

**PROGRAMMA DI PEDIATRIA**  
**II ANNO INFERMIERE VOLONTARIE**  
**CROCE ROSSA ITALIANA**



*Dr. Stefano Tasca*  
(Pediatra, Neonatologo, Chirurgo Pediatra)

*Con la collaborazione del Dr. Alessandro Tasca*  
(Biologo Nutrizionista)

## Indice degli argomenti del programma:

-	IL NEONATO NORMALE (Descrizione, nascita, cura, nutrizione) .....	2
-	IL NEONATO PATOLOGICO .....	29
-	ACCRESIMENTO E SVILUPPO PSICOMOTORIO .....	42
-	GLI SCREENING (Fonte: Ospedale Bambino Gesù) .....	55
-	LE VACCINAZIONI .....	59
-	<b><i>PRINCIPALI PATOLOGIE:</i></b>	
-	APPARATO RESPIRATORIO/OTORINO .....	61
-	APPARATO DIGERENTE .....	67
-	APPARATO CARDIOCIRCOLATORIO .....	76
-	APPARATO URINARIO/GENITALE .....	78
-	SISTEMA NERVOSO .....	84
-	ONCOEMATOLOGIA PEDIATRICA .....	86
-	IL DIABETE GIOVANILE (Dr. A. Tasca) .....	89
-	LA MALATTIA FIBROCISTICA (con la collaborazione del Dr. Alessandro Tasca) .....	94
-	DISTURBI DI CRESCITA E PUBERTA' (Fonte: Ospedale Bambino Gesù) .....	96
-	URGENZE PEDIATRICHE .....	97

## IL NEONATO NORMALE

Viene considerata a termine una gravidanza il cui esito si colloca tra la 38° e la 40° settimana. Tra la 36° e la 38° il bambino è considerato “light preterm”; prima della 36° si classifica come prematuro a partire dalla 24° settimana circa: l’esito è condizionato non solo dall’età gestazionale ma anche e soprattutto dalle condizioni del bambino e della madre (cause materne o fetali dell’anticipo rilevabili mediante ecografia e controlli ematochimici; peso e reattività del neonato all’atto della nascita (norma: da 2,5 Kg in su); grado di maturazione dei vari sistemi e apparati; eventuali patologie intercorrenti in gravidanza ad esempio di tipo traumatico, genetico, malformativo, infettivo, ecc.). Esiste una “zona d’ombra” classificativa per i bambini tra la 22° e la 24° settimana di gestazione: l’esito è condizionato pesantemente dalle condizioni verificabili all’atto della nascita. Per questi bambini non esistono univoche indicazioni sull’opportunità di rianimare e/o di continuare le procedure di sostegno data l’altissima percentuale di danni (prevalentemente a carico del sistema nervoso) a distanza (possibili infermità permanenti e disabilità di entità variabile ma quasi ineluttabilmente gravi o gravissime). Statisticamente il 93% circa dei neonati non richiede alcun intervento; il 5% circa richiede stimolazione e sostegno; solo il 2% circa necessita di rianimazione completa

**TRA LA 38° E LA 40° SETTIMANA:** Il neonato è considerato “a termine”. In relazione all’andamento del parto (se spontaneo o cesareo, se operativo o meno, se distocico o eutocico) si opera una valutazione delle condizioni generali attraverso l’assegnazione del “punteggio di Apgar” che tiene conto di 5 parametri: frequenza cardiaca, reattività, respiro spontaneo, colorito, tono muscolare. Il punteggio è assegnato al primo minuto dalla espulsione (è un indice valido per stabilire eventuali problemi durante la fase finale del parto) e al quinto minuto (indice valido per prevedere le condizioni di possibile disagio del neonato nelle ore successive al parto) ed ogni 5 minuti fino al raggiungimento di valori di sicurezza. I punti assegnati vanno da 0 a 2 per ogni parametro (laddove 0 indica assenza del rilievo e 2 la normalità/vivacità). I punteggi superiori a 7 già al primo minuto indicano neonato vitale; tra 5 e 7 si parla di asfissia lieve; al di sotto di 5 di

asfissia franca con gradi maggiori o minori di impegno e di necessità di sostegno/rianimazione (manovre variabili a seconda della causa del disagio). Il neonato normale è tonico (posizione degli arti in flessione), piange vigorosamente, si “difende” quando stimolato, ha colorito roseo/eritrosico (dipende dai tempi di recisione del cordone ombelicale e dalla posizione più o meno declive rispetto alla placenta all’atto dell’espulsione) ed ha una frequenza cardiaca superiore a 120 bpm. I riflessi neonatali da osservare sono quello di “suzione” (connaturato: spesso il piccolo si succhia spontaneamente il dito già subito dopo la nascita), quello di “prensione” (premendo un dito nel palmo della mano del piccolo questi lo stringe) e quello “di Moro” (alla stimolazione vivace ed improvvisa di una qualsiasi parte del corpo il bambino reagisce allargando braccia e gambe ed estendendo il collo). Nei primi minuti ed entro le due ore dalla nascita è importante valutarne l’autonomia nell’omeostasi (rilevazione dei parametri vitali quali saturazione di O<sub>2</sub> del sangue, frequenza cardiaca, frequenza respiratoria, glicemia, temperatura rettale e, in casi particolari, reattività agli stimoli ambientali).

**CENNI DI ASSISTENZA AL NEONATO IN SALA PARTO:** la valutazione del punteggio di Apgar è cruciale per la programmazione dell’assistenza al piccolo nell’immediato periodo post nascita ed eventualmente nelle ore successive. Nella routine (neonato con apgar superiore o uguale a 7 al primo minuto e maggiore di 7 al quinto) si provvede a:

- **Asciugare efficacemente, soprattutto la testa, ed allontanare i panni bagnati sostituendoli con panni asciutti e caldi (evitare perdite di calore che influiscono negativamente sulla glicemia nelle ore successive)**
- **Aspirare le prime vie aeree mediante suzione moderata ma efficace (naso e cavo orale) per facilitare l’ingresso di aria**
- **Moderata ma efficace stimolazione tattile praticata mediante massaggio dorsale (se necessaria)**
- **Clampaggio del cordone e sua rimozione a circa 4 cm dal piano cutaneo, dopo aver effettuato prelievo per gruppo sanguigno. Il moncone ombelicale può essere una via di accesso vascolare in caso di emergenza quindi occorre mantenerlo eventualmente umido**

I tempi di assistenza sono dettati dalle condizioni del bambino nei minuti successivi all'espulsione. **Dal "tempo zero" ai primi 30 secondi** si osserva la reattività generale e l'attitudine al pianto. **Nel caso non vi siano segni di autonomia le manovre di sollecitazione e rianimazione vanno iniziate subito**, senza attendere il primo minuto per il calcolo del punteggio di Apgar. Tali manovre possono andare dalla semplice stimolazione tattile alla ventilazione con maschera a pressione positiva. In genere, **nel caso vi sia bradicardia (al di sotto dei 70-80 bpm), una efficiente ventilazione (viene, da protocollo, consigliato di non aumentare la concentrazione di ossigeno) ristabilisce rapidamente una normale frequenza**. Nel caso in cui non si ottenesse risposta occorre ricorrere all'intubazione oro tracheale o all'uso della maschera laringea. **Una menzione a parte merita il caso di presenza di meconio, per sofferenza fetale, all'atto dell'espulsione: in questo caso, prima di ventilare occorre detergere con estrema attenzione le vie respiratorie dai residui.** In caso di ernia diaframmatica l'intubazione va effettuata immediatamente per evitare l'ingresso di aria nelle vie digestive che porterebbe ad una dilatazione progressiva dei visceri erniati con ripercussioni negative sull'espansione del polmone controlaterale al sito di erniazione. In caso di **neonato asfittico è estremamente utile effettuare un prelievo di sangue cordonale per valutare l'emogasanalisi. Tale procedura è attendibile se effettuata entro i primi 5-7 minuti dalla nascita.**

Assicurata la costanza nel mantenimento dell'omeostasi il bambino viene affidato alla madre (con maggiori o minori limitazioni date dalle condizioni generali della donna nel post partum: cesareo? Parto operativo? Travaglio prolungato? Altro?) per praticare, auspicabilmente, il ROOMING IN. L'attacco al seno dovrà essere il più precoce possibile (immediatamente dopo la nascita, quando possibile, e comunque non oltre le 10-12 ore dalla nascita, pena il progressivo indebolimento del naturale riflesso di suzione con conseguente difficoltà di attacco al capezzolo). Viene considerato "neonato" un bambino di età inferiore o uguale ad 1 mese di vita. Dal mese in poi il bambino è un "lattante" mentre, a seconda dell'epoca in cui viene introdotto cibo complementare, si denomina "divezzo". Il passaggio da "feto" a neonato comporta adattamenti che si traducono, nelle ore/giorni successivi alla nascita e sin quasi a tutto il primo mese di vita, in modificazioni evidenti che debbono essere seguite con attenzione. Si tratta di adattamenti dei vari sistemi ed apparati (cardiocircolatorio, respiratorio, digerente, urologico) alla

nuova condizione di autonomia conquistata con la nascita. Osserviamo le condizioni del feto: non respira, non mangia, non assume liquidi. Tutto è assicurato dal cordone ombelicale e dalla placenta. Il feto sfrutta la relativa carenza di sostanze attraverso un potenziamento dei sistemi vitali (emoglobina con capacità maggiori di captare ossigeno, numero maggiore di globuli rossi, sistema circolatorio peculiare in cui c'è commistione di sangue venoso con sangue arterioso, funzione renale peculiare con risparmio elettrolitico, equilibrio tra liquidi corporei e liquido amniotico con scambio proteico/salino regolato dalla vernice caseosa, sostanza grassa che fa da protezione per evitare la macerazione). Alla nascita questi sistemi non solo divengono inutili ma sono potenzialmente dannosi per l'omeostasi qualora non venissero modificati/aboliti. Qui di seguito la descrizione.

**FENOMENI PRE, INTRA E POSTNATALI :** Si tratta di modificazioni fisiologiche che il bambino subisce nel momento in cui, con la nascita, deve adattarsi alla vita autonoma, fuori dall'utero. E' d'obbligo conoscere bene questi fenomeni poiché alcuni di essi danno luogo a segni evidenti con la semplice osservazione (cute giallognola nell'ittero, calo di peso, ecc.) e quindi, se non descritti e conosciuti, possono facilmente generare ansie del tutto ingiustificate. La brevità della degenza ospedaliera fa sì che tali fenomeni si sviluppino durante la permanenza a casa, al di fuori del controllo medico. La conoscenza di queste evenienze, quindi, stabilisce un confine fra ciò che è normale e ciò che non lo è, attenua i dubbi e consente alla madre una gestione più razionale e serena di suo figlio.

Dato che, nei primi giorni dopo il parto, l'accettazione del proprio ruolo di madre gioca un ruolo importante a livello psicologico per l'instaurarsi di un buon rapporto madre/figlio, l'essere "informati" (e quindi in grado di interpretare i vari possibili problemi), dà luogo ad una maggiore tranquillità e contribuisce ad accelerare l'acquisizione di una certa scioltezza nell'azione.

Inizieremo dal descrivere, nelle grandi linee, i meccanismi vitali del feto in modo da rendere ragione dei fenomeni tipici del periodo neonatale.

## **IL FETO**

Il feto riesce a vivere nel ventre materno in virtù di meccanismi suoi propri (cuore, organi interni, sistema nervoso) e di quelli dati da strutture esterne ad esso (placenta, cordone ombelicale).

I rapporti tra questi due elementi (feto e placenta) sono tanto stretti da non poter essere citati separatamente, tanto che, in termine proprio, se ne parla sotto il nome di unità feto-placentare.

La donna, col suo sangue, fornisce ossigeno, nutrimento, depurazione dell'organismo fetale dalle sostanze tossiche, ecc.

Il sistema cardiocircolatorio del feto, quindi, non utilizza i polmoni nella loro funzione propria ma, semplicemente, li perfonde con quella quota di sangue sufficiente a farli sviluppare in quanto futuri organi funzionanti. Questo "salto" impone un adattamento della circolazione del sangue che può avverarsi soltanto per la presenza di comunicazioni tra le varie sezioni del cuore. La persistenza di questi forami dopo la nascita costituirebbe una cardiopatia mentre nel feto garantisce la vita stessa.

Il lavoro di ossigenazione, che avviene esclusivamente attraverso la placenta, costringe il cuore a spingere il sangue attraverso il cordone ombelicale e non, come più sopra accennato, attraverso i polmoni. Il cordone ombelicale non oppone quasi alcuna resistenza al flusso di sangue (ha consistenza gelatinosa) perciò il cuore compie un lavoro sicuramente meno gravoso di quello che è richiesto per la circolazione polmonare.

La placenta, a cui arriva il sangue fetale, è un filtro permeabile solo alle sostanze che il sangue trasporta (e non alle cellule), vale a dire ossigeno, proteine, sali minerali, ecc. Al feto, paragonabile ad un "organo" cresciuto ex novo nella donna, il nutrimento arriva, quindi, come arriverebbe ad un muscolo o al fegato. Per sfruttare al massimo l'ossigeno del sangue materno, la cui concentrazione è minore di quella erogata con atti respiratori autonomi, il feto possiede due peculiarità: un numero di globuli rossi più alto di quello del neonato, ed una emoglobina molto particolare, avente una struttura chimica tale da "catturare" ossigeno con grande facilità ed abbondanza, comunque maggiori rispetto a quanto avviene nel neonato. Dopo la nascita l'emoglobina fetale è sostituita dall'emoglobina A, uguale a quella dell'adulto.

Altro elemento da tener presente è che il feto, per nove mesi, è immerso nel liquido amniotico, che gli garantisce un'efficace protezione dai traumi, dalla luce, dai suoni. Vivere in un ambiente umido determina una "imbibizione" dei tessuti fetali: in pratica il feto è più "ricco di liquidi" del neonato.

### **LA NASCITA**

Quando si espleta il parto, sia esso spontaneo o cesareo, i meccanismi sopra esposti si debbono modificare improvvisamente tutti insieme.

Immaginiamo quanto rapidamente il sistema cardiocircolatorio, il sistema respiratorio, la cute del bambino ed i suoi sistemi metabolici, debbano adattarsi alla vita esterna: nel breve volgere di pochi minuti il bambino deve iniziare a mantenersi in vita autonomamente.

Se vogliamo fare un paragone, col parto si osserva ciò che avviene quando, con la chiavetta, si avvia il motore dell'automobile: dalla potenzialità si passa all'atto. I sistemi vitali (anche se tutti maturi e pronti) hanno bisogno, analogamente a ciò che avviene per un motore, di un periodo di "riscaldamento" per dare il massimo delle loro possibilità. Tutti i sistemi del neonato (fegato, polmoni, ecc.) sono attivi ma, prima di funzionare a pieno regime, abbisognano di un periodo di tempo durante il quale, gradualmente, acquisiscono abilità e rapidità di risposta.

All'atto del parto si verifica, in primo luogo, un "trauma" fisico dato dal passaggio nel canale del parto. Questo trauma è ridotto al minimo da una notevole elasticità delle strutture ossee ed articolari del feto maturo. Le ossa craniche, ad esempio, si sovrappongono per adeguarsi al diametro della vagina.

La particolare elasticità dell'apparato scheletrico viene mantenuta per due, tre mesi dopo la nascita e garantisce al neonato una relativa resistenza ai traumatismi.

Un fenomeno di grande importanza che avviene alla nascita riguarda il sistema cardiocircolatorio. Il cuore deve iniziare a spingere il sangue nei polmoni, strutture che oppongono una maggiore resistenza rispetto a quella che, nell'utero, è data dal cordone ombelicale ma sicuramente inferiore a quella dei polmoni quando non sono espansi. Il brusco cambio di direzione della circolazione, che ora include lo spazio tra gli alveoli per l'approvvigionamento di ossigeno, è dovuto anche e soprattutto alla notevole diminuzione della differenza di pressione fra le sezioni di destra e di sinistra del cuore. Nella vita fetale, infatti, essendo impossibile per il ventricolo destro spingere il sangue nei polmoni, avviene un



passaggio diretto nelle sezioni di sinistra del cuore, interessate da una pressione sicuramente inferiore. Questa “scorciatoia” è assicurata dal cosiddetto “forame ovale”, una piccola finestra che mette in comunicazione l’atrio destro col sinistro, e da un’arteria anomala che lascia passare il sangue dalla circolazione polmonare alla circolazione generale (il “Dotto di Botallo”). Dopo la nascita il forame ed il dotto persistono ma, attraverso essi, non circola più sangue poiché il ventricolo di destra rileva una pressione minore nell’inviare il flusso ai polmoni. E’ comunque usuale che, fino a che non si raggiunga un buon equilibrio tra espansione polmonare e pressioni sanguigne all’interno delle cavità cardiache (in un tempo medio di dieci – quindici giorni dalla nascita), si percepisca un soffio all’ascoltazione.

Ulteriore importante fenomeno che si osserva alla nascita e nei giorni successivi, è il brusco aumento della quantità di ossigeno che i polmoni sono in grado di fornire all’organismo. La quantità di questo gas che arriva al sangue per mezzo del sistema respiratorio è infatti molto maggiore di quella che viene assicurata dalla placenta. Il bambino, per questo motivo, non ha più bisogno di globuli rossi in eccedenza e di quel particolare tipo di emoglobina descritto sopra (Emoglobina fetale). A causa di questa nuova situazione il neonato dovrà eliminare la quota eccedente di globuli rossi e distruggere l’emoglobina fetale, sostituendola, gradualmente, con quella definitiva ( Emoglobina A).

Ultimo fenomeno rilevante legato alla nascita è la modificazione, dovuta al passaggio da un ambiente umido e caldo (l’utero pieno di liquido amniotico) ad un ambiente fresco ed asciutto (l’aria atmosferica), che subiscono la cute ed i tessuti fetali. La nuova situazione ambientale costringe il bambino a riequilibrare la quantità di liquidi corporei, costringendolo a perderne una certa quota con l’attivazione dei suoi apparati: il neonato inizia perciò ad evacuare (meconio), a traspirare e ad urinare, in definitiva a “perdere” liquidi.

#### **FENOMENI POST-NATALI**

**Ittero fisiologico.** Il riciclaggio dei globuli rossi e la sostituzione dell’emoglobina fetale comportano la produzione di una sostanza di scarto denominata bilirubina che, di norma, viene eliminata dal fegato nella bile. Le attività metaboliche del fegato neonatale non sono a regime, quindi l’afflusso di bilirubina è più rapido della sua eliminazione. Per effetto di questo squilibrio si assiste ad un aumento

della sua concentrazione nel sangue. Quando i valori aumentano oltre i limiti di tolleranza, una parte perviene ai tessuti, in particolare a livello della cute che se ne imbibisce. La pelle imbevuta di bilirubina assume la colorazione gialla caratteristica dell'ittero fisiologico. La concentrazione di bilirubina nel sangue supera raramente i valori di 14-15 mg/dl, ben lontani da quelle quote (20-25 mg/dl) che sono considerate pericolose per l'organismo ed il sistema nervoso. Nonostante ciò, se l'incremento di questa sostanza avviene troppo precocemente rispetto alla nascita (nelle prime 24 ore) o supera determinati limiti entro i primi due giorni di vita (10-12 mg/dl), è possibile ricorrere a sistemi terapeutici per favorirne lo smaltimento.

Il metodo più comune è la fototerapia che consiste nel porre il bambino sotto la luce di una particolare lampada. La lunghezza d'onda di questo fascio luminoso (480 nm) ha un'azione degradante sulla struttura chimica della bilirubina che ne viene ridotta in piccoli frammenti, facilmente eliminabili con le urine (quindi aggirando il fegato che viene sollevato da una parte del lavoro). È giusto ricordare, comunque, che con la fototerapia si elimina solo la bilirubina già presente e quindi non si influisce sulla sua produzione, perciò è possibile che la bilirubina possa continuare ad essere riversata nel sangue anche se la fototerapia è in corso. L'attore principale in questo lavoro di depurazione è quindi il fegato: ogni intervento terapeutico ha il solo compito di eliminare la porzione già fissata alla pelle. Per avere un parametro su cui giudicare l'innocuità dell'ittero è sufficiente ricordare che, in condizioni fisiologiche, la concentrazione di bilirubina cresce gradualmente fino a raggiungere un massimo in III-IV giornata di vita extrauterina, rimane costante per due, tre giorni e poi inizia a scemare, molto lentamente, per normalizzarsi entro due, tre settimane. Tanto più è alto il valore massimo raggiunto, tanto più lenta la scomparsa dal sangue. I mezzi a disposizione della madre per contrastare l'ittero, durante la permanenza a casa, sono due:

**IDRATAZIONE:** garantire al bambino un introito di liquidi, diversi dal latte, (acqua, tisane) pari al 5% del peso corporeo nelle 24 ore. Per un bambino che pesa 3 Kg, occorrono quindi 150 ml nelle 24 ore, da somministrare poco per volta (20-30 ml) e spesso (8-10 volte al giorno), a distanza di 30-40 minuti dai pasti. Questa procedura aumenta la quantità di liquidi circolanti assicurando una dispersione maggiore della bilirubina nel sangue. Questa procedura ha un risultato analogo a

quello che si otterrebbe aggiungendo un cucchiaino di sale in 100 ml o in 1000 ml di acqua: nel primo caso, a parità di quantità di sale, sarà più alta la concentrazione.

**ESPOSIZIONE ALLA LUCE SOLARE.** Per attuare questa procedura, analoga alla fototerapia, bisogna sistemare il bambino in un ambiente luminoso, riscaldato ed umidificato, in modo che possa essere scoperta quanta più superficie corporea possibile. La luce solare ha, tra le sue componenti, anche gamme d'onda di 480 nm; avendo opportunamente coperto gli occhi del neonato, è sufficiente disporlo in un'area illuminata per il maggior tempo possibile.

Uno degli effetti dell'iperbilirubinemia è la marcata sonnolenza. A causa di questo effetto collaterale potrebbe verificarsi un'interferenza coi pasti (o con l'idratazione). Di norma questo effetto collaterale non crea problemi poiché la suzione, nel neonato, è un riflesso automatico e quindi, per la somministrazione di pasti o liquidi, non occorre sia sveglio. E' sufficiente inserire la tettarella o il capezzolo nella bocca del bambino e stimolare, con un deciso massaggio, la pianta dei piedi.

**Soffi cardiaci fisiologici:** ricordando quanto descritto della circolazione fetale ("salto dei polmoni e comunicazioni tra sezioni di destra e di sinistra del cuore) e soprattutto ricordando che le differenze tra feto e neonato vanno scomparendo gradualmente e lentamente, si comprende la ragione per la quale, alla nascita e nei 15-20 giorni immediatamente successivi, possono, alla ascoltazione, essere rilevati soffi cardiaci. Questo reperto può essere considerato normale proprio perché l'adattamento del cuore alle nuove esigenze richiede un arco di tempo durante il quale le comunicazioni (che nel feto sono vitali mentre nel neonato costituiscono veri e propri difetti) possano inattivarsi e successivamente scomparire. Il sangue, che nel neonato è ancora spinto in piccola quantità attraverso queste comunicazioni, crea vortici nel flusso che sono responsabili del rumore percepibile col fonendoscopio e che sono fisiologici fino a 15-20 giorni di distanza dalla nascita. Questo lasso di tempo è necessario per stabilire l'assestamento della circolazione polmonare e la diminuzione delle pressioni all'interno delle cavità cardiache. Nei primi due, tre giorni di vita, in coincidenza col calo fisiologico, è utile aiutare il cuore nel suo lavoro di adattamento evitando di sovraccaricarlo con eccessi di liquidi somministrati per via orale. Superato questo limite temporale, quando è più efficace la funzione regolatoria espletata dal

rene per ciò che riguarda l'equilibrio idrico e salino, è possibile attuare una buona somministrazione d'acqua, a patto che sia graduale e distribuita omogeneamente nell'arco della giornata.

**Calo fisiologico:** entro i primi cinque, sei giorni di vita, il bambino va incontro ad una perdita di peso che, nella norma, è compresa entro il 10% del peso alla nascita a 72 ore di vita. Questo fenomeno è dovuto alla perdita di liquidi in eccesso (passaggio da un ambiente umido ad uno asciutto), all'inizio della traspirazione, all'eliminazione del meconio (le prime feci) e al disseccamento del cordone ombelicale. La rapidità con cui il bambino recupera il peso ha una relazione molto stretta con la riacquisizione dei liquidi e delle sostanze perse. Se la montata di latte materno è precoce ed abbondante, il calo sarà proporzionalmente più contenuto. Per contrastarlo, qualora non fosse sufficiente la montata del latte materno, è opportuno, dopo la III giornata di vita, garantire un introito liquido giornaliero pari alla quota di peso perso in questo periodo (circa il 10% del peso alla nascita come nell'idratazione per il contenimento dell'ittero). Per l'acquisizione di liquidi, infatti, bisogna considerare che il latte di donna, per quanto ricco in calorie e nutrienti, talvolta non è sufficiente come massa liquida. Un latte molto concentrato, ad esempio, può essere ottimo per la crescita ma insufficiente per l'equilibrio idrico. Per tale motivo è importante che al bambino venga comunque garantita una quota idrica in aggiunta al latte, anche al di fuori delle indicazioni appena citate.

## **LA MAMMELLA: STRUTTURA E FUNZIONE**

La ghiandola mammaria è una ghiandola sudoripara che, nel corso dell'evoluzione, si è specializzata a secernere una emulsione di grassi e proteine, ricca di acqua, zuccheri semplici e sali minerali. Il volume esterno dell'organo può non corrispondere al volume di latte prodotto. La massa del seno è infatti da attribuire soltanto al tessuto grasso, mentre la parte secernente è uguale per tutte le donne ed è regolata, nella sua funzione, da meccanismi ormonali dei quali darò, più avanti, una spiegazione. La porzione funzionante della mammella assomiglia ad un albero rovesciato il cui tronco sfocia nel capezzolo mentre i rami (dotti galattofori) si immergono nel contesto della massa adiposa, allargandosi a coppa.

Intorno ai rami terminali vi sono le “foglie” di questo particolare albero, costituite da minuscole sfere cave (acini) rivestite all’interno da un epitelio secernente. In ogni mammella si trova un certo numero di questi “alberi” il cui contenuto viene convogliato verso il capezzolo da una struttura muscolare che circonda a spirale la parete di tutti i rami e ramuscoli.

Gli elementi da ricordare sono due: il primo è che i dotti sono estremamente sottili e quindi, nella mammella che non ha mai ancora svolto la sua funzione, possono facilmente ostruirsi e creare ingorgo. Il secondo è che il dotto galattoforo, al suo apice, si affaccia all’esterno, nel capezzolo, senza che vi sia una valvola di contenimento od un sistema di protezione: in pratica è facilitata l’emissione di materiale (il latte) ma è altrettanto facile che qualcosa possa penetrare (ad esempio germi).

La mammella produce ed emette il latte sotto lo stimolo di alcuni ormoni che vengono prodotti dall’ipofisi, in quantità massimale, nel momento in cui si espleta il parto per via vaginale. L’Ossitocina, in particolare, e’ contemporaneamente responsabile delle contrazioni espulsive dell’utero e della contrazione dei muscoli che circondano i dotti galattofori, con emissione del loro contenuto. Non è inusuale che, durante la fase espulsiva del parto, si possa osservare la fuoriuscita di piccole quantità di colostro dai capezzoli.

Dopo l’espletamento del parto, la produzione di questi ormoni (Ossitocina e Prolattina) viene assicurata, dall’ipofisi, sotto l’azione di stimoli meccanici (la suzione del bambino) e neuropsicologici. L’ipofisi è in stretta connessione con l’ipotalamo e con la corteccia cerebrale, due centri nervosi che, rispettivamente, presiedono alle emozioni e al pensiero. Attraverso queste connessioni arrivano impulsi che possono favorire od impedire la secrezione degli ormoni stimolanti la mammella. Alcuni fenomeni nervosi automatici, quindi, assicurano una produzione basale di prolattina ma la maggiore o minore quantità di ormone circolante viene decisa, anche se inconsciamente, da meccanismi regolatori provenienti dalla sfera del pensiero e delle emozioni. La secrezione di latte è tanto maggiore quanto più si rispettano i meccanismi favorevoli. Il parto spontaneo, insieme ad una idea positiva nei confronti dell’allattamento ed in assenza di ansie o preoccupazioni, è quello che garantisce la migliore produzione di latte.

