

Disciplina: Pediatria generale
Docente: Dr. Sergio Manieri

Crescita normale e patologica

2^ Parte

Fattori che influenzano l'accrescimento

- **Fattori endogeni**

- ❖ **Genetici**

- ❖ **Ormonali**

- **Fattori nutrizionali**

- **Fattori endogeni**

- ❖ **Genetici**

Legati al corredo cromosomico

- ❖ **Ormonali**

Correlati a numerose increzioni di ghiandole endocrine, denominate ormoni, sostanze chimiche attive immesse nella corrente sanguigna, costituendo pertanto un sistema di comunicazione per tutto l'organismo. Per agire necessitano di “recettori” nelle cellule bersaglio dei vari tessuti a cui si legano esplicando così la loro azione specifica. Molti sono gli ormoni che direttamente od indirettamente partecipano al controllo della crescita.

- **Fattori endogeni**

- ❖ **Ormonali**

- **Ipofisi:** Secerne il GH. La sua increzione nel sangue non avviene in modo continuativo ma a “poussées” durante le 24 ore, particolarmente dopo l’inizio del sonno: agisce non direttamente sulle ossa, ma attraverso altre sostanze ormonali: le *Somatomedine*.

- **Fattori endogeni**

- ❖ **Ormonali**

- **Tiroide:** produce la Tiroxina T4 e la Triiodotironina (T3). Agiscono sul metabolismo cellulare, sull'accrescimento e sulla maturazione (specie del sistema nervoso).

- **Fattori endogeni**

- ❖ **Ormonali**

- **Paratiroidi:** mediante la secrezione di *Paratormone A e B* influenzano il metabolismo del calcio.

- **Fattori endogeni**

- ❖ **Ormonali**

- **Surreni:** Secernono almeno tre gruppi di ormoni:

Mineral-corticoidi: che presiedono agli scambi dell'acqua ed elettroliti;

Glicocorticoidi: In particolare il cortisolo che interviene nel metabolismo degli idrati di carbonio.

Androgeni: che esercitano un'azione fisiologica molto simile agli ormoni sessuali maschili inducendo lo scatto di crescita della pubertà, aumentando la massa muscolare e sviluppando alcuni caratteri sessuali secondari.

- **Fattori endogeni**

- ❖ **Ormonali**

- **Isole di Langerhans:** L'insulina secreta non ha una particolare azione diretta sulla crescita: tuttavia la sua carenza determina ritardo di crescita ed arresto dello sviluppo

- **Fattori nutrizionali**

1. Apporto nutrizionale

2. Malassorbimento

3. Metabolismo intermedio

4. Deprivazione psico-sociale

A proposito di fattori nutrizionali

- Si nasce con un potenziale di crescita (**patrimonio genetico**) che potrà essere realizzato in tutto od in parte a seconda dell'ambiente di vita.
- Le influenze esterne agiscono già durante la gravidanza: le condizioni di salute e lo **stato nutrizionale** della mamma sono molto importanti
- Negli anni successivi la crescita risente essenzialmente delle influenze esercitate da **fattori nutrizionali** ed ad affettivi

Fabbisogno energetico

- Fabbisogno di base (metabolismo basale)
- Fabbisogno per l'accrescimento
- Fabbisogno per il lavoro muscolare
- Fabbisogno di calore extra-postprandiale (azione dinamico-specifica degli alimenti)
- Fabbisogno per la termoregolazione
- Fabbisogno energetico legato all'emozione

Fabbisogno calorico giornaliero in Pediatria

	1-3 Anni	4 – 6 Anni	7 – 12 Anni	12 –16 Anni
Calorie	1.350 Kcal	1.800 Kcal	2.200- 2.500 K cal	1.700- 3.000 Kcal
Proteine(5-10%)	30-35 g	40 g	65 – 80 g	100 g
Lipidi (20-40%)	44-50 g	60 g	80 –90 g	115 g
Glucidi (45-60%)	160-190 g	250 g	280 – 310 g	400 g
Calcio	650-700 mg	780 mg	750 –900 Mg	1.300 mg

Sostanze nutritive

1. Con valore energetico

- Protidi
- Lipidi (o grassi)
- Glucidi (o zuccheri)

2. Prive di valore energetico, ma indispensabili:

- Vitamine, minerali, oligo-elementi, acqua

Proteine

Provengono da due fonti alimentari.

1. **Fonte animale:** carne, uovo, latticini, pesce.
2. **Fonte vegetale:** cereali, alghe. Sono costituite da lunghe catene di elementi semplici, gli aminoacidi.

Oltre al ruolo energetico, le proteine hanno essenzialmente due funzioni:

1. **Strutturale:** sono i costituenti di base della cellula e dei tessuti. Ruolo nella crescita, nella riproduzione e nella conservazione dei tessuti.
2. **Funzionale:** Diverse proteine hanno un ruolo importante, es. emoglobina, enzimi, ormoni ecc.

Lipidi

Provengono da due fonti alimentari.

1. **Fonte animale:** carne, pesce, latte e derivati, uovo (grassi saturi).
2. **Fonte vegetale:** Olio di oliva, di mais, di girasole, di palma (grassi insaturi).

Oltre al valore energetico, hanno:

1. **Strutturale:** Rientrano nella struttura delle membrane cellulari (Saturi: strutture di membrane rigide; Insaturi: strutture di membrane elastiche).
2. **Funzionale:** es. il **Colesterolo** è il precursore di tutti gli steroidi; certi acidi grassi sono precursori delle prostaglandine; Sono indispensabili per l'assorbimento delle vitamine liposolubili: A, D, E, K.

