



# MEDIC@LIVE

## 02 FEB 2019 Magazine

L'informazione scientifica che corre sulla rete

Anno n. 5



**I DISTURBI DELL'ALIMENTAZIONE NELL'AUTISMO  
(ASD) NEL PASSAGGIO DAL DSM-IV AL DSM-5**  
pag. 5

**LA PROSPETTIVA TEMPORALE E I PROCESSI EPIGENETICI  
D'INVECCHIAMENTO CELLULARE  
DEI TELOMERI**  
pag. 12

**CON UN QUADRO SINTOMATOLOGICO ASPECIFICO,  
QUALE PRESCRIZIONE DIAGNOSTICA?**  
pag. 16

**UN IMPEGNO CONTINUO PER LE MALATTIE RARE**  
pag. 20



## SOMMARIO

pag. 5

### LOGOPEDIA

---

#### I DISTURBI DELL'ALIMENTAZIONE NELL'AUTISMO (ASD) NEL PASSAGGIO DAL DSM-IV AL DSM-5

*Dott.ssa. Paola Montoro*  
*Dott.ssa Raffaella Sisti*

pag. 12

### PSICOLOGIA

---

#### LA PROSPETTIVA TEMPORALE E I PROCESSI EPIGENETICI D'INVECCHIAMENTO CELLULARE DEI TELOMERI

*Dot. Massimo Agnoletti*

pag. 16

### DIRITTO SANITARIO

---

#### CON UN QUADRO SINTOMATOLOGICO ASPECIFICO, QUALE PRESCRIZIONE DIAGNOSTICA?

*Avv. Angelo Russo*

pag. 20

### RICERCA

---

#### UN IMPEGNO CONTINUO PER LE MALATTIE RARE

*Salvo Falcone*



Fatti vedere.

## I PROSSIMI EVENTI

---

### **MANIPOLAZIONE FASCIALE di Luigi Stecco - I e II Livello**

**1° Livello: Gennaio/Febbraio 2019, 2° Livello: Maggio/Giugno 2019 - Bari**

Massimo 32 partecipanti tra Fisioterapisti e possessori di titolo equipollente e Studenti iscritti al 3° anno del CdI in Fisioterapia e che entro il 30 Dicembre 2018 conseguiranno la Laurea in Fisioterapia

**ECM 50**

---

### **MANIPOLAZIONE FASCIALE di Luigi Stecco - III Livello**

**3° Livello: 21/22/23/24 Febbraio, 24/25/26 Maggio 2019, Bari**

Massimo 34 partecipanti tra Medici e Fisioterapisti

**ECM 50**

---

### **UPDATE SULLA TERAPIA DEL DOLORE.**

#### **LA SINERGIA TRA MEDICO DI MEDICINA GENERALE E SPECIALISTA**

**9 Marzo 2019 - Milano**

Medici di Medicina Generale (Medici di famiglia) e specialisti in Anestesia e Rianimazione, Continuità assistenziale, Dermatologia e Venereologia, Medicina fisica e riabilitazione, Neurologia, Reumatologia, Urologia

**ECM 6**

---

### **1° ORTHO MEETING UNIPIT**

**9 Marzo 2019 - Ragusa**

MMG e Specialisti in Medicina dello Sport, Medicina Fisica e Riabilitazione, Neurologia, Ortopedia e Traumatologia, Pediatria; Fisioterapisti; Odontoiatri; Tecnici Ortopedici

**ECM 6**

---

### **TRATTAMENTO CONSERVATIVO DELLE SCOLIOSI: WORKSHOP TEORICO-PRATICO**

**10 Marzo 2019 - Ragusa**

MMG e Specialisti in Medicina dello Sport, Medicina Fisica e Riabilitazione, Neurologia, Ortopedia e Traumatologia, Pediatria; Fisioterapisti; Odontoiatri; Tecnici Ortopedici

**ECM 5,6**

---

### **LA GESTIONE FINANZIARIA DELLA FARMACIA**

**Marzo/Luglio 2019 - Milano**

Farmacisti

**ECM 50**

---

### **LE INSTABILITÀ GLENO-OMERALI**

**16/17 Marzo - Forlì**

Fisioterapisti

**ECM 19,5**

---

---

## **2° CONGRESSO ARTEMISIA**

**6 Aprile 2019 - Catania**

Medici di Medicina Generale e specialisti in Cardiologia, Continuità assistenziale, Ortopedia e Traumatologia, Otorinolaringoiatria, Pneumologia, Reumatologia, Urologia

**ECM 6**

---

## **4° CREI SICILIA**

**26-27 Aprile 2019 - Messina**

Medici di Medicina Generale (Medici di famiglia) e specialisti in: Dermatologia e Venereologia, Medicina dello Sport, Medicina Fisica e Riabilitazione, Oncologia, Ortopedia e Traumatologia, Patologia clinica, Radiodiagnostica, Reumatologia; Farmacisti ospedalieri, Farmacisti territoriali; Fisioterapisti (20); Psicologi (10)

**ECM 10**

---

## **2° UPDATE DI CHIRURGIA DELLA MANO. LE FRATTURE DEL POLSO**

**10 Maggio 2019 - Bologna**

MMG e Specialisti in Anestesia e Rianimazione, Chirurgia Plastica e Ricostruttiva, Medicina del Lavoro, Medicina dello Sport, Medicina e Chirurgia d'accettazione e d'Urgenza, Medicina Fisica e Riabilitazione, Medicina Legate, Ortopedia e Traumatologia, Radiodiagnostica, Reumatologia; Terapisti Occupazionali

**ECM 5**

---

## **BENESSERE DONNA**

**18 Maggio 2019 - Catania**

Medici di Medicina Generale (Medici di famiglia) e specialisti in Chirurgia Generale, Continuità assistenziale, Dermatologia e Venereologia, Endocrinologia, Ginecologia e Ostetricia, Urologia

**ECM 5**

---

## **LE LESIONI DELLA CUFFIA DEI ROTATORI**

**18/19 Maggio 2019 - Forlì**

Fisioterapisti

**ECM 21,4**

---

# I disturbi dell'alimentazione nell'autismo (asd) nel passaggio dal DSM-IV al DSM-5



**Dott.ssa Paola Montoro**  
Logopedista e Counselor.  
Associazione Paroleincerchio,  
Catania



**Dott.ssa Raffaella Sisti**  
Logopedista.  
Studio di Logopedia.  
Associazione Paroleincerchio,  
Catania

L'autismo colpisce la competenza più preziosa che l'essere umano possiede: la capacità di comunicare con l'altro. Questa condizione ha un forte impatto, sia per la persona colpita e i suoi familiari che per le figure coinvolte nella presa in carico e nell'intervento educativo. La prima descrizione della sindrome ad opera di Leo Kanner, ricercatore che nel 1943 parlò di una *"reazione psicologica di chiusura verso il mondo esterno"*, ha lasciato il posto - soprattutto nel corso degli ultimi 20 anni - a una rivisitazione di concetti ed idee su questa patologia. Grazie ai contributi di operatori provenienti da diverse discipline, dai lavori pionieristici di Autori come Lorna Wing, Michael Rutter, Eric Schopler fino alle più recenti acquisizioni di Simon Baron Cohen, hanno gradualmente costruito una nuova cultura dell'autismo, fino a giungere a una ridefinizione di nuove strategie di intervento. L'Organizzazione Mondiale della Sanità (O.M.S.) attraverso

## Una proposta di classificazione e di adeguamento della terminologia

L'ICD-10, versione più aggiornata dell'International Classification of Diseases e l'Associazione degli Psichiatri Americani (APA, American Psychiatric Association) attraverso il DSM, manuale statistico e diagnostico dei disturbi mentali, definiscono l'autismo utilizzando diversa nomenclatura e differenti codici di riferimento. L'ICD-10 identifica

l'Autismo infantile con il codice F84.0, mentre la denominazione adottata dal DSM con lo stesso codice 299.00 si è modificata da una versione all'altra: dal 1995 al 2000 il DSM-IV TR (Text Revision) definiva Disturbo Autistico quello che nella più recente edizione nel 2013-14 diventa Disturbo dello Spettro dell'Autismo.

La commissione di esperti nominata dall'APA per la stesura del DSM-IV TR collocava il disturbo autistico tra i disturbi pervasivi dello sviluppo, nell'ambito dei disturbi diagnosticati nell'infanzia, nella fanciullezza o nell'adolescenza, nella cornice dei disturbi mentali. Tale classificazione sottolineava la cosiddetta "triade"





sintomatologica, ovvero la presenza dei tre gruppi di sintomi con diversi gradienti di compromissione relativi a: interazione sociale, comunicazione e repertorio di interessi.

#### **Interazione sociale:**

A. Marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee, e i gesti che regolano l'interazione sociale;

B. Incapacità di sviluppare interazioni con i coetanei adeguate al livello di sviluppo;

C. Mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per esempio non mostrare, portare, né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse);

D. Mancanza di reciprocità sociale o emotiva.

#### **Comunicazione:**

A. Ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnato da un tentativo di compenso attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica);

B. In soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione con altri;

C. Uso di linguaggio stereotipato e ripetitivo o linguaggio eccentrico;

D. Mancanza di giochi di simulazione vari e spontanei, o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo.

#### **Repertorio di interessi:**

A. Dedizione assorbente a uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione;

B. Sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici;

C. Manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo);

D. Persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti.

I criteri diagnostici richiedevano un esordio prima dei tre anni e la presenza di almeno sei criteri, di cui due per l'interazione sociale, uno per la comunicazione e uno per il repertorio di interessi.

Molti e sostanziali i cambiamenti nella più recente versione, il DSM-5, che possono essere sintetizzati come segue:

1) Si attua l'eliminazione delle sottocategorie diagnostiche dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo.

Non sono più presenti, infatti, le diagnosi di: Disturbo Autistico, Sindrome di Asperger, Disturbo Disintegrativo, Disturbo Pervasivo dello Sviluppo NAS; si realizza invece la loro unificazione nella definizione di "spettro autistico".

2) Il così definito Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) viene inquadrato nell'ambito dei Disordini del Neurosviluppo.

3) Si parla di "diade" invece che di "triade", in quanto i gruppi sintomatologici sociale e comunicativo sono riuniti in un unico criterio socio-comunicativo.

