

GIORNATA REGIONALE SIDS, SIUD & ALTE – 2012

1a GIORNATA SPEZZINA SULLE MALATTIE RARE PEDIATRICHE

La Spezia, 17 Novembre 2012
Circolo Ufficiali Marina Militare
Viale Italia n. 2

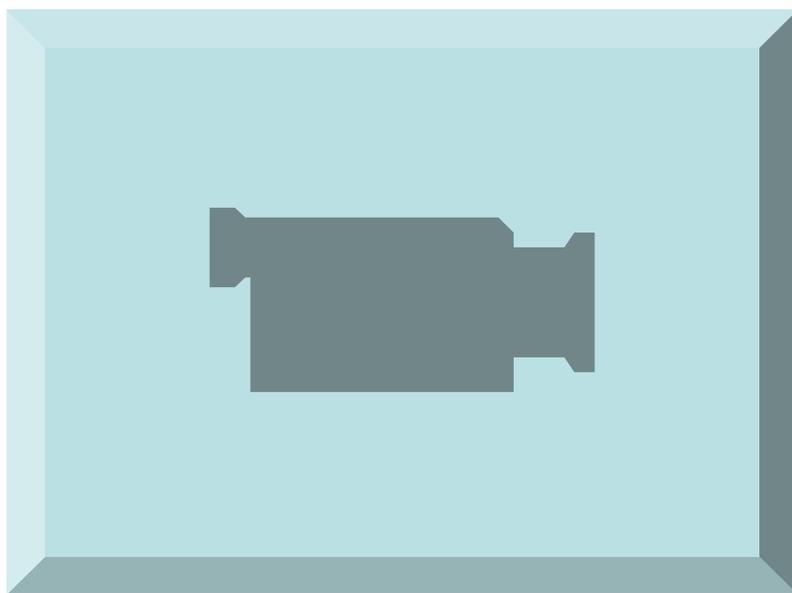
Con il patrocinio di:
Federazione Italiana Malattie Rare (FIMR)
Società Italiana di Neonatologia (SIN)
Società Italiana di Pediatria Ospedaliera (SIPO)