Glucidi

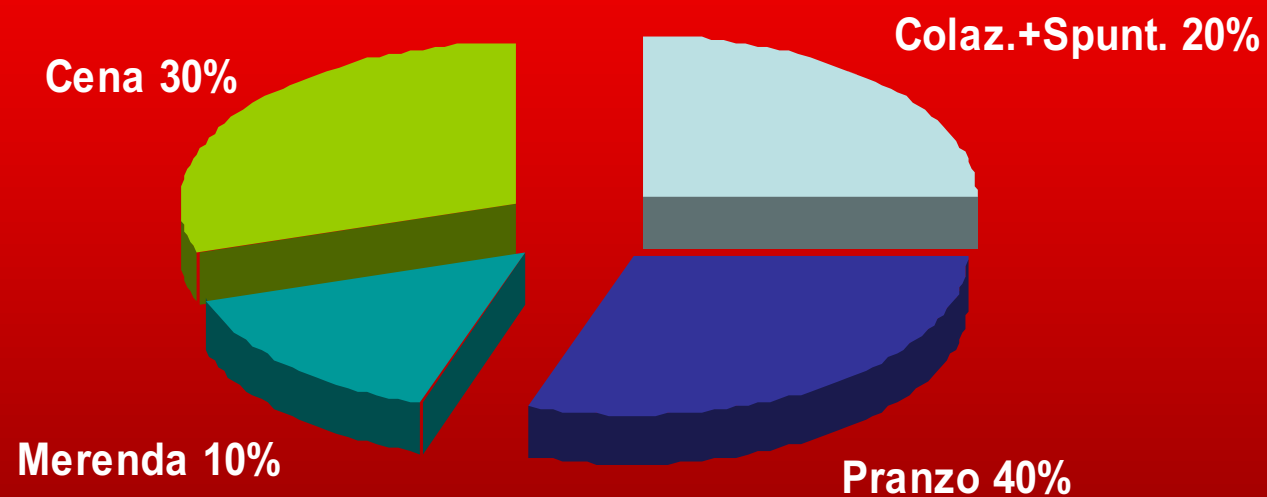
I glucidi ed i suoi polimeri sono l'elemento più abbondante in natura. Sono di provenienza

1. **Animale:** il glicogeno è una riserva di energia negli organismi; la hitina è la componente principale dello scheletro di crostacei ed insetti.
2. **Vegetale:** la cellulosa, polimero del glucosio, è il glucide più diffuso (elemento principale della struttura delle piante); il fruttosio nella frutta; l'amido.

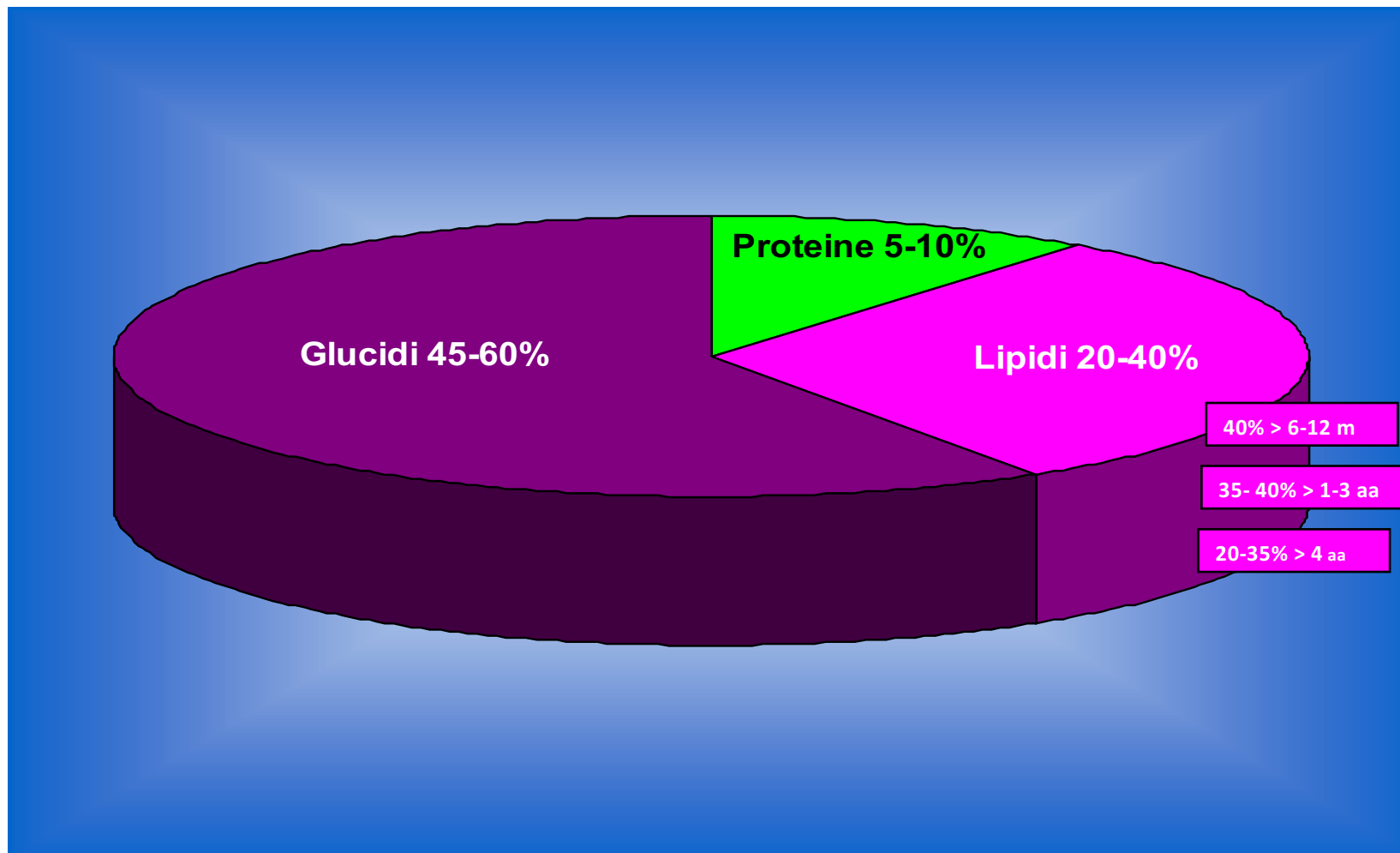
Oltre al valore energetico(rappresentano la principale sorgente energetica) hanno importanti

funzioni biologiche: secrezioni mucose intestinali (facilità all'assorbimento); ruolo di intermediari nella biosintesi: galattosemia, mucopolisaccardi; costituenti di alcuni antibiotici.

Ripartizione degli apporti calorici quotidiani nei 4 pasti



Principali sostanze nutritive in una dieta equilibrata



Indicazioni LARN 2014

INTAKE PROTEICO: 5-10% (rapporto 1:1 tra proteine animali e vegetali)

INTAKE GLUCIDICO: 45-60% (con quota di zuccheri ad alto indice glicemico < 10% delle calorie totali)

INTAKE LIPIDICO: 20-40%. dopo i 2 aa di vita, riduzione progressiva dal 30 al 25% delle calorie totali, con apporto di grassi saturi < 10% e di colesterolo non superiore a 100 mg/1000 kcal

APPORTO DI FIBRE: pari a 10 g/1000kcal oppure pari a 0.5 g/kg del peso ideale.

