



Gestione ADULTI

Gestione BAMBINI

Gestione ADULTI

Gestione BAMBINI

Paziente con quadro chirurgico (es. addome acuto)

ABBREVIAZIONI: AAIL: arti inferiori; AASS: arti superiori; ACS: Acute Chest Syndrome; AF: Anemia Falciforme; ALT: Alanina-aminotransferasi; AST: Aspartata Aminotransferasi; BAL: lavaggio bronco-alveolare; BUN: Azoto Ureico nel sangue; CMV: Citomegalovirus; DH: Day Hospital; DHTR: Reazione emolitica trasfusionale tardiva (Delayed Hemolytic Transfusion Reaction); EBPM: Eparina a basso peso molecolare; EBV: Virus di Epstein-Bar; ECG: elettrocardiogramma; EEX: eritrocitoferesi; EGA: Emog- Gas Analisi; EPO: Erythropoietin; FC: frequenza cardiaca; FKT: Fisiokinesiterapia; FR: Frequenza respiratoria; Hb: Emoglobina; HbC: Emoglobina C; HbD: Emoglobina D; HbF: Emoglobina fetale; HbS: Emoglobina S; HCT: ematocrito; HLA: Human Leukocyte Antigen; HU: idrossiurea; IH: emorragia intracranica; LDH: Lactate-dehydrogenasi; IRA: insufficienza renale acuta; IRC: insufficienza renale cronica; ORL: otorinolaringoiatra; PAO: pressione arteriosa omerale; PCR: Proteina C Reattiva; PD: Priapismo Discontinuo; PEP: Positive Respiratory Pressure; PP: Priapismo Prolungato; PPI: Inibitori Pompa Protonica; PS: Pronto Soccorso; PT: Tempo di Protrombina; PTT: Tempo Parziale di Protromboplastica attiva; SC: sindrome falciforme – eterozigosi composta HbS e HbC; SCD: Sickle Cell Disease – sindrome falciforme; SpO₂: saturazione parziale ossigeno periferica; SS: Sindrome falciforme – omozigosi HbS; Sβ: sindrome falciforme – eterozigosi composta HbS e trait β-thal; TAC: Tomografia Assiale Computerizzata; TAL: Test dell'Antiglobulina Indiretto; TC: Temperatura Corporea; TIA: attacchi ischemici transitori; VAS: Visual Analog Scale; VOC: crisi vaso-occlusiva.

Si deve ipotizzare la malattia in caso di pazienti originari da zone epidemiologicamente interessate da alta prevalenza di HbS che comprendono:

- Africa Sub-Sahariana;
- Nord-Africa;
- Albania;
- Grecia;
- Turchia;
- penisola Araba;
- Sud America;
- Cuba;
- isole delle Antille francesi

In Italia, il gene della HbS è presente nelle zone meridionali particolarmente:

- Sicilia;
- Calabria (incidenza di HbS è compresa tra il 2% e il 13%)

Tabella
Criteri di sospetto
drepanocitosi

Triage
Paziente falcemico

Screening neonatale

In Italia lo screening neonatale per le emoglobinopatie è ancora un problema aperto

Considerando la **distribuzione delle popolazioni a rischio** e il fatto che in Italia 4.36×10^6 immigrati (6,8% popolazione) sono particolarmente concentrati nelle Regioni Settentrionali (ISTAT: 35,2% nel Nord-ovest, 26,6% nel Nord-est, 24,2% nel Centro), sarebbe probabilmente **più efficace istituire lo screening neonatale nelle regioni a maggior rischio**

Si potrebbe prospettare un programma di screening neonatale nelle regioni in cui il numero dei migranti da aree endemiche per SCD è particolarmente elevato

Screening neonatale

La regione Emilia Romagna ha già messo in atto un programma approvato dalla Giunta della Regione (delibera 1097/2011)

Lo screening neonatale per la SCD rappresenta il punto d'avvio ideale della **“comprehensive care”**, che comprende:

- ✓ la diagnosi precoce;
- ✓ l'instaurazione tempestiva di misure profilattiche (la profilassi con penicillina e le vaccinazioni);
- ✓ l'educazione sanitaria specifica;
- ✓ il monitoraggio delle funzioni d'organo.

CONCLUSIONI

WHAT
YOU
NEED
TO
KNOW?



- ✓ L'alta frequenza dei disordini della emoglobina riflette la relativa resistenza dei portatori verso il *P.falciparum*.
- ✓ I cambiamenti demografici mondiali stanno modificando lo stato di salute dei popoli.
- ✓ Già oggi alcuni ematologi stanno affrontando questa nuova realtà specie per malattie genetiche per lo più sconosciute alla maggioranza.
- ✓ Le emoglobinopatie rappresentano la principale forma di immigrazione ematologica.
- ✓ In alcune nazioni (Francia, Inghilterra) le emoglobinopatie hanno superato le più frequenti malattie genetiche (Emofilia, Fibrosi Cistica).

CONCLUSIONI

WHAT
YOU
NEED
TO
KNOW?



✓ Fondamentale il TRIAGE:

- l'anamnesi (gruppo etnico di appartenenza, provenienza geografica),
- l'esame obiettivo (pallore della cute/mucose, subittero o ittero franco, splenomegalia),
- la presentazione clinica (iperpiressia, dolore alle estremità, dolore toracico con difficoltà respiratoria, improvvisa alterazione della sensibilità o del movimento, dolore addominale ingravescente con aumento di dimensioni della milza)

Devono porre il sospetto e indirizzare il processo diagnostico-terapeutico verso una manifestazione acuta di emoglobinopatia.

- ✓ L'istituzione di uno screening neonatale costituirebbe un grande successo sanitario.

XXX

CONGRESSO NAZIONALE
SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA
PREVENTIVA E SOCIALE



Grazie per l'attenzione

**BAMBINI DI IERI, OGGI E DOMANI...
LA NOSTRA CARE, IL NOSTRO CUORE**

TEATRO DI SIRACUSA • 7 - 10 GIUGNO 2018
SIRACUSA