praticato un trattamento sperimentale con IGF-1 (Messina MF et al, Eur J Endocrinol 2001; 144:379-383) al dosaggio iniziale di 80 µg/kg/die e successivamente di 240 µg/kg/die dall'inizio della pubertà fino al completamento della crescita staturale. La statura finale raggiunta è risultata francamente subnormale (128,6 cm) ed inferiore al bersaglio geneti-

co (153,6 cm) mentre lo sviluppo puberale ha avuto un avvio spontaneo e tempestivo (10,5 anni) tanto da necessitare di un trattamento con analoghi dell'LHRH. Alla sospensione della terapia si assisteva ad una rapida evoluzione puberale con comparsa del menarca all'età di 13,1 anni. La terapia con IGF-1 è stata protratta fino a 13,9 anni. Nel corso dei successivi 5 anni la ragazza ha palesato una perfetta ciclicità mestruale ed in occasione dell'ultima visita una valutazione ecografica ha mostrato dei caratteri morfostrutturali degli organi pelvici perfettamente adeguati all'età (utero DL 71 mm, DAP 44 mm, DT 28 mm, presenza di rima endometriale iperecogena, ovaio dx 24 x 24 x 17 mm = 5.1 cc, ovaio sin 26 x 20 x 18 mm = 4.8 cc). Normali sono risultati anche i livelli di gonadotropine basali (FSH= 5,92 mIU/ml, LH= 3,58 mIU/ml) e del 17-betaestradiolo (44,5 pg/ml) mentre l'IGF-1 si è confermata francamente subnormale (30,8 ng/ml). Riteniamo che la segnalazione di questo caso sia particolarmente interessante sia per la rarità della patologia ma soprattutto per la scarsità dei dati riportati in letteratura riguardanti la funzionalità dell'asse gonadico in pazienti trattati sperimentalmente con IGF-1. L'andamento clinico di questo caso dimostra come un trattamento con IGF-1 avviato in epoca prepuberale possa consentire una normale evoluzione puberale, un perfetto sviluppo degli organi pelvici ed una regolare ciclicità mestruale che si mantiene anche a distanza di diversi anni dalla sospensione del trattamento e nonostante livelli subnormali di IGF-1.

# Descrizione di un caso di trombosi venosa profonda in un adolescente affetto da diabete tipo 1

P. Banin<sup>2</sup>, F. Rimondi<sup>2</sup>, V. De Sanctis<sup>1</sup>

<sup>1</sup>U.O. di Pediatria ed Adolescentologia, Azienda Ospedaliera Universitaria S. Anna di Ferrara; <sup>2</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Ferrara

## Introduzione

La patologia trombotica è una patologia rara in età evolutiva (1:100.000 nella fascia 0-18 anni), in genere è dovuta ad un deficit congenito della coagulazione o è secondaria all'impianto di un catetere venoso centrale. A differenza di quanto si verifica in età adulta, non si manifesta, in genere, negli adolescenti con diabete. Riportiamo il caso di un adolescente diabetico che, in apparente benessere, ha sviluppato trombosi a carico della vena succlavia destra.

P.M. maschio di 18 anni, affetto da DM1 dall'età di 14 anni con controllo metabolico non ottimale (Hb glicata 8,4-10%), incostante adesione alla dieta e ridotta attività sportiva, in apparente benessere ha presentato una tumefazione dolorosa dell'arto superiore destro. Le indagini strumentali hanno evidenziato una trombosi venosa della vena succlavia omolaterale. Il paziente è stato sottoposto a terapia anticoagulante per un anno (fino a normalizzazione del quadro eco-Doppler). Dopo tale periodo, è stato possibile approfondire lo studio dell'assetto coagulativo, dal quale è emersa la presenza della mutazione A223V in forma omozigote del gene della metilenteraidrofolatoreduttasi con omocisteina sierica aumentata (21,4 micromoli/l) in presenza di normali valori di folati. Nei familiari è stata riscontrata la stessa anomalia genetica. Tale mutazione (che nelle popolazioni di origine caucasica ha una frequenza in omozigosi del 15% circa) si associa a livelli moderatamente aumentati di omocisteina sierica. Questa è una condizione

riconosciuta come fattore di rischio di patologia tromboembolica. Affinché la variante in causa possa condurre a iperomocisteinemia è necessario che siano presenti livelli subottimali di folati. In letteratura non sono riportate segnalazioni di un aumentato rischio di trombosi in diabetici portatori di tale mutazione, mentre sembra possibile (i dati sono ancora contrastanti) una relazione tra iperomocisteinemia e complicanze croniche, in particolare renali. È possibile che nel nostro paziente l'associazione tra iperomocisteinemia e scadente controllo metabolico abbia avviato il processo trombotico. È in corso uno studio ulteriore sul genoma del paziente al fine di valutare l'eventuale presenza di difetti genetici coinvolti nel metabolismo dei folati.

## Conclusioni

Un evento trombotico in un adolescente con diabete impone la ricerca dei fattori noti che giocano un ruolo nello scatenamento della patologia tromboembolica, tra essi le varianti genetiche implicate nel metabolismo dell'omocisteina e dei folati. Tali anomalie, comunque, non sembrano di per sé conferire un aumentato rischio trombotico, ma necessitano di altri fattori favorenti. La compliance al trattamento insulinico, una dieta corretta ed una regolare attività fisica sono, pertanto, necessari in tutti gli adolescenti diabetici ed in particolare nei soggetti con storia clinica o anamnestica familiare positiva per patologia trombotica.

# Amicizia e sesso: cosa ne pensano i nostri adolescenti

C. Alfaro, F. Calabrese, M.A. Cascone, M.R. D'Aniello, C. Tregrossi, A.M. Aurino, L. Imperato, L. Tarallo.

U.O.C. di Pediatria. P.O. San Leonardo. ASL NA 5, Castellammare di Stabia, Napoli

Per valutare il punto di vista degli adolescenti riguardo a due aspetti cardine della loro vita affettiva, amicizia e sessualità, abbiamo proposto nei mesi di aprile-giugno 2005, ad un campione di 210 ragazzi tra i 12-20 anni (108 maschi e 102 femmine), che a vario titolo hanno frequentato il nostro reparto (accessi in Pronto Soccorso., ricoveri ordinari, Day Hospital, volontari, accompagnatori, visitatori di bambini degenti) un questionario anonimo, con sei semplici ma significative domande.

Il 20% dei questionari proposti (43, 23 M e 20 F) non è stata valutabile, per rifiuto a priori di partecipare (35%), rinuncia a rispondere dopo aver letto le domande (14%), risposte ironiche o scurrili (23%), mancata restituzione del questionario (28%).

Sono stati valutati 167 questionari (85 M, 82 F), tutti compilati con entusiasmo dagli adolescenti. Alla domanda "Che posto occupa l'amicizia nella tua scala di valori?" il 32% (50% M, 50% F) ha risposto collocandola al primo posto assoluto, il 10% (43% M, 57% F) al primo posto ex-aequo con altri valori, il 34% al secondo posto dopo amore (19%; 38% M, 62% F), famiglia (6%; 25% M, 75% F), sesso (6%; 100% M), lavoro (3%; 100% M). Il 24% relega l'amicizia in posizione subalterna (dopo amore e famiglia il 12%; dopo ideali e successo il 3%; all'ultimo posto dei valori il 9%).

Al quesito "Quanti amici con l'A maiuscola pensi di avere?", il 15% degli interpellati (50% M e 50% F) pessimisticamente dichiara di non averne nessuno, il 57% (47% M, 53% F) ne dichiara pochi (1-3) ma buoni, il 25% (65% M, 35% F) molti o

moltissimi, il 3% (100% M) "non saprebbe". Riguardo alla "modalità migliore per intraprendere una nuova amicizia", per il 37% (32% M e 68% F) il posto privilegiato è la scuola, il 17% (89% M e 11% F) preferisce il bar o la discoteca, il restante 33% si divide equamente tra strada, parrocchia, palestra, Internet e cellulare.

A proposito della sessualità il 37% (20% M e 80% F) ritiene giusto iniziare l'attività sessuale dopo i 18 anni, mentre per il 34% (57% M e 43% F) non esiste un limite minimo di età e per il 29% (89% M e 11% F) sono adeguati 15-16 anni.

Il sesso "sicuro" è considerato indispensabile solo dal 67% degli interpellati (43% M e 57% F), mentre il 35% (74% M e 26% F) definisce derogabile l'uso del profilattico.

Infine l'indicazione della morale cattolica all'astensione dei rapporti sessuali prematrimoniali è giudicata ingiusta dall'81% dei ragazzi (59% M e 41% F), giusta ma di difficile realizzazione dal 10% (29% M e 71% F), da rispettare solo dal 19% (17% M e 83% F).

## Conclusioni

Il questionario è risultato una modalità interessante di interazione col complesso, affascinante ma a tratti inestricabile mondo interiore dell'adolescente. I risultati possono aiutare a comprendere svariati aspetti di questo universo, con cui il Pediatra è tenuto sempre più spesso a confrontarsi.

# Adolescenti ricoverati per lipotimia, dolori addominali ricorrenti, cefalea: patologia più spesso organica o funzionale?

