

La Medicina di Laboratorio per il miglioramento della salute dei bambini

G. Soffiati

Laboratorio di Chimica clinica ed Ematologia, Ospedale "S. Bortolo", Vicenza

Riassunto

La pratica della medicina di laboratorio pediatrica è caratterizzata da alcune peculiarità e competenze specifiche, in relazione ai problemi di crescita, sviluppo, nutrizione e malattia durante i differenti periodi della vita neonatale, dell'infanzia e del periodo adolescenziale. Le informazioni di laboratorio sono essenziali per le cure mediche dei neonati, dei bambini e degli adolescenti. Per queste ragioni le caratteristiche dei test eseguiti su campioni pediatrici e la loro corretta interpretazione sono una sfida anche per il laboratorista e per il laboratorio nel suo complesso.

Summary

Laboratory Medicine to improve the children health

The practice of pediatric laboratory medicine involves unique challenges related to development, nutrition, growth and diseases during different periods of infancy, childhood and adolescence. Laboratory data are essential to the medical care of foetuses, infants, children, and adolescents. Therefore, the performance and interpretation of laboratory tests on specimens from these patients, should be a challenge also for the clinical pathologist and the laboratory.

I test per la "pediatria" ospedaliera e territoriale rappresentano una significativa porzione dell'attività dei laboratori medici¹. Come per gli adulti, i test di laboratorio specifici per queste età, sono essenziali per una corretta diagnosi, per il monitoraggio della risposta alla terapia e per una indicazione prognostica. Però i bambini non possono essere considerati dei piccoli adulti: le loro caratteristiche di sviluppo, nutrizione, crescita e malattia sono peculiari e diverse e pongono delle importanti sfide per la Medicina di Laboratorio Pediatrica.

In generale i test di laboratorio riflettono i cambiamenti fisiopatologici associati alla malattia; invece per i pazienti pediatrici la valutazione avviene molto spesso in un contesto prevalente di valutazione della crescita e dello sviluppo. Gli intervalli di riferimento devono corrispondere alla crescita ed allo sviluppo del bambino, però l'età cronologica non sempre è un'ottima base per definizione degli intervalli; sono da tenere in considerazione la prematurità, lo sviluppo sessuale e l'eventuale trattamento terapeutico dei difetti della crescita

stessa.

Un altro problema è determinato dal fatto che le conoscenze di base necessarie per utilizzare in maniera efficace i test di laboratorio variano con l'età del paziente; inoltre gli aspetti interpretativi di un referto pediatrico non sempre sono ben documentati in letteratura o sufficientemente conosciuti dai medici.

Anche la disponibilità ai test è diversa per i pazienti pediatrici, rispetto agli adulti. Nell'età pediatrica la frequenza di esecuzione delle determinazioni dipende dal livello di acuzie della malattia e dal grado di necessità di follow-up nella malattia cronica. Tuttavia, alcune procedure (prelievo, test del sudore), se possono essere considerate di "routine" in un reparto pediatrico, sono talvolta difficili o straordinarie in ambienti diversi da questo. Uno degli aspetti fondamentali nell'approccio alla medicina di laboratorio pediatrica, ad esempio, è la necessità di utilizzare metodi e strumenti che richiedano piccole quantità di sangue o di altri liquidi biologici.

I bambini presentano talora malattie differenti da

quelle degli adulti e acquisite con una frequenza assai inferiore. Le malattie genetiche si manifestano invece quasi sempre nei primi mesi o anni di vita e la loro diagnosi costituisce un ambito specialistico della pediatria. In tutto il mondo occidentale le problematiche degli screening hanno specificità e problematiche uniche, che interessano sia per gli aspetti diagnostico terapeutici che per le necessità di organizzazione di sanità pubblica regionale e nazionale¹.

I neonati sono "immunologicamente candidi", hanno o non hanno una storia, talora di poco conto, di malattie infettive e vanno incontro ad alcune infezioni tipiche dell'età: streptococco del tipo B e TORCH (toxoplasma, rubella, citomegalovirus, herpes virus). I nati prematuri possono essere colpiti da una serie di malattie dovute al mancato completo sviluppo degli organi, in particolare polmoni e cervello. Molti disordini metabolici e malattie genetiche, che non venivano in passato diagnosticate nei primissimi anni di vita, come l'anemia falciforme, sono oggi un esempio delle possibili diagnosi durante l'infanzia. Di contro, patologie che si riscontrano sia nell'infanzia che nell'adulto, quali ad esempio le meningiti enterovirali, alcune forme di diarrea ed ancora la fibrosi cistica, presentano diversa prevalenza e diversità di trattamento. Infine la malattia neoplastica nel bambino si riferisce più ad alterazioni genetiche piuttosto che a fattori ambientali¹.