4) Si introduce per la prima volta l'aspetto sensoriale.

5) Vengono previste anche variabili qualitative, legate all'età di insorgenza, in base alle quali *"i sintomi devono essere presenti nel primo periodo di sviluppo (ma possono non essere piena-*

*mente evidenti fino a quando le richieste sociali non eccedano le loro capacità deficitarie della persona, o possono essere mascherati da strategie apprese in fasi successive della vita)".*

6) Si introducono specifiche per il funzionamento intellettuale (con o senza deficit intellettuale), il funzionamento linguistico (con o senza deficit del linguaggio), l'associazione con condizione medica, genetica o ambientale conosciuta; l'associazione con altra condizione del neurosviluppo, mentale o comportamentale; l'associazione con catatonia.



7) Vengono introdotte al contempo nuove categorie di diagnosi differenziale: con la sindrome di Rett, il mutismo selettivo, il disordine da movimenti stereotipati, la schizofrenia ma anche con altri disturbi del neuro sviluppo come il disturbo del linguaggio e della comunicazione sociale, la disabilità intellettiva senza autismo, il disordine da deficit di Attenzione/iperattività (DDAI).

8) Vengono infine definiti tre livelli di gravità e di bisogno di supporto (lieve, moderato e forte) nelle due grandi aree, della comunicazione sociale e dei comportamenti ripetitivi.

Non si esagera, dunque, nell'asserire che nel DSM-5 si respira aria di grande variabilità in riferimento a:

– Caratteristiche intellettive, linguistiche, mediche, di comorbidità;



– Età: dal bambino piccolo, al bambino in età scolare, all'adolescente, all'adulto, all'anziano;

– Livelli di funzionamento e quindi necessità di supporto.

Nello stesso tempo si tende nella nuova edizione del DSM a una maggiore precisione nel definire i comportamenti ed il profilo cognitivo, nonché ad un maggior rigore nella definizione delle caratteristiche del linguaggio:

– *“La comprensione del profilo intellettivo, spesso irregolare, di un soggetto in età evolutiva o adulta con ASD è necessaria per interpretare le caratteristiche diagnostiche”;*

– *“Sono necessarie stime separate delle abilità verbali e non verbali, usando ad esempio test non verbali, non a tempo per valutare le abilità potenziali in soggetti con linguaggio limitato”;*

– *“Si dovrebbe valutare e descrivere il reale livello di funzionamento verbale. (...) Le due abilità di comprensione e produzione dovrebbero essere valutate separatamente”.*

Si osservano infine un più approfondito riferimento alle condizioni senza deficit intellettivo e/o deficit del linguaggio e una maggiore attenzione verso la sofferenza soggettiva, ma anche all'interazione fra le caratteristiche della persona e l'ambiente.

In particolare in questa cornice teorica si colloca un'altra rilevante novità del DSM-5, cui si è già accennato, ovvero l'introduzione dell'aspetto sensoriale, inteso come *“iper o iposensibilità agli input sensoriali o interesse inusuale verso aspetti sensoriali dell'ambiente (ad esempio, apparente indifferenza al dolore/alla temperatura, risposta avversa a suoni o consistenze specifiche, eccessivo odorare o toccare degli oggetti, fascinazione visiva di luci o movimenti)”*.

Le atipie del processamento sensoriale e l'ipersensibilità degli stimoli sono tra gli aspetti secondari o associati al Disturbo dello

Spettro Autistico - divenuti negli ultimi decenni oggetto di massimo interesse da parte della ricerca e della pratica clinica, soprattutto per quanto concerne la **selettività alimentare**, che rappresenta uno dei comportamenti problematici di maggior incidenza e di maggior rilevanza nei soggetti affetti da questa condizione.

I disturbi alimentari nei bambini dello spettro autistico sono stati e sono oggetto di numerosi studi, che riportano in modo quasi unanime una prevalenza del 90% per questa popolazione. Un recente studio su pazienti adulti con autismo riporta invece un range compreso tra il 6% e il 17% per i disturbi alimentari. Secondo Goldschmidt (2018), questi dati, in realtà, sono notevolmente influenzati dalle modalità con cui il DSM-5 ha stabilito i nuovi criteri diagnostici. Secondo il DSM, se un disordine alimentare è compresente in un disturbo mentale quale l'autismo, allora non è possibile la diagnosi di disturbo secondario tranne che in determinate circostanze, ad esempio in caso di presenza di pica, laddove i punteggi siano di grado sufficientemente severo.

Le conseguenze di questa formulazione sono non indifferenti, in quanto impediscono ai ricercatori nel campo dell'autismo di determinare i tassi di prevalenza reali; a sua volta essa risulta di ostacolo alla discussione scientifica sulle modalità con cui i disturbi alimentari dovrebbero essere classificati, valutati, diagnosticati o trattati per questa e altre popolazioni con disabilità.

Non è dunque errato affermare che gli studi sull'autismo, per i succitati motivi, muovono ancora i primi passi nella comprensione di questi comportamenti. Goldschmidt (2015) osserva che gli studi sull'autismo si concentrano principalmente sull'età evolutiva, nonostante la maggior parte dei pazienti dello spettro sia in età adulta; di conseguenza, la ricerca si sta ora sempre più di frequente orientando verso studi di coorte sugli adulti, da tempo trascurati, allo scopo di fornire una comprensione più approfondita





dita delle caratteristiche correlate allo stato di salute degli individui in età adulta, inclusi i disturbi dell'alimentazione.

Di questa Autrice presentiamo un interessante contributo (2018), che prende in esame le manifestazioni dei disturbi del comportamento alimentare con un approccio ad ampio raggio, ne presenta la classificazione in quattro tipologie di disturbo e infine propone un adeguamento della terminologia del DSM-5 ai fini della definizione dei criteri applicabili per l'ASD.

Riportiamo a seguire la suddetta classificazione, che considera manifestazioni, significatività clinica e opzioni di trattamento a oggi disponibili.

## Classificazione in quattro categorie dei disturbi dell'alimentazione nello spettro autistico

**1. Rigidità comportamentale.** La rigidità comportamentale è una caratteristica di numerose psicopatologie, autismo incluso. Definibile come una difficoltà nel passare da un ambiente all'altro, da un'attività all'altra, oppure da una fase all'altra nell'ambito della stessa attività, la rigidità comportamentale riflette spesso un deficit nell'autoregolazione.

La prima categoria di disturbi del comportamento alimentare si riferisce a questo tipo di comportamento nel contesto del cibo e del suo consumo. I comportamenti di bambini con disturbo dello

spettro autistico che ricadono in questa categoria comprendono: rifiuto del cibo, craving verso il cibo e, in modo particolare, forti limitazioni nella dieta. Tali limitazioni possono essere caratterizzate sia dalla tendenza ad assumere soltanto un numero ristretto di cibi specifici che dalla tendenza ad assumere esclusivamente cibi che fanno parte di una classe particolare, ad esempio i carboidrati raffinati. Dal momento che questi comportamenti variegati non sono spinti da preoccupazioni relative né alla forma fisica né al peso, essi possono essere considerati assimilabili al cosiddetto disturbo evitante/restrittivo dell'assunzione di cibo (ARFID), piuttosto che essere considerati come disordini del comportamento alimentare veri e propri. L'alimentazione ristretta nello spettro è stata più diffusamente studiata nei bambini e in età evolutiva è considerata una delle turbe legate all'alimentazione più diffuse in questa patologia. Il trattamento per la rigidità nei comportamenti alimentari si basa principalmente su tecniche comportamentiste, in particolare l'estinzione del comportamento non desiderato, in base alla quale il cibo rifiutato viene presentato con frequenza continua fino ad arrivare alla sua accettazione. I risultati degli studi in letteratura, tuttavia, hanno mostrato che incrementare l'assunzione di cibo non desiderato ha avuto più successo in ambito terapeutico piuttosto che come mezzo per aumentare l'effettiva varietà della dieta quotidiana.

**2. Anomalie del processamento sensoriale.** La seconda categoria di disturbi del comportamento alimentare nell'autismo comprende le anomalie del processamento sensoriale a carico dell'udito, della vista, del tatto e dell'odorato. Le atipie nel funzionamento sensoriale di tutti questi sistemi con ogni probabilità contribuiscono in modo significativo alle patologie alimentari, benché in questo ambito la ricerca sia ancora scarsa. Come nella maggior parte degli studi sull'autismo, la ricerca si è concentrata sulle popolazioni in età evolutiva che in associazione alle anomalie sensoriali mostravano selettività alimentare e difficoltà nella motricità orobuccale. Solo in un piccolo studio la capacità di discriminare gusti differenti è stata valutata in individui adulti con autismo ad alto funzionamento. Benché il campione preso in esame risultò essere meno preciso nell'identificazione dell'amaro, del dolce e dell'aspro rispetto al controllo, nell'identificazione del salato le prestazioni erano pressoché equivalenti.

Uno studio sull'olfatto negli individui con ASD ha riscontrato un "possibile coinvolgimento" del deficit nei sistemi sensoriali in questi pazienti, suggerendo l'opportunità di ulteriori ricerche in questa direzione. Alcuni AA. ritengono che l'ipersensibilità tattile in età precoce possa contribuire allo sviluppo di preferenze per cibi specifici.

È possibile approfondire questa tematica in un'ottica qualitativa leggendo le autobiografie e i diari di soggetti autistici ad alto funzionamento. Stephen Shore, ad esempio, ora ricercatore e sostenitore della ricerca sull'autismo, rievoca così la sua esperienza nel corso dello sviluppo:

"Non c'era verso di assumere alimenti di colore scuro, marrone o nero, poiché ero convinto che fossero velenosi. Gli asparagi in scatola, per la loro consistenza viscosa, erano intollerabili, e non ho mangiato pomodori per un anno dopo che un pomodoro ciliegino mi era "scoppiato" in bocca mentre lo stavo mangiando. La stimolazione sensoriale che l'esplosione di quel piccolo ortag-



gio nella mia bocca aveva prodotto era troppo oltre i miei limiti di sopportazione e volevo evitare in tutti i modi che potesse verificarsi di nuovo. Ancora oggi non riesco a sopportare le carote nell'insalata verde e il sedano nell'insalata di tonno, perché è troppo forte il contrasto tra le consistenze del sedano o della carota da un lato e delle foglie di insalata o del tonno dall'altro. Le carotine e il sedano da soli, invece, mi piacciono molto. Spesso da bambino, più di quanto non mi accada ora, ero solito assumere cibi in serie, passando da un alimento all'altro nel mio piatto soltanto dopo che avevo terminato di mangiare il primo”.

