



Roma, 21 maggio 2018 - Corsi di formazione, letture magistrali, workshop, tavole rotonde, plenarie, presentazioni di casi clinici e incontri con esperti. È tutto nel programma del 74esimo congresso della Società Italiana di Pediatria, a Roma dal 12 al 16 giugno.

Dalle emergenze neuropsichiatriche al bambino viaggiatore, le tematiche affrontate durante i cinque giorni abbracciano la vita dei minori a 360 gradi: vaccini, crescita, alimentazione, allergie, addormentamento e sostegno alla genitorialità, diete speciali e zuccheri, maltrattamenti e abusi, bullismo, i primi 1.000 giorni, terapia genica, diritti e doveri del medico in formazione pediatrica e tanto altro ancora.

Un'iniziativa speciale sarà “Io mi vaccino... tu ti vaccini? La vaccinazione negli Operatori Sanitari”, che vedrà il 14 giugno dalle 9.00 alle 13.00 i pediatri della SIP vaccinarsi. Infine il 15 giugno si segnala la tavola rotonda “Smartphone e tablet: rischi e opportunità” in cui verrà presentato uno statement sull'uso di questi strumenti.

### **Arresto cardiaco, SIMEUP: “Defibrillatori in campi sportivi. Ogni minuto che passa +10% mortalità”**

“Ci occuperemo dell'arresto cardiaco pediatrico. Avete visto i bambini che si arrestano sui campi di calcio? Bisogna pensare che un bambino quando gioca a pallone fa uno sforzo superiore a quello del professionista, perché il bambino deve vincere e quando gioca a pallone con gli amici dà tutto se stesso. A volte si scatenano delle condizioni improvvise che possono portare all'arresto. Ne parleremo approfonditamente nel congresso della SIP, perché è importante che sia attuata pienamente la legge italiana che prevede il defibrillatore presente in tutti i campi sportivi con gli allenatori certificati al primo intervento”. Lo afferma Riccardo Lubrano, presidente della Società italiana di medicina di emergenza e urgenza pediatrica (SIMEUP), che parteciperà al 74° congresso della Società italiana di pediatria (SIP) a Roma, dal 12 al 16 giugno.

“Il primo intervento, l'inizio del massaggio precoce, l'inizio della prima scarica elettrica precoce sono i fattori che piu' condizionano l'esito di un arresto. Ogni minuto che passa aumenta la mortalità del 10% - avvisa il medico - non si può pensare che l'ambulanza sia là, deve intervenire sul momento la struttura. C'e' un'ottima legge fatta dal governo che deve essere attuata pienamente su tutte le strutture sportive - ricorda Lubrano - devono avere il defibrillatore e il personale adatto per ridurre queste morti improvvise. Si è visto che queste morti sono delle condizioni che possono essere recuperate con un buon massaggio e un ottimo uso del defibrillatore”, chiarisce Lubrano.

In realtà il defibrillatore dovrebbe stare dappertutto. “Nelle società moderne si dice che dovrebbe esserci un defibrillatore dove c'e' un estintore. Se mi prende un infarto sulle scale di casa, dovrebbe esserci nel condominio qualcuno in grado di farmi un massaggio cardiaco. Non posso sperare che un'ambulanza sia lì entro tre minuti, è impossibile, non lo permette la situazione logistica. Per questo motivo è importante una coscienza civile - aggiunge Lubrano - le grandi società della rianimazione dicono che si ridurranno le morti quando almeno il 30% della popolazione sarà preparata ad effettuare un massaggio e ad usare un defibrillatore automatico. Aspettiamo di vedere le colonnine con i defibrillatori per le strade come in tutte le città del mondo questo ridurrà la mortalità”.

**Dallapiccola (OPBG): “Non siamo fatti solo di genoma. Interazione gene e ambiente sconosciuta”**

“A 18 anni dalla comunicazione del sequenziamento del genoma umano, quando venne annunciato che dal 2010 avremmo avuto test per tutte le malattie, non conosciamo quanti geni abbiamo e non siamo ancora in grado di interpretarne tutte le variazioni. Dobbiamo prendere la genetica con grande eccitazione e molta umiltà”.

Sarà questo il messaggio che Bruno Dallapiccola, genetista e direttore scientifico dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma (OPBG), lancerà al 74esimo Congresso italiano di pediatria della Società italiana di pediatria (SIP), a Roma dal 12 al 16 giugno.

“L'idea di fare degli screening di massa che ci rendano perfetti ed esenti dalle malattie e' utopica. Sono stati fatti significativi progressi, ma ci sono ancora una serie di cose che continuiamo a non vedere”.

Secondo il genetista “è abbastanza chiaro che il sequenziamento del genoma umano abbia rappresentato una rivoluzione non tanto strettamente nel campo della genetica, ma in quello della tecnologia. Tutto ciò che si è sviluppato per sequenziare il genoma umano- precisa lo studioso- ha portato a sviluppare tecnologie che permettono oggi di analizzare l'intero genoma umano con dei costi 100 mila volte più bassi rispetto a quelli del 2000. Diciotto anni fa costava 100 milioni di dollari fare un'analisi genomica, oggi probabilmente con 500 euro è possibile farla”.

