

# **Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista**

**M. Cristina Schiaffino, Ubaldo Caruso, Roberto Cerone  
Clinica Pediatrica – Sezione Errori Congeniti del Metabolismo  
Dipartimento di Pediatria IGG**

**Caserta, 1 Giugno 2008**

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

**Soggetti con:**

- **malattia genetico-metabolica diagnosticata**
- **sindrome genetica**
- **patologia non diagnosticata e con quadro clinico e problematiche affini**

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

## Malattie genetico-metaboliche

Quale metabolismo? **Metabolismo Intermedio**

- Aminoacidopatie
- Acidurie organiche
- Difetti della  $\beta$ -ossidazione mitocondriale degli acidi grassi
- Difetti del metabolismo energetico mitocondriale

## **Metabolismo Perossisomiale**

- Difetti delle funzioni perossisomiali

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

## Presupposto fondamentale

- Centralità del bambino
- Non la malattia
- Non il problema/ i problemi
- Ma il soggetto con il problema/i problemi

L'oggetto è in realtà soggetto

Il protagonista è una **persona**, non è la malattia

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

- **Bambino ↔ gruppo familiare**
- **Il bambino tanto atteso è “diverso”**
- **Inizio di un percorso pieno di domande, attese, angosce**

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

## Domande

- **Diagnosi / Esclusione diagnosi**
- **Terapia: specifica / abilitativa e di supporto**
- **Prognosi**



# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

## Percorso diagnostico:

- tempi, modalità
- comunicazione da parte dello specialista
- adesione e condivisione da parte del gruppo familiare
- **ADERENZA**



# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

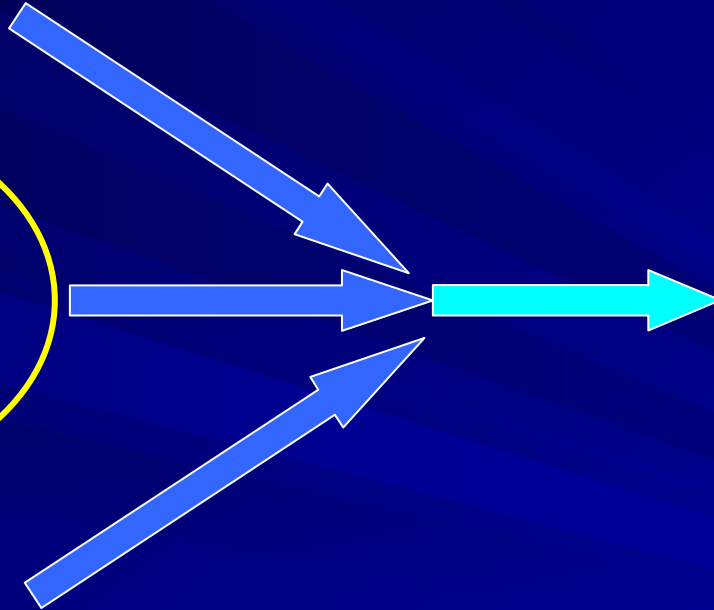
**Espressione**  
**vs**  
**Comunicazione**

**specialista ↔ gruppo familiare**

**anamnesi**

**quadro clinico**

**Esami di  
1° livello**