La possibilità per i soggetti autistici adulti di raccontare e condividere le loro regole interiori ha contribuito ad una migliore comprensione di come le diverse caratteristiche di un cibo (comprese le dimensioni del boccone, la consistenza, l'aroma, il colore e la forma) possano influire sul comportamento alimentare in questi pazienti.

**3. Comportamenti ad alto rischio per la salute.** La terza categoria di disturbi del comportamento alimentare nello spettro autistico ricomprende un gruppo variegato di comportamenti



che - a causa dell'alto livello di rischio correlato alla salute - richiedono una gestione complessa, con la mobilitazione di risorse consistenti e uno staff educativo di supporto. Fanno parte di questo gruppo la pica, la ruminazione e i comportamenti dirompenti nel corso dei pasti. Nonostante la gravità di questi disturbi, a oggi non sono disponibili linee guida cliniche, né per la valutazione né per il trattamento.

**Pica.** La pica, o assunzione di sostanze non nutritive, si manifesta nella popolazione come un comportamento specifico che tipicamente coinvolge una classe isolata di sostanze, ad esempio l'assunzione di argilla da parte delle donne gravide. Nei soggetti dello spettro autistico, tuttavia, questo comportamento si esprime solitamente in schemi aspecifici di consumo che tendono a incrementare le condizioni favorevoli al comportamento stesso.

L'ingestione di sigarette viene riportata in letteratura come la pica con l'incidenza più alta in questa popolazione, nonostante il fatto che i tassi di nicotina, caffeina, e abuso di farmaci siano attualmente molto bassi. La tipologia di sostanze ingerite da soggetti con disabilità intellettiva o ASD è estremamente varia e include: polvere, gesso, sigarette, plastica, gommapiuma, cor-

da, carta, graffette, elastici, vestiti o stoffa, erba, metallo, bottoni, capelli, feci, vomito, sassi, vetro, lampadine rotte, insetti, frammenti di vernice, matite, spazzatura, cosmetici, prodotti per la pulizia, aghi da cucito, catrame, guanti di vinile o di lattice, tappeti, imbottitura per poltrone o divani, deodoranti per il WC, cibo avariato, naftalina, tubi di plastica, bustine di tè, chiavi, pastelli, ramoscelli, batterie alcaline, sapone, involucri di merendine, frammenti di legno, gioielli, polistirolo, fondi di caffè, dopobarba, acqua del gabinetto, decorazioni natalizie e animali morti.

I tassi più alti di pica nello spettro autistico, tra il 26% e il 65% sono stati documentati in pazienti istituzionalizzati. I tassi sono significativamente più bassi nelle comunità riabilitative, strutture residenziali dove la stimolazione sociale ha un peso maggiore: i dati qui oscillano tra lo 0,2% e il 4%. Tuttavia, così tante sono le diverse metodologie usate e le definizioni di pica adottate che è difficile un'analisi accurata in questo campo.

Il trattamento dei pazienti con disturbo dello spettro autistico tipicamente approccia la pica o come un comportamento-problema o come una psicopatologia. I comportamenti-problema possono essere definiti come azioni anormali per la cultura di appartenenza, che possono porre l'individuo (o chi lo circonda) in una condizione di rischio, o che sono tanto dirompenti da limitare l'accesso dell'individuo stesso alla comunità di appartenenza. Nella misura in cui condizionano negativamente la qualità della vita, limitano l'autonomia e creano isolamento sociale, i comportamenti-problema sono tra gli aspetti dell'ASD più studiati e meno socialmente accettabili.

Gli approcci basati sull'apprendimento sono comunemente usati per il trattamento dei comportamenti-problema, e includono: l'*Applied Behaviour Analysis* (analisi applicata del comportamento) o ABA, le tecniche comportamentali, i training di gruppo sulle abilità sociali, i modelli di rinforzo e le *token economy*.

La visione della pica come psicopatologia tipicamente si fonda sulle interpretazioni psicologiche dell'autismo. Benché sia difficile la diagnosi differenziale tra disturbi come ansia, depressione o persino psicosi in una popolazione che per il 40% è non verbale, i sintomi psichiatrici sono altamente prevalenti, con tassi di comorbidità compresi tra il 36% e l'81%. Gli approcci farmacologici per il trattamento della pica prevedono l'uso di inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina (SSRI), di frequente la fluoxetina, grazie alle sue proprietà ansiolitiche e alla sua efficacia nel disturbo ossessivo-compulsivo. Con varia efficacia, sono stati utilizzati nel trattamento anche antipsicotici ed antipsicotici atipici.

Se da un lato la terapia medica è probabilmente la modalità di trattamento più comune per tutte le forme di comportamento-problema - soprattutto negli adulti -, dall'altro sono state studiate le sue correlazioni con l'etiologia della pica stessa. Per quanto concerne le cause sottostanti alla pica, infatti, la ricerca ha riscontrato che è possibile stabilire una correlazione significativa tra farmaci psicotropi e anticonvulsivanti in individui con disabilità intellettiva che mostrano questo disturbo. Si ritiene che esista una correlazione anche tra farmaci neurolettici e pica, possibilmente dovuta al blocco dei recettori dopaminici postsinaptici, il che può comportare un peggioramento del comportamento.

Al di là delle varie teorie, il trattamento di elezione della pica al di fuori dell'ambito di ricerca semplicemente consiste nel mettere in sicurezza l'ambiente del paziente, rendendolo "a prova di pica". In ambito terapeutico, ciò di solito implica l'utilizzo di un

numero supplementare di operatori, al fine di prevenire la ricerca in una stanza – da parte del soggetto stesso - di possibili sostanze o oggetti a rischio e di ridurre al minimo le condizioni favorevoli la pica all'interno di una comunità più ampia.

**Ruminazione.** Anche la ruminazione è descritta nei soggetti dello spettro, benché la sua prevalenza non sia del tutto chiaramente quantificabile a causa delle difficoltà di identificazione di questa condizione nelle popolazioni non verbali. I tassi della ruminazione negli individui con autismo e disabilità intellettiva vengono stimati in un range compreso tra 6% e 10%. Implicando un rischio immediato di aspirazione, la ruminazione contribuisce in modo significativo ad incrementare i tassi di mortalità, così come le problematiche a lungo termine connesse alla disidratazione, alla malnutrizione, e alle emorragie gastrointestinali. A causa della natura silente di questa turba, a fronte di esiti significativi, l'identificazione della ruminazione richiede un percorso di valutazione clinica molto dettagliato.

Gli approcci per il trattamento della ruminazione nei soggetti dello spettro autistico si focalizzano su: alimentazione supplementare per rompere il ciclo del rigurgito, uso di stimoli preferiti ed enfasi sulla stimolazione globale aumentata o alternativa.

**Comportamenti alimentari voraci.** L'ultimo gruppo di turbe del comportamento alimentare osservate nello spettro autistico include una serie di comportamenti alimentari voraci che sono sovrapponibili al cosiddetto Binge Eating Disorder (BED), ovvero al Disturbo da Alimentazione Incontrollata. Tale disturbo è documentato negli adulti con disabilità intellettiva istituzionalizzati con tassi molto variabili, tra il 3% e il 42%; tassi molto inferiori (1% - 19%) sono riportati negli adulti che vivono nelle comunità residenziali. Esiste un numero sufficiente di testimonianze dirette, suffragate da alcuni studi, a dimostrazione dell'elevata prevalenza dei comportamenti voraci nello spettro autistico; le evidenze sono ancora più forti per i soggetti affetti da disturbi dello sviluppo intellettivo (o disabilità intellettiva secondo il DSM-5).

Tradizionalmente i comportamenti alimentari voraci vengono correlati in primo luogo al rischio di aspirazione, di soffocamento e di aumento di peso per via dell'annullamento del senso di sazietà. Nei soggetti autistici, è probabile che essi contribuiscano non solo ad indigestioni, ma anche ad accentuare l'isolamento sociale già presente. Le più recenti ricerche sull'argomento documentano una correlazione tra indice di grasso corporeo elevato e comportamenti voraci, ipotizzando che la relazione sia dovuta all'insulino-resistenza.

Nel mettere a punto i piani di trattamento per tutte le popolazioni di pazienti che mostrano voracità nei comportamenti alimentari, la difficoltà risiede nella necessità di superare il fatto che il cibo di scelta è di per se stesso un rinforzo.

Così, minore è il tempo in cui un soggetto assume un cibo, più in fretta avviene l'ingestione, e in questo modo si modella il comportamento vorace. Le strategie utilizzate per il trattamento nei pazienti dello spettro spesso prevedono il coinvolgimento di operatori di supporto, al fine di ottenere una riduzione della velocità di assunzione dei bocconi. Altre strategie di recente concezione, più innovative, hanno introdotto ausili tecnologici come l'uso di avvisatori elettrici a sistema vibrante per fissare intervalli regolari e prefissati per l'ingestione. Questo approccio è risultato efficace per la diminuzione della velocità di ingestione nei

pazienti teenager dello spettro, e in diversi studi di caso negli adolescenti, ma attualmente non è molto usato.

Il comportamento alimentare vorace, così come si manifesta nel BED, ovvero nel disturbo da alimentazione incontrollata, è stato per la prima volta incluso nel DSM-5, e ora rappresenta la turba del comportamento alimentare più diffusa negli Stati Uniti. Ai fini della diagnosi clinica, il BED è considerato una patologia idiopatica, che si definisce in assenza di comportamenti di compenso in associazione, come ad esempio l'anorexia nervosa (AN) o la bulimia nervosa (BN).

