

Il pediatra e le sindromi nella pratica: dal dire al fare

SARA CASAGRANDA¹, CHIARA FOSSATI², MATTEO TAIANA², FEDERICA ZANETTO³, LAURA MAURI³, ANGELA BIOLCHINI³, MARIA LETIZIA RABBONE³, ANGELO SELICORNI²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Milano-Bicocca

²UOS di Genetica Clinica Pediatrica, Fondazione MBBM, Monza

³Pediatra di libera scelta, Provincia di Monza e Brianza

Ogni pediatra di famiglia segue mediamente 9 bambini con malattie complesse (sindromi genetiche, malattie metaboliche, malformazioni cerebrali ecc.). I risultati della ricerca ci dicono che su questi bambini con bisogni speciali la formazione, la comunicazione tra i professionisti e il lavoro multidisciplinare e integrato sono ancora in parte carenti. È la nuova frontiera della pediatria su cui investire tempo, risorse e passione assistenziale.

UN CASO EMBLEMATICO

E. è una bambina nata a termine da parto spontaneo precipitoso al domicilio. I genitori sono sani e non consanguinei. Alle ecografie fetali era stata evidenziata una malformazione scheletrica complessa. Alla nascita la bambina viene soccorsa dal medico del 118 e sottoposta a rianimazione primaria. Viene quindi trasferita in ospedale dove vengono eseguiti ripetuti tentativi di intubazione a causa della particolare conformazione facciale. All'esame obiettivo infatti la bambina presenta un viso molto appiattito, una sequenza di Pierre Robin (palatoschisi, micrognazia), ipertelorismo, blefarofimosi, ipoplasia nasale con narici anteverse. Viene assistita con ventilazione meccanica convenzionale. Peso 3,000 kg (50° percentile), lunghezza 47 cm (25-50° percentile), CC 34,5 (50-75° percentile). È inoltre evidente un quadro scheletrico complesso caratterizzato da brevità rizomelica degli arti, grave lussazione di anche e ginocchia con arti inferiori dislocati e rigidità dell'articolazione del gomito. La valutazione cardiologica evidenzia la presenza di un difetto del setto interventricolare, con forame ovale pervio e *cor triatriatum*; l'ecografia cerebrale mostra una ipo-

FAMILY PAEDIATRICIAN AND SYNDROMES IN THE CLINICAL PRACTICE

(*Medico e Bambino* 2015;34:181-186)

Key words

Family paediatrician, Disability, Genetic syndrome, Integrated care, Medical device

Summary

Background - Children with special health care needs are a new emerging category of patients in the landscape of the modern paediatrics. Discussion regarding the care of these children is very often related to the job of expert centres only. However, it is quite clear that existence of these patients has a big influence also on the activity of primary paediatric care.

Objective and methods - The "burden" of these particular patients is assessed in the daily activity of a general paediatrician through a dedicated questionnaire.

Results - On a cohort of about 100,000 patients, followed by 101 paediatricians, 896 children (1/111 = 0.9%) have a complex clinical disease; most of these patients are affected with a specific genetic syndrome, already diagnosed or only suspected. 0.14% of them (at minimum 1 for every paediatrician) used daily one or more medical devices. Paediatricians need to visit them once in 70 days. The main difficulties reported by the surveyed colleagues in the work with these patients are related to the production of the bureaucratic documentation and to the communication with expert centres or with single specialists.

Conclusions - The survey underlines the great epidemiologic relevance of these "special patients" if considered as a unique category, the substantial role of general paediatricians in their care pathway and the absolute need of improving communication between paediatricians and expert centres.

plasia del corpo calloso. L'ecografia adome e la valutazione oculistica risultano invece nella norma. Lo studio della funzione uditiva dimostra la presenza di una ipoacusia neurosensoriale bilaterale. È ragionevole pensare che la nostra bambina abbia un'unica causa per i suoi molti problemi. Abbiamo del-

le "maniglie diagnostiche"? Certamente sì: sequenza di Pierre Robin, lussazione di anche e ginocchia, dismorfismi del viso, ipoacusia neurosensoriale, lieve rizomelia degli arti. Questi sono elementi molto orientativi per una diagnosi di **sindrome di Larsen (LS)** (Box 1).

