

Miglioramento della qualità di vita dei nostri figli

Scuola, disagio psicologico, disturbi alimentari, autismo, epilessia

La Struttura Complessa Neuropsichiatria Infantile diretta dal dott. Marco Carrozzi è l'unica struttura di ricovero della regione Friuli Venezia Giulia dell'Ircs. Come è noto il bacino di utenza dell'Ircs è regionale, ma anche extraregionale.

Gli specialisti della Struttura, neuropsichiatri infantili e psicologi, si occupano con attività clinica, di ricerca e didattica della prevenzione, diagnosi e cura delle malattie del sistema nervoso centrale, periferico e del sistema neuromuscolare, delle patologie della psiche, dei disturbi del neurosviluppo, dei disturbi neuropsicologici.

La presenza nell'Istituto di specialità mediche e chirurgiche dedicate all'età evolutiva, garantisce un funziona-

le approccio multidisciplinare alle situazioni complesse e multiproblematiche. Quando è necessario un livello diagnostico e terapeutico multidisciplinare con livelli di complessità crescenti il soggetto può essere accolto in regime di day hospital ovvero di ricovero, soprattutto in caso di urgenze cliniche

Sono attivi ambulatori dedicati a specifiche problematiche dell'età evolutiva come l'epilessia, i disturbi del comportamento alimentare, l'autismo, i tic (ambulatorio multidisciplinare). Gli ambulatori per le problematiche psicologiche sono dedicati ai disturbi neuropsicologici come i disturbi specifici di apprendimento, ai disturbi della comunicazione sociale e ai disturbi della sfera emo-

tiva.

Fra le patologie del sistema nervoso centrale la S.C. Neuropsichiatria Infantile si occupa di diagnosi e terapia delle epilessie dell'infanzia soprattutto delle forme di difficile controllo farmacologico che rappresentano circa il 30-40% delle epilessie.

Il servizio di neurofisiologia clinica della Struttura dispone di tecnologia avanzata per le valutazioni dei soggetti con epilessia e con le altre patologie del sistema nervoso centrale.

La collaborazione con gli specialisti genetisti e la disponibilità di avanzate tecniche di analisi molecolare permette una miglior definizione diagnostica delle epilessie e delle encefalopatie epilettiche.



Staff del dott. Marco Carrozzi

Un nuovo test al Burlo per la diagnosi di Celiachia nei casi difficili

Con l'analisi dei depositi intestinali degli anticorpi antitransglutaminasi si possono diagnosticare i casi di celiachia con sintomi non chiari

La celiachia è una malattia autoimmune glutine dipendente che può presentarsi con quadri clinici molto diversi tra loro (diarrea e arresto della crescita, anemia, osteopenia, altre malattie autoimmuni, l'infertilità, ecc). A tutt'oggi circa 2/3 dei casi attesi non sono ancora diagnosticati, per la presenza di sintomi sfumati e non sempre così chiari e di esami ematici dubbi. La diagnosi può essere fatta facilmente grazie al dosaggio degli anticorpi antitransglutaminasi nel sangue. Peraltro, in circa la metà dei casi, i sintomi sono sfumati e la diagnosi rimane dubbia perché, nonostante la positività degli anticorpi antitransglutaminasi, la biopsia intesti-

nale non mostra il classico quadro di atrofia dei villi che caratterizza la malattia. In questi casi, stando anche ai risultati della larga sperimentazione eseguita presso la Gastroenterologia (Responsabile dott.sa Grazia Di Leo) e il Laboratorio di ricerca della Clinica Pediatrica (Responsabile prof. Tarcisio Not) dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste, il sospetto di celiachia può essere confermato o negato con certezza mediante la ricerca dei depositi di anticorpi antitransglutaminasi a livello della mucosa intestinale. Disporre di un test di altissima sensibilità diagnostica come il test dei depositi intestinali di anticorpi antitransglutaminasi ha grande utilità pratica per da-

re una risposta definitiva rispetto alla diagnosi di celiachia (e alla conseguente necessità di intraprendere una dieta senza glutine) non solo per i soggetti in cui il dubbio diagnostico non sia stato chiaramente risolto, ma anche per coloro che, pur in assenza di ogni sintomo specifico di malattia, possono essere considerati a rischio di sviluppare la malattia come familiari di celiaci e i soggetti con malattie autoimmuni portatori dei geni predisponenti la celiachia.

La ricerca delle TTG mucosali viene effettuata su un prelievo biptico eseguito durante l'esofagogastroscoopia.

