

# Neurologia pediatrica a Catania

## Una nicchia di eccellenza

### *Intervista a Lorenzo Pavone*

**D**a oltre trent'anni la scuola catanese di Pediatria si occupa dei disturbi neurologici dell'infanzia dal punto di vista sia neurologico sia psichiatrico. Questo interesse ha dato origine a una scuola di specializzazione di Neuropsichiatria infantile e ad uno specifico insegnamento universitario. Il gruppo di Neurologia pediatrica, che afferisce alla clinica pediatrica dell'università, si avvale delle competenze di dottori di ricerca, borsisti e ricercatori del Cnr. Esiste altresì, nell'ambito della clinica universitaria, un Centro regionale di malattie metaboliche ereditarie, che ha il compito di eseguire indagini specialistiche per tutte le forme di aminoacidopatie ed organicoacidurie. Nell'ambito della struttura vengono seguiti bambini affetti da epilessie, cefalea, turbe comportamentali, autismo, malattie neurocutanee e neuromuscolari. Le notevoli competenze in questi campi fanno prefigurare, per il numero di pazienti curati e per l'estrema specializzazione, un centro di eccellenza. Come già in passato abbiamo fatto con analoghe realtà per le quali il nostro ateneo è decisamente all'avanguardia, abbiamo intervistato Lorenzo Pavone, che è il responsabile della struttura ed il titolare dell'insegnamento.

a cura di  
Giovanni Toscano

#### ***Per i profani, cos'è la Neurologia pediatrica?***

È una delle branche della Pediatria generale. Studia le patologie del sistema nervoso centrale (cioè il cervello ed il midollo spinale) e periferico (cioè i nervi che dal sistema nervoso centrale raggiungono le varie parti del nostro organismo).

#### ***Quali malattie studia in particolare?***

Una serie molto ampia di patologie che necessitano di una preparazione scientifica e culturale diversa da quella delle altre branche pediatriche, come l'anatomia e la fisiologia del sistema nervoso: dalla neurologia del feto, comprese le malformazioni del sistema nervoso, alla patologia



neonatale, spesso legata a sofferenze che si vengono a determinare nel periodo neonatale (paralisi cerebrali infantili, ritardo mentale, sordità e danni oculari o disturbi comportamentali). Un capitolo importante della Neurologia pediatrica è costituito dalle malattie metaboliche ereditarie, malattie singolarmente rare, ma che nel loro insieme rappresentano un capitolo assai delicato, cresciuto soprattutto negli ultimi anni.

#### **Come si interviene in questi casi?**

Per alcune di queste malattie è oggi possibile una diagnosi precoce con la possibilità di intervento terapeutico inteso a prevenire il successivo danno cerebrale. Un esempio è rappresentato dalla degenerazione epato-lenticolare o *malattia di Wilson*, nella quale un precoce intervento con sostanze che eliminano il rame (il quale si accumula nel fegato e nel sistema nervoso, provocando gravi danni) consente una normale possibilità di vita. Altre malattie sono



state sconfitte grazie a *screenings neonatali di massa*, che consentono di individuare in tempo una malattia curabile con la dieta o con un trattamento medico, evitando così un danno cerebrale irreversibile. Purtroppo, esistono numerose malattie metaboliche per le quali non è possibile a tutt'oggi alcun trattamento efficace. Tuttavia la conoscenza e la diagnosi di tali malattie consentono di eseguire una *diagnosi prenatale*, che evita la nascita di un fratello affetto dalla stessa malattia. Le sindromi convulsive e le epilessie, assieme alle malattie muscolari, tendono a manifestarsi anche in età adulta, ma nella gran parte dei casi il loro esordio è in epoca scolare o pre-scolare.

#### **Altri ambiti di intervento?**

Le malattie neurocutanee, ad es., e quelle

immunomediate che colpiscono il sistema nervoso oppure i tumori manifestati in epoca infantile. Una serie di disturbi che in passato venivano tenuti in scarsa considerazione poiché non letali, ma che interferiscono notevolmente con la vita quotidiana del bambino, sono rappresentati dalle cefalee e dai disturbi comportamentali. Molti di questi disturbi riconoscono una patologia neurologica organica che raggiunge la massima espressione di gravità nell'autismo e nella *sindrome di Rett*.