C. Alfaro, F. Calabrese, M.A. Cascone, M.R. D'Aniello, C. Tregrossi, A.M. Aurino, L. Imperato, L. Tarallo

U.O.C. di Pediatria. P.O. San Leonardo. ASL NA 5. Castellammare di Stabia, Napoli

L'adolescente esprime spesso il suo disagio psichico attraverso il corpo, utilizzandolo come strumento di comunicazione dei conflitti: è comune che lamentele somatiche quali cefalea, vertigini, svenimenti, coliche addominali, toracoalgia, cardiopalmo abbiano origine psicologica. Abbiamo analizzato in un campione di adolescenti fra i 10 e i 14 anni ricoverati per tre sintomi possibilmente di origine psicosomatica (lipotimia, dolori addominali ricorrenti e cefalea) la natura organica o funzionale del disturbo. Dal 1 giugno 2004 al 31 maggio 2005 sono stati ricoverati nel nostro reparto:

- 15 pazienti per "lipotimia", 6 maschi e 9 femmine. Di questi, 8 (53%; 2 M e 6 F) sono risultati negativi a tutti gli esami effettuati, mentre in 7 (47%; 4 M e 3 F) si è trovata una causa organica (4 casi di infezione, 1 cardiopatia, 1 anemia grave, 1 sincope neuro-mediata).
- 13 pazienti per "dolori addominali ricorrenti", 4 maschi e 9 fem-

mine. Di questi, 7 (54%; 2 M e 5 F) sono risultati negativi a tutti gli esami effettuati, mentre 6 (46%; 2 M e 4 F) sono risultati affetti da una patologia organica (3 malattie dell'apparato digerente, 2 malattie dell'apparato urinario, 1 tonsillite cronica).

- 11 pazienti per "cefalea", 7 maschi e 4 femmine. Di questi 9 (82%; 5 M e 4 F) sono risultati affetti da "cefalea essenziale", mentre in 2 (18%) maschi la cefalea è risultata secondaria ad un disordine organico (un caso di origine sinusale e uno dentale).

In conclusione, nonostante la limitatezza della nostra esperienza, ci sembra di poter sottolineare come anche di fronte a sintomi spesso evocativi di disagio psichico dell'adolescente, non si debba tralasciare un approfondimento diagnostico completo, poiché una causa organica può affiorare, se accuratamente ricercata, in percentuali che arrivano alla metà dei casi, almeno per quanto riguarda, nella nostra casistica, lipotimia e dolori addominali ricorrenti.

# L'importanza della gestione precoce e multidisciplinare di un paziente con ambiguità genitale

M. Altobelli<sup>1</sup>, A. Casati<sup>1</sup>, U. Giussani<sup>2</sup>, E. Nodari<sup>3</sup>, G. Locatelli<sup>4</sup>, G. Torre<sup>1</sup>

<sup>1</sup>USC Pediatria; <sup>2</sup>Laboratorio Citogenetica; <sup>3</sup>US Psicologia Clinica; <sup>4</sup>USC Chirurgia Pediatrica, Ospedali Riuniti Bergamo

## Introduzione

Viene descritto il caso di un soggetto giunto alla nostra attenzione per ambiguità genitale. Il paziente, fenotipicamente maschio, presentava assenza bilaterale delle gonadi con ipoplasia dello scroto, pene normoconformate. Posta la diagnosi di agenesia testicolare da disgenesia gonadica mista, è stato intrapreso un approccio terapeutico multidisciplinare: endocrinologico con testosterone per via parenterale, psicologico e infine chirurgico con il posizionamento di protesi testicolari. Riportiamo questo caso, sia per la complessità dell'iter diagnostico di fronte ad una ambiguità sessuale, ma soprattutto per sottolineare l'importanza di una diagnosi precoce e multidisciplinare.

## Caso clinico

R.R. giunge alla nostra osservazione all'età di 17,5 anni confuso sulla sua identità sessuale, depresso, non studia né lavora. Nato alla 36<sup>a</sup> settimana da gravidanza caratterizzata da un aumento di 10 kg e dall'assenza di MOF. PN 3,2 kg, lunghezza 49 cm. Le indagini eseguite alla nascita, per criptorchidismo bilaterale, e successivamente, non avevano portato ad una diagnosi di certezza (cariotipo inizialmente 46,XY/45,X0, poi 46, XY, gonadotropine elevate) né a proposte terapeutiche. Pertanto, all'età di 17,5, si riiniziava, l'iter diagnostico. Altezza 174 cm (25-50° C), TG 167 cm (10-25° C), peso 121,5 kg (>>97° C), BMI 40,1 Kg/m<sup>2</sup>. Obesità lassa a distribuzione centrale, striae rubree e perlacee diffuse, collo taurino. PA 160/80 mmHg. PH3, AH3, asta di 4 cm (< 3° C), plica cutanea perineale che termina alla radice del pene con scissura mediana chiusa, assenza di gonadi. Il ragazzo veni-

va sottoposto ad esami ormonali: testosterone basale al di sotto dei valori normali, assenza di risposta dopo stimolo con betaHCG, test Synacten e OGTT normali; l'età ossea era pari all'età cronologica, non si documentavano residui testicolari né all'ecografia né alla RM addominale e inguinale, veniva tuttavia evidenziata la presenza di prostata e vescicole seminali. Veniva posta diagnosi di agenesia testicolare e veniva intrapresa terapia con testosterone intramuscolo ed un percorso psicologico, al termine del quale, il paziente veniva sottoposto ad intervento di posizionamento di protesi testicolari. In tale occasione veniva eseguito prelievo e coltura di fibroblasti della regione periscrotale con esito di cariotipo 46,XY. A distanza di un anno: altezza cm 174,5, kg 105,6, PA 130/70 mmHg, presenza dei caratteri sessuali secondari e di erezioni ed eiaculazioni quotidiane. Grazie alla rinnovata fiducia in se stesso, ha iniziato un'attività lavorativa e una vita sociale consona all'età.

## Discussione

L'ambiguità dei genitali rappresenta un complesso problema diagnostico, tanto più se affrontato in adolescenza. Nel caso descritto, i dati a nostra disposizione tra cui l'assenza di gonadi, l'assenza di risposta al test di stimolo con bHCG ed il reperto di 2 cariotipi alla nascita con un mosaico 46,XY/45,X0, non confermato da 3 successivi controlli sia su sangue periferico che su fibroblasti, ci suggerivano l'ipotesi diagnostica di una agenesia testicolare da disgenesia gonadica mista. In situazioni come quella descritta, è fortemente importante che la diagnosi venga posta precocemente e multidisciplinariamente, anche per l'aspetto psico-relazionale del paziente e della famiglia.

# Verifica della precisione a breve, a lungo termine e interoperatore nella valutazione mediante ultrasonografia (QUS) di soggetti pediatrici a rischio di disordini ossei

M. Altobelli<sup>1</sup>, A. Casati<sup>1</sup>, F. De Terlizzi<sup>2</sup>, G. Torre<sup>1</sup>

<sup>1</sup>USC Pediatria, Ospedali Riuniti Bergamo; <sup>2</sup>IGEA Laboratorio di Biofisica, Carpi, Modena

## Introduzione

L'ultrasonografia quantitativa (QUS) alle falangi della mano è un metodo di valutazione del tessuto osseo che si sta affermando come screening e diagnosi per i disordini ossei in età pediatrica. In letteratura sono riportati livelli di precisione in termini di ripetitività della QUS calcolati, per l'AD-SoS (amplitude-dependent speed of sound) nell'ordine dello 0,75% e comunque < 1%, per il BTT (bone transmission time) nell'ordine del 3-4% e un CV% (coefficiente di variazione = DS/media dei valori) interoperatore per l'AD-SoS di 0,65-0,71 con valori di riproducibilità del 0,51-1,49%, per BTT pari al 3-4%. Allo scopo di verificare la precisione della valutazione ossea pediatrica nel nostro Centro è stata valutata la precisione per l'AD-SoS e BTT a breve termine, a lungo termine e la precisione interoperatore.

## Materiali e metodi

Le misure US sono state effettuate con DBM Sonic 1200 IGEA Carpi alle metafisi distali del II, III, IV, V dito della mano. Al fine di aumentare il livello di precisione delle misure l'osteosonografo è stato calibrato a frequenza settimanale con un phantom in plexiglas (controllo qualità e efficienza delle sonde). La precisione a breve termine è stata valutata su 37 soggetti effettuando due misure su ogni soggetto, nello stesso giorno e dallo stesso operatore. La precisione a lungo termine è stata valutata su 15 pazienti effettuando sullo stesso paziente da 2 a 4 misure in gior-

ni diversi, entro 6 mesi, dallo stesso operatore. La precisione intraoperatore è stata valutata effettuando per ogni operatore due misure sullo stesso soggetto, nello stesso giorno, su un totale di 6 soggetti. Tutte le misure sono state effettuate su pazienti di età compresa fra 3 e 18 anni, tutti appartenenti a categorie a rischio per disordini quantitativi e qualitativi ossei: endocrinopatici (deficit GH, pubertà precoce vera), epatopatici cronici, epatotrasplantati, celiaci, oncologici e affetti da fibrosi cistica.

## Risultati

Precisione a breve termine: CV% per AD-SoS 0,37%, CV% per BTT 2,61%. Precisione a lungo termine: CV% per AD-SoS 0,64%, CV% per BTT 2,84%. Precisione interoperatore: CV% per AD-SoS 0,63%, CV% per BTT 2,81%.

## Discussione

I risultati ottenuti, relativi alla precisione a breve e lungo termine e alla precisione interoperatore sono confrontabili con quelli già segnalati dalla letteratura. Inoltre, come già segnalato anche da altri autori, anche i nostri dati confermano una più alta precisione e ripetitività per l'AD-SoS rispetto al BTT, che infatti rappresenta un parametro più dipendente dalla struttura ossea cortico-midollare del soggetto esaminato piuttosto che da variabili operatore-dipendenti.

