



[EVIDENZE]

Gli acronimi in pediatria

Giovanni Corsello
Professore Ordinario di Pediatria,
Università di Palermo

L'uso degli acronimi ha accompagnato il progresso delle conoscenze mediche, segnando una evoluzione anche semantica delle scienze mediche.

Ma attenzione a non farli diventare un gergo riservato a pochi.

LE MALATTIE UMANE SPESSE NON HANNO UNA terminologia unica e sono state denominate in modi diversi in tempi e aree geografiche diversi. Sono infatti vari i criteri secondo cui vengono attribuiti nomi e definizioni alle patologie umane.

Esistono malattie che vengono denominate in rapporto al difetto di base, genetico o biochimico che le determina (ad esempio: deficit di alfa-1-antitripsina). Altre volte la denominazione è legata ai sintomi e ai segni principali del quadro clinico oppure alla regione

anatomica o all'apparato coinvolto (ad esempio: disostosi cleidocranica o epatopatia colestatica). In molti casi viene usato un eponimo singolo o multiplo, in relazione al nome o ai nomi dei medici o dei ricercatori che hanno descritto per primi quella condizione (qui gli esempi sono innumerevoli: dalla sindrome di Down alla sindrome di Smith-Lemli-Opitz). Molto raramente l'eponimo usato è legato al nome di un paziente affetto da quella malattia, come avvenuto per la Sclerosi Laterale Amiotrofica che alcuni definiscono come sindrome di Lou Gehrig, dal nome del famoso giocatore americano di baseball che ne era affetto. In qualche caso è la distribuzione etnica o geografica che determina il nome di una patologia, come avvenuto per l'anemia mediterranea o per la febbre familiare mediterranea.

Da alcuni anni è sempre di più in voga la tendenza ad usare gli acronimi, termini desunti dalla successione delle iniziali di alcune parole, per definire molte patologie umane, sia quelle di nuova identificazione che quelle già definite con eponimi o con parole collegate con le caratteristiche cliniche o fisiopatologiche. Alcuni acronimi hanno ormai un valore storico e sono così strutturalmente entrati nel nostro lessico che se ne è quasi dimenticata la correlazione con le parole originarie: nessuno più oggi penserebbe di dire acido deossiribonucleico al posto di DNA o tomografia assiale computerizzata al posto di TAC, oppure ancora fecondazione in vitro con embriotransfert al posto di FIVET.

L'USO DEGLI ACRONIMI, GENERALMENTE SCRITTI IN lettere maiuscole, usando le iniziali dei termini identificativi della malattia o della sindrome, ha accompagnato il progresso delle conoscenze mediche, segnando una evoluzione anche semantica delle scienze mediche. Alcune malattie, inizialmente note con un eponimo, hanno nel tempo cambiato nome e oggi sono definite con acronimi, generalmente desunti dalla terminologia anglosassone, per favorirne la comprensione. Oggi nessuno definirebbe più l'atrofia muscolare spinale come sindrome di Werdnig-Hoffman, considerate la condivisione e la concisione del termine SMA. La stessa neurofibromatosi, conosciuta da decenni come sindrome di Von Recklinghausen, è oggi definita come NF1 o NF2, in funzione del diverso assetto genico.

L'acronimo ha un valore semantico globale ed è fruibile con immediatezza in tutti i paesi del mondo al pari dei numeri arabi; diventa infatti sempre più spesso una vera e propria sigla, che favorisce anche sul piano mnemonico la correlazione del nome con i segni clinici di-

stintivi della sindrome o della malattia. In questo contesto gli acronimi sono diventati preziosi in genetica clinica, perché hanno consentito per esempio una connotazione nosografica chiara alle associazioni malformative, quadri clinici complessi caratterizzati da malformazioni multiple a carico di organi e distretti corporei diversi dovuti a difetti precoci dello sviluppo insorti durante la blastogenesi periodo iniziale dello sviluppo che comprende le prime quattro settimane dopo la formazione dello zigote (0-28 giorni). È il caso della associazione VATER, descritta da Quan e Smith nel 1973, divenuta negli anni associazione VACTERL perché ai segni iniziali (anomalie Vertebrali, Anali, Tracheo-Esofagei e Radiali) si sono aggiunti anche le Cardiopatie e le alterazioni Renali, con inclusione dei difetti radiali nell'ambito di alterazioni degli arti, da Limbs). L'associazione CHARGE, descritta per la presenza di atresia delle coane, alterazioni cardiache, genitali, uditive e ritardo di crescita, è oggi inquadrata come sindrome CHARGE per contrassegnare la identificazione etiopatogenetica legata alle mutazioni o alla delezione di un gene mappato sul braccio lungo del cromosoma 8 che codifica per una elicasi importante nei meccanismi di duplicazione del DNA. Alcuni acronimi hanno avuto successo anche per il riferimento figurativo, come nel caso della sindrome LEOPARD, acronimo di Lentiggini, ipertelorismo Oculare, stenosi della Polmonare, Aritmia, anomalie Renali e Sordità, in cui la discromia cutanea caratteristica evocava quello dei un leopardo. Alcuni acronimi hanno assunto al loro interno anche un numero come nel caso della sindrome CATCH22, in cui il cleft del palato, l'immunodeficienza, la cardiopatia conotruncale e l'ipocalcemia vengono associate nell'acronimo al cromosoma 22, in quando la complessa sindrome è legata alla microdelezione della regione 11.2 del braccio lungo del cromosoma 22 ed è oggi nota come sindrome da microdelezione 22q11.2. Anche questa sindrome ha avuto un eponimo alla sua origine in quanto la prima descrizione venne effettuata da Di George e dava rilievo all'aplasia timica che ne fu il primo marcatore diagnostico.

