

LE MALATTIE PEDIATRICHE

Le malattie infettive:

Le malattie infettive delle vie respiratorie sono le più frequenti nell'infanzia. Soprattutto durante i primi anni di vita sociale, che coincidono con l'ingresso nella scuola materna attorno ai 3-4 anni, il bambino è spesso soggetto a **tonsilliti**, **bronchiti**, **otiti**, oltre che alla **pertosse**. Dopo i 4 anni, in genere, con il naturale rafforzamento del **sistema immunitario**, si assiste a un netto declino delle **infezioni**. Le **malattie esantematiche** sono di regola malattie che si presentano nel bambino, con epidemie di **morbillo**, **varicella**, **parotite**, sempre più circoscritte a causa dei programmi di **vaccinazione**. La **scarlattina** è sempre molto frequente e spesso si presenta in forma subclinica, con eruzioni fugacee e senza febbre. Tipica dell'**adolescenza** è invece la **mononucleosi infettiva**, che si presenta generalmente in forma sporadica.

Altre malattie pediatriche:

L'infanzia è anche l'età in cui le allergie alimentari e l'**asma** si manifestano con particolare vigore. La malattia metabolica più frequente nel bambino è senz'altro l'**acetone**, mentre il **diabete mellito** è raro, e altre malattie congenite del **metabolismo** sono eccezionali. Tra quelle di interesse chirurgico l'**appendicite acuta**.

I tumori pediatrici:

Fortunatamente anche i tumori pediatrici sono rari, ma non eccezionali: **leucemie**, **neuroblastoma**, **tumore di Wilms** comportano un significativo tributo di sofferenza per i bambini e le loro famiglie.

Nel periodo di osservazione tra il 1998 ed il 2002, nell'area italiana coperta dai registri tumori, i tassi d'incidenza della malattia sono i seguenti:

- bambini 0-14 anni: 175,4 casi per milione/anno
- ragazzi 15-19 anni: 270,3 casi per milione/anno
- pur restando una patologia rara, tra il 1988 e il 2002 (tre quinquenni) si è osservato un aumento della frequenza del 2% annuo. L'incremento più consistente riguarda i bimbi sotto l'anno di età. I tre tumori più frequenti nei bambini sono tutti in aumento: **leucemie** +1,6% annuo, **linfomi** +4,6% annuo, **tumori del sistema nervoso centrale** +2,0% annuo.

I tumori dell'infanzia sono circa l'1-2% di tutte le neoplasie. Il cancro dei bambini non è un'entità singola, ma uno spettro di neoplasie diverse per sede di origine, sesso ed età. Vi è una prevalenza nei maschi e l'incidenza aumenta al di sotto dei 5 anni ed al di sopra dei 15, con una maggiore frequenza nella razza bianca.

Tra 0 e 2 anni prevalgono neuroblastoma (tumore delle cellule nervose), nefroblastoma (del rene) e retino blastoma (dell'occhio); tra 3 e 5 anni, leucemie acute (del sangue) e sarcomi delle parti molli (dei tessuti); tra 5 e 9 anni tumori del sistema nervoso centrale e linfomi maligni (del sangue); tra 10 e 15 anni linfoma di Hodgkin, tumori dell'osso, sarcomi delle parti molli, che si presentano inoltre per tutta l'adolescenza e nel giovane adulto.

La patogenesi dei tumori pediatrici è intimamente legata alla fase embrionale dello sviluppo e ciò

può spiegare la peculiarità genetica che distingue i tumori pediatrici da quelli dell'età adulta. Se nelle neoplasie del bambino sono implicati sul piano eziopatogenetico fattori prevalentemente di tipo genetico, nell'adulto invece sono fattori mutageni ambientali.