La suzione del bambino come evento meccanico, se efficace, agisce sulla produzione di ormoni, sia direttamente (per fenomeni di trasmissione di impulsi

nervosi tattili) sia indirettamente (il “piacere” di allattare e la sensazione gradevole di nutrire il proprio bambino). L’ansia è, invece, un fattore inibitorio insieme al dolore alla suzione, ad alcune tensioni emotive, alla stanchezza, alle preoccupazioni circa la cura del bambino, alla paura di riportare conseguenze sulla forma della mammella dopo l’allattamento.

Da queste premesse si intuisce che il latte arriva se la donna è nelle condizioni migliori. In realtà, se alla donna che allatta (e che desidera allattare) si garantiscono anche serenità, riposo, eliminazione dello stress, non ci sono dubbi riguardo ad un buon esito, per tutto il tempo necessario.

A conferma di quanto esposto posso riferire ciò che avviene nel parto cesareo nel quale, per definizione, non esiste la stimolazione iniziale fornita dall’ossitocina. Se la secrezione lattea fosse dovuta soltanto a fenomeni automatici legati al parto, nei cesarei la produzione di latte non si dovrebbe verificare: di fatto, invece, per quanto più lentamente, la montata si manifesta lo stesso, poiché promossa dagli altri sistemi (suzione del bambino e buona disposizione della mamma). In caso di parto cesareo la montata lattea ritarda rispetto ai tempi che si osservano nel parto spontaneo. Talvolta il latte diviene sufficiente dopo sette, dieci giorni. E’ particolarmente utile, in tale periodo, non desistere dai tentativi di nutrire comunque il bambino al seno; non bisogna lasciarsi sopraffare da sentimenti di sconforto. Una quota molto consistente di donne che non hanno montata lattea, non hanno sfruttato appieno questi meccanismi di stimolazione ormonale.

L’impazienza (dopo 2-3 giorni di tentativi infruttuosi), il “fastidio” che nei primi giorni si prova durante la suzione, il dubbio di non essere in grado di allattare, sono tutti fattori inibitori.

Per poter, quindi, ottenere una montata lattea sufficiente, e soprattutto per poter essere sicuri che non vi siano problemi in seguito alla montata stessa (ingorgo, mastite, ragadi ed infiammazioni del capezzolo), vanno rispettate alcune regole.

Quando la montata sta per presentarsi, la mammella cambia forma, si gonfia, diviene dura, irregolare nella superficie ed alla palpazione. L’areola si allarga ed aumenta l’afflusso di sangue, tanto che possono trasparire alcune vene. Diviene inoltre più calda e trasmette una forte sensazione di tensione che si irradia verso l’ascella.

Tali modificazioni sono la spia che il latte prodotto ristagna, in parte, nei dotti (ingorgo mammario). Per facilitare la fuoriuscita del latte, si osservano i seguenti principi (da attuare prima della poppata):

- 1) Applicazione di calore sulla superficie della mammella, sotto forma di impacchi
- 2) massaggio circolare dalla base verso l'apice della mammella che deve essere "abbracciata" dal pollice e dall'indice di entrambe le mani, a formare un cerchio.
- 3) La pressione del massaggio deve essere decisa ma non eccessiva, per evitare la rottura dei dotti pieni di latte

La suzione del bambino è, come più volte detto, un forte stimolo alla produzione del latte. Bisogna ricordare che il bambino non succhia coscientemente ma per riflesso, e questo avviene per qualsiasi oggetto si avvicini alle sue labbra (capezzolo, tettarella, un dito, ecc.). Questo riflesso di suzione è particolarmente potente nelle prime dodici, ventiquattro ore di vita (vedi sopra); dopo questo periodo si attenua e quindi, per ottenere lo stesso risultato, occorre più tempo: è come se il neonato "dimenticasse" il modo di procedere. In base a questo rilievo è opportuno che il bambino venga attaccato al seno il più precocemente possibile, in modo che, consolidato il riflesso, questo divenga automatico anche nei giorni successivi. Questo discorso è particolarmente valido in caso di parto cesareo, dove lo stimolo maggiore, per la produzione di latte, è fornito proprio dall'efficacia con cui il bambino succhia il capezzolo.

Per ottenere l'attacco del bambino al seno, è opportuno non toccarlo sulle guance con le mani. Questa azione attiva il riflesso di ricerca che costringe il bambino a voltarsi verso il lato da cui arriva lo stimolo (opposto a quello dove si trova la mammella). Per ottenere un risultato pratico bisogna toccare l'angolo della bocca col capezzolo, esposto da una pressione esercitata sull'areola dal pollice (o dal medio) e dall'indice. E' inoltre utile spremere leggermente la mammella in modo che il capezzolo sia bagnato di latte.

Il bambino attaccato al seno deve essere mantenuto in posizione obliqua.

Condizioni irrinunciabili per non andare incontro a problemi sono, a mio giudizio ed in base a lunga esperienza, le seguenti:

- a) Serenità ed assenza di ansie da parte della nutrice e di chi la circonda
- b) Evitare la doppia pesata per sapere quanto latte assume il bambino ad ogni poppata

c) Valutazione settimanale del peso (e non quotidiana)

d) Per regolarsi sulla efficacia della nutrizione al seno, è utile verificare la qualità delle feci

Alcune constatazioni basate sull'esperienza:

1) La digestione del bambino migliora in modo sostanziale se vengono stabiliti ritmi abbastanza regolari, poiché i ritmi circadiani delle secrezioni digestive pancreatiche si modellano su determinati orari, garantendo una degradazione degli alimenti più efficace ed impedendo la fermentazione intestinale di sostanze non assorbite o non digerite.

2) Se si diminuisce il numero di poppate (5-6 ed abbondanti invece che 7-8-10 di entità minore) la mammella si "riposa" tra una poppata e l'altra

Nella poppata ad orari stabiliti (con o senza ritmo) il tempo tra un attacco e l'altro tende ad aumentare.

Ciò che accade con la poppata a richiesta è che il bambino si alimenta più spesso ed assume meno latte per poppata

La metodica della poppata a richiesta è molto utile per il bambino nei primissimi giorni di vita (anche allo scopo di rendere massimale la stimolazione sul seno e quindi di accelerare i tempi della montata) ma non tiene conto del benessere della madre che, essendo la produttrice del latte, ha bisogno di essere salvaguardata sia fisicamente che psicologicamente. Inoltre ritmi regolari dei pasti, inducono un metabolismo altrettanto regolare: se la fase massimale di attività coincide con le ore diurne e quella minima con le notturne, il bambino, durante quest'ultimo periodo, non avrà bisogno di nuovo alimento e dormirà più a lungo. I ritmi circadiani non sono determinati geneticamente ma si instaurano con la regolarità delle funzioni. Già nei primi giorni di vita, quindi, sarebbe opportuno (se la madre lo sceglie) iniziare il programma di alimentazione con una certa razionalità poiché è il sistema più rapido ed efficace per ottenere risultati stabili e rappresenta inoltre un formidabile metodo per accertare il benessere del bambino. Se si riesce a programmare un certo quale ordine, infatti, tutto ciò che ne esulerà diverrà automaticamente più facile da rilevare e da correggere in breve tempo.

Il pianto del bambino non sempre coincide col bisogno di alimentarsi. Talora, infatti, si commette l'errore di alimentare un bambino che, ad esempio, ha una colica addominale, o che ha sete, oppure che ha evacuato oppure ancora che ha semplicemente voglia di stare un po' in braccio..



Esiste, e va segnalata, una “sindrome da iperalimentazione” in cui il pianto è generato dalla fermentazione degli alimenti in eccesso presenti nell’intestino. E’ facilmente immaginabile che, aggiungendo alimento in queste condizioni, il problema, lungi dal risolversi, peggiora in modo esponenziale.

### **Come giudicare se il latte è sufficiente**

In caso di allattamento al seno la doppia pesata è inutile perché è ansiogena, e non indicativa sul contenuto calorico ma solo sulla massa liquida. Ad esempio 100 gr di latte poco concentrato sono meno calorici di 50 gr di latte più sostanzioso. Inoltre la quantità di latte per poppata varia a seconda del momento della giornata (in genere più abbondante al mattino e nel pomeriggio/sera, minore nei restanti orari), perciò sapere quanto latte (in millilitri) assume il bambino, non produce un risultato pratico se non quello di rendere la vita difficile alla madre (che invece dovrebbe essere tranquillizzata e rassicurata).

Per capire se il latte è sufficiente si deve osservare:

- 1) La crescita settimanale: se il bambino acquista 180-250 gr a settimana l’alimentazione è adeguata. Ricordarsi di effettuare la pesata sempre lo stesso giorno della settimana e nelle medesime condizioni (sempre con gli stessi indumenti, preferibilmente dopo evacuazione e prima di poppare)
- 2) Il comportamento del bambino tra una poppata e l’altra: se dorme o comunque non manifesta segni di insofferenza o pianto a distanza di meno di 2 ore dalla poppata precedente, significa che la quantità di latte assunta è sufficiente
- 3) Le feci: se il bambino evacua spontaneamente feci di colore giallo o verde chiaro e la quantità di emissioni va da 1 a 6 al giorno, la quantità di alimento è buona.

Se il latte è insufficiente (cioè se le condizioni sopra esposte non si verificano) è opportuno, dopo averne discusso con il pediatra, aumentare il numero di attacchi oppure (se proprio necessario) preparare una aggiunta fissa di latte artificiale diluito, da somministrare dopo le poppate al seno, ricordandosi di non obbligare il bambino a terminarla completamente. Non si deve insistere se il bambino rifiuta (autoregolazione).

### **Tempo di poppata**

La mammella ha la necessità di svuotarsi e riempirsi secondo un certo ritmo. In genere, se la suzione del bambino è efficace, il latte è ceduto completamente in 8-10 minuti ma ogni poppata può essere protratta fino a 15-20 minuti per seno (allo

scopo di rispettare anche il bisogno di conforto e di abbraccio che tutti i neonati manifestano).

L'alternanza delle mammelle è utile perché il bambino esaurisce completamente solo la prima mammella a cui viene attaccato. La seconda in genere rimane parzialmente piena se il bambino si è saziato con l'altra. Per ovviare all'inconveniente è sufficiente iniziare ogni poppata usando l'ultimo seno della poppata precedente.

Se tra le poppate la mammella si riempie di latte precocemente ed abbondantemente, è possibile che la nutrice abbia una forte sensazione di tensione, poco tollerata. In questo caso si può alleviare il disagio con l'uso di un tiralatte col quale togliere una piccola parte dell'eccedenza, fino ad eliminare il fastidio e poter quindi attendere l'orario di poppata per lo svuotamento completo.

#### **MECCANICA DELLA SUZIONE**

Deve essere tenuto in debito conto che la suzione è un lavoro per il neonato: spesso, dopo i primi quattro o cinque minuti della poppata, si osserva una pausa nella quale il bambino si riposa dando l'impressione di volersi addormentare. In queste occasioni la madre può interpretare erroneamente come sazietà il fatto che sia cessata la suzione, rischiando di trovarsi, dopo un'ora dall'interruzione, col bambino che ha di nuovo appetito.

Per superare questo inconveniente è necessario, finché il bambino è attaccato al capezzolo, stimolarlo delicatamente, massaggiandogli la pianta dei piedi o stimolando il riflesso di prensione (è sufficiente premergli un dito sulla palma di una mano: il bambino, per riflesso, lo stringerà. Questo semplice stratagemma evoca, per ulteriore riflesso, un aumento della frequenza e della forza della suzione).

Per converso, prolungare oltre i quindici-venti minuti il tempo di poppata per ogni seno, può essere controindicato: lasciare attaccato il bambino per un tempo maggiore di quello effettivamente necessario allo svuotamento può far macerare il capezzolo col rischio di ragadi od infezioni locali (mastite).

**IN CASO DI PARTO SPONTANEO** la montata del latte può essere abbastanza precoce. In qualche caso il colostro scende già dopo poche ore dal parto. In genere ci si aspetta la montata tra la seconda e la quarta giornata. Va tenuto presente che il bambino compie già un efficace lavoro per accelerare la montata mediante la suzione ma attenzione: non è utile tenere il piccolo al seno per più di 15-20 minuti

in totale (nei primi 2-3 giorni) in quanto il capezzolo, non ancora completamente preparato al trauma che il bambino applica succhiando, può infiammarsi ed andare incontro alla formazione di ragadi. Per rendere più precoce la montata e per fare in modo di aumentare la quantità di latte nel tempo il consiglio è di far poppare il piccolo da tutti e due i seni. E' inoltre bene sapere che un po' di dolore all'inizio della poppata è normale.

Le evacuazioni del bambino allattato al seno sono di colore giallo oro, semiliquide, talvolta grumose.

**IN CASO DI TAGLIO CESAREO** la montata può arrivare con un certo ritardo rispetto ai tempi del parto spontaneo. Come già detto, ciò che innesca i meccanismi ormonali alla base della secrezione lattea è la suzione FREQUENTE ED EFFICIENTE del bambino.

**SE NON C'E' LATTE** nonostante l'attuazione corretta di ogni procedura favorente con le formulazioni per i primi tre-quattro mesi attualmente disponibili sul mercato il bambino crescerà normalmente, senza alcun problema. Unica cosa a cui porre attenzione è di rispettare dosaggi precisi in relazione al peso del bambino in modo da evitare che si creino i presupposti per l'obesità. L'uso del latte artificiale deve essere pienamente giustificato e non lasciato all'arbitrio. Bisogna tenere presente che l'uso delle tettarelle abitua il bambino ad un tipo di suzione differente da quello necessario per l'allattamento naturale. Può quindi esserci interferenza ed il bambino può iniziare a rifiutare la mammella a beneficio del biberon. A volte quella di non avere latte è soltanto un'impressione. Il latte artificiale andrebbe definito come segue: **SURROGATO di derivazione vaccina o vegetale, più o meno modificato e processato, che sostituisce o integra il latte materno in situazioni di effettiva ed inderogabile necessità. In pratica il latte artificiale (in polvere o liquido) andrebbe paragonato ad un prodotto farmacologico e come tale adoperato: DOSI** corrette, **QUANTITA'** misurata in base ai fabbisogni, **SOMMINISTRAZIONE AD ORARIO** e **REGOLAZIONE DELLE CALORIE** in relazione non solo al peso ma anche alla velocità di crescita nel suo complesso. Oltre a questo, seppure nei primi mesi il latte disponibile sia adattato chimicamente (modificato) alle peculiarità dell'intestino del neonato (**LATTE TIPO 1**), occorre tenere presente che ogni bambino è diverso e che quindi **la standardizzazione delle dosi è un errore grave**. Sulle confezioni ci sono indicazioni che spesso le madri usano senza consultare il

pediatra (o il buonsenso): bene, **è stato calcolato, dall'INRAN, che il rispetto di tali dosi porta invariabilmente ad un eccesso calorico compreso tra il 17 ed il 24% rispetto al reale fabbisogno** . Sarà vero? Nel prosieguo dell'articolo cercherò di dimostrare che è vero attraverso qualche semplice calcolo.  
**<http://informahealthcare.com/doi/abs/10.1080/09637480903183495>**

Prima di tutto è importante una piccola introduzione: **quali sono i problemi più comuni che si presentano con l'uso di latte in polvere o comunque artificiale?**  
Ne farò un piccolo elenco:

- 1) **Rischio di coliche gassose** per fermentazione intestinale. Accade per eccessi di concentrazione o per **erronee somministrazioni la più comune delle quali è la poppata a richiesta**
- 2) **Rischio (anzi: certezza) di stipsi** con evacuazioni spesso dure e comunque meno frequenti che col latte naturale
- 3) **Maggiore esposizione al rischio di dermatite seborroica** (antiestetiche bollicine che compaiono sulla fronte e sulle guance) che spesso da molti colleghi viene interpretata come “intolleranza” col ricorso a latti speciali (costosissimi e nutrizionalmente inadeguati)
- 4) **Reale rischio di obesità per errori di dosaggio o per autogestione poco ragionata** del latte da parte di madri che hanno sempre il dubbio che il bambino “non mangi abbastanza”. In base alla mia esperienza ormai lunga posso dare delle risposte ai quattro punti sopra elencati in modo che l'uso del latte artificiale, per lo stretto tempo necessario, sia congruo e scevro da problemi. La premessa che farò è essenziale: **NON ESISTE** un latte tipo 1 migliore di un altro, dato che per legge la composizione è stabilita da enti sovranazionali (ESPGHAN). La scelta, dunque, visto che l'unico discrimine è il costo (sul quale non incide la qualità ma il mero e puro marketing), è devoluta alle finanze di chi lo acquista. Non è vero che se un latte costa di più è migliore. In merito alle soluzioni che adotto e che propongo:

1) La fermentazione intestinale avviene per accumulo di sostanza indigerita a livello del tratto terminale dell'intestino. Per ovviare al problema occorre prima di tutto **commisurare le quantità per poppata ai reali fabbisogni** (quindi è necessario regolarsi sulla velocità di crescita del singolo bambino e sul suo peculiare metabolismo piuttosto che su tabelle). Inoltre, qualora anche la concentrazione fosse eccessiva, il problema si attenua o si **risolve semplicemente programmando una quantità di liquidi aggiuntivi utili all'idratazione ed alla dispersione del contenuto intestinale** (miglioramento dell'assorbimento e minore residuo indigerito). Su questo punto, qui nel blog e nel sito, ci sono numerosi articoli circa l'idratazione del neonato/lattante. **In alternativa è sufficiente aumentare la diluizione del latte artificiale nel corso della sua preparazione.** Più sotto c'è la spiegazione di come fare ed il rationale che uso personalmente per contenere i problemi. Molto importante è ricordare che **il latte artificiale non si usa come quello materno quindi occorre dare i pasti ad orario preciso e non a richiesta**, evitando accuratamente i pasti notturni.

2) Per la stipsi la soluzione è automatica adottando le accortezze indicate al punto 1. **Se aumento i liquidi e diminuisco il residuo fermentescibile, automaticamente aumento anche la frequenza di evacuazione e il contenuto idrico delle feci** (che quindi risultano morbide e non compatte)

3) La soluzione al problema dermatite seborroica si ottiene **aumentando la diluizione del latte artificiale: se si diminuisce il ristagno e il ricircolo di sostanze indigerite e di metaboliti la dermatite non si manifesta.** In ogni caso **NON C'E' BISOGNO DI CAMBIARE LATTE AD OGNI PIE' SOSPINTO:** basta misurare quello che si sta già usando.

4) Seguire con attenzione la velocità di crescita, il ritmo e la qualità delle evacuazioni, la frequenza e l'entità delle minzioni e la soddisfazione generale del bambino per decidere quando e se aumentare le razioni per pasto. **In ogni caso, nei primi due-tre mesi di vita vale la regola di aumentare la diluizione del latte** (ritorniamo a questo elemento come risolutore di ogni cosa). A questo punto, visto che ho parlato diffusamente (e caldeggiato) **della necessità di NON rispettare le indicazioni sulle confezioni del latte ma di provvedere ad una**

**diluizione differente**, darò conto, anche usando numeri e tabelle, di quanto nella mia esperienza ho efficacemente constatato: spero possa essere utile universalmente. Un latte artificiale è completamente rigenerato al 13,5%. Ciò significa che in ogni 100 ml ci sono 13,5 grammi di polvere (cioè 3 misurini). Questo dovrebbe garantire che i soluti siano in equilibrio ottimale fra loro fornendo calorie ed apporti in modo prevedibile e commisurabile ai fabbisogni. Sulle confezioni viene consigliato di usare un misurino ogni 30 ml di acqua **ma sarà congruo rispetto ai fabbisogni tenendo presente che nei primi 2-3 mesi questi sono di 100-110 cal/Kg?** Calcolando che per ogni misurino ci sono 4,5 grammi di polvere e che sulla confezione viene consigliato 1 misurino per 30 ml di acqua, significa che con 3 misurini faremo aumentare il volume del prodotto finale di 10 ml, cioè di 3,3 ml per ogni misurino aggiunto all'acqua. **La progressione (le cifre sono arrotondate) è dunque la seguente:**

misurini    acqua    totale latte rigenerato    calorie per biberon

1	30	33,3	22
2	60	66,6	45
3	90	99,9	67
4	120	132	89
5	150	165	111
6	180	198	133
7	210	231	155

Questo nell'ipotesi di rigenerare il latte al 13,5%, cioè come consigliato dalle Case produttrici (con un quantitativo di **calorie/100 ml di circa 67**)

**Vediamo cosa accade diminuendo la concentrazione al 10,5% cioè usando 1 misurino per 40 ml di acqua.** La progressione è la seguente (sempre con arrotondamento):

misurini    acqua    totale latte rigenerato    calorie/bibe

1	40	43,3	22
1,5	60	64,95	33
2	80	86,6	44
2,5	100	108,25	56
3	120	129,9	67
3,5	140	151,55	78
4	160	173,2	89
4,5	180	194,85	100
5	200	216,5	111

In questo caso il quantitativo di **calorie/100 ml è di circa 52.**

Le calorie giornaliere, su 6 poppate, sono inferiori rispetto alla rigenerazione completa consigliata sulla confezione **ma facciamo un po' di conti:**

**IPOTESI 1:** Bambino di 2 mesi del peso di 5 Kg. Sono consigliate sulla confezione 6 poppate con **5 misurini in 150 ml di acqua** (proporzione di un misurino per 30 ml): in questo caso fornirò **165 ml di latte per poppata e 111 calorie per ogni biberon** il che equivale a **666 calorie totali giornaliere pari a 133 cal/Kg/die.** Come si vede il computo è **ECCELENTE (+17,4%) LE 100-110 RACCOMANDATE !!** L'eccedenza sarebbe del 9,9% anche se si prendesse in considerazione un fabbisogno di 120 cal/Kg/die.

**IPOTESI 2:** stesso bambino di 5 Kg e due mesi di età. Se somministrerò sempre 6 poppate con **4 misurini in 160 ml di acqua** (proporzione di un misurino per 40 ml) **ogni biberon sarà da 173 ml e 89 calorie per poppata** il che equivale a **534 calorie totali pari a 106 calorie/Kg/die** con un ottimo surplus di liquidi fisiologico di circa 50 ml. In questo caso siamo **PERFETTAMENTE ADERENTI ALLE RACCOMANDAZIONI NUTRIZIONALI (100-110/kG/DIE)**

Seguendo le tabelle sopra indicate per la diluizione maggiore (**1:40 che è la più favorevole nei primi due mesi di vita**) si può scegliere quante calorie dare/24 ore

(rispettando anche l'idratazione) regolando soltanto e semplicemente la quantità di latte per poppata dato che, essendo il latte rigenerato 1:40, si possono agevolmente fare le mezze misure (mezzo misurino invece che uno intero aumentando le poppate di 20 invece che di 40 ml). So che sembra complicato ma nella realtà è relativamente semplice: il fabbisogno medio di calorie per un bambino entro i primi due-tre mesi di vita è di circa 110-120/kg al giorno (**ma è molto meglio tenersi vicino alle 100-110/kg**; parlo per esperienza). Su questa base basta calcolare le calorie giornaliere, dividere per il numero di pasti da fare (in genere 6 o 7) e guardare in tabella a quale quantità di latte per poppata corrisponde il fabbisogno. Direi che messa così la cosa diviene certamente più semplice da gestire. Inoltre non è necessario dare a tutti i pasti la stessa quantità di latte: si possono programmare poppate differenziate per quantità (ad esempio maggiori o minori a poppate alterne o secondo la sensazione di maggiore o minore fame del bambino) in modo da rispettare sia il fabbisogno, sia il benessere generale.

**Ma nel caso in cui il latte artificiale sia già liquido (e quindi rigenerato al 13,5%)?** Nessun problema dato che per portare la concentrazione al 10,5% basta aggiungere acqua oligominerale nelle debite proporzioni che corrispondono a **circa il 20%** del prodotto. Esempio: se preparo 100 ml aggiungerò 20 ml di acqua a 80 di latte; se ne preparo 150 ne aggiungerò 30 a 120 di latte; se ne preparo 200 ne aggiungerò 40 a 160 di latte, ecc.

Parliamo di costi: **oltre ad una maggiore congruità nutrizionale con la diluizione al 10,5% (1:40) c'è un risparmio mensile di circa il 20%**

A lato del necessario rigore nel programmare gli apporti calorici, è altrettanto (se non di più) importante **stabilire orari fissi di poppata cercando di far coincidere i momenti dei pasti principali (mi riferisco a pranzo e cena) con quelli che in futuro saranno stabiliti dalle normali convenzioni (pranzo tra le 12 e le 13; cena tra le 19,30 e le 20,30)**. Altrettanto utile è ricordare che **tra una poppata e l'altra devono intercorrere non meno di 3 ore**. Il perchè sia vitale avere orari fissi col latte artificiale lo spiega la fisiologia umana: **se costantemente si introduce alimento sempre alla stessa ora si induce un bioritmo. A quegli orari sarà massimale la secrezione enzimatica il che**



**produrrà una maggiore azione digestiva, un migliore assorbimento ed una minore quantità di elementi indigeriti come residuo** (positivo effetto sulla fermentazione intestinale e sulla stipsi oltre che sulla crescita nel suo complesso e sul benessere del bambino che avrà meno rigurgiti e ristagni). Ulteriore ed ultimo accorgimento è quello di **non pretendere l'assunzione di tutta la razione forzando il bambino: l'autoregolazione è fondamentale per evitare sovradosaggi**. Nota per gli eventuali lettori/genitori: è fondamentale, specie se il bambino è avido e succhia rapidamente, **frazionare la poppata: ogni 4-5 minuti è opportuno staccare il piccolo e cercare di metterlo in "posizione ruttino" per 1-2 minuti**. Inoltre (ed infine) occorre ricordare che **i misurini devono essere rasi (pareggiati sul bordo del misurino medesimo) *senza pigiare sul contenuto.***

**SE C'E' LATTE MA NON E' SUFFICIENTE** si ricorre all'allattamento misto che comporta aggiunte di latte artificiale da somministrare in quantità precise dopo le poppate al seno oppure in poppate totalmente artificiali da alternare a poppate totalmente al seno. Per questo tipo di allattamento OCCORRE il parere e la collaborazione del pediatra per evitare problemi.

### **COME CI SI ACCORGE SE IL LATTE MATERNO NON E' SUFFICIENTE?**

E abbastanza semplice. Non ci si regola solo sulla quantità per poppata ma sul comportamento del bambino. Il latte, infatti, può non essere abbondante ma lo stesso sufficiente perché sostanzioso; viceversa alcune donne hanno molto latte ma poco concentrato per cui poco calorico e quindi insufficiente a nutrire il bambino (vedi parte introduttiva).

Inoltre se il latte è insufficiente il bambino tenderà a svegliarsi in anticipo notevole rispetto agli orari previsti per il pasto e le sue feci, invece di essere color giallo oro, saranno, dopo qualche giorno di alimentazione scarsa, di colore verde scuro e molto liquide, talvolta con muco.

**ATTENZIONE:** se il bambino evacua ma non viene cambiato immediatamente, le sue feci, anche se normalmente gialle, possono diventare verdastre a contatto con l'aria (fisiologica ossidazione della bilirubina contenuta nelle deiezioni). Non bisogna confondere questo fenomeno con le feci da latte insufficiente.

### **GLI ARROSSAMENTI**

Può succedere che a livello inguinale od intorno ai genitali ed ai glutei, il bambino presenti un arrossamento. Questo fenomeno è abbastanza frequente dato che la pelle del neonato è molto delicata e questa in particolare si trova 24 ore su 24 ricoperta da un pannolino che in parte ostacola la traspirazione.

Se si nota soltanto un alone rossastro ed uniforme in corrispondenza dei punti in cui l'elastico tocca la pelle oppure a livello delle pieghe si tratta di dermatite da pannolino.

