

Inverno 2025/26

Segreteria scientifica

Francesco Baldo,
Prisca Da Lozzo,
Laura De Nardi,
Sara Lega,
Antimo Tessitore

Coordinamento scientifico

Egidio Barbi,
Irene Berti,
Giorgio Longo,
Federico Marchetti,
Giorgio Tamburlini,
Alessandro Ventura

Progetto grafico e impaginazione

Alice Paviotti

ISSN 3034-8765

www.medicoebambino.com

zero* diciotto

Il magazine di Medico e Bambino

Buongiorno futuro

2 Spettri autistici

Un viaggio nella complessità
genetica del disturbo
dello spettro autistico

Succede ai genitori

**4 La rivoluzione silenziosa
dei "nuovi" papà**

Riflessioni notturne
su un passaggio
di testimone generazionale

Appunti di pediatria

6 Dolore osseo nel bambino

Una mappa per associazioni
e binomi

Screenshot

8 Sarebbe ora di darsi una mossa

Quanto (poco) si muovono
gli adolescenti nel mondo

Spettri autistici

Un viaggio nella complessità genetica del disturbo dello spettro autistico

Il disturbo dello spettro autistico (DSA) è, sempre di più, associabile ad una parola: complessità. Nella diagnosi, nella terapia, nel tentativo di capirne le cause e, non ultimo, nella percezione pubblica. L'autismo è letteralmente sulla bocca di tutti, con migliaia di articoli usciti al riguardo ovunque nell'ultimo anno (344 solo sul sito ANSA, per dare un'idea), spesso senza fornire informazioni adeguate. E così, mentre il mondo della ricerca cerca di dare (e ha già dato) delle risposte, in primis alle famiglie, si fa largo anche il mondo dell'opinione, molto più fragoroso e accattivante. È impossibile dimenticare le numerosissime uscite (più o meno discutibili) fate negli anni da figure pubbliche (non ultimo il segretario americano alla Salute R.F. Kennedy) sull'origine dell'autismo: dalle colpe genitoriali (le "matri frigorifero"), ai vaccini, alle microplastiche, al paracetamolo (in gravidanza o nei primi anni di vita), fino alla circoncisione (Eur J Epidemiol. 2025 Sep;40(9):981-994). Tutte hanno in comune due cose: l'assenza di fondatezza scientifica e la fatica ad essere eradicata dall'immaginario collettivo (Medico e Bambino 2026;45(2):81-82).

Eppure, il fatto che l'autismo abbia un'origine genetica è già assodato e supportato da una letteratura scientifica molto prolifica (Mol Psychia-

try. 2023 May;28(5):2148-2157). Ma uno studio uscito pochi mesi fa ha dato un'ulteriore, drastica svolta a quest'ambito, arrivando ad una profondità conoscitiva mai vista prima (Nat Genet. 2025 Jul;57(7):1611-1619). Gli autori hanno analizzato i 5392 pazienti dello studio attraverso un complesso sistema multiparametrico fatto di 239 item che riguardano i 7 tratti tipici del DSA: limitata comunicazione e socialità, comportamenti ripetitivi e stereotipati, deficit di attenzione, disturbo del comportamento, alterazioni dell'umore e ansia, ritardo dello sviluppo e autoaggressività/comportamenti autolesivi. In base alla prevalenza di queste caratteristiche sono stati identificati quattro gruppi ben distinti: social/behavioral (difficoltà prevalentemente relazionali e comportamentali, senza ritardo dello sviluppo psicomotorio); ASD/DD (marcato ritardo dello sviluppo psicomotorio); broadly affected (che potremmo descrivere come autismo severo, con interessamento globale e simmetrico di tutte gli item identificati); e moderate challenges (autismo di grado lieve/moderato).

Questi gruppi non solo sono staticamente ben definiti e robusti, ma hanno anche delle basi genetiche peculiari e diverse tra di loro. Parliamo di tratti genetici, e non di singolo

gene, perché la genetica dell'autismo ad oggi nota è, anche questa, complessa: non c'è un unico gene o un set di singoli geni responsabili, piuttosto un insieme di migliaia di singole varianti (dette PGS), poste su porzioni codificanti e non codificanti del DNA, che, combinate tra di loro, si associano alla possibilità di sviluppare il disturbo dello spettro autistico.

Ecco, questo studio riesce finalmente a mettere ordine in questa mole di dati, frutto di precedenti studi di popolazione, associando per la prima volta dati genetici a quadri clinici specifici. Ad esempio, nel gruppo social/behavioral, i tratti genetici associati al fenotipo ADHD sono più molto più presenti rispetto al gruppo ASD/DD, così come quelli associati al disturbo depressivo; nel gruppo ASD/DD invece i tratti associati alla disabilità intellettiva e al ritardo dello sviluppo sono più frequenti rispetto alla categoria social/behavioral. Nei pazienti broadly affected (autismo severo) sono presenti entrambi.