# Età del menarca e primi anni di vita ginecologica in ragazze già trattate con GnRH analoghi (GnRHa) per pubertà precoce centrale idiopatica

T. Arrigo<sup>1</sup>, A.M. Pasquino<sup>1</sup>, F. Antoniazzi<sup>3</sup>, F. Galluzzi<sup>4</sup>, M.C. Salerno<sup>5</sup>, L. Iughetti<sup>6</sup>, I. Rulli<sup>1</sup>, M. Valenzise<sup>1</sup>, F. De Luca<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Università di Messina; <sup>2</sup>Università di Roma; <sup>3</sup>Università di Verona; <sup>4</sup>Università di Firenze; <sup>5</sup>Università di Napoli; <sup>6</sup>Università di Modena

## Introduzione

Gli studi sugli effetti dei GnRHa nella pubertà precoce centrale (PPC) hanno finora riguardato prevalentemente l'aspetto auxologico, mentre pochi sono i dati sull'evoluzione della vita ginecologica. Scopo di questo studio è stato di valutare epoca del menarca e primi anni di vita ginecologica in 126 ragazze con PPC idiopatica trattate con GnRHa (70 g/kg/28 giorni) dall'età cronologica (EC) di  $7,5 \pm 0,6$  anni (età ossea EO  $9,9 \pm 0,8$  anni), per almeno 24 mesi (X  $42,2 \pm 11,3$ ) e fino ad un'EC di  $11,0 \pm 0,8$  anni (EO  $13,5 \pm 0,4$ ). Il menarca si è manifestato ad un'EC di  $12,4 \pm 0,6$  anni,  $16,4 \pm 6,3$  mesi dopo la sospensione dei GnRHa. L'EC del menarca correlava positivamente sia con la durata della terapia ( $r=0,53$ ,  $p < 0,001$ ) che con l'EO alla sospensione ( $r=0,56$ ,  $p < 0,001$ ).

Mentre durante il I anno di vita ginecologica il 47,5% delle ragazze erano oligomenorriche, solo il 13,8% lo erano ancora al III ed il 4,3% al V anno. Dopo il II anno non era più segnalato alcun caso di polimenorrea.

## Conclusioni

a) l'asse ipofiso-ovarico si riattiva rapidamente dopo la sospensione di un trattamento anche lungo con GnRHa, come dimostra l'intervallo medio fra stop terapeutico e menarca, appena  $>1$  anno; b) già pochi anni dopo il menarca la quasi totalità delle ragazze trattate hanno cicli regolari; c) i GnRHa sono scevri di effetti collaterali a lungo termine sulla funzionalità dell'asse ipofiso-gonadica, almeno nel sesso femminile.

# I giovani adulti con fibrosi cistica sono più bassi dei controlli, perché anche i loro genitori lo sono

T. Arrigo, F. De Luca, C. Sferlazzas, C. Lucanto, M.F. Messina, M. Valenzise, L. Marseglia, M. Wasniewska

Dipartimento di Scienze Pediatriche Mediche e Chirurgiche, Università di Messina

È noto che gli adolescenti con malattia cronica sistemica di lunga durata sono a rischio di raggiungere una statura adulta (FH) inferiore rispetto alla statura bersaglio familiare (TH).

Questo è particolarmente vero per la Fibrosi Cistica (CF), a causa di una somma di eventi capaci di interferire negativamente sulla FH: a) pneumopatia e maldigestione croniche; b) effetto delle citochine proinfiammatorie; c) frequenti cicli di terapia corticosteroidica; d) pubertà spesso molto ritardata.

Scopo di questo studio è stato di mettere a confronto la FH di 75 adolescenti e giovani adulti CF (età media  $19.0 \pm 1.0$  anni; range 18–20 anni) con la loro TH e con la FH di una popolazione di controllo costituita da 371 giovani adulti sani (range di età 18–20 anni)

provenienti dalle medesime regioni di origine dei pazienti (Sicilia e Calabria). La FH dei pazienti è risultata sovrapponibile alla TH ed entrambe sono risultate correlate fra di loro ( $r=0.55$ ,  $p<0.001$ ) e significativamente più basse rispetto alla FH degli adulti sani ( $p<0.0005$ ). Questi dati dimostrano che: a) ancora oggi i pazienti CF raggiungono una FH più bassa rispetto ai controlli nonostante i progressi nella terapia anti-flogistica e nutrizionale registrati negli ultimi 20 anni; b) la FH nella CF è soprattutto condizionata dalla TH, mentre il genotipo ed altri fattori clinico-nutrizionali sono meno determinanti; c) anche la statura dei genitori dei pazienti CF è più bassa, il che suggerisce un ruolo negativo sulla crescita svolto dal gene della CF, anche in condizioni di eterozigosi.

# Controllo metabolico della secrezione di ghrelin dalla nascita alla pubertà

R. Baldelli, S. Bellone, A. Petri, M. Ferraris, S. Savastio, A. Rapa, D. Vivenza, G. Bona

Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliera "Maggiore della Carità", Università degli Studi del Piemonte Orientale "Amedeo Avogadro"

Ghrelin è un peptide acilato di 28 aminoacidi ed è un ligando naturale dei recettori per i GH secretagoghi sintetici. L'aumento di ghrelin è presente in condizioni quali anoressia, digiuno, cachessia mentre una sua riduzione è presente nell'obesità e nel sovrappeso. Scopo del nostro studio è stato quello di valutare i livelli di ghrelin nelle seguenti condizioni: cordone ombelicale, neonati di 2/3 giorni, neonati di 13/15 giorni, bambini prepuberi, bambini puberi, soggetti adulti. In particolare abbiamo valutato la sua secrezione dinamica in seguito all'allattamento nei neonati di 2/3 giorni, al pasto standard nei prepuberi normali ed obesi e all'OGTT nei prepuberi normali e obesi. Sono stati valutati 240 soggetti in condizioni basali, in particolare: cordone ombelicale (93), neonati di 2/3 giorni (27), neonati di 13/15 giorni (17), bambini prepuberi (33), bambini puberi (51), soggetti adulti (19). Nessuna differenza nei livelli di ghrelin in rapporto al sesso è

stata rilevata mentre sulla base dell'età dei soggetti abbiamo evidenziato elevati livelli di ghrelin nei bambini prepuberi e nel gruppo dei neonati di 2/3 giorni rispetto agli altri gruppi valutati. In particolare nessun effetto sui livelli di ghrelin è stato evidenziato in seguito all'allattamento; inoltre nel bambino prepubere l'assunzione di un pasto misto a basso contenuto calorico non si è dimostrato in grado di modificare i livelli di ghrelin nel bambino normopeso, ma neppure nel bambino obeso, a differenza di quello che capita nel soggetto giovane-adulto. All'opposto il carico orale di glucosio ha mostrato la capacità di ridurre i livelli circolanti di ghrelin sia nei bambini normali sia in quelli obesi. I risultati di questo studio evidenziano come nel bambino sia presente una diversa regolazione della secrezione di ghrelin legata alle diverse fasi della vita ed in particolare conseguente a diversi meccanismi metabolici quali lo stato glicemico ed insulinemico.

# Effetto della terapia con il GH sulla scoliosi in 4 soggetti con sindrome di Prader-Willi

Maria Bianco<sup>1</sup>, Letizia Ragusa<sup>2</sup>, Francesco La Barbera<sup>1</sup>, Ilaria Cardillo<sup>1</sup>, Donatella Greco<sup>3</sup>, Francesco Cali<sup>4</sup>, Paolo Bosco<sup>5</sup>, Corrado Romano<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Unità Operativa di Medicina Fisica e Riabilitazione; <sup>2</sup>Modulo di Endocrinologia;

<sup>3</sup>Unità Operativa di Pediatria e Genetica Medica; <sup>4</sup>Laboratorio di Genetica Molecolare;

<sup>5</sup>Laboratorio di Citogenetica, I.R.C.C.S. Oasi Maria SS

La Sindrome di Prader-Willi (SPW) è una malattia genetica causata dall'assenza della regione cromosomica 15q11-q13 di origine paterna o da disomia uniparentale (UPD) materna; è caratterizzata da ritardo mentale, obesità, bassa statura, ipogonadismo, scoliosi, mani e piedi piccoli e disturbi del comportamento alimentare. Nella SPW è stato introdotto il trattamento con l'Ormone della Crescita (GH) per migliorare il rapporto massa grassa/massa magra.

Lo scopo del nostro studio è quello di esaminare se la terapia con il GH possa influire sulla evoluzione della curva scoliotica. In un campione di 14 soggetti con SPW (9 femmine e 5 maschi) di età fra i 2-23 anni, dove la diagnosi è stata accertata tramite test di metilazione e FISH. Tutti i soggetti sono stati sottoposti a radio-

grafia del rachide in toto e in Antero-Posteriore e in ortostatismo per valutare l'entità della scoliosi, che a sua volta è stata distinta in lieve, media e grave (secondo l'ampiezza dell'angolo di Cobb).

In quattro pazienti è stato effettuato il trattamento con il GH alla dose di 0,037 mg/kg/die.

In 10 pazienti è stata osservata la scoliosi, 4 di questi erano trattati con GH da quattro anni: in 2 si è passati da una scoliosi di grado medio a scoliosi di grado lieve, in 2 la scoliosi è rimasta dello stesso grado (1 scoliosi di grado lieve e 1 scoliosi di grado medio). La terapia sostitutiva con GH non ha causato nel nostro campione un aggravamento della scoliosi, inoltre tutti i soggetti trattati con GH eseguono un adeguato programma di Fisiokinesi terapia.

# L'adolescente e le turbe psicosociali

R. Boldrini

Dipartimento di Pediatria dell'Università di Firenze

Con sempre maggior frequenza il pediatra si trova di fronte a sintomatologie e disturbi del bambino e dell'adolescente di tipo psicosomatico.

Forse più che psicosomatici, in cui il disturbo psichico alla fine crea un vero e proprio quadro patologico organico e/o funzionale, dovremmo parlare, di disturbi somatoformi: la comune caratteristica di questi è la presenza di disturbi fisici che fanno pensare ad una condizione medica generale.

Tali disturbi, rari prima degli 11/12 anni, possono essere distinti in:

- disturbo di somatizzazione, caratterizzato da dolore, sintomi gastrointestinali e/o pseudoneurologici. Vi è una storia nel paziente di sintomi dolorosi di conversione, ricorrenti, lamentele fisiche continue;
- disturbo di conversione, caratterizzato da deficit delle funzioni motorie volontarie e/o sensitive che potrebbero far pensare ad una patologia neurologica o ad una malattia generale;
- disturbo somatoforme indifferenziato, caratterizzato da lamentele fisiche circoscritte o multiple abbastanza generiche (stan-

chezza, perdita di appetito, disturbi gastrointestinali, genito-urinari) che non raggiungono la soglia della somatizzazione e che persistono per più di 6 mesi;

- disturbo algico, il dolore è il punto focale principale e qui il fattore psicologico ha un ruolo importante nell'esordio, gravità, esacerbazione e mantenimento.