In genere è sufficiente, per qualche giorno, usare dei pannolini di stoffa al posto di quelli di plastica, avendo cura di applicare una pomata emolliente sulla parte infiammata. Se invece si osservano dei puntini rossi o bianchi, molto piccoli e sparsi in una zona arrossata, si tratta di Candida. In questo caso occorre una specifica terapia.

Se il bambino è grassoccio si possono verificare arrossamenti anche nelle zone in cui vi sono pliche cutanee (collo, cosce, braccia). Detergere con acqua e amido e applicare una crema emolliente.

### **PRECAUZIONI GENERALI PER BOCCA, NASO E ORECCHIE**

Le dimensioni della lingua di un neonato sono notevoli rispetto a quelle di un bambino più grandicello. Questo comporta che la respirazione con la bocca è resa più difficile ed il 90% dell'aria passa per il naso.

C'è un inconveniente: anche il naso è piccolo, ed oltre a ciò è rivestito internamente da una mucosa estremamente delicata, facilmente soggetta ad irritazioni, anche per un semplice cambio di temperatura o di umidità dell'ambiente.

E quindi piuttosto frequente che il bambino possa avere una congestione nasale anche per motivi banali (non necessariamente per malattia): basta una piccola quantità di muco per farlo respirare con difficoltà e rumorosamente. In queste condizioni c'è una interferenza con l'alimentazione, visto che durante la poppata il piccolo è costretto a respirare solo col naso.

Per evitare problemi di questo genere è buona norma tenere il naso sempre umido e pulito.

E' molto facile: basta procurarsi una soluzione detta fisiologica (Libenar, Nasonet, ecc.) instillata con un contagocce nelle narici del bambino, se possibile prima di tutte le poppate.

Oltre che del naso è necessaria l'igiene anche della bocca, in particolare per la prevenzione del Mughetto.

- acqua aggiungendo un cucchiaino di normale bicarbonato di sodio.

- garza intorno al dito indice e bagnata bene con la soluzione.

- dito nella bocca del bambino: pulire lingua, palato, interno delle guance e gengive.

- operazione da compiere se possibile prima di tutte le poppate.

Se nonostante questo si vedrà una patina biancastra sulla lingua del piccolo ad una distanza maggiore di 2 ore da un pasto (subito dopo la poppata può essere semplicemente un residuo di latte) è possibile che il bambino abbia il mughetto.

Le orecchie del bambino sono molto delicate. Il condotto uditivo è infatti molto corto per cui l'uso dei bastoncini è pericoloso. Si può usare il cotton-fioc solo per l'esterno dell'orecchio mentre per la prima parte del condotto è sufficiente asportare con attenzione il cerume mediante l'angolo di un fazzoletto arrotolato. Non è consigliabile cercare di andare in profondità.

## **I VESTITI**

Il bambino piccolo ha una difficoltà spiccata a termoregolarsi, cioè ad adattare la sua temperatura all'ambiente. Inoltre, date le dimensioni del suo organismo, tende a perdere calore con facilità. Questo significa che c'è bisogno di coprire il bambino con certi indumenti ma facendo attenzione alla temperatura dell'ambiente ed in relazione alla frequenza con cui il bambino cambia ambienti (passaggi bruschi dal freddo al caldo e viceversa). Non esiste una regola fissa in questa materia: serve solo un po' di buon senso.

Sicuramente occorre una protezione agli sbalzi di temperatura. In genere è sufficiente una canottiera di cotone a pelle. Il pannolino è già di per sé un ottimo indumento per rendere costante la temperatura corporea.

Le tute normalmente reperibili in commercio sono particolarmente adatte allo scopo. Non infagottare in piccolo: è pericoloso in quanto all'atto del cambio, quando è necessario spogliarlo, è sottoposto ad un brusco sbalzo di temperatura.

E' buona norma che siano coperte le orecchie nei primi 3-4 mesi di vita (é frequente l'insorgenza di otite).

### **LA DIETA DELLA DONNA CHE ALLATTA**

La ricchezza del latte dipende in modo direttamente proporzionale dalla completezza dell'alimentazione. Questo significa che le diete ipocaloriche (fatte in genere da quelle mamme timorose di "perdere la linea" durante l'allattamento) fanno fare una "dieta" anche al bambino.

L'allattamento è un lavoro, che consuma energia sotto forma di calorie sottratte alla mamma e trasferite al bambino: una dieta ipercalorica, quindi, non fa ingrassare più di tanto, durante l'allattamento.

Alcuni alimenti dovrebbero essere comunque limitati

- Verdure amare (cicoria, radicchio, carciofi, ecc.): possono dare un cattivo sapore al latte.
- Legumi (fagioli, lenticchie e ceci): potrebbero provocare coliche al bambino.
- Cavolfiori: contengono una sostanza che, in certe circostanze, interferisce con la coagulazione del sangue di tuo figlio.
- Spezie (pepe, peperoncino, aglio, cipolla, ecc.).
- Cioccolato: può dare diarrea al bambino.
- Formaggi: possono essere causa di stitichezza e coliche nel bambino.
- Grassi di origine animale (burro, strutto, ecc.): aumentano il tasso di colesterolo e trigliceridi della madre
- Insaccati: sovraccaricano il fegato materno.

### **RIGURGITO E VOMITO**

Tra stomaco ed esofago c'è una valvola di contenimento (sfintere esofageo inferiore) che è comandata da stimoli nervosi e si apre quando il movimento di spinta del cibo da parte dell'esofago giunge fino ad essa: tra un "boccone" e l'altro dovrebbe rimanere chiusa.

Nel bambino piccolo la maturazione del sistema nervoso è incompleta per cui tale valvola tende a rimanere semiaperta e quindi può succedere che il contenuto dello stomaco "torni indietro", sotto forma di rigurgito o di vomito.

Vorrei sottolineare che questa evenienza può essere fisiologica (normale) fino ai 5-6 mesi di età, ma solo a patto che:

1. Non sia troppo frequente ( per esempio più volte al giorno, tutti i giorni).
2. Non si verifichi a grande distanza da un pasto (per esempio un rigurgito che si verifica poco prima di una poppata e che consista di alimento assunto alla precedente è sicuramente anormale).
3. Non influisca sulla crescita del bambino.
4. Non generi disagio al bambino.
5. Non sia associato ad altri sintomi (inappetenza, pianto).
6. Non sia troppo abbondante.
7. Non sia "a getto di fontana" nel caso del vomito.

Tutto questo significa che un rigurgito od un vomito ogni tanto, in un bambino che goda buona salute (specie se le poppate sono molto rapide ed affannose e se il "ruttino" è insufficiente), non ha significato patologico.

Come accorgersi se qualcosa non va?

Ci si basa su vari fattori:

- a) La frequenza eccessiva: uno o due rigurgiti il giorno sono tollerati se avvengono poco tempo dopo un pasto oppure a seguito di un "ruttino", a condizione che la crescita sia regolare e l'appetito sia ben conservato. Se il rigurgito è a distanza dal pasto o se il numero giornaliero di rigurgiti è maggiore, c'è bisogno di correzione.
- b) L'interferenza col benessere del bambino: se anche rigurgiti non sono numerosi ma il bambino è insofferente, inappetente, presenta scarso accrescimento, è lamentoso e pallido, consultarsi rapidamente col pediatra curante.
- e) Vomito frequente (1 o più volte il giorno e più di 2-3 giorni a settimana) può essere la spia d'eventi patologici
- d) Vomito a getto di fontana: anche se saltuario può significare la presenza di uno spasmo pilorico, specie nei primi 40 giorni di vita.

Col rigurgito invece, è possibile risolvere il problema.

- Se il bambino mangia molto rapidamente cercare di prolungare il tempo di poppata interrompendolo ogni tanto e facendogli fare un "ruttino"
- A pasto finito accertarsi che il bambino si svuoti bene dall'aria ingerita.
- Accertarsi che durante la poppata, il bambino respiri bene col naso.
- Eventualmente mettere due, tre gocce per narice di soluzione fisiologica prima di iniziare la poppata.

- Non porre il bambino sdraiato subito dopo la poppata ma tenerlo in braccio per qualche minuto (20-30).
- Quando si mette a letto il piccolo, porlo sul fianco destro o a pancia in sotto.

## IL NEONATO PATOLOGICO

Stabilita la norma possiamo ad esaminare le condizioni patologiche **più comuni** che possono affliggere il neonato.

- **PREMATURITA'**: di vario grado, come visto all'inizio della trattazione. La prematurità lieve assimila il neonato ad una condizione fisiologica se i sistemi ed apparati, come spessissimo accade, fanno fronte all'adattamento postnatale. Per la valutazione generale sono importanti, oltre all'età gestazionale, il peso, la reattività e la capacità di ossigenazione autonoma. Non è possibile fare a monte una previsione sull'andamento delle condizioni del bambino nelle ore successive alla nascita se non con la stretta osservazione. Il problema che più comunemente grava sui prematuri è il "distress respiratorio" che consiste, nella maggioranza dei casi, in una "fatica respiratoria" per incompleta espansione alveolare la cui causa può essere un semplice **polmone umido** (condizione, denominata correntemente "tachipnea transitoria", nella quale c'è un ritardo di eliminazione del liquido alveolare) oppure una **malattia delle membrane ialine** (consumo del surfactante e sua mancata secrezione con conseguente progressivo collasso degli alveoli e mancata espansione polmonare). La distinzione fra le due condizioni si basa sull'andamento della funzione respiratoria nei momenti successivi al parto: il primo caso è caratterizzato da rientramenti sotto costali inspiratori e talora alitamento delle pinne nasali a partire dall'immediato periodo postnatale; il secondo caso è peculiare e consta spesso di una perfetta normalità respiratoria alla nascita seguita, nelle ore successive (dalle 3 alle 8) da un progressivo peggioramento nella saturazione di ossigeno e della dinamica respiratoria.

I provvedimenti, nel primo caso, sono semplicemente di osservazione, mantenimento in culla termostatica, erogazione di ossigeno umidificato e riscaldato in culla (percentuali variabili dal 28 al 30%) per un tempo variabile da poche ore a uno/due giorni (in relazione alla velocità con cui viene eliminato il liquido alveolare e alla efficienza della riespansione polmonare). Nel secondo caso la questione è certamente più impegnativa: occorre intubare il bambino, porlo a lieve pressione espiratoria positiva e instillare surfactante. Il tempo di mantenimento del neonato nella condizione di respirazione assistita è variabile in relazione al grado di prematurità, alla reattività generale ed al tempo che il sistema dei pneumociti impiega per mettere a regime la produzione di surfactante endogeno. L'importanza di mantenere una buona saturazione di O<sub>2</sub> del sangue ed una efficiente eliminazione (ma non eccessiva) della CO<sub>2</sub> è cruciale: errori possono determinare danni sia al sistema respiratorio (**broncodisplasia**) sia al sistema nervoso (**emorragie cerebrali, ischemie, danni da ri-perfusione dopo ischemia cerebrale**) sia ai sistemi e apparati (cardiaco e renale oltre che surrenale da stress) con intuibili ripercussioni sul benessere futuro del piccolo.

- **ASFISSIA: letteralmente “mancanza di respiro”**: l'asfissia è una grave condizione che nella stragrande maggioranza dei casi è determinata da eventi verificatisi durante la parte terminale del parto. Le cause possono essere un distacco di placenta, strangolamento del cordone per la presenza di spire anomale intorno al corpo o al collo del bambino, un funicolo breve (stiramento durante la progressione del feto lungo il canale del parto), una fase espulsiva molto prolungata, una distocia dinamica irrisolta. Di solito le condizioni ad esempio malformative (cardiache in prevalenza) alla base di eventuali problemi di questo genere (asfissia) vengono previste dalle ecografie morfologiche. Nel caso in cui si rilevasse qualche problema che potrebbe determinare asfissia è bene che il parto avvenga in Centri che dispongono di una terapia intensiva neonatale data l'alta incidenza di sequele che l'asfissia può determinare (non ultima la morte) se non risolta in tempi brevissimi. Si considera asfittico un neonato che a 5 minuti dalla nascita abbia ancora un punteggio di Apgar inferiore o uguale a 5. Occorrono l'immediata assistenza respiratoria mediante intubazione

orotracheale e l'assicurazione di un bilancio efficiente tra saturazione di ossigeno del sangue e concentrazione di CO<sub>2</sub>. La prevenzione dell'acidosi è cruciale dato che questo stato, se prolungato, determina danni cerebrali e d'organo spesso permanenti (paralisi cerebrale infantile, emorragie cerebrali massive e quant'altro).

- **ARRESTO DI CRESCITA INTRAUTERINO:** denominato con l'acrostico IUGR (intra uterine growth restriction) questo reperto viene diagnosticato mediante ecografie morfologiche ed ha alla base anomalie di perfusione del feto causate da invecchiamento placentare. Una prolungata permanenza in utero del feto, in condizioni di IUGR, influisce pesantemente sulle sue condizioni generali. Per tale motivo spesso gli ostetrici preferiscono anticipare la nascita seppure prematura in modo da evitare danni al feto. Una carenza cronica di ossigeno e di nutrienti, infatti, determina modificazioni sostanziali nel feto che, oltre ad essere piccolo in relazione all'età gestazionale, mostra dimorfismi e dismaturità spesso in causa nell'andamento adattativo postnatale. Nei casi misconosciuti, in cui la gravidanza viene protratta, il feto appare dismorfico (testa grande e corpo piccolo), di peso basso e presenta gradi più o meno marcati di incompetenza d'organo (specie a livello polmonare). Nei casi inveterati il feto può subire sofferenze in utero e nascere già con le sequele di danni soprattutto a carico del sistema nervoso (cisti poroencefaliche, esiti di vecchie emorragie paraventricolari) che condizionano le sue capacità di reazione ed adattamento. Quando l'ostetrico si accorge dello stato di IUGR spesso induce il parto intorno alla 34°-35° settimana (oppure indica un parto cesareo): l'importanza di interrompere il difetto di perfusione del feto, valutabile mediante ecografia e flussimetria che mostra anomalie oltre che nella circolazione ombelicale anche in quella fetale, è cruciale.
- **SOFFERENZA FETALE INTRAUTERINA:** il bambino in sofferenza ischemica placentare manifesta il suo stato mediante due fenomeni. Il primo è l'emissione di meconio prima della nascita; il secondo è il "gasping" intrauterino (tentativi di atti respiratori riflessi quando è ancora in utero). Il grado di sofferenza è variabile. Il riscontro di "liquido tinto di meconio" è piuttosto comune nei parti spontanei. Quel che importa è la valutazione complessiva dello stato del neonato all'atto della nascita. Una



sofferenza recente o recentissima è caratterizzata dalla sola presenza di meconio nel liquido amniotico: per il resto il bambino non presenta problemi particolari. Va seguito con attenzione e comunque va effettuata una serie di controlli (emogasanalisi, PCR, emocromo, elettroliti) per accertare che lo stato di sofferenza non abbia determinato danni o squilibri. Una “vecchia” sofferenza (avvenuta per i più vari motivi) nelle settimane o mesi precedenti il parto si riconosce dal fatto che la vernice caseosa è gialla invece che bianca, il cordone ombelicale nella sua parte gelatinosa ha un colore giallo intenso, il liquido amniotico è trasparente ma di colore giallo/verde. In questo caso l’attenzione va posta alla possibilità che la vecchia sofferenza poi risolta non abbia provocato danni. In base alle condizioni del bambino è indicato, oltre che effettuare controlli ematochimici, chiedere una ecografia encefalica di screening. Talora, in condizioni di emissione di meconio intrauterina, il gasping del bambino determina aspirazione del meconio nelle vie respiratorie: si configura la situazione della **Sindrome da aspirazione di meconio (SAM)** nella quale l’attenzione va posta, con assoluta priorità, alla liberazione di tutti i distretti (bocca, naso, faringe, trachea e bronchi principali) dal meconio stesso il quale, essendo denso e glutinoso, provoca ostruzione e quindi impedisce l’espansione polmonare oltre che essere la base per seri problemi broncopolmonari (broncopolmoniti, sepsi, asfissia, ecc.). E’ indicata l’intubazione e l’aspirazione del meconio attraverso il tubo oro tracheale fino a completa detersione e **PRIMA CHE IL BAMBINO COMPIA IL PRIMO VAGITO** così da evitare che una inspirazione forzata spinga il meconio nelle parti più periferiche del sistema respiratorio (da dove è impossibile eliminare i residui). In base alle condizioni del bambino si adottano strategie rianimatorie misurate sulle evidenze cliniche.

- **PICCOLO PER L’ETA’ GESTAZIONALE (SGA)**: si distingue dallo IUGR per l’armonia delle forme ma ha un peso e delle dimensioni che nella curva dei percentili si situano sotto alla terza deviazione standard. Si tratta di neonati perfettamente normali ma che spesso vanno trattati come light preterm ed hanno un tempo di adattamento lievemente più lungo (da due a tre volte) rispetto ai neonati appropriati. Tendono all’ipoglicemia e talora all’inerzia nella suzione per cui spesso è necessario assistere non

solo la madre durante l'allattamento ma anche il bambino (latte somministrato col biberon dopo averlo espresso dal seno materno)

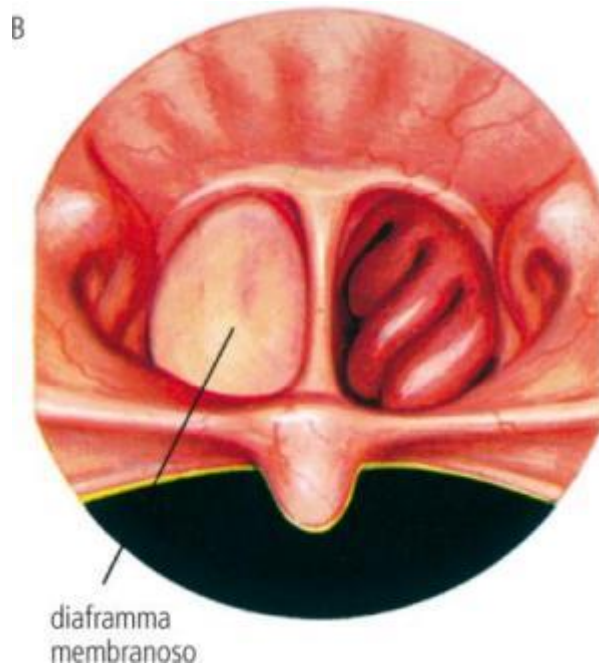
- **GRANDE PER L'ETA' GESTAZIONALE O MACROSOMA:** spesso si tratta di figli di donne con diabete in gravidanza non correttamente trattato oppure di neonati post termine (oltre la 41° settimana di gestazione). Tendono ad essere piuttosto inerti e vanno spesso incontro ad ipoglicemia reattiva (iperinsulinismo indotto dall'iperglicemia materna). Vanno monitorati in relazione alla glicemia.

Queste le situazioni di riscontro più comune in sala parto. Il campo delle **MALFORMAZIONI** è estremamente vasto e vario: ne citerò alcune in ordine alla frequenza (ovviamente non tutte per motivi di opportunità e di spazio) e alla possibilità di intervento all'atto della nascita. E' molto importante ricordare che alcune malformazioni possono far parte di un quadro più complesso e rappresentare quindi solo un aspetto di **SINDROMI** (indicato quindi approfondire mediante cariotipo e screening generale per organi ed apparati).

- **LABIOPALATOSCHISI:** di diverso grado. Può interessare il solo labbro, oppure essere bilaterale, simmetrica e colpire anche l'arcata dentale, il palato osseo e il palato molle. Pone notevoli problemi dal punto di vista dell'alimentazione. Sono stati messi a punto presidi plastici che separano la cavità nasale da quella orale consentendo la suzione. La risoluzione è ovviamente chirurgica



- **ATRESIA DELLE COANE:** all'atto della nascita le narici vanno sondate fino alle coane dato che potrebbe essere presente una loro atresia (chiusura) o stenosi (abnorme ristrettezza). Intuitivamente si evince che in questi casi la respirazione nasale può essere ostacolata o abolita con ripercussioni sulla dinamica respiratoria. Una volta sospettata o diagnosticata la presenza di questa malformazione occorre assicurare una buona respirazione per via orale mediante applicazione di un tubo di Mayo. La risoluzione chirurgica deve essere rapida per evitare che, oltre alla difficoltà di respirazione, si associno anche problemi nutritivi.

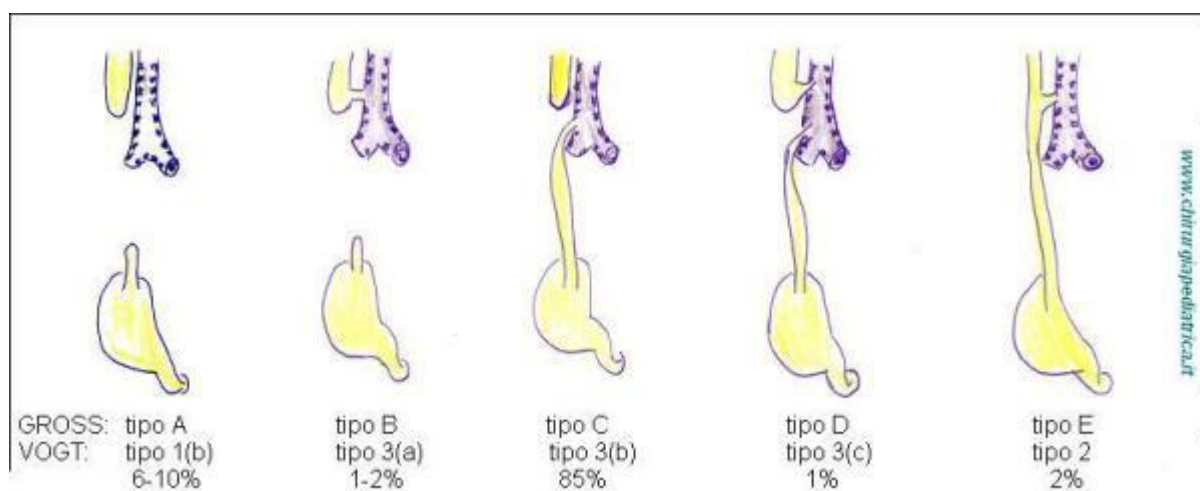


- **SINDROME DI PIERRE ROBIN:** si tratta di una ipoplasia marcata della mandibola. La respirazione viene ostacolata dal fatto che la lingua, non ospitata da un adeguato pavimento della cavità orale, cade all'indietro ed ostruisce l'istmo delle fauci impedendo il passaggio di aria. Come per l'atresia delle coane va assicurata la pervietà delle prime vie aeree. Oltre alla strategia del tubo di Mayo è necessario fissare la lingua, mediante un punto di sutura, al labbro inferiore per evitare la sua caduta all'indietro. La risoluzione spesso è spontanea, con la crescita.



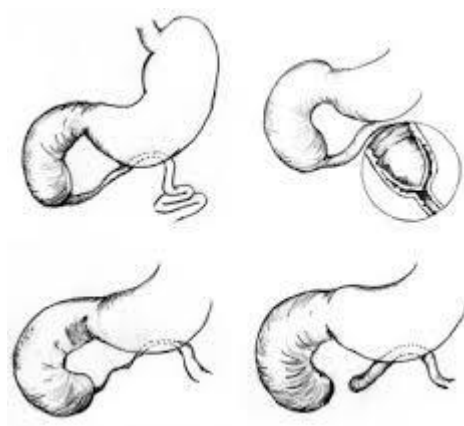
- **ATRESIA DELL'ESOFAGO:** il termine atresia indica mancata canalizzazione dell'esofago che può essere o meno fistolizzato con la trachea ma che comunque non mette in comunicazione il cavo orale con lo stomaco. All'atto della nascita il bambino, perfettamente normale, presenta difficoltà di deglutizione e di svuotamento del cavo orale dalle secrezioni salivari. Il sondaggio gastrico mostra impossibilità di arrivare nello stomaco. Spesso concomitano problemi di tipo respiratorio per aspirazione di saliva nella trachea e nei bronchi. E' indicato l'immediato intervento di risoluzione chirurgica (nei casi migliori mediante anastomosi termino-

terminale dei due monconi esofagei oppure mediante intervento palliativo di esofagostomia cervicale e gastrostomia per l'alimentazione mediante pompa).



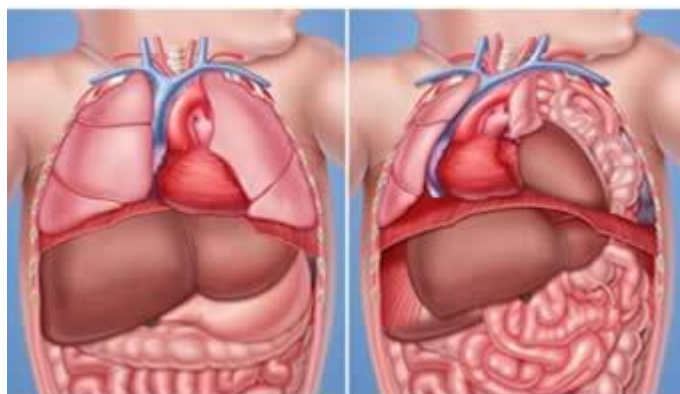
- **STENOSI/ATRESIA DUODENALE:** spesso diagnosticata in gravidanza con ecografia morfologica. Può essere dovuta ad interruzione vera della continuità duodenale oppure da compressione estrinseca sul duodeno da parte di strutture esterne ad esso ma contigue (banda di Ladd oppure Pancreas anulare, ecc.). Il sintomo principale è la distensione gastrica immediatamente dopo il parto ed il vomito continuo che può essere o

meno biliare (dipende dal sito dell'ostruzione, se sopra o sotto alla papilla di Vater). Va operato con urgenza. L'intervento è di liberazione dalla banda di Ladd oppure, nel caso si tratti di ostruzione senza continuità di viscere, mediante anastomosi duodeno-digiunale transmesocolica.



- **ERNIA DIAFRAMMATICA:** anche qui la diagnosi è spesso ecografica in gravidanza a partire più o meno dalla 23° settimana. Consiste nella mancata formazione della cupola diaframmatica in genere a sinistra (a destra c'è il fegato a fare da contenitivo) con risalita dei visceri nel torace. Se l'ernia si verifica precocemente i visceri si sviluppano all'interno della cavità toracica ed impediscono lo sviluppo del polmone. Il neonato appare asfittico ed il suo addome è caratteristicamente "a barca" (incavato) per l'assenza dei visceri. E' cruciale che questi bambini vengano intubati assolutamente prima che effettuino il primo vagito per evitare che l'eventuale ingresso di aria nell'apparato digerente provochi espansione dei visceri erniati e compressione intratoracica responsabile di uno spostamento del mediastino (cuore, grossi vasi, polmone controlaterale) compromettendo gravemente le possibilità di intervento sul polmone sano e sulla ossigenazione nel suo complesso. Va operata dopo stabilizzazione

del neonato (intubato e assistito anche mediante nutrizione parenterale). Spesso, se il difetto non è troppo grande, è possibile una ricostituzione del diaframma mediante semplice sutura dei margini. Talvolta è necessario porre una placca sul diaframma. Gli organi addominali erniati, in una grande percentuale dei casi, essendosi sviluppati al di fuori dell'addome, non possono essere riposti nella sede propria per la perdita del cosiddetto "diritto di domicilio" (l'addome non li contiene perché la sua ampiezza non è stata modellata sulla loro presenza): in questi casi può essere necessaria una placca addominale che progressivamente viene ridotta man mano che il bambino cresce, fino alla completa chiusura della parete addominale.



- **GASTROSCHISI:** mancata formazione di un segmento, in genere paraombelicale, della parete addominale con fuoriuscita dei visceri. Questi ultimi vanno assolutamente protetti con pezze sterili imbevute di fisiologica a temperatura corporea per evitare disidratazione e perdita di calore. Ovviamente l'intervento deve essere d'urgenza



- **ONFALOCELE:** erniazione dei visceri attraverso un difetto particolarmente ampio della sede di impianto dell'ombelico. In questo caso, differentemente dalla gastroschisi, i visceri sono rivestiti da un panno mucoso di pertinenza del tessuto ombelicale. Anche in questo caso l'intervento è da effettuarsi rapidamente.