Sono stati scoperti anche specifici modelli di ereditarietà, che variano tra i quattro gruppi. Ad esempio, il gruppo broadly affected sembra presentare più spesso varianti de novo (non ereditate dai genitori), per cui più spesso c'è un solo caso in una famiglia, mentre il

5392 PAZIENTI CON DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO



ANALISI DI 239 CARATTERISTICHE



IDENTIFICAZIONE DI 4 GRUPPI

Broadly affected



ASD / DD



Social behavioral



Moderate challenges

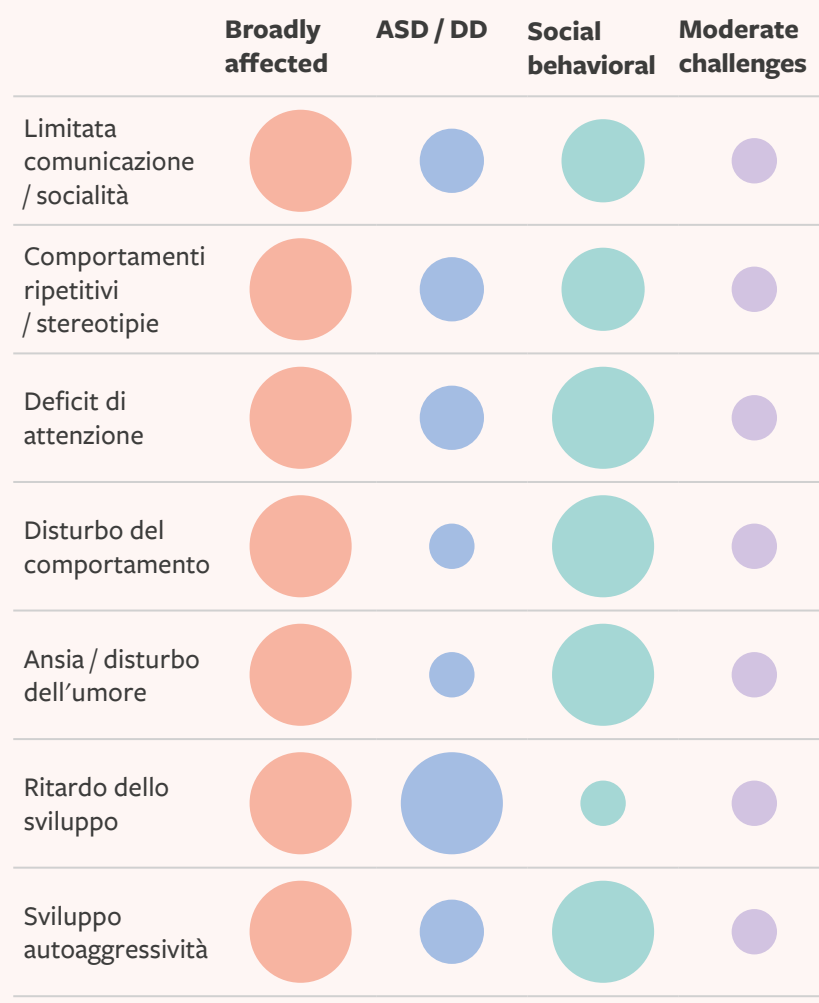


Figura. Struttura dello studio di Nature Genetics che ha permesso di identificare i 4 gruppi di disturbo dello spettro autistico.

Broadly affected: autismo severo; ASD/DD: autismo con severo ritardo dello sviluppo psicomotorio; social behavioral: autismo con difficoltà prevalentemente relazionali e comportamentali; moderate challenges (autismo lieve o moderato). Nel grafico sulla destra le caratteristiche principali dei 4 gruppi raggruppati per items (più è espressa una caratteristica, più è grande il cerchio associato).

gruppo ASD/DD è più spesso associato a varianti ereditate, giustificando quindi una maggiore ricorrenza intra-familiare (ad esempio più figli e cugini affetti all'interno di una sola famiglia).