I criteri diagnostici per la diagnosi clinica di BED dimostrano le difficoltà di applicazione della terminologia del DSM-5 ai soggetti con autismo, anche quando il comportamento è altamente prevalente. A causa dei deficit di comunicazione e dell'alestitimia (incapacità di esprimere verbalmente le emozioni), l'applicazione dei criteri fissati per la diagnosi di BED richiederebbe la trasformazione di sintomi soggettivi in segni obiettivi. Mediante un adeguamento dei suddetti criteri (cfr. Tabella 1), diventa possibile l'applicazione di standard adeguati per l'inquadramento dei comportamenti che si osservano più di frequente nei soggetti affetti da autismo. L'unica eccezione è l'identificazione di "disgusto, depressione o colpa", che sarebbe di impossibile individuazione per molti individui dello spettro. Analogamente, per molti soggetti affetti da questa patologia sarebbe impossibile da classificare l'imbarazzo, mentre "rubare il cibo" è un comportamento comunemente osservato e può rappresentare un mezzo alternativo per completare i criteri diagnostici per questa categoria di pazienti.

**Tabella 1:**  
Adeguamento della terminologia del DSM ai fini della definizione dei criteri applicabili per l'Autismo

Criteria soggettivi del DSM-5
1) Mangiare più rapidamente del normale
2) Mangiare fino a sentirsi troppo pieni
3) Mangiare anche quando non si ha appetito o quando si è sazi
4) Sentimenti di disgusto, depressione o colpa dopo l'assunzione di cibo
5) Assumere cibo da soli per sentimenti di imbarazzo

## Criteria oggettivi adeguati all'inquadramento dell'autismo

- 1) Mangiare rapidamente
- 2) Mangiare finché c'è cibo disponibile
- 3) Assumere cibo in quantità eccessive
- 4) Criterio non adeguabile
- 5) Rubare cibo

Benché la terapia cognitivo-comportamentale abbia trovato ampi consensi per la sua applicazione nel trattamento del BED nella popolazione, nei pazienti dello spettro autistico è stata adottata finora esclusivamente per le coorti ad alto funzionamento. Persino in questi gruppi di soggetti sono state riscontrate difficoltà per la realizzazione della ristrutturazione cognitiva e per la riorganizzazione in alcuni ambiti. Sono inoltre emersi dubbi e preoccupazioni in merito al mantenimento dei cambiamenti comportamentali raggiunti e alle capacità di generalizzazione.

La presente rassegna sui disturbi del comportamento alimentare nello spettro autistico evidenzia l'elevata prevalenza di questi comportamenti disfunzionali e sottolinea la necessità di mettere in campo consistenti risorse in termini di tempo ed attenzione dedicata da parte degli operatori. Ciò nonostante, ancora limitate restano le conoscenze in termini di valutazione e trattamento clinico.

I disturbi del comportamento alimentare nello spettro autistico rappresentano pertanto una nuova sfida per i professionisti del settore, che dovranno mobilitare tutte le loro abilità e conoscenze al fine di apportare il loro contributo per questa popolazione a rischio.

## Bibliografia e sitografia

American Psychiatric Association (2016). *Feeding and eating disorders: DSM-5 selections*. Arlington, VA: American Psychiatric Association Publishing.

American Psychiatric Association (2013a). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition (DSM-5)*. Washington, D.C.: APA (trad. it.: *DSM-5. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. Quinta edizione. Milano: Raffaello Cortina, 2014).

American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition, Text Revision (DSM-IV-TR)*. Washington, D.C.: APA (trad. it.: *DSM-IV-TR. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, Text Revision*. Milano: Masson, 2001).

Baron Cohen S. (1997). *L'autismo e la lettura della mente*. Roma, Casa Editrice Astrolabio Ubaldini

Caretto F. (2014) *Autismo: inquadramento diagnostico secondo il DSM-5 e Linea Guida 21 ISS* [www.culturaautismo.it](http://www.culturaautismo.it)

Goldschmidt J. (2018), *A Broad View: Disordered Eating on the Autism Spectrum* In: *Eating Disorders Review* Vol. 29 / No. 3 (May/June)

Goldschmidt J., Song H.J. (2015), *At-Risk and Underserved: A Proposed Role for Nutrition in the Adult Trajectory of Autism*. *J Acad Nutr Diet*. ;115(7):1041-1047.

Kanner L. (1943) "Autistic Disturbances of Affective Contact", by Leo Kanner, *Nervous Child*, Vol. 2, pp. 217-250.

Ricci C., Romeo A., Bellifemmine D., Carradori G., Magauidda C. (2014). *Il manuale ABA-VB - Applied Behavior Analysis and Verbal Behavior. Fondamenti, tecniche e programmi di intervento*. Trento, Erickson

Rutter M., Schopler E. (1978), *Language disorder and Infantile Autism*. New York, Plenum.

Rutter M., Bartak L., Newman S. (1971), *Autism - a central disorder of cognition and language*. In *Infantile Autism: Concepts, Characteristics and Treatment*. London, Ed. Rutter M. Google Scholar

Shore S. M. (2003). *Beyond the wall: personal experiences with autism and Asperger syndrome*. 2nd ed. Shawnee Mission, Kan.: Autism Asperger Pub.

World Health Organization (2007). *International Classification of Diseases, 10th edition (ICD-10)*

<http://www.who.int/classifications/apps/icd/icd10online/>

Wing L. (1996), *The Autistic Spectrum: Revised edition*. London, Robinson.

# La prospettiva temporale e i processi epigenetici d'invecchiamento cellulare dei telomeri

L'approccio temporale, la recente scienza dei telomeri e lo studio della fisiologia degli stati psicologici positivi permettono di esplorare nuove implicazioni utili per il benessere psicofisico

**Dott. Massimo Agnoletti**

Psicologo, Dottore di ricerca  
Esperto di Stress,  
Psicologia Positiva e Epigenetica  
Formatore/consulente aziendale,  
Presidente PLP-Psicologi  
Liberi Professionisti-Veneto,  
Direttore del Centro di  
Benessere Psicologico

Favaro Veneto (VE)



La prospettiva Temporale fondata dal prof. Phil Zimbardo (Stanford University) afferma che il Profilo Temporale di ciascuno di noi, cioè il nostro personale modo di gestire il tempo psicologico inteso come quanto e come pensiamo al nostro passato, presente e futuro, condiziona le nostre decisioni quotidiane, le nostre scelte importanti o meno, consapevoli o meno (Zimbardo & Boyd, 2008; Stolarsky et al. 2014) determinando indirettamente la fitness del nostro organismo e delle nostre cellule (Agnoletti, 2016a).

Pensi spesso agli impegni della prossima settimana? Ti senti più giovane rispetto la tua età anagrafica? Percepisci un alto senso di controllo sugli eventi della tua vita? Ti sembra di percepire la tua vita come dotata di un chiaro e definito obiettivo?

Se la risposta è sì a tutte queste domande è molto probabile che tu abbia un rischio relativamente ridotto di sviluppare malattie degenerative e che possono anche far invecchiare velocemente le tue cellule.

In altre parole, se l'atteggiamento psicologico che adottiamo e l'orientamento temporale è maggiormente rivolto al passato piuttosto che al presente o al futuro, questo ha delle implicazioni a livello psico-metabolico con conseguenze epigenetiche a livello di longevità e qualità di vita generale (Agnoletti, 2016a).

Dalla specifica configurazione temporale che caratterizza ciascuno di noi corrisponde un peculiare stile cognitivo, emotivo e motivazionale che condiziona il modo di effettuare le scelte, i comportamenti e lo stile di vita determinando possibili modificazioni a livello cellulare (Agnoletti, 2018a; Agnoletti, 2018b) del funzionamento delle "macchinette" biologiche dette telomerasi fondamentali per definire la nostra longevità e la probabilità di sviluppare problematiche legate all'invecchiamento (Andrews & Cornell, 2014; Andrews & Cornell, 2017).

## Abstract

La convergenza degli studi della prospettiva temporale, delle dinamiche epigenetiche relative le strutture telomeriche e la ricerca sui processi psicofisici riguardanti gli stati di benessere psicologico e le corrispondenti attivazioni fisiologiche, permettono attualmente di esplorare la possibilità che a specifici profili temporali equivalgano specifiche dinamiche fisiologiche del meccanismo dello stress con conseguenze relative il funzionamento e la lunghezza dei telomeri che determina la nostra longevità e la vulnerabilità a problematiche legate all'invecchiamento.

## English version

Convergence of time perspective studies, epigenetic dynamics related to telomere structures and psychophysical processes' research concerning psychological well-being's states and the corresponding physiological activations, currently allow to explore the possibility that specific time profiles are consistent with specific stress mechanism's physiological dynamics with consequences on telomeres length and functioning which determines our longevity and vulnerability to problems agingrelated.

L'approccio temporale e i dati raccolti in più di trent'anni di ricerca scientifica implicano uno scenario fino ad adesso pressoché inesplorato e cioè che ciascuna specifica configurazione delle dimensioni psicologiche legate al tempo (nota come Profilo Temporale) comporti una propria modalità specifica di gestione psico-metabolica ed immunitaria dello stress con la conseguenza di avere un impatto sulla lunghezza dei telomeri, cioè degli "orologi" delle nostre cellule.

Come spiegato anche in altre sedi (Agnoletti, 2018c), negli anni Ottanta del Novecento le innovative ricerche sui telomeri della dott.ssa Blackburn e del suo team di ricercatori (Blackburn, 1991; Blackburn, 2010) hanno evidenziato come queste strutture biologiche composte da DNA non codificante che si trovano sulla parte terminale di tutti i cromosomi (per evitarne la disgregazione strutturale del DNA stesso e la fusione intercromosomica) sono fondamentali per determinare la longevità e la senescenza cellulare.

La misurazione dei telomeri è diventata in biologia molecolare il riferimento più affidabile per determinare la longevità cellulare tanto che i telomeri sono ormai considerati al pari di "orologi" biologici che indicano in maniera molto affidabile lo stato di salute delle cellule.

Più sono lunghi i telomeri e più è efficace il lavoro di manutenzione fatto sugli stessi telomeri per opera della telomerasi (un enzima dedicato a questo scopo) più lunga è la vita della cellula e migliore sarà la sua fitness globale.

Più corti sono i telomeri più la cellula tende ad avere problemi d'invecchiamento fino al punto in cui, al limite inferiore della loro lunghezza (circa 5000 basi), i telomeri generano un segnale molecolare che avvia il processo di senescenza ed apoptosi (morte cellulare) decretando lo sfaldamento di tutto il genotipo dei cromosomi e quindi il declino irreversibile di tutta la struttura e la funzione cellulare.