- **ATRESIA ANORETTALE:** quadro clinico in cui, a vario grado, si presenta l'incompleta formazione del tratto anorettale dell'intestino. Esiste una classificazione che descrive differenti varianti di questa patologia, da quella più alta (in cui non si è formato l'intero canale anale) a quelle più semplici (in cui il retto è formato ma l'ano sfocia in siti anomali o è estremamente stenotico (ristretto)). Le forme alte richiedono intervento d'urgenza (colostomia di protezione) che consenta di attendere una efficace

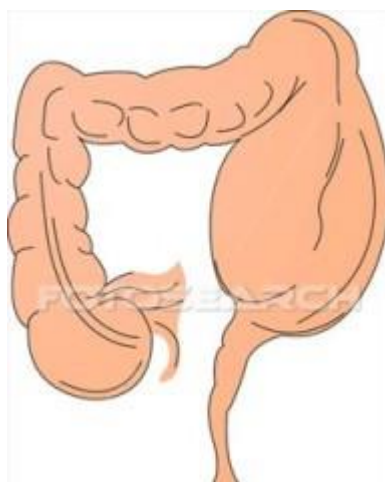


crescita del piccolo per provvedere alla ricostruzione chirurgica del tratto interessato. Le forme basse spesso si avvalgono della sola plastica dello sfintere. All'atto della nascita è cruciale osservare la presenza dello sfintere, la forma e le dimensioni e il suo punto di emersione



- **MEGACOLON CONGENITO:** si sospetta nelle prime 24-48 ore di vita per il ritardo nell'eliminazione del meconio. Dipende da un difetto congenito di innervazione del tratto terminale del retto/colon che, nel distretto interessato (più o meno esteso), non attiva peristalsi e quindi genera ristagno del contenuto intestinale con conseguente abnorme e progressiva dilatazione a monte. La diagnosi si compie mediante radiografia ma soprattutto mediante biopsia anrettale volta ad evidenziare, istologicamente, la presenza o assenza dei plessi nervosi sottomucosi. L'intervento è complesso e viene rimandato a tempi successivi alla nascita, quando il bambino ha dimensioni e costituzione efficienti per sostenere l'intervento. Nel frattempo la terapia è medica e consiste in adeguata dieta e clisteri evacuativi volti ad evitare il ristagno di

feci (che alla lunga porterebbe ad una virulentazione della flora batterica con grave conseguente quadro settico denominato Megacolon tossico)



- **IL NEONATO CARDIOPATICO:** si distingue dal respiratorio perché la somministrazione di ossigeno non influisce sulla saturazione di ossigeno nel caso in cui sia cianotico. Le malformazioni cardiache più comuni si differenziano in due categorie: Cianogene (in cui c'è commistione di sangue arterioso e venoso) e non cianogene. Non tutte le cardiopatie congenite richiedono interventi immediati: è opportuno prima di ogni altra cosa stabilizzare il neonato ed avere un quadro preciso della patologia. In presenza di un piccolo inerte, con affaticamento alla suzione, con “soffio” più o meno marcato alla ascoltazione è indicato fare una ecocardiografia, unico modo per avere un quadro della emodinamica. Basarsi sui soli sintomi spesso inganna: anche in presenza di quadri importanti e minacciosi spesso non si hanno grandi ed eclatanti manifestazioni cliniche generali. A volte il quadro degenera in tempi brevi ed improvvisamente, dopo un periodo di benessere apparente. Alcune delle cardiopatie

congenite più comuni verranno trattate nella sezione delle malattie del sistema circolatorio.

## **ACCRESIMENTO**

Il monitoraggio di peso, lunghezza e circonferenza cranica è il cardine di valutazione della regolarità dell'accrescimento corporeo. Nel primo anno di vita il bambino RADDOPPIA il suo peso alla nascita intorno ai quattro mesi e lo TRIPLICA ad un anno. La crescita in lunghezza segue una curva piuttosto regolare che porta il bambino a guadagnare tra i 28 e i 32 centimetri nel corso del primo anno di vita. La curva di guadagno del peso è quindi ripida nei primi quattro mesi e tende ad appiattirsi nei successivi 8 mentre quella della lunghezza ha un profilo abbastanza regolare. La circonferenza cranica segue il profilo della crescita in lunghezza. Il monitoraggio avviene con l'uso dei percentili di crescita, tabella stilata su medie della popolazione in esame e che consta di una curva centrale (50° percentile) che rappresenta la vera media dei parametri, al di sotto e al di sopra della quale si individuano altre curve di "normalità" rappresentate dalle cosiddette "deviazioni standard" (minimo 3° percentile, massimo 97° percentile). Nella valutazione della crescita non è importante considerare ogni percentile singolarmente ma il rapporto percentile tra i vari valori che si riscontrano in tabella. Un bambino che rispetta il suo percentile per tutti i parametri è armonico mentre c'è auxopatia (disturbo di crescita) se, oltre che essere al di sopra o al di sotto dei limiti, c'è discrepanza percentile fra i vari valori (ad esempio 3° per il peso e 90° per la lunghezza o viceversa). Nella valutazione complessiva della crescita occorre sempre seguire la regola che i parametri di crescita sono influenzati dalla genetica familiare. Inoltre va tenuto presente che i bambini hanno peculiari e personali curve di crescita quindi le valutazioni vanno fatte caso per caso tenendo presenti non solo peso, lunghezza e circonferenza cranica ma anche le acquisizioni psicomotorie e di competenza. L'alimentazione gioca evidentemente un ruolo importante nel condizionare l'andamento dello sviluppo. Il bilancio corretto dei nutrienti è importante per mantenere i parametri entro i limiti di normalità. Di recente è stata chiamata in causa, perchè studiata con maggiore

attenzione, l'**epigenetica** come elemento chiave nell'espressione delle potenzialità individuali in ordine allo sviluppo e ad eventuali ripercussioni di errori alimentari o scorretti comportamenti, già in epoca fetale, ad opera della gravida. Sono una ventina d'anni che si studia l'effetto dell'alimentazione materna sullo sviluppo fetale ed ultimamente, con la decodifica del genoma umano, questi dati sono, più che supposti, avvalorati da evidenze scientifiche. La prevenzione delle NCCD (Non Communicable Chronic Diseases) quali obesità, sindrome metabolica, diabete, patologie cardiovascolari, ipertensione, dislipidemie, pesanti sia dal punto di vista umano che sociale (non da ultimo per i costi), più che basarsi su ventilati vantaggi offerti dal prolungamento dell'allattamento al seno o dal ritardo nell'introduzione di cibi solidi nella dieta (mai chiaramente vantaggiosi, se si osserva obiettivamente la controversa letteratura in materia), riposerebbe sulle modificazioni epigenetiche alle quali è soggetto il feto in virtù delle abitudini di vita ed alimentari della gravida. Sempre più studi lo dimostrano e vale la pena di soffermarsi a pensare. La curiosità su questo tema, dapprima soltanto accademica e poi professionale, mi è sorta dalla lettura di alcuni scritti riguardanti gli effetti sul feto dello stress materno (oltre che della qualità delle cure parentali al neonato). La comunicazione feto-materna è continua ed è mediata sia da ormoni (tiroidei, glucocorticoidi, insulina, GH, ecc.) sia da elementi nutritivi (maggiore o minore apporto di proteine/aminoacidi essenziali, lipidi, oligoelementi, prodotti tossici quali alcool, fumo, farmaci). A partire da uno studio piuttosto famoso, il Dutch Famine Study (Ravelli AC, van Der Meulen JH et al. "Obesity at the age of 50 in men and women exposed to famine prenatally" *AmJClinNutr* 70:811-16, 1999), si era già visto chiaramente come i bambini nati in periodo di carestia (ad es. apporto proteico inferiore all'8% delle calorie totali), in età adulta fossero pressoché invariabilmente gravati da obesità patologica e che questa caratteristica poteva essere trasmessa alle successive generazioni anche in condizioni di apporti nutritivi normali. I meccanismi stress-mediati sono stati analizzati accuratamente (il ruolo dei glucocorticoidi e dell'insulina in particolare) ma quelli nutrizionali solo recentemente sono stati in qualche modo approfonditi. In pratica avviene una "programmazione metabolica" del feto che, già in utero, impara cosa lo aspetta una volta nato ed adegua il suo fenotipo a queste condizioni. La programmazione metabolica è mediata sia direttamente che indirettamente dalla concentrazione di ormoni materni e di nutrienti (alcuni aminoacidi essenziali, alcuni oligoelementi

quali Vit. B12, B1, B6, acido folico) che letteralmente agiscono sul genoma e lo alterano in modo permanente per ciò che attiene sia alla trascrizione in senso stretto (metilazione del DNA), sia alla maggiore o minore disponibilità alla trascrizione (mediante modificazione degli istoni). Esempi lampanti, eseguiti su animali da esperimento, sono l'insorgenza di ipertensione a seguito di diete povere in metionina e colina, obesità in caso di restrizione alimentare sia di lipidi che di proteine, ecc. e tutto questo, spesso, a prescindere da quanto sia stata più o meno adeguata la dieta che i soggetti studiati hanno seguito nel corso dell'esistenza fino all'età adulta. L'innesto tra elementi nutritivi e stress chiude il cerchio, dato che in condizioni di ipoalimentazione spesso (anzi, quasi invariabilmente) vi è attivazione più o meno percepita di mediatori chimici (noradrenalina, glucocorticoidi e quant'altro pertinente ai meccanismi di compenso in caso, appunto, di stress) che raggiungono il feto e ne condizionano a loro volta la programmazione. Dove voglio arrivare? Il punto focale dell'avverarsi delle NCCD sta nell'espressione fenotipica di alcune caratteristiche metaboliche. Se è vero, come pare dimostrato in modo ben poco oppugnabile, che il DNA non è qualcosa di fisso e predeterminato ma un elemento plasmabile a seconda delle condizioni in cui è chiamato ad esprimersi – e a ben pensarci questa non è altro che la chiave dell'evoluzione e dell'adattamento- l'attenzione maggiore va posta a tutti quegli elementi che determinano già dall'inizio della vita (feto) le sue modificazioni, tenendo presente che una volta programmato un fenotipo, questo verrà letto e tradotto in modo non più variabile nel corso di tutta l'esistenza. La consapevolezza di tutto questo dovrebbe dunque far sì che un efficace intervento nutrizionale-psicologico attuato sulla gravida possa riversarsi con successo sulla programmazione metabolica del suo bambino il quale, una volta nato, dovrebbe continuare, nel corso del primo anno (che sembrerebbe cruciale per il consolidamento della programmazione stessa) ad essere seguito "ad personam" e non in modo standardizzato: in base alle sue specifiche caratteristiche. Occorre dunque un controllo nutrizionale e psicologico della gravida (ginecologo, ostetrico, nutrizionista, ambiente familiare, prevenzione dello stress) seguito da un accurato intervento mirato da parte del pediatra, che sempre più dovrebbe interessarsi approfonditamente di questioni riguardanti l'appropriatezza dei consigli alimentari che dispensa.

La crescita è condizionata dall'azione di un coro di ormoni (GH e somatomedine insieme a ormone tiroideo ed ormoni sessuali). L'armonia nell'azione di questi elementi determina l'attivazione di sistemi metabolici atti a stimolare in modo opportuno i vari sistemi ed apparati. Ogni squilibrio determina una patologia (carenza di GH o sua ipercreazione; carenza di ormoni tiroidei o loro eccesso, ecc.). In estrema sintesi il GH agisce sulle metafisi delle ossa lunghe e sulle cartilagini di accrescimento in generale; l'ormone tiroideo ha effetti regolatori sul metabolismo (più o meno accelerato in funzione della sua presenza/assenza). In adolescenza inizia l'azione degli ormoni sessuali che determinano una accelerazione dei processi di crescita e sono responsabili del consolidamento definitivo dell'organismo. Il monitoraggio dei parametri di crescita e la valutazione attenta del suo andamento (anamnestica e obiettiva) permette di inquadrare eventuali patologie ed auxopatie che possono derivare da fattori di tipo alimentare (sbilanci, carenze, iperdosaggi), di tipo ormonale (iperGH, ipoGH, ipotiroidismo, ipertiroidismo, sindromi adrenogenitali, sindromi genetiche complesse, ecc.), di tipo ambientale/affettivo (problemi di crescita da deprivazione affettiva), problemi congeniti (accondroplasia, displasia cleidocranica, displasia periferica, Sindrome di Cornelia De Lange, S. Laurence Moon Biedl, S. di Noonan, ecc.). Nell'ambito delle valutazioni generali e come regola fondamentale vanno riconosciute, specie durante il corso della crescita pre-intra e postpuberale, l'obesità e la magrezza patologiche. Queste possono derivare da elementi di tipo esclusivamente alimentare (cattive abitudini) o di tipo psicologico (bulimie/anoressie/ortoressie). In merito alla capacità del cibo di dare dipendenza al pari di una droga riporto un lavoro specifico stilato di recente (2014) che ha formato oggetto di una relazione del Dr. Alessandro Tasca presso il Campus Biomedico di Roma. E' importante conoscere le dinamiche cerebrali che sono alla base della dipendenza per prenderne coscienza e cercare di evitarne i danni, specie per ciò che attiene ai risvolti negativi che in età pediatrica iniziano a manifestarsi e che nell'età adulta provocano veri e propri disastri (obesità, dislipidemie, diabete, infarto, ictus, ipertensione arteriosa). La fame è una forma di sindrome da astinenza. A ben pensarci, il fatto di avere fame (quindi uno stimolo alla ricerca di cibo gradevole e calorico) è una forma di dipendenza da cibo fisiologica che ci impedisce di morire. Lo stimolo fisiologico, però, una volta soddisfatto con l'assunzione di cibo adeguato, spegne l'urgenza di ricerca fino a che non ritorna lo

stimolo della fame per fenomeni legati al movimento di metaboliti e di ormoni secreti a seguito del calo, ad esempio, degli zuccheri o dei grassi nel sangue. In periodi di carestia inoltre i meccanismi garantiscono non solo l'impulso a ricercare cibo tout court ma (e questo è illuminante) a scegliere quello più calorico (ricco in grassi e zuccheri) e quindi adatto, oltre che a saziare, a creare scorte sotto forma di adipe e di glicogeno epatico. Risulta abbastanza semplice comprendere come vi sia, quindi, una predisposizione neuro-ormonale a monte, che spinge a preferire questi alimenti dato che il loro alto contenuto in nutrienti coincide quasi sempre con una maggior gradevolezza al palato. I centri nervosi che sono preposti alla fame ed alla sazietà (nuclei della base e più in generale nuclei talamo/ipotalamici) funzionano usando un neurotrasmettitore, denominato dopamina, i cui recettori sono situati nelle porzioni profonde del cervello. Questi centri nervosi sono gli stessi su cui agiscono – e questo è cruciale – alcuni farmaci psicoattivi (cocaina, cannabinoidi, nicotina, amfetamine, ecc.). Gli ormoni che sono attivi nel regolare la sensazione di fame e sazietà vengono invece prodotti a livello dell'intestino (ghrelina, orexina, ecc.), del tessuto adiposo (leptina, ecc.), del pancreas (insulina). La leptina inibisce il senso di fame e di ricerca del cibo, l'orexina e la ghrelina lo incrementano, l'insulina lo deprime. La sensazione di fame (astinenza fisiologica da cibo) si innesca PRIMA che si verificano sintomi (tremori, capogiri, sudorazione fredda, in casi estremi perdita di coscienza) in modo da sfruttare l'energia residua per rendere efficiente la ricerca di cibo. In un mondo come l'attuale, però, avviene qualcosa che in natura non è normale e che altera i meccanismi alla base della fisiologica ricerca di alimento: la reperibilità di cibi gratificanti è semplice, non richiede sforzo e soprattutto da un'ampia possibilità di scelta. Questo significa una cosa fondamentale: il cibo viene ricercato NON per soddisfare una necessità metabolica MA PER OTTENERE GRATIFICAZIONE. Questo, in termini pratici, si traduce in una alterazione del comportamento alimentare. All'inizio di questo discorso dicevo che il senso di fame, una volta soddisfatto, interrompe il riflesso di ricerca di alimento fino alla prossima occasione: ebbene, la facile reperibilità di alimento sapido e grasso ha stravolto la situazione. In termini semplici non si ricerca più il cibo in quanto necessario al mantenimento del benessere fisico, ma lo si ricerca per l'attivazione di un fenomeno di dipendenza mediato dalla dopamina. Non si ha bisogno più di mangiare sostanze ipercaloriche perché necessario ma se ne ha bisogno perché

l'astinenza può determinare facilmente sintomi sia fisici che psicologici (ricerca di gratificazione dopamino-dipendente). Alcuni alimenti più di altri hanno la tendenza ad innescare dipendenza. In particolare gli zuccheri, i grassi e le spezie/salse (alimenti sapidi sia per il contenuto salino sia per lo stimolo esercitato sulle papille gustative): l'astinenza da zuccheri determina tremori, sudorazione; quella da grassi induce ansia. Per 8 settimane due gruppi di ratti sono stati nutriti con due tipi differenti di alimenti: il primo con mangime normale bilanciato, il secondo con alimenti tipici della caffetteria (pancetta, biscotti al cioccolato, patatine fritte, burro di arachidi, crema di nocciole, formaggio). Dopo le 8 settimane il gruppo di ratti alimentati con cibo da caffetteria è stato a sua volta suddiviso in due gruppi: il primo è stato sacrificato per la raccolta di campioni e per la valutazione ematochimico-istologica, il secondo è stato tenuto in vita per altri tre giorni durante i quali è stato nutrito con mangime standard bilanciato sospendendo la dieta a base di prodotti di caffetteria. Lo studio ha portato a constatare un dato importantissimo: dopo sole 8 settimane nel gruppo dei ratti sottoposti per 3 giorni a deprivazione di cibo da caffetteria si è verificata astensione dal mangime standard bilanciato e quindi digiuno. Hanno avuto infatti una diminuzione del peso e della massa grassa rispetto al gruppo di controllo che aveva sempre continuato ad assumere mangime standard bilanciato. Quale è il significato profondo ed inquietante di questo studio? Che in caso di dipendenza da cibo "palatabile" (molto saporito, dolce o grasso) i meccanismi di ricerca dell'alimento sono alterati. Non si ricerca più solo cibo ma QUEL TIPO DI CIBO. I risvolti, per l'uomo, sono di importanza cruciale. In una società come l'attuale (mi riferisco ai Paesi cosiddetti "ricchi") dove la reperibilità di alimenti di quel genere (caffetteria) è semplice ed ubiquitaria, il fenomeno genera ovviamente l'obesità e la dipendenza. Non si tratta più, infatti, di soddisfare emergenze alimentari in momenti di carenza: si mangia quello e solo quello ed ogni alimento che non contenga quelle sostanze così gratificanti viene evitato anche se indubbiamente più sano. Chi è assuefatto al cibo da caffetteria non riesce semplicemente più a mangiare altro perché lo trova disgustoso, insipido e poco stimolante a livello dei circuiti cerebrali di ricompensa. Le industrie produttrici di alimenti "pronti" e "precotti" e le catene di "take away" (oltre che una buona quantità di produttori di cibi cosiddetti "per l'infanzia") sfruttano questo meccanismo per l'incremento delle vendite: aggiungono grassi, zuccheri, spezie e



salse poichè chi si abitua a mangiare questi cibi semplicemente non vuole più altro e non solo...tende ad assumerne sempre di più. Attenzione dunque, già nella fase di svezzamento: **USARE SEMPRE CIBI FRESCI, PREPARATI IN CASA, EVITARE DOLCI E GRASSI IN ECCESSO**, e quando i bambini sono più grandicelli **EVITARE DI RICOMPENSARLI CON CIBI (CARMELLE, DOLCETTI O CIOCCOLATINI)**. L'assuefazione e la dipendenza iniziano da bambini. Occorre sempre essere logici e consapevoli di quanto dannose siano certe abitudini e di quanto poi sia difficile uscire dai **PROBLEMI** che queste abitudini determinano nel tempo.

## **SVILUPPO PSICOMOTORIO**

Numerosi studi sono stati compiuti sullo sviluppo dei sensi nel feto e nel neonato così come sulla relazione tra stimolazione sensoriale e sviluppo del sistema nervoso centrale.

I sensi sono le porte attraverso cui penetrano le informazioni provenienti dall'ambiente e la pertinenza di certe risposte a determinati stimoli si matura a seconda di quanto e di come i sensi stessi vengono sollecitati. Si crea una sorta di meccanismo riverberante nel quale ad uno stimolo viene associata una sensazione ed a quest'ultima una risposta. Se il riscontro "ambientale" a tale risposta è positivo e ripetuto nel tempo, a livello del sistema nervoso centrale si creano precise connessioni tra neuroni che rimangono "fisse" (per così dire) nel tempo: una specie di canali preferenziali che si attivano nel momento in cui perviene un certo specifico input dall'ambiente e capaci di evocare sempre la stessa risposta.

In definitiva si genera una rete estremamente complessa di sinapsi (una sorta di contatti tra singoli neuroni o gruppi di essi) attraverso le quali viaggiano in modo elettivo determinati impulsi nervosi a seguito di stimoli specifici più o meno ripetuti nel tempo. La rete tende alla stabilizzazione quando gli impulsi che la percorrono sono costanti; un'interruzione nella somministrazione di uno specifico input non determina interruzione dei contatti tra cellule una volta formati ma

semplicemente una loro defunzionalizzazione. Questo spiega come mai, una volta imparata una determinata sequenza di azioni a seguito di uno specifico stimolo, questa rimane radicata nella “memoria” anche se l’organismo non viene più sottoposto a quello stimolo. Ad esempio chi impara ad andare in bicicletta, anche se per anni non si esercita più, non appena riprende ricorda automaticamente le procedure. Si tratta di un esempio molto semplice ma, ritengo, illustrativo per mostrare la “costanza” nel tempo delle connessioni neuronali una volta che esse si siano formate.

Questo porta, per conseguenza, a rivestire di grande importanza la stimolazione neurosensoriale come fonte di sviluppo delle potenzialità enormi del sistema nervoso, specie in un’età (quella infantile) dove la struttura della sostanza cerebrale è totipotente e quindi massimamente recettiva a sviluppare interconnessioni. Risulta infatti molto più semplice la formazione di nuovi canali laddove non ne esistano di già formati ed attraverso i quali tenderebbe ad essere deviata la nuova informazione a scapito dell’instaurazione di vie preferenziali alternative.

Del resto la formazione di connessioni, essendo molto complessa anche se biologicamente semplice e rapida, richiede tempo ed esperienza al cervello. In effetti la stabilizzazione di determinati canali avviene, come detto, attraverso la reiterazione degli stimoli. E’ infatti facile far imparare qualcosa a breve termine ad un bambino, mentre è molto più complesso riuscire a rendere tale informazione stabile a lungo termine. Ad esempio è ciò che accade nello stabilirsi di certe abitudini in una fascia d’età compresa tra l’anno ed i 3-4 anni: il bambino adotta tecniche di sollecitazione ambientale per rinforzare le informazioni che gli provengono dall’ambiente stesso. Le provocazioni deliberate di fronte, ad esempio, a proibizioni dei genitori non sono la spia di un brutto carattere ma semplicemente dei tentativi che il bambino compie per incorporare determinati concetti (i quali, in senso strettamente biologico, non sono altro che canali neuronali in via di creazione).

A questo va aggiunto anche un altro processo biologico e cioè quello della mielinizzazione delle fibre nervose. La mielina è una sostanza che riveste le fibre nervose ed ha la funzione di favorire ed accelerare la progressione degli impulsi. In età infantile la mielinizzazione è un fenomeno molto attivo, favorito anche da

un'alimentazione adeguata nei primi tre anni di vita, oltre che da una costante e propria stimolazione ambientale.

La sollecitazione dell'ambiente a scopo di rinforzo non è tipica della sola età pediatrica ma anche dell'adulto. Nel bambino assume l'aspetto di provocazione dato che non ci sono ancora le sovrastrutture culturali e l'educazione a frenarne e mascherarne il reale significato.

Riprendendo il discorso, quindi, si è visto che la stimolazione sensoriale è essenziale per garantire l'evoluzione e la maturazione del cervello. Non si parla di "specifiche" stimolazioni (solo visive o solo olfattive, ad esempio) ma soprattutto dell'integrazione delle medesime (provenienti da tutti i sensi) in relazione ad eventi ambientali complessi. Maggiore il numero di "porte" attraverso cui entrano le informazioni, maggiore la probabilità di stabilizzazione dei canali neuronali. Ad esempio quando si ascolta un brano musicale sono importanti non soltanto i suoni ma anche la confortevolezza della poltrona su cui si è seduti, l'odore dell'ambiente, la complessità di eventuali composizioni cromatiche che caratterizzano il luogo dove ci si trova, l'eventuale sapore di alimenti o bevande che si gustano durante l'ascolto, ecc.

Più intensa, quindi, la "forza" della stimolazione, più essa è costante, più probabile la creazione dei canali preferenziali.

## **L'EVOLUZIONE DEGLI ORGANI SENSORIALI**

L'evoluzione dei sensi inizia prestissimo. Ne farò un quadro riassuntivo per rendere ragione di quanto la stimolazione sensoriale sia importante già in utero.

Dalla quarta settimana di gestazione l'embrione possiede gli abbozzi degli occhi; alla sesta settimana si abbozza l'orecchio mentre assume la sua forma il cavo orale. All'ottava settimana prende forma il naso. Si tratta ovviamente di abbozzi ma le connessioni al sistema nervoso sono già presenti e vanno evolvendosi con la mielinizzazione (che inizia alla 16° settimana), processo che rende fattive e funzionali le progressioni degli impulsi.

Alla 20° settimana si è completato il processo di formazione dell'orecchio interno. Virtualmente, quindi, il feto è in grado di percepire i rumori (quelli ambientali

sicuramente ma soprattutto quelli che gli arrivano dall'interno del corpo materno quali il battito del cuore, la peristalsi intestinale, la voce). Alla 28° settimana l'occhio completa l'epitelizzazione della retina la quale è già in grado di distinguere luce ed ombra. Alla 32° settimana si sviluppa la sensibilità gustativa.

Il dato che, come si è visto, alcune facoltà sensoriali si sviluppino molto precocemente, rende ragione del fatto che l'interdipendenza feto-madre non abbia caratteristiche solo biologiche e metaboliche ma anche psicoaffettive.

In un interessante e recente articolo sull'argomento (J.P.Relier – 2001) si sottolinea l'importanza di una buona qualità della comunicazione madre-feto data la sua importanza al fine certamente di garantire una ottimale crescita in utero ma anche e soprattutto di favorire un'armonica evoluzione del sistema nervoso e di relazione anche durante il periodo perinatale e successivo. Questo introdurrebbe un altro argomento: l'utero artificiale che conseguenze neuropsichiche potrebbe avere sullo sviluppo di un feto (futuro bambino)? Non mi addentrerò nel tema, ovviamente, anche perché spero che tale nuova tecnologia sia soltanto una curiosità scientifica e non un fattuale sistema per avere a tutti i costi una discendenza.

## **I SENSI DEL NEONATO**

Alla nascita il bambino è potenzialmente competente sia per acquisire informazioni ambientali che per rispondere ad esse. Ciò che non è ancora in funzione è l'integrazione a livello centrale delle varie sensazioni che pervengono al bambino stesso dato che essa è frutto, come visto, di connessioni neuronali determinate proprio dall'iniziare della stimolazione sensoriale. In pratica i sensi funzionano tutti: quello che manca è la discriminazione e l'attribuzione di un significato (generico o specifico) agli stimoli.

Spero mi venga perdonato il seguente paragone: il neonato è come un computer in cui sia presente solo una ROM, cioè una "memoria fissa" fatta di riflessi automatici e di istinti volti al mantenimento delle funzioni vitali e della sopravvivenza. Non è ancora formato un sistema operativo, un programma, capace di adattare l'individuo allo specifico ambito socio-culturale in cui dovrà vivere. Il programma ha la possibilità di essere scritto sulla base delle interazioni

ambientali che il “computer” contrae nel tempo. La capacità di immagazzinamento è eccezionale ma non altrettanto forte è la possibilità di elaborare tali informazioni. Il sistema operativo viene scritto a partire dalle informazioni che fanno il loro ingresso attraverso i sensi. La reiterazione di certe informazioni (e non di altre) determina l’incisione delle medesime che, connettendosi per tentativi ed errori con altre incisioni, danno origine al programma. Mi rendo conto che si tratta di un’interpretazione un po’ meccanicistica ma ritengo che, essendo l’argomento particolarmente complesso, la sua riduzione in termini pratici ne renda possibile una maggior comprensione. Conoscere questi meccanismi è estremamente importante per chi ha responsabilità educative. Lo scopo è di chiarire alcuni fenomeni comportamentali che si verificano nel corso dell’evoluzione del bambino con la progressione della sua maturazione psico-affettiva.