Lo studio però arriva oltre, fino all'espressione proteica. Geneticamente, non tutte le alterazioni del DNA (varianti) hanno lo stesso peso: ad esempio, una variante che porta alla mancata attività di una proteina (detta loss of function) ha un peso negativo molto maggiore rispetto ad una variante che codifica per una proteina che, ad esempio, ha solo una struttura tridimensionale minimamente modificata (variante sinonima). E in effetti

gli autori mostrano che, quanto più è grave il DSA (come nella categoria broad) tanto più sono frequenti le varianti genetiche gravi, senza espressione proteica. Non solo, non tutti i geni hanno lo stesso peso biologico, né si attivano nello stesso momento: ad esempio geni "eccitatori" che codificano l'attività neuronale della corteccia prefrontale giocano un ruolo fondamentale già in utero e poi nel periodo neonatale, mentre altri associati alla modulazione "inibitoria" del comportamento si attivano più tardi, ben dopo la nascita. E quindi, coerentemente, varianti nei primi si trovano soprattutto nei gruppi che presentano disabilità intellettiva (broad e

ASD/DD), mentre varianti nei secondi soprattutto nel gruppo social/behavioral. Questo giustifica non solo la grande eterogeneità clinica tra i soggetti con DSA, ma anche la differenza tra le età a cui viene formulata la diagnosi (tanto prima quanto più è grave la combinazione dei dati genetici e quindi clinici).

Quindi non uno, ma quattro autismi, ognuno scritto diversamente nel DNA. Ognuno, probabilmente con il suo programma riabilitativo e terapeutico. Tutti con la loro dignità, eziologica e scientifica, con buona pace dell'opinione, e lasciando il paracetamolo al proprio posto.

La rivoluzione silenziosa dei "nuovi" papà

Riflessioni notturne su un passaggio di testimone generazionale

C'è un momento, nel cuore della notte, in cui ti trovi a cullare un neonato che sembra non avere alcuna intenzione di dormire, e ti chiedi come facessero quelli prima di noi. Mio padre, alla mia età, probabilmente delegava gran parte di questo "lavoro" a mia madre, non per cattiveria, ma per un tacito accordo sociale che sembrava scolpito nella pietra. Non è solo una sensazione personale. La narrazione della genitorialità sta cambiando radicalmente, trasformandosi da un compito prettamente materno a una sfida condivisa. I dati pubbli-

cati recentemente da *The Economist* confermano questa percezione: stiamo vivendo un'epoca in cui i genitori dedicano ai figli molto più tempo rispetto a qualunque generazione precedente.

Meno figli, ma più presenti

Il contesto di partenza è paradossale: in Occidente facciamo sempre meno figli. In Italia, il tasso di fertilità nel 2024 è sceso a 1,18 bambini per donna, il minimo storico. Si diventa genitori più tardi e i costi - tra case sempre più care e assistenza all'infanzia - pesano

come macigni. Eppure, paradossalmente, chi sceglie di intraprendere questa strada lo fa con un'intensità senza precedenti. Tra il 1965 e il 2012, il tempo dedicato ai figli nei Paesi ricchi è raddoppiato. Non è solo "quantità", è un cambio di paradigma: il figlio non è più un elemento che "cresce da solo", ma il centro gravitazionale della vita quotidiana.

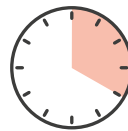
Il sorpasso generazionale: dai Boomer ai Millennial

Il cambiamento più interessante riguarda però noi uomini. Se le madri



Baby boomer

nati fra il 1946 e il 1964

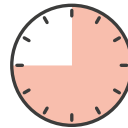


20 minuti



Gen X

nati fra il 1965 e il 1980

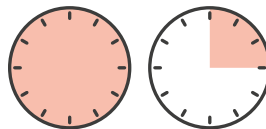


45 minuti



Millennial

nati fra il 1981 e il 1996



75 minuti

Figura 1. Il salto generazionale (Padri). Minuti al giorno spesi nella cura dei figli (all'età di 35 anni). Dati rielaborati da *American Heritage Time Use Study*.

