



"RAGGIUNGERE"

Associazione Italiana per bambini con malformazioni agli arti

Periodico trimestrale di informazione - Anno X - Numero 5 - Sede Operativa : Via dei Missaglia, 117- 20142 Milano - Direttore Responsabile : Pino Panzeri - Fotolito e stampa : Lasergrafica Polver, Milano - Grafica: Cesil, R. Datti - Iscrizione Trib. Milano n. 104 del 07/02/89 - Spedizione in abbonamento postale, Art. 2 Comma 20/C, Legge 662/96 - Filiale di Milano

Nel pomeriggio del 1 marzo di quest'anno l'Associazione ha promosso un incontro con

la dr.ssa Giuseppina Cavallari - medico e fisioterapista del Centro Protesi di Vigorso di Budrio dell'I. N.A.I.L. - sulle difficoltà derivanti da problemi di sviluppo e amputazioni degli arti. Nella mattinata dello stesso giorno, la dottoressa aveva visitato alcuni dei nostri bambini.

Vista l'importanza del tema, proponiamo una sintesi di quanto la dr.ssa Cavallari ci ha esposto, anticipando fin da ora che intendiamo proseguire questo importante rapporto anche in futuro. Abbiamo pensato, inoltre, di offrire una sommaria spiegazione di alcuni termini scientifici qui utilizzati, scusandoci con l'interessata - che non ha, quindi, alcuna responsabilità per eventuali errori o imprecisioni presenti nelle note stesse - per la "volgarizzazione" dei termini.

"Scoliosi idiopatica" ¹ sta ad indicare l'etiologia ² oscura e l'insorgenza inspiegabile di questo dismorfismo ³.

Le varie teorie sulle posture (posizione sul banco di scuola, atteggiamento

Scoliosi, dismelie e amputazioni in giovane età

asimmetrico nel guardare la televisione), sul portare pesi (la cartella scolastica), sulla familiarità (riferita ad uno o più ascendenti), sulle zone endemiche umide, sulla malnutrizione, sul disturbo muscolare (debolezza di alcuni gruppi muscolari) hanno perso di credibilità dopo lo studio di gruppi omogenei di ragazzi, sia come sviluppo corporeo,

sia per altre variabili quali età, ceti sociali, intelligenza e comportamento; si è appurato che, nonostante fossero presenti una o più delle cause succitate, solo in alcuni di essi insorgeva la scoliosi. Oggi si parla di probabile ereditarietà multifattoriale. A questo punto sono opportune alcune considerazioni. I bambini di oggi si muovono troppo poco:

non corrono, non si arrampicano sugli alberi, non fanno rotoloni o capriole.

Anche i corsi di tennis, nuoto, sports marziali ecc. cui vengono sottoposti i ragazzi, loro malgrado, da genitori ambiziosi, sono troppo stereotipati, poco spontanei e quasi mai all'aria aperta. E' chiaro che le lunghe ore di immobilità in età evolutiva privano



il bambino di tutte quelle informazioni e afferenze preziose per

- le reazioni di raddrizzamento e di equilibrio;
- impostare gli aggiustamenti necessari a contrastare le diverse forze cui è sottoposto il rachide ⁴: compressione -scivolamento - tensione - inclinazione -torsione;
- sviluppare armoniosamente l'apparato muscolare e, soprattutto, per acquisire la coscienza della collocazione del proprio corpo nello spazio e i rapporti dei vari segmenti del corpo tra loro.

Questa mancanza di stimoli motori, come noto, si ripercuote anche sulle funzioni cognitive superiori, quali la percezione, l'apprendimento, l'elaborazione di concetti, il pensiero, la memoria.

Questo cattivo rapporto



con l'ambiente può sfociare in atteggiamenti scorretti che, se mantenuti per lungo tempo, incidono sulla deformazione a cuneo delle vertebre per un carico diseguale e per la loro rotazione e torsione, con esito in scoliosi strutturata, irreversibile e inaggravante⁵.

Lo stesso discorso si può applicare ai dismелиci ⁶. A prescindere dal livello e dalla molteplicità dei deficit, si può o meno riscontrare la scoliosi. La carenza di stimoli, già presente nel bambino sano, è an-



cora più accentuata nel dismелиco, perché, oltre all'ipocinesia⁷ e alle posture forzatamente anormali, vi è anche la limitazione motoria data dalla dismelia.