Box 1 - LA SINDROME DI LARSEN

È una rara **displasia scheletrica** caratterizzata da dislocazione congenita delle grandi articolazioni, deformità dei piedi, displasia del tratto cervicale, scoliosi, falangi distali a forma di spatola e anomalie cranio-facciali distintive, che comprendono la palatoschisi.

La prevalenza alla nascita in Europa è di 1/25.000 nati vivi. L'incidenza è di 1/100.000 nati vivi.

La LS ha una trasmissione autosomica dominante. I casi autosomici recessivi descritti in passato potrebbero corrispondere a un mosaicismo germinale parentale.

I segni clinici primari della LS sono le dislocazioni congenite delle articolazioni dell'anca, del ginocchio e del gomito, associate a piede torto (equino-varo o equino-valgo). Altri segni frequentemente presenti sono le deformità della colonna vertebrale, come la scoliosi e la cifosi del tratto cervicale, a volte associate a mielopatia cervicale e falangi distali corte e larghe a forma di spatola. Le anomalie craniofacciali ricorrenti comprendono la fronte prominente, la radice nasale depressa, l'appiattimento mediofacciale e l'ipertelorismo oculare. Di osservazione frequente sia la palatoschisi che l'ipoacusia.

La LS è dovuta a mutazioni missenso o piccole delezioni in-frame del gene *FLNB* (localizzato su 3p14.3), che codifica per la proteina filamina B. Questa proteina regola le vie di comunicazione intracellulare e di signaling tra la membrana cellulare e il citoscheletro, permettendo e controllando lo sviluppo scheletrico. Assume un ruolo fondamentale quindi nella segmentazione vertebrale, nella formazione delle articolazioni e nell'ossificazione endocondrale.

Dalla complessità diagnostica a quella assistenziale

La gestione clinica di E. ha da subito messo in luce le seguenti problematiche cliniche:

- **Nutrizionale/deglutoria/gastro-intestinale:** per l'assenza di riflesso di suzione e deglutizione la bambina è stata alimentata per via enterale dapprima tramite sondino naso-gastrico e successivamente tramite PEG. All'età di 8 mesi è stato inoltre necessario eseguire intervento di funduplicatio secondo Nissen per la correzione di un grave reflusso gastroesofageo;
- **Respiratoria:** a 14 ore di vita è stata eseguita TC 3D di collo e trachea, che ha mostrato la presenza di una grave ipoplasia mandibolare condizionante la pervietà dello spazio respiratorio per retropulsione della lingua e insufficienza respiratoria. È stata posta in ventilazione meccanica e cPAP per 48 giorni. Solo a 60 giorni di vita si è raggiunta una buona autonomia respiratoria, pur permanendo crisi di bradicardia e gravi desaturazioni;
- **Maxillo-facciale:** è stato eseguito avanzamento mandibolare con distrattori a un mese di vita con soddisfacente avanzamento della mandibola stessa e netto miglioramento dell'ingresso aereo. A 12 mesi di vita è stata eseguita correzione chirurgica della palatoschisi;

- **Ortopedica:** è stato eseguito intervento di riduzione della lussazione del ginocchio a 20 giorni di vita, seguito da riduzione e sintesi con fili di Kirschner a 2 mesi e mezzo. Sono stati posizionati in seguito apparecchi gessati per un mese. La bambina ha proseguito poi le cure conservative: rimodellamenti e tutori gamba-piede e bendaggi (ortopedico-fisioterapista);
- **Audiologica:** per ipoacusia neurosensoriale bilaterale di grave entità sono state posizionate protesi acustiche retroauricolari.

La bambina è stata ricoverata per 6 mesi presso la Patologia Neonatale del nostro ospedale e in seguito indirizzata a una struttura territoriale (Casa di Gabri-Cooperativa Agorà 97) dove ha proseguito il suo cammino terapeutico, riabilitativo e di sostegno alla gestione da parte dei genitori sino all'età di 2 anni.

E ADESSO?

E. ha 3 anni e mezzo. Dopo un lungo cammino riabilitativo riesce ad alimentarsi per bocca con rimozione della PEG. Ottima protesizzazione acustica. Il quadro respiratorio è stabile. È presente ritardo psicomotorio, ma le sue competenze sono in costante evoluzione positiva. Eseguite trattamenti fi-

sioterapici e logopedia 2 volte alla settimana. Nel suo cammino è seguita costantemente dalla sua pediatra curante e mantiene un follow-up periodico con la nostra Unità di Genetica Clinica Pediatrica e con i diversi specialisti di settore.