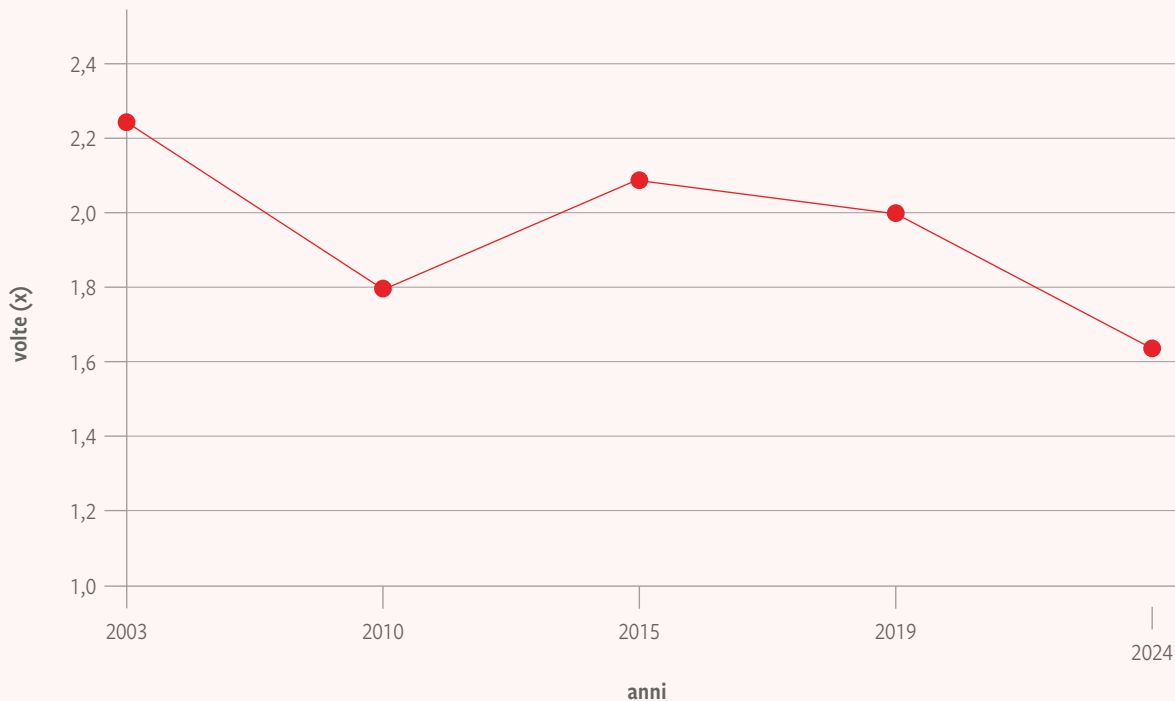


Figura 2. Il divario si riduce. Quanto tempo in più le madri dedicano alla cura dei figli rispetto ai padri.
Fonte: *American Heritage Time Use Study*.

hanno sempre aumentato il loro carico - le madri Millennial passano il 12% di tempo in più con i figli rispetto a quelle della Gen-X - è tra i padri che si è verificato lo strappo più netto. I padri della Generazione X avevano già segnato un record, dedicando ai figli più del doppio del tempo rispetto ai padri Baby-boomer alla stessa età. Noi Millennial abbiamo raccolto il testimone, aumentando ulteriormente quella presenza del 6%. Non siamo più "aiutanti" occasionali o figure mitologiche che appaiono solo la domenica per il gioco al parco. Siamo presenti, coinvolti e, soprattutto, operativi.

L'effetto acceleratore della pandemia

Come se non bastasse, l'ultimo quinquennio ha dato una spinta decisiva. Tra il 2019 e il 2024, il tempo che i padri dedicano alla cura dei figli è aumentato di oltre l'11%. Ma il dato più sorprendente è un altro: il tempo dedicato dai padri ai lavori domesti-

ci è cresciuto del 30%. Questo significa che il "nuovo papà" ha capito che prendersi cura di un figlio passa anche dal caricare la lavastoviglie o pianificare la spesa, compiti che storicamente gravavano quasi solo sulle madri.

Il traguardo della parità

Sia chiaro: il divario di genere non è ancora un ricordo del passato. Le madri continuano a fare molto di più, spendendo in media il 65% di tempo in più nella cura dei piccoli e il 60% in più nelle faccende di casa.

Certo, i sondaggi basati sul tempo auto-riferito hanno dei limiti: misurano la quantità e non sempre la qualità del tempo trascorso. Tuttavia, il segnale è inequivocabile. La genitorialità moderna, per noi padri, non è più un accessorio della vita adulta, ma il suo centro di gravità.

C'è una bellezza sottile in questa fatica condivisa. Sapere che il "carico mentale" e operativo non grava più solo su una metà della coppia rende

il legame familiare più solido. Forse siamo la generazione più stanca di sempre, ma siamo anche quella che ha deciso di esserci davvero. E se tra dieci anni la parola "mammo" sarà finalmente sparita dal vocabolario a favore di un più semplice e onnicomprensivo "genitore", avremo vinto tutti. (Fonte: *American Heritage Time Use Study*)

Dolore osseo nel bambino

Una mappa per associazioni e binomi

Il dolore osseo nel bambino rappresenta circa il 5-10% delle cause di consulto pediatrico. Sebbene sia spesso aspecifico, esso è uno dei sintomi più temuti e indagati. Nel 30-40% dei casi si tratta di 'dolori di crescita', affezioni benigne che tipicamente si presentano agli arti inferiori tra i 4-10 anni (Sci Rep. 2024 Feb 17;14(1):3956). Tuttavia, l'età del bambino, la presenza di sintomi associati, la sede del dolore ed una storia di trauma sono gli elementi che possono orientarci correttamente nella diagnosi differenziale (Tabella 1).