APPORTO DI MINERALI: pari alle indicazioni dei LARN

Crescita patologica: entriamo nel merito

- Deficienze staturali
- Eccedenze staturali
- Deficienze ponderali
- Eccedenze ponderali
- Deficienze neuro-psichiche

Deficienze staturali

- Ipoevolutismi essenziali
- Ipoevolutismi da cause peristatiche prenatali
- Ipoevolutismi da malnutrizione in senso lato
- Ipoevolutismi da endocrinopatie
- Ipoevolutismi da malattie d'organo o metaboliche
- Displasie scheletriche
- Ipoevolutismo iatrogeno

Ritardi dell'accrescimento staturale

Ipoevolutismi essenziali	Genetici, sindromici, aberrazioni cromosomiche, ecc
Noxae peristatiche prenatali	Sindrome feto-alcolica, da idantoina, eccesso di fumo, malnutrizione fetale grave ecc.
Malattie del metabolismo e malattie di organo o sistema	Errori congeniti del metabolismo (mucopolis., glicogenosi, ecc) Cause cardiovascolari, polmonari, renali, epatiche, neurologiche ecc
Displasie scheletriche (genetiche)	Osteocondrodisplasie, ecc
Malattie endocrine	Ipotiroidismo, nanismo ipofisario, diabete mellito malcurato, ipo-iper surrenalismi, pubertà precoce e pubertà ritardata, ecc
Terapie (ipoevolutismi iatrogeni)	Terapie cortisoniche protratte, immunodepressori, ACTH, ecc
Varianti normali	Bassa statura familiare, ritardo costituzionale di crescita, ecc
Malnutrizione in senso lato	Per deficit di apporto, secondarie a malattie con malassorbimento o a enteriti croniche

Eccedenze staturali

- Iper-evolutismi endocrini
- Iper-evolutismi endocrino-metabolici
- Iper-evolutismi cromosomici
- Iper-evolutismi da cause disparate

Cause di iperstaturalità

Cause endocrine	Ipersecrezione di GH; sindrome adrenogenitale*, Precocità sessuale: pubertà precoce vera o pseudo-pubertà precoce, ipertiroidismo
Cause endocrino-metaboliche	Sindrome di Wiedmann-Beckwith,
Cause cromosomiche	Sindrome di Klinefelter (47, XXY), Poligonosomia (47, XYY, 47 XXYY)
Altre cause	Alta statura costituzionale, Gigantismo cerebrale (sindrome di Sotos), Sindrome di Marfan, Omocistinemia

Forme di Iperstaturalità: Sindrome Adrenogenitale

Sindrome adrenogenitale, autosomica recessiva, è un gruppo di malattie genetiche caratterizzate da **difetto enzimatico nella sintesi degli ormoni surrenalici**, con conseguente:
↓ Cortisolo; $\pm$ ↓ Aldosterone; ↑ Androgeni surrenalici.
Nel 90–95% dei casi è dovuta a deficit di: **21-idrossilasi**

Fisiopatologia (meccanismo chiave)

Deficit enzimatico (21-Idrossilasi) → ↓ Cortisolo → ↑ ACTH (per feedback negativo) → iperplasia corticosurrenalica.

I precursori non convertiti in cortisolo vengono deviati verso la via androgenica → **eccesso di androgeni**.

Quadro clinico:

◆ **Forma classica con perdita di Sali:** Neonati, Vomito, disidratazione, Iponatriemia, Iperkaliemia, Shock surrenalico.

◆ **Forma classica virilizzante:** Bambine con genitali ambigui alla nascita, Maschi apparentemente normali alla nascita ma con pubertà precoce.

◆ **Forma non classica (lieve):** Irsutismo, Acne, Irregolarità mestruali, Infertilità

Assetto ormonale tipico: ↓ Cortisolo; ↑ 17-idrossiprogesterone, ↑ Androgeni, ↑ ACTH

Diagnosi: Screening neonatale (17-OH progesterone); Dosaggi ormonali; Test genetico

Terapia: Glucocorticoidi (sostituzione cortisolo + soppressione ACTH); $\pm$ Mineralcorticoidi (se perdita di sali), Monitoraggio endocrinologico continuo

Forme di Iperstaturalità:

Pubertà precoce vera e Pseudopubertà precoce

Pubertà precoce è la comparsa dei caratteri sessuali secondari **prima dell'età fisiologica**:
Prima degli 8 anni nelle bambine; **Prima dei 9 anni** nei maschi

1. Pubertà precoce centrale (gonadotropino-dipendente): Attivazione precoce dell'asse **ipotalamo–ipofisi–gonadi**. ↑ GnRH, ↑ LH e FSH, ↑ estrogeni / testosterone. È la forma più frequente (soprattutto nelle bambine). Può essere: **idiopatica** (più comune nelle femmine); **Secondaria** a lesioni del SNC (tumori, malformazioni, esiti infettivi)

2. Pubertà precoce periferica (gonadotropino-indipendente) o Pseudopubertà precoce:

Produzione autonoma di ormoni sessuali, **senza attivazione centrale**.

Cause possibili: Tumori ovarici o testicolari, Iperplasia surrenalica congenita, Cisti ovariche; Esposizione esogena a ormoni; Sindrome di McCune-Albright

Quadro clinico.

Femmine: Telarca precoce; Pubarca, Menarca anticipato.

Maschi: Aumento volume testicolare (segno chiave nella forma centrale); Comparsa peli pubici, Voce bassa

Effetto sulla crescita: Iniziale **accelerazione staturale**, Avanzamento età ossea: Chiusura precoce delle cartilagini → possibile **bassa statura finale**

Diagnosi: Età ossea (radiografia mano), Dosaggio LH/FSH basali e dopo stimolo con GnRH, Ecografia pelvica (femmine), RM encefalo se sospetto centrale (soprattutto nei maschi)

Forme di Iperstaturalità: Gigantismi

Gigantismo ipofisario è una condizione dovuta a **eccesso di ormone della crescita (GH)** causato quasi sempre da un **adenoma dell'ipofisi** (tumore benigno GH-secernente) **insorto prima della chiusura delle cartilagini di accrescimento** (quindi in età pediatrica).

“Gigantismo” e non “Acromegalia”:

Prima della saldatura delle epifisi → il GH (tramite **IGF-1**) fa crescere soprattutto le **ossa in lunghezza** → **statura molto elevata** = gigantismo.

Dopo la saldatura → non aumenta la lunghezza, ma crescono **parti acrali e tessuti molli** (mani, piedi, mandibola, visceri) → **acromegalia**.

