

ulteriore tentativo di semplificazione e razionalizzazione per il quale, tuttavia, mancano allo stato attuale evidenze sufficienti. In presenza di fratelli/sorelle o genitori con CE è possibile utilizzare gli HLA per individuare i soggetti (circa il 40%) a bassissimo rischio ed esentarli da ulteriori e ripetuti accertamenti sierologici. Per tutti gli altri è raccomandata la sorveglianza clinica e sierologica ogni due-tre anni; una più precisa graduazione del rischio, sulla base degli aplotipi rilevati, può essere data per completare l'informazione ai genitori ma non modifica, nella sostanza, i tempi e i modi della sorveglianza.

### In sintesi

La genetica della CE è argomento complesso e in continua evoluzione. I rapporti tra sistema HLA e CE rappresentano la parte di questo mondo a noi più vicina sia come comprensibilità che come possibilità di utilizzo nella pratica. In realtà, la CE è malattia multifattoriale a forte componente genetica, ma il sistema HLA risponde solo per 40% circa del rischio genetico. E gli altri 39 loci genetici non-HLA, individuati e ritenuti rilevanti per la CE, contribuiscono per non più di un ulteriore 5% [3]. C'è quindi ancora molto da scoprire e da capire. Per

il pediatra può essere utile avere dimestichezza con l'assetto HLA-DQ che viene frequentemente richiesto come supporto nelle diagnosi molto "facili" (per evitare la biopsia), in quelle molto "difficili" (casi dubbi o complessi), e per selezionare i famigliari potenzialmente a rischio da seguire nel tempo. La terminologia che i laboratori utilizzano nelle risposte non è sempre uniforme e può indurre in inganno. Lo schema riassunto nella **tabella** ci dice che esistono diversi gradi di predisposizione all'interno del sistema DQ2/DQ8 e che qualche attenzione va posta anche alla composizione allelica per evitare di sottovalutare quote di rischio potenzialmente significative (B1\*02/02 e B1\*02/X). Possono apparire differenze non sempre decisive ai fini di un "consiglio genetico" (si tratta, pur sempre, di una malattia assolutamente benigna), ma utili per rispondere con maggiore precisione ad alcune domande poste dai genitori. ♦

### Bibliografia

- [1] Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó IR, et al. European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition guidelines for the diagnosis of coeliac disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2012;54(1):136-60. doi: 10.1097/MPG.0b013e31821a23d0.
- [2] Trynka G, Wijmenga C, van Heel DA. A genetic perspective on coeliac disease. *Trends Mol Med*

2010;16(11):537-50. doi: 10.1016/j.molmed.2010.09.003.

[3] Qiao S-W, Sollid LM, Blumberg RS. Antigen presentation in celiac disease. *Curr Opin Immunol* 2009;21(1):111-7. doi: 10.1016/j.coi.2009.03.004.

[4] Koning F. Celiac disease: quantity matters. *Semin Immunopathol* 2012;34(4):541-9. doi: 10.1007/s00281-012-0321-0.

[5] Megiorni F, Mora B, Bonamico M, et al. HLA-DQ and susceptibility to celiac disease: evidence for gender differences and parent-of-origin effects. *Am J Gastroenterol* 2008;103(4):997-03.

[6] Megiorni F, Pizzuti A. HLA-DQA1 and HLA-DQB1 in celiac disease predisposition: practical implications of the HLA molecular typing. *J Biomed Sci* 2012;19:88. doi: 10.1186/1423-0127-19-88.

[7] Piccini B, Vascotto M, Serracca L, et al. HLA-DQ typing in the diagnostic algorithm of coeliac disease. *Rev Esp Enferm Dig* 2012;104(5):248-54.

[8] Margaritte-Jeannin P, Babron MC, Bourgey M, et al. HLA-DQ relative risks for coeliac disease in European populations: a study of the European Genetics Cluster on Coeliac Disease. *Tissue Antigens* 2004;63(6):562-7.

