

Adolescente e straniero in un “mondo” di adulti

C. Montemagno, S. Castorina, S. Cavina, T. De Tommaso, F. Lanzoni, C. Tridici, M.P. Fiorito

Azienda Ospedaliera Policlinico S. Orsola Malpighi, U.O. Nefrologia Dialisi e Trapianto, Bologna

TEENAGER AND STRANGER IN AN ADULT “WORLD”

ABSTRACT. The primary hyperoxaluria type 1 is caused by mutations in the gene coding for the enzyme L-alanine-glyoxylate amino transferase (AGT), which is expressed in the/by liver. Transmission is autosomal: recessive parents are healthy, unknowing carriers of the mutation (especially if there are no affected relations), while each child has a 25% chance of developing the disease. There is also a second type of disease (primary hyperoxaluria type 2), caused by the deficiency of another enzyme, the D-glycerate dehydrogenase, and a third type (hyperoxaluria type 3), identified most recently and caused by the defect in the gene DHDPSL. On the basis of clinical observation and family history, the diagnosis of primary hyperoxaluria can be made through laboratory analysis (measurement of calcium oxalate in urine and blood) and genetic analysis, searching mutations in the gene involved. This article is a case study which involved the nursing staff for a change of approach and caring for a teenager in a world of adults.

KEY WORDS. Hypercalciuria, Hyperoxaluria, Hypocitraturia, Nephrolithiasis, Metabolic study



Caterina Montemagno

Introduzione

Primary hyperoxaluria (PH) è una malattia genetica rara, caratterizzata da elevata produzione endogena ed escrezione urinaria di ossalato, che determina lo sviluppo di *uroolithiasis and/or progressive nephrocalcinosis* e nei casi più gravi lo sviluppo di *delayed until end-stage renal disease (ESRD)* (1).

Le conseguenze cliniche dell'iperproduzione di ossalato sono dovute a tre proprietà di questo metabolita:

- 1) è un prodotto terminale del metabolismo;
- 2) ha una forte affinità per il calcio;
- 3) i suoi sali possiedono una solubilità molto bassa. Inoltre la clearance dell'ossalato avviene quasi esclusivamente a livello renale.

Questo determina il mantenimento di relativamente elevate concentrazioni a livello urinario, mentre i livelli plasmatici si mantengono ben al di sotto dei limiti di sovrassaturazione.

Si definisce iperossaluria una eliminazione urinaria di ossalati maggiore di 45 mg/24 ore e si parla di iperossaluria severa quando l'eliminazione è maggiore di 90 mg/24 ore (2).

Manifestazioni cliniche

Il sintomo che ricorre più frequentemente è lo sviluppo di nefrolitiasi, di solito ad insorgenza precoce, in età infantile o adolescenziale. L'aumentata eliminazione urinaria di ossalato determina la soprassaturazione urinaria di ossalato che è il fattore cruciale per lo sviluppo di una calcolosi e/o nefrocalcinosi in genere molto severe. Queste due condizioni patologiche predispongono a loro volta allo sviluppo di insufficienza renale. Con lo sviluppo dell'insufficienza renale terminale, viene a mancare l'eliminazione renale dell'ossalato e si determina una cronica ritenzione dello stesso, con una soprassaturazione dei fluidi corporei con ossalato di calcio.

Questa condizione, denominata *systemic oxalosis*, è una grave complicanza della PH. È caratterizzata dalla formazione di cristalli di ossalato di calcio che si depositano in vari tessuti, tra cui l'osso, il miocardio, le arterie e la cute (3).

Caso clinico

Il paziente sin dalla nascita presenta crisi periodiche di pianto associate a febbre trattate con analgesici per un

anno e mezzo, dolore alla minzione per infezioni urinarie ricorrenti e comparsa di macroematuria. La radiografia dell'addome e l'ecografia renale evidenziano la presenza di calcoli multipli bilateralmente associati a nefrocalcolosi. Gli esami laboratoristici e strumentali confermano la diagnosi. Il paziente viene trattato inizialmente con alte dosi di VIT B6 (300 mg/die) per 5 anni. I primi danni sono a carico del sistema osteoarticolare da depositi di ossalati alle ginocchia che esitano nella compromissione della deambulazione. La valutazione angiologica rileva un alto rischio tromboembolico che costringe il paziente a indossare calze antitrombo. Allo studio trombofilico, riscontro di alterato test di resistenza alla proteina C attivata e aumento del livello del fibrinogeno e del fattore VIII, per cui inizia profilassi con Clexane. In seguito il danno interessa anche gli organi vitali: fegato e reni, il paziente va incontro a insufficienza epatica e renale e inizia trattamento emodialitico periodico, con confezionamento della fistola arterovenosa. Viene valutato per l'inserimento in lista d'attesa per trapianto combinato fegato-rene.