Sempre più spesso nell'età puberale troviamo ragazzi che lamentano sintomi somatici inquadrabili come somatoformi (cefalea, disturbi gastrointestinali, disturbi algici, vari disturbi dell'apparato locomotorio).

Di fronte ad un bambino o adolescente che ha un disturbo non inquadrabile in una causa organica, il primo passo per un pediatra di famiglia è quello di chiudere il problema per quanto riguarda gli accertamenti relativi ad una eventuale patologia organica.

La formulazione della diagnosi può richiedere l'intervento dell'ospedale di riferimento, in un programma di accertamenti concordati, in maniera da escludere la possibilità di una genesi organica del disturbo rimuovendo le spine irritative.

# Psicosomatica e adolescenza

R. Boldrini, F. Vannini

Dipartimento di Pediatria dell'Università di Firenze

La psicosomatica è quella branca della medicina che pone in relazione la mente con il corpo, ossia il mondo emozionale ed affettivo con il soma (il disturbo), occupandosi nello specifico di rilevare e capire l'influenza che l'emozione esercita sul corpo e le sue affezioni.

In ambito medico è ormai condivisa l'idea che il benessere fisico abbia una sua influenza su sentimenti ed emozioni e che a loro volta questi ultimi abbiano una certa ripercussione sul corpo. Non a caso il vecchio concetto di malattia intesa come "effetto di una causa", è stato sostituito con una visione multifatoriale secondo la quale ogni evento (e quindi anche un'affezione organica) è conseguente all'intrecciarsi di molti fattori, tra i quali sta assumendo sempre maggior importanza il fattore psicologico. Si ipotizza inoltre che quest'ultimo, a seconda della sua natura, possa agire favorendo l'insorgere di una malattia, o al contrario favorendone la guarigione.

Oggi si parla non solo di psicosomatica, ma di un'ottica psicosomatica corrispondente ad una concezione della medicina che guarda all'uomo come ad un tutto unitario, dove la malattia si manifesta a livello organico come sintomo e a livello psicologico come disagio, e che presta attenzione non solo alla manifestazione fisiologica della malattia, ma anche all'aspetto emotivo che la accompagna.

L'adolescenza è l'età del cambiamento, come la stessa etimologia della parola ci suggerisce: *adolescere* significa in latino "crescere".

L'adolescente si trova in una fase di passaggio nella quale non è né un bambino né un adulto. Spesso si identifica l'inizio dell'adolescenza con la pubertà fisiologica che, a grandi linee, coincide per le femmine con la comparsa del menarca e per i maschi con la prima eiaculazione. Tali effetti vengono elaborati in modo diverso da ciascun individuo. L'adolescenza, dal punto di vista psicologico, è un processo essenzialmente interno: la biochimica del cambiamento puberale non interessa soltanto il corpo del bambino, la sua morfologia, essa modifica anche il suo mondo interno, le sue rappresentazioni, gli affetti, le emozioni, l'immagine del suo corpo.

Le trasformazioni morfologiche della pubertà, la maturità sessuale, rimettono in discussione l'immagine del corpo che il bambino si era costruito. Finché siamo bambini, le cose importanti (mangiare, lavarsi, vestirsi) sono affidate ai genitori che ci dicono ciò che è giusto e ciò che è sbagliato. L'adolescente si interroga continuamente e chiede aiuto spesso al pediatra per sapere "se è normale", o "cosa ne pensano gli altri".

L'aspetto che mi preme sottolineare è appunto il rapporto dell'adolescente con il corpo. Qualunque cambiamento che i ragazzi possono presentare all'esterno, ruota intorno ad un unico punto: la sensazione della trasformazione, della metamorfosi che il loro corpo sta subendo.

È importante che il pediatra non sminuisca l'importanza dei sintomi portati dall'adolescente, rassicurandolo senza negare la realtà dei suoi disturbi, spiegandogli bene tutto.

# Correlati psicologici della pubertà precoce e anticipata, centrale, idiopatica

M. Bomba<sup>1</sup>, S. Spada, R. Nacinovich<sup>1</sup>, A. Pilotta<sup>2</sup>, B. Guaragni<sup>2</sup>, F. Buzi<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Cattedra di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Università degli Studi di Brescia; <sup>2</sup>Clinica Pediatrica, Day Hospital di Auxo-endocrinologia, Ospedale dei Bambini, A.O. Spedali Civili di Brescia

## Introduzione

Gli Autori che propongono un'analisi degli aspetti psicologici della pubertà precoce (PP) e anticipata (PA) utilizzano per lo più questionari basati sulle capacità autoriflessive del soggetto; Officioso et al (2000) hanno invece indicato l'utilizzo di test proiettivi in grado di favorire l'espressione dei contenuti inconsci, sfuggiti alle precedenti valutazioni, e di permetterne una lettura utile al clinico.

Il nostro studio propone una valutazione integrata degli elementi di preoccupazione consapevole e degli aspetti più inconsci di genitori e adolescenti con PP o PA.

## Materiali e metodi

Il campione da noi studiato si compone di 19 soggetti femmine (7-15 anni) con storia di PP o PA e dai loro genitori.

Strumenti: sono stati utilizzati la scala del comportamento CBCL ed un'intervista semi-strutturata per i genitori, ed il Children's Depression Inventory (CDI), il test proiettivo del disegno, figura umana e famiglia, e un'intervista semi-strutturata per le pazienti.

## Risultati

Il 21% delle pazienti presenta tratti depressivi e il 37% riferisce idee suicidarie al CDI; una paziente è in cura per anoressia nervosa. Alla CBCL emergono problemi internalizzanti (ansia/depressione e ritiro) e nell'area delle competenze (socialità e attività). Dai test proiettivi e dalle interviste si evince una maggiore diffusione rispetto a quella rilevata tramite i questionari, di tratti depressivi ed ansiosi subclinici (70%), in particolare bassa autostima, ansie rispetto alla sessualità ed una caratteristica tendenza all'acquisizione precoce di autonomie.

Un dato rilevante è che il 92% delle pazienti ha familiarità per psicopatologia.

## Conclusioni

La pubertà precoce e la pubertà anticipata incidono sulla qualità di vita e rappresentano due condizioni di rischio psicopatologico. E quindi opportuno un counseling neuropsichiatrico che affianchi il lavoro del pediatra nell'ottica di un intervento di prevenzione di possibili patologie psichiatriche.

# Il servizio socio-psicologico nell'U.O. di Pediatria

Luigi Boscarelli, Antonietta Santelli, Giuseppe De Martino, Giacomo Santoro, Giuseppe Boscarelli, Rosa Russo, Franca Imbroinise, Maria D'Andrea, Antonella Pievaioli

A.S.1 Paola, P.O. di Paola, U.O. di Pediatria

L'intervento socio-psicologico offre un'occasione privilegiata per la famiglia di incontrarsi con se stessa. Una verifica della visione del mondo e degli equilibri-squilibri relazionali ed affettivi di cui non si ha coscienza, a volte non offre una soluzione immediata del sintomo bensì stimoli che servono a sviluppare una visione più consapevole del proprio nucleo familiare al fine di promuovere un maggiore benessere psicofisico, coniuga la classificazione psicopatologica e psichiatrica con significati intrapsichici a quelli relazionali, restituisce un nuovo significato al disturbo somatico aiutando così la famiglia a comprendere e gestire

diversamente i problemi fisici e psichici del figlio. Il servizio crea un canale comunicativo tra pediatra, assistente sociale e psicologo, la differenza tra competenze ed ambiti operativi dà origine a relazioni equilibrate ove l'unica difficoltà è nel linguaggio medico e socio-psicologico in quanto l'uno è concreto-lineare e l'altro è metaforico-aleatorio. L'interesse è posto verso tutte le patologie ed i disagi che un paziente in età pediatrica possa presentare. L'intervento si sviluppa in diverse parti: raccolta dei dati anamnesici, colloquio genitori, somministrazione test psicodiagnostici, eventuale psicoterapia per il trattamento del sintomo.

# Risposta al trattamento con rhGH in pazienti con deficit idiopatico di GH: nostra casistica

M. Coco, V. Panebianco, S. Inserra, R. Cunsolo, M. Caruso-Nicoletti

Dipartimento di Pediatria, Azienda Ospedaliero, Universitaria Policlinico di Catania

Il deficit idiopatico di GH rappresenta circa il 70% di tutte le forme di deficit di GH. Abbiamo rivalutato i dati relativi a 109 pazienti (30 femmine e 79 maschi) affetti da deficit idiopatico di GH (livelli di GH < 10 ng/ml dopo stimolo farmacologico) in trattamento sostitutivo con rhGH, al fine di valutare l'efficacia del trattamento. I pazienti sono in terapia con rhGH da un periodo variabile da 2 a 5 anni; durante il trattamento i pazienti sono stati sottoposti a controlli auxologici semestrali ed a controlli annuali della tolleranza glucidica, della maturazione ossea e della funzionalità tiroidea. La dose media di rhGH utilizzata in questi 109 pazienti è stata di 0,23 mg/kg/settimana. I pazienti sono stati suddivisi per sesso e abbiamo confrontato i dati alla diagnosi ed in corso di trattamento per verificare eventuali differenze sia basali che in corso di terapia tra i due sessi. L'analisi statistica dei dati è stata effettuata utilizzando il metodo ANOVA della varianza a una via entro soggetti tra i due sessi. La velocità di crescita è significativamente aumentata in

corso di trattamento, con un incremento massimo nel primo anno di terapia, mentre il ritardo dell'età ossea si è progressivamente ridotto. La statura media in SDS dopo 5 anni di terapia, pur essendo ancora al di sotto del target, era ampiamente entro i limiti della norma, essendo passata da  $-2,3 \text{ SDS} \pm 0,5$  a  $-1,3 \text{ SDS} \pm 0,6$ . In corso di trattamento i livelli di IGF-1 sono significativamente aumentati sin dal primo anno di terapia, pur rimanendo sempre entro i limiti della norma. Durante il trattamento nessuno dei nostri pazienti ha presentato effetti collaterali. Dieci di questi pazienti hanno raggiunto la statura definitiva e sono stati sottoposti a retesting i cui risultati sono in corso. I risultati ottenuti sono da ritenere soddisfacenti in termini di miglioramento della statura; si potrebbero tuttavia ottenere risultati migliori con una diagnosi precoce, infatti l'età media dei nostri pazienti alla diagnosi e quindi all'inizio della terapia era di 10,9 anni ed alcuni di essi (circa il 25%) avevano già iniziato lo sviluppo puberale.