Cosa sono e come si ricercano i depositi di anticorpi anti-



DOTT.SSA GRAZIA DI LEO

transglutaminasi

Gli anticorpi antitransglutaminasi vengono prodotti solo a livello intestinale, nei primi stadi della malattia, prima che siano rilevabili nel sangue e prima ancora delle lesioni della mucosa intestinale.

Questi anticorpi, nella loro forma di depositi (Fig.1) sono ricercati direttamente su sezioni di biopsia intestinale con una tecnica di immunofluorescenza che fa uso di anticorpi marcati in rosso e verde. L'anticorpo rosso riconosce la transglutaminasi e quello verde tutte le immunoglobuline presenti normalmente nella biopsia intestinale. Mediante un microscopio a fluorescenza è possibile osservare il punto della biopsia intestinale dove rosso e verde interagiscono a formare un colore giallo sede del deposito di questi specifici anticorpi. La sperimentazione condotta presso l'IRCCS Burlo Garofolo è tra le più ampie dell'esperienza internazionale

ed è basata sull'analisi di 900 campioni di biopsie intestinali.

Le conclusioni pratiche

Qualora si decida che il paziente con sospetta celiachia meriti di essere sottoposto a biopsia intestinale questo esame dovrebbe essere eseguito in una sede in cui possa essere garantita la ricerca dei depositi di anticorpi antitransglutaminasi mucosali o comunque in una sede dove ci possa essere un'adeguata conservazione di un campione biptico su cui eventualmente successivamente si possa eseguire il test (inviandolo al Burlo) qualora la semplice analisi morfologica lasciasse aperto il dubbio diagnostico.

Il Burlo all'avanguardia nello studio del microbioma per prevenire diverse patologie della donna e del neonato

Negli ultimi anni la ricerca scientifica ha ottenuto grandi progressi nelle conoscenze relative alla composizione (microbiota) e all'espressione genica (microbioma) della componente microbica associata a vari distretti corporei.

Le tecnologie di sequenziamento del genoma di nuova generazione, e le tecnologie meta-omiche e omiche, basate su avanzate procedure analitiche e computazionali, sono risultati strumenti efficaci anche in campo microbiologico nel definire con maggior precisione quantità e qualità dei microrganismi che ci abitano.

Dalla nascita alla morte il nostro microbioma si forma e si modifica in relazione alla nostra alimentazione, le nostre abitudini, il nostro ambiente di vita e di lavoro, le malattie che ci colpiscono e le cure che assumiamo, e in tutto questo il microbioma ha un ruolo attivo. Il trasferimento alla pratica clinica delle conoscenze raggiunte sul sistema ambiente-ospite-microbioma, compreso il rapporto con l'antibiotico-resistenza, può costituire una grande potenzialità per lo sviluppo di nuovi strumenti ad alta efficacia per la gestione diagnostico-terapeutica di molte patologie sia dell'adulto e del neonato, che nel cam-



PROF.SSA
M.COMAR

po della medicina riproduttiva.

Questa è la grande sfida per i ricercatori del laboratorio di Microbiologia Traslazionale dell'IRCCS Burlo Garofolo, laboratorio senti-



Diventa nostro follower su Twitter! @BurloGarofolo

nella per le infezioni sessualmente trasmissibili (Ist) dell'Istituto Superiore di Sanità. Oltre l'attività assistenziale delle infezioni ostetrico-ginecologiche e Ist, le tematiche di ricerca traslazionale sono focalizzate sulla comprensione del rapporto del microbioma vaginale con i processi

infettivi quali le infezioni sessualmente trasmissibili o virus oncogeni quali HPV, con i processi disbiotici quali vaginosi-vaginite, con le varie forme di infertilità e con il rischio di gravidanze pretermine. Anche il ruolo del microbioma intestinale nell'outcome della chirurgia bariatrica, le pa-

tologie del fegato, e il tumore del colon-retto sono campi di interesse nel paziente adulto, in collaborazione con i ricercatori dell'Università di Trieste e altre università italiane, del Bambin Gesù e dello IARC (Agenzia internazionale per la ricerca sul cancro) di Lione.

L'impegno dell'IRCCS Burlo Garofolo ha come obiettivo quello di identificare sul campo il processo omeostasi-disbiosi-malattia che potrebbe essere particolarmente importante per identificare marker di patologia e individuare strategie preventive personalizzate. Compreso il trapianto di microbioma fecale.