Come abbiamo visto il nostro caratteristico atteggiamento temporale, oltre a determinare molte caratteristiche psicologiche, influenza anche il livello neurale, metabolico ed immunologico per la dinamica intrinsecamente integrata di questi sistemi complessi.

Risulta infatti chiaro che tutte le persone pensano sia ad eventi del passato che del presente che del futuro, ma altrettanto chiaramente ciascuno di noi possiede una particolare configurazione relativa a "quanto" frequentemente e al "come" ci si focalizza in una o più di queste dimensioni temporali.





La specifica tipologia di profilo temporale composta dalle dimensioni temporali identificate dalla ricerca scientifica (Passato Positivo, Passato Negativo, Presente Fatalistico, Presente Edo-nistico e Futuro) corrisponde ad una specifica strategia di gestione dello stress con le sue logiche e profonde conseguenze sia a livello metabolico che immunologico.

La letteratura biomedica ha ormai definito che la gestione dello stress si esprime attraverso una modificazione di almeno due fondamentali architetture biologiche con i loro molteplici ed interconnessi effetti: il sistema nervoso (centrale e autonomo) e l'asse HPA (ipotalamo-ipofisi-surrene).

Nella condizione di stress cronico queste due strutture risultano fortemente alterate rispetto alla condizione di benessere psicofisico ottimale perché innescano entrambe processi fisiologici metabolici e neurali finalizzati a ripristinare l'equilibrio iniziale tramite azioni compensative ed adattative (si veda in merito il contributo ad esempio di Straub, 2011).

Ne consegue che al Profilo Temporale ottimale (chiamato anche in letteratura come profilo temporale "balanced", "bilanciato"), identificato da una peculiare composizione delle dimensioni temporali accennate poco sopra, corrisponde un altrettanto specifica attivazione del sistema nervoso centrale ed autonomo oltre ad uno specifico stato dell'asse HPA.

Il Profilo Temporale ottimale equivale ad uno stato di salute psicologica e fisiologica caratterizzata da una stabilità emotiva connotata da una percezione di controllo sugli eventi di vita piuttosto alta abbinata ad un equilibrato rapporto tra esperienze edonistiche ed eudemoniche (vedi esperienze dette di Flow) con gli obiettivi personali che perseguiamo e le relative aspettative sul nostro futuro che generano globalmente una percezione di significatività e di scopo nel tratto di vita che stiamo conducendo visto come particolarmente positivo ed appagante (Zimbardo & Boyd, 2008; Mooney et al., 2017).



La prospettiva psicologica temporale ci permette di comprendere perché, ad esempio, un profilo più focalizzato sul Passato Negativo caratterizzato da una maggiore frequenza di emozioni negative (rimuginii e ruminazioni) e uno stile generale più correlato alla depressione, possa implicare un sistema immunitario compromesso per l'interferenza dell'azione che collega la corteccia prefrontale al tronco encefalico inibendo l'attivazione antiinfiammatoria del nervo vago efferente (cholinergic pathway reflex).

Ad esempio, da studi che ho condotto su 32 persone che hanno la Sindrome Post Traumatica da Stress ho riscontrato che, coerentemente con questa ipotesi, la caratteristica presenza di ricordi intrusivi negativi è correlata non solo ad un profilo temporale con un "alto" valore di Passato Negativo (in accordanza con quanto previsto dalla teoria dell' Orientamento Temporale) ma anche ad indici infiammatori alterati (compresa la produzione di cortisolo) oltre a bassi livelli di funzionamento delle pathways antiinfiammatorie (Agnoletti, 2016).

Indirettamente molto coerenti con questo scenario sono gli studi sulla mortalità delle sindromi depressive gravi e la letteratura riguardante la classificazione delle tipologie di personalità connesse al rischio di problematiche cardiovascolari.

Oltre alla tradizionale prospettiva focalizzata sul disturbo e la patologia, la prospettiva temporale ha anche un valore prezioso riguardo gli aspetti positivi della nostra vita psicologica nel senso che, in linea con il filone chiamato Psicologia Positiva (Seligman & Csikszentmihalyi, 2000) l'approccio definito dal prof. Zimbardo, inquadrato all'interno dell'attuale paradigma epigenetico, permette di capire maggiormente molti dati finora solo statistici che connettevano in via generale aspetti psicologici positivi alla fitness delle persone.

Dalla composizione caratteristica del profilo temporale ne consegue quindi una specifica attivazione neurologica ed endocrina che si esprime attraverso un'informazione epigenetica specifica la quale, a sua volta, dovrebbe possedere un correlato sul funzionamento della telomerasi che determina la lunghezza assoluta dei telomeri.

Quanto affermato è assolutamente coerente con gli studi di Psicologia Epigenetica pubblicati ad esempio dai gruppi di ricerca guidati della dott.ssa Epel, dalle dott.ssa Blackburn e dalla dott.ssa O'Donovan (Epel et al. 2009; O'Donovan et al. 2009).

Solo a titolo di esempio di convergenza a favore della tesi che a profili temporali particolari corrispondano specifiche configurazioni fisiologiche e cellulari, vi è lo studio della dr.ssa Laura Kubzansky, professoressa di scienze sociali e comportamentali presso l'Università di Harvard, che afferma che possedere un atteggiamento mentale ottimistico e di scopo, cioè di significato riferito alla propria vita, sembra essere predittivo di un buono stato di salute generale.

La scienziata ha studiato gli effetti sulla salute di molte differenti configurazioni psicologiche trovando che una vita emotivamente intensa caratterizzata da entusiasmo, speranza, impegno ed efficacia nel gestire lo stress della vita con un certo equilibrio emotivo, è associata ad un rischio sostanzialmente ridotto di sviluppare infarti ed ictus.

La dr.ssa Kubzansky e i suoi colleghi (Kubzansky, 2007) hanno analizzato i numerosi dati relativi la salute e gli aspetti psicologici forniti dall'istituzione nazionale NHANES (National Health and Nutrition Examination Survey) che include sia interviste personali che esami medici.

Tra i 6.025 partecipanti analizzati nel 2007, coloro che avevano alti livelli di benessere psicologico all'inizio aveva tassi significativamente più bassi di problematiche cardiovascolari ritardandone la comparsa di 15 anni di media. Nel 2015 è emerso che le persone seguite, maggiore era il benessere psicologico (nei termini descritti sopra) minore era la probabilità di avere un ictus.

Per citare un altro studio sappiamo che, ad esempio, le persone che dicono di percepirsi più giovani rispetto la propria età anagrafica (magari perché sono "solo" più ottimisti) tendono a vivere più a lungo. Uno studio britannico su 6.500 persone ha trovato che coloro che dicono di sentirsi più vecchi rispetto la propria età anagrafica possiedono un rischio maggiore del 41% di morire nei successivi otto anni rispetto alle persone che si sentono più giovani rispetto la loro età reale. Quando si pensa al pro-

prio invecchiamento, sovrastimare in maniera ottimistica gli aspetti positivi (per esempio la saggezza, l'esperienza e la maturità emotiva) può aggiungere anni alla propria vita e solo recentemente, grazie alla neonata scienza dei telomeri, sappiamo che questo avviene attraverso l'attivazione epigenetica delle macchinette che allungano i nostri telomeri cellulari.

Possedere un senso di scopo o di significato della propria vita ha senza dubbio un suo corrispettivo positivo a livello di longevità cellulare perché corrisponde ad avere una frequenza di emozioni positive ed un livello di efficacia nel gestire lo stress molto più salubre.

Questa triangolazione tra la prospettiva temporale ideata inizialmente dal prof. Zimbardo, la recentissima scienza dei telomeri e i processi che studiano l'attività neurofisiologica degli stati mentali, sono un esempio di integrazione tra sistemi molto complessi ricca di importanti conseguenze anche pratiche ancora da esplorare preziose sia per il settore clinico che per le politiche da adottare per migliorare la salute personale e collettiva.

## Bibliografia

Agnoletti, M. (2018a). "L'Asse psiche-telomeri ecco come la mente influenza l'invecchiamento", *PNEINEWS*, 5-2018, Italy.

Agnoletti, M. (2018b). "La Scienza dei Telomeri. Come sta cambiando radicalmente il concetto d'invecchiamento con importanti conseguenze sul piano della salute e del benessere psicofisico umano", *Medicalive Magazine*, n 8, Italy.

Agnoletti, M. (2018c). "La nuova frontiera della psicologia: la Psicologia Epigenetica", *State of Mind*, 10-2018, Italy.

Agnoletti, M. (2016a). "Orientamento Temporale e Stress", *PNEI NEWS* n°5, 2016, Italy.

Agnoletti, M. (2016b). "PTSD's time perspective profile is correlated with a anti-inflammatory cholinergic pathway activity interference? Which time perspective dimension is more correlated with this kind of anti-inflammatory cholinergic activity?": *Proceedings of the Third International conference on Time Perspective, Copenhagen, Denmark.*

Agnoletti, M. (2016c). "PTSD's time perspective profile is correlated with a specific inflammatory configuration? Which time perspective dimension is more correlated with this inflammatory configuration?": *Proceedings of the Third International conference on Time Perspective, Copenhagen, Denmark.*

Andrews, B. & Cornell, J. (2014). "Telomere Basics: Curing Aging". Nevada, USA. *Sierra Science.*

Andrews, B. & Cornell, J. (2017). "Telomere Lengthening". Nevada, USA. *Sierra Science.*

Blackburn, E.H. (1991). *Structure and function of telomeres. Nature*; 350: 569-73.

Blackburn, E.H. (2010). *Telomeres and telomerase: the means to the end (Nobel lecture). Angew Chem Int Ed Engl*; 49: 7405-21.  
Epel, E., Daubenmier, J., Moskowitz, J., Folkman, S. & Blackburn, E.

(2009). *Can meditation slow rate of cellular aging? Cognitive stress, mindfulness, and telomeres. Ann N Y Acad Sci*; 1172:34-53. doi:10.1111/j.1749-6632.2009.04414.x.

Kubzansky, L.D., Thurston, R.C., (2007). *Emotional vitality and incident coronary heart disease: benefits of healthy psychological functioning. Arch. Gen. Psychiatry.* 2007;64(12):1393-1401.

Mooney, A., Earl, J., Mooney, C., Bateman, H. (2017). *Using Balanced Time Perspective to Explain Well-Being and Planning in Retirement. Front. Psychol.*, 13 October 2017; <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2017.01781>.