Criterio età

In generale, quanto più piccolo è il bambino tanto più dovrò indagare l'organicità di quel sintomo. La leucemia linfoblastica A (LLA) è la neoplasia più comune in pediatria e nel 25% dei casi si presenta con il solo dolore osteo-articolare (Medico e Bambino 2023;42(9):581-587). Va sempre esclusa sotto i 5 anni, soprattutto in presenza di un emocromo povero (ma ancora normale) e movimento di VES/PCR. Nei bambini di età scolare e adolescenti la gamma di diagnosi si amplia,

includendo patologie infiammatorie/infettive, ortopediche e disturbi funzionali. Ad esempio, un dolore all'anca (con zoppia) in un bambino di 3-8 anni con recente infezione virale, sarà una sinovite transitoria fino a prova contraria. Ma se quella sinovite ricorre un po' troppo spesso e nella stessa sede, dovrò escludere una malattia di Perthes. E se quel dolore riferito all'inguine, insorge in un ragazzino sovrappeso di 11-14 anni e persiste, dovrò escludere un'epifisiolisi dell'anca (che sarà limitata all'obiettività).

	Dolori di crescita e artralgie meccaniche	Dolore da indagare (infiammatorio / infettivo / neoplastico)
Frequenza e intensità	Intermittente (assente per giorni/settimane), tardo pomeriggio/sera, saltuariamente notturno	Persistente, dolore notturno che causa risveglio, intensità crescente nel tempo, rigidità mattutina
Sede	Bilaterale Cosce, gambe, polpacci, cavo popliteo	Unilaterale Rachide
Obiettività	Negativa Talvolta iperlassità ligamentosa, dismetria degli arti inferiori, piede piatto, valgismo o varismo delle ginocchia	Zoppia, artrite, tumefazione o dolorabilità ossea localizzata, limitazione funzionale Epatosplenomegalia
Esami di lab	Normali, escludi difetto di vitamina C	Citopenia, indici di flogosi, LDH
Altri sintomi	Assenti	Febbre/febbricola, sudorazione, astenia

Tabella 1. Come distinguere artralgie aspecifiche da un dolore osteo-articolare che merita approfondimenti.

ONCOREUM score

Sesso M	1.2
Monoartrite	4.1
Arti	8.4
Anca	2.4
Dita delle mani	-5
Rigidità mattutina	-5.2
Tumefazione articolare	-3.7
Piastrinopenia	5.1
Perdita di peso	4.7

Tabella 2. Il punteggio ottenuto dalla somma di queste variabili consente di sospettare un'eziologia neoplastica in caso di score ≥ 6 .