A volte, anche in un portatore di deficit molto limitato - come la peromia ⁸ dell'avambraccio - si può riscontrare scoliosi, mentre in bambini più gravi vi è un assetto corretto del rachide, confermando la definizione iniziale di "idiopatica".

Le asimmetrie di posizione e di carico in questi soggetti sono accentuate dall'handicap e, quindi, essi vanno seguiti attentamente nello sviluppo affinché non si creino disuguaglianze tra la loro crescita e il loro apparecchio (protesi ed ortoprotesi). Non dimentichiamo che questi bambini spesso presentano un grave disturbo del metabolismo del calcio.

Ancor prima del manifestarsi del paramorfismo ⁹, essi debbono iniziare la chinesiologia¹⁰ e continuarla senza interruzione, fino al termine della crescita. Il programma chinesiologico sarà

volutamente semplice, perché lo debbono apprendere anche i genitori. Gli esercizi saranno di mobilizzazione e di rinforzo, nelle posizioni supina - seduta sul materassino con gambe alla turco-prona.

Anche in presenza dell'atteggiamento scolio, gli esercizi saranno simmetrici, correggendo manualmente le asimmetrie delle spalle e del bacino, finché il bambino non abbia acquisito una corretta stereognosi¹¹. Accanto a questi esercizi ne vengono proposti altri di psicomotricità, indispensabili affinché il bambino acquisisca un corretto assetto e si muova nell'ambiente senza difficoltà di orientamento: sopra-sotto, destro-sinistro, davanti-dietro, ecc.

Nel contempo, gli esercizi psicomotori faranno sì che gli arti del bambino si muovano armoniosamente, contemporaneamente o alternativamente, seguendo ritmi o schemi per il raggiungimento di una buona coordinazione.

La chinesiologia respiratoria è indicata per uno sviluppo toracico adegua-

to e per una buona ossigenazione; anch'essa contribuisce, infatti, al corretto assetto del rachide.

L'esame clinico, se la dismelia riguarda gli arti inferiori, si può eseguire solo in clinostasi¹² e in posizione seduta.

Da notare l'estrema difficoltà, in alcuni casi, di dotare questi pazienti di corsetti e busti, comunque mal tollerati per la presenza di altre apparecchiature.

Dott.ssa

Giuseppina Cavallari

Centro Protesi di Vigorso di Budrio - I.N.A.I.L.

NOTE

1 deformazione della colonna vertebrale indipendente da qualsiasi altro stato morboso;

2 studio delle cause della malattia;

3 sviluppo non corretto delle forme, non corrispondenza fra insiemi di uguale struttura;

4 colonna vertebrale;

5 che tende ad assumere caratteristiche sempre più gravi;

6 coloro che hanno subito un non corretto sviluppo degli arti;

7 depressione delle funzioni di mobilità;

8 mancanza più o meno completa di uno o più arti;

9 alterazioni morfologiche costituzionali, congenite o acquisite;

10 terapia fondata su un corretto movimento;

11 riconoscimento della forma e del volume degli oggetti;

12 in posizione coricata.

Le cause delle malformazioni agli arti

Le più recenti scoperte sulle cause delle malformazioni agli arti e sulla loro possibile prevenzione

Nel corso dell'Assemblea annuale del 25 maggio scorso il dr. Pier Paolo Mastroiaco, medico pediatra e docente presso l'Università Cattolica di Roma, ha svolto una relazione sulle principali novità che la ricerca scientifica ha identificato per spiegare le cause ed individuare forme di prevenzione delle malformazioni agli arti.

Il testo che presentiamo - non rivisto dall'Autore - è la sintesi di questo intervento che riteniamo sia di fondamentale importanza.

Vi ringrazio per l'accoglienza. Sono un pediatra che, da vent'anni, si occupa soprattutto di epidemiologia¹ genetica, di studiare cioè quali sono i fattori che determinano i difetti congeniti, le malformazioni, sia dal punto di vista dei fattori ambientali che da quello dei fattori genetici.

In questo intervento vorrei illustrare le novità che ci sono state nella ricerca scientifica su queste problematiche.

1. La prima novità dal punto di vista eziologico² è stata la conferma di uno studio effettuato due o tre anni fa sul rapporto tra difetti degli

arti e fumo in gravidanza. **E' stata scoperta un'associazione statisticamente significativa tra il fumo della madre durante la gravidanza - soprattutto nei primi mesi - e l'insorgere di difetti agli arti.**

Questa ricerca ha dimostrato che, se la probabilità di avere un bambino con malformazioni è di una ogni tremila circa, la possibilità aumenta a una ogni duemilacinquecento nei casi di madre fumatrice.