Pulkki-Raback, L., Elovainio, M., Hakulinen, C., Hintsanen, M., Jokela, M., Kubzansky, L.D., Hintsanen, T., Serlachius, A., Laitinen, T., Pahkala, K., Mikkilä, V., Hutri-Kahonen, N., Juonala, M., Viikari, J., Raitakari, O., Keltikangas-Jarvinen, L. (2015). *Cumulative effect of Childhood Psychosocial Factors on Ideal Cardiovascular Health in Adulthood: Young Finns Prospective Cohort Study. Circulation.* 131(3):245-53, 2015.

O'Donovan, A., Lin, J., Tillie, J., Dhabhar, F.S., Wolkowitz, O.M., Blackburn, E. & Epel, E. (2009). *Pessimism correlates with leukocyte telomere shortness and elevated interleukin-6 in post-menopausal women. Brain Behav Immun.* 23(4):446-9. doi: 10.1016/j.bbi.2008.11.006.

Seligman, M., Csikszentmihalyi, M. (2000). "Positive Psychology: An Introduction". *American Psychologist.* 55 (1): 5-14. CiteSeerX 10.1.1.183.6660. doi:10.1037/0003-066x.55.1.5. PMID 11392865.

Stolarski, M., Fioulaine, N. & VanBeek, W. (2014). *Time Perspective Theory: Research and Applications. Essays in Honor of Philip G. Zimbardo.* Springer Science.

Straub, H. (2011). *Concepts of evolutionary medicine and energy regulation contribute to the etiology of systemic chronic inflammatory diseases. Brain and Behaviour Immunology*; 25(1):1-5. doi: 10.1016/j.bbi.2010.08.002.

Zimbardo, P.G., & Boyd, J.N. (2008). *The time paradox: The new psychology of time that will change your life.* New York: Free Press.



## Con un quadro sintomatologico aspecifico, quale prescrizione diagnostica?



**Avv. Angelo Russo**

Avvocato Cassazionista,  
Diritto Civile,  
Diritto Amministrativo,  
Diritto Sanitario,  
Catania

**Con l'ordinanza n. 30999 del 30.11.2018 la Cassazione Civile statuisce che è colposa la condotta del medico che non prescrive accertamenti al paziente che lamenta sintomi generici.**

Nel 2001 M.A. decede in seguito alle conseguenze della rottura di un aneurisma cerebrale. Nel 2002 la moglie (C. A.) ed i due figli minori (M. A. e G.) di M.A. citano dinanzi al Tribunale di Nuoro Mu.Lu., F.R.M.N. e la AUSL n. (OMISSIS) di Nuoro, esponendo che: Il rispettivo marito e padre, M.A., il (OMISSIS) ha uno svenimento e, su indicazione del medico curante, si rivolge al pronto soccorso dell'ospedale (OMISSIS), dove viene visitato dalla dott.ssa F.R.M.N., la quale gli prescrive unicamente una visita cardiologica ed il controllo della pressione sanguigna.

Cinque giorni dopo (OMISSIS), sempre su indicazione del medico curante, a causa d'una preesistente cefalea M.A. torna nel medesimo ospedale, dove viene visitato dalla dott.ssa Mu.-Lu., la quale, anche in questo caso, non prescrive particolari accertamenti diagnostici, limitandosi a prescrivere l'assunzione del farmaco Laroxil.

Il (OMISSIS) M.A. viene colto da una emiparesi sinistra; questa volta, sempre nell'ospedale di (OMISSIS), viene sottoposto ad un esame TAC del cranio, che rivela la presenza d'un ematoma intracranico, dovuto alla rottura d'un aneurisma.

Il paziente, trasferito a (OMISSIS), viene sottoposto ad intervento chirurgico di evacuazione dell'ematoma e di chiusura della lesione che l'ha provocato ("clippaggio" dell'aneurisma) ma decede il (OMISSIS) a causa delle conseguenze del pregresso ematoma intracranico.

Ai sanitari dell'ospedale di (OMISSIS) viene contestata imperizia e negligenza nella gestione del paziente, dal momento che non è stato sottoposto tempestivamente a quegli esami (come una TAC del cranio) che avrebbero potuto rivelare la presenza dell'aneurisma e consentire più tempestive e salvifiche cure.

Il Tribunale di (OMISSIS) rigetta la domanda e la Corte di Appello conferma la sentenza di primo grado assumendo che non vi è colpa nella condotta dei sanitari dell'ospedale di (OMISSIS), i quali visitarono con zelo il paziente, né potevano sospettare l'esistenza d'una patologia (l'aneurisma) della quale non esistevano sintomi specifici e non vi è un valido nesso di causa tra la condotta dei sanitari e la morte del paziente, dal momento che anche se il paziente fosse stato tempestivamente sottoposto ad intervento chirurgico, non avrebbe avuto maggiori probabilità di sopravvivenza di quante ne ebbe in concreto.

La sentenza d'appello è impugnata per cassazione.

I ricorrenti lamentano che la sentenza impugnata sia affetta dal vizio di omesso esame d'un fatto decisivo che la Corte d'appello avrebbe trascurato di considerare e cioè "se il paziente fosse stato tempestivamente operato, non si sarebbe formato l'ematoma che, provocando un'ipertensione intracranica, determinò in seguito il coma e la morte.

*Il paziente, peraltro, aveva patito sin dal (OMISSIS) una rottura minore dell'aneurisma.*

*In quel momento e nei giorni successivi esisteva dunque l'aneurisma, ma non vi era ancora l'ematoma, che non aveva avuto il tempo di formarsi.*

*Il (OMISSIS) successivo, invece, vi fu una rottura maggiore dell'aneurisma, la quale determinò un copioso sanguinamento e la formazione di un ematoma intracranico.*

*Fu la formazione di questo ematoma che, comprimendo i tessuti cerebrali, innescò il meccanismo che portò il paziente alla morte.*

*L'intervento di clippaggio dell'aneurisma, quindi, presentava gli stessi rischi sia se fosse stato eseguito il (OMISSIS), sia se fosse stato eseguito il 5 luglio; ma se fosse stato compiuto il (OMISSIS) non ci sarebbe stato un così vasto ematoma da evacuare e, di conseguenza, i tessuti intracranici non avrebbero subito l'insulto neurologico che invece si verificò a causa della ritardata esecuzione dell'intervento."*

La Corte di Cassazione accoglie il motivo, precisando che la Corte d'appello aveva escluso il nesso di causa tra l'intempestiva diagnosi di aneurisma e la morte del paziente sul presupposto che le possibilità di successo dell'intervento di clippaggio dell'aneurisma sarebbero state identiche, anche se l'intervento fosse stato compiuto con un anticipo di venti giorni prima, vale a



dire subito dopo la prima visita all'ospedale di (OMISSIS).

Se l'intervento di clippaggio dell'aneurisma, argomentano i ricorrenti, fosse stato tempestivamente eseguito, la rottura maggiore dell'aneurisma non ci sarebbe stata, e non vi sarebbe stata l'emorragia subaracnoidea che provocò il danno cerebrale.

Questo "fatto" (e cioè la formazione dell'ematoma) effettivamente, secondo la Suprema Corte, non è stato preso in considerazione dalla Corte d'appello nonostante fosse allegato sin dall'atto di citazione (ove si parla di "ricidiva emorragica"); risulta provato dall'esame TAC eseguito il (OMISSIS) nell'ospedale di (OMISSIS), e citato dalla stessa Corte d'appello ove si riferisce di un "ematoma intraparenchimale di cm 4x2".

Il fatto in esame, inoltre, secondo la Corte, è decisivo ai fini del contendere atteso che "in tanto può affermarsi che le possibilità di successo del medesimo intervento, eseguito sul medesimo paziente, non mutano sol perché eseguito due settimane prima o due settimane dopo, in quanto si assumano stazionarie le condizioni del paziente (vale a dire ceteris paribus).

Nel caso di specie, tuttavia, mancava il presupposto del ceteris paribus: a giugno l'aneurisma non era rotto, e non c'era l'ematoma (od almeno la Corte d'appello non ha accertato se ci fosse); a luglio invece l'aneurisma s'era rotto, e si era formato l'ematoma.

La logica deduttiva induce dunque a concludere che se l'intervento fosse stato eseguito immediatamente, non vi sarebbe stata l'emorragia, la quale fu la causa del danno cerebrale e della morte."

Il fatto "formazione dell'ematoma", pertanto, prosegue la Corte, "non considerato dalla Corte d'appello, era teoricamente idoneo a condurre una decisione differente da quella impugnata in punto di nesso di causalità, e, dunque, decisivo" sicché il Giudice di rinvio, conclude la Corte, "tornerà ad esaminare l'appello proposto dagli odierni ricorrenti, accertando se un più tempestivo intervento di clippaggio dell'aneurisma, compiuto quando l'ematoma non si era ancora formato o comunque non aveva raggiunto le dimensioni di cm 4x2, avrebbe avuto ragionevoli probabilità di salvare la vita del paziente."

Col quarto e quinto motivo i ricorrenti lamentano violazione di legge e l'omesso esame d'un fatto decisivo e controverso e cioè:

"La Corte d'appello ha escluso la colpa dei sanitari convenuti, sul presupposto che il paziente, al momento in cui fu da essi visitato, presentava sintomi aspecifici, e che non deponevano chiaramente ed univocamente per la presenza d'un aneurisma cerebrale";

"Anche ad ammettere che quei sintomi fossero stati davvero aspecifici, proprio la loro ambiguità doveva indurre i sanitari a più approfonditi accertamenti, anche alla luce delle linee guida generalmente condivise per la diagnosi differenziale dell'aneurisma cerebrale; e soprattutto tenuto conto del fatto che i sintomi presentati dal paziente, seppure non potessero dirsi univocamente indicativi della presenza di un aneurisma cerebrale, nemmeno si sarebbero potuti dire univocamente escludenti l'esistenza d'un aneurisma."

La Corte d'appello, invero, "avrebbe applicato una regola erronea per la valutazione della diligenza esigibile dal medico, esonerando da colpa un sanitario che, dinanzi a sintomi generici, non aveva compiuto alcuno sforzo per il loro corretto inquadramento."