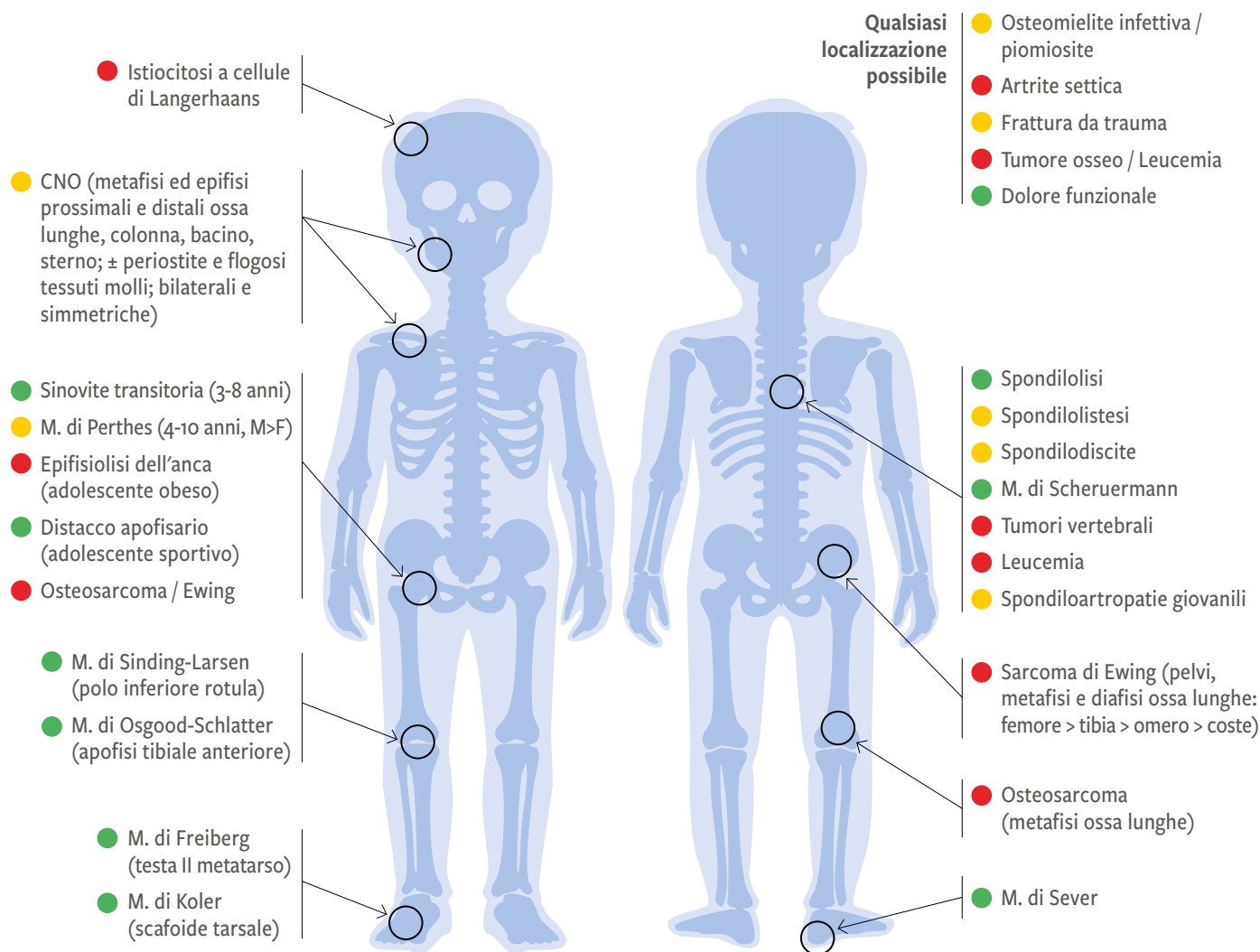


Figura. Principali sedi di dolore osteo-articolare in età pediatrica, con le più comuni cause associate. In verde, condizioni benigne per le quali il trattamento è per lo più conservativo; in giallo, cause che richiedono o talvolta possono richiedere terapia medica e/o chirurgica; in rosso, cause che richiedono sempre diagnosi e trattamento medico/chirurgico tempestivo

Ricerca le red-flags

Indagare sempre la presenza di febbre, perdita di peso, risvegli notturni ed altri sintomi associati, ci permetterà di individuare quel dolore che necessita di ulteriori approfondimenti. Diversi score sono stati creati a questo scopo, tra cui l'ONCOREUM, che consente di discriminare tra la natura neoplastica e reumatologica del dolore osteo-articolare con una sensibilità del 100% ed una specificità del 70% (J Pediatr. 2023 Feb;253:219-224.e3) (Tabella 2). In presenza di red flags, sarà utile approfondire con alcuni esami di I livello (emocromo, VES, PCR, AST/ALT, creatinina, LDH, CPK, ALP, vitamina C e celiachia) volti ad escludere cause oncoematologiche, infettive/inflammatorie o carenziali. Tuttavia se il sospetto clinico è forte, anche in presenza di esami negativi bisognerà procedere con esecuzione di esami di

imaging (radiografia o risonanza magnetica).

Discrimina la sede

Alcune sedi sono più specifiche di altre (Figura). È il caso del dolore alla mandibola o al terzo medio della clavicola, suggestivi di CNO (osteomielite cronica non batterica) (Medico e Bambino 2014;33:433-437) o della dolorabilità dell'apofisi tibiale anteriore, inequivocabile per una diagnosi di osteocondrosi di Osgood-Schlatter. Le osteocondrosi giovanili (Medico e Bambino 2014;33:165-169) sono affezioni secondarie ad alterazioni anatomiche/vascolari dei nuclei di ossificazione che possono interessare bambini di età scolare e adolescenti sportivi in seguito a microtraumatismi ripetuti. Nella maggior parte dei casi il riposo funzionale porta a risoluzione completa del sintomo in un tempo va-

riabile. Il mal di schiena è, invece, di per sé un sintomo da indagare sempre (Medico e Bambino 2017;36:447-453), potendo sottendere neoplasie, ma anche osteomieliti/spondilodisciti e affezioni ortopediche (Scheuermann, spondilolisi, spondilolistesi).