[9] Bourgey M, Calcagno G, Tinto N, et al. HLA related genetic risk for coeliac disease. *Gut* 2007;56(8):1054-9.

[10] Megiorni F, Mora B, Bonamico M, et al. HLA-DQ and risk gradient for celiac disease. *Hum Immunol* 2009;70(1):55-9. doi: 10.1016/j.humimm.2008.10.018.

[11] Karel K, Louka AS, Moodie SJ, et al. HLA types in celiac disease patients not carrying the DQA1\*05-DQB1\*02 (DQ2) heterodimer: results from the European Genetics Cluster on Celiac Disease. *Hum Immunol* 2003;64(4):469-77.

[12] Mubarak A, Spierings E, Wolters V, et al. Human leukocyte antigen DQ2.2 and celiac disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2013;56(4):428-30. doi: 10.1097/MPG.0b013e31827913f9.

## La psichiatria (anche infantile) tra diagnosi e diagnosticismo

Francesco Ciotti  
Neuropsichiatra infantile, Cesena

Allen Frances, capo della task force del DSM IV americano, ha scritto nel 2013, in contemporanea all'uscita del DSM V in USA, un libro durissimo contro l'ultima edizione della classificazione psichiatrica americana delle malattie mentali, dal titolo *Primo, non curare chi è normale* (Bollati-Boringhieri). In una conferenza tenuta a Bologna per la rivista

*Psicoterapia e scienze umane* ha illustrato le ragioni della sua avversione all'ultima classificazione psichiatrica, ma ancor prima nella sua relazione ha messo in discussione *a posteriori* la classificazione IV, da lui stesso diretta, per le conseguenze che ha prodotto in USA dopo la sua diffusione successiva al 1994 nella edizione originale e al 2000 nell'edizione rivista.

Le conseguenze nefaste delle classificazioni rivedute e corrette sono, secondo Frances, le false epidemie, ovvero l'invenzione di nuove malattie e nuove diagnosi che portano bambini e adulti a sot-

toporsi a visite inutili e a psicofarmaci dannosi. In particolare il DSM IV ha prodotto la diffusione di tre false epidemie in età evolutiva:

1. L'epidemia del disturbo bipolare. Assimilando i disturbi di comportamento e della condotta in età preadolescenziale e adolescenziale al disturbo bipolare dell'adulto (depressione-mania), ha condotto molti giovani a prognosi non dimostrate e a trattamenti con antidepressivi senza dimostrazione di efficacia.
2. L'epidemia di ADHD. Limitando la diagnosi alla presenza di sola inattenzione e di sola iperattività e in un solo

Per corrispondenza:  
Francesco Ciotti  
e-mail: fran.ciotti@alice.it

contesto di vita, ha allargato la sindrome e i bambini trattati con farmaci.

3. L'epidemia di autismo, con l'estensione della diagnosi di autismo di Asperger o ad alto funzionamento ai bambini temperalmente molto riservati, e con trattamenti antipsicotici dannosi e per l'umore e per l'obesità. Questo si è prodotto nonostante la task force del DSM IV avesse scientemente obiettivi conservativi della nuova classificazione rispetto alla precedente del DSM III. Gli effetti probabili della DSM V saranno ancora più disastrosi perché la nuova task force ha volutamente perseguito obiettivi rivoluzionari rispetto alla precedente, nonostante le nuove conoscenze neuroscientifiche, che hanno introdotto nuove informazioni sul funzionamento normale del cervello, nulla abbiano apportato di significativo per la conoscenza delle malattie mentali, fatta eccezione forse per la demenza di Alzheimer.

Il DSM V crea nuove diagnosi perché amplia il confine tra normalità e devianza, in quanto si prefigge esplicitamente lo scopo della identificazione precoce dei disturbi ai fini di un intervento precoce che modifichi la storia naturale di quel disturbo da lieve a grave.