La Corte ritiene fondati i motivi rilevando che "a fondamento della propria decisione la Corte d'appello, dopo avere ammesso che i sintomi presentati dal paziente non deponevano chiaramente per l'esistenza d'un aneurisma, ha richiamato, trascrivendole, due considerazioni compiute dal consulente tecnico da essa nominato.

La prima di tali considerazioni può essere così riassunta:

Mu.Lu., nel visitare M.A., esaminò la mobilità del collo e la manovra di Lasgue (flessione delle gambe sul bacino); ma poiché tali esami normalmente non vengono compiuti durante una visita neurologica, il fatto che essi vennero compiuti dimostrerebbe che il medico "ebbe ben presente la possibilità di un evento emorragico".

La seconda di tali considerazioni può essere così riassunta:

in moltissimi casi (la Corte, come il consulente, non dice quanti), l'emorragia cerebrale provoca scompensi cardiaci; nel caso di specie l'elettrocardiogramma eseguito sul paziente non segnalò anomalie; ergo, era irragionevole supporre, da parte dei medici, la rottura di un aneurisma.

La motivazione della Corte di Appello, secondo la Suprema Corte, non è condivisibile atteso che "la colpa civile consiste nella deviazione da una regola di condotta e la regola di condotta dal cui allontanamento può scaturire la colpa può consistere non soltanto in una norma giuridica, ma anche in una regola di comune prudenza o nelle cc.dd. leggi dell'arte."

Stabilire, prosegue la Corte, "se l'autore d'un illecito abbia o meno violato norme giuridiche o di comune prudenza è accertamento che va compiuto alla stregua dell'art. 1176 c.c. che impone al debitore di adempiere la propria obbligazione con diligenza.

La diligenza di cui all'art. 1176 c.c., è nozione che rappresenta l'inverso logico della nozione di colpa: è in colpa chi non è stato diligente, mentre chi tiene una condotta diligente non può essere ritenuto in colpa.

L'autore d'un fatto illecito o chi non abbia adempiuto un contratto non è dunque, per ciò solo, in colpa: quest'ultima sussisterà soltanto nel caso in cui il preteso responsabile non solo abbia causato un danno, ma l'abbia fatto violando norme giuridiche o di comune prudenza.



*Le norme di comune prudenza dalla cui violazione può scaturire una colpa civile non sono uguali per tutti.*

*Nel caso di inadempimento di obbligazioni comuni, ovvero di danni causati nello svolgimento di attività non professionali, il primo comma dell'art. 1176 c.c. impone di assumere a parametro di valutazione della condotta del responsabile il comportamento che avrebbe tenuto, nelle medesime circostanze, il cittadino medio, ovvero il bonus pater familias: vale a dire la persona di nor-*

*male avvedutezza, formazione e scolarità. Nel caso, invece, di inadempimento di obbligazioni professionali, ovvero di danni causati nell'esercizio d'una attività professionale in senso ampio, il secondo comma dell'art. 1176 c.c., prescrive un criterio più rigoroso di accertamento della colpa."*

*Il "professionista", infatti, è in colpa "non solo quando tenga una condotta difforme da quella che, idealmente, avrebbe tenuto nelle medesime circostanze il bonus pater familias; ma anche*



quando abbia tenuto una condotta difforme da quella che avrebbe tenuto, al suo posto, un ideale professionista medio.

*L'ideale professionista medio di cui all'art. 1176 c.c., comma 2 non è un professionista mediocre, ma è un professionista bravo: ovvero serio, preparato, zelante, efficiente.*"

Poiché il parametro di riferimento per valutare la colpa del medico è la condotta che avrebbe teoricamente tenuto, al posto del convenuto, un medico diligente ex art. 1176 c.c., comma 2, vale a dire un medico bravo, occorre chiedersi, continua la Suprema Corte, "quale debba essere, alla stregua della norma appena ricordata, la condotta del sanitario medio dinanzi a sintomi aspecifici.

*La risposta è che di fronte a sintomi aspecifici, potenzialmente ascrivibili a malattie diverse, o comunque di difficile interpretazione, il medico non può acquietarsi in una scettica epochè, sospendendo il giudizio ed attendendo il corso degli eventi. Deve, al contrario, o formulare una serie di alternative ipotesi diagnostiche, verificandone poi una per una la correttezza; oppure almeno segnalare al paziente, nelle dovute forme richieste dall'equilibrio psicologico di quest'ultimo, tutti i possibili significati della sintomatologia rilevata."*

Tiene di conseguenza una condotta non conforme al precetto di cui all'art. 1176 c.c., comma 2, il medico che "di fronte al persistere di sintomi od indici diagnostici dei quali non è agevole intuire l'eziogenesi, non solo non compia ogni sforzo per risalire, anche procedendo per tentativi, alla causa reale del sintomo, ma per di più taccia al paziente i significati di esso."

La Corte d'appello, prosegue l'iter motivazionale della Suprema Corte, "ha accertato in fatto che il paziente presentava sintomi generici, ed escluso per ciò solo che il medico fosse in colpa per non averli correttamente inquadrati.

*Così giudicando, la Corte d'appello è incorsa nel c.d. vizio di sussunzione della fattispecie: infatti proprio l'aver accertato in facto che i sintomi non erano chiari, e non deponevano chiaramente per l'esistenza di un aneurisma sanguinante, avrebbe dovuto condurre alla conclusione in iure che i sanitari furono negligenti, per aver scartato a priori anche questa ipotesi, senza previamente disporre alcun accertamento specialistico."*

Il consulente d'ufficio, infatti, "dal fatto noto che il medico dell'ospedale esaminò la mobilità del collo ed eseguì la manovra di Lasegue, ha preteso di risalire al fatto ignorato che il medico sospettò l'esistenza d'un aneurisma; quindi dal fatto (presunto) che il medico sospettò la presenza d'un aneurisma, risalì al fatto ignorato che di tale patologia non vi erano i sintomi, altrimenti il paziente sarebbe stato curato."

Questo modo di argomentare, sottolinea la Corte di Cassazione, è inaccettabile costituendo un autentico paralogismo, così riassumibile: "poiché il medico non ha rilevato i sintomi, vuol dire che questi non c'erano."

"La Corte d'appello, poi, anche in questo caso recependo ad litteram una opinione del consulente d'ufficio, ha ritenuto che la colpa dei sanitari dovesse escludersi per il fatto che l'elettrocardiogramma del paziente fu regolare, mentre in moltissimi casi la rottura d'un aneurisma provoca scompensi cardiaci."

La Corte d'appello, evidenzia la Suprema Corte, non solo ha fatto propria, errando, la valutazione del consulente tecnico in punto di diritto (come tale era preclusa al CtU) ma ha richiamato la bibliografia citata dal CtU medesimo nel quale si afferma l'esatto opposto ovvero che c'era "bisogno di ulteriori studi per valutare l'ampiezza del problema".

Se l'alterazione cardiologica, rileva la Corte di Cassazione, "nelle persone colpite da ematoma subaracnoideo può esserci e può non esserci, anche la mancanza di alterazioni del ritmo cardiaco non era una circostanza sicuramente deponente nel senso dell'assenza di aneurismi, ma era una circostanza anch'essa aspecifica, e come tale avrebbe dovuto indurre i sanitari ad ulteriori accertamenti."

In conclusione la Suprema Corte statuisce che la sentenza impugnata è errata in diritto "nella parte in cui ha accertato in fatto che i sintomi fossero aspecifici e ritenuto in diritto che non vi fosse colpa dei sanitari nel non avere sottoposto il paziente a più approfonditi esami diagnostici e che la sentenza impugnata è nulla per illogicità insanabile della motivazione, nella parte in cui ha recepito acriticamente le illogiche (oltre che erronee) motivazioni del consulente tecnico d'ufficio".

La sentenza della Corte di Appello viene, dunque, cassata con rinvio alla Corte d'appello di Cagliari, la quale, nel riesaminare la questione, applicherà il seguente principio di diritto:

*"Tiene una condotta colposa il medico che, dinanzi a sintomi aspecifici, non prenda scrupolosamente in considerazione tutti i loro possibili significati, ma senza alcun approfondimento si limiti a far propria una sola tra le molteplici e non implausibili diagnosi."*



# Un impegno continuo per le malattie rare

30 milioni le persone colpite in tutta Europa tra diagnosi difficili, emigrazione sanitaria e terapie costose. Il 28 Febbraio celebrata anche in Italia la Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Si punta alla maggiore integrazione tra assistenza sanitaria e sociale



**Salvo Falcone**

Giornalista  
Media Consultant

Direttore Responsabile  
Medic@live Magazine



**RARE DISEASE DAY.ORG**

Giunta alla dodicesima edizione e celebrata il 28 febbraio in oltre 80 paesi nel mondo, la Giornata delle Malattie Rare è lo strumento migliore in assoluto per far conoscere all'opinione pubblica l'esistenza di queste patologie e le necessità di chi ne è colpito. Dall'anno della sua istituzione, il 2008, voluta da EURORDIS, European Organisation for Rare Diseases, molti risultati sono stati raggiunti dalla ricerca scientifica, ma le conoscenze sulla complessità delle malattie rare sono ancora insufficienti. **Tanti i gap da colmare** considerato che le malattie rare sono state dichiarate priorità di Sanità Pubblica dalla Commissione Europea dal 1993, ma nei primi anni dall'approvazione di questo importante riconoscimento poco è stato fatto in proposito. Adesso la spinta sull'acceleratore con risultati che venti anni fa erano inimmaginabili.

Tante le iniziative programmate in tutta Italia, tra queste figurano l'azione di sensibilizzazione svolta da Uniamo alla Camera dei Deputati e la consegna dei Premi Omar.