Il paziente arriva alla nostra osservazione all'età di 14 anni, proveniente dal Libano, già in trattamento trisettimanale e con accesso vascolare idoneo. La patologia di base è l'ossalosi primitiva di tipo I, che ha determinato l'insufficienza renale ed epatica cronica e danni osteoarticolari da deposito di ossalati alle ginocchia compromettendo la deambulazione. L'invio nel nostro Paese è avvenuto tramite un'associazione umanitaria finalizzata all'inserimento in lista trapianto di fegato e rene. Nel 2008 viene eseguito il trapianto di entrambe gli organi, che a breve si complica con trombosi della vena iliaca esterna e della femorale, con peggioramento della funzione renale. Dopo un mese viene sottoposto a secondo trapianto combinato fegato-rene, con decorso post-operatorio complicato da polmonite da *E. coli* con insufficienza renale cronica ingravescente sul rene trapiantato, che lo ha portato al trattamento emodialitico periodico con ritmo trisettimanale.

Situazione familiare

Il piccolo giunge a febbraio con il padre e solo successivamente nel mese di giugno avviene il ricongiungimento familiare.

La famiglia è composta da padre, madre, sorella maggiore, fratello minore.

Osservazione

All'arrivo presso la nostra U.O. il paziente si presenta apatico e poco collaborante, spaventato e vulnerabile, con sfoghi di

pianto e la continua richiesta della presenza del padre durante le sedute emodialitiche, con il quale instaura un rapporto di simbiosi. Il ragazzo non parla la lingua italiana.

Analisi

A giugno 2008 avviene il primo incontro con la psicologa dietro il suggerimento della mediatrice culturale e del responsabile medico della nostra U.O.

Da questo incontro è scaturito che il piccolo presenta difficoltà a rapportarsi con qualsiasi figura professionale se non mediata dal padre. Il piccolo appare apatico e a volte infastidito dalla presenza della psicologa reagendo in modo involuto (pianto sommesso e richieste stringate dal punto di vista verbale che fanno pensare a una relazione simbiotica con il padre).

Interventi

Si procede con un intervento di carattere pedagogico proponendo al bambino un percorso alternativo (4, 5) all'intervento medico consistente in attività scolastiche e ludiche preordinate alla presenza della psicologa e della mediatrice culturale e simultaneamente si è intervenuti anche sul padre con terapia etnopsichiatrica.

In concomitanza all'attivazione dei servizi sociali del territorio per fornire un adeguato supporto familiare.

Durante questi incontri si è potuto osservare una graduale integrazione del bambino e un comportamento meno ostile. Il ricovero avvenuto successivamente non ha più reso possibile la prosecuzione dell'intervento in quanto il padre e la famiglia hanno dimostrato un atteggiamento oppositivo silente giustificato dal fatto che il ragazzo non voleva rimanere solo con la psicologa e la mediatrice; si è allora modificato il setting di intervento acconsentendo la presenza di tutto il nucleo familiare agli incontri, ma il bambino continua a dimostrarsi ostile e non collaborativo. Da questo momento in poi gli incontri si interrompono.

Successivamente vengono svolti incontri tra i genitori e uno staff multidisciplinare così composto: la psicologa, lo staff medico, la coordinatrice, la case manager, la mediatrice culturale, l'assistente sociale della pediatria e del territorio durante i quali si affrontano i problemi sia sanitari che socio-familiari. Da questi colloqui emerge la difficoltà di gestione del paziente al domicilio e durante le sedute emodialitiche, in quanto il rapporto simbiotico con il padre continua anche al di fuori del contesto ospedaliero creando uno squilibrio familiare che si ripercuote sui fratelli.

Gli interventi sono avvenuti anche in ambito sociale con aiuti inizialmente da parte di associazioni umani-

tarie e successivamente da parte dei servizi sociali del territorio:

- progetto Borsa lavoro per la sorella,
- richiesta di riconoscimento di invalidità al paziente,
- integrazione scolastica per il fratello,
- un lavoro come collaboratrice domestica per la madre,
- l'inserimento nella graduatorie del comune per l'assegnazione di un'abitazione.

