

Lo Screening Metabolico Neonatale Allargato un grande sforzo comune per la salute dei neonati



Ad integrazione dell'attività di screening neonatale operativa a Verona fin dagli anni 80 per tutti i neonati del Triveneto, è partito dal primo gennaio di quest'anno un progetto ambizioso e rivoluzionario che pone l'Azienda Ospedaliera Integrata di Verona e l'Università di Padova

al centro di un grande sforzo comune per tutelare la salute di tutti i neonati del Veneto in modo da identificare precocemente i neonati affetti da malattie metaboliche ereditarie.

Si tratta di malattie molto rare se prese singolarmente ma non così rare se considerate nel loro insieme. Malattie che possono avere conseguenze devastanti sui neonati che ne sono affetti e che possono portare anche alla loro morte. Infatti, nei bambini affetti, quelli che sono i normali processi per la vita della cellula sono compromessi e si verifica un accumulo di sostanze tossiche già nei primi giorni di vita. Una corsa contro il tempo quindi.

Una diagnosi precoce con apparecchiature sofisticatissime e una terapia con farmaci e diete speciali permette a questi neonati di avere l'opportunità di sopravvivere e condurre una vita che si avvicini il più possibile alla normalità.

Tutto questo viene realizzato a Verona e grazie allo sforzo di una équipe multidisciplinare che comprende biologi, pediatri, diestiste, infermieri, specializzandi, neonatologi, pediatri intensivisti e neuropsichiatri infantili.

Da una goccia di sangue prelevata in seconda giornata di vita dal tallone dei neonati dei punti nascita delle province di Verona, Vicenza e Rovigo, viene eseguita una indagine particolare che permette di diagnosticare l'eventuale presenza di una di queste malattie metaboliche ereditarie. Cosa che in questi cinque mesi di attività si è già verificata per tre neonati.

Dal Laboratorio per lo Screening Metabolico Allargato, Diretto dal Professor Attilio Boner e coordinato dalle dr.sse Marta Camilot e Francesca Teofoli parte tutto lo sforzo diagnostico iniziale che poi porta al ricovero dei bambini in Clinica Pediatrica di Borgo Roma per la conferma diagnostica e le terapie dietetiche e farmacologiche coordinate dal Dr. Andrea Bordugo in collaborazione con la terapia intensiva neonatale diretta dal Prof. Ezio Padovani e con la terapia intensiva pediatrica diretta dal Dr. Paolo Biban.

Una volta superata la delicata fase iniziale inizia un periodo di educazione dei genitori nella preparazione di diete molto particolari e nella somministrazione di farmaci indispensabili per la vita. Il ruolo della dietista, Dr.ssa Alice Dianin, specializzata e formata in queste patologie, è fondamentale. Per di più è indispensabile un'alleanza terapeutica che coinvolga pediatra metabolista, dietista, psicologo e neuropsichiatra infantile e altre figure di specialisti che ruotano tutte attorno a questi bambini. Una volta dimesso il bambino viene affidato al pediatra di famiglia che insieme ai servizi territoriali diventa parte integrante dell'assistenza.

Lo screening metabolico allargato rappresenta un'opportunità unica per promuovere la salute dei nostri bambini lavorando in modo integrato ed efficace. L'Azienda Ospedale-Università di Verona è chiamata a questo importante ruolo che la proietta non solo in regione ma anche a livello nazionale ed europeo.

Una vecchietta in salute dipende anche da noi

Determinanti lo stile di vita e l'alimentazione

L'invecchiamento della popolazione rappresenta uno dei fenomeni più rilevanti nei paesi industrializzati, nei quali circa un quarto della popolazione ha più di 65 anni di età con significativi riflessi non solo sul mondo sanitario, ma anche su quello socio-assistenziale. Secondo l'ISTAT nel 2050 gli anziani rappresenteranno il 34% della popolazione. L'indice di dipendenza, cioè il numero di anziani ogni 100 soggetti in età lavorativa (15-64 anni), che è oggi pari al 28,8, è destinato a duplicarsi nei prossimi decenni.

Accanto ad un progressivo incremento della speranza di vita totale sarebbe auspicabile si verificasse anche un aumento del numero di anni di vita liberi da malattia e disabilità, ma recenti osservazioni sembrano dimostrare che così non è: infatti per ogni anno di vita guadagnato alla nascita si è assistito nel mondo occidentale a un aumento di speranza di vita libera da malattia pari a circa 10 mesi. Fattori biologici connessi all'invecchiamento e la maggiore e più prolungata esposizione con l'età a fattori morbigeni sono responsabili della presenza nel soggetto anziano di quadri clinici multipli, di elevata complessità clinica. Interventi mirati alla compressione della comorbidità e della disabilità fisica tipiche del soggetto anziano possano avere ricadute benefiche sia sullo stato di salute del singolo soggetto sia sul contesto sociale con significativa riduzione dei costi socio-sanitari.