Per osservare come avviene la percezione nel neonato sarà opportuno un esempio pratico. Prendiamo in esame la vista: la capacità di recepire le “immagini” come tali, e quindi la possibilità di “riconoscere” determinate figure (particolari inclusi), si evolve più lentamente rispetto alla percezione del “movimento”. Il neonato nota cambiamenti nei rapporti spaziali tra “oggetti” ma non è in grado di distinguere tra oggetto ed oggetto. Inoltre, per effetto di tale immaturità di connessioni, egli possiede la capacità di percepire, ad esempio, “colori” a partire da stimoli sonori o tattili ((Simon Baron-Cohen).

Studiando i potenziali cerebrali evocati si è rilevato che, contrariamente a quanto accade nel bambino grandicello e nell’adulto, il neonato ha una distrettualizzazione meno definita a livello della corteccia cerebrale. Questo significa che l’attribuzione di significati a certi specifici stimoli è meno corretta. Tale caratteristica fa sì che il neonato sia in qualche modo immerso in un “mondo” fatto di suoni, luci, odori, sapori tutti mescolati fra loro. Se mi si perdona il paragone egli è assimilabile a chi abbia assunto una qualche droga psichedelica. Prenderò ora separatamente in considerazione i vari organi di senso per descriverne le tappe evolutive e maturative.

#### VISTA

Il neonato è ipermetrope. L’aumento progressivo del diametro antero-posteriore del bulbo oculare durante la crescita lo rende sempre più acuto nella visione fino a

raggiungere la completa maturazione intorno ai 5-6 anni. La retina è spessa e composta prevalentemente da “bastoncelli” (quelli responsabili della visione crepuscolare ed in bianco/nero). La macula (per la messa a fuoco del campo visivo centrale e per la visione dei colori) comincia a differenziarsi dopo il primo mese e dopo il 6° è matura. A circa 9 mesi il bambino è capace di “fondere” le immagini provenienti dall’occhio destro e dall’occhio sinistro in un’unica immagine stereoscopica.

#### UDITO

Tra neonato ed adulto non vi sono differenze nell’orecchio medio e nell’orecchio interno. L’efficienza della funzione uditiva è quindi garantita sin dalla nascita. La localizzazione della fonte da cui provengono i suoni inizia intorno al quarto mese. Al sesto mese è capace di riconoscere differenti suoni e configurazioni di tipo melodico (canzoncine o simili)

#### OLFATTO

Il neonato ha una buona acuità olfattiva, come è stato stabilito da numerose ricerche sia in campo medico che etologico. Alla fine della prima settimana di vita è già in grado di riconoscere l’odore del seno materno rispetto all’odore di altri seni.

#### GUSTO

Anche il gusto ha una maturazione precoce. I bambini piccolissimi sono già in grado di effettuare distinzioni anche molto specifiche, ad esempio in soluzioni contenenti un medesimo soluto zuccherino, sono in grado di discriminare quelle concentrate da quelle diluite.

#### TATTO e sensibilità cutanea

Nel neonato è ben sviluppata la sensibilità tattile (mani, piante dei piedi, viso). La sensibilità dolorosa è già presente alla nascita ma aumenta in modo progressivo nei primi 15-20 giorni di vita. La localizzazione topografica dello stimolo doloroso inizia dopo il 9° mese ed all’anno il bambino, attivamente, cerca di rimuovere lo stimolo.

Ciò che crea l'esperienza (e quindi favorisce lo sviluppo delle interconnessioni neuronali atte a rendere il cervello sempre più maturo e funzionale alla vita di relazione) è, come più volte detto, l'integrazione delle informazioni provenienti da tutti e cinque i sensi. Ogni evento stimolante, infatti, raramente si compone di uno ed un solo elemento. Da parte del bambino, quindi, ad un certo punto inizia la ricerca attiva di stimoli, la curiosità di sperimentare, l'iteratività nel cimentare l'ambiente per verificare se questo è in grado di rinviare sempre le stesse risposte. Tutto ciò si avvera su differenti piani. Anche nell'evoluzione della personalità e del temperamento l'uso della sollecitazione ambientale gli rinvia informazioni preziose. E' quella che si denomina "curiosità". Il bambino è molto attivo nel ricercare stimoli ed è instancabile nel sollecitare risposte.

Studi condotti in modo molto accurato hanno dimostrato che la deprivazione sensoriale influisce in maniera pesantissima sullo sviluppo del sistema nervoso centrale ed, in via retrograda, sullo sviluppo somatico tout-court. C'è da dire che, se da un lato è dannosa la carenza di stimoli, dall'altro può essere altrettanto deleteria un'iperstimolazione, o comunque una non graduale somministrazione di input, tale da impedire (per la rapidità della successione degli stimoli o per la eccessiva violenza degli stessi) una corretta integrazione a livello corticale. Rumori troppo forti o troppo insistenti, luci e colori aggressivi, stimoli cutanei continui e rilevanti in intensità, possono determinare stress e rifiuto.

Al bambino dovrebbero essere proposti, già molto precocemente, elementi di sollecitazione che coinvolgano più sensi in contemporanea (ad esempio la voce insieme alla stimolazione cutanea come nel massaggio, oppure una serie di suoni od una melodia insieme ad un evento di tipo visivo). La stimolazione dovrebbe essere costante ma graduale, commisurata al grado di maturazione che il bambino ha raggiunto nel momento in cui l'input viene proposto. La coerenza nel proporre determinate sollecitazioni riveste grande importanza. La confusione delle informazioni rende difficoltosa la loro integrazione a livello nervoso e quindi rallenta i processi di educazione. Autorevoli studi dimostrano (e la mia personale esperienza conferma) che la velocità di apprendimento di determinate regole è direttamente proporzionale alla ripetitività di specifici clusters di informazioni.

La coerenza nell'educazione è un fattore importante per l'acquisizione delle abitudini. Il fatto che più fonti (madre, padre, nonni, ecc.) siano univoche nel trasmettere risposte alle sollecitazioni del bambino, fa sì che la radicazione di certi "automatismi" divenga più rapida ed efficace e che i processi cognitivi ne vengano facilitati in modo vistoso. Le risposte disomogenee, viceversa, rallentano la sequenza e rendono più lenta la progressione lungo i gradini dell'apprendimento.

## GLI SCREENING

Dopo le 48 ore dalla nascita viene fatto un prelievo di sangue dal tallone su carta bibula per un esame radioimmunologico volto a valutare la presenza di **malattie metaboliche**. Risulta particolarmente importante questo screening per la diagnosi precoce di alcune patologie connatali da difetto genetico che, se riconosciute in tempi rapidi, possono (con opportuna terapia) essere contenute nella loro espressione e quindi controllate (ma purtroppo non eliminate) allo scopo di evitarne i danni peggiori.

**Cosa sono le malattie metaboliche?** (Fonte: Ospedale Bambino Gesù <http://www.ospedalebambinogesu.it/screening-neonatale#.VxCeETF5-9Y>):  
*colpiscono 1 bambino ogni 2.000 nati - comprendono un ampio gruppo di malattie ereditarie causate da difetti genetici del metabolismo. I sintomi possono manifestarsi molto precocemente e spesso si mostrano in forma acuta nelle prime fasi della vita di un bambino o, meno frequentemente, in età adulta. Queste malattie, se non adeguatamente trattate, possono portare a complicanze a carico di vari organi e apparati - sistema nervoso centrale, cuore, fegato, reni, cute- e, in alcuni casi, possono essere causa di morte improvvisa (SIDS o "morte in culla"). La capacità di identificare precocemente un neonato affetto da una di queste malattie prima dell'insorgenza dei sintomi, può consentire di **instaurare una terapia dietetica e/o farmacologica e di migliorare la prognosi a lungo termine.***

*Le Malattie Metaboliche sottoposte a Screening neonatale sono:  
- difetti nel metabolismo degli aminoacidi*



- difetti nel metabolismo degli acidi organici
- difetti del ciclo dell' urea
- difetti della beta ossidazione degli acidi grassi

Lo screening di base è volto alla diagnostica di:

- **Ipotiroidismo congenito** (fonte: Ospedale Bambino Gesù): *1 neonato ogni 2000-2500 nati vivi- è una dell'endocrinopatie più frequenti dell'infanzia ed è la causa principale di un ritardo mentale trattabile e reversibile. Introdotto negli anni Settanta, lo screening per questa patologia, ha raggiunto livelli di copertura superiore al 98% diventando uno dei principali successi della medicina neonatale. I sintomi clinici sono spesso sfumati o assenti quindi, tanto più precoce è il riconoscimento del deficit, tanto migliore sarà lo sviluppo neuro-cognitivo del bambino. La malattia è dovuta o all'incapacità da parte della tiroide di produrre l'ormone tiroideo o all'assenza della ghiandola tiroide (agenesia ghiandolare). L'ormone tiroideo prodotto dalla tiroide (Tiroxina) è indispensabile per lo sviluppo e la maturazione del cervello e per il normale accrescimento del bambino. Quando la Tiroxina è assente o insufficiente, la ghiandola ipofisaria produce un eccesso dell'ormone TSH. Il test di screening valuta i livelli di TSH e T4 ; se il TSH risulta elevato, sopra i cut off di riferimento, i pazienti devono essere sottoposti a trattamento sostitutivo che consiste nel somministrare la Tiroxina per via orale. La diagnosi e il trattamento precoce consentono il normale sviluppo del bambino.*
- **Fibrosi cistica** (fonte: Ospedale Bambino Gesù): *1 soggetto ogni 3.500 nati- è una malattia congenita causata da un gene alterato che comporta un'anomalia nel trasporto dei sali, in particolare il Cloro, con conseguente riduzione del trasporto dell'acqua. La diminuzione o la totale assenza di trasporto di ioni cloro, determina una conseguente riduzione del trasporto di acqua, per cui tutti i secreti presenti dentro i dotti risultano particolarmente vischiosi, causando ostruzioni. Numerose considerazioni scientifiche dimostrano che è estremamente importante praticare un test di screening a tutti i neonati per identificare*

*precocemente quelli affetti da FC perché è una malattia che compromette la durata della vita e la sua qualità. Un riconoscimento precoce della malattia FC attraverso i sintomi clinici è a volte difficile perché non sono specifici e apparentemente lievi. Spesso, infatti, i sintomi dei bambini affetti da FC possono essere confusi con quelli di una allergia alimentare, della celiachia, di un'asma bronchiale o di una bronchite recidivante. Oggi disponiamo di un test per lo screening neonatale che si può considerare molto soddisfacente. La diagnosi precoce permette di attuare un programma di prevenzione e cura delle complicanze, ritardando il più possibile l'evoluzione della malattia e quindi il danno irreversibile di organi ed apparati. A tutt'oggi non esiste una terapia farmacologica in grado di correggere il difetto genetico che causa la malattia ma i programmi terapeutici in atto sono in grado di curare il malassorbimento e la conseguente malnutrizione e di ridurre l'evoluzione del danno polmonare attraverso strategie che prevengono e curano l'infezione e l'infiammazione cronica polmonare. Con queste strategie terapeutiche la prognosi per i malati con FC è nettamente migliorata passando da una sopravvivenza media di un anno - come accadeva 50 anni fa - agli attuali 40 anni. Il test di screening si basa sul dosaggio della Tripsina , e viene effettuato su gocce di sangue raccolte tramite una piccola puntura sul tallone del neonato, al secondo o terzo giorno di vita. Se il bambino risulta positivo, verrà richiamato per eseguire ulteriori accertamenti. Alcuni centri di screening effettuano la ricerca delle mutazioni CFTR già quando il primo test della tripsina risulta patologico, altri solo dopo la conferma di un dosaggio elevato di questo enzima al secondo prelievo di sangue. In Italia quasi tutte le Regioni hanno reso obbligatorio lo screening per la FC ma ancora oggi vengono utilizzati protocolli differenti nelle diverse regioni. L'utilizzo dei test genetici associati allo screening ci ha permesso di riconoscere diverse forme cliniche della malattia FC e soprattutto di individuare precocemente le forme lievi. Ci siamo trovati davanti a situazioni nuove, a volte di difficile interpretazione diagnostica e soprattutto nella possibilità di individuare forme che nel passato non avremmo mai riconosciuto.*

- **Fenilchetonuria:** (fonte: Ospedale Bambino Gesù): è stata la prima malattia metabolica sottoposta a screening neonatale. La malattia è dovuta ad un difetto congenito di un enzima che determina l'accumulo di **Fenilalanina**, uno dei componenti delle proteine, che esercita un effetto tossico sullo sviluppo del cervello causando ritardo mentale. La terapia della Fenilchetonuria consiste in una **dieta a ridotto contenuto proteico povera di Fenilalanina** e permette uno sviluppo mentale e una crescita nella norma.

### ALTRI SCREENING

- **Ecografia delle anche:** si effettua tra il secondo e il terzo mese di vita. E' utile per la diagnosi precoce non soltanto della lussazione delle anche (che sarebbe rilevabile, quando in atto, anche mediante esame obiettivo: scatto alla abduzione forzata, asimmetria delle pliche cutanee, impossibilità di abduzione spontanea) ma soprattutto per le sublussazioni e le prelussazioni, quadri che corrispondono ad una imperfezione nel sistema di contenimento della testa del femore nell'acetabolo e che, col tempo, possono dare origine a danni dell'articolazione anche a distanza di anni.
- **Elettrocardiogramma:** di valido ausilio per la diagnosi precoce della cosiddetta "Sindrome del QT lungo", anomalia di conduzione elettrica intracardiaca invocata come causa della ben nota e terribile "morte in culla"
- **Otoemissioni:** di recente la valutazione delle otoemissioni è stata inserita nello screening neonatale. Consiste nella rilevazione della risposta ciliare dell'orecchio interno alle stimolazioni sonore. Mediante una apposita apparecchiatura si sollecita l'orecchio con ben stabilite frequenze captando, in conseguenza, i rumori che l'apparato ciliare compie in risposta. Da informazioni, ovviamente, solo sulla funzionalità "meccanica" dell'organo del Corti ma a livello preliminare è un ottimo test per riconoscere eventuali sindromi malformative ed avviare ad una correzione precoce (dopo completamento della batteria di test di approfondimento) quei soggetti che mostrino difetti a questo livello. Non da informazioni

sulla conduzione nervosa per la quale occorre eventualmente l'effettuazione di potenziali uditivi evocati.

## LE VACCINAZIONI

Il sistema immunitario è in grado di debellare ogni sostanza od organismo con cui venga a contatto il nostro corpo, mediante un'azione cellulare diretta (cellulo-mediata) o con la produzione di sostanze specifiche aventi lo scopo di attaccare e distruggere il "nemico" (anticorpi).

Per ovvi motivi (rischiere di annoiarvi...) non scendo in troppi particolari.

L'efficienza di questo sistema di protezione è eccezionale e riesce ad evitarci migliaia di problemi al giorno

Come funziona il sistema immunitario:

- 1) L'organismo (o il corpo) estraneo "entra" nel nostro corpo
- 2) Se la sua concentrazione è sufficientemente alta (in caso contrario viene immediatamente distrutto da particolari cellule) arriva a prendere contatto con gli elementi cellulari deputati all'immunità che lo "inglobano" e lo "portano" da altre cellule speciali.
- 3) Queste cellule speciali sono capaci di "prendere lo stampo" delle varie parti del corpo estraneo, dopo averlo ridotto in pezzi.
- 4) Sul "modello" di questi stampi sintetizzano sostanze specifiche, capaci di agire in modo selettivo sulle "parti" di QUEL corpo estraneo del quale hanno le matrici: è la sintesi degli ANTICORPI. La funzione degli anticorpi è quella di aderire alle parti del nemico verso le quali hanno specificità, col potere di distruggerle direttamente o attraverso il "richiamo" di altre sostanze la cui azione (scatenata dalla reazione antigene/anticorpo) porta alla disintegrazione.
- 5) Le cellule che sintetizzano gli anticorpi sono anche capaci di conservare "in memoria" il contatto con il corpo estraneo (l'ANTIGENE) in modo da essere in grado, anche a distanza di molto tempo, di "ricordarsi" di lui ed essere quindi capaci di produrre anticorpi senza ripetere tutta la procedura.

Spero di aver chiarito le linee principali. Appare intuitivo che, per la sintesi degli anticorpi, occorre un contatto tra l'organismo e l'antigene. Quest'ultimo è talvolta PATOGENO, cioè capace di indurre una malattia. Questo significa che, talvolta, la sintesi degli anticorpi avviene solo pagando un certo prezzo (in termini di reazione dell'organismo: febbre, tosse, ecc.). Se si tratta di malattie facilmente debellabili il problema non si pone: l'organismo è ben capace di superare lo stress impostogli da una lieve malattia dalla quale, paradossalmente, esce "rinforzato" (cioè con degli anticorpi in più). Se il patogeno è particolarmente "demolitivo" (Tetano, Difterite, Epatite, Poliomielite, ecc) il problema è invece grave: le lesioni che residuano dopo la battaglia organismo vs. patogeno possono essere non solo gravi ed invalidanti, ma addirittura tali da determinare la morte.

La storia della medicina è costellata di "eroi" che, talvolta sulla propria stessa pelle, hanno compiuto studi ed esperimenti volti all'eliminazione di questo rischio.

Il risultato di questi sudori è una cosa che si chiama VACCINO (deriva il suo nome da un virus analogo a quello del Vaiolo, la "vaccinia", che colpiva appunto le mucche e che, se iniettato nell'uomo, lo proteggeva dal vaiolo stesso: grande scoperta....).

Il principio su cui si basa il vaccino è relativamente semplice: porto a contatto del sistema immunitario un microrganismo intero e vivo (ma attenuato), oppure ucciso e spezzettato, oppure i suoi prodotti tossici, oppure ancora sintetizzo in laboratorio sostanze proteiche selezionate che imitano alla perfezione frammenti di microrganismo (ricombinazione): in questo modo avrò la sintesi degli anticorpi MA non avrò la malattia (oppure la contrarrò in modo attenuato).

## IL CALENDARIO VACCINALE

I vaccini obbligatori sono antipolio, antidifterica, antitetanica e antiepatite B. E' disponibile un vaccino esavalente ricombinato usato per la vaccinazione di massa che contiene anche due vaccini non obbligatori e cioè pertosse ed anti Emofilo influenzae tipo B. **Entro il primo anno di vita** vengono di recente caldegiate anche le seguenti vaccinazioni:

- Pneumococcica: per la prevenzione di complicanze meningitiche da pneumococco

- Meningite tipo C e tipo B: contro la Neisseria Meningitidis
- Rotavirus: agente virale in causa per sindromi gastroenteriche acute

**Dopo il primo anno di vita** viene raccomandata l'effettuazione del vaccino MPR (Morbillo-Parotite-Rosolia) e del vaccino contro la varicella. Questo vaccino trivalente NON E' RICOMBINATO ma composto da virus vivi attenuati: la sua somministrazione quindi determina una reazione dell'organismo simile a quella che avrebbe acquisendo la malattia (dopo 7-10 giorni di "incubazione" possono comparire febbre ed esantema).

- HPV: vaccino contro il papilloma virus. Viene raccomandato alle bambine prepuberi per la prevenzione delle patologie da virus del Papilloma e, più in la negli anni, per la prevenzione del tumore della cervice uterina

Un'appendice: i vaccini NON DANNO IMMUNITA' PERMANENTE e debbono essere "richiamati" a distanza di tempo, periodicamente, per il rinforzo della memoria immunitaria. Quest'ultima è la capacità dell'organismo (sistema immunitario) di mantenere vivo il ricordo del contatto con l'antigene e di essere quindi in grado, in caso di contaminazione con lo specifico agente, di produrre direttamente anticorpi senza dover riattivare la procedura iniziale, più lunga e certamente più onerosa per i sistemi. La durata media di validità di un vaccino va dai 5 ai 10 anni. Si assiste, quindi, ad una progressiva evanescenza dell'efficacia che, in caso di mancato richiamo e di contatto con l'agente, può essere causa dell'acquisizione della malattia per cui si è vaccinati.

## **PRINCIPALI PATOLOGIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO/OTORINO**

- **MALATTIA DELLE MEMBRANE IALINE:** nel polmone viene prodotta una sostanza, denominata surfactante, il cui compito è di tenere aperti gli alveoli che, in sua assenza, una volta svuotati dall'aria, collabirebbero. La produzione di questa sostanza è continua dato che, man mano che viene secreta e svolge la sua funzione, viene anche eliminata con

le secrezioni respiratorie. Nei bambini prematuri o dismaturi il sistema cellulare di secrezione di questa sostanza è immaturo o deficitario. Il risultato è che gli alveoli non riescono a rimanere aperti per garantire l'ingresso all'aria e quindi si genera un quadro di malattia delle membrane ialine detta anche pneumopatia da consumo. Il quadro clinico può essere macroscopico nei prematuri gravi sin dalla nascita (rientramenti respiratori, ipossia, ipercapnia); in altri casi (prematurità lieve) può evidenziarsi a qualche ora di distanza dal parto: il bambino, alla nascita normalmente e apparentemente in grado di autossigenarsi, progressivamente peggiora dal punto di vista respiratorio in concomitanza con la eliminazione del surfactante e con il suo mancato rimpiazzo. La sintomatologia è data da rientramenti sottocostali e al giugulo, desaturazione di ossigeno nel sangue, alitamento delle pinne nasali. La diagnosi è abbastanza semplice. La terapia consiste nell'applicazione della ventilazione polmonare assistita a pressione espiratoria positiva e nell'instillazione di surfactante anche in più riprese. L'esito è positivo nella grande maggioranza dei casi se non concomitano altre patologie relative alla prematurità. La ventilazione assistita può di per se dare origine a effetti collaterali il più frequente dei quali (dipende dal tempo in cui è necessario mantenere intubazione oro tracheale) è la broncodisplasia (alterazione di parete bronchiale/bronchiolare con fibrosi e irrigidimento delle strutture: predispone a patologie respiratorie a vita).

- **BRONCHIOLITE:** tipica dei primissimi mesi di vita. Viene sostenuta da virus il più caratteristico dei quali è il Virus Respiratorio Sinciziale. L'attacco virale si avvera a livello dei bronchioli respiratori (ultima e più sottile diramazione dell'albero bronchiale) dove avviene un processo infiammatorio la cui conseguenza è la progressiva inefficienza delle strutture a permettere il passaggio di aria e quindi gli scambi respiratori. Il danno parietale/mucoso che si verifica da origine ad una alterazione permanente dei bronchioli stessi col risultato che il soggetto, anche dopo la guarigione della fase acuta, tende per molti mesi ad essere soggetto a problemi respiratori e ad avere una maggior tendenza a sviluppare broncospasmo o asma bronchiale nelle età successive. La sintomatologia inizia come una semplice rinite (congestione nasale, impossibilità di

suzione sia al seno che al poppatoio, febbre) che rapidamente evolve nella forma bronchiale (rumori respiratori, stancabilità, sonnolenza, desaturazione di ossigeno nel sangue, impossibilità o inerzia alla suzione) il cui quadro radiologico è a “vetro smerigliato” (i campi polmonari appaiono uniformemente interessati da fine granulia radiopaca). La terapia va instaurata con rapidità ed efficienza non appena si manifestino i primissimi sintomi e consiste in antibiotici di copertura, aerosol, ossigeno in cappetta, alimentazione con gavage (nei casi in cui il soggetto non abbia la capacità di nutrirsi autonomamente). La prognosi è, allo stato attuale, favorevole ma gli esiti a distanza vanno comunque tenuti in conto per cui è opportuno avvertire i genitori della possibilità che il bambino abbia nel futuro tendenza ad ammalarsi di bronchiti, tracheiti, broncospasmo e asma bronchiale.

- **PNEUMOTORACE (SPONTANEO/IATROGENO):** Il pneumotorace si verifica quando, per la rottura o la fessurazione della pleura, l'aria passa nella cavità toracica al di fuori del polmone. La pressione che si genera nel cavo spinge sul polmone che progressivamente (in dipendenza dal tipo di pneumotorace: se a valvola o meno) collassa. L'aumento di pressione inoltre agisce a livello del mediastino che viene spostato e compresso controlateralmente generando, oltre a problemi respiratori (tachipnea, desaturazione di ossigeno, fame d'aria) anche ripercussioni cardiocircolatorie. Può avvenire spontaneamente (sforzi respiratori in corso di altra patologia come ad esempio il polmone umido) o per rottura di una bolla enfisematosa sottopleurica (evento congenito non prevedibile né prevenibile). Con l'avvento della respirazione assistita il pneumotorace può verificarsi per l'azione pressoria del ventilatore sul polmone (pneumotorace iatrogeno). La terapia d'urgenza consiste nel drenaggio dell'aria dal cavo mediante applicazione di un ago di trocar a livello intercostale. Nei casi di pneumotorace a valvola (aria che entra dal difetto pleurico ma non esce: aumento progressivo e ingravescente della difficoltà respiratoria) occorre usare un dispositivo specifico (dispositivo di Heimlich). Nei casi lievi (dove il sintomo dominante è la sola tachipnea) non è necessario alcun trattamento; negli altri casi la risoluzione avviene nel giro di pochi giorni. Il controllo radiografico permette di decidere



quando asportare il drenaggio (polmone a parete). La prognosi è generalmente buona.

- **OTITI:** sono estremamente frequenti nelle prime età della vita (entro i primi 6-7 anni). La frequenza diminuisce progressivamente con la crescita. La forma più frequente è l'otite esterna che interessa solo il condotto uditivo e il versante esterno del timpano. Il dolore è il sintomo dominante ma caratteristicamente a crisi (10 minuti di dolore seguiti da un periodo di benessere). E' tipica della primissima infanzia (mesi) e non necessita di terapia specifica se non quella antidolorifica (instillazione locale di prodotti specifici). L'otite media (che interessa appunto l'orecchio medio) può essere da accumulo di secreti (catarrale/sierosa) o di pus (otite media purulenta da infezione del muco già presente o da penetrazione di aria infetta dalla tuba di Eustachio). L'otite catarrale è da ristagno e spesso si accompagna a problemi di ventilazione dell'orecchio medio (ipertrofia delle adenoidi). Non da dolore ma può determinare ipoacusia (per limitazione della capacità di trasmissione delle vibrazioni da parte della catena degli ossicini dovuta al mezzo denso) o complicarsi con una infezione (otite cronica riacutizzata). Per tale motivo è opportuno cercare di favorire l'eliminazione delle secrezioni mediante aerosol con antinfiammatori e fluidificanti del muco. L'otite media purulenta da febbre e un dolore acuto e continuo che tipicamente è dovuto ad un aumento notevole della pressione sul timpano per l'accumulo di pus e per l'infiammazione in loco. Altrettanto tipicamente il dolore scompare non appena si perfora il timpano (fuoriuscita del pus e detensione del timpano stesso). Occorre terapia antibiotica. Le recidive di otite acuta vanno prevenute: è possibile che episodi successivi e subentranti possano danneggiare la catena degli ossicini ed erodere le pareti dell'orecchio medio (talvolta in modo molto accentuato, tanto da riconoscere come possibile complicanza anche la meningite per contaminazione da erosione dello spazio cranico immediatamente contiguo all'orecchio medio).
- **FARINGITI/TONSILLITI:** rappresentano la patologia più frequente della prima infanzia (tra i 2 e i 6-7 anni). Sono sostenute in massima parte da streptococco di tipo alfa emolitico o da stafilococco. Possono accompagnarsi a patologie respiratorie più complesse (tracheiti/bronchiti)

e richiedono terapia antibiotica. Un discorso a parte merita la tonsillite da streptococco beta emolitico di gruppo A. Questo agente infettivo determina la produzione di tossine e può indurre un fenomeno autoimmunitario con interessamento del rene (glomerulonefrite), del cuore (endocarditi) e/o delle articolazioni, che configura il quadro della Malattia Reumatica. Una consistente parte della popolazione è portatrice sana di streptococco, che può dare malattia nello stesso soggetto in fase di immunodepressione o può essere trasmesso ad altri mediante saliva. I sintomi sono forte faringodinia con febbre elevata e tonsille estremamente iperemiche, talora con emorragie puntiformi. E' abbastanza tipica la presenza di fibrina e pus nelle cripte tonsillari. La tipizzazione mediante coltura del germe consente di usare l'antibiotico più efficace. Attenzione va posta al decorso successivo alla apparente guarigione. Dopo un periodo di 10 – 15 giorni il bambino appare interessato da astenia, dolori articolari (grosse articolazioni), segni di infiammazione macroscopici con gonfiore e rossore oltre che impotenza funzionale. Se compaiono un soffio o ematuria appare evidente il coinvolgimento cardiaco e/o renale. La prevenzione, nel caso di stato di portatore, si fa tipizzando il germe e ponendo in atto terapia antibiotica di eradicazione (Penicillina G o amoxicillina per via orale) e tenendo sotto controllo il soggetto mediante colture a distanza che accertino la scomparsa del germe.