# Educazione alla sessualità nell'adolescente

F. Franchini, M. Ruffinelli

Dipartimento di Pediatria Università di Firenze

Argomentare la sessualità e trovare i modi per discuterla con i ragazzi non è mai una questione semplice: gli adolescenti sono soggetti attivi di relazioni affettive e sessuali, che vengono spesso investite di significati molto profondi, basti pensare al detto: "il primo amore non si scorda mai" e non perché questo sentimento abbia caratteristiche particolari, né perché quel primo partner rappresenti esattamente l'altra metà di noi. Piuttosto perché il primo amore rappresenta una tappa evolutiva fondamentale, è la prima occasione di incontro e di legame con un'altra persona che non è più il genitore, né il compagno di giochi, ma neanche l'amico o l'amica del cuore. Colpisce e spaventa, negli amori adolescenziali, l'intensità degli impulsi e la totalità dei sentimenti che vengono messi in gioco e che emergono dopo un lungo periodo di latenza. Tutto ciò non è facile, né ha la stessa valenza per tutti gli adolescenti perché ogni individuo è unico nella sua sessualità come in tutto il resto. Come si può dare informazione sulla sessualità?

I genitori ed il pediatra sono coloro che in prima persona dovrebbero sentire il "dovere" di dare spiegazioni, ma studi recenti hanno dimostrato che gli adolescenti non utilizzano i genitori e il pediatra come portatore di informazione, anche se si tratta di famiglie e medici altamente democratici. La scuola dovrebbe essere l'organismo che media questo tipo di conoscenze ma, come è ben noto ha poca presa sui ragazzi. I referenti delle informazioni rimangono sicuramente il gruppo dei pari, ma da alcuni test dell'Università di

Bologna sulle conoscenze tra gli adolescenti della sessualità, è risultato che spesso, le informazioni che vengono passate sugli aspetti fondamentali è piuttosto bassa e distorta. Un esempio:

- La gravidanza non si verifica se si hanno rapporti sessuali saltuari.
- Per una ragazza di 14-15 anni è impossibile rimanere incinta perché ha l'utero troppo piccolo.
- La gravidanza non può avvenire se la ragazza ha mestruazioni irregolari.

Tuttavia, si possono indicare alcuni punti chiave che facilitano la trasmissione della comunicazione sulla sessualità. La scuola avrebbe molte più possibilità di successo con i ragazzi se, al posto di insegnanti o adulti-esperti, utilizzasse la tecnica della peer education. Questa tipologia di intervento in classe, oggi, rappresenta uno dei più significativi modelli di lavoro con e per gli adolescenti; in questo modo saranno i ragazzi stessi, a loro volta adeguatamente formati, ad essere gli effettivi educatori dei compagni, facilitando così il passaggio delle informazioni necessarie per aiutarli a vivere la sessualità in modo chiaro e positivo. Ai genitori e ai pediatri va indicata una modalità di comunicazione diversa, di tipo adulto/adulto e non più genitore/bambino perché possano essere più credibili agli occhi degli adolescenti. Comunicazione diversa ma anche ascolto diverso, un "ascolto attivo" che si pone in una condizione di disponibilità alle domande senza precorrere o forzare i tempi.

# Il paziente adolescente è uno sconosciuto?

F. Franchini

Dipartimento di Pediatria, Università di Firenze

Il pediatra, che ha la grande possibilità di veder crescere il bambino e conoscere la famiglia, dovrebbe essere una sorta di guida e supervisore non solo per la salute fisica del bambino stesso, ma anche del suo corretto sviluppo psicologico. Se, ad esempio, un bambino si mette "rannicchiato" nell'angolo del vostro studio, a testa bassa, zitto e non vi permette di visitarlo, sarà necessario valutare (naturalmente per gradi e con molto tatto) lo "stato di salute" del "clima familiare". Nella famiglia c'è protezione, ma oggi assistiamo anche a tante violenze psicologiche, verbali, se non addirittura fisiche e come potrà essere il futuro di un bambino che convive con questi drammi? Il pediatra ha un ruolo determinante per la valutazione della crescita psico-fisica dei bambini e dello "stato di salute delle famiglie". Man mano che il bambino cresce, nello studio del medico entra non solo l'adolescente, ma anche i suoi problemi nascosti.

Il pediatra, volendo seguire le tappe evolutive fisiche, psichiche e relazionali degli adolescenti, dovrebbe avere l'obiettivo di instaurare con il suo paziente e la famiglia, un rapporto di autorevolezza, basato sulla calma, l'empatia e la schiettezza. A volte ci soffermiamo sui soli sintomi organici e ciò che producono, ma dimentichiamo che ci sono sempre dei segnali, degli avvertimenti, dei messaggi che sono richieste di aiuto; in questi casi, la lettura preventi-

va del messaggio dipende dall'empatia e dalla sensibilità di coloro che "osservano" e parlano con il giovane adolescente. Gli adolescenti lanciano segnali che riportano ad una realtà molto più complessa e spesso coinvolge in primo luogo la famiglia, successivamente la scuola, le relazioni verticali (ad esempio il rapporto con gli insegnanti) e orizzontali (il rapporto con i compagni e coetanei). Entrare nel tessuto familiare è compito a volte ingrato, ma necessario se vogliamo aiutare un adolescente; è necessario far percepire che non esiste "una famiglia modello", che errori, incertezze, paure sono umani e spesso il malessere fisico che avverte il giovane paziente dipende da una condizione di disagio psicologico che in primis vive in casa. I genitori dovranno essere edotti che è "nato loro un nuovo figlio" con idee personali e comportamentali diversi dai precedenti, che dovranno con giudizio e naturalmente discernimento, essere discussi dal pediatra all'inizio del colloquio e in assenza dell'adolescente. La visita richiede un'anamnesi molto approfondita e attenta, che, se necessario, intervenga sulle dinamiche relazionali interne alla famiglia (in questo caso il confronto e il supporto di altre figure professionali sarà di fondamentale aiuto) e prima di qualsiasi "cura" sarebbe consigliabile una visita in cui sono presenti entrambi i genitori o quanti altri vivono con il giovane adolescente.

# Scelte alimentari

F. Franchini, V. Luisi

Dipartimento di Pediatria, Università di Firenze

C'è voglia di cose buone e sane, voglia di un mondo pulito, voglia di natura: la richiesta è sempre più forte e il mercato risponde. Indipendentemente da definizioni o marchi, molti prodotti sul mercato devono essere sani, buoni e al giusto prezzo. Solo buone leggi possono permettere di raggiungere questo obiettivo. L'accresciuta sensibilità alla salute e all'ambiente non deve permettere facili guadagni ai danni della popolazione e soprattutto quella in età evolutiva. Cosa significa biologico? Davvero questo modo di produzione offre prodotti qualitativamente diversi e migliori? E come si riconoscono? È giustificato il prezzo molto elevato? Vale la pena di preferirli agli altri? La disciplina sul processo di produzione biologica non è nazionale, ma

europea e fa riferimento al Regolamento 2092 del 24/6/91, che definisce produzione, preparazione, commercializzazione, etichettatura e controllo dei biologici. Si applica ai vegetali trasformati (olio, vino) o no (frutta, verdura, cereali) e ai prodotti che contengono uno o più ingredienti di origine vegetale (pane, biscotti, marmellate). Per i prodotti di origine animale la UE si riserva di emanare una direttiva apposita.

A questo dobbiamo aggiungere che i controlli sulla merce venduta sono del tutto insufficienti. Da un'inchiesta condotta da Legambiente in tutta Italia, risulta che l'attività dei laboratori pubblici di controllo è molto disordinata e irrazionale: si controlla poco, male e solo in alcune regioni.

# Comportamenti a rischio tra gli adolescenti: fumo, alcol ed uso di sostanze

I. Guzzo<sup>1</sup>, F. Taggi<sup>2</sup>, G. Dosi<sup>2</sup>, M. Baserga<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Cattedra di Pediatria, Università "Magna Graecia", Catanzaro; <sup>2</sup>Dipartimento "Ambiente e connessa prevenzione primaria". Istituto Superiore di Sanità, Roma

L'adolescenza è un periodo di transizione che porta l'individuo, attraverso profondi mutamenti psico-somatici, psicologici e dello stile di vita, a divenire fisicamente e psicologicamente maturo, un adulto indipendente. Ogni adolescente sente la necessità di uniformarsi ai coetanei e perciò molto spesso fuma per essere inserito nel gruppo degli amici fumatori, si accosta all'uso di sostanze per spirito di aggregazione, così come mangia le stesse cose dei coetanei, beve alcolici per spirito di emulazione, per superare la timidezza, per darsi un tono o per essere al pari.

Riferiamo i dati di un'indagine epidemiologica svolta in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità (gruppo di studio AMR - Approccio Multi-Rischio, 2003).