Sintomi tipici: Crescita staturale accelerata (oltre il pattern familiare), spesso con **arti lunghi**, Possibili segni “acromegalici” anche in adolescenza. **Cefalea** e/o **disturbi visivi** (compressione del chiasma ottico), Sudorazione, affaticabilità.

Diagnosi: IGF-1 elevato (; **RMN ipofisaria** per localizzare l'adenoma

La Sindrome di Sotos è una condizione genetica caratterizzata da: **Crescita eccessiva nei primi anni di vita**, **Macrocefalia**, Ritardo dello sviluppo (soprattutto linguaggio), **Facies caratteristica**

Base genetica: Nella maggior parte dei casi è dovuta a mutazioni o delezioni del gene:

NSD1 (cromosoma 5q35). La trasmissione è autosomica dominante, ma molti casi sono **de novo**.

Quadro clinico: Accrescimento rapido nei primi anni; Macrocefalia evidente, **Facies**

caratteristica; Sviluppo: Ritardo motorio e del linguaggio, Disabilità intellettiva lieve-moderata, Possibili disturbi comportamentali (ADHD, autismo)

Forme di Iperstaturalità: Gigantismi

Sindrome di Beckwith-Wiedemann è una sindrome da iperaccrescimento congenito con **predisposizione a tumori embrionali** in età pediatrica, dovuta ad alterazioni genetiche a carico del Cromosoma 11

Quadro clinico **variabile**: **Macrosomia/iperaccrescimento**, **Macroglossia**, difetti di parete addominale (**onfalocele**, ernia ombelicale), **ipoglicemia neonatale** (spesso da iperinsulinismo), **overgrowth lateralizzato** (ex “emiipertrofia/hemihyperplasia”), **visceromegalia**, anomalie renali + **solchi/pits auricolari**. Aumentato il rischio di tumori embrionali come **tumore di Wilms** (rene), **epatoblastoma** (fegato), e più raramente neuroblastoma, rabdomiosarcoma.

Sindrome di Marfan è una malattia genetica del tessuto connettivo, a trasmissione **autosomica dominante**, caratterizzata da alterazioni scheletriche, cardiovascolari e oculari.

È causata da mutazioni del gene **FBN1**, che codifica per la **fibrillina-1**. La **fibrillina** è una componente fondamentale delle **fibre elastiche** del tessuto connettivo. Il suo difetto comporta: Fragilità della parete aortica, Alterazioni scheletriche, Lassità legamentosa, Problemi oculari.

Quadro clinico tipico.

Scheletro: Alta statura, Arti lunghi, Aracnodattilia, Pectus excavatum o carinatum, Scoliosi, Ipermobilità articolare

Cardiovascolare (aspetto più pericoloso): Dilatazione della radice aortica, Aneurisma aortico, Rischio di dissezione aortica, Prolasso della valvola mitrale

Oculare: Lussazione del cristallino (ectopia lentis); Miopia elevata

Deficienze ponderali

- Magrezza da Ipoalimentazione oppure di origine intestinale
- Magrezza semplice “costituzionale”
- Magrezza cerebrale: cachessia diencefalica (Sd di Russel)
- **Magrezza da anoressia mentale**
- Magrezza endocrino-metabolica: diabete, cachessia di Simmonds, ipertiroidismo, malattia di Addison
- Magrezza sindromica: sindrome di Silver-Russel, Progeria, sindrome di Marfan
- Magrezza nelle malattie maligne
- Magrezza di origine infettiva

Deficienze ponderali: forme cerebrali e endocrine

Cachessia di Simmonds è una forma grave di **ipopituitarismo anteriore** (insufficienza dell'adenoipofisi) per danneggiamento dell'Ipofisi a causa di adenomi ipofisari distruttivi; tubercolosi; sifilide; necrosi ischemica.

Comporta deficit di: ACTH → ↓ cortisolo (insufficienza surrenalica secondaria); TSH → ↓ ormoni tiroidei; LH/FSH → ipogonadismo; GH → perdita massa muscolare; Prolattina(variabile)

Cachessia diencefalica (Sd di Russell): si caratterizza per **marcata perdita di peso nonostante appetito conservato o aumentato**, causata da **lesioni del diencefalo**, in particolare dell'ipotalamo. Il **diencefalo** comprende: **Talamo** e **Ipotalamo** (centro di regolazione fame, metabolismo, crescita). Le cause più frequenti sono **tumori ipotalamo-chiasmatici**,

Sindrome di Addison: è una **insufficienza surrenalica primaria cronica** in cui le **ghiandole surrenali** non producono quantità sufficienti di: **Cortisolo**; **Aldosterone** e (in parte) **androgeni surrenali**. La causa oggi più frequente nei Paesi occidentali è autoimmune. In passato era molto comune la tubercolosi surrenalica.

Conseguenze: ↓ **Cortisolo**: Astenia; Ipoglicemia; Ridotta risposta allo stress. ↓ **Aldosterone**: Ipotensione, Iponatriemia, Iperkaliemia, Disidratazione. ↑ **ACTH (per feedback negativo)** Iperpigmentazione cutanea (stimolo melanociti)

Quadro clinico tipico: Astenia marcata, Calo ponderale, Ipotensione, Nausea, vomito, dolore addominale, Desiderio di Sali. Iperpigmentazione (gengive, pieghe cutanee, cicatrici)

Crisi addisoniana (emergenza): Può essere scatenata da infezioni, stress, interventi: Collasso circolatorio, Ipotensione grave, Ipoglicemia, Alterazioni elettrolitiche. È un'urgenza medica.

Anoressia Mentale

L'**anoressia mentale** è un **disturbo del comportamento alimentare (DCA)** caratterizzato da:

- Restrizione volontaria dell'assunzione di cibo
- Intensa paura di ingrassare
- Alterata percezione del proprio peso o della forma corporea
- Marcata perdita di peso o mancato aumento ponderale atteso
- È un disturbo psichiatrico con importanti conseguenze mediche sistemiche.