L'analisi genomica riguarda “le variazioni comuni che abbiamo nel genoma. Ognuno di noi e' diverso dall'altro per circa 5 milioni di basi del codice genetico - spiega Dallapiccola - ma non vediamo le piccole differenze che esistono e che hanno un impatto sulle malattie che in questo momento ancora non conosciamo. Non siamo fatti solo di genoma, viviamo in un determinato contesto a cui siamo esposti che chiamiamo 'esposoma' (i farmaci, gli stili di vita, l'alimentazione, i batteri presenti nel nostro organismo che da adulti arrivano a circa 1 kg e mezzo), che ha una funzione complessa sulla modulazione della

funzione del genoma. Non è importante solo la sequenza del DNA e quello che c'è scritto nel DNA ma come i piccoli pezzi del DNA funzionano. L'interazione tra gene e ambiente è sconosciuta”.

Tutti gli esseri umani dal momento in cui “vengono concepiti e nel momento in cui cominciano a svilupparsi vanno incontro a una serie di mutazioni. Ognuno di noi è un mosaico - popolazioni geneticamente diverse - per milioni di popolazioni geneticamente diverse. Non è un'ipotesi di lavoro - ricorda Bruno Dallapiccola - andando a studiare prima il cervello dei topi e poi quello degli umani si è visto che circa 1 ogni 300 neuroni è geneticamente diverso dall'altro”.

Questa è la ragione per cui “non ci stupiamo più nel dire che i gemelli identici sono diversi- afferma il medico- non solo per effetto dell'ambiente, ma perché già durante le primissime fasi dello sviluppo embrionale vanno incontro a queste differenze. È molto prematura allora l'idea che attraverso una semplice sequenza, fatta su un campione di sangue o di saliva, riusciamo a capire tutto il nostro destino”.

Passando agli screening a livello di concepimento, “oggi con le tecniche di riediting del genoma umano si può cercare di capire esattamente quello che possiamo modificare. Ad esempio- continua il genetista- un concepito che ha una malattia come l'anemia mediterranea con una correzione chirurgica a livello del genoma (riediting del genoma) teoricamente può essere corretto per la specifica mutazione. Anche questo, tuttavia, è un tipo di screening genetico non accurato. Sappiamo che quando tagliamo e rimuoviamo la sequenza patologica, induciamo delle mutazioni in altre parti del genoma il cui significato è tutto da capire. Siamo inaccurati”.

Sulle diagnosi prenatali, prosegue il direttore scientifico dell'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma, “a livello commerciale c'è chi sta proponendo analisi genomiche da fare sul feto. Un recente lavoro ha dimostrato che è un dato assolutamente non attendibile, nella misura in cui sappiamo che molti segnali che leggiamo attraverso il sequenziamento del genoma sono di dubbia interpretazione”.

La buona notizia è che l'Italia è “all'avanguardia a livello internazionale sugli screening alla nascita. Non ci sono molti paesi che hanno realizzato una legge (che risale a due anni fa) e che permette di avere degli screening allargati che riguardano dalle 40 alle 50 malattie metaboliche”, sottolinea l'esperto.

Inoltre, ci sono gli screening nel corso della vita “come quelli per le malattie comuni, quali la talassemia o la fibrosi cistica. Ricordo che in Veneto venne realizzato uno screening di popolazione per la fibrosi cistica. Nella parte della regione scrinata la malattia scese da 1 caso su 3 mila ad 1 su 12 mila - conclude il direttore scientifico - laddove, invece, non venne fatto lo screening l'incidenza della malattia rimase di 1 caso su 3 mila. Dove le mutazioni sono comuni è importante fare questo tipo di screening”.

### **Corsello (SIP): “Ruolo strategico in prevenzione. Malattie croniche colpiscono sempre più giovani”**

“Il ruolo della pediatria nel settore della prevenzione è strategico”. Lo afferma Giovanni Corsello, past president della Società italiana di pediatria (SIP), che il 15 giugno interverrà al 74esimo congresso di Pediatria, in programma a Roma dal 12 al 16 giugno, con una lezione magistrale sul tema “Pediatria e prevenzione. Una lunga strada in comune”.

“Le malattie che hanno un grande impatto e una grande diffusione sociale oggi - le malattie croniche - interessano la popolazione di tutto il pianeta. Mi riferisco al sovrappeso, al diabete, alle malattie

cardiovascolari e ai tumori - precisa Corsello - Oggi non solo sono sempre più frequenti ma colpiscono strati della popolazione sempre più giovani”.

La strategia di salute “consiste nell'attuare un programma di prevenzione che cominci in età sempre più precoci. E il pediatra è al centro di questa nuova strategia di prevenzione. Non si tratta più solo di prevenire le malattie dei bambini, ma di prevenire le malattie che poi interesseranno anche i soggetti giovani e adulti. Prevenire oggi le malattie dell'infanzia - conclude - significa lavorare per un mondo più in salute domani”.