È stato redatto un questionario sulle abitudini e gli stili di vita degli adolescenti; è stato somministrato a 22.544 studenti delle scuole medie superiori, scelte in tutte le regioni italiane (61 province), fascia di età 14 - 19 anni (47,9% maschi, 52,1% femmine). Quasi il 70% dell'intero campione non è astemio. A qualsiasi età,

a fare uso di bevande alcoliche sono più i ragazzi rispetto alle ragazze. La birra è la bevanda più utilizzata dai giovani, a tutte le età. Seguono il vino, i superalcolici e gli aperitivi. L'uso delle bevande alcoliche cresce con l'età, coinvolgendo verso i 18-19 anni all'incirca il 50% dei giovani. Per la maggior parte dei soggetti intervistati l'occasione di bere si presenta soprattutto alle feste con amici; si beve naturalmente anche al pub, in discoteca, in pizzeria e, in misura minore, anche in casa propria.

Un quarto dei giovani ha fatto uso almeno una volta nel corso della propria vita di sostanze d'abuso, in particolare di cannabis. Tra le altre sostanze assunte figura la cocaina, con una maggiore prevalenza dei maschi, l'ecstasy e l'LSD. Il fenomeno si presenta con valori di maggiore intensità nelle aree settentrionali e centrali del Paese. L'uso di sostanze nella vita tende a crescere con l'età. L'incontro con la prima sostanza arriva medianamente attorno ai 15 anni, sia per i maschi che per le femmine. Nelle regioni del Mezzogiorno questo avviene medianamente attorno ai 16 anni.

# Ruolo del calcolo dei carboidrati nella terapia del DMT1

C. Latina, C. Ingegnosi, D. Lo Presti, M. Mancuso, M. Caruso-Nicoletti

Dipartimento di Pediatria, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Policlinico di Catania

## Introduzione

Cardini della terapia del Diabete Mellito tipo 1 (DMT1) sono: terapia insulinica, terapia nutrizionale, attività fisica. I carboidrati (CHO) presenti nell'alimentazione del paziente con DMT1 costituiscono il principale fattore determinante il fabbisogno insulinico. Una stima abbastanza precisa può essere ricavata contando i grammi di CHO contenuti in un pasto e in uno spuntino. Il calcolo dei CHO consente di adattare la dose di insulina al singolo pasto, prevenendo le escursioni glicemiche post-prandiali e conseguentemente permette di migliorare i livelli di HbA<sub>1c</sub>; inoltre consente un'ampia flessibilità nella scelta degli alimenti. Scopo del nostro lavoro è valutare se mediante un approccio non prescrittivo basato sul calcolo dei carboidrati è possibile migliorare il controllo glico-metabolico e la qualità di vita dei nostri pazienti con DMT.

## Materiali e metodi

Sono stati arruolati 12 pazienti affetti da DMT1 (8 M; 4 F); età media 15,5±3,7 anni. Di questi pazienti 7 seguivano un regime di terapia multiiniettiva (regolare ai pasti; glargine B-T) 5 erano in terapia con infusione subcutanea continua di insulina (CSII) mediante microinfusore. I pazienti sono stati istruiti al calcolo dei carboidrati nella seguente maniera: registrazione alimentare con dosaggi insulinici e relative glicemie per diversi giorni. Traduzione

delle registrazioni in grammi di CHO. Individuazione rapporto insulina/CHO. Abbiamo valutato l'impatto del calcolo dei CHO sul controllo glicemico confrontando i valori di HbA<sub>1c</sub> prima, tre e sei mesi dopo. Abbiamo inoltre valutato come il calcolo dei carboidrati abbia influenzato le conoscenze nutrizionali dei ragazzi mediante la somministrazione di un questionario prima e dopo sei mesi di uso della metodica.

## Risultati

Applicando il calcolo dei CHO si è verificata una riduzione dell'HbA<sub>1c</sub> dopo tre e sei mesi, anche se le differenze non hanno raggiunto una significatività statistica (HbA<sub>1c</sub> T0= 7,8±1,2%, T3= 7,6±1,0%, T6= 7,4±0,7%); inoltre l'analisi dei questionari ha indicato una migliore conoscenza degli alimenti e del loro contenuto nutrizionale da parte dei pazienti.

## Conclusioni

I risultati preliminari sul controllo glicometabolico e sulle conoscenze dei pazienti suggeriscono che la metodica possa essere efficace; un ampliamento della casistica e un prolungamento dell'osservazione ci permetteranno di confermare l'utilità del calcolo dei CHO come uno degli strumenti atti al raggiungimento degli scopi della terapia del DMT1.

# La terapia con microinfusore negli adolescenti diabetici: vantaggi e limiti nella nostra esperienza

F. Lombardo, G. Salzano, G. Crisafulli, E. Siclari, I. Rulli, F. De Luca

UOC Clinica Pediatrica, Dipartimento di Scienze Pediatriche Mediche e Chirurgiche, Policlinico Universitario di Messina

## Introduzione

Negli ultimi anni è stato evidenziato da diversi Autori che, nel trattamento insulinico intensivo in bambini ed adolescenti con diabete mellito di tipo 1 (DMT1), una valida alternativa alla terapia multiiniezione (MDI) è rappresentata dalla terapia microinfusione continua per via sottocutanea (CSII).

Gli studi però non sono tutti concordi nel dimostrare una superiorità di quest'ultima rispetto alla terapia tradizionale in termini di riduzione dell'emoglobina glicosilata, della frequenza degli episodi ipoglicemici e di un migliore andamento glicemico.

La maggior parte degli studi rivela un miglioramento della qualità di vita dei pazienti, soprattutto per quanto riguarda gli adolescenti (1).

Poiché la CSII viene generalmente ritenuta una modalità terapeutica particolarmente appropriata per il paziente in fase adolescenziale, noi abbiamo limitato l'arruolamento a soggetti di età compresa tra 11,3 e 16,7 anni ( $X = 14,5 \pm 1,6$ ), in modo da circoscrivere le nostre valutazioni ad un campione omogeneo di individui rappresentato da 13 soggetti (8 femmine).

Scopo del nostro studio è stato quello di analizzare retrospetti-

vamente un gruppo di adolescenti con DMT1 in CSII da almeno sei mesi, valutando l'eventuale riduzione dell'emoglobina glicosilata ( $HbA_{1c}$ ), del fabbisogno insulinico giornaliero (FI) e dell'indice di massa corporea (BMI).

Sono stati rilevati i parametri sopradescritti sei mesi prima (A), al momento dell'avvio (B) della terapia con microinfusore e sei mesi dopo (C). A tutti è stato sottoposto un questionario relativo alla qualità di vita.

## Risultati

Come emerge chiaramente dalla Tabella 1 nessuno dei parametri considerati ha subito durante il semestre di trattamento con CSII variazioni significative rispetto ai valori registrati in corso di MDI.

Tutti i pazienti hanno riferito una maggiore soddisfazione nell'autogestione quotidiana ed hanno espresso il desiderio di proseguire con questo tipo di trattamento almeno per un periodo di altri sei mesi.

## Conclusioni

Sebbene la CSII non rappresenti, almeno nella nostra esperienza limitata all'adolescente, un sistema più efficace di erogazione della terapia insulinica rispetto alla MDI, tuttavia esso non comporta alcun peggioramento nei parametri clinico-metabolici ed è quindi da consigliare per i contemporanei effetti positivi in termini di compliance.

Tabella 1.

Timing	HbA <sub>1c</sub> %	FI U/kg/die	BMI kg/m <sup>2</sup>
A	8,48±1,80	1,04±0,24	19,9±3,35
B	8,28±1,89	0,99±0,23	20,15±2,9
C	8,20±1,37	0,96±0,22	20,62±2,8

# L'attività surrenalica durante 30 mesi di trattamento con analoghi GnRH in 75 bambine affette da pubertà precoce: confronto tra triptorelina e leuprorelina acetato

F. Massart, G. Placidi, R. Parrino, F. De Cesaris, C. Roggi, G. Federico, G. Saggese

Centro di Riferimento Regionale di Endocrinologia Pediatrica, Dipartimento di Pediatria, Università di Pisa

Gli analoghi sintetici del GnRH sono il trattamento di scelta della pubertà precoce centrale (PPC) o gonadotropo-dipendente. La somministrazione continua (mensile) di questi analoghi sintetici sopprime la secrezione ipofisaria delle gonadotropine LH e FSH con conseguente induzione di uno stato ipogonadico terapeutico simil-prepuberale. In questo studio abbiamo confrontato l'effetto di due analoghi GnRH comunemente usati nella pratica clinica, leuprorelina acetato (Enantone, Takeda) e triptorelina (Decapeptyl, Ipsen), sulla funzione surrenalica di 75 bambine affette da PPC.

All'inizio del trattamento le 75 pazienti incluse nello studio presentavano criteri diagnostici standard per la PPC (età  $\leq 8$  anni, incremento in velocità di crescita; età ossea  $>1$  anno/età cronologica; E2 sierico  $\geq 25$  pg/mL; risposta puberale LH/FSH  $>1$  a 100 mg/m<sup>2</sup> GnRH, bolo e.v.). Rispettivamente 45 e 30 pazienti PPC sono state trattate con triptorelina (TR, 3.75 mg s.c. ogni 28 giorni) e con leuprorelina acetato (LA, 3.75 mg s.c. ogni 28 giorni) per più di 30 mesi consecutivi. Alla diagnosi, nessuna differenza significativa tra i due gruppi trattati è stata riscontrata in termini di età, peso, statura, BMI, età ossea o livelli di LH, FSH e E2 ( $P > 0.05$ ).