E., come tanti altri, è certamente l'emblema di una bambina complessa con bisogni speciali di cura. Secondo la definizione coniata dal *Maternal and Child Health Bureau* e fatta propria dall'*American Academy of Pediatrics* (AAP) essi rappresentano una categoria di bambini ad aumentato rischio di sviluppare una condizione cronica con coinvolgimento fisico, mentale, comportamentale o emozionale, che richiedono una serie di servizi che per tipologia e quantità non sono quelli normalmente richiesti da un bambino.

Sebbene i bambini con "bisogni speciali di cura" rappresentino una minoranza degli assistiti in carico ai pediatri di libera scelta (PLS), negli ultimi decenni nei Paesi occidentali si è assistito a un significativo incremento con una prevalenza, stimata empiricamente, pari a 1/200. Questo incremento è certamente determinato dalla riduzione della mortalità neonatale e pediatrica anche in presenza di condizioni mediche complesse, a volte assai rare e fortemente invalidanti. Il PLS si trova quindi a fronteggiare questa nuova sfida nella consapevolezza che ogni bambino, indipendentemente dal suo livello di complessità, e indipendentemente dal fatto che sia stata o meno posta una diagnosi eziologica, necessita di un percorso assistenziale dedicato conseguente a una **diagnosi funzionale pediatrica** completa.

Questo percorso scaturisce dall'integrazione di tre livelli complementari di attenzione:

1. attenzioni pediatriche generali, assolutamente identiche a quelle di ogni altro bambino;
2. attenzioni pediatriche trasversali, comuni ai bambini con disabilità;
3. eventuali attenzioni a condizioni specifiche, legate alla storia naturale della patologia stessa quando nota.

Questi tre livelli condizionano sia l'assistenza quotidiana e il necessario lavoro di prevenzione delle potenziali complicanze che l'approccio al bambino in stato di acuzie. In questi bambini, inoltre, l'ambito sanitario si interseca fortemente con quello riabilitativo, scolastico e socio-assistenziale.

GLI OBIETTIVI DEL NOSTRO STUDIO

Nell'ambito del complesso network assistenziale del bambino complesso/con "bisogni speciali di cura" il PLS ricopre un ruolo indiscusso di principale referente territoriale del bambino e della sua famiglia. In quest'ottica abbiamo effettuato uno sforzo conoscitivo per definire più nel dettaglio l'impegno assistenziale del PLS nei confronti di questi bambini, cercando di definire:

- la numerosità reale di questi bambini nell'ambito della totalità dei pazienti afferenti a un PLS;
- il carico assistenziale relativo ai vari fronti nei quali è richiesto il suo intervento;
- la tipologia di richiesta di prestazioni che vengono rivolte al PLS;
- l'impressione dei PLS stessi sul grado di collaborazione esistente tra la sua figura e il/i centro/i specialistico/i di riferimento.

MATERIALI E METODI

Lo strumento che abbiamo utilizzato per lo studio è stato un questionario somministrato in occasione del "XXV Congresso Nazionale dell'Associazione Culturale Pediatri", svoltosi a Monza dal 10 al 12 ottobre 2013. Il questionario è stato preparato "ad hoc" da un gruppo misto di professionisti (pediatri del nostro Centro di riferimento - PLS della medesima zona) e risultava composto da 12 domande.

La struttura delle risposte è stata pensata in funzione dello specifico quesito: erano proposte risposte chiuse *multiple choice* o espressione di opinione attraverso le scale di Likert. Il questionario è stato autocompilato, in modo assolutamente volontario e in forma anonima.