#### **Chi pratica la Neurologia pediatrica in Italia?**

La Neurologia pediatrica è una disciplina di confine tra la Pediatria, la Neurologia, la Psichiatria e la Neuropsichiatria infantile. In Italia la patologia neurologica del bambino viene seguita dal neuropsichiatra infantile, cioè dall'esperto che studia la patologia psichiatrica e neurologica del bambino. Il connubio tra patologia neurologica e patologia psichiatrica dello sviluppo viene ritenuto necessario da chi afferma che alla base della patologia psichiatrica stanno sempre patologie organiche cerebrali e viceversa. Altri però ritengono che si debba invece fare una chiara distinzione tra la patologia neurologica e quella psichiatrica del bambino, così come avviene per l'adulto, perché l'approccio alla malattia neurologica è molto diverso se affrontato da un medico che ha esperienza nel campo neurologico o in quello psichiatrico. Infatti le competenze si sono perfezionate e gli avanzamenti della genetica molecolare, della neurobiologia e della diagnostica strumentale sono stati enormi, per cui risulta difficile per un neurologo affrontare i problemi psichiatrici così come per uno psichiatra affrontare i problemi neurologici.

#### **Qual è la situazione negli altri Paesi?**

In quasi tutta Europa, come negli Stati Uniti, in Canada, in Australia e in numerosi altri Paesi, da tempo la Neurologia pediatrica è nettamente distinta dalla Psichiatria infantile. Dappertutto esiste la figura dello specialista in Neurologia pediatrica, che esercita nel territorio, negli ospedali e nelle università con appositi dipartimenti e strutture.

#### **Con chi collabora il neurologo pediatra?**

La Neurologia pediatrica è un campo così vasto che necessita della stretta collaborazione di esperti in varie discipline attinenti alla neurologia dello sviluppo. Mi riferisco in particolare al pediatra di famiglia, che resta uno dei principali interlocutori del neurologo pediatra nell'iter diagnostico e soprattutto nella gestione quotidiana del piccolo paziente con patologia neurologica. Ma penso anche ai neurologi, agli psichiatri, ai neurochirurghi, agli psicologi e psicoterapeuti ed ai medici riabilitatori, ai logopedisti ed agli otorinolaringoiatri, che hanno competenze specifiche in settori affini alla neurologia dello sviluppo.

#### **Quali strumenti impiega oggi la neurologia pediatrica per giungere a una diagnosi?**

Oltre che sulle sue conoscenze cliniche e sull'esperienza, il neurologo pediatra può oggi contare su: 1) un laboratorio per analisi molto sofisticate; 2) strumenti diagnostici capaci di analizzare potenziali elettrici presenti normalmente (o alte-

rati) nell'organismo, quali elettromiografo, elettroencefalografo, apparecchi per lo studio dei potenziali visivi, uditivi e sensoriali; 3) ecografo (ecografia cerebrale transfontanellare), tomografia computerizzata e/o risonanza magnetica (anche spettroscopica e funzionale) e SPECT o PET; 4) laboratorio di istologia per lo studio delle biopsie muscolari e di altri tessuti; 5) laboratorio di genetica molecolare. Tutte queste strutture devono essere connesse tra di loro e spesso necessitano di personale altamente specializzato nel campo della patologia neurologica infantile.

### ***Qual è la relazione tra la genetica e la neurologia pediatrica?***

Il ruolo della genetica nella neurologia pediatrica è di notevole importanza, specie dopo l'enorme impulso dato alla genetica, negli ultimi anni, dallo sviluppo di tecniche di analisi sofisticate. Molte delle malattie di cui è stata individuata una causa genetica compaiono in età infantile o scolare. L'identificazione dei geni responsabili ha portato a un cambiamento consistente dell'approccio clinico e della cura, poiché sono stati scoperti i meccanismi di base di tali affezioni e approntati specifici protocolli terapeutici (in relazione alla causa) per molte malattie neurologiche. Il trapianto di midollo osseo permette la sostituzione di enzimi carenti, mentre la terapia genica permette la sostituzione del gene o delle funzioni del gene mancante e l'impianto di cellule staminali o cellule fetali atte a sostituire la funzione del gene o dell'enzima carente nell'organismo.