Gli interventi a livello dell'équipe infermieristica sono stati:

- condivisione del gruppo infermieristico sulla scelta degli operatori che dal punto di vista relazionale ed emotivo hanno manifestato minor disagio rispetto agli altri nel rapporto con il paziente;
- la scelta della sala dialisi in relazione al numero di pazienti ed alle loro caratteristiche cliniche; abbiamo visto che il ragazzo si trovava a suo agio nelle camera dove ci sono meno pazienti e in condizioni fisiche più stabili;
- tentativo costante di stimolo verso la relazione verbale con il personale;
- tentativo di coinvolgimento del padre da parte del gruppo operativo che ha deciso di iniziare con un progressivo allontanamento dalla sala dialisi per cercare di rompere questo rapporto simbiotico e rendere più autonomo il paziente nelle richieste di assistenza al personale infermieristico.

Discussione

I limiti strutturali della nostra U.O., per esempio la mancanza di stanze dedicate ai bambini o la mancanza di apparecchiature di intrattenimento (televisori) non aiutano questo tipo di pazienti a trascorrere meglio il tempo della seduta dialitica, per cui ci siamo proposti di richiedere un pc portatile con collegamento a internet da far utilizzare durante le sedute dialitiche.

Conclusioni

Le ultime rilevazioni hanno messo in evidenza un atteggiamento meno ostile nei confronti del personale infermieristico sia da parte del paziente che del padre, con acquisizione reciproca di fiducia e un'apertura verbale. Visti i risultati positivi ci sentiamo fortemente stimolati a potenziare i nostri sforzi in questa direzione nel tentativo di ottimizzare ulteriormente la relazione, consapevoli che le dinamiche psicologiche sono di lenta risoluzione.

Riassunto

L'iperossaluria primaria di tipo 1 è causata da mutazioni nel gene codificante per l'enzima L-alanina-gliossilato amino transferasi (AGT), che è espresso nel fegato. La trasmissione avviene con modalità autosomica recessiva: i genitori sono portatori sani della mutazione (e spesso non sanno di averla, soprattutto se non ci sono familiari affetti), mentre ciascun figlio della coppia ha il 25% di probabilità di essere malato. Esiste anche un secondo tipo della malattia (iperossaluria primaria di tipo 2), causato dalla carenza di un altro enzima, la D-glicerato deidrogenasi, e un terzo tipo (iperossaluria di tipo 3), identificato più di recente e causato dal difetto del gene *DHDPSL*. Sulla base dell'osservazione clinica ed eventualmente della storia familiare, la diagnosi di iperossaluria primaria può essere formulata grazie a test di laboratorio (misurazione dell'ossalato di calcio nelle urine e nel sangue) e analisi genetica, con ricerca delle mutazioni nel gene coinvolto. La diagnosi e il trattamento precoci sono in grado di ridurre il rischio di evoluzione verso l'IRC e verso complicanze gravi come l'ossalosi sistemica. L'articolo riguarda un caso clinico che ha coinvolto il gruppo infermieristico che ha modificato l'approccio e la presa in carico di un adolescente in un "mondo" di adulti.

Parole Chiave. Ipercalciuria, Iperossaluria, Ipcitraturia, Nefrolitiasi, Studio metabolico

Indirizzo degli Autori:

Caterina Montemagno
 A.O. Policlinico S. Orsola Malpighi
 U.O. Nefrologia Dialisi e Trapianto
 Via Massarenti 9
 40138 Bologna
 montemagnocaterina@gmail.com

Bibliografia

1. Harambat J, Fargue S, Bacchetta J, Acquaviva C, Cochat P. Primary hyperoxaluria. *Int J Nephrol* 2011; 2011:864580 Epub 2011 Jun 16.
2. Marangella M, Petrarulo M, Vitale C, et al. The primary hyperoxalurias. *Contrib Nephrol* 2001; 136: 11-32.
3. Marangella M, et al S.C. Storia naturale della iperossaluria primitiva. *TD&N Anno XXI n. 2* 2009; 35-39.
4. Mantovani G. Intercultura, è possibile evitare le guerre culturali? *Collana "Intersezioni" n. 261*. Edizione Mulino 2004.
5. Terranova-Cecchini R. L'io culturale: luogo del pensiero, luogo dello sviluppo. In Inghilleri P, Terranova-Cecchini R. (a cura di), *Avanzamenti in psicologia transculturale*. Milano: Franco Angeli, 1991.