DISTRIBUZIONE PER CLASSI EZIOLOGICHE DEI BAMBINI CON MALATTIA COMPLESSA (seguiti dai 101 pediatri intervistati)

Tipo di condizione	N° pazienti	% sul totale dei pazienti con malattia complessa	% sul totale degli assistiti
Sindrome genetica definita	214	23,9	0,20
Sindrome di Down	144	16,0	0,15
Cardiopatía congenita complessa	130	14,5	0,14
Sospetta sindrome genetica non ancora classificata	120	13,4	0,12
Labio/Palatoschisi isolata	91	10,2	0,09
Malattia metabolica ereditaria	72	8,0	0,07
Malattia neuromuscolare	56	6,3	0,06
Malformazione cerebrale complessa	50	5,6	0,05
Spina bifida	19	2,1	0,02
TOTALE PAZIENTI	896		

Tabella I

RISULTATI

Hanno partecipato allo studio 101 PLS di cui 75 svolgono la loro attività nel Nord Italia, 13 nel Centro e 21 nel Sud e nelle Isole (n. 1 non specifica). Il numero di assistiti totali in carico ai partecipanti allo studio è risultato essere di 95.912 pazienti, con una media calcolata di 950 assistiti per PLS (range 565-1380). I bambini affetti da una malattia rara o complessa seguiti da questi colleghi risultano essere **896** (pari allo 0,9% del campione degli assistiti, **1/111** pazienti; 1/128 pari allo 0,78% del campione di assistiti se volessimo sottrarre i bambini affetti da sindrome di Down). Si può quindi calcolare che in media ogni pediatra assista 8,9 pazienti affetti dal gruppo di patologie in oggetto di discussione (7,4 senza i pazienti affetti da sindrome di Down).

Che tipo di pazienti sono seguiti dai pediatri di famiglia?

In fase di stesura del questionario abbiamo focalizzato la nostra attenzione sui bambini con condizioni afferenti al capitolo della malattie genitico-malformative, suddividendo i pazienti con patologie complesse in categorie eziologiche. Il gruppo maggiormente rappresentato è stato quello delle "Sindromi genetiche definite" (23,9% del totale dei pazienti con patologie com-

plesse), seguito dalla *Sindrome di Down* (16%), dalla *Cardiopatía congenita complessa* (14,5%) e dalle *Sindromi genetiche sospette ma non ancora definite* (13,4%). La *Tabella I* riporta nel dettaglio questi risultati.

Necessità di utilizzo di devices

È stato chiesto ai PLS quanti di questi pazienti necessitavano costantemente di presidi sanitari. In totale sono 134 i bambini per cui è stato riferito l'uso di uno o più *devices* (15% dei bambini con bisogni speciali di cura, 0,14% del totale degli assistiti). In media ogni PLS si trova quindi a dover gestire 1,3 bambini che hanno tra le loro necessità assistenziali l'uso di questi dispositivi terapeutici, con un range di distribuzione di pazienti tra 0 e 4, dove il numero massimo è stato riportato una sola volta per un unico pediatra. Tra le necessità assistenziali, quelle maggiormente rappresentate sono la *fisioterapia respiratoria con Pep Mask* (36,6% di chi usa *devices*), la *nutrizione enterale con PEG* (23%) e l'*utilizzo della macchina della tosse* (9,7%). Meno frequenti sono il catetere venoso centrale (9%), la *nutrizione enterale con sondino naso-gastrico* (8,2%), la *ventilazione non invasiva con cPAP* (7,5%), la *tracheotomia* (6%). Il tasso di non risposta alla domanda è stato del 23,7%.

Impegno assistenziale del pediatra di libera scelta

Il 31,7% dei PLS dichiara di visitare i propri assistiti con patologie complesse una volta ogni sei mesi, il 27,7% una volta ogni tre mesi e il 17,8% una volta al mese. Il questionario non chiedeva di specificare l'età dei pazienti oggetto di questi controlli né richiedeva di correlare la frequenza delle valutazioni alla tipologia della patologia seguita. Un solo medico riferisce di effettuare una visita alla settimana, mentre sono 9 i medici che visitano i loro pazienti una volta all'anno. Complessivamente, la media di visite effettuate dal PLS nel corso di un anno nei confronti di questa categoria di bambini è pari a 5,2, una ogni 70 giorni. Nell'85,6% dei casi le valutazioni cliniche avvengono prevalentemente o esclusivamente nell'ambulatorio del pediatra, mentre nel 14,4% dei casi prevalentemente presso il domicilio del paziente (in 4 casi la risposta è stata *sempre a domicilio*).