Storia di trauma

Un trauma può essere causale o rivelatore. Indagarlo sempre ci permette di arrivare più rapidamente a diagnosticare una frattura misconosciuta. Un adolescente sportivo con un dolore inguinale acuto insorto dopo trauma (calcio ad un pallone) avrà un distacco apofisario fino a prova contraria. Viceversa, la presenza di fratture in un bambino, deve evocare altre possibili cause quali il maltrattamento o l'osteogenesi imperfetta (se ripetute), il rachitismo, un'osteoporosi (genetica, da malassorbimento, da glucocorticoidi).

Sarebbe ora di darsi una mossa

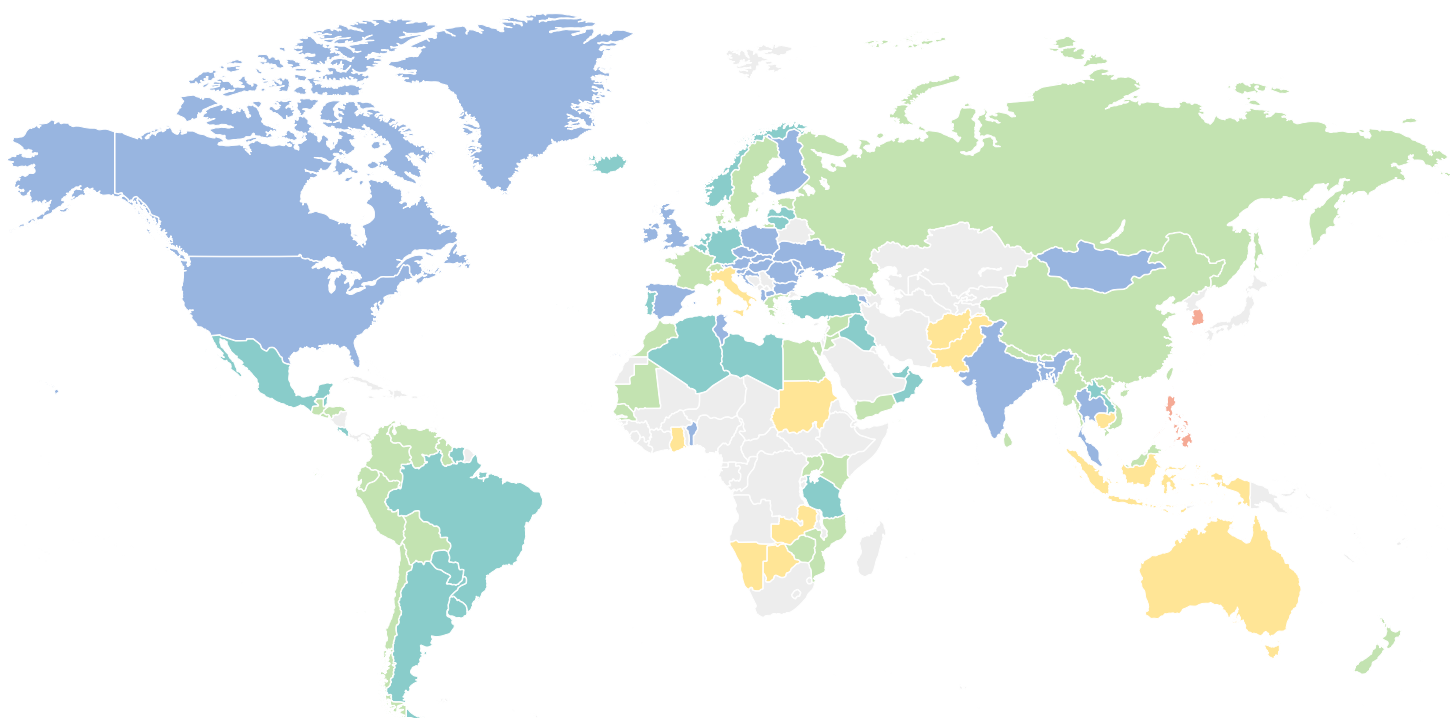
Quanto (poco) si muovono gli adolescenti nel mondo

Negli ultimi anni c'è stato un acceso dibattito sulla necessità di implementare maggiormente l'attività fisica nelle scuole per contrastare l'epidemia di sovrappeso e obesità. Paradossalmente però, il numero delle ore di educazione fisica nel mondo

non ha fatto che scendere. L'ultimo di questi interventi si è verificato nelle scuole britanniche, con la cancellazione di 4000 ore di educazione fisica nel solo anno scolastico 2025-2026. Ma è soprattutto il trend ad essere inquietante: le ore di ginnastica sono

45.000 in meno rispetto al calendario scolastico di 15 anni fa.