È il metodo dello screening che, se è fallace, coi falsi positivi crea più danni che benefici non solo in psichiatria ma in tutta la medicina: ne sono esempio recente le conclusioni sullo screening del cancro alla prostata, che non salva vite ma produce danni.

Uno screening per essere efficace deve soddisfare due criteri:

1. permettere una diagnosi accurata con pochissimi falsi positivi e negativi;
2. disporre di una terapia-intervento efficace e sicura che modifichi la storia

naturale della malattia-disturbo. Ora in psichiatria queste due condizioni non esistono quasi mai. Pochi gli strumenti standardizzati capaci di distinguere chiaramente tra normalità e patologia. Costosi, poco efficaci, molto insicuri gli psicofarmaci. Attraverso questo metodo fallace il DSM V medicalizza la variabilità individuale, deresponsabilizza le persone, crea queste nuove diagnosi:

1. il "rischio psicotico", da trattare con gli antipsicotici per impedire l'evoluzione in psicosi (crea il 70% di falsi positivi);
2. la "disregolazione del temperamento" che sostituisce il disturbo bipolare (categoria introdotta da un solo gruppo di ricerca al mondo, che mette a rischio farmacologico inutili bambini e adolescenti);
3. "ansia-depressione" mista, transitoria (rende pazienti un 10% di persone che realizzano normali e necessari sintomi di adattamento agli stress del vivere);
4. alimentazione incontrollata o *binge eating* con una abbuffata settimanale (in USA una nuova inarrestabile epidemia);
5. disturbi neuro-cognitivi minori, prodromici dell'Alzheimer (crea ai test clinici il 50% di falsi positivi, devastati dal falso allarme);
6. depressione post-lutto (conduce inutilmente dal medico chi avrebbe bisogno di famiglia e di amici);
7. ADHD dell'adulto (allarga inutilmente l'uso dei farmaci psicostimolanti);
8. disturbo d'ansia generalizzato (senza porre confini chiari tra ansia fisiologica e devianza).

Si calcola che questi criteri porteranno il 35% della popolazione ad avere una

nuova diagnosi psichiatrica in un anno e il 100% ad avere una diagnosi psichiatrica nella vita.

Probabilmente la classificazione psichiatrica descrittiva delle malattie mentali ha già progredito per quanto più poteva e non dispone, al momento, di scoperte scientifiche che riguardino la patogenesi dei disturbi da autorizzare modifiche significative. Su questo piano la psichiatria oggi è al tempo dell'astronomia prima di Keplero, della biologia prima di Darwin e della fisica prima di Einstein. Del resto, il cervello è il sistema più complesso dell'universo. Probabilmente dietro un disturbo grave della schizofrenia si celano cento malattie diverse, per le quali disponiamo di un farmaco sintomatico utile, l'antipsicotico, come l'antipiretico per la febbre. Abbiamo farmaci e psicoterapie utili, ma li usiamo male. Un terzo delle depressioni gravi non è adeguatamente trattato, mentre i medici di base prescrivono gli antidepressivi a persone che non ne hanno bisogno. I servizi psichiatrici di secondo livello rischiano di essere sommersi da una domanda e da invii inappropriati, mentre non trovano risorse e tempo per trattare i disturbi gravi. Curare chi è normale o per normalizzare le differenze e le sofferenze della vita e della società crea danni alle persone e profitti alle case farmaceutiche. Il primo dovere del medico, come ci ha insegnato Ippocrate, è *non nocere*, specie per gli psichiatri, specie per la mente dell'uomo. La prossima edizione del DSM forse va affidata, non più a una task force ristretta di ricercatori che vedono pazienti e cavie in laboratorio, ma a un gruppo più vasto di specialisti, medici e non, sanitari, epidemiologi, politici, filosofi, sociologi. Perché, come ci insegnava Basaglia, la malattia mentale non è definita dalla natura, ma dalla definizione sociale di essa. ♦