Tra tutti i fattori che influenzano i processi dell'invecchiamento, forse nessuno è più importante dello stile di vita. Una alimentazione equilibrata e corretta come apporto calorico, macronutrienti (carboidrati, lipidi e proteine), vitamine e minerali allunga la vita, in particolare quella in buona salute.

Animali sottoposti a restrizione calorica vivono di più, hanno minore incidenza di diabete, ipertensione e neoplasie rispetto a quelli alimentati ad libitum e, soprattutto, aspetto meno senescente e maggiore vitalità. Se il modello della restrizione calorica, scientificamente con-

È consigliabile un'alimentazione tipo Dieta Mediterranea con moderate calorie e ricca di alimenti quali olio, frutta, verdura e pesce

vincente nell'animale, risulta ovviamente non del tutto proponibile nell'uomo, non così paiono altri modelli alimentari, quali ad esempio la Dieta Mediterranea, patrimonio culturale dell'Unesco dal 2010 la cui efficacia nell'allungare la speranza di vita nell'uomo e nel ridurre l'incidenza di malattie cardiovascolari, diabete, insufficienza renale, disabilità fisica e deficit cognitivi è ampiamente dimostrata.

La cosiddetta "Blue Zone", area geografica nel Mondo con maggior prevalenza di persone ottuagenarie, che comprende anche alcune regioni italiane, si caratterizza per uno stile di vita fondato su attività fisica regolare e stretta aderenza ad un regime alimentare simile alla Dieta Mediterranea, con introito calorico moderato, ricco di alimenti quali olio di oliva, frutta, verdura e pesce. Numerose evidenze sia cliniche che sperimentali hanno confermato che l'associazione tra regolare attività fisica e corretta alimentazione rappresenta la vera arma vincente per un invecchiamento in salute. In realtà nelle società occidentali la maggior parte delle persone presenta un bilancio energetico positivo, ovvero mangia di più di quanto consuma. Anche per il concomitante ridursi con l'età dell'attività fisica, il peso corporeo aumenta fino alla sesta decade di età nel maschio e alla settima nella donna, con aumento in particolare del giro vita, cioè del grasso addominale, che più fa male alla salute.

In Italia, in Europa e negli USA, -spiega il prof. Mauro Zamboni, Direttore della Clinica Geriatrica dell'Azienda Ospeda-



liera Universitaria Integrata di Verona - vi è una pandemia di sovrappeso e obesità con massima prevalenza intorno ai 60 anni nei due sessi, pandemia che sta influenzando negativamente sul trend incrementale, osservato dal dopo guerra in poi, della aspettativa di vita: un recente studio condotto dal nostro gruppo di ricerca in collaborazione con l'Istituto di statistica dell'Università di Trento in un ampio campione di persone in Italia, ha dimostrato al riguardo che nei soggetti obesi, sia di sesso maschile che femminile, la comparsa di polipatologia avviene ben 10 anni prima che in quelli normopeso. La riduzione della attività fisica da sola e/o in concomitanza con una alimentazione non equilibrata concorre e aggrava uno dei fenomeni tipici dell'invecchiamento, caratterizzato dalla progressiva modificazione della composizione corporea, con decremento della massa muscolare, condizione denominata Sarcopenia (dal greco sarco-muscolo e penia -povertà), che comincia a manifestarsi molto precocemente, dai 30 anni in poi nel maschio e dai 40 nella donna e accelera dopo i 60 anni in particolare in presenza di situazioni patologiche, con importanti ricadute sullo stato di salute.

Se come mangiamo e come ci muoviamo influenza come invecchiamo, anche l'invecchiamento di per sé influenza i me-

canismi che controllano il senso di fame e sazietà determinando, nelle età più avanzate, un quadro noto come "anorexia of aging". L'anziano, specie il grande anziano, mangia meno, avverte poco il senso di fame e sete. Una alimentazione corretta è il cardine di un buono stato di salute in qualsiasi fascia di età, ma essendo le esigenze diverse nel giovane, nell'adulto e nell'anziano, diverse devono essere le raccomandazioni nutrizionali. Un giovane che mangia troppo invecchia prima con più patologie, un anziano che riduce l'introito alimentare mangiando in modo squilibrato accelera il declino del proprio stato di salute con maggiore istituzionalizzazione e prognosi infausta.

L'Invecchiamento è fenomeno complesso, ancora poco noto, che può essere affrontato solo con una visione multidisciplinare che preveda stretta sinergia tra ricerca di base, clinica ed epidemiologia. Il confine tra Invecchiamento fisiologico e Invecchiamento con patologia è difficile da identificare, ma rappresenta un obiettivo primario per il ricercatore e per il clinico. Alla ricerca scientifica spetta il compito di evidenziare quali possano essere i possibili target su cui agire per un invecchiamento in salute e per l'identificazione di strategie sia di tipo preventivo che terapeutiche mirate sul soggetto giovane, sull'adulto maturo e sull'anziano.