L'assistenza ai bambini può essere fatta negli ospedali generali o pediatrici o nello studio del pediatra o infine a domicilio, tutti luoghi in cui può essere necessaria una risposta del laboratorio in tempi rapidi. Anche se non sono ancora stati documentati l'efficacia clinica e il rapporto costo/beneficio, il point of care testing (POCT) è una possibile soluzione, in quanto garantisce rapidi turnaround time (TAT), la disponibilità di un'ampia gamma di test (emogas, chimica generale, coagulazione, streptococco di gruppo A e B, influenza, virus sinciziale) e richiede poca quantità di sangue. Tuttavia è da ricordare che il POCT non sempre raggiunge il grado di sensibilità e di specificità garantiti dal laboratorio centrale¹.

La Medicina di laboratorio in ambito pediatrico deve tener conto di fattori preanalitici, analitici e post analitici.

Fattori preanalitici: le modalità di raccolta e la quantità del campione, sono variabili che possono influire sulla qualità del laboratorio. Il prelievo è particolarmente difficile e necessita di una certa abilità dell'operatore, ma anche la raccolta di liquidi biologici diversi dal sangue richiedono particolari accorgimenti.

Fattori analitici: elementi critici sono l'analisi su quantità di campioni molto piccole, un rapido TAT e un range di linearità tale da rispondere alla alta variabilità della concentrazione degli analiti in rapporto ai differenti momenti dell'infanzia.

Fattori postanalitici: di fondamentale importanza è la definizione degli intervalli di riferimento e di limiti decisionali specifici per l'età pediatrica. L'interpretazione dei risultati dei test deve tener conto della rapida tra-

sformazione della patologia pediatrica e dell'impossibilità di definire chiaramente l'evolversi continuo dello sviluppo del bambino.

La complessità e le difficoltà di questa branca della patologia clinica sono tali che alcuni autori² hanno proposto un percorso curriculare per l'addestramento e la formazione dei medici di laboratorio in ambito di Medicina di Laboratorio Pediatrica; tale training comprenderebbe l'acquisizione di competenze per:

- 1) la selezione di metodi che richiedano quantità minime di campione, che abbiamo un range di linearità tale da rilevare concentrazioni di analita riscontrabili nella normalità e nella patologia;
- 2) la selezione di metodi che siano esenti da interferenze di sostanze comunemente presenti nei campioni pediatrici;
- 3) l'utilizzo di intervalli di riferimento specifici per età e per sesso;
- 4) l'identificazione di risorse come riferimento e formazione continua sugli aspetti pediatrici della Medicina di Laboratorio.

L'importanza della medicina di laboratorio pediatrica è dimostrata anche dall'*Accreditation Commission for Graduate Medical Education*², che ha recentemente emanato i programmi per tutte le specialità mediche, inclusi i dettagli per misurare le competenze dei medici specializzati, divisi in 6 aree: cura del paziente, conoscenze mediche, miglioramento e apprendimento della pratica di base, capacità di comunicazione e di rapporti interpersonali, professionalità, pratica basata sul sistema. Per ciascuna di queste aree, la Commissione definisce dettagliatamente tutti gli elementi specifici relativi alla Medicina di Laboratorio Pediatrica.

In conclusione, i laboratori devono essere in grado di fornire un servizio di consulenza in medicina di laboratorio pediatrica e i patologi devono tener in considerazione le necessità di questi giovani pazienti non solo definendo opportuni intervalli di riferimento e limiti decisionali, ma anche nello scegliere strumentazioni e metodi analitici, stabilendo quali test sono da farsi in laboratorio, quali in POCT ed infine determinando i valori critici per ciascun test.

La Medicina di Laboratorio Pediatrica è per il laboratorio una specialità nella specialità, che rappresenta caratteristiche peculiari e che necessita di particolari e importanti conoscenze; è una sfida fondamentale per la nostra professione, che ha come obiettivo il miglioramento della salute dei bambini.

Bibliografia

1. Coffin CM, Hamilton MS, Pysker TJ, Bach P, Ashwooh E, Schweiger J, et al. Pediatric laboratory medicine: current challenges and future opportunities. *Am J Clin Pathol* 2002; 117:683-90.
2. Pisher TJ, Bach PR, Geaghan SM, Hamilton S, Laposata M, Lockitch G, et al. Teaching pediatric laboratory medicine to pathology residents. *Arch Pathol Lab Med* 2006; 130:1031-8.