Le due cartine mostrano la prevalenza di un'attività fisica e sportiva inadeguata nei maschi (Figura A) e nelle femmine (Figura B) di età compresa tra 11 e 17 anni, e mostrano un dato



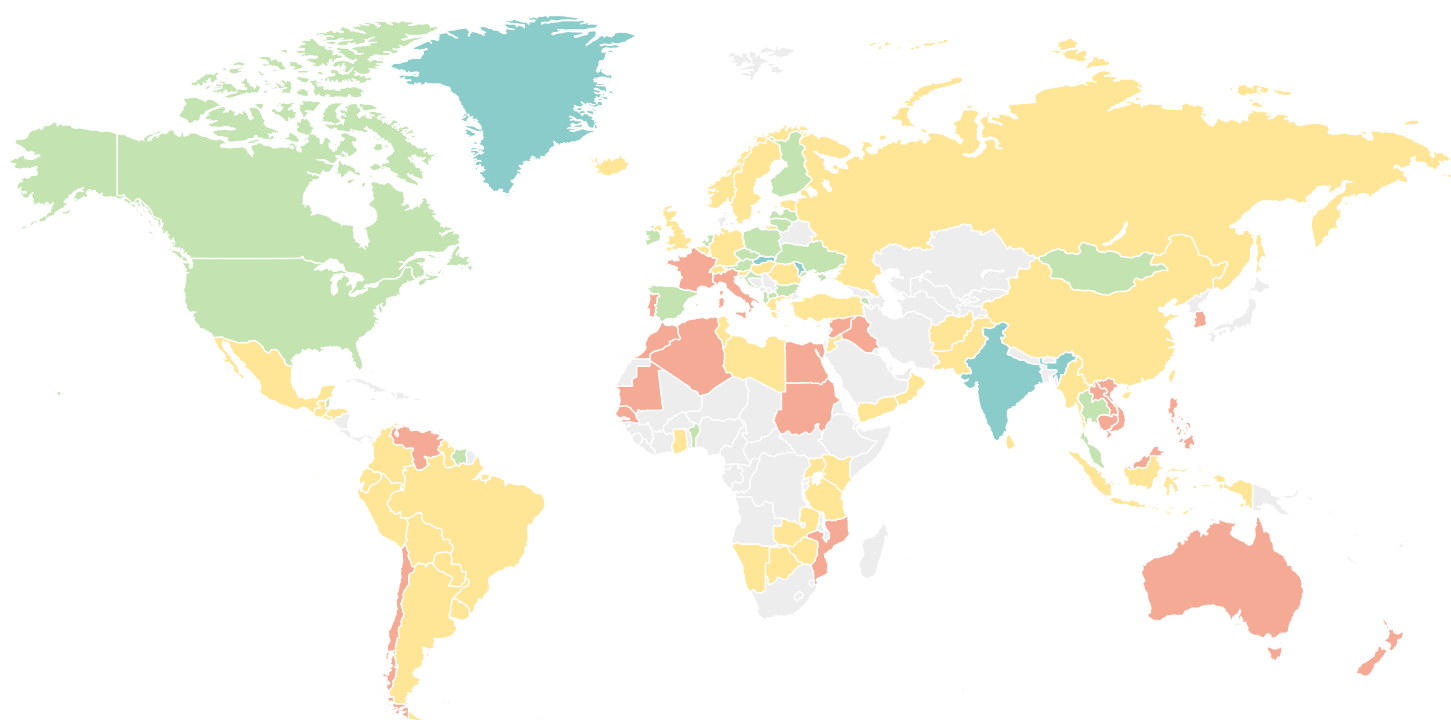
■ ≥90%
 ■ 85%-89%
 ■ 80%-84.9%
 ■ 75%-79%
 ■ <75%
 ■ nessun dato

Figura A. Prevalenza di insufficiente attività fisica tra i ragazzi di età compresa tra 11 e 17 anni che frequentano la scuola, 2016 (Lancet Child Adolesc Health. 2020 Jan;4(1):23-35).

drammatico: **nel mondo più dell'80% dei ragazzi non fa sufficiente attività fisica**, con una distribuzione tutto sommato omogenea ma picchi in alcuni paesi a basso reddito, e con una differenza significativa tra femmine e maschi, con le prime che si

muovono molto meno dei coetanei (Lancet Child Adolesc Health. 2020 Jan;4(1):23-35).

Anche nell'anno delle Olimpiadi, a farne le spese è sempre la ginnastica, e di conseguenza la salute degli adolescenti.



■ ≥90%
 ■ 85%-89%
 ■ 80%-84.9%
 ■ 75%-79%
 ■ <75%
 ■ nessun dato

Figura B. Prevalenza di insufficiente attività fisica tra le ragazze di età compresa tra 11 e 17 anni che frequentano la scuola, 2016 (Lancet Child Adolesc Health. 2020 Jan;4(1):23-35).