- **IPERTROFIA ADENOIDEA:** le adenoidi occupano lo spazio respiratorio rinofaringeo. Una loro ipertrofia (molto comune tra i 2 e i 5 anni) quindi determina una ridotta o mancata capacità di ventilazione per via nasale. Il ridotto o assente passaggio di aria in questa sede porta anche ad una ipoventilazione dell'orecchio medio che tende ad accumulare catarro (otite media cronica), ad una maggiore tendenza a sviluppare faringiti e tonsilliti (per prevalente respirazione orale con susseguente contaminazione tonsillare) e ad apnee notturne (ipoventilazione durante il sonno con notevole russamento). La diagnosi è sintomatologica e radiologica oltre che mediante fibroscopia. L'intervento viene riservato ai casi inveterati in cui sia presente la triade otiti/apnee/faringiti. Nei primi approcci alla patologia può giovare terapia medica (aerosol con antinfiammatori e fluidificanti + antistaminici). Qualora persistessero gli

elementi della triade sintomatologica è opportuna l'asportazione. Tipico dei bambini con ipertrofia delle adenoidi è essere inappetenti o disappetenti, in parte per la difficoltà a respirare con la bocca piena di cibo, in parte perché l'esclusione della via respiratoria nasale elimina una consistente porzione del gusto ( l'elemento olfattivo). Quasi di regola, dopo l'asportazione delle adenoidi, l'appetito aumenta e si assiste ad un recupero ponderale rapido e completo.

- **BRONCOSPASMO:** condizione di iper-reattività bronchiale a irritanti o agenti infettivi. La parete muscolare liscia dei bronchi, a seguito del movente patologico, si contrae generando un restringimento del lume bronchiale. La conseguenza è uno stato pseudo asmatico con difficoltà respiratoria (in genere di grado lieve-medio), sibili e fischi ascoltatori prevalentemente inspiratori. Può intervenire da solo o a seguito di una qualsiasi malattia respiratoria alta (riniti, faringiti, tonsilliti, bronchiti). La terapia è medica (somministrazione per via orale di antinfiammatori e/o aerosol con antinfiammatori/broncodilatatori). Tende ad autolimitarsi e a scomparire dopo la pubertà se non ci sono altri moventi (ad esempio allergie) che possono predisporre all'asma.
- **ASMA BRONCHIALE:** tipicamente di origine allergica. A seguito del contatto con l'allergene si verifica una liberazione di istamina che determina edema della mucosa bronchiale. L'ostruzione respiratoria è più evidente e macroscopica in fase espiratoria dato che lo sforzo inspiratorio riesce a far passare aria nelle porzioni ostruite ma in fase espiratoria (prevalentemente passiva) l'aria non riesce ad uscire. Il bambino ha "fame d'aria" e presenta torace iperespanso (air-trapping), appare sofferente e spossato. I cortisonici hanno una funzione cruciale nella risoluzione del problema. In alcuni caso l'attacco tende a protrarsi nel tempo instaurando il quadro di stato di male asmatico (richiede assoluta attenzione in quanto minaccioso per la vita).
- **BRONCOPOLMONITE:** a seguito di una bronchite trascurata o di fenomeni di ristagno periferico di catarro infetto o di aspirazione di sostanze (ab ingestis) può verificarsi l'interessamento infiammatorio parenchimale polmonare contiguo ad uno o più bronchi. Febbre, difficoltà respiratoria di vario grado e reperto suggestivo radiologico permettono la

diagnosi. La terapia è antibiotica. Come in tutte le forme infiammatorie infettive del parenchima polmonare la guarigione clinica precede talora di molto la guarigione radiologica (i markers radiografici dell'infezione scompaiono in un tempo maggiore di quelli clinici).

- **POLMONITI INTERSTIZIALI (VIRUS/MYCOPLASMA):** meritano un discorso a parte poiché non interessano gli alveoli ma gli spazi interalveolari, cruciali per gli scambi gassosi dato che in essi circola la rete capillare. I virus ed i mycoplasmi possono attaccare questo settore del polmone ostacolando l'ossigenazione. I sintomi spesso non sono chiarissimi: spossatezza, facile stancabilità, febbre, tosse non produttiva. Il decorso tende ad essere piuttosto lungo dato che i sintomi non eclatanti possono confonderla con altre patologie spesso sovrapposte (in maggior misura sindromi influenzali). Per le forme virali la terapia è di supporto e sintomatologica (antibiotici a largo spettro per evitare superinfezioni, antinfiammatori, antipiretici). Per la forma da Mycoplasma è risolutivo l'uso di antibiotici macrolidi, specifici per il germe in causa.

## **PRINCIPALI PATOLOGIE DELL'APPARATO DIGERENTE**

- **ACALASIA ESOFAGEA:** si tratta di una evenienza rara e consiste nell'alterazione del movimento peristaltico dell'esofago con difficoltà o impossibilità alla progressione del bolo alimentare. Questo si traduce in un quadro di disfagia che, a seconda del grado di riduzione del lume dell'esofago, può essere evidente solo per i solidi o anche per i liquidi. L'origine del problema è simile a quello del megacolon congenito (assenza o carenza congenite dei plessi nervosi sottomucosi). Nel punto di arresto della peristalsi si determina una stenosi e a monte si genera una progressiva dilatazione dell'esofago. L'evidenza clinica maggiore è il vomito che, nei bambini più piccoli, può associarsi (e spesso è il primo sintomo) a fenomeni respiratori subentranti da aspirazione di alimenti nell'albero respiratorio (broncopolmoniti ab ingestis). Inoltre si determina,

per alterato passaggio di cibo nei tratti a valle del restringimento, un difetto di crescita che diviene più marcato ed importante man mano che aumenta la densità degli alimenti (svezzamento). Spesso all'acalasia si associa il reflusso gastroesofageo, responsabile di dolore retrosternale e di possibili danni della porzione terminale dell'esofago (esofagite). La diagnosi, oltre che sulle evidenze cliniche già abbastanza evocative ma aspecifiche, si basa sull'esofagogramma (radiografia effettuata con mezzo di contrasto per evidenziare la motilità del viscere in condizioni di riempimento) e sull'endoscopia digestiva. Quest'ultima, nei casi meno importanti e meno inveterati, può associarsi al tentativo di risoluzione mediante applicazione di un palloncino che, gonfiato nella sede del restringimento, tende a dilatare la parte stenotica consentendo un miglioramento, seppure non la risoluzione definitiva, del problema, consentendo il passaggio di alimento ed attenuando i sintomi sia retrosternali che respiratori. Nei casi in cui non c'è risposta si provvede ad una miotomia nel sito del restringimento. Deve essere opportunamente curato anche l'aspetto nutrizionale (cibi semiliquidi o frullati, assunzione di acqua durante i pasti, posizione semiseduta durante il sonno, somministrazione di farmaci antiacidi)

- **REFLUSSO GASTROESOFAGEO:** Come già accennato più sopra il reflusso gastroesofageo può essere considerato fisiologico fino ai 5-6 mesi di vita. E' di riscontro comune, infatti, che i bambini fino a quell'età siano affetti da rigurgito frequente ma pressoché asintomatico. Il vero reflusso patologico è determinato da un difetto di continenza dello sfintere esofageo inferiore la cui conseguenza è la costata risalita di contenuto gastrico in esofago, non necessariamente sino alla bocca. La massa acida tende a compiere un movimento di andirivieni tra il fondo dello stomaco e l'esofago il quale, non possedendo sistemi di neutralizzazione del basso pH, subisce lesioni più o meno gravi. L'incompetenza dello sfintere può essere dovuta a fattori primari (atonìa) o secondari (acalasia esofagea o, molto comunemente, ernia iatale da scivolamento). Il grado di reflusso e la sua gravità sono condizionati da vari fattori. In primo luogo la frequenza dei reflussi stessi e il tempo di permanenza del materiale nel viscere (in pratica è importante sapere non solo se c'è reflusso ma quanto tempo

impiega l'esofago a liberarsi del materiale refluito. Si parla di "tempo di clearing": maggiore è il tempo di contatto fra materiale acido ed esofago, maggiore la probabilità di danno); in secondo luogo il livello di reflusso (se è o meno presente solo nella porzione terminale oppure se, quando massiccio, arriva sino al cavo orale impegnando, per ab ingestis, anche le vie aeree e determinando broncopolmoniti subentranti). Per la diagnosi è importante stabilire il tono dello sfintere esofageo inferiore mediante manometria e pHmetria esofagea (il test si compie ponendo un apposito sondino in esofago e valutando le pressioni che vengono esercitate su di esso nelle varie fasi della deglutizione e di riposo). La pHmetria da informazioni non solo sul pH ma anche sul tempo di clearing (quanto impiega l'esofago a liberarsi dell'anomalo contenuto). Con l'endoscopia, esame dirimente, si osservano direttamente le condizioni del viscere, dello sfintere esofageo e l'eventuale concomitanza di un'ernia iatale. I bambini affetti da reflusso patologico mostrano difetto di crescita, pianto intenso all'atto dell'ingestione di alimento o poco dopo, rigurgiti frequenti, anemizzazione progressiva (la mucosa esofagea erosa genera un microsanguinamento cronico). Nei casi meno importanti e laddove non sia associata un'ernia iatale la terapia prevede farmaci facilitatori della progressione del bolo alimentare ed attivi sul tono dello sfintere esofageo inferiore (ad es. il Domperidone), ispessimento dei pasti, posizione costante del bambino a circa 30° di inclinazione (sitting up). Quando concomita un'ernia iatale o il reflusso non sia dominabile si ricorre alla chirurgia (funduplicatio o emifunduplicatio) praticata, ove possibile, per via laparoscopica.

- **STENOSI/SPASMO DEL PILORO:** Il piloro è una valvola continente (dotata di muscolatura efficiente) situata tra lo stomaco e il duodeno (primo tratto dell'intestino tenue). Ha il compito di regolare il passaggio in intestino del contenuto gastrico. In condizioni particolari (ipertono) il piloro tende a rendere lento o difficile questo passaggio. La conseguenza è una progressiva dilatazione dello stomaco il quale, per liberarsi del suo contenuto, compie contrazioni di notevole forza che esitano regolarmente in vomito. Nei casi inveterati oppure quando sia presente una condizione specifica (stenosi ipertrofica la cui origine non è chiara ma che spesso ha

una genesi ereditaria) il vomito diviene regolare ad ogni somministrazione di alimento ed è tipicamente “a getto di fontana” (il getto è improvviso e raggiunge notevoli distanze). La conseguenza di questa patologia è non solo il rapido deperimento organico ma anche, in tempi molto brevi, la disidratazione e la diselettrolitemia (tipicamente si verifica una ipocloremia che può portare all'alcalosi metabolica). Ogni volta che ci sia vomito con queste caratteristiche in un bambino di età compresa tra i 20-25 ed i 40 giorni di vita è opportuno sospettare la presenza di questa patologia ed effettuare rapidamente una ecografia pilorica che mostra, caratteristicamente, una immagine a “doppio binario” (data dalla differenza di ecogenicità tra lume del piloro e massa muscolare ipertrofica dello sfintere). Provvedere rapidamente mediante sospensione dell'alimentazione per via orale e reidratazione/ricostituzione elettrolitica è cruciale. La risoluzione, nei casi di spasmo, può essere medica (domperidone, aumento nel numero di pasti riducendone la massa per singola somministrazione, antiacidi); nel caso si tratti di stenosi ipertrofica è d'obbligo l'intervento chirurgico (piloromiotomia). La risoluzione, in quest'ultimo caso, è rapida e completa e con opportuno programma di rialimentazione si ottiene in breve tempo una condizione di normalità.

- **LE DIARREE:** il meccanismo alla base delle diarree è un iperperistaltismo (aumento della frequenza e della forza delle contrazioni della muscolatura liscia intestinale) conseguente a fenomeni di tipo irritativo. La diarrea, quindi, è una sorta di meccanismo di difesa che l'organismo adotta per allontanare il più rapidamente possibile un elemento di disturbo sia esso di tipo meccanico, infiammatorio o infettivo. La diarrea può essere acuta (determinata da fattori in genere infettivi o irritativi) o cronica (per malattie infiammatorie croniche dell'intestino, malassorbimenti, ecc.). L'accelerazione del transito intestinale oltre a rappresentare un fattore sfavorente sull'assorbimento di nutrienti e minerali, è fonte minacciosa di perdita di liquidi, talvolta estremamente rapida e massiccia, tanto da determinare, specie nei bambini più piccoli, disidratazione importante. A questo si associa una perdita elettiva di Sali, in particolare potassio, col rischio di ripercussioni notevoli sulla contrazione muscolare e sulla funzionalità cardiaca. In caso di diarrea

occorre prima di tutto, quindi, contenere le perdite mediante reidratazione con fluidi a contenuto salino. Non è invece opportuna la reidratazione con sola acqua dato che questo influirebbe pesantemente sulla già compromessa concentrazione di Sali sia intra che extra cellulare (intossicazione da acqua). La strategia risolutiva si basa sulla diagnosi di causa ma in condizioni di emergenza è opportuno sospendere l'alimentazione per via orale mettendo a riposo il sistema digerente ed evitando ogni possibile movente irritativo a livello di parete e di mucosa. Va tenuto presente che in condizioni di infiammazione la porzione assorbente (mucosa/villi) modifica la sua permeabilità ed altera i meccanismi di tolleranza antigenica. Ciò significa che, nella fase di rialimentazione, alcuni nutrienti potenzialmente allergizzanti (uovo, latte, pesce), vanno evitati per un periodo prolungato e comunque fino a che non si sia ristabilita una normalità anatomico/funzionale. Una nota a parte meritano quelle forme di accelerazione del transito intestinale dovute a moventi fisiologici. Mi riferisco alle possibili diarree da eruzione dentaria, ben note, ed alla cui base c'è una semplice attivazione della peristalsi dovuta all'infiammazione gengivale. In questi casi le scariche non sono particolarmente frequenti o fluide ma tendono ad essere molto acide (il tempo di neutralizzazione del pH del contenuto gastrico diviene minore per l'accelerazione del transito). L'esito è in arrossamenti notevoli in sede perianale.

- **ILEO DA MECONIO:** occlusione intestinale evidente già dalle primissime ore di vita, dovuto alla presenza di meconio vischioso ed aderente alle pareti del tratto terminale dell'intestino tenue. E' dovuto all'ispessimento del contenuto intestinale causato dalla presenza di una fibrosi cistica. Il ritardo nell'emissione delle prime feci e la progressiva grave distensione addominale (con vomito talvolta fecaloide) fanno sospettare la diagnosi. Il test del sudore e il dosaggio enzimatico confermano la diagnosi. Va distinta (sintomi analoghi) dalla **SINDROME DA TAPPO DI MECONIO** che non è originata dalla fibrosi cistica ma da un ispessimento del meconio, che non appare vischioso ed aderente ma gommoso e compatto e che può essere spia di un megacolon congenito. In questo caso l'opportuno trattamento con clisteri elimina il tappo e



ripristina la continuità della progressione del contenuto intestinale. In caso di Megacolon, per motivi intuibili, il problema tende a ripresentarsi.

- **INVAGINAZIONE INTESTINALE:** si tratta di una condizione di emergenza. A seguito di incoordinazione della peristalsi intestinale, qualora un segmento si contrae in senso contrario al contiguo oppure quando un segmento si contrae senza che il successivo ne accompagni e ne segua lo stimolo, accade che il tratto a monte penetri all'interno del tratto a valle come accade in un dito di guanto. Il fenomeno genera occlusione intestinale e se non risolto tempestivamente può determinare necrosi con la necessità di dover resecare la porzione di viscere interessata. E' abbastanza tipica del periodo dello svezzamento quando l'intestino, se non adeguatamente e progressivamente stimolato alla processazione di alimenti più solidi, può essere ostacolato nella progressione del contenuto e quindi andare incontro al fenomeno. In fase di svezzamento, dunque, l'introduzione di cibi densi deve essere prudente e progressiva in modo di consentire al tubo digerente un adattamento ed una acquisizione di competenza peristaltica. Il tratto più frequentemente interessato è il punto di passaggio tra ileo e colon (valvola ileocecale) con ingresso del tenue nel colon, spesso per tratti anche molto lunghi. I bambini con invaginazione intestinale si comportano come occlusi (pianto, distensione addominale, vomito) ma, paradossalmente, con alvo pervio a feci rosse e gelatinose (aspetto a marmellata di ribes). La diagnosi è radiologica (clisma). Spesso la pressione che esercita il mezzo di contrasto iniettato nell'intestino allo scopo di effettuare la valutazione radiologica, risolve l'invaginazione spingendo il tratto invaginato fuori dal segmento impegnato. Una piccola nota in merito va segnalata: a seguito della vaccinazione per il rotavirus è stato notato un aumento della frequenza di invaginazione intestinale nei soggetti sottoposti alla procedura. La questione è ancora in fase di valutazione prospettica.
- **MALASSORBIMENTO INTESTINALE:** il termine, generico, indica l'incapacità relativa od assoluta dell'intestino di assorbire le sostanze nutritive introdotte con l'alimentazione. Le cause possono essere intrinseche all'intestino o derivare da disfunzioni ghiandolari a carico del pancreas e/o del fegato, responsabili della secrezione di bile ed enzimi. In

età pediatrica sono meno frequenti i malassorbimenti derivanti da fattori quali neoplasie intestinali o disfunzioni linfatiche. In condizioni di malassorbimento, quindi, si assiste a deperimento organico con sintomi enterici spesso rappresentati da vomito e diarrea. L'aspetto delle feci varia a seconda del tipo di malassorbimento: feci bianche e cerose in condizioni di scarsa o assente secrezione biliare, steatorrea (feci "grasse"), diarree acquose con frammenti indigeriti nell'insufficienza pancreatica, ecc. Una condizione di malassorbimento che interessa elettivamente l'età pediatrica e deve essere riconosciuta tempestivamente è la celiachia (o intolleranza al glutine). Questa deriva da azione lesiva anticorpale rivolta verso il glutine, in soggetti predisposti geneticamente, che si esercita sulla mucosa intestinale determinando progressiva atrofizzazione della porzione assorbente (villi). I soggetti affetti tipicamente mostrano diarrea cronica, deperimento organico, anemia carenziale, difetto di crescita, distensione addominale. La diagnosi deve essere tempestiva (clinica, dosaggio anticorpi antigliadina e antiendomisio, transglutaminasi, Rx, biopsia duodenale in endoscopia) dato che la semplice e completa astensione dal glutine, prima che avvengano danni sistemici, porta ad una restituzione alla normale funzione di assorbimento e ad un recupero molto rapido e completo.

- **MALATTIE INFIAMMATORIE CRONICHE (MICI):** Si tratta della malattia di Crohn (enterite segmentaria) e della Colite ulcerosa. La prima può colpire ogni tratto del sistema digerente (dalla bocca all'ano) mentre la colite ulcerosa si localizza elettivamente a livello del colon. L'origine è immunitaria per l'azione di citochine ed immunocomplessi che, nel caso del Crohn, hanno un'origine cellulomediata (linfociti T) mentre nella colite ulcerosa sono di tipo umorale (anticorpi attivanti il complemento). Le lesioni sono differenti dal punto di vista istologico. La sintomatologia all'esordio può essere aspecifica (in qualche caso vi sono manifestazioni di tipo articolare o semplici ascessi perianali) ma in fase conclamata si osservano dolori addominali con diarrea muco ematica o francamente ematica (tipico della colite ulcerosa anche al di fuori delle evacuazioni) e deperimento organico. Si associano spesso febbre e lesioni a livello anale ed orale. Nella malattia di Crohn i dolori sono sempre presenti mentre

nella colite ulcerosa sono localizzati elettivamente nella parte bassa dell'addome e sono concomitanti all'evacuazione. In entrambe le malattie possono esserci periodi di remissione spontanea con riaccensioni occasionali anche a distanza di tempo l'una dall'altra. La diagnosi è complessa (radiologica, endoscopica con biopsia, ecografica, scintigrafica, di laboratorio col dosaggio della calprotectina fecale). E' importante sospettare le MICI in presenza di sintomi anche larvati: la diagnosi precoce permette, specie nel caso del Crohn, di intervenire prima che si verifichino complicanze (fistole, ascessi, perforazioni intestinali, anemia grave, deperimento). La colite ulcerosa si avvale prevalentemente di terapia medica farmacologica (immunosoppressori) e nei casi estesi della chirurgia (resezione dei tratti interessati). Nel Crohn si ottengono buoni risultati anche con la sola dieta.

- **EPATITE:** si tratta di un fenomeno infiammatorio di origine infettiva virale a carico del fegato. I virus in causa sono molti e la distribuzione epidemiologica delle manifestazioni è molto variabile. Per condurre in estrema sintesi il discorso è opportuno ricordare che, oltre ai ben noti agenti A,B,C, D ed E, possono indurre forme di epatite anche il citomegalovirus, il Virus di Epstein Barr (Mononucleosi), ecc.. **Nella Epatite A** (picornavirus) il contagio è per via oro fecale (cibi crudi, acque contaminate, ecc.). Il decorso è spesso benigno ed autolimitante, dopo una incubazione variabile da una a tre settimane. I sintomi sono malessere, debolezza, febbre, dolori addominali, ittero. Indici di lesione epatica sono l'innalzamento delle transaminasi e della bilirubina. La guarigione è completa e non c'è possibilità di instaurazione dello stato di portatore sano. Nella **Epatite B** (Hepadnaviridae) il contagio avviene per contatto con sangue o fluidi corporei tra malato o portatore ed individuo sano e l'incubazione può arrivare fino a 6 mesi. L'esordio spesso è aspecifico (astenia, dispepsia, dolori addominali). L'ittero è presente nel 10% dei casi (nell'adulto invece interessa il 30-50% dei soggetti). Quando l'esordio è precoce la cronicizzazione è più frequente e porta a complicanze specifiche (cirrosi entro i 5-10 anni, carcinoma, ecc.). Con queste premesse è stato istituito l'obbligo di vaccinazione per tutti i neonati entro il primo anno di vita a partire dal 2°-3° mese. L'**Epatite C** (Flaviviridae) è molto

spesso inapparente e, quando manifesta, da sintomi aspecifici (astenia, dolori addominali, ittero di entità lieve, dispepsia). Il decorso è cronico e la tendenza ad esitare in cirrosi o cancro è molto elevata (oltre l'85% dei casi). L'incubazione va da poche settimane a sei mesi, si trasmette per via parenterale ma raramente sessuale, e non ha tendenza a trasmissione verticale (madre/figlio). La diagnosi si ottiene mediante dosaggio degli anticorpi HCV. L'**Epatite D** (virus satellite HDV) non è nota come tale ma come superinfezione di una epatite B. In pratica il virus necessita della presenza di genoma virale B per potersi replicare quindi concomita all'epatite B (ed i sintomi sono quelli di tale malattia) o la segue e si sovrappone in un secondo tempo (ed in questo caso c'è il rischio di riaccensione della malattia primitiva che però decorre in modo talora grave). Risulta intuitivo che la vaccinazione per l'epatite B protegge anche dalla D. Infine l'**Epatite E** (Caliciviridae) ha decorso e caratteristiche (inclusa la via di contagio oro fecale) simili alla forma A. Unica caratteristica è che può dare gravi complicanze in alcune categorie (ad esempio bambini molto piccoli o donne gravide entro il primo trimestre). L'incubazione arriva a circa 2 mesi.

- **MALATTIA ULCERO-PEPTICA:** nei bambini è piuttosto frequente l'infezione da *Helicobacter Pylori*, anche se asintomatica per lunghi periodi. Spesso sono i bambini ad essere una fonte di contagio per gli adulti. L'HP è responsabile di lesioni a livello mucoso gastrico con conseguenti gastriti ed ulcere peptiche che, in evoluzione nell'adulto, possono portare anche a tumori. Il contagio è oro/orale e oro/fecale e molto più frequente nei Paesi in via di sviluppo. I sintomi da contaminazione sono bruciore, distensione addominale, dispepsia, meteorismo, vomito. La diagnosi è endoscopica (biopsia) e laboratoristica (dosaggio anticorpi, Breath-test). La terapia, oltre che sintomatica, è antibiotica (eradicazione dell'infezione).

## PRINCIPALI PATOLOGIE DELL'APPARATO CARDIOCIRCOLATORIO

- **CANALE ATRIOVENTRICOLARE COMUNE:** cardiopatia comune in alcune sindromi, in particolare nella sindrome di down. Per semplificare: coesistono ampio difetto interatriale ed ampio difetto interventricolare così che all'atto della sistole il sangue ventricolare viene spinto a livello atriale bilateralmente. Lo scompenso, intuitivamente, insorge precocemente. I sintomi sono alterazione notevole della crescita, patologie respiratorie subentranti, ipertensione polmonare. La correzione chirurgica è obbligatoria (separazione delle camere cardiache e ricostruzione valvolare atrioventricolare).
- **STENOSI POLMONARE VALVOLARE:** è una malformazione rilevabile piuttosto di frequente (rappresenta il 10% circa di tutte le cardiopatie congenite). Consiste nella fusione dei lembi valvolari della polmonare con un piccolo spazio per l'efflusso di sangue. Emodinamicamente il ventricolo destro compie un lavoro gravoso per spingere il sangue a livello dell'arteria polmonare e questo genera un aumento di pressione che è tanto maggiore quanto più ristretto è il passaggio residuo. Il lavoro cardiaco è notevole e rapidamente si giunge allo scompenso destro se non si interviene anche nei casi più lievi. Obiettivamente si percepisce un soffio che può essere, nei casi lievi, confuso con quello di un forame ovale pervio (benigno). L'ecocardiografia è dirimente e consente la diagnosi oltre che la caratterizzazione del difetto stesso (il gradiente pressorio tra ventricolo e arteria, utile per la classificazione di gravità). I casi più lievi possono sfuggire all'osservazione e manifestarsi, molto avanti nel tempo, sotto forma di scompenso destro. L'intervento è di angioplastica (catetere a palloncino introdotto da una vena periferica) o di valvulotomia in circolazione extracorporea.
- **STENOSI AORTICA VALVOLARE:** la valvola è bicuspidale ed i lembi sono collabiti. Lo spazio residuo di efflusso condiziona l'emodinamica. Il

risultato, nel tempo, è quello di una ipertrofia ventricolare sinistra con la possibilità di una insufficienza mitralica da rigurgito. I bambini affetti sono spesso asintomatici. Nel tempo compare affaticamento e dispnea da sforzo. Talvolta compare dolore precordiale. Il soffio ascoltatorio udibile è importante e sovente concomita un “fremito” palpatorio in corrispondenza della punta del cuore all’atto della sistole. E’ necessario compiere una terapia antibiotica profilattica per l’endocardite, prima di procedere all’intervento che consiste in una commissurotomia. Dopo l’intervento la valvola risulta incontinentemente ma il difetto è ben tollerato.