**Malattie rare in Pediatria:
sono poi così rare?**

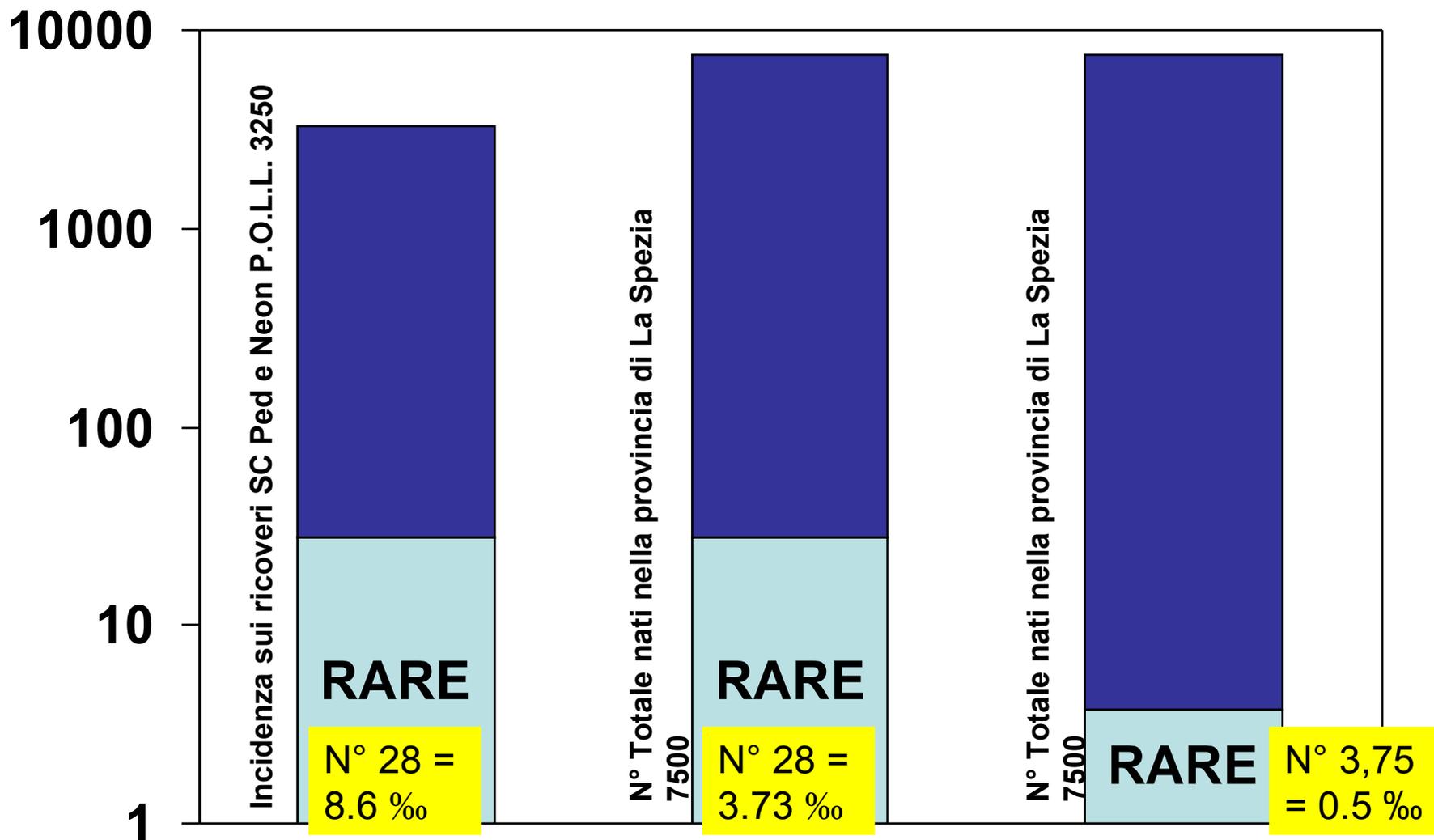
Stefano Parmigiani

Direttore S.C. Pediatria e Neonatologia P.O.L.L.



Frequenza delle malattie rare ed incidenza sul totale dei ricoveri e sul totale delle nascite a La Spezia rispetto all'atteso – dic 2007 – nov 2012

Nuove diagnosi malattie rare = N° 28



Accesso al PS

- I sintomi che presenta sono legati alla malattia rara o indipendenti ?
- I farmaci da somministrare possono interferire con la malattia rara?
- Si può risolvere il problema in loco o bisogna per forza scomodare il centro per quella malattia rara e magari è notte o festa per cui non si trova nessuno?

Microdelezione 22q11.2 *Sindrome di Di George - Sindrome di Shprintzen - Sindrome di Cayler
Sindrome Velo Cardio Facciale - Sindrome di Takado - Sindrome della terza e quarta tasca branchiale*

COMPLICANZE MEDICHE ACUTE LETALI O GRAVI

Scompensazione cardiaca acuta in cardiopatia congenita grave (DIV, Tetralogia di Fallot)
Strokes
Emorragia acuta in PTI o S. Bernard-Soulier
Crisi tetaniche in ipocalcemia
Scompensazione acuta in psicosi, s. maniaco-depressiva, schizofrenia
Sepsi in deficit linfociti T

MALFORMAZIONI MAGGIORI

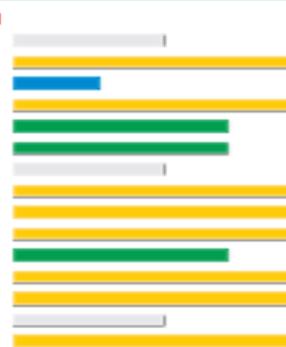
< 5% ■ 5-25% ■ 25-50% ■ 50-75% ■ 75-100% ■

