Centralità pediatra in diagnosi e gestione malattie pediatriche rare

Autore : Redazione

Data : 14 Aprile 2019

All'8° PediaCampus della SIMPE si affronta il rapporto tra pediatri di famiglia e gestione delle malattie rare: diagnosi tardive per un bimbo su due

Riceviamo e pubblichiamo.

La centralità del pediatra nella diagnosi e nella gestione delle malattie pediatriche rare è stata al centro dell’ottava edizione di PediaCampus della Società Italiana Medici Pediatri, SIMPE, a Sorrento (NA).

Il Campus è un'occasione di alta formazione per i pediatri di famiglia che così possono diventare un vero punto di riferimento dei genitori che insistono perché sia il pediatra a coordinare la "presa in carico" del piccolo paziente in queste circostanze.

Un'indagine promossa dall'Osservatorio Nazionale per l'Infanzia e l'Adolescenza PAIDOSS condotta da Datanalysis su 300 genitori di piccoli malati, presentata in occasione di PediaCampus, dimostra che la

maggioranza vuole il pediatra in prima linea fin dal momento della diagnosi, grazie a un uso più ampio di mezzi diagnostici e screening per le patologie rare, e protagonista anche nella gestione e nel coordinamento degli interventi terapeutici.

Tuttora, però, il 25% degli specialisti dei centri di riferimento che hanno in carico i piccoli malati non coinvolge il pediatra nelle scelte; così un genitore su cinque, oltre a desiderare un maggior sostegno economico e una maggior facilità di accesso alle terapie e agli ausili, vorrebbe più integrazione fra pediatra e medici specialisti:

Spiega Giuseppe Mele, presidente SIMPE:

> La Distrofia di Duchenne, una malattia genetica rara che colpisce un bimbo ogni 5000 nuovi nati maschi - le femmine sono portatrici o manifestano la patologia in grado molto lieve - rappresenta un banco di prova per certi versi ideale per il Pediatra di Famiglia che voglia misurarsi con il tema delle malattie rare.

Questa malattia indebolisce progressivamente tutti i muscoli e rende impossibile camminare già intorno ai 10 - 12 anni. Se i bambini fossero diagnosticati entro i 2 anni, potrebbero ottenere i migliori benefici derivanti da una precoce ed adeguata presa in carico. Invece, la diagnosi arriva in media a 3,5 anni, ma il valore medio è ingannevole poiché per il 42% dei bambini la diagnosi arriva intorno ai 5 anni, e a volte anche a 7, 8 anni, quando le condizioni dei muscoli sono già molto peggiorate e rallentare il decorso della patologia è più difficile:

Riprende Mele:

> PediaCampus è un momento di alta formazione che viene incontro alle esigenze delle famiglie: aumentare la sensibilità e l’informazione dei pediatri sulle malattie rare è fondamentale perché sappiano gestire al meglio i loro pazienti.
>
> Nel caso della malattia di Duchenne, per esempio, la diagnosi precoce è fondamentale perché questo tempismo potrebbe consentire ai pazienti di vivere una vita più lunga e di maggior qualità: infatti fino ai 5 anni i muscoli sono più preservati, dopo inizia un declino molto rapido ed è quindi indispensabile intercettare la patologia prima di un deterioramento muscolare consistente.

I dieci segni della distrofia di Duchenne
Se il bambino presenta uno o più di questi sintomi, è opportuno discuterne con il pediatra e con uno specialista per una valutazione approfondita.

Prima di 18 mesi:
1. Il bimbo ha difficoltà a stare seduto da solo o a gattonare.
2. Il bimbo non riesce a stare in piedi o a camminare prima dei 18 mesi.
3. C'è un ritardo del linguaggio e intorno a un anno e mezzo il piccolo non ha ancora detto la prima parola. Anche le frasi complete stentano ad arrivare.

A 3 anni
4. Ci sono tipiche difficoltà nell'andatura, che è spesso ondeggiante.
5. Il bimbo tende a camminare sulle punte o coi piedi molto piatti.
6. Dopo i tre anni spesso ancora cade ed è goffo nei movimenti.
7. Ha difficoltà ad arrampicarsi.
8. Ha difficoltà a correre.

A 5 anni
9. Non riesce a stare dietro ai compagni mentre giocano e i muscoli sono deboli.
10. C'è il segno di Gowers: nel tentativo di alzarsi dalla posizione supina, i pazienti caratteristicamente usano le braccia per 'arrampicarsi' sul corpo poggiandole sulle ginocchia per compensare la debolezza dei muscoli delle gambe.