IL PROGRESSO DELLE CONOSCENZE IN AMBITO BIOLOGICO e medico ha favorito l'uso degli acronimi. La identificazione di nuovo geni, di nuovi marcatori molecolari e biochimici è stata infatti così veloce che ha reso gli acronimi quasi indispensabili in alcuni ambiti, creando però a volte difficoltà di comprensione e di pronuncia per la loro complessità e la molteplicità degli acronimi simili usati. Con acronimi ad esempio vengono identificati ormai la grande maggioranza di trial clinici e di studi epidemio- →

L'acronimo ha un valore semantico globale ed è fruibile con immediatezza in tutti i paesi del mondo al pari dei numeri arabi; diventa infatti sempre più spesso una vera e propria sigla, che favorisce anche sul piano mnemonico la correlazione del nome con i segni clinici distintivi della sindrome o della malattia.

→ logici e di farmacologia clinica. Gli acronimi sono i più variegati e spesso si ispirano a termini che evocano parole di uso comune: è il caso dello studio PICNIC.

Alcune aree specialistiche hanno visto proliferare in modo incontrollato il numero degli acronimi: la genetica, l'immunologia, la reumatologia, l'endocrinologia ne sono esempi lampanti. Pensiamo alla sindrome PFAPA (febbre ricorrente, faringite, afte e adenopatie cervicali) o alla sindrome APECED (poliendocrinopatia autoimmune, candidiasi e distrofia ectodermica).

L'USO DI ACRONIMI HA CONTRIBUTITO A VOLTE A CREARE confusione e disorientamento tra medici di medicina generale o tra specialisti di estrazione diversa. Anche per questo è intervenuta nel 2018 una circolare del Ministero della Salute che ha espressamente invitato tutti gli operatori sanitari ad evitare l'uso degli acronimi nella

documentazione sanitaria ufficiale (cartelle cliniche, relazioni di dimissione, lettere ai medici curanti). L'uso indiscriminato di acronimi rischia, infatti, di ingenerare errori di interpretazione e di prescrizione in ambiti non specialistici sia ospedalieri sia territoriali. Non mancano in tal senso gli esempi, a volte con conseguenze anche medico-legali. Alcuni neonatologi si sono visti infatti recapitare qualche tempo fa una denuncia da parte di uno studio legale, che allegava una perizia in cui si rimproveravano i pediatri di non aver ben interpretato e agito sul neonato malgrado la diagnosi lo avesse inquadrato come malnutrito. La sigla della diagnosi di dimissione infatti lo riportava come neonato con SAG, acronimo erroneamente interpretato come "SGA". SAG, sindrome adrenogenitale, era stato quindi letto come se fosse stato scritto SGA, neonato piccolo per l'età gestazionale. Su questo errore di interpretazione era stata imbastita una vera e propria causa per negligenza. Se è vero che sarebbe stato facile verificare la corretta terminologia, l'accaduto conferma il rischio che acronimi non condivisi e non spiegati possono creare confusione e disorientamento. Bisogna quindi ricordarsi che è non solo utile ma necessario utilizzare i nomi per esteso nella documentazione clinica ufficiale.

A volte l'uso di acronimi è sembrato diventare un gergo riservato a club esclusivi, con il rischio di creare distinzioni ed equivoci. Gli acronimi non devono essere usati per fornire dotte dimostrazioni di conoscenze super-specialistiche ma un modo per comunicare meglio e per condividere in modo diffuso conoscenze e competenze. Gli acronimi devono essere quindi "democratici", corrispondere alle motivazioni che ne hanno segnato l'origine e la diffusione in ambito scientifico e medico. Sul piano pratico, bisogna ricordarsi che devono essere sempre accompagnati, soprattutto all'interno di un lavoro o di un documento medico, dalla esplicitazione dei termini originali da cui derivano o da una leggenda ben dettagliata ■

Bibliografia

1. **Baty BJ, Baker DL (ed.)**. Seminars in medical genetics. The evolving practice of genetic counseling. Am J Med Genet 2001;106:175-240.
2. **Beighton P, Beighton G**. The man behind the syndrome. Berlin: Springer-Verlag, 1986.
3. **Bonandrini L**. Cari Maestri. Pavia: Industria Grafica Pavese, 2015.
4. **Brock DJH, Rodeck CH, Ferguson-Smith MA**. Prenatal diagnosis and screening. Edinburgh: Churchill Livingstone, 1992.
5. **Corsello G, Giuffrè M**. Genetica clinica per il pediatra. Firenze: SEE, 1999.
6. **Harpers PS**. Landmarks in medical genetics. New York: Oxford University Press, 2004.
7. **Mao R, Pevsner J**. The use of genomic microarrays to study chromosomal abnormalities in mental retardation. MRDD Research Reviews 2005;11:279-85.
8. **Quan L, Smith DW**. The VATER Association. Vertebral defects, Anal atresia, T-E fistula with esophageal atresia, Radial and Renal dysplasia: a spectrum of associated defects. J Pediatr 1973;82:104-7.
9. **Selicorni A, Zampino G, Lemo L, Scarano G (a cura di)**. Le sindromi malformative: una guida per il pediatra. Pisa: Collana Monografica SIP. Pacini Editore, 2017.
10. **Vermeesch JR**. From chromosomes to molecular karyotyping. Eur J Med Genet 2005;48:211-3.