## L'incubo per i non diagnosticati

Sono intanto i numeri a porre l'attenzione sull'appello globale rivolto il 28 febbraio di ogni anno a tutti gli stakeholders affinché si impegnino per migliorare le condizioni di vita delle persone e delle famiglie che si trovano ad affrontare una malattia rara, ognuno per il proprio campo di competenza. Seimila le malattie rare ad oggi conosciute; le più note sono: Malattia di Fabry, Sindrome di Williams, sclerosi tuberosa, ipoparatiroidismo, emofilia b, epidermolisi bollosa, fibrosi polmonare idiopatica, immunodeficienze primitive, amiotrofia spinale infantile, malattia di Stargardt, talassemia. Oggi Eurordis raggruppa oltre 700 organizzazioni di malati di 60 paesi in rappresentanza di oltre 30 milioni di pazienti, quasi un milione solo in Italia. Si pensi che è definita rara una malattia che colpisce non più di 5 persone ogni 10.000. All'interno di queste patologie rientrano anche quelle definite ultra-rare o rarissime perché colpiscono meno di 1 persona ogni milione. **Disagi, attese, costi eccessivi e incognite, molte, fanno il resto.**

In primis la latenza diagnostica. Il 19% dei pazienti italiani affetti da malattie rare attende oltre 10 anni per ricevere conferma di una diagnosi; un italiano su tre deve spostarsi in un'altra regione per averne una esatta. **Poi c'è l'esercito dei non diagnosticati.** Ben l'80% delle malattie rare ha un'origine genetica, mentre oltre il 50% ha una componente neurologica, coinvolgendo nella loro sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. Le terapie disponibili risultano costose e vengono praticate in pochi centri.

## L'edizione 2019 con il libro bianco di Proposteuniamo

L'obiettivo dell'edizione 2019 tende a favorire una **maggiore integrazione tra Assistenza Sanitaria con Assistenza Sociale**, "Bridging Health and Social Care". Secondo i vertici di Uniamo (Federazione Italiana Malattie Rare Onlus), che ha celebrato Giornata Mondiale con un evento alla Camera dei Deputati per sensibilizzare la popolazione tutta sui bisogni dei malati rari e dei loro familiari, l'integrazione dell'assistenza sanitaria e di quella sociale è la necessità più avvertita oggi dalla comunità delle persone affette da malattia rara.

"Per la maggior parte di esse, infatti, così come per i loro familiari o per chi si occupa di loro, la realtà della vita quotidiana può includere tante azioni e servizi da coordinare: il doversi procurare i medicinali, la loro somministrazione o assunzione anche in luoghi diversi dalla propria abitazione, le visite mediche, le terapie fisiche riabilitative o abilitative, l'utilizzo di attrezzature specialistiche e l'accesso a vari servizi di supporto sociale, di comunità e di "sollevio" per la famiglia. **Gestire queste e altre attività, insieme a quelle quotidiane come il lavoro, la scuola e il tempo libero, può essere difficile**". Dato il grande successo riscontrato lo scorso anno dalla campagna social, anche per questa edizione sono stati confermati sia il claim #ShowYourRare sia il concept del body/face-painting con un pay off chiaro e diretto "**Mostra che ci sei al fianco di chi è raro**", una vera e propria call to action. Per aumentare l'awareness sulle patologie rare e favorire la comprensione dei bisogni e delle necessità di chi ne è colpito, sono stati utilizzati video testimonianze e foto/postcard di pazienti, focalizzati sui problemi più frequenti della vita non solo del malato ma anche dei propri familiari: dalla necessità di integrare i servizi di salute con la scuola per un ragazzo affetto da malattia rara alle difficoltà che può incontrare la mamma di un bambino con patologia rara nelle più



semplici attività quotidiane, come lavoro, scuola e gestione della casa. **Coordinare le tante attività di cui necessita un "malato raro"**, infatti, diventa spesso una sfida molto impegnativa. UNIAMO ha quindi celebrato Giornata delle Malattie Rare con un appello generale ai decisori pubblici, agli operatori sanitari e ai responsabili dei servizi di assistenza sociale, affinché sia messo a punto un migliore coordinamento di tutti gli aspetti dell'assistenza alle persone con malattia rara, perché se sono rispettati i diritti dei rari lo saranno, veramente, anche i diritti di tutti. All'evento organizzato a Montecitorio, Uniamo ha **presentato il Libro Bianco con le proposte** per il concreto miglioramento della Legge 112/2016, anche detta sul Dopo di Noi, formulate in collaborazione con il Consiglio Nazionale del Notariato e Anffas, collaboratori della Federazione nel progetto "Social Rare". "Uniamo FIMR – si legge in una nota - ha messo al centro dell'evento alla Camera dei Deputati, proprio quelle esigenze sociali e terapeutico-assistenziali necessarie non solo per supportare il paziente ma anche per far raggiungere, a lui e al suo caregiver, un livello di qualità di vita più alto".

## L'intento dei neurologi per la ricerca di nuovi geni

Oltre il 50% ha una componente neurologica, coinvolgendo nella loro sintomatologia il sistema nervoso centrale, quello periferico e il muscolo. "La Società Italiana di Neurologia – afferma il Prof. Antonio Federico, Direttore della Clinica Neurologica di Siena - è in prima linea nella ricerca, nell'assistenza e nella formazione del settore delle malattie rare, un vero vaso di Pandora per la ricerca neuro scientifica. Sono molti i neurologi italiani impegnati a livello europeo partecipando attivamente alle attività delle ERN (European References Networks), quelle strutture cui fanno capo i migliori centri specialistici e che hanno come missione il miglioramento degli standard assistenziali e di ricerca, oltre lo sviluppo di linee guida diagnostiche e terapeutiche". All'interno dell'ERN Rare Neurologic Diseases **sta partendo un importante progetto finanziato dalla Unione Europea sulle malattie neurologiche rare senza diagnosi**, rivolto alla individuazione di nuovi geni di malattia, finora sconosciuti. Nell'intero percorso diagnostico e terapeutico il neurologo rappresenta il primo interlocutore valido per tutte le malattie neurologiche rare. Inoltre, un numero enorme di queste patologie sono così rare da richiedere spesso un approccio multidisciplinare. Per questo motivo, diventa sempre più importante condividere le informazioni, facendo networking tra tutti i centri specializzati, le istituzioni, i medici e i ricercatori, al fine di garantire al paziente un'organizzazione assistenziale efficiente e adeguate possibilità terapeutiche. Il 25% dei pazienti rari nel nostro Paese attende da 5 a 30 anni per ricevere conferma di una diagnosi; 1 su 3 è costretto a spostarsi in un'altra Regione per ricevere quella esatta. **Convivere con una patologia rara rappresenta ogni giorno una sfida** ed è quindi fondamentale ricevere il sostegno della propria comunità scientifica, soprattutto nel difficile passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta che può provocare alcune lacune nella diagnosi



della malattia. La rivista internazionale *Neurological Sciences*, organo della SIN, diretta dal prof. Antonio Federico, anche coordinatore della Task Force della European Academy of Neurology, quest'anno partecipa alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare con un editoriale del direttore che riporta i principali articoli pubblicati nel 2017, tra cui ben 18 sulle malattie neurologiche rare a conferma del **forte interesse internazionale che si è creato attorno a queste patologie**.

## L'impegno di OMaR con un premio speciale

Un premio speciale alla memoria di Eugenio Aringhieri, tra i più noti ed apprezzati dirigenti dell'industria farmaceutica italiana, presidente del gruppo Biotecnologie di Farindustria, deceduto prematuramente lo scorso anno. È questa una delle novità della VI edizione del Premio OMaR per la Comunicazione sulle Malattie Rare e Tumori Rari, organizzato dall'Osservatorio Malattie Rare e tenuto a Roma nell'Ara Pacis nell'ambito delle celebrazioni della Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Presenti oltre 200 persone tra clinici, ricercatori, esponenti delle associazioni di pazienti e delle istituzioni, giornalisti e altri stakeholder del settore, il Premio riconferma l'azione di sensibilizzazione svolta da OMaR. "Eugenio Aringhieri è stato un punto di riferimento nel mondo della ricerca farmaceutica, una persona carismatica che ha fatto della parola chiave 'innovazione' la sua filosofia. È stato un uomo estremamente lungimirante: sosteneva che la condivisione, il fare network, fosse condizione necessaria per affrontare nuove sfide. Per questo abbiamo deciso – in accordo con la moglie Paola e i due figli Giorgio e Lorenzo – di premiare un professionista che si sia distinto nel comunicare l'innovazione portandola al di fuori di ambiti specialistici, coinvolgendo sul tema un numero sempre più ampio di portatori di interesse", ha dichiarato Ilaria Ciancaleoni Bartoli, direttore dell'Osservatorio malattie rare. **Il focus di questa VI edizione del Premio OMaR è stato dunque l'innovazione**, tema anche della Tavola Rotonda "Malattie rare, una palestra per le terapie avanzate" a margine della quale è stata anche lanciata una nuova iniziativa editoriale dedicata a questo tema di stretta attualità scientifica ed istituzionale.

Nel corso della cerimonia, i pazienti sono stati invitati a partecipare all'iniziativa social #ComeasyouRare, che vuole far emergere con interviste, declinando la frase della nota canzone dei Nirvana, l'unicità del vissuto delle persone che vivono con malattie rare.



Se sei un professionista o una struttura sanitaria

**PROMUOVI LA TUA ATTIVITÀ SU**

**MEDIC@LIVE**  
*Magazine*

**Per info contattaci**  
**+39 095 7280511**  
**publicita@medicalive.it**  
**www.medicalive.it**



## Comitato Tecnico Editoriale

Domenico Antonelli  
Antonio Bortone  
Carmelo Erio Fiore  
Fulvio Giardina  
Riccardo Guglielmi  
Raffaello Pellegrino  
Angelo Rosa  
Angelo Russo  
Sergio Russo  
Maria Zamparella



# MEDIC@LIVE Magazine

Rivista di informazione Medico - Scientifica

### Direttore Responsabile

Salvo Falcone  
direttore@medicalive.it  
Twitter: @falconesalvo

### Direttore Editoriale

Annamaria Venere  
editore@medicalive.it

### Per inserzioni pubblicitarie

pubblicita@medicalive.it

### Grafica e Impaginazione

ADV communication  
Graphic designer: Luigi Ugolini

### Editore

AV EVENTI E FORMAZIONE S.r.l.  
Sede Legale e Operativa  
Viale Raffaello Sanzio, 6  
95128 – Catania  
E-mail: info@medicalive.it  
P. Iva: 04660420870  
ISSN 2421-2180

## SEGUICI ANCHE SU...



<https://www.facebook.com/medicalivemagazine>



@MedicaliveMag



Segui i nostri servizi sul canale Youtube **MEDICALIVE Magazine**



<https://plus.google.com/+AVEventieformazioneCatania>