Le complesse problematiche della Chirurgia Vascolare

Il Centro del Polo Confortini viene considerato tra i migliori in Italia

Parlare di Chirurgia Vascolare significa attirare l'attenzione di molti pazienti, che possono ignorare la distinzione tra una vena e un'arteria ma che ben comprendono la gravità di una problematica circolatoria.

Nell'ambito di questa chirurgia i distretti colpiti possono essere diversi, con sintomi estremamente diversi. Fare Chirurgia Vascolare oggi non significa solo affrontare patologie diverse tra loro ma conoscere a fondo il proprio assistito e offrirgli il miglior trattamento possibile con la dovuta appropriatezza.

Significa per prima cosa fare prevenzione, incentivando una vita regolare, priva di fumo e cibi dannosi, raccomandando uno screening ecografico e con ecocolordoppler che identifichi precocemente l'insorgenza di malattia.

L'aorta è il principale esempio. Si tratta di un distretto anatomico che va spesso incontro ad una silente dilatazione aneurismatica che può portare ad un'improvvisa rottura del vaso e quindi ad un'emorragia mortale. Un trattamento chirurgico preventivo di correzione dell'aneurisma salva la vita a chi ne è portatore. Nella classifica stilata dall'AGENAS del

Ministero della Salute, la Chirurgia Vascolare del Polo Confortini risulta fra i migliori Centri nel Veneto e in Italia per i risultati nel trattamento di questa patologia, con una mortalità nettamente al di sotto dei dati della letteratura medica.

In considerazione dell'elevato impatto fisico ed emotivo che un intervento chirurgico può avere sul paziente, dagli anni '90 è possibile usufruire anche di metodiche vascolari mininvasive che permettono un trattamento percutaneo mediante l'utilizzo di guide, palloni e stent. Quando correttamente indicata, la patologia aortica ha beneficiato grandemente di questo approccio endovascolare, permettendo il trattamento di un aneurisma addominale, toracico o toraco-addominale attraverso una-due piccole incisioni agli inguini e il posizionamento di una protesi dall'interno.

L'approccio mininvasivo non interessa solo l'aorta. Attraverso un piccolo buchetto all'inguine siamo in grado oggi di trattare efficacemente pazienti con grave arteriopatia periferica degli arti inferiori, malattia che espone a

consistente rischio di amputazione maggiore. La chirurgia tradizionale, normalmente delicata e complessa, rimane tuttavia una soluzione irrinunciabile nei casi più complessi, dove spesso è necessario il confezionamento di un bypass per favorire un duraturo afflusso di sangue alla gamba. I risultati di tale chirurgia, talvolta sconcertanti, risentono enormemente dell'influsso di patologie debilitanti come il diabete e l'insufficienza renale cronica che provocano un danno locale e sistemico e che sono purtroppo in costante aumento.

Il distretto carotideo, sede di placche causanti l'ictus cerebrale, rappresenta ancora oggi uno dei pochi settori dove la chirurgia tradizionale rimane il trattamento più efficace. L'abitudine di eseguire la procedura in anestesia locale, con una breve degenza post-operatoria limitata a 24-48 ore, intende rendere comunque meno invasivo questo tipo di trattamento che, presso il nostro Centro, ha risultati di elevata eccellenza con tassi di complicanze nettamente inferiori rispetto a quelli della letteratura.

Chirurgia Vascolare significa affrontare anche

problematiche complesse in regime di urgenza/emergenza. Il Polo Chirurgico Confortini di Verona rappresenta la sede ideale di arrivo di traumi della strada o legati al mondo del lavoro o dello sport. Tali casi, estremamente complessi e in cui è in gioco la vita di una persona, vengono affrontati quotidianamente e spesso con successo da équipe multidisciplinari composte da chirurghi, ortopedici, radiologi interventisti ed anestesisti.

Infine vale la pena di accennare - aggiunge il dr. Gianfranco Veraldi, responsabile del Reparto di chirurgia vascolare -, alla patologia venosa, meno grave ma certo più frequente e con risvolti estetici e psicologici non insignificanti, soprattutto nella popolazione femminile. Il coinvolgimento patologico del sistema safenico può provocare un quadro sintomatologico complesso che, in casi selezionati, beneficia di un trattamento chirurgico ablativo, eseguito ordinariamente in regime di Day Hospital, con dimissione in giornata della paziente.

Per mantenere uno standard elevato di qualità e garantire un risultato di eccellenza, l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona associa da tempo l'esperienza pluriennale degli attuali operatori ad un investimento formativo mediante corsi e seminari volto alla categoria medica ed infermieristica cui l'Unità Operativa di Chirurgia Vascolare partecipa attivamente.

Un percorso consolidato negli anni, che ha reso oggi la Chirurgia Vascolare del Polo Confortini di Verona un punto di riferimento sicuro e di indiscussa eccellenza nel territorio locale e nazionale.



Il dr. Gianfranco Veraldi in sala operatoria