I livelli sierici ( $\pm$ DS) del cortisolo (CTL), 17-idrossiprogesterone (17OHP) e delta-4-androstenedione (D4A), sono stati determina-

ti radioimmunologicamente prima del trattamento ed ogni 6 mesi dall'inizio dello stesso. Nei due gruppi, i livelli pre-trattamento dei tre ormoni surrenalici risultavano sovrapponibili (Gruppo LA: CTL  $16.4 \pm 8.4$   $\mu$ g/dl; 17OHP  $0.6 \pm 0.2$  ng/ml; D4A  $1.0 \pm 0.6$  ng/ml v.s. Gruppo TR: CTL  $14.3 \pm 7.8$   $\mu$ g/dl; 17OHP  $0.8 \pm 0.5$  ng/ml; D4A  $1.0 \pm 0.8$  ng/ml;  $P > 0.05$ ). A 6, 12, 18, 24 e 30 mesi, i soggetti LA-trattati non presentavano differenze nella secrezione di CTL ( $14.2 \pm 3.4$ ;  $14.4 \pm 6.3$ ;  $15.3 \pm 5.8$ ;  $12.8 \pm 4.3$ ;  $16.0 \pm 6.3$   $\mu$ g/dl), di 17OHP ( $0.7 \pm 0.5$ ;  $0.7 \pm 0.3$ ;  $0.6 \pm 0.4$ ;  $0.5 \pm 0.2$ ;  $1.1 \pm 0.5$  ng/ml) e di D4A ( $0.9 \pm 0.5$ ;  $0.9 \pm 0.4$ ;  $0.8 \pm 0.2$ ;  $1.3 \pm 0.4$ ;  $1.1 \pm 0.5$  ng/ml) rispetto ai valori basali iniziali ( $P > 0.05$ ). In modo analogo, il trattamento con TR non alterava la secrezione basale di CTL ( $16.4 \pm 6.8$ ;  $18.6 \pm 8.4$ ;  $15.7 \pm 6.2$ ;  $13.9 \pm 6.1$ ;  $13.0 \pm 5.5$   $\mu$ g/dl), 17OHP ( $0.8 \pm 0.7$ ;  $1.0 \pm 0.6$ ;  $0.9 \pm 0.5$ ;  $0.7 \pm 0.3$ ;  $0.9 \pm 0.6$  ng/ml) e D4A ( $1.0 \pm 0.7$ ;  $1.2 \pm 0.9$ ;  $1.0 \pm 0.5$ ;  $1.0 \pm 0.4$ ;  $1.0 \pm 0.4$  ng/ml) rispettivamente a 6, 12, 18, 24 e 30 mesi ( $P > 0.05$ ). Nessuna differenza significativa nei livelli dei tre ormoni surrenalici veniva riscontrata confrontando i due gruppi di pazienti durante il trattamento ( $P > 0.05$ ).

In conclusione nei primi 30 mesi di trattamento, i due analoghi sintetici del GnRH, LA e TR, non sembrano alterare la secrezione endocrina surrenalica.

# Stato di male epilettico parziale complesso farmacoresistente in una giovane adulta con sindrome di Turner: un'associazione casuale?

M.F. Messina<sup>1</sup>, M. Autunno<sup>2</sup>, G. Crisafulli<sup>1</sup>, I. Rulli<sup>1</sup>, M.C. Monici<sup>2</sup>, G. San Martino<sup>1</sup>, P. Girlanda<sup>2</sup>, F. De Luca<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di Scienze Pediatriche e di Neuroscienze; <sup>2</sup>Università di Messina

## Introduzione

La sindrome di Turner (ST) presenta un'incidenza pari a 1:2500 neonate ed è dovuta ad un'alterazione del cromosoma X (monosomia X, alterazioni strutturali o mosaicismo). Nonostante la sindrome possa comportare alterazioni a carico di numerosi apparati (riproduttore, cardiovascolare, uro-genitale, scheletrico, linfatico) e sia nota l'esistenza di un'associazione tra ST ed alcuni deficit neurocognitivi specifici, non sono mai stati descritti quadri patologici peculiari a carico del SNC né una particolare sintomatologia neurologica. Discussa, inoltre, è l'associazione tra ST ed epilessia. Una giovane adulta di 25 anni, affetta da ST, diabete mellito-insulino-dipendente, ritardo mentale lieve e insufficienza ovarica è giunta alla nostra osservazione per il manifestarsi di uno stato di male epilettico parziale complesso particolarmente resistente al trattamento farmacologico. Un mese prima di giungere alla nostra osservazione aveva presentato un episodio critico generalizzato tipo Grande male ed avviato terapia con carbamazepina (CBZ) a dosaggio adeguato. Nel mese successivo si assisteva ad un progressivo incremento della frequenza delle crisi, caratterizzate da clonie dei muscoli periorali e dell'arto superiore di destra, scialorrea, fissità dello sguardo, afasia e alterazione

dello stato di coscienza. Tali crisi si ripetevano più volte nell'arco delle 24 ore e si associavano ad uno stato di coscienza permanentemente alterato. Ripetute registrazioni EEG-grafiche mostravano un quadro di sofferenza diffusa su tutte le derivazioni con bouffées di onde lente miste a elementi puntuti prevalentemente a sinistra. La RMN cerebrale evidenziava una ridotta rappresentazione della sostanza bianca del polo temporale sinistro ed una riduzione del volume della corteccia ippocampale sinistra mentre la SPECT in fase post-critica metteva in evidenza un iperaccumulo del tracciante in sede fronto-parietale sinistra. Nonostante le idonee terapie praticate (diazepam, lorazepam, midazolam, fenitoina sodica e.v.) non si otteneva un controllo delle crisi se non dopo un'associazione tra CBZ (2000 mg/die), topiramato (600 mg/die) levitiracetam (2000 mg/die) e diazepam in infusione continua (240 mg/24 ore).

Riteniamo opportuno segnalare questo caso, considerate le pochissime pubblicazioni circa l'associazione tra ST ed epilessia. La marcata resistenza a qualunque terapia farmacologica, tipica delle malformazioni dello sviluppo corticale, ci fa ipotizzare la presenza in questo caso di un quadro di microdisgenesia o di displasia focale corticale, spesso associati a sclerosi ippocampale e difficilmente identificabili con le comuni tecniche neuroradiologiche.

# Dall'artrite al bullismo

M. Minuti<sup>1</sup>, M. Pacini<sup>2</sup>, F. Barontini<sup>1</sup>, P. Mariotti<sup>1</sup>, S. Sani<sup>1</sup>

<sup>1</sup>U.O. Pediatria, Ospedale "Il Ceppo", Pistoia; <sup>2</sup>Pediatra-Adolescentologo, Pistoia

L'adolescente è un giano bifronte. Davanti esibisce gli aspetti esclamanti della sua metamorfosi fisica; retrostante, gelosamente occultato, sta invece il vasto repertorio dei suoi vissuti affettivo-simbolici. Chi cura gli adolescenti sa quanto è difficile, ma determinante ai fini diagnostico-terapeutici, imporsi di aggiornare la semeiotica classica con la cauta esplorazione degli effetti interattivi tra adolescente e mondo sociale. Occorre praticamente impossessarsi e sfruttare una conoscenza indispensabile: la dimensione culturale dell'adolescente, quella che, proposta all'inizio dallo stile di vita familiare, matura nelle relazioni scolastiche e nelle esperienze con il gruppo dei pari di età. Solo così potremo riconoscere come una coxalgia, talmente invalidante da obbligare per giorni al clinostatismo, sia collegata, in un percorso psicosomatico, ad un importante fenomeno sociale: il bullismo.

Fabio, 12 anni e 6 mesi, giunge, barellato, al ricovero, per intenso dolore agli arti inferiori, insorto la notte precedente. All'anamnesi, febbre e faringodinia da due giorni. Il ragazzo presenta dolore, in particolare alla radice delle cosce bilateralmente, con rigidità simmetrica a livello di anca, ginocchio e collo del piede; la stazione eretta viene raggiunta con sostegno e la

deambulazione è possibile solo per pochi passi a causa dell'intensità del dolore. ROT presenti, vivaci, bilateralmente. Gli indici di flogosi risultano negativi; nella norma anche CPK, ECG, ECO; solo lievemente innalzato il titolo antimicoplasma (1:160). Le consulenze neurologica ed ortopedica non evidenziano chiari pattern patologici di movimento. Viene intrapresa terapia antinfiammatoria (ibuprofene) e antibiotica (azitromicina).

In terza giornata di degenza repentinamente ed inaspettato recupero della funzionalità degli arti inferiori con pieno ripristino della deambulazione: disturbo da conversione? A questo punto i genitori rivelano che negli ultimi tre mesi il figlio è stato spesso minacciato verbalmente e fisicamente da un compagno di classe già noto per comportamenti prevaricatori. Fabio, reticente, ammette di essere angosciato da alcune settimane per le intimidazioni rivoltegli a scuola. Ha difficoltà ad addormentarsi e a mantenere il sonno. Una terapia psicorelazionale attualmente in corso sta facendo conseguire al ragazzo risultati positivi nella gestione dei rapporti scolastici. Questa esperienza conferma che il teorema clinico dell'adolescente si può dimostrare solo con la totale disponibilità dei dati socio-culturali e di quelli del profilo psicoevolutivo.

# Sindrome da insensibilità completa agli androgeni: aspetti clinici e molecolari in 19 pazienti

R. Parrino<sup>1</sup>, C. Maggio<sup>2</sup>, G. Russo<sup>3</sup>, N. Greggio<sup>4</sup>, L. Tatò<sup>5</sup>, C. De Sanctis<sup>6</sup>, S. Di Maio<sup>7</sup>, A. Liotta<sup>2</sup>, G. Corsello<sup>2</sup>,  
L. Fiore<sup>1</sup>, G. Federico<sup>1</sup>, S. Bertelloni<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di Pediatria, Pisa; <sup>2</sup>Dipartimento Materno-infantile, Palermo; <sup>3</sup>Clinica Pediatrica, H. San Raffaele, Milano; <sup>4</sup>Dipartimento di Pediatria, Padova; <sup>5</sup>Clinica Pediatrica, Verona; <sup>6</sup>Endocrinologia Pediatrica, Torino; <sup>7</sup>Endocrinologia Pediatrica, Ospedale Santobono, Napoli

## Introduzione

La sindrome da insensibilità agli androgeni (SIA) è una rara malattia genetica dovuta a mutazioni nel gene del recettore per gli androgeni che si trasmette con modalità X-linked recessiva, di cui si distinguono due forme cliniche principali: la SIA completa, caratterizzata da un fenotipo femminile, e la SIA parziale, caratterizzata da ambiguità dei genitali esterni. Vengono riportate le caratteristiche cliniche, endocrinologiche e molecolari di un gruppo di pazienti con SIA completa.