Fin dal 1970, trial istituzionali e multicentrici hanno permesso di migliorare la sopravvivenza dei pazienti identificando fattori prognostici, clinici e biologici. Ad oggi la speranza di sopravvivenza per i bambini che si ammalano di tumore nei paesi occidentali supera il 70% a 5 anni dalla diagnosi. Per i casi rilevati nel 1998-2002, la sopravvivenza a 5 anni dalla diagnosi ha raggiunto complessivamente il 78% per i tumori in età pediatrica e l'82% per i tumori dell'adolescente.

Tuttavia, i tassi di sopravvivenza per alcune neoplasie sono particolarmente bassi (gliomi maligni e neuroblastoma metastatico: tumori del sistema nervoso, sarcomi delle ossa e delle parti molli metastatici) anche quando vengano applicati regimi di trattamento intensivi con farmaci ad alte dosi e re-infusione di cellule staminali. Inoltre, a fronte di un sicuro miglioramento prognostico degli scorsi decenni per alcuni tumori, la sopravvivenza per altri tipi di tumori, come ad esempio i sarcomi dell'osso, è rimasta invariata.

La presa in carico del malato pediatrico oncologico, attualmente svolta nei vari Centri di Emato-Oncologia Pediatrica, presuppone anche l'assistenza della famiglia e delle relative necessità - di cui non si fa carico l'ospedale - che invece si appoggia alle varie Associazioni di Genitori che collaborano in modo fattivo con i vari centri di onco-ematologia presenti sul territorio italiano. Grazie a questa collaborazione sono stati istituiti: le strategie per le cure palliative, lo sviluppo della terapia del dolore, lo sviluppo della psico-oncologia e la riabilitazione, compresa la psicomotricità dei più piccoli. Tutto ciò è stato possibile grazie alla integrazione che le organizzazioni no profit - in particolar modo le Associazioni dei Genitori - hanno realizzato con i vari centri di eccellenza per la cura dei tumori infantili, esistenti in Italia.

Le malattie congenite ed ereditarie:

Tra le malattie congenite prevalgono la **sindrome di Down**, la **spina bifida**, le cardiopatie congenite e la **palatoschisi**.

Le malattie ereditarie seguono precise regole di trasmissione da una generazione all'altra, esattamente con gli stessi criteri tramite i quali si trasmettono il colore degli occhi o il gruppo sanguigno.

Sia le caratteristiche fisiche sia alcune malattie (dette appunto genetiche) rappresentano l'espressione di migliaia di geni localizzati su 23 coppie di cromosomi che ciascuna cellula del nostro organismo possiede.

Attualmente si conoscono in modo dettagliato molte delle malattie genetiche più frequenti e per alcune è già stata identificata una terapia. Esistono diverse modalità di trasmissione delle malattie ereditarie: alcune patologie (*cosiddette a trasmissione dominante*) possono essere ereditate indifferentemente dal padre o dalla madre e i figli hanno il 50% di probabilità di ammalarsi (**nanismo acondroplastico, rene policistico, corea di Huntington** ecc.); altre patologie (*la cui trasmissione è legata al cromosoma sessuale X*) vengono trasmesse dalla madre sana, ma portatrice del gene alterato, soltanto ai figli maschi, che risulteranno ammalati nel 50% dei casi, mentre alle figlie femmine è trasmessa nel 50% dei casi la condizione di portatrici sane (**emofilia, favismo, distrofia muscolare di Duchenne**); altre malattie (*a trasmissione recessiva*) invece vengono trasmesse al 25% dei figli - indipendentemente dal sesso - solo se entrambi i genitori sono portatori dello stesso difetto genetico, pur essendo sani. In quest'ultimo caso il 50% dei figli risulterà a sua volta portatore sano del difetto e il 25% assolutamente sano (**fibrosi cistica, talassemia**).

Esistono poi alcune malattie determinate da anomalie della struttura o del numero totale dei cromosomi che si verificano al momento del concepimento (**sindrome di Down**, sindrome di Turner); nei casi più gravi questi errori non consentono lo sviluppo di un embrione vitale e si verifica un aborto spontaneo.