### ***La genetica ha un ruolo anche nella prevenzione?***

Altro che! La genetica gioca un ruolo importantissimo per la prevenzione di svariate malattie neurologiche e per la diagnosi prenatale, permettendoci di sapere in anticipo se una coppia di genitori corra il rischio di sviluppare nel nascituro una qualche malattia neurologica. Ciò ha avuto notevoli ripercussioni – non sempre positive – sul cosiddetto *consiglio genetico*, ossia il calcolo del rischio per un dato individuo (o per una coppia o un intero nucleo familiare) di presentare una determinata malattia nei propri figli o in altri membri della famiglia. La genetica ha inoltre permesso di comprendere a fondo il ruolo dei geni responsabili di malformazioni cerebrali, quali la lissencefalia, la schizencefalia e le microcefalie. Il ruolo della genetica ha radicalmente mutato lo stesso concetto di disturbo psichiatrico e comportamentale nel bambino: oggi sappiamo bene che la depressione, l'ansia, l'iperattività, l'autismo, i tic (pre-

senti anche nella fascia d'età infantile) sono tutti causati da anomalie specifiche del patrimonio genetico. Ciò ha contribuito a cambiare il nostro approccio anche terapeutico a questi disturbi.

### ***Quali sono le prospettive della genetica e della neurologia pediatrica?***

I progressi raggiunti dalla scienza medica sono straordinari. Come negli altri campi della patologia lo sviluppo delle conoscenze è impressionante ed è difficile fare delle previsioni realistiche sul futuro. Sono da sviluppare in tale senso la prevenzione, la terapia precoce, e la cura definitiva delle malattie neurologiche con tecniche quali i trapianti midollari ed i trapianti genici. Alcune di queste metodiche sono state già applicate (vedi il trattamento di alcune forme di mucopolisaccaridosi ed il trattamento enzimatico della malattia di Gaucher e di Fabry, tanto per citare alcuni esempi). Le prospettive quindi sono notevoli ed i progressi sono così elevati che anche per gli esperti è difficile seguirli tutti.

### ***Quali sono le malattie neurologiche più diffuse in Sicilia?***

Nel passato la Sicilia rappresentava un centro di maggiore frequenza di malattie metaboliche a causa dell'alta incidenza di matrimoni tra consanguinei. Per questo motivo si venivano a determinare focolai particolarmente elevati di tali affezioni. Negli ultimi tempi però i matrimoni tra consanguinei si sono notevolmente ridotti e possiamo affermare che in Sicilia l'incidenza delle malattie neurologiche è sovrapponibile a quella delle altre regioni.

### ***Quali sono le caratteristiche principali del volume Neurologia pediatrica?***

Il testo, di recente curato da me e da M. Ruggeri presso la casa editrice Masson, raccoglie, in oltre 600 pagine, tutta la patologia afferente alla neurologia del bambino con ricco apparato iconografico. Ad esso hanno collaborato un gruppo di professori e ricercatori della clinica pediatrica dell'università e del Cnr di Catania, che hanno perfezionato, anche all'estero, un'esperienza specifica in vari settori della patologia neurologica pediatrica. Molta parte del libro è dedicata alla diagnostica delle patologie neurologiche (TAC, Risonanza magnetica, SPECT, ecc.).

### ***Quali sono le ragioni per far ritenere la Divisione da lei diretta al Policlinico un centro di eccellenza?***

Posso fornire tre motivazioni: a) l'attenzione e la competenza verso un tipo di patologia pediatrica comprendente malattie genetiche rare che ha pochi cultori in campo nazionale; b) il numero di scambi e collaborazioni internazionali quali quelli con l'INCA (*International Child Neurology Association*); c) la raccolta di una casistica clinica che ha permesso l'accesso a prestigiose riviste internazionali.



