

S.C. Pediatria e Neonatologia ONLUS
“Associazione Amici della P.O. Levante
Ligure, La Spezia Pediatria della Spezia”
Direttore: Prof. Stefano Parmigiani
Presidente: Sig. Attilio Noletta

GIORNATA REGIONALE

SIDS, SIUD & ALTE – 2012



La morte in culla, la morte del feto a
termine di gravidanza e gli eventi minacciosi
per la vita del lattante. Aspetti scientifici
e sociali.

*1a GIORNATA SPEZZINA SULLE
MALATTIE RARE PEDIATRICHE*

La Spezia, 17 Novembre 2012

Circolo Ufficiali Marina Militare


Viale Italia n. 2

- 
- 
- Il Pediatra di Famiglia rappresenta lo snodo nevralgico della sanità italiana, vede il neonato già a 48 ore dalla nascita, conosce la storia familiare e personale, lo segue per sedici anni, accompagna il neonato, segue il lattante, vive il bambino, vede l'adolescente nel percorso evolutivo più importante e straordinario della storia personale di ogni individuo.





Le Malattie Rare sono il banco di prova della qualità della sanità.

- Dove c'è poca qualità sanitaria le Malattie Rare vengono ignorate
- Per affrontarle è necessario:
 - A) conoscenza
 - B) ricercare
 - C) capacità gestionali
 - D) continui stimoli
 - E) nuove idee
 - F) investimenti
 - G) patto associativo (pediatri, ricercatori, università, associazioni, istituzioni governative nazionali e sovranazionali)
 - H) Sensibilità etica, morale e civile da parte di tutti



Le malattie rare conosciute e diagnosticate nella loro totalità oscillano fra i 7.000 e 8.000 tipi e quindi significa che le persone con Malattia Rara sono molte. Si deve quindi parlare di Malattie Rare nella loro totalità e non come singole patologie per mettere in risalto e riconoscere una serie di comuni problematiche assistenziali e progettare interventi di sanità pubblica mirati e non frammentati che coinvolgano gruppi di popolazione accomunati da bisogni simili, pur salvaguardando peculiarità e differenze.

- 
- Malattia rara è una malattia che colpisce non più di 5 persone ogni diecimila abitanti. Quindi ciò significa che le persone con malattia rara sono molte, alcune diagnosticate ma molte misconosciute o sottostimate.
 - In Italia il numero stimato di soggetti con Malattie Rare sono 2 milioni di cui il 70% in età pediatrica ed in Europa il numero stimato (EURORDIS) conta 24 -36 milioni di persone.

- 
- In Italia l'Istituto Superiore di Sanità ha individuato un elenco di Malattie definite Rare, l'elenco comprende 583 patologie.
 - Il decreto che le recepisce è il 279/2001 ma ne ha al suo interno 463
 - Il PdF dopo la diagnosi certificata da un Centro di Riferimento Regionale avvia la pratica attraverso il sito dell'INPS con la redazione del CERTIFICATO INPS, accreditamento, consegna al Patronato e Verifica in Commissione Invalidi.



- Nell'ultimo decennio si è registrata una diminuzione di oltre il 50% della frequenza di SIDS nel Mondo che può essere attribuita ad una campagna educativa centrata a ridurre i fattori di rischio.
- I fattori di rischio possono essere classificati in vario modo ma per ottenere risultati efficaci è necessario razionalizzare l'esperienza contestualizzando situazioni, modi, tempi, comportamenti, status, condotte.





- **Fattori di rischio ambientali associati ad aumentato rischio di SIDS**
- **Materni e prenatali**
 - a) Elevati livelli di alfa fetoproteina nel secondo trimestre di gravidanza
 - b) Fumo
 - c) Alcool
 - d) Droghe (cocaina, eroina)
 - e) Carenze nutrizionali
 - f) Cure prenatali inadeguate
 - g) Basso stato socioeconomico
 - h) Età molto giovane
 - i) Scarsa istruzione
 - j) Condizione di single
 - k) Breve intervallo intergestazionale
 - l) Ipossia intrauterina
 - m) Ridotta crescita fetale





- **Fattori di rischio del lattante**

a) Età

b) Sesso maschile

c) Scarso accrescimento

d) Assenza del succhiotto

e) Prematurità

f) Posizione prona laterale nel sonno


g) Malattia febbrile recente


h) Esposizione al fumo (prenatale e postnatale)


i) Superficie di appoggio soffice , biancheria da letto morbida

j) Condivisione del letto con mamma o entrambi i genitori

l) Stress termico, eccesso di riscaldamento

- 
- Fattori di rischio non modificabili
 - a) livello socioeconomico
 - b) fattori razziali (afroamericani, nativi a basso reddito,
 - Inverno
 - Riscaldamento caldo umido
 - Maschi
 - genetici


- 
- **Fattori di rischio modificabili**
 - a) fattori correlati alla gestazione
 - b) fumo di sigaretta
 - c) Consumo di droga ed alcool
 - d) Ambiente del sonno del neonato
 - e) Modalità di alimentazione dei lattanti

- 
- Interazioni tra geni ed ambiente
 - A) molti i sospetti
 - B) poche le certezze
 - C) moltissimi i dubbi
 - E) infinite le ipotesi



- Gruppi di lattanti ad aumentato rischio di SIDS
- A) eventi inspiegati apparentemente pericolosi per la vita
- B) fratelli di una vittima della SIDS, nati successivamente
- C) prematurità




- 
- Ridurre il rischio di SIDS
 - *neonati a termine ed i prematuri devono essere posti a dormire supini
 - *è consigliabile che il lattante dorma in letto separato ma nella stessa stanza dei genitori
 - * utilizzare il materasso rigido
 - *evitare di lasciare cuscini morbidi, coperte, pupazzi imbottiti
 - *non infagottare il lattante durante il sonno
 - *regolare il termostato ad una temperatura confortevole
 - *porgere il succhiotto al lattante che sta per addormentarsi
 - *le madri non dovrebbero fumare durante la gravidanza ed i lattanti non dovrebbero mai essere esposti al fumo passivo



- **I farmaci orfani:** sono farmaci probabilmente abili alla terapia di una malattia rara ma non prodotto per cause commerciali.





le Malattie Rare sono fra le più difficili malattie da trattare perché sono poco percepite, necessitano di grandi risorse, competenze ed i risultati non sono né immediati né sicuri.

Però sono una grande opportunità perché la loro difficoltà e complessità avviano percorsi di ricerca, sistemi assistenziali, legislazioni e multidisciplinarietà esportabili su ogni patologia. Non cogliere questa occasione è il fallimento della sanità universale ed accessibile a tutti.