

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVII

Settembre 2024

numero 7

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UNA DIAGNOSI DIFFICILE DA ACCETTARE

Adelina Mihaela Vrinceanu

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: vrinceanuadelina@gmail.com

CASO CLINICO

Conosciamo Doris in ambulatorio per il bilancio dei 18 mesi, poco dopo aver cambiato pediatra di famiglia. È molto sorridente e interattiva. Ci preoccupa soltanto il peso, inferiore al terzo percentile. I genitori, provenienti dall'Africa subsahariana, appaiono accudenti e adeguati. Non hanno portato alcuna documentazione precedente e non ci riferiscono particolari patologie all'anamnesi. Fissiamo un controllo peso a breve termine, al quale si ripresentano senza alcuna carta. Accediamo dunque al sistema informatico regionale e scopriamo nella lettera della dimissione dal nido che Doris era risultata positiva allo screening per **anemia falciforme**, confermata a 3 mesi sia con l'elettroforesi (HbS 43%) che con le indagini genetiche (omozigosi HbSS). Leggiamo sul referto dell'Ematologia che hanno saltato i controlli e il padre ha deciso di interrompere autonomamente la profilassi antibiotica inizialmente impostata.

"Doris ha l'anemia falciforme?" I genitori negano: "*She is fine*". Dicono che Doris non ha bisogno di visite o terapie, perché non ha malattie e sta benissimo. Tuttavia, consultando ancora la documentazione *online*, vediamo un accesso in Pronto Soccorso negli ultimi mesi per dolore notturno. I genitori non avevano rivelato che la bambina era falcemica, nonostante fosse stato raccomandato dall'ematologo di specificarlo sempre agli operatori sanitari, e i dolori sono stati attribuiti a virus. È lecito chiedersi se la crisi di dolore potesse essere una crisi falcemica.

Contattiamo gli assistenti sociali dell'ospedale e sollecitiamo una segnalazione alla Procura della Repubblica presso il Tribunale per i minorenni.

DISCUSSIONE

La diagnosi di una malattia cronica ed ereditaria è un momento delicato, in cui va investito tempo per informare i genitori, in modo da renderli alleati nella gestione della malattia, dalla profilassi al pronto riconoscimento dei segnali di acuzie. Dati i vissuti dolorosi personali e lo stigma

nei Paesi di provenienza, è un momento di stress psicologico importante per la famiglia, che può reagire con rifiuto totale o senso di colpa fino alla depressione. Una malattia che porta a morte più della metà dei bambini entro i 5 anni in Africa centrale, oggi in Europa con l'adeguata terapia può essere gestita con successo e il paziente arrivare a una sopravvivenza quasi in linea con la popolazione generale, con una buona qualità di vita.

MESSAGGI CHIAVE

- Il momento di comunicazione della diagnosi ai genitori è il primo atto terapeutico.
- Può essere d'aiuto informarsi sulla percezione della malattia in base al contesto del Paese di provenienza.
- Nei casi in cui, nonostante la comunicazione e il supporto offerto ai genitori, persista un atteggiamento ostruzionistico, non indugiare nell'appellarsi alla Legge.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

- de Montalembert M, Tshilolo L, Allali S. Sick cell disease: a comprehensive program of care from birth. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2019;2019(1):490-5. DOI: 10.1182/hematology.2019000053.
- Gaston MH, Verter JI, Woods G, et al. Prophylaxis with oral penicillin in children with sickle cell anemia. A randomized trial. *N Engl J Med*. 1986;314(25):1593-9. DOI: 10.1056/NEJM198606193142501.
- Kavanagh PL, Fasipe TA, Wun T. Sick Cell Disease: A Review. *JAMA*. 2022;328(1):57-68. DOI: 10.1001/jama.2022.10233.
- Lobo CL, Pinto JF, Nascimento EM, Moura PG, Cardoso GP, Hankins JS. The effect of hydroxycarbamide therapy on survival of children with sickle cell disease. *Br J Haematol*. 2013;161(6):852-60. DOI: 10.1111/bjh.12323.