Criteri essenziali (DSM-5, in sintesi)

- Restrizione calorica → peso significativamente basso
- Paura intensa di aumentare di peso
- Disturbo dell'immagine corporea

È condizione multifattoriale:

- Fattori psicologici (perfezionismo, bisogno di controllo)
- Fattori familiari e ambientali
- Vulnerabilità biologica
- Alterazioni neuroendocrine secondarie alla malnutrizione
- La perdita di peso provoca adattamenti endocrini: ↓ GnRH → amenorrea, ↓ T3, ↑ cortisolo
- ↓ leptina

Anoressia mentale: sintomi e gestione

Quadro clinico Generale: BMI < 18.5 (nell'adulto), Magrezza marcata, Astenia

Segni fisici: Bradicardia, Ipotensione, Ipotermia, Lanugo, Cute secca, Osteopenia/osteoporosi

Quadro Psicologico: Ossessione per calorie e peso, Distorsione dell'immagine corporea, Negazione della gravità

Sottotipi: Restrittivo; Con abbuffate/condotte di eliminazione

Complicanze gravi: Squilibri elettrolitici, Aritmie, Insufficienza cardiaca, Arresto cardiaco, Elevata mortalità (tra le più alte nei disturbi psichiatrici)

Trattamento: Approccio multidisciplinare, Psicoterapia, Riabilitazione nutrizionale, Monitoraggio medico, Ricovero nei casi gravi

Eccedenze ponderali

- Obesità semplice
- Obesità patologiche
 - sindrome di Cushing
 - sindrome di Prader-Willi
 - sindrome di Froelich

Ecceденze ponderali: Sindrome di Cushing

Sindrome di Cushing: è l'insieme dei segni e sintomi dovuti a **eccesso cronico di cortisolo** (ipercortisolismo), indipendentemente dalla causa.

1. **Cushing esogeno (più frequente):** Uso prolungato di glucocorticoidi (prednisone, desametasone, ecc.);
2. **Cushing endogeno:** Si divide in
 - **ACTH-dipendente:** Adenoma ipofisario secernente ACTH → **malattia di Cushing;** Produzione ectopica di ACTH (es. tumori neuroendocrini)
 - **ACTH-indipendente:** Adenoma surrenalico; Carcinoma surrenalico; Iperplasia surrenalica

Quadro clinico tipico:

Aspetto caratteristico, Obesità tronculare, Facies “a luna piena”, Gibbo dorsocervicale (“buffalo hump”), Arti sottili.

Cute: Strie rubre larghe, Ecchimosi facili, Cute sottile

Muscoli: Debolezza prossimale.

Metabolico: Ipertensione, Diabete o intolleranza glucidica, Osteoporosi.

Nella **forma ACTH-dipendente** può esserci anche: Iperpigmentazione (per eccesso ACTH)

Ecceденze ponderali

Sindrome di Prader-Willi (PWS): è una malattia genetica rara causata dalla **perdita di espressione di geni paterni** localizzati nella regione **15q11-q13** del cromosoma 15.

Evoluzione clinica tipica:

◆ **Fase neonatale:** Ipotonia marcata (“floppy infant”), Difficoltà di suzione, Scarso accrescimento iniziale.

◆ **Prima infanzia:** Iperfagia, Obesità grave se non controllata, Ritardo cognitivo variabile, Bassa statura

Sindrome di Fröhlich:, è una condizione caratterizzata da:

Obesità (soprattutto tronculare), Ipogonadismo, Spesso bassa statura o ritardo puberale

È dovuta a una **lesione ipotalamica o della regione ipotalamo-ipofisaria**. La lesione del diencefalo/ipotalamo provoca: Alterazione del centro della fame → iperfagia → obesità. Ma anche ↓ GnRH → ↓ LH/FSH → ipogonadismo; Possibile ↓ GH.

Cause tipiche (storicamente): Tumori della regione sovrasellare, Craniofaringioma, Lesioni ipotalamiche

OBESITA' E SOVRAPPESO

- ❖ Si definisce obeso un bambino/a con un peso superiore al 20% del peso ideale per la sua altezza, oppure con un BMI superiore a quello previsto ($> 95^{\circ}$ C).
- ❖ L'Italia, insieme alla Grecia e alla Spagna, ha il preoccupante primato dell'obesità infantile tra i paesi dell'Europa occidentale.
- ❖ Si stimano **oltre un milione di bambini** con problemi di obesità e sovrappeso: **più di un bambino su tre.**
- ❖ **Età 7-11 anni:** più del 30% dei bambini hanno problemi di peso, **obesi (poco meno del 10%) o sovrappeso (oltre il 20%)** ed hanno il 70% di probabilità di rimanere tale anche da adulto. Un individuo cioè che avrà un'aspettativa di vita ridotta rispetto a un individuo normopeso.
- ❖ **Età 13-17 anni:** la prevalenza è un po' più contenuta ed è di poco più del **25%**, con un **5% circa di obesi** e quasi un **20% di adolescenti in sovrappeso.**
- ❖ **Nel nostro Paese esistono inoltre differenze geografiche, con una maggior prevalenza di obesità in età pediatrica nelle regioni meridionali.**

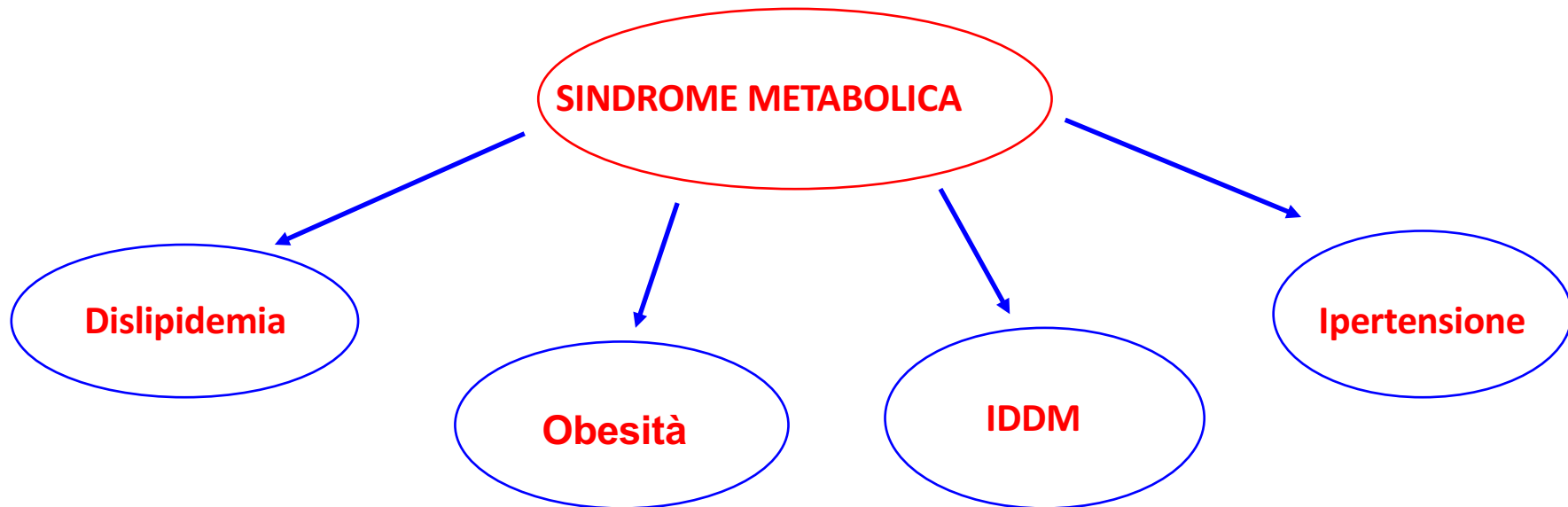
OBESITA' IN BASILICATA

Va alla Basilicata il primato dell'obesità adulta. L' eccesso ponderale nella nostra regione ha una percentuale del **34% dei Maschi (160.000 adulti) e sale al **42% per le Donne (197.500 adulte)**.**