- **COARTAZIONE AORTICA:** restringimento dell’aorta che si colloca a monte o a valle del dotto arterioso di Botallo. Piuttosto frequente tra le cardiopatie congenite. Se la riduzione di volume dell’arteria non supera un terzo circa del suo calibro i sintomi sono praticamente assenti. Nei casi più importanti la gavità è condizionata dal grado di restringimento e dalla pervietà o meno del dotto di Botallo. La forma “infantile” è tipicamente preduettale e si caratterizza per uno shunt destro/sinistro (sangue che passa in aorta tramite il dotto di Botallo). L’aumento di pressione a monte (ventricolo sinistro) e la caduta di pressione a valle (aorta) inducono la creazione di circoli arteriosi collaterali che impegnano le arterie intercostali e le arterie mammarie (ipertrofia e tortuosità rilevabili). Tipicamente si rileva una differenza di pressione tra arti superiori ed inferiori (le succlavie e le carotidi infatti sono a monte della coartazione e quindi ricevono un impulso pressorio certamente maggiore rispetto a tutti gli altri distretti a valle dell’ostruzione). I sintomi possono essere lievi all’inizio. Col progredire della crescita e dello sforzo cardiaco/arterioso, il ventricolo sinistro va in scompenso. L’ecocardiogramma è dirimente per la diagnosi. La risoluzione è chirurgica (resezione del tratto interessato ed anastomosi terminale oppure ricostruzione del lume mediante ampliamento con patch di succlavia).
- **ENDOCARDITE BATTERICA:** può insorgere a seguito di una cardiopatia congenita o interessare un cuore precedentemente sano. Spesso aggredisce portatori di protesi valvolari o bambini che hanno cateteri centrali per nutrizione parenterale o chemioterapia. L’agente causale è uno Stafilococco (forme acute) o uno streptococco alfa emolitico (forme

subacute). L'aggressione batterica avviene a livello endocardico spesso sui lembi valvolari. Le vegetazioni settiche che ne derivano possono frantumarsi e andare in circolo (emboli settici). Rara prima dei 5-6 anni l'endocardite esordisce con febbre, decadimento delle condizioni generali, ingrossamento della milza, anemia. Qualche volta compaiono petecchie cutanee. A volte, nel caso di liberazione di emboli settici, si verificano focolai infettivi a distanza (polmone, rene.) Inoltre compaiono soffi precedentemente assenti associati a segni di scompenso cardiaco. La diagnosi è ecocardiografica (evidenziamento delle vegetazioni valvolari e valutazione dell'emodinamica intracardiaca) oltre che di laboratorio (emocoltura in particolare). La terapia è antibiotica. L'osservazione nel tempo degli affetti, anche dopo guarigione, è importante per valutare ripercussioni emodinamiche negative durante la crescita.

## **PRINCIPALI PATOLOGIE DELL'APPARATO URINARIO/GENITALE**

- **GLOMERULONEFRITI:** l'insorgenza è improvvisa. Il quadro è tipicamente caratterizzato da ematuria più o meno evidente associata a gradi variabili di proteinuria e diminuzione del filtrato glomerulare (oliguria). Si associano quindi edemi (per la disprotidemia) e ipertensione (attivazione di compenso del sistema renina/angiotensina). L'origine delle glomerulonefriti è varia: possono essere primitive (ad esempio la forma postinfettiva) o secondarie a malattie sistemiche. Tutte riconoscono una genesi immunitaria (deposizione di immunocomplessi a livello del glomerulo con attivazione del sistema del complemento e quindi infiammazione più o meno profonda con conseguenti alterazioni del potere di filtrazione, alterazione della permeabilità capillare, alterazione della selettività di filtrazione). Nella postinfettiva la guarigione è spesso completa; nelle forme dovute a ripercussioni renali di malattie sistemiche (Lupus, Sindrome di Schonlein Henoch) spesso l'evoluzione è verso l'insufficienza renale. Esistono forme lievi e larvate con microematuria

che, specie se in corso di malattie infettive, vanno diagnosticate con efficienza.

- **SINDROME NEFROSICA:** Il quadro è dominato dalla perdita di proteine. Se ne riconoscono forme primitive (idiopatiche) e secondarie (come esito di glomerulonefriti). Entro il primo anno di vita possono verificarsi quadri gravi di sindrome nefrosica congenita caratterizzati da edemi, proteinuria, difetto di crescita, disprotidemia, tendenza ad acquisire malattie infettive. Spesso non si fa in tempo a raggiungere un peso adeguato alla possibilità di trapianto renale. Tra i 2 e i 6 anni è dominante la forma idiopatica che, a fianco delle caratteristiche cliniche tipiche (proteinuria, edemi, ecc.) non mostra alterazioni della complessiva funzionalità renale. Può evolvere verso la guarigione spontanea ma in massima parte l'andamento tende ad essere ciclico (remissioni e riaccensioni). In questo caso la prognosi è buona e si assiste alla scomparsa del problema intorno ai 18-20 anni. Nei periodi di riaccensione è tipico l'arresto di crescita. La terapia cortisonica è risolutiva. Nel caso in cui la sindrome nefrosica segua un fatto acuto (glomerulo nefrite) la terapia è volta alla eliminazione del movente acuto medesimo.
- **INFEZIONI DELLE VIE URINARIE (IVU):** Durante il primo anno di vita l'incidenza di IVU è omogenea tra i sessi. Dopo questo periodo le femmine sono più inclini a sviluppare questa patologia per ragioni anatomiche (uretra breve). La via usuale di contaminazione è ascendente ma la via ematogena deve essere considerata specie nel periodo neonatale. La stasi urinaria è la causa principale, spesso accompagnata da malformazioni anatomiche. I batteri più comuni sono E.Coli (67%), Proteus (17%), Pseudomonas (12%), Staph.Aureus (7%) e Strept. Faecalis. (3%). La contaminazione di solito proviene dalle feci. I pannolini permettono la fermentazione dell' urea con produzione di ammoniaca. La successiva reazione infiammatoria della pelle (causa di depressione delle difese cutanee superficiali) permette la crescita batterica e la contaminazione del tratto urinario inferiore. Poco dopo la nascita i bambini sono inclini a questa noxa patogena, ma solo coloro che sono affetti da stasi urinaria sono a rischio di IVU. Infatti le difese naturali in questo distretto sono in genere sufficienti per evitare problemi in condizioni



normali. Il flusso urinario è un buon detergente e contrasta la replicazione batterica. Un ostacolo al flusso urinario o malformazioni anatomiche che causano la stasi urinaria sono le principali cause di infezione. Nel neonato (soprattutto nel prematuro) la brevità del tratto intramurale vescicale dell'uretere predispone a reflusso vescico-ureterale (vedi dopo) durante la minzione. In questi casi il rischio di IVU è particolarmente elevato in quanto segni e sintomi clinici non sono specifici e il rischio è di accorgersi del problema quando già sono in atto danni. In genere il primo sintomo è la mancata crescita accompagnata da immunodepressione. Per questo motivo il bambino è spesso affetto da malattie respiratorie che dominano il quadro clinico. Durante i primi giorni di vita il coinvolgimento delle vie urinarie può essere accompagnato da iperbilirubinemia persistente con notevole e rapido deterioramento delle condizioni generali, portando ad una sepsi generalizzata entro poche settimane o giorni. Queste manifestazioni non sono sempre presenti anche in caso di malformazione importante. Quando vi è completa assenza di segni e sintomi, il rilevamento di IVU può essere notevolmente ritardato con grave rischio per la salute e la funzione renale. L'associazione tra IVU e malformazioni urinarie varia dal 25,7% al 54,7%. Le malformazioni più comuni rilevabili in associazione con IVU sono reflusso vescico ureterale (44%), stenosi della giunzione pielo-ureterale (29%) e megauretere (9%). Una mancata diagnosi di IVU può di per se causare alterazioni anatomiche dell'albero urinario: una cistite cronica, per esempio, può portare ad una alterazione della giunzione vescico-ureterale con possibile reflusso secondario e pielonefrite. Al giorno d'oggi le valutazioni ecografiche durante la gravidanza possono rilevare malformazioni anche minime quindi alla nascita è possibile seguire questi bambini in modo da evitare eventuali complicazioni. Per quei casi in cui le ecografie in gravidanza non presentano malformazioni, è opportuno effettuare comunque una valutazione ecografica di screening all'età di 1 mese, anche se non vi è alcun segno di IVU. In ogni caso di iperbilirubinemia persistente, mancata crescita ed infezioni frequenti respiratorie, è prudente sospettare una IVU.

- **IDRONEFROSI:** si definisce come tale una condizione di dilatazione della pelvi renale, associata o meno a dilatazione anche dei calici e

dell'uretere, con assottigliamento più o meno evidente del parenchima renale dovuto all'aumento di pressione nella cavità. Se la dilatazione interessa soltanto la pelvi ed i calici la genesi della malformazione è riconducibile ad una abnorme ristrettezza del giunto pieloureterale. Se invece è dilatato anche l'uretere la causa del restringimento si colloca più a valle (stenosi del giunto uretero-vescicale, reflusso massivo vescico-ureterale da valvole dell'uretra posteriore). È una condizione che spessissimo viene diagnosticata durante la gravidanza e che va seguita dopo la nascita per individuarne l'origine e programmare la risoluzione che è invariabilmente chirurgica. Nei casi in cui la dilatazione abbia determinato massiva dilatazione il parenchima può essere atrofico (per schiacciamento). Nei casi favorevoli, se presente la stenosi del giunto pieloureterale, si ricorre alla pieloplastica (eliminazione del restringimento mediante rimodellamento del giunto). La prevenzione delle infezioni urinarie è obbligatoria dato che il ristagno, e nei casi in cui la causa sia un reflusso, può indurre a pielonefriti subentranti. In quest'ultimo caso (reflusso) la risoluzione consiste nella correzione del reflusso stesso e nel rimodellamento dell'uretere e della pelvi nel caso siano dilatati in modo abnorme.

- **REFLUSSO VESCICO URETERALE:** individua una condizione abnorme nella quale il giunto ureterovescicale non sia continente e quindi consenta la risalita dell'urina presente in vescica, verso il rene. Si riconoscono diversi gradi di reflusso dei quali il maggiore è quello in cui il reflusso determina dilatazione della pelvi e dei calici renali (vedi idronefrosi). La diagnosi può essere in gravidanza (evidenziazione di una eventuale dilatazione del tratto terminale dell'uretere o della pelvi) ma nella maggioranza dei casi si diagnostica dopo che il bambino è nato (infezioni ricorrenti delle vie urinarie). L'ecografia è indicativa ma la cistouretrografia minzionale è dirimente (evidenzia il reflusso nel suo verificarsi). La correzione è chirurgica (reimpianto vescico-ureterale o iniezione per via endoscopica di materiale non riassorbibile nel punto di emergenza dell'uretere in vescica). Vanno prevenute le infezioni urinarie che possono essere non solo causa di pielonefriti ma anche di un progressivo peggioramento del reflusso nel tempo.

- **PIELONEFRITE:** è una condizione seria di infezione del rene che può avvenire per reflusso di urina infetta a livello della pelvi, oppure (ma più raramente) per via ematogena. L'infezione interessa il parenchima ed i sintomi sono febbre settica (fortemente remittente), decadimento delle condizioni generali, ematuria, piuria. Il riconoscimento di una pielonefrite e la prevenzione di recidive attraverso una risoluzione della causa è estremamente importante dato che, esaurita la fase acuta, i sintomi tendono a scomparire completamente ma i danni sul parenchima non sono reversibili: nel caso dunque di episodi subentranti (magari scambiati per semplici infezioni urinarie o d'altro genere) la somma dei danni cicatriziali sul rene porta ad una sua atrofizzazione progressiva (rene grinzoso). La terapia è antibiotica in fase acuta ma non può prescindere dalla diagnosi di causa e dalla risoluzione del problema alla base della patologia (reflusso, IVU ricorrenti, ecc.)
- **IL CANALE INGUINALE E I GENITALI:** Il canale inguinale è un passaggio naturale che collega la parte interna dell'addome allo scroto (nel maschio) o al grande labbro (nella femmina). All'interno passano strutture differenti secondo il sesso: **Maschio:** arterie, vene, muscoli e strutture nervose pertinenti al testicolo, dotto deferente. **Femmina:** legamento rotondo dell'utero e strutture vascolo-nervose ad esso pertinenti. Le possibili evenienze patologiche a carico del canale inguinale sono preponderanti nel maschio ma anche nella femmina possono manifestarsi, pur se con minori conseguenze.
- **Idrocele:** corrisponde all'accumulo di liquido peritoneale all'interno dello scroto. Non riconosce un omologo nella femmina: deriva dalla persistenza, all'interno del canale inguinale, di un canalicolo che mette in comunicazione diretta l'addome allo scroto (residuo del tragitto che il testicolo compie per posizionarsi in sede). Tal evenienza si manifesta con **gonfiore dello scroto** che appare teso (secondo la quantità di liquido accumulato). Di norma (se non insorgono complicanze) **si risolve spontaneamente** entro l'anno di vita
- **Cisti del funicolo spermatico:** è una forma incompleta d'idrocele nella quale il dotto attraverso il quale s'insinua il liquido peritoneale, chiudendosi a monte e a valle di una sacca contenente liquido, genera una

tumefazione situata il più delle volte a livello medio-inguinale. Richiede intervento chirurgico solo se non recede entro l'anno o se si complica con un'ernia inguinale. L'omologo, nella femmina, è la cisti del Canale di Nuck.

- **Ernia inguinale:** colpisce con preponderanza il maschio (per ragioni anatomiche). Il dotto già descritto a proposito dell'idrocele, invece che lasciar passare liquido, consente l'incuneamento nell'ambito del canale inguinale (talvolta fino allo scroto), di un viscere (intestino tenue o crasso, omento). Quest'evenienza può esporre, con alta frequenza, a complicanze la più grave delle quali è lo **strozzamento**. Tale rischio induce a risolvere chirurgicamente il problema non appena posta la diagnosi. Nella femmina i rischi sono minori giacché ad erniare è l'ovaio (organo non soggetto a strozzamento).
- **Ritenzione testicolare (criptorchidismo):** ovviamente colpisce i soli maschi. Si tratta di una discesa incompleta dei testicoli all'interno dello scroto. L'arresto della migrazione può verificarsi a diversi livelli (dalla ritenzione endoaddominale fino al cosiddetto "testicolo in ascensore"). Per motivi facilmente intuibili, la risoluzione è esclusivamente chirurgica ma non comporta particolari ripercussioni neanche dal punto di vista psicologico se l'intervento è effettuato **non oltre i tre anni** e se, ad effettuarlo, è un Chirurgo Pediatra (aggiornato sulla tecnica).
- **Aderenze balano-prepuziali:** all'atto della nascita il maschio possiede un sistema di protezione del glande che consiste in una fisiologica aderenza fra la superficie interna del prepuzio ed il glande stesso. Quest'aderenza **si scolla spontaneamente** entro i primi due anni di vita. E' opportuno porre l'accento sul fatto che ogni forzatura (abitudine inveterata nelle passate generazioni) può provocare traumi locali e determinare una cicatrizzazione dell'apice prepuziale. In queste condizioni il prepuzio, irrigidito dalla cicatrice, è impossibilitato a scorrere sulla superficie del glande e la risoluzione del problema può essere soltanto chirurgica (circoncisione-vedi Fimosi)
- **Fimosi:** è la denominazione che si attribuisce ad un'abnorme ristrettezza dell'apice del prepuzio tale da non consentire il fisiologico scoprimento del glande. Può essere congenita o indotta da manovre errate nel

trattamento di un'aderenza balano-prepuziale. La risoluzione è obbligatoriamente chirurgica entro e, possibilmente, non oltre i tre anni di vita.

- **Sinechie delle piccole labbra:** si può verificare l'evenienza che le piccole labbra siano incollate fra loro. Si tratta di una aderenza che può andare da una parziale ostruzione dell'introitus vaginale fino alla sua completa oblitterazione. Trattandosi di una aderenza la possibilità di scollamento porta ad una normalizzazione del quadro anatomico. Per i tempi di risoluzione è necessario valutare quanto dell'ostio vaginale sia lasciato libero di far scorrere all'esterno le fisiologiche secrezioni: in caso di ostruzione completa, per evitare infezioni, è necessario risolvere l'aderenza in tempi brevi.

## **PRINCIPALI PATOLOGIE DEL SISTEMA NERVOSO**

- **IDROCEFALO:** aumento e mancato riassorbimento del liquido cefalorachidiano a livello del sistema nervoso centrale con susseguente dilatazione, a volte abnorme, dei ventricoli cerebrali e degli spazi periencefalici. Può essere dovuto a cause ostruttive (malformazione di Arnold Chiari, tumori, malformazioni cerebrali, malattia di Sturge Weber) o a iperproduzione/mancato riassorbimento del liquido a livello dei plessi corioidei. La dilatazione dei ventricoli, nel bambino molto piccolo (fontanelle aperte) determina una espansione del neurocranio talora notevole ma spesso in assenza di macroscopici sintomi di disfunzione neurologica (assenza di ipertensione endocranica). Se insorge nel bambino più grande (fontanelle chiuse) l'aumento di pressione endocranica dà sintomi di ipertensione e quindi cefalea, vomito, sintomi neurologici. La diagnosi di causa deve essere accompagnata da una risoluzione efficiente della dilatazione delle cavità intracerebrali per evitare che la costante ed ingravescente pressione sulla massa nervosa ne determini assottigliamento ed atrofizzazione. Non sempre la causa può essere rimossa per cui l'applicazione di valvole (con drenaggio peritoneale o cardiaco) risulta quasi sempre essere l'unico rimedio.

- **SPINA BIFIDA:** mancata chiusura del tubo neurale nella sua parte caudale. A seconda dell'ampiezza del difetto si possono avere ripercussioni non solo estetiche (canale neurale aperto con esposizione della meninge) ma anche funzionali (problemi motori o motorio/sensitivi a carico dei distretti inferiori). Si distinguono quindi vari gradi: 1) spina bifida occulta (spesso asintomatica e caratterizzata solo da una anomalia di pigmentazione a livello sacro coccigeo. Può essere causa di incontinenza urinaria semplice); 2) meningocele: dal difetto di fusione, aperto, sporgono solo le meningi a formare un sacchetto contenente liquido cefalorachidiano. Sintomi analoghi a quelli della spina bifida occulta; 3) Mielomeningocele: ad erniare è anche il midollo. Altissimo rischio di infezione (meningite spesso mortale) e di sequele gravi dal punto di vista senso/motorio (paralisi flaccida); 4) Mielocistomeningocele: all'erniazione di meningi e midollo si associa estroflessione cistica del canale ependimale con trazione/schiacciamento delle radici nervose e ripercussioni gravi sulla funzionalità motorio sensitiva.
- **EPILESSIA:** consiste nella attivazione parossistica di aree del cervello con diffusione a tutta la corteccia e che si manifestano in vario modo ma tipicamente con convulsioni. Può essere dovuta a fenomeni irritativi come ipossia, alterazioni vascolari cerebrali, emorragie intracraniche, tumori, oppure a disposizione congenita (spesso familiare) con aree della corteccia la cui soglia di eccitazione sia particolarmente bassa. Nei bambini molto piccoli è frequente la Sindrome di West (flessioni della testa/collo come a fare un gesto di "saluto"); nei più grandicelli sono invece frequenti le crisi di "assenza" (perdita di coscienza della durata di pochi secondi in cui il bambino non ricorda nulla di quanto è capitato), prima manifestazione di epilessia convulsiva verso cui c'è evoluzione. La diagnosi di causa è fondamentale ma nei casi in cui non esistano moventi rimovibili l'unica terapia è quella di contenimento delle crisi mediante l'uso di farmaci che innalzano la soglia di attivazione corticale (farmaci neurologici).
- **MENINGITE:** si tratta dell'infiammazione delle meningi ad opera di batteri (meningococco, pneumococco, emofilo influenzae, stafilococco) o virus (parotite, morbillo, influenza, ecc.). Se viene interessato anche il parenchima cerebrale si parla di meningoencefalite. I primi sintomi sono

cefalea, febbre e rigidità nucale (tipica) seguite da perdita della coscienza e vomito. In casi gravi si può assistere ad una estensione generalizzata dell'infezione con l'instaurazione di un quadro di sepsi meningococcica. Il riconoscimento dell'agente eziologico condiziona la terapia (antibiotica, neurolettica). Attualmente sono disponibili vaccini per meningococco tipo B e tipo C, pneumococco (11 antigeni) ed emofilo influenzae tipo B. Riguardo al meningococco è opportuno segnalare che una consistente percentuale della popolazione italiana è in stato di portatore sano quindi potenzialmente in grado di trasmettere l'agente. Ogni anno ci sono dai 5000 ai 9000 casi "fisiologici" non prevenibili, dato che l'acquisizione e la manifestazione della malattia non riposa solo sul contatto col germe ma anche e soprattutto dalle condizioni di base del soggetto che la manifesta (immunodepressione, malnutrizione, ecc.)

## ONCOEMATOLOGIA PEDIATRICA

- **ANEMIE CARENZIALI:** a seguito di programmi alimentari non adeguati, in particolare in condizioni di diminuzione degli apporti di oligoelementi (ritardo di svezzamento, diete con scarse quantità di nutrienti di derivazione animale, carenze vitaminiche soprattutto per ciò che attiene al gruppo B, ecc.) la sintesi dell'emoglobina è ostacolata risultandone una condizione di anemia (emoglobina inferiore a 10; diminuzione del numero dei globuli rossi, aumento o diminuzione delle loro dimensioni, ecc.). Le anemie carenziali, a seconda del grado, possono dare origine a quadri di astenia, pallore, difetti di crescita. La diagnosi e la correzione rapida sono fondamentali dato che, specie per ciò che attiene alla carenza di ferro, alla lunga si possono avere danni di sviluppo soprattutto a livello cerebrale. L'emocromo mostra il quadro tipico ma, a completamento della valutazione, è opportuno il dosaggio del ferro sia libero (sideremia) sia immagazzinato (ferritina). In genere la dieta e le supplementazioni del principio nutritivo carente sono risolutive.

- **ANEMIA MEDITERRANEA (MICROCITEMIA):** ereditaria. La forma più comune è la talassemia minor il cui rilievo è spesso occasionale. Si caratterizza per il fatto che un difetto genetico porta alla sintesi di emoglobina fetale al posto dell'emoglobina A. Completamente asintomatica è caratterizzata da un aumento del numero di globuli rossi che tipicamente hanno dimensioni più piccole del normale (Volume globulare medio inferiore a 65-70) ed un contenuto più basso di emoglobina. Per la diagnosi, comunque, è assolutamente necessario effettuare non solo sideremia e ferritina ma anche transferrina ed elettroforesi dell'emoglobina (che mostra la presenza di Hb fetale). Non c'è terapia ma solo il controllo periodico. La somministrazione di ferro è controindicata per il fatto che non è una anemia carenziale (la sideremia è normale) ma da alterato utilizzo. Il sopradosaggio di ferro, quindi, potrebbe non solo non risolvere il problema ma indurre emosiderosi (danni soprattutto a livello del fegato). Una nota: è importante che i soggetti portatori del difetto siano a conoscenza del loro stato e che, in età adulta e procreativa, siano attenti allo stato di eventuale portatore del partner. I figli di due anemici mediterranei con forma benigna, infatti, hanno il 25% di probabilità di avere figli con la forma maggiore (beta talassemia: spesso mortale e comunque gravissima).
- **LEUCEMIE:** si definiscono mieloidi quando interessano la serie cellulare che da origine a eritrociti, granulociti e piastrine; vengono denominate invece linfoide se colpiscono la serie cellulare che da origine ai linfociti. Il clone neoplastico tende ad invadere tutto il midollo e quindi a generare anomalie evidenti e macroscopiche di tutte le serie ematiche. La conseguenza è debolezza, anemia grave, immunodepressione (febbri e sensibilità alle malattie infettive), emorragie, ingrossamento dei linfonodi, erosioni ossee. Nel bambino la forma più frequente è la LEUCEMIA LINFOBLASTICA ACUTA (guaribile in oltre l'80% dei casi) seguita dalla LEUCEMIA MIELOIDE ACUTA (sopravvivenza del 40% a 5 anni). Entrambe le forme sono trattate con chemioterapia. Il trapianto di midollo è un'alternativa. La tendenza a sviluppare leucemie è caratteristica di alcune sindromi ed in particolare della sindrome di Down.



- **NEUROBLASTOMA:** tumore a localizzazione toracica o addominale e a derivazione dalle creste neurali (quelle che danno origine al simpatico e ai surreni). E' stata rilevata la disposizione genetica a sviluppare questa neoplasia. Sono inoltre state invocate alcune condizioni di rischio (alcoolismo in gravidanza, giovane età al parto, assunzione di barbiturici in gravidanza). I sintomi sono quelli di ogni tumore (astenia, febbre, difetto di crescita) ma associati anche a caratteri tipici (ad esempio diarree da secrezione di peptidi da parte del tumore o forme articolari per diffusione metastatica). L'età inferiore ad un anno e la diffusione del tumore anche soltanto a strutture contigue sono fattori prognostici sfavorevoli. L'eco, la TC e la RMN sono dirimenti. Quando il tumore abbia metastatizzato o diviene non più operabile.
- **TUMORI DEL RENE:** in età infantile il più comune reperto è il tumore di Wilms (nefroblastoma). Deriva dalla degenerazione neoplastica di residui embrionali e si manifesta, nell'8-10% dei casi, bilateralmente. Interessante ciò che viene diffuso in letteratura riguardo al fatto che l'insorgenza derivi da una mutazione che può essere trasmessa dai genitori oppure acquisita durante i processi di sviluppo embrionale. Il problema maggiore è dato dal suo silenzio sintomatologico. Spesso la diagnosi è palpatoria (evidenziazione di massa addominale) quindi ad uno stadio di crescita della massa piuttosto avanzato. Quando presenti i sintomi sono astenia, dimagrimento, decadimento delle condizioni generali. In qualche caso possono essere presenti ematuria e ipertensione. L'ecografia addominale, la TC e la RMN sono dirimenti. A seconda della stadi azione si può avere maggiore o minore probabilità di sopravvivenza (nelle forme differenziate e circoscritte arriva al 90% mentre nelle anaplastiche e diffuse intorno al 55-60%). Asportazione e chemioterapia sono i presidi attualmente in uso.
- **TUMORI DEL FEGATO: l'Epatoblastoma** è il più frequente nella primissima infanzia. Tende a comparire elettivamente a livello del lobo destro del fegato e può crescere anche notevolmente senza dare alcun sintomo. A seconda del tipo istologico (più o meno indifferenziato) può essere maggiormente aggressivo ma la sua collocazione ne condiziona anche le possibilità di asportazione (più o meno contiguo a strutture vitali

come l'ilo epatico, i dotti biliari, tronchi vascolari, ecc.). Nausea, vomito e difetto di crescita sono comuni a tutti i tumori ma nel caso dell'epatoblastoma possono verificarsi anche ittero ostruttivo o ipertensione portale (splenomegalia, circoli venosi superficiali). La chemioterapia precede l'asportazione. In caso di inoperabilità o di possibilità solo parziale di exeresi si conduce chemioterapia anche postoperatoria. La prognosi è molto variabile e dipende dal tipo istologico e dalla diffusione in loco o a distanza.

### **IL DIABETE IN ETA' PEDIATRICA** **(a cura del Dott. Alessandro Tasca – Biologo Nutrizionista)**

Il diabete di tipo I, chiamato comunemente (ed impropriamente) diabete "giovanile", è una patologia *autoimmune*, i cui bersagli sono le cellule beta del pancreas.

Nell'individuo geneticamente predisposto, ad un certo punto della vita (nella maggior parte dei casi in età molto giovane), e in risposta a fattori non del tutto chiariti, il sistema immunitario attacca tali cellule, causandone una drastica riduzione numerica in un breve periodo di tempo (mesi). Essendo cellule pienamente differenziate, le cellule beta non possono in alcun modo essere rigenerate (cosa che può avvenire invece, ad esempio, per le cellule intestinali), perciò la loro distruzione è irreversibile.