Attraverso una scala di Likert con indice numerico crescente da 1 a 5, dove 1 equivaleva a "poco" e 5 a "molto", è stato chiesto un giudizio sul grado di difficoltà gestionale di alcune aree che impattano con l'assistenza del bambino con patologia rara o complessa. I risultati mostrano che i PLS segnalano le maggiori difficoltà nella *gestione burocratico-assistenziale* (punteggio medio pari a 3,3), nella *comunicazione con il centro di riferimento* (3,2) e con lo *specialista d'organo* (3,2). Minore difficoltà è segnalata in riferimento alla *gestione domiciliare dei presidi* (2,8) e alla *gestione e decisione clinica nell'acuzie* (2,5). La *comunicazione con la famiglia*, invece, rappresenta l'azione che viene vissuta con il minor grado di difficoltà (1,8).

Individuate alcune aree gestionali del bambino con patologia complessa, è stato chiesto di indicare con che frequenza temporale si trovano a doverle gestire. L'analisi dei dati, che per comodità analitica sono stati suddivisi in tre categorie tematiche, ha mostrato che complessivamente un PLS si trova a dover gestire in media 49 volte in un anno le diverse problematiche indagate. Il dato appena espresso è la ri-

AREE DI INTERVENTO DEL PEDIATRA DI LIBERA SCELTA E RELATIVO IMPEGNO QUANTITATIVO		
	Gestione delle problematiche	Media della frequenza di problematiche gestite in un anno
Gestione clinico-assistenziale	Bilancio di salute	2,0
	Comunicazione con la famiglia	13,2
	Prescrizione delle terapie	17,8
	Gestione domiciliare dei presidi	2,5
	Somma parziale	35,5
Gestione della documentazione burocratica e di aggiornamento	Aggiornamento bibliografico sulla condizione rara del paziente	4,0
	Documentazione burocratica	3,3
	Somma parziale	7,3
Gestione delle comunicazioni con le altre figure della rete	Contatto con il Centro di riferimento medico	1,6
	Contatto con lo specialista d'organo	1,7
	Contatto con il Centro riabilitativo	1,3
	Contatto con la scuola	0,7
	Contatto con il comune/servizi sociali	0,9
	Somma parziale	6,2
Totale interventi per anno di gestione del bambino con patologia complessa/rara		49,0

Tabella II

sultante della somma aritmetica dei valori relativi alla *gestione clinico-assistenziale* (35,5 interventi annui), alla *gestione della documentazione burocratica e di aggiornamento* (7,3 interventi/anno) e alla *gestione delle comunicazioni con le altre figure della rete* (6,2 interventi/anno) (Tabella II).

Gestione dell'acuzie

I PLS sono poi stati chiamati a rispondere sul comportamento tenuto dalla famiglia o i *caregivers* di fronte ad eventuali problemi intercorrenti acuti, escluse le emergenze mediche assolute, o le necessità notturne e festive. Il 73% del campione afferma che i genitori tendono a informarli tempestivamente e chiedere quasi sempre il loro intervento, il 12,5% che l'informazione giunge subito ma preferibilmente i genitori si recano direttamente presso il Centro di riferimento, il 5,8% riferisce di venire informato anche se la famiglia si reca sempre a una struttura ospedaliera vicina al domicilio e/o al Centro di riferimento, mentre il restante 8,7% viene informato a situazione già risolta e gestita dall'ospedale vicino e/o dal Centro di riferimento.

Nella condizione di necessità appe-

na descritta e analizzata sotto l'aspetto del comportamento parentale, è stato chiesto quale comportamento è usuale per il PLS: l'83% afferma di essere solito visitare sempre i pazienti e decidere assieme alla famiglia come procedere, l'11,4%, pur visitando sempre i pazienti, è solito inviarli quasi sempre presso un Centro ospedaliero per approfondimenti diagnostici. Il restante 5,6% si divide equamente tra chi ritiene superflua la propria valutazione e suggerisce di rivolgersi in prima battuta a un Centro ospedaliero e chi ha preventivamente concordato con la famiglia che in tali frangenti devono necessariamente fare riferimento all'ospedale.

Fonti di aggiornamento

Le relazioni cliniche del Centro di riferimento e degli specialisti che seguono periodicamente i bambini affetti da patologie complesse o rare sono la fonte primaria di informazioni utili per la gestione degli assistiti per il 43,3% degli PLS. Il 56,7% invece ricerca informazione attraverso internet e nello specifico nel 28,1% dei casi collegandosi alle pagine dedicate alle varie patologie, nel 18,2% consultando le banche

dati on-line per un'accurata ricerca bibliografica e infine nel 10,4% delle situazioni collegandosi ai siti delle associazioni dei genitori. Quest'ultima domanda, lasciata a risposta multipla senza un limite di opzioni, ha visto 14 volte la presenza di due risposte e in 3 casi la presenza di tre risposte.