Sistema nervoso centrale (ipoplasia cerebellare, cisti periventricolari)
Malformazioni oculari (anomalie vasi retina, coloboma, noduli iride)
Palatoschisi
Labioschisi
Cardiopatia congenita (tronco-conale)
Malformazioni renali
Malformazioni genitali (criptorchidismo, ipospadia)
Malformazioni arti (polidattilia)
Malformazioni gastro-intestinali / anorettali
Malformazioni vertebrali
Malformazioni vascolari (anomalie artero-venose del collo e circolo di Willis)
Ernia inguinale o ombelicale



COMPLICANZE MEDICHE

< 5% ■ 5-25% ■ 25-50% ■ 50-75% ■ 75-100% ■
Ipoacusia neurosensoriale
Ipoacusia trasmissiva
Ipovisione
Problemi oculistici (strabismo, cataratta, disturbi rifrazione)
Epilessia
Disturbo deglutizione
Apnee centrali
Apnee ostruttive
Reflusso gastro-esofageo
Infezioni alte e basse vie aeree ricorrenti
Deficit immunitario (ridotta conta linfociti T)
Complicanze ortopediche
Dolori cronici agli arti inferiori
Complicanze odontostomatologiche
Ipotonia



AUXOLOGIA

Accrescimento ponderale
Accrescimento staturale
Circonferenza cranica <3%

normale
normale
descritta in un numero limitato di pazienti (<25%)

SVILUPPO PSICO-INTELLETTIVO

Ritardo psico-intellettivo

presente in modo franco in una quota <25% dei pazienti

Ritardo nell'area del linguaggio

presenti nella maggioranza di pazienti (50-75%)

Iperattività, ADHD

quasi costantemente presenti (75-100%)

Disturbi psichiatrici

discretamente frequenti in età giovane adulta (25-50%)

INFORMAZIONI UTILI

www.aids22.it

Sindrome di Joubert

Sindrome di Joubert-Boltshauser - Disturbo Cerebello Parenchimale tipo IV

COMPLICANZE MEDICHE ACUTE LETALI O GRAVI	Idrocefalo e aumento della pressione intracranica Insufficienza renale cronica Ematemesi da rottura di varici esofagee Insufficienza epatica Broncopneumonia ab ingestis da incoordinazione oromotoria e ipotonia Crisi di apnea
---	---

MALFORMAZIONI MAGGIORI	< 5%	5-25%	25-50%	50-75%	75-100%
Sistema nervoso centrale (segno del dente molare)					██████████
Altre malformazioni SNC (malformazione di Dandy Walker, polimicrogiria, agenesia corpo calloso, eterotopia cerebellare)			██████████		
Malformazioni oculari (coloboma)		██████████			
Malformazioni cardiache		██████████			
Malformazioni renali (displasia cistica, nefronoftisi giovanile)			██████████		
Malformazioni arti (polidattilia postassiale)			██████████		
Malformazioni gastro-intestinali (M. di Hirschprung e atresia duodenale)		██████████			
Situs viscerum Inversus		██████████			

COMPLICANZE MEDICHE	< 5%	5-25%	25-50%	50-75%	75-100%
Ipoplasia (amaurosi congenita di Leber e retinite pigmentosa)			██████████		
Epilessia		██████████			
Apnee centrali			██████████		
Apnee ostruttive			██████████		
Nistagmo/aprassia oculo-motoria					██████████
Bronchiectasie, infezioni polmonari ricorrenti/croniche		██████████			
Iperensione portale, fibrosi epatica		██████████			
Disfunzioni endocrinologiche		██████████			

AUXOLOGIA

Accrescimento ponderale	normale
Accrescimento staturale	normale
Circonferenza cranica	normale

SVILUPPO PSICO-INTELLETTIVO

Ritardo psico-intellettivo	presente, di grado variabile, nell'assoluta maggioranza dei pazienti (75-100%)
Problematiche comportamentali	Presenti in una significativa percentuale di pazienti (50-75%)

INFORMAZIONI UTILI

<http://www.ajjac.com>

In caso di ricovero a cosa dobbiamo essere pronti?