Esse sono i "sensori" della glicemia, sintetizzando e rilasciando insulina in quantità proporzionali al glucosio presente nel torrente circolatorio. L'insulina stimola l'assorbimento del glucosio (quindi la rimozione di esso dal sangue) da parte delle cellule adipose e muscolari. Le cellule beta sono quindi responsabili del costante mantenimento della glicemia a livelli ottimali, e ciò implica che la loro perdita comporti una grave compromissione di questo equilibrio.

La *distruzione* in sé è silente, non comporta infatti particolari *segni*, come dolore o malessere. Ciò che è invece sintomatico è la sua diretta conseguenza, ovvero la glicemia a digiuno progressivamente più elevata, che incrementando l'*osmolarità* del sangue (ovvero la concentrazione di soluto rispetto al solvente), determina una

maggior perdita di liquidi attraverso le urine (*poliuria*) e un' aumentata sete (*polidipsia*). Inoltre, lo scarso assorbimento e utilizzo del glucosio, rimanendo esso nel sangue, *mima* in un certo senso uno stato di malnutrizione, con conseguente perdita di peso e *acidosi*. In presenza di questi sintomi è opportuno effettuare accertamenti, ed in particolare il controllo della glicemia a digiuno, in modo da diagnosticare precocemente la patologia ed evitare che la diagnosi avvenga a seguito di ricovero d'urgenza per grave crisi iperglicemica.

A livello clinico, i valori soglia per poter parlare di diabete sono: glicemia a digiuno superiore o uguale a 126 mg/dl, glicemia post-prandiale superiore o uguale a 200 mg/dl e glicosuria superiore o uguale a 180 mg/dl (NOTA: il glucosio nel paziente sano è normalmente del tutto assente nelle urine). Si parla invece di *alterata glicemia a digiuno* con un valore di glicemia a digiuno compreso tra 110 e 126 mg/dl, e di *intolleranza al glucosio* con un valore di glicemia compreso tra 140 e 200 mg/dl alla seconda ora dopo carico orale di 75 g di glucosio.

Il diabete di tipo I ad oggi non è una patologia dalla prognosi infausta come lo era fino ai primi del Novecento. E' infatti trattabile attraverso terapia sostitutiva, in poche parole somministrando farmacologicamente l'insulina. E' perciò molto difficile che si possano avere complicanze acute dall'esito mortale, a meno che la terapia non venga fortemente trascurata.

Allo stesso modo, non vi è più la "dieta del diabete", come in passato, dove si tendeva a eliminare quasi del tutto i carboidrati come unico mezzo per contrastare i danni, che erano comunque inevitabili, data l'impossibilità di poter controllare l'insulinemia.

L'approccio contemporaneo alla patologia consiste nel combinare corretti dosaggi giornalieri di insulina con un corretto stile alimentare, non diverso dalla corretta alimentazione raccomandabile a qualunque individuo, allo scopo di evitare complicanze *croniche*, quali retinopatia, nefropatia e neuropatia diabetica, dovute alla prolungata esposizione (anni) ad uno stato di iperglicemia non severa, ma cronica. L'unico importante accorgimento è lo stretto monitoraggio che il paziente deve imparare ad effettuare sulle quantità di ogni singolo alimento consumato, tenendo un accurato *diario alimentare*. Inoltre è richiesto un costante monitoraggio del valore ematico di Emoglobina Glicata (HbA1C), effettuando le analisi cliniche ogni 3 mesi, in quanto indicatore della storia glicemica degli

ultimi 120 giorni (la vita media del globulo rosso). La HbA1C è espressa in mmol/mol, con range ottimale fissato a 48-59, o come percentuale, con range ottimale fissato a 6,6-7,5%. Un valore di HbA1C del 7% corrisponde a un valore medio di glicemia negli ultimi 120 giorni di 154. E' bene sottolineare che questi valori di riferimento riguardano solo il paziente diabetico, sono infatti più bassi per il paziente sano. Il paziente diabetico con valori di HbA1C ricorrentemente superiori ai valori di riferimento si definisce *scompensato*, ed è a rischio di complicanze croniche.

Quindi, in funzione dell'età, del sesso, dello stato ponderale, del metabolismo basale e del livello di attività fisica, avviene il calcolo delle calorie totali, e la distribuzione dei *macronutrienti* segue lo schema seguente: 45-60% carboidrati totali con meno di 10% carboidrati semplici, 35% lipidi con meno di 10% acidi grassi saturi, 5-10% acidi grassi polinsaturi e 10-20% acidi grassi monoinsaturi. In caso di dislipidemia, gli acidi grassi saturi sono ridotti a meno di 8%. L'introito raccomandato di colesterolo è minore o uguale a 300 mg/die, e, in caso di dislipidemia, minore o uguale a 200 mg/die. L'introito proteico è raccomandato invece a 0,8-1g per Kg di peso corporeo ideale, che aumenta per l'anziano a 1-1,6, distribuiti in 25-30g per ogni pasto principale a scopo di combattere la fisiologica *sarcopenia*.

In caso di nefropatia diabetica, per rallentare la progressione del danno a carico del tubulo prossimale, l'introito proteico raccomandato è ridotto, senza comunque scendere a meno di 0,8g per Kg di peso corporeo ideale. L'introito raccomandato di sodio, in quanto principale fattore *osmotico* dell'ipertensione, è minore o uguale a 3 g/die in assenza di ipertensione, a 2,4 g/die in presenza di ipertensione lieve, e a 2 g/die in presenza di ipertensione severa e/o nefropatia diabetica. E' infine raccomandato un consumo di fibre pari ad almeno 20g ogni 1000 Kcal. Come linea generale è indicato, settimanalmente, il consumo di almeno 3 porzioni di legumi, 2 uova e 2-3 porzioni di pesce azzurro, di carne bianca e di formaggi magri. A prescindere dalla presenza di diabete, è sempre raccomandato in caso di sovrappeso o obesità il calo del 10% del peso corporeo attuale in 4-6 mesi, anche in meno tempo con BMI maggiore o uguale a 40, corrispondente ad obesità di terzo grado. Sempre e comunque raccomandata è l'attività fisica regolare, esclusa solo in caso di assoluta impossibilità, in quanto accelerare l'utilizzo energetico del glucosio facilita molto il mantenimento di un peso ottimale, il controllo glicemico,

la prevenzione delle dislipidemie, e nei bambini la crescita armonica, oltre ad aumentare la possibilità di concedersi pasti *piacevoli* sporadicamente.

Il paziente diabetico insulinodipendente necessita inoltre di prestare attenzione anche al rischio di episodi acuti di IPOglicemia, che rendono necessaria la reintegrazione tempestiva, o, nei casi più gravi, la somministrazione di glucagone (antagonista dell'insulina). Le situazioni più a rischio sono lo sport e le attività che in generale richiedono sforzo fisico significativo e quindi consumo accelerato di glucosio, e il sonno notturno, dato il lungo periodo di digiuno da cui è caratterizzato. E' assolutamente necessario un introito glucidico costante oltre che adeguato, effettuando spuntini, uno a metà mattinata e uno nel pomeriggio, assieme ai tre pasti principali, che non devono mai essere saltati. Un piccolo spuntino prima di coricarsi, come un bicchiere di latte, è opportuno per prevenire l'ipoglicemia notturna, che può, in quanto stress fisico protratto, stimolare il rilascio di cortisolo, ormone da stress dall'effetto iperglicemizzante, generando quella che è chiamata *iperglicemia di rebound*. Sport e attività movimentate rappresentano un rischio se effettuate a breve distanza dalla somministrazione di insulina o senza previo controllo glicemico ed eventuale reintegrazione.

La procedura che il paziente viene istruito a svolgere è il *counting* dei carboidrati, ovvero il calcolo matematico dei grammi di carboidrati assunti ad ogni pasto sulla base della quantità di ogni alimento consumato, ottenuta pesando ogni porzione, e sulla base del quantitativo di carboidrati presenti in 100 g dello stesso alimento. Ciò è necessario al calcolo delle UI (Unità Internazionali) di insulina ad azione rapida da assumere ai pasti, sulla base della glicemia di partenza e della sensibilità insulinica dell'individuo. Quest'ultima è espressa come grammi di glucosio sottratto dal torrente circolatorio da 1 UI di insulina, che normalmente si colloca tra 8 e 15, ed è calcolata empiricamente. In caso di glicemia di partenza non ottimale, se non si è a conoscenza della propria sensibilità insulinica, si può risalire ad essa dividendo una costante, dipendente dal tipo di insulina che si utilizza, per il numero totale delle UI di insulina ad azione rapida prescritte per l'intera giornata, per poter calcolare di conseguenza la correzione.

Nella scelta degli alimenti contenenti carboidrati è poi essenziale che le *sostituzioni* siano *isoglucidiche*, ma, allo stesso tempo, è da considerare anche il diverso *indice glicemico*, ovvero la diversa *velocità* di aumento della glicemia indotto dai diversi alimenti, influenzato dalla *qualità* dei carboidrati presenti. Al

diminuire della complessità dei carboidrati, aumenta la velocità con cui vengono idrolizzati a livello intestinale, e quindi assorbiti sotto forma di glucosio, e di conseguenza è più rapido l'aumento della glicemia. Non a caso, infatti, nel trattamento dell'ipoglicemia, si somministrano preparati contenenti carboidrati semplici come bevande zuccherate o anche direttamente saccarosio. La cottura, determinando parziale idrolisi dell'amido, influisce anch'essa sull'indice glicemico. La scelta, fondamentalmente, deve ricadere maggiormente su alimenti contenenti fibra e amidi resistenti, a svantaggio invece degli alimenti contenenti carboidrati maggiormente idrolizzati, e degli alimenti dolci o zuccherati. Il prodotto, diviso per 100, dell'indice glicemico per la quantità di carboidrati presenti nella porzione corrisponde al *carico glicemico*, che fino a 10 è considerato basso, da 11 a 19 moderato e da 20 in poi alto. Ciò permette di calcolare le porzioni in modo da ottenere sempre un carico glicemico entro valori moderati.

Questo processo di *counting* è in realtà oggi facilitato dalla disponibilità di apposite *liste di scambio* pre-costruite.

La somministrazione di insulina avviene per via sottocutanea. La somministrazione per via orale non è possibile, data la sua natura proteica infatti verrebbe digerita lungo il tratto gastrointestinale. Al contrario, la somministrazione sottocutanea permette l'ingresso dell'insulina nel torrente circolatorio per diffusione attraverso i capillari. Si distinguono due principali metodiche: la terapia multi-iniettiva (MDI), e l'infusione sottocutanea continua (CSII), e varie tipologie di formule classificate sulla base della durata dell'azione.

La MDI consiste nell'iniezione manuale tramite siringa o penna, strumento appositamente ideato per la praticità d'uso. Per il controllo glicemico si utilizza il pungidito, strumento anch'esso simile a una penna, che provoca la fuoriuscita di qualche goccia di sangue, da applicare su una striscia reattiva che viene analizzata da un apposito apparecchio elettronico, il glucometro. Lo schema terapeutico più utilizzato prevede una somministrazione di una formula ad azione rapida per ogni pasto principale e al bisogno, più una ad azione protratta prima di coricarsi.

La CSII consiste invece nell'utilizzo di un microinfusore, apparecchio elettronico programmabile con interfaccia grafica che permette l'automatizzazione sia della somministrazione dell'insulina, sia del controllo glicemico, con, inoltre, apposito allarme che permette di essere immediatamente a conoscenza dell'iperglicemia e

dell'ipoglicemia. Nello schema terapeutico della CSII si parla di *boli*, ovvero infusioni attivate manualmente ai pasti e al bisogno, e di *infusione basale*, ovvero l'infusione continua che avviene automaticamente e costantemente durante l'intera giornata, di cui è possibile regolare manualmente la velocità. Numerosi studi hanno evidenziato sostanziali differenze a livello qualitativo tra MDI e CSII sotto molti punti di vista, soprattutto per il buon controllo glicemico (*compenso*) e la prevenzione delle complicanze croniche, differenze nettamente a favore della CSII.

Il trapianto di cellule beta, intervento ancora oggi sperimentale, non è al momento in grado di dare risultati definitivi, né risultati a lungo termine, per ovvi problemi di rigetto (considerando che il sistema immunitario del paziente "ha già rigettato" le cellule beta *self*), e il 58% dei pazienti torna ad essere insulino-dipendente entro un anno. E' in sperimentazione anche l'utilizzo della ciclosporina, immunosoppressore già molto utilizzato in altri ambiti, e di anticorpi monoclonali anti-Cluster of Differentiation 3 (anti-CD3), tuttavia al momento non vi sono stati molti risultati utili, la ciclosporina necessita infatti dosaggi tossici e con gli anti-CD3 si sono ottenuti risultati solo parziali.

### **LA MALATTIA FIBROCISTICA** *(con la collaborazione del Dr. Alessandro Tasca)*

Si parla di una malattia genetica rara (nei caucasici la frequenza è di 1:25.000) senza preferenza di sesso, che è determinata da mutazioni che interessano il cromosoma 7 nel locus CTFR (sono in numero di più di mille possibili). In questo sito genico viene codificata una proteina presente su tutte le superfici (respiratoria, digestiva, duttale biliare, pancreatica, cutanea, ecc.), responsabile della regolazione del movimento del cloro intra/extracellulare. La perdita di cloro, per fenomeni di compenso elettrolitico, determina un'alterazione nella fluidità dei secreti (densi e vischiosi) ed una particolare salinità del sudore. La malattia si manifesta solo se le mutazioni sono presenti in entrambi gli alleli CTFR sui cromosomi 7. Se la mutazione interessa soltanto un allele la malattia non si manifesta ma si instaura uno stato di portatore sano. Per tale motivo viene

classificata come AUTOSOMICA RECESSIVA. Due genitori portatori hanno il 25% di rischio di avere un figlio malato, il 25% di avere un figlio sano non portatore e il 50% di avere un figlio sano portatore. Lo screening neonatale per la fibrosi cistica comporta un dosaggio della tripsina ematica. Il tripsinogeno viene attivato a tripsina nel lume intestinale una volta secreto dal pancreas: in caso di fibrosi cistica l'alterata secrezione (per ispessimento dei succhi) determina un aumento di concentrazione della tripsina nel sangue. Il rilievo di elevati tassi di tripsina fa sospettare la diagnosi (anche se il numero di falsi positivi allo screening neonatale è piuttosto alto). Il test del sudore, completa il quadro in caso di sospetto.

La vischiosità dei secreti a tutti i livelli determina malfunzioni gravi di tipo respiratorio (patologie respiratorie subentranti ed invalidanti), digestivo (malassorbimento, stipsi cronica, possibili problemi di progressione intestinale fino all'occlusione, epatopatia cronica con evoluzione verso la cirrosi, pancreatiti), metabolico (diabete). La speranza di vita, con opportune terapie, dai pochi mesi è aumentata fino a circa 40 anni ma una vera e propria cura non è stata ancora messa a punto. La precocità della diagnosi condiziona pesantemente la speranza di vita. Dieta, attività fisica, uso di antibiotici (prevenzione delle infezioni respiratorie), somministrazione di enzimi pancreatici (2000-10.000 U.I. di lipasi/kg/die), uso dell'insulina per il diabete, rallentano la progressione dei fenomeni degenerativi. Soprattutto a livello polmonare, comunque, l'evoluzione può portare alla necessità di un trapianto. I pazienti affetti sono registrati in un database per valutazioni prospettiche.

**Il fabbisogno nutrizionale nei malati è molto maggiore del normale** (fino al 120% del raccomandato. Nei casi di marcata insufficienza pancreatica anche 150%). Nelle raccomandazioni dietetiche dei bambini affetti da fibrosi cistica si alterano i rapporti fra i nutrienti. La norma stabilisce un 15% di proteine, un 55% di carboidrati e un 30% di lipidi con apporto salino di circa 4 gr. al giorno. Negli affetti da fibrosi cistica (insufficienza pancreatica) aumentano le proteine (20%), i lipidi (35-40%) e diminuiscono i carboidrati (40-45%). Il sodio rimane a circa 4 gr/die. A colazione e prima di un'attività fisica è utile il consumo di carboidrati semplici con basso apporto di fibre. Occorre consigliare un alto numero di spuntini ed incoraggiare l'abitudine al salato (pochi dolci, molto olio e parmigiano, olive, affettati). In caso di apporti insufficienti può rendersi



necessaria l'alimentazione enterale notturna. Un ulteriore consiglio è quello di mangiare lentamente e masticare bene per evitare diarrea iperosmolare.

### **DISTURBI DI CRESCITA: PUBERTA' PRECOCE**

**(fonte: Ospedale Bambino Gesù)**

<http://www.ospedalebambinogesu.it/puberta-precoce#.VxjjGjF5-9Y>

*La pubertà precoce è la comparsa dei segni di **sviluppo puberale** prima dell'età di 8 anni per le femmine (7 anni per le bambine bianche o 6 anni per quelle di colore secondo le linee guida americane), 9 anni nei maschi.*

*Quando i segni di sviluppo puberale compaiono dopo gli 8 anni nelle femmine e dopo i 9 anni nei maschi si parla invece di "**pubertà anticipata**". La frequenza stimata sulla popolazione generale è tra 1:5000 e 1:10000 bambini. Il rapporto femmine/maschi è di 1 a 10. I cambiamenti della pubertà, sono legati alla produzione di **ormoni** prodotti dalla **ghiandola ipofisi**, detti gonadotropine, che stimolano la funzione dei **testicoli** e delle **ovaie**.*

*Alla base della maggior parte dei casi di pubertà precoce o anticipata non vi sono malattie, mentre la presenza di casi simili nella famiglia gioca un ruolo di primaria importanza.*

*In casi eccezionali alcuni tumori possono causare la pubertà precoce. La produzione eccessiva e anticipata di **ormoni sessuali** (maschili e femminili) accelera la crescita in altezza ma anticipa lo sviluppo delle ossa lunghe. Come conseguenza l'**altezza** da adulti può essere inferiore al normale.*

*Il bambino con pubertà precoce può lamentare **disagio psicologico e relazionale** derivante dai propri, inattesi, cambiamenti corporei e dal confronto con i propri coetanei. In alcuni casi la causa della pubertà precoce può essere una malattia dei testicoli, delle ovaie, delle ghiandole surrenali, della ghiandola ipofisi o dell'encefalo oltre che alcune rare malattie genetiche. In un bambino che presenti segni di sviluppo puberale precoce è opportuno effettuare una visita pediatrica.*

*Il pediatra verificherà:*

- la presenza di casi simili nella famiglia;*
- la velocità nella progressione dei segni clinici dello sviluppo puberale;*

- un eventuale recente aumento di peso;
- l'andamento della velocità di crescita, ossia di quanto il bambino cresce in altezza ogni anno, che nella pubertà precoce è accelerata.

È bene che gli accertamenti vengano suggeriti e coordinati da un centro specializzato di **endocrinologia pediatrica**, e possono comprendere:

- esami del sangue dopo la somministrazione di farmaci che stimolano o sopprimono la produzione di alcuni ormoni;
- radiografie ed ecografie;
- altri esami del sangue.

La terapia della pubertà precoce va decisa caso per caso da uno specialista ed ha come obiettivi:

- migliorare la altezza da adulti, rendendola quanto più possibile in linea con la statura familiare;
- evitare al bambino il disagio psicologico derivante dai propri, inattesi, cambiamenti corporei anche in relazione al suo rapporto con il gruppo e l'ambiente;
- salvaguardare le funzioni riproduttive in età adulta.

Si utilizzano per la terapia farmaci che sono in grado di bloccare la produzione degli ormoni prodotti dalla ghiandola ipofisi, le gonadotropine. Questi farmaci sono efficaci e sicuri.

Nei rarissimi casi in cui la pubertà precoce è provocata da un **tumore**, viene eseguito un **intervento chirurgico** per l'asportazione di esso.

In ogni caso, l'evoluzione della malattia è buona ed i risultati sull'altezza in età adulta sono tanto migliori quanto il trattamento viene iniziato più precocemente.

## URGENZE/EMERGENZE IN PEDIATRIA

**CONTUSIONI/TRAUMI CRANICI:** molto frequenti specialmente nelle primissime età della vita (cadute dal letto o dal fasciatoio, cadute da sedie/seggioni, cadute da instabilità durante il periodo dell'inizio della

deambulazione) le contusioni craniche vanno osservate con attenzione. Anamnesticamente è importante vedere il comportamento del bambino nell'immediato periodo post trauma (perdita di coscienza? Assenza? Vomito? Pianto immediato oppure ritardato?) perché alcuni comportamenti fanno sospettare la possibilità di concussione cerebrale o comunque ripercussioni del trauma stesso sulla materia nervosa. Il bambino, intuitivamente, va portato all'osservazione dei sanitari. Occorre tenere presente che entro le 48 ore da un trauma anche apparentemente lieve possono verificarsi conseguenze (ad esempio una emorragia venosa da segno di se solo quando ha raggiunto determinate dimensioni ed inizia a provocare irritazione/compressione sulle strutture circostanti). La radiografia del cranio e l'esame neurologico a diverse distanze di tempo dall'evento sono indicate come protocollo. L'insorgenza di sonnolenza marcata, convulsioni, vomito (da ipertensione endocranica) sono segni di allarme.

**CONVULSIONI:** a parte quelle determinate da epilessia (per le quali le precauzioni sono ben note: protezione del cranio, liberazione della lingua per favorire la respirazione, ecc.) esiste una categoria di convulsioni particolare: le convulsioni febbrili. Non hanno a che vedere con l'epilessia ma si manifestano nello stesso modo, sono sporadiche, accompagnano la salita della temperatura corporea e sono tipiche dei primi 3 anni di vita. Spesso sono a carattere familiare e non richiedono alcuna terapia se non quella antipiretica in caso di febbre, in modo da contenere l'innalzamento termico entro limiti che non scatenino l'evento. Laddove tendano ad essere particolarmente frequenti è opportuno comunque effettuare uno screening EEG per escludere un fatto irritativo di origine epilettica. Nell'emergenza è comunque indicata la somministrazione di una benzodiazepina per via rettale, cosa che rapidamente risolve il problema.

**INGESTIONE DI SOSTANZE CAUSTICHE:** l'estrema lesività dei caustici, siano essi acidi o alcalini, induce a rapido ricorso ai sanitari. I danni da alcalini si esercitano prevalentemente a livello della bocca e dell'esofago mentre lo stomaco è preservato in parte, dato che la sua acidità neutralizza l'azione della sostanza ingerita. Le ingestioni di acidi invece danneggiano tutto il tratto oro/faringo/gastrico. Spesso le lesioni sono non solo erosive ma perforanti e mettono a rischio la vita (mediastiniti). Dopo la fase acuta si verifica la cicatrizzazione dei tessuti che è particolarmente callosa e disordinata, determinando restringimenti, alterazioni della funzione, a volte atresie e fistole. La

correzione dei danni da ingestione di caustici è di regola estremamente complessa e indaginosa.

**INGESTIONE DI TOSSICI:** a seconda della sostanza ingerita si possono avere conseguenze di tipo metabolico o neurologico o entrambe. Nel caso anche si solo sospetto di ingestione occorre contattare un Centro specializzato e comunicare il tipo di sostanza ingerita per avere indicazioni su come agire. In ogni caso è utile indurre il vomito prima possibile in modo che si eviti l'assorbimento della sostanza e se ne abbiano conseguenze. Spesso è necessaria la lavanda gastrica (specie per ciò che attiene a pesticidi ed insetticidi che contengono sostanze che bloccano l'azione mitocondriale. Nel caso in cui il bambino abbia ingerito sostanze tossiche i sintomi sono riferibili al tipo di sostanza assunta (vomito più o meno marcato, agitazione o sonnolenza, pianto).

**APPENDICITE ACUTA:** si tratta dell'infiammazione dell'appendice vermiforme. Data la sua collocazione (fossa iliaca destra) la sintomatologia inizia con dolore ingravescente e continuo nella sua sede, accompagnato da febbre (tipicamente non molto alta) e vomito. Per irritazione peritoneale locale la parete addominale si difende dalla palpazione mediante una contrazione tonica (addome "a tavola"). La progressione del processo infiammatorio può portare all'interessamento di tutta l'area circostante l'appendice determinando un ascesso che, qualora si rompa in addome, configura il quadro di una peritonite. Il ricorso all'ospedale è obbligatorio. Attraverso l'esame obiettivo, la conta dei globuli bianchi ed eventualmente l'ecografia, si raggiunge la diagnosi. L'intervento è d'urgenza. Una nota merita la diagnosi differenziale tra appendicite acuta ed adenomesenterite: i sintomi possono essere molto simili ma nell'**adenomesenterite** ad infiammarsi sono i linfonodi associati all'intestino, specie in sede ileo-cecale. In questo caso l'irritazione peritoneale è minore, la resistenza dell'addome alla palpazione molto meno marcata e la leucocitosi relativamente normale. Non occorre ovviamente intervento ma solo eventuale terapia antibiotica.

**INCIDENTI DELLA STRADA:** la variabilità delle lesioni dipende ovviamente dal tipo di incidente. Non è possibile fare una descrizione generica di ogni possibile evento susseguente ad un traumatismo stradale. E' importante però sottolineare un elemento caratteristico dei traumi che avvengono a livello addominale. In questo caso può esserci contusione o rottura del fegato o danni

all'intestino o ai grossi vasi con sintomi eclatanti di emorragia e shock immediato. Quello che è silente ed il più delle volte misconosciuto pu essendo potenzialmente mortale, è la rottura della milza. Quest'ultima è dotata di una capsula particolarmente tenace ed una sua contusione porta ad una emorragia interna all'organo che tende ad autolimitarsi anche nel caso in cui sia particolarmente abbondante. Tale grande accumulo di sangue fa sì che non ci sia shock immediato ma che anzi il paziente non lamenti se non un dolore vago a livello dell'ipocondrio sinistro. Quando l'emorragia pone in tensione la capsula della milza oltre i limiti della sua resistenza, questa si rompe e si determina una imponente fuoriuscita di sangue che avviene in modo massiccio ed improvviso. Questo quadro, potenzialmente mortale, si definisce "rottura della milza in due tempi". Per tale motivo, nei traumi della strada, cadute dalla bicicletta e comunque traumi addominali anche apparentemente lievi (sintomi scarsi) una ecografia addominale per escludere problemi alla milza (e al fegato) è opportuna e salvavita.

**PUNTURE DI INSETTI:** i pericoli risiedono nella possibilità che il bambino sia allergico alla sostanza che l'insetto inietta con la puntura. Nei casi normali non ci sono problemi terapeutici a meno che non vi sia infezione del punto dell'inoculo per la persistenza di frammenti del pungiglione (che possono andare incontro a suppurazione) oppure se il numero di punture sia particolarmente alto (inoculo di alti dosaggi del tossico). Nel primo caso occorre asportare rapidamente ogni residuo e medicare accuratamente; nel secondo caso, a seconda della sintomatologia (che spesso è allergico/anafilattica) vanno presi provvedimenti per evitare edemi laringei e della glottide (ostruzione respiratoria) o vasodilatazioni/edemi importanti (possibilità di shock). Cortisonici ed antistaminici (oltre che eventuali antibiotici) risolvono la situazione.

**MORSI DI ANIMALI:** In questi casi occorre valutare il sito interessato, la profondità del morso, la eventuale perdita di tessuto e la possibilità che l'animale in questione sia affetto da patologie trasmissibili. In ogni caso un morso di animale non è mai sterile e quindi l'infezione della ferita è un rischio molto consistente. A seguito di morsi inoltre i margini delle ferite sono spesso laceri, slabbrati e contusi: vanno quindi asportate le parti che possono potenzialmente andare in necrosi e la ferita va detersa con assoluta accuratezza. Se il bambino è al di fuori dei tempi limite per la copertura vaccinale va ripetuta l'antitetanica (se la

ferita è sporca di terra). Può essere effettuata anche la vaccinazione antirabbica nel caso di animale selvatico.

**GRAFFI DI ANIMALI:** il gatto è l'animale più in causa. Il graffio del gatto può trasmettere virus, rickettsie e clamidie (Cat scratch disease, con linfadenopatia) ed in ogni caso le ferite di questo genere con altissima frequenza vanno incontro ad infezione. La medicazione immediata, la detersione e la somministrazione di un antibiotico (beta-lattamina) contengono eventuali complicanze