Pediatra di libera scelta e Centro specialistico

Il 73,2% dei PLS riferisce che la maggior parte dei loro assistiti con patologie complesse (la totalità 46,5% - più della metà dei pazienti 26,7%) sono seguiti presso un Centro di riferimento specialistico, il 10,9% afferma che in

meno della metà dei casi sono seguiti presso un Centro di riferimento specialistico mentre l'11,8% afferma che solo una ristretta minoranza di questi pazienti non è assistita presso un polo specializzato.

Il 69% degli intervistati è concorde nell'affermare che il carico assistenziale richiesto è *maggiore se il paziente ha un cattivo rapporto con il Centro di riferimento*, il 29% dichiara che il carico assistenziale è *indipendente dalla qualità del rapporto che il paziente ha con il Centro di riferimento*, mentre solo 2 PLS affermano che l'impegno è *maggiore se il paziente ha un buon rapporto con il Centro di riferimento*.

CONCLUSIONI

Il questionario proposto aveva lo scopo di indagare l'impegno del PLS nei confronti di bambini con patologie complesse afferenti al gruppo delle condizioni genetico-malformative. I dati raccolti hanno certamente il limite di derivare dalle affermazioni di un numero limitato di professionisti (101 PLS), seppur rappresentativi di una popolazione di quasi 100.000 pazienti in età pediatrica. La stessa distribuzione geografica dei partecipanti allo studio non è omogenea a livello territoriale con una netta prevalenza di PLS delle regioni settentrionali (data la modalità di reclutamento del campione stesso). Infine la partecipazione assolutamente volontaria all'inchiesta potrebbe rappresentare di per sé una sorta di bias di selezione in favore di professionisti maggiormente interessati/sensibilizzati al problema dei bambini con patologie complesse.

Consapevoli di queste limitazioni gli stessi dati evidenziano alcuni interessanti spunti di riflessione:

- Il paziente in qualche modo "complesso" rappresenta una categoria numericamente rilevante all'interno della popolazione seguita dai PLS, coinvolge ciascuno di loro e impegna in modo certamente significativo sul piano quantitativo il PLS stesso sia nella gestione quotidiana (bilanci di salute ecc.) che nell'acuzie relativa;
- Il capitolo delle patologie sindromiche (diagnosticate o in progress) rappresenta il capitolo prevalente sul piano eziologico nell'ambito delle categorie analizzate;
- Ogni PLS ha almeno un paziente che utilizza *device* nella sua vita quotidiana;
- Le precedenti conclusioni impongono quindi delle riflessioni importanti in termini di percorsi formativi e/o di aggiornamento per il PLS;
- Il disbrigo delle incombenze burocratico-amministrative rappresenta l'area di maggiore difficoltà segnalata; questo dato è certamente meritevole di ulteriore approfondimento per capire da dove derivino queste difficoltà e come intervenire per rimuoverle;
- La comunicazione tra specialisti rappresenta la seconda area critica del

POCHE AZIONI CHIARE PER IL "BUON OPERARE" DEL PEDIATRA DI LIBERA SCELTA

- ✓ **Sii consapevole** della **numerosità significativa** dei bambini con patologie complesse all'interno della tua popolazione di pazienti.
- ✓ **Garantisci** ai tuoi pazienti patologie complesse un approccio assistenziale basato su una **diagnosi funzionale pediatrica completa** che tenga conto della diagnosi eziologica (se essa è presente) ma soprattutto di una accurata valutazione delle diverse funzioni di base del bambino (nutrizione, respirazione, sonno ecc.), spesso trasversalmente e variabilmente compromesse nei bambini con patologie complesse.
- ✓ Fai in modo che la **tua capacità di gestione degli eventuali presidi sanitari** in uso da parte del tuo paziente sia almeno uguale a quella dei suoi genitori, per essere loro di primo aiuto in caso di banali problemi intercorrenti.
- ✓ Fai ogni sforzo per **instaurare la migliore comunicazione possibile** con il Centro di riferimento e/o gli altri attori del percorso diagnostico-terapeutico assistenziale del tuo paziente, per favorire la creazione di un cammino condiviso e unitario.
- ✓ Tieni conto di questi pazienti e delle loro problematiche cliniche nella **programmazione dei tuoi momenti di formazione e di aggiornamento**.