## Pazienti e metodi

Sono stati raccolti in maniera standardizzata i dati clinici ed endocrinologici di 19 pazienti (età 1 mese – 16 anni, cariotipo 46,XY, fenotipo femminile normale), in cui è stata effettuata presso il nostro laboratorio un'analisi molecolare del gene del recettore per gli androgeni.

## Risultati

La maggioranza delle pazienti è giunta all'osservazione in età prepubere [ernia inguinale mono/bilaterale, n = 10/19 (53%); sorelle di pazienti affette, n = 4/19 (21%); fenotipo discordante dal cariotipo rilevato in amniocentesi, n = 2/19 (10%)]; solo 3/19 (16%) pazienti sono state diagnosticate in età puberale

per amenorrea primaria. Tutte le pazienti presentavano genitali esterni femminili normoconformati e in nessuna paziente sono state rilevate strutture di derivazione Mulleriana. Uno studio endocrinologico adeguato della funzione gonadica è stato effettuato solo in una minoranza di pazienti. L'analisi del gene per il recettore per gli androgeni ha messo in evidenza la presenza di alterazioni genetiche, rappresentate nella maggior parte da mutazioni puntiformi a carico di vari esoni (2, 4, 6, 8), di cui 5 non precedentemente riportate in letteratura; in due sorelle è stata rilevata la delezione completa del gene per il recettore degli androgeni e in un'altra paziente è stata riscontrata la delezione dell'intero esone 2.

## Conclusioni

Contrariamente a quanto riportato in letteratura l'amenorrea primaria può non rappresentare la modalità di esordio più frequente della SIA completa, almeno in ambito pediatrico. Le bambine con ernia inguinale dovrebbero essere attentamente valutate per escludere una SIA completa. L'analisi molecolare del gene per il recettore degli androgeni può permettere di individuare le basi genetiche della SIA completa, anche ai fini di offrire un più adeguato consiglio genetico. Il rilievo, nella presente casistica, è di una prevalenza di pazienti provenienti dalla Sicilia suggerisce la possibilità che l'ambiente geografico e le pregresse dominazioni possano aver contribuito ad una maggiore diffusione della malattia in questa regione.

# L'obesità in età adolescenziale: problemi aperti. La comunicazione della diagnosi e la motivazione alla cura

R. Tanas<sup>1</sup>, MS. Greggio<sup>2</sup>, S. Pedretti<sup>2</sup>

<sup>1</sup>U.O. di Pediatria ed Adolescentologia; <sup>2</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ferrara

L'obesità in età evolutiva è una malattia con rischio di invalidità e mortalità molto ridotti nel breve-medio termine. Non essendo disponibile una terapia EBM con la quale confrontarsi, sembra che qualunque operatore sanitario, senza una specifica formazione, possa occuparsene in modo empirico. È noto, d'altronde, che i bambini considerano l'obesità il peggiore dei problemi, da affrontare, e che i loro genitori, preoccupati delle sue conseguenze psicologiche, credono sia meglio negarlo che occuparsene, per cui è sempre più difficile gestire tale problema, in particolare la comunicazione della diagnosi (Dietz WH, 2005) e la motivazione alle cure (Denzer C, 2004).

Per valutare questi due aspetti, cruciali per l'efficacia delle cure, abbiamo chiesto ai genitori, partecipanti al nostro programma educativo ("Il Gioco dei Palloncini"), di dire la prima parola che i termini OBESITÀ e DIETA suscitavano nella loro mente (brainstorming). A conferma delle loro difficoltà, il termine OBESITÀ ha suscitato in tutti immagini, pensieri e rappresentazioni con valenza intensamente negativa. Il termine DIETA oltre a richiamare pensieri e sentimenti molto negativi, ha evocato anche qualche pensiero positivo (cambio dello stile di vita, sport, equilibrio).

D'altronde nei questionari completati dopo l'incontro di gruppo, i genitori hanno espresso un giudizio favorevole sullo stesso, sia in termini di utilità (96%) che di completezza (99%). L'80% dei genitori, inoltre, ritiene utile la partecipazione dei ragazzi all'incontro ed il 57% chiede il loro coinvolgimento fin dall'età di 10 anni. Nei questionari completati dal 52% dei 50 adolescenti del

nostro studio, di  $12,2 \pm 1,9$  anni, dopo 1-5 anni (media 2) dall'inizio del programma, si evidenzia una buona qualità di vita (umore, rendimento scolastico e socializzazione buoni rispettivamente nell'81%, 93%, 93% dei questionari) ed un miglioramento del comportamento alimentare (81%) e motorio (54%), a cui si associa un buon calo dell'eccesso ponderale relativo ( $10,08 \pm 13\%$ ). Solo un paziente ha espresso il desiderio di abbandonare il programma.

Proponiamo pertanto di migliorare la comunicazione con i ragazzi e con le famiglie offrendo loro di condividere le difficoltà, anziché preoccuparsene soltanto, tenendo conto che il rischio di sviluppare un disturbo del comportamento alimentare aumenta con l'eccesso ponderale ad esordio precoce, ma è favorito secondo la letteratura (Jackson TD, 2000) dalla pressione sociale per la magrezza, dalla derisione dei pari, dalla restrizione alimentare e/o dalla dieta autogestita. Inoltre, durante i colloqui, consigliamo di sostituire le parole OBESITÀ, OBESITÀ GRAVE e persino SOVRAPPESO con l'espressione "problemi di peso" o "nutrizionali" e nella diagnosi, sul referto specialistico, di utilizzare le espressioni "eccesso ponderale...%" o "BMI >85° o >97° centile", per non ferire i nostri pazienti. Noi terapeuti dovremmo inoltre sviluppare capacità diagnostiche verso l'insoddisfazione corporea dell'adolescente, riuscire a proporgli programmi poco impegnativi, adeguati all'età, piacevoli e non restrittivi ed essere soddisfatti e premianti anche per risultati minimi (rinforzo positivo).

# Rivista Italiana di Medicina dell'Adolescenza

## DIRETTORE SCIENTIFICO

Vincenzo De Sanctis (Ferrara)

## COMITATO EDITORIALE

Silvano Bertelloni (Pisa)  
Antonietta Cervo (Pagani, Salerno)  
Salvatore Chiavetta (Palermo)  
Giampaolo De Luca (Amantea, Cosenza)  
Ettore De Toni (Genova)  
Teresa De Toni (Genova)  
Carlo Pintor (Cagliari)  
Giuseppe Raiola (Catanzaro)  
Giuseppe Saggese (Pisa)  
Calogero Vullo (Ferrara)

## INTERNATIONAL EDITORIAL BOARD

Magdy Omar Abdou (Alexandria, Egypt)  
Hala Al Rimawi (Irbid, Jordan)  
Thanaa Amer (Jeddah, South Arabia)  
Mike Angastiniotis (Nicosia, Cyprus)  
Yardena Danziger (Petah-Tiqva, Israel)  
Oya Ercan (Istanbul, Turkey)  
Bernadette Fiscina (New York, USA)  
Helena Fonseca (Lisbon, Portugal)  
Daniel Hardoff (Haifa, Israel)  
Christos Kattamis (Athens, Greece)  
Ashraf Soliman (Doha, Qatar)  
Joan-Carles Suris (Lausanne, Switzerland)

## SEGRETERIA DI REDAZIONE

Gianna Vaccari (Ferrara)



Direttore Responsabile Pietro Cazzola  
Direzione Marketing Armando Mazzù  
Sviluppo Nuove Tecnologie Antonio Di Maio  
Consulenza grafica Piero Merlini  
Impaginazione Felice Campo

Registrazione Tribunale di Milano n. 404 del 23/06/2003  
Scripta Manent s.n.c. Via Bassini, 41 - 20133 Milano  
Tel. 0270608091 - 0270608060  
Fax 0270606917  
E-mail: scriman@tin.it

**A.N.E.S.**  
ASSOCIAZIONE NAZIONALE  
EDITORIA PERIODICA SPECIALIZZATA



CONFINDUSTRIA

Abbonamento annuale (3 numeri) Euro 30,00.  
Pagamento: conto corrente postale n. 20350682 intestato a:  
Edizioni Scripta Manent s.n.c., via Bassini 41, 20133 Milano  
Stampa: Parole Nuove s.r.l. Brugherio (MI)

È vietata la riproduzione totale o parziale, con qualsiasi mezzo, di articoli, illustrazioni e fotografie senza l'autorizzazione scritta dell'Editore. L'Editore non risponde dell'opinione espressa dagli Autori degli articoli.

Ai sensi della legge 675/96 è possibile in qualsiasi momento opporsi all'invio della rivista comunicando per iscritto la propria decisione a:  
Edizioni Scripta Manent s.n.c. Via Bassini, 41 - 20133 Milano



# XII CONGRESSO NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA DI MEDICINA DELL'ADOLESCENZA

## Palermo, 20-22 ottobre 2005

### Con il Patrocinio di:

Ministero della Salute



Azienda USL n. 6, Palermo



A.O. "V. Cervello", Palermo



Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri della Provincia di Palermo



SIP Società Italiana di Pediatria



Federazione Italiana Medici Pediatri



Società Italiana di Medicina Generale



### Con il contributo di:

Regione Sicilia

Amministrazione Provinciale di Palermo

Amministrazione Comunale di Palermo

e delle Aziende

DI.STU.RI FIMP Palermo



FIMMG



Si ringrazia inoltre:

MENARINI, BRUNO FARMACEUTICI, PLADA, MILTE', MELLIN, HUMANA, ORDESA, DICOFARM, GUIDOTTI, FOURNIER PHARMA, SANOFI PASTEUR MSD