- Squilibrio metabolico
- Gravi acidosi
- Insufficienza respiratoria con difficoltà all'intubazione
- Grave compromissione neurologica
- Uso di farmaci orfani spesso non disponibili in loco
- Gestione tracheostomia, PEG, enterostomia
- Personale educato alla gestione ed all'uso di attrezzature di uso non convenzionale
- Stanze di terapia semi-intensiva pediatrica
- Trasporto medicalizzato qualificato
- Conoscenza delle attrezzature date a domicilio (BiPAP, IPPV, Pompe infusione enterale, monitor, ecc..)

E nonostante tutto ciò abbia un costo e richieda un'organizzazione....



Presidenza
del Consiglio dei Ministri
CONFERENZA UNIFICATA

Accordo, ai sensi dell'articolo 9 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, Regioni, le Province autonome di Trento e Bolzano e le Autonomie locali concernente "Preso carico globale delle persone con Malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale".

Rep. n. 56/10 del 25 maggio 2011

Art. 2

Formazione ed informazione

1. Le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano promuovono programmi di aggiornamento e formazione rivolti sia ai professionisti dei Centri di Riferimento di cui all'articolo 3, sia a quelli operanti nel sistema dei servizi territoriali. Obiettivo di tali

Art. 6

Innovazione e ricerca

1. Il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano riconoscono la necessità di implementare nella pratica clinica corrente le nuove conoscenze riducendo la distanza tra quanto già si conosce e quanto si applica realmente. Per tale ragione convergono nel ritenere la ricerca e l'innovazione nelle prassi e nei modelli assistenziali di valore strategico e come tali prioritarie nell'indirizzare future risorse dedicate alla ricerca.

Art. 1

Attività a supporto delle condizioni di disabilità e invalidità.

1. Il Governo, le Regioni, le Province Autonome di Trento e Bolzano e le Autonomie locali convergono sulla necessità di garantire in tempi brevi l'erogazione dei benefici previsti dall'ordinamento, secondari al riconoscimento dell'invalidità civile e/o della situazione di handicap, in particolare nei confronti delle persone affette da malattie a rapida evoluzione. I

Art. 3

Centri di riferimento

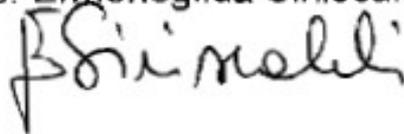
1. Le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano attribuiscono con atto formale la funzione di riferimento a Centri della rete assistenziale regionale o interregionale.
2. I Centri sono unità funzionali, costituiti da una o più strutture in grado di assicurare la presa in carico globale del paziente. Essi garantiscono al proprio interno tutte le competenze multidisciplinari diagnostiche, terapeutiche e assistenziali, finalizzate al mantenimento delle funzioni e dell'autonomia, alla qualità di vita, alla dignità della persona e all'inserimento nei diversi contesti familiari e sociali nonché i collegamenti di cui all'articolo 4 con le reti regionali di riabilitazione, cure palliative, di supporto e assistenza domiciliare. I Centri

Si pretende che per tutto ciò

Art. 7 Oneri

1. Dalle attività previste dal presente Accordo non devono derivare maggiori oneri a carico della finanza pubblica

IL SEGRETARIO
Cons. Ermenegilda Siniscalchi



IL PRESIDENTE
On. Dott. Raffaele Fitto



Ma volendo i soldi si troverebbero

Tradizionalmente attraverso lotta all'evasione fiscale e recupero del denaro derivante da operazioni illecite, riduzione della spesa della politica ecc...

Meno tradizionalmente rinunciando a qualcosa:

2 miliardi € / anno spesa per i gelati

258 milioni € / anno per acquisto di animali domestici

103 milioni€ / anno per tolettatura animali domestici

362 milioni € / anno per accessori animali domestici

60 miliardi € / anno spesa europea in sigarette

telefoni cellulari, televisori al plasma, i-pod, giochi elettronici, auto di lusso,

Grazie per l'attenzione

Il faro del Tino