MESSAGGI CHIAVE

- I bambini con bisogni speciali di cura rappresentano una nuova categoria emergente di pazienti nel panorama della moderna pediatria. Il dibattito relativo all'assistenza di questi soggetti è spesso limitato al contributo dei Centri di riferimento.
- Tuttavia è abbastanza chiaro che l'esistenza di questi bambini ha una grande influenza anche sul lavoro del pediatra di famiglia.
- Per questa ragione abbiamo valutato il carico di lavoro determinato da questi pazienti nell'attività di un pediatra di famiglia attraverso un questionario dedicato.
- Su una coorte di circa 100.000 assistiti in carico a 101 pediatri, 896 bambini (1/111 pari allo 0,9%) mostrano una condizione cronica complessa; la maggio-

ranza di loro è affetto da una specifica sindrome genetica, diagnosticata o solo sospettata. Lo 0,14% (almeno 1 bambino per ogni pediatra) necessita quotidianamente di *devices* medici. Il pediatra di famiglia visita questi bambini in media 1 volta ogni 70 giorni.

□ Le maggiori difficoltà segnalate dai colleghi intervistati si riferiscono alla documentazione burocratica che essi devono produrre e alla comunicazione con i Centri di riferimento o con i singoli specialisti.

□ L'indagine sottolinea la rilevanza epidemiologica di questi "pazienti speciali", il ruolo sostanziale del pediatra di famiglia nel loro percorso assistenziale e la necessità assoluta di un miglioramento della comunicazione tra pediatri di famiglia e Centri di expertise.

potenziale network assistenziale. È possibile che il “non riconoscimento formale” del tempo-lavoro dedicato ai contatti multispecialistici rappresenti un limite a questa azione fondamentale, associata alla bidirezionale inconscia idea che debbano essere sempre gli altri a contattarci e non viceversa.

È indubbio che questa mini-inchiesta possa rappresentare solo uno spunto per un approfondimento più analitico e quantitativamente più ampio, riguardo a questa tematica di crescente rilievo epidemiologico e assistenziale.

Ringraziamenti

Si ringraziano i 101 colleghi che volontariamente hanno partecipato a questa indagine e il gruppo ACP lombardo che ha accettato di attivare questa ricerca nell'ambito del Congresso Nazionale ACP 2013, svoltosi a Monza.

Indirizzo per corrispondenza:

Angelo Selicorni
e-mail: angelo.selicorni61@gmail.com

Bibliografia di riferimento

- American Academy of Pediatrics. Care Coordination in the Medical Home: Integrating Health and Related Systems of Care for Children With Special Healthcare needs. Council on children with disabilities. Pediatrics 2005;116:1238-44.
- Antonelli RC, Stille CJ, Antonelli DM. Care Coordination for Children and Youth With Special Health Care Needs: A Descriptive, Multisite Study of Activities, Personnel Costs, and Outcomes. Pediatrics 2008;122:e209-e216.
- Arvedson JC. Assessment of pediatric dysphagia and feeding disorders: clinical and instrumental approaches. Dev Disabil Res Rev 2008;14:118-27.
- Chong SKF. Gastrointestinal problems in the handicapped child. Curr Opin Pediatr 2001;13:441-6.
- Cooper-Brown L, Copeland S, Dailey S, et al. Feeding and swallowing dysfunction in genetic syndromes. Dev Disabil Res Rev 2008;14:147-57.
- European Association of Palliative Care (EAPC) taskforce. IMPaCCR: standards for

paediatric palliative care in Europe. EJPC 2007;14:2-7.