La Basilicata è una regione con una prevalenza di obesità infantile superiore alla media nazionale. L'eccesso ponderale ha presentato un notevole tasso di crescita fra il 2000 e il 2011, tanto da costituire nel 2011 la prevalenza più elevata in Italia pari al **41%, (cioè nella nostra Regione 42.500 minorenni hanno problemi di eccessivo peso).**

BENEFICI DI UNA CORRETTA ALIMENTAZIONE SUL SISTEMA METABOLICO

- ✓ Aumento del metabolismo basale e del dispendio energetico
- ✓ Rapporto pondero – staturale favorevole
- ✓ Aumento della massa magra attiva e riduzione della massa grassa passiva
- ✓ Corretto assetto lipidico
- ✓ Prevenzione dell' **obesità**



SINDROME METABOLICA

La **sindrome metabolica** non è una singola malattia, ma un **insieme di alterazioni metaboliche e cardiovascolari che tendono a comparire insieme** e che aumentano il rischio di **diabete tipo 2, malattie cardiovascolari** e anche **steatosi epatica/metabolic dysfunction-associated steatotic liver disease**. Alla base, molto spesso, ci sono **obesità addominale e insulino-resistenza**.

Nella pratica clinica, una definizione molto usata è: **sindrome metabolica = presenza di almeno 3 di questi 5 criteri**:

- **circonferenza vita aumentata** (si usano valori variabili per etnia ed altri criteri)
- **trigliceridi elevati (> 150 mg/dl)**
- **HDL basso (< 40 mg/dl nell'Uomo; < 50 mg/dl nella donna)**
- **pressione arteriosa alta ($\geq 130/85$)**
- **glicemia elevata (≥ 100 mg/dl) o diabete tipo 2.**

Detto in modo semplice: quando una persona ha **grasso viscerale**, pressione, zuccheri e grassi nel sangue che iniziano a “muoversi tutti nella direzione sbagliata”, si parla di **sindrome metabolica**. È quindi un **campanello d'allarme** più che una diagnosi isolata.

SINDROME METABOLICA IN ETA' PEDIATRICA

In età pediatrica non esiste una definizione unica universalmente accettata di **Sindrome metabolica**, una delle più usate è quella **IDF**.

❖ Sotto i 10 anni

la **sindrome metabolica** non dovrebbe essere formalmente diagnosticata; però, se c'è **obesità addominale** o familiarità/rischio cardiometabolico, il bambino va comunque valutato e seguito.

❖ Tra 10 e 16 anni

La diagnosi richiede:

- **obesità addominale** = circonferenza vita $\geq 90^{\circ}$ percentile per età/sexo + **almeno 2** dei seguenti 4 criteri:
- **trigliceridi ≥ 150 mg/dL**
- **HDL < 40 mg/dL**
- **pressione arteriosa $\geq 130/85$ mmHg**
- **glicemia a digiuno ≥ 100 mg/dL** oppure diabete tipo 2 noto.

❖ Dai 16 anni in su (Si usano i **criteri IDF dell'adulto**)

Diagnosi: Circonferenza vita alta + almeno 2 degli altri 4 criteri:

Alcune regole comportamentali per contrastare l'obesità

- **Tv e videogiochi non più di 2 ore al giorno (sappiamo che i bambini di 10 anni vi trascorrono in media 3 ore al giorno: già ridurre questo tempo di un' ora e sostituendola con attività motoria sarebbe importantissimo).**
- **Giocare all'aperto almeno un' ora al giorno; fare attività che comportino quanto meno camminare**
- **Consigliare a tutti i ragazzi l' iscrizione a uno sport da praticare con continuità.**
- **Essere un buon esempio per i propri figli: se si praticano buone abitudini è più semplice che queste siano riprese anche dai bambini**
- **Definire regole precise nell'alimentazione**
- **Non utilizzare il cibo come ricompensa o punizione per il bambino**
- **Coinvolgere i bambini nella spesa e nella preparazione dei cibi per far loro prendere parte attiva nella formazione della propria “cultura alimentare”**
- **Evitare di mangiare da soli o davanti alla tv. Consumare i pasti tutti insieme con la tv spenta**
- **Non tenere in casa i cibi “proibiti”**

Ritardo mentale

Capacità intellettuale significativamente sotto la media, associata a carenza del comportamento adattativo che si manifesta in età evolutiva.

- **Classificazione del livello intellettuale:**
- **Q.I. ≥ 130 nettamente superiore**
- **Q.I. 120 – 129 superiore**
- **Q.I. 110 – 119 Sopra la media**
- **Q.I. 90 – 110 media**
- **Q.I. 80 – 89 sotto la media**
- **Q.I. 70 – 79 al limite del ritardo**
- **Q.I. < 70 Ritardo mentale**

Dopo i 2 anni i Tests più usati sono lo Stanford-Binet e le scale di Wechsler, che comprendono:

- ❖ **WISPP (Wechsler Intelligence Scale for Preschool Period), tra 4 e 6 aa**
- ❖ **WISC (Wechsler Intelligence Scale for Children), dopo 6 aa**

Livelli di ritardo mentale Secondo OMS e AAMD

Il 3% della popolazione ha un ritardo mentale (Quoziente Intellettivo < 70)

Livelli di ritardo	Quoziente Intellettivo (Q.I.)
Profondo	0- 19
Grave	20 -39
Moderato	40 - 54
Lieve	55 - 69

Valutazione dello sviluppo Neuro-psichico

1. Test di Denver

2. Test di Brazelton

Test di Denver

(Denver Developmental Screening Test II o Denver II)

E' un **test di screening dello sviluppo psicomotorio** usato nei bambini, in genere **dalla nascita fino ai 6 anni**. Serve a capire se il bambino sta acquisendo le principali tappe di sviluppo nei tempi attesi oppure se ci sono segnali di possibile ritardo.