E' importante sottolineare questa osservazione in un'ottica di prevenzione: essa ribadisce che il fumo durante la gravidanza va evitato e che, teoricamente, la causa - o l'insieme delle cause - che determina questo tipo di difetti sono di natura vascolare; in altri termini, non arriva abbastanza sangue per irrorare le parti terminali - soprattutto le dita, la mano, la parte inferiore del braccio - perché la nicotina ha un'azione molto restrittiva e costringiva; giova ricordare che alcuni soggetti hanno quella malattia che si chiama "morbo di Burger" che consiste nell'incapacità di fare arrivare il sangue alle estremità.

2. La seconda novità - abbastanza simile dal punto di vista patogenetico³ dal momento che riguarda fenomeni di costrizione - è che **il prelievo precoce** (quello effettuato cioè prima della decima settimana, quindi proprio nella fase

di formazione dell'embrione) dei villi coriali⁴ (villocentesi) può determinare, in un certo numero di casi, questo tipo di difetto.

Si è compreso, infatti, che il danno si verifica nel periodo precoce della gravidanza e non quando normalmente ci si sottopone alla villocentesi (dopo i settanta giorni dall'inizio della gestazione).

Tutta una serie di osservazioni fanno pensare che all'origine delle malformazioni ci sia una restrizione dei vasi sanguigni (vasocostrizione), una grave ed anormale diminuzione della pressione arteriosa (ipotensione) a livello dell'embrione e, quindi, un'insufficiente irrorazione sanguigna delle parti periferiche (ipoperfusione).

La teoria dell'insufficiente irrorazione sanguigna dei tessuti periferici prende maggiormente piede per quanto riguarda le briglie amniotiche (ossia le briglie che hanno legato parti del

l'arto). Si è giunti a definire che queste briglie sono spesso la conseguenza di questa scarsa irrorazione dei tessuti; il discorso sulle briglie amniotiche è spesso fatto a giustificazione di questo tipo di difetti, ma recenti studi e ricerche hanno evidenziato che esse non sono la causa bensì la conseguenza

di altri problemi.

3. La terza novità che deve far riflettere e mobilitare le associazioni come "Raggiungere" è che **la talidomide** - farmaco che tutti voi conoscete per i danni provocati in Europa negli anni cinquanta e sessanta (focomelia⁵) e che viene usato per curare la nausea durante la gravidanza - **sta ora rientrando nel circolo dell'uso medico**, dopo essere stato ritirato dal commercio.

Viene utilizzata come farmaco molto efficace per curare certe malattie nervose (neuropatie) periferiche di alcune malattie come la lebbra. Da noi non si usa, ma, per esempio, in Brasile - dove la lebbra è una malattia abbastanza frequente - viene prescritta ed è disciplinata dal Mini-



stero della Sanità. Si è osservato che negli ultimi anni sono nati numerosi bambini focomelici perché le donne gravide brasiliane prendevano la talidomide senza alcun tipo di precauzione. Lo stesso si può dire anche per un altro farmaco che è molto teratogeno ⁶: il "Roaxutan", che si usa per l'acne e che può determinare una serie di gravi difetti non tanto agli arti, ma al sistema nervoso centrale.

Tornando alla talidomide, si dice che verrebbe introdotta per curare situazioni abbastanza rare ed eterogenee tra loro; una di queste riguarda i malati di AIDS⁷, che richiedono con forza l'introduzione di questo farmaco per lenire varie problematiche legate alla malattia. Sarà quindi necessario ed urgente aumentare l'informazione per evitare che una donna in gravidanza entri in contatto con questo tipo di farmaci.

4. La quarta novità, la più importante, è che da circa sei anni è stato chiaramente dimostrato che l'**assunzione di acido folico** - da prima del concepimento fino alle prime sei / sette settimane di sviluppo dell'embrione - **può ridurre il rischio e prevenire certi difetti del tubo neurale** ⁸, **ovvero la spina bifida** ⁹ e l'**anencefalia** ¹⁰.

E' stato osservato che l'acido folico ed altre vitamine del gruppo B (B12, B6 e probabilmente anche lo zinco) riducono il rischio di queste malformazioni del tubo neurale in modo completo. Si è giunti a questa scoperta grazie ad esperimenti che si fanno su persone che hanno acconsentito a sottoporsi a questo tipo di sperimentazione. Dimostrata la sua efficacia per i difetti sopra ricordati, si è cominciato a cercare di verificare se queste vitamine possano prevenire an-

che labiopalatoschisi ¹¹, cardiopatie, difetti del rene e degli arti. Si tratta di una scoperta importante perché, se confermata, potremmo utilizzare un prodotto in grado di prevenire un'ampia serie di malformazioni. Queste osservazioni sono talmente suggestive ed importanti - confermate, tra l'altro, da almeno tre studi diversi - che si è arrivati alla conclusione della necessità di una seria verifica sperimentale sulla popolazione per valutare se effettivamente si possono prevenire i difetti non solo del tubo neurale, ma anche queste altre malformazioni.

E' una cura che deve entrare nella mentalità della gente, anche se è molto difficile. In America, per esempio, la Food & Drug Administration - che sapeva quanto sia rigorosa - dal primo gennaio 1998 ha deciso che i corn flakes e il pane saranno addizionati con acido folico per prevenire proprio questo tipo di difetti.

Ma questo acido folico come agisce? Si può sintetizzare dicendo che diminuisce un amminoacido che si chiama omocisteina; quest'ultima è stata riconosciuta come fattore di rischio per malattie cardiovascolari (come il fumo, il colesterolo, l'obesità, ecc.). Per prevenire la carenza di acido folico in una dieta normale sono sufficienti 0,2 milligrammi al giorno; però, per stare bene, per prevenire queste malformazioni e per diminuire i rischi di malattie cardiovascolari, ne servono 0,4-0,6 mill..

Quando parlo di multivitamine - devo sottolinearlo con precisione - non parlo di assunzione di vitamina A durante la gravidanza, che può rivelarsi addirittura dannosa.

In questa prevenzione tramite acido folico - da solo o

con multivitamine - occorre stare attenti a prenderne dosi fisiologiche (da 0,4 al massimo di 0,8 milligrammi) e non i medicinali che si trovano in farmacia, che presentano dosaggi superiori.

In Italia, purtroppo, non abbiamo grande disponibilità di questi prodotti; ce n'è uno solo che si chiama Azinco, mentre in Inghilterra, per esempio, hanno commercializzato un prodotto - che si chiama Premiacher - proprio adatto a questi scopi.

Questa è appunto la novità più importante che si è registrata nell'ambito delle malformazioni, della loro eziologia e della prevedibilità. E' tanto importante

che si sta ipotizzando la possibilità di effettuare uno studio particolare: a tal fine è stato predisposto un questionario nel quale s'intendono verificare sostanzialmente due cose:

a) quante famiglie, che hanno già un figlio con malformazioni, intendono avere un altro bambino;

b) la disponibilità a partecipare - qualora si realizzasse - ad una sperimentazione internazionale su queste problematiche.

Vi ringrazio per la vostra attenzione.

Dr. P. Paolo Mastroiacovo
Medico pediatra e docente
Università Cattolica di Roma

NOTE

¹ branca della medicina che studia statisticamente la distribuzione delle malattie e dei loro fattori causali o di rischio, allo scopo di individuare gli interventi preventivi più efficaci;

² l'eziologia è lo studio delle cause - interne ed esterne - che portano alla malattia;

³ che analizza il processo di formazione della malattia;

⁴ ciascun villo della placenta; viene utilizzato nell'esame per la diagnosi prenatale di malattie ereditarie;

⁵ malformazione congenita nella quale il segmento terminale di un arto si fissa direttamente sul tronco;

⁶ si dice di fattore che può causare malformazioni nel na-

scituro;

⁷ AIDS è la sigla di Acquired Immune Deficiency Syndrome, sindrome da immunodeficienza acquisita; si manifesta con una grave riduzione delle difese immunitarie;

⁸ il tubo neurale è l'abbozzo, la fase iniziale del sistema nervoso centrale, che poi svilupperà l'encefalo e il midollo spinale;

⁹ malformazione congenita che consiste in una fessura della spina dorsale, dovuta ad un difetto di saldatura di uno o più archi vertebrali;

¹⁰ assenza dell'encefalo;

¹¹ labbro leporino e continuazione della fessura all'interno della volta del palato.

"RAGGIUNGERE"

Organo ufficiale dell'Associazione Italiana per bambini con malformazioni agli arti

Direttore responsabile:
Pino Panzeri

Sede:
Via Cherubini, 6 - 20145 Milano
Iscrizione al Tribunale di Milano

Composizione e Stampa:
Lasergrafica POLVER - Milano