- Fitzgibbon TM, Popalisky J, Myers K, Neff JM, Sharp VL. Care management for children with special needs. Part II: The role of primary care. J Ambul Care Manage 2009;32(3):205-15.
- Homer CJ, Klatka K, Romm D, et al. A review of the evidence for the medical home for children with special health care needs. Pediatrics 2008;122:e922-e937.
- Marchand V, Motil KJ, and The NASPGHAN Committee on Nutrition. Nutrition Support for Neurologically Impaired Children: A Clinical Report of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2006;43:123-35.
- Marchetti F. Il pianeta disabilità. Medico e Bambino 2004;23:500-1.
- Miller CK. Updates on pediatric feeding and swallowing problems. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg 2000;17:194-9.
- Reichman NE, Corman H, Noonan K. Impact of Child Disability on the Family. Matern Child Health J 2008;12:679-83.
- Seddon PC and Khan Y. Respiratory problems in children with neurological impairment. Arch Dis Child 2003;88:75-8.
- Somerville H, Tzannes G, Wood J, et al. Gastrointestinal and nutritional problems in severe developmental disability. Dev Med Child Neurol 2008;50:712-6.
- Zampino G, Selicorni A. Pediatria della disabilità. Prospettive in Pediatria 2010;40(159-160):89-101.

DVD “CONFRONTI IN PEDIATRIA 2014” LA PEDIATRIA PER SIGLE, ACRONIMI E... MODI DI DIRE

1. IPLV/FPIES/VLPI... Miti e realtà dell'allergia alimentare (G. Longo, E. Galli; modera A. Ventura), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (K. Vecchiato) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (S. Castelli) - **2. FR (First Responder)** Cosa deve fare e cosa deve evitare di fare il pediatra davanti a un caso di sospetto abuso (L. Garofano, E. Barbi; modera A. Ventura), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (G. Patti) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (C. Berardi) - **3. Avanti MAS!** Cosa deve sapere il pediatra della sindrome da attivazione macrofagica attraverso i casi degli specializzandi (C. Cattelani, F. Dall'Acqua, F. Vendemini, M. Minute, S. Lega), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (S. Lega) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (A.G. Ruggeri; modera A. Ventura) - **4. ADHD** (A. Skabar, A. Zuddas; modera A. Albizzati), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (M. Minute) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (M.G. Pizzul) - **5. PFAPA, PFAPONE... PFAPOIDI** (epoi CINCA, CRMO, DIRA e tante altre) Cosa deve sapere il pediatra delle malattie autoinfiammatorie (M. Gattorno, A. Tommasini; moderano P.A. Macchia, G. Longo), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (A. Pirrone) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (M.A. Chiriaco) - **6. RAA/PANDAS** Lo streptococco oltre le tonsille: miti e realtà (A. Taddio, M. Fontana; moderano P.A. Macchia, G. Longo), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (G. Ferrara) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (A. Ravaglia) - **7. AGEF, SSSS...** La dermatologia attraverso le sigle (I. Berti, M. Cutrone; moderano P.A. Macchia, G. Longo), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (A. Delise) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (M. Mayer) - **8. BMI** Quando e come occuparsi di obesità (L. Greco, F.G. Chiarelli; modera E. Faleschini), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (M.C. Pellegrin) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (R. Cavallo) - **9. OSAS** Facciamo da soli? (E. Orzan, A. Amaddeo; modera D. Faraguna), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (P. Pascolo) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (D. Sambugaro) - **10. DSM V** Le problematiche più rilevanti della psicopatologia pediatrica attraverso il “catalogo dei matti” (A. Albizzati, M. Carrozzi; modera D. Faraguna), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (G. Facchina) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (L. Basile) - **11. RM (nel senso del ritardo mentale)** Sempre meno misterioso? Anche qui novità e indicazioni pratiche per il pediatra (P. Gasparini, A. Selicorni; modera D. Faraguna), preceduti dal suggerimento di uno specializzando (S. Salis) e dalle sottolineature in un minuto del pediatra di famiglia (M. Doria) - **12. Pediablo** (G. Longo) - **13. Premiazione Specializzandi**

Il costo di un DVD è di euro 36,00 (comprensivo di IVA e spese postali)

È possibile visionare e acquistare tutti i titoli sopra citati, nonché tutti i titoli delle edizioni passate del Congresso “Confronti in Pediatria” a partire dall'anno 1997, collegandosi al sito www.quickline.it

Modalità di pagamento

Assegno bancario non trasferibile intestato a Quickline sas
Bonifico bancario a Quickline sas: IBAN IT 76 J 02008 02204 000100230804
Versamento su c/c postale n. 36024982 (specificando la causale) intestato a Quickline sas
On-line collegandosi al sito www.quickline.it (pagamento con carta di credito)