Valuta soprattutto **4 aree**:

- **personale-sociale**
- **linguaggio**
- **motricità fine-adattativa**
- **motricità grossolana**

Serve a **individuare precocemente** bambini che potrebbero avere un problema dello sviluppo e che quindi meritano un **approfondimento specialistico**. È importante però ricordare che **non è un test diagnostico**: se risulta alterato o “sospetto”, non fa diagnosi da solo, ma segnala la necessità di ulteriori valutazioni.

In pratica, il pediatra confronta ciò che il bambino sa fare con le **tappe attese per età**; se alcune abilità importanti mancano oltre il range previsto, il test può risultare anomalo o sospetto.

Test di Denver

Poichè per somministrare il Test occorrono circa 20 minuti, sono stati introdotti due altri strumenti: uno è un questionario e l'altro è una versione abbreviata del Denver Test.

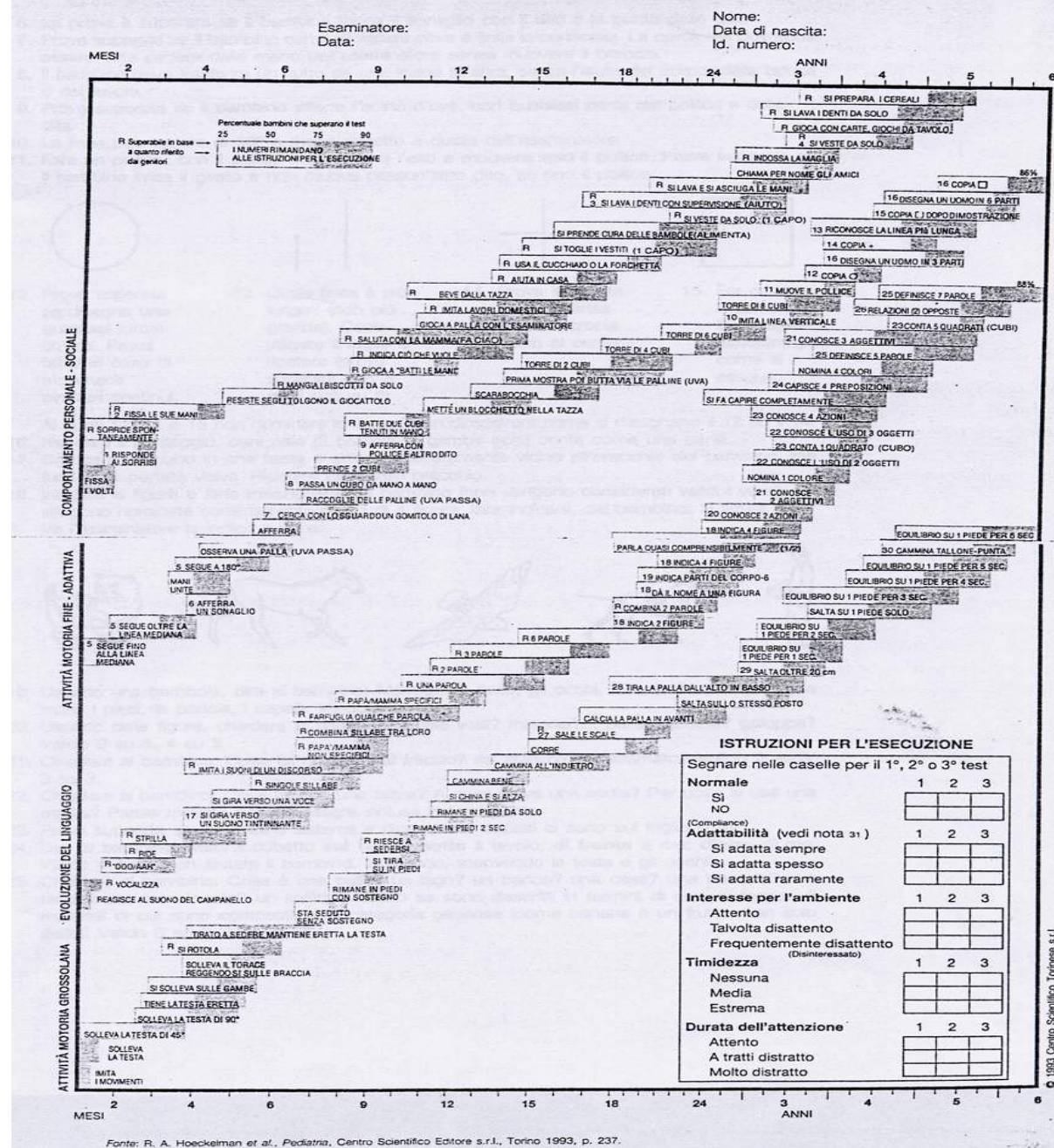
Si raccomanda che tutti i bambini vengano sottoposti ad uno screening con questi strumenti alle seguenti età:

3-6 mesi, 9-12 mesi, 18-26 mesi; a 3 anni, 4aa e 5 aa.

Coloro che nell'uno o nell'altro di questi procedimenti, dimostrino delle anomalie dovrebbero venir selezionati utilizzando il Denver Test Standard

FIGURA A.1

Denver II: kit del test, moduli e manuali per eseguire in modo accurato il test per il DDST possono essere richiesti al Denver Developmental Materials Incorporated, P.O. Box 6919, Denver, CO 80206-0919



- **Test di Denver:** poiché per somministrare il Test occorrono circa 20 minuti, sono stati introdotti due altri strumenti: uno è un questionario e l'altro è una versione abbreviata del Denver Test.
- Si raccomanda che tutti i bambini vengano sottoposti ad uno screening con questi strumenti alle seguenti età: 3-6 mesi, 9-12 mesi, 18-26 mesi; a 3 anni, 4aa e 5 aa.
- Coloro che nell'uno o nell'altro di questi procedimenti, dimostrino delle anomalie dovrebbero venir selezionati utilizzando il Denver Test Standard

Test di Brazelton

(Neonatal Behavioral Assessment Scale (NBAS))

E' una scala usata per valutare il **comportamento neurologico e relazionale del neonato**.

Riguarda i **neonati e i lattanti fino a circa 2 mesi di vita**.

Non serve principalmente a misurare le “tappe di sviluppo” come il Denver, ma a osservare **come il neonato risponde agli stimoli, come regola gli stati di sonno-veglia, la motricità, la consolabilità, i riflessi e i segni di stress/autoregolazione**.

In pratica, il Brazelton serve a:

- capire il **profilo comportamentale del neonato**
- valutare la sua **capacità di adattamento all'ambiente extrauterino**
- evidenziare eventuali **fragilità neurocomportamentali precoci**
- aiutare anche i genitori a comprendere meglio il bambino e la relazione nascente.

Il **Denver** è un **test di screening dello sviluppo infantile**, mentre il **Brazelton** è una **valutazione neurocomportamentale del neonato**.

TEST DI BRAZELTON (NBAS)

Scheda A4 stampabile — ripasso rapido con struttura dei punteggi e significato clinico

Che cos'è Valutazione neurocomportamentale del neonato: osserva come il bambino si organizza, reagisce agli stimoli, regola gli stati di sonno-veglia e mostra riflessi e segni di stress.	Età d'uso Dalla nascita fino a circa 2 mesi di vita.	Messaggio chiave Non produce un punteggio totale unico: si legge come profilo , non come semplice somma.
--	--	---

Struttura dei punteggi da ricordare: 28 item comportamentali su **scala 1–9**; area neurologica/riflessi su **scala 1–4**; 7 item supplementari su **scala 1–9** per aspetti qualitativi e segni di stress. Nella letteratura e nei materiali di training si trovano talvolta descrizioni con **18 riflessi** oppure **20 item neurologici**; il concetto essenziale, però, resta invariato.

AREA VALUTATA	SCALA / ATTRIBUZIONE	SIGNIFICATO CLINICO
Abituazione Risposta a stimoli ripetuti, spesso durante il sonno	Scala 1–9 In genere punteggi più favorevoli indicano migliore capacità di ridurre la risposta allo stimolo.	Misura la capacità di proteggere il sonno e di non farsi disorganizzare da luce/sonno/stimoli ripetuti.
Orientamento / interazione Attenzione a volto, voce, luce, suoni, oggetti	Scala 1–9 Valuta qualità dell'allerta, attenzione e tracking.	Indica la capacità di agganciare l'ambiente sociale e di rispondere in modo organizzato agli stimoli esterni.
Sistema motorio Tono, qualità del movimento, attività motoria	Scala 1–9 Si osservano tono, fluidità e controllo del movimento.	Aiuta a capire l' organizzazione motoria del neonato e possibili vulnerabilità del controllo tonico-posturale.
Range degli stati Variabilità degli stati di coscienza/arousal	Scala 1–9 Riguarda passaggi tra sonno, veglia quieta, veglia attiva, pianto.	Descrive quanto il neonato cambia stato facilmente e quanto riesce a rimanere organizzato nei diversi livelli di attivazione.
Regolazione degli stati Consolabilità, auto-contenimento, recupero	Scala 1–9 Si valuta quanto il bambino sa calmarsi da solo o con aiuto.	È una delle aree più utili per capire i bisogni di caregiving: segnala quanta facilitazione esterna serve al neonato.
Stabilità autonoma Tremori, startles, variazioni del colorito, segni vegetativi	Scala 1–9 Si osservano i segni di stress/disorganizzazione del sistema autonomo.	Riflette la tenuta delle funzioni vegetative e quanto gli stimoli possano sovraccaricare il neonato.
Riflessi / area neurologica Riflessi primitivi e risposte neurologiche elicitate	Scala 1–4 La codifica dipende dal singolo item; non va interpretata come semplice 'più alto = meglio' per tutti i riflessi.	Serve come screen neurologico di base : evidenzia pattern atipici o grossolane anomalie, ma non è di per sé diagnostico.
Item supplementari Aspetti qualitativi e segni sottili di stress	Scala 1–9 Usati soprattutto per cogliere la qualità complessiva della prestazione e delle vulnerabilità.	Completano il profilo quando serve una lettura più fine, specie nei neonati fragili o ad alto rischio.

Nota interpretativa per l'esame: nel NBAS il dato importante non è la somma finale, ma il **profilo neurocomportamentale**. In ricerca alcuni item vengono anche **ricodificati** per rendere uniforme il significato del punteggio ottimale, perché nello scoring grezzo non sempre '9 = migliore' o '4 = migliore' per ogni singolo item.

Formula utile da ricordare: **'Apgar = sta bene adesso; Brazelton = come si organizza e reagisce il neonato.'**

Indice di APGAR

E' una valutazione rapida che si fa ai neonati subito dopo la nascita, in sala parto, per capire per capire lo stato di salute e se hanno bisogno di assistenza medica immediata.

Si effettua a **1 minuto** e a **5 minuti** dopo la nascita. A volte viene ripetuto anche più tardi se il punteggio è basso.

Ogni parametro riceve un punteggio di 0, 1 o 2

Il punteggio di APGAR non predice l'intelligenza o la salute futura del bambino, ma serve solo a valutare rapidamente l'adattamento alla vita fuori dall'utero

Schema di Apgar per la valutazione della vitalità del neonato			
Parametro	0 punti	1 punto	2 punti
Frequenza cardiaca	assente	< 100 bpm	> 100 bpm
Respirazione:	assente	debole o irregolare	vigorosa con pianto
Tono Muscolare:	assente (atonia)	flessione accennata	movimenti attivi
Riflessi: (risposta al catetere nasofaringeo)	assenti	scarsi	starnuto, pianto vivace, tosse
Colore della pelle:	cianotico o pallido	estremità cianotiche	normale

Punteggio 0-3: condizione critica

Punteggio 4-6: il neonato potrebbe avere bisogno di aiuto

Punteggio 7-10: condizioni generalmente buone

Indice di APGAR vs Test di Brazelton

Indice di Apgar è una valutazione **clinica rapida** del neonato eseguita di routine a **1 e 5 minuti di vita**.

Serve a capire **come il neonato ha tollerato il parto** e come si sta adattando subito alla vita extrauterina.

Valuta **5 parametri**: frequenza cardiaca, respiro, tono, riflessi e colore.

Test di Brazelton (NBAS) è invece una valutazione **neurocomportamentale** del neonato, non un test di urgenza da sala parto.

Studia **comportamento, regolazione degli stati, risposta agli stimoli, motricità, riflessi e interazione**, con **28 item comportamentali** e **20 neurologici**.

In sintesi: Apgar = stabilità clinica immediata, Brazelton = profilo neurocomportamentale e relazionale del neonato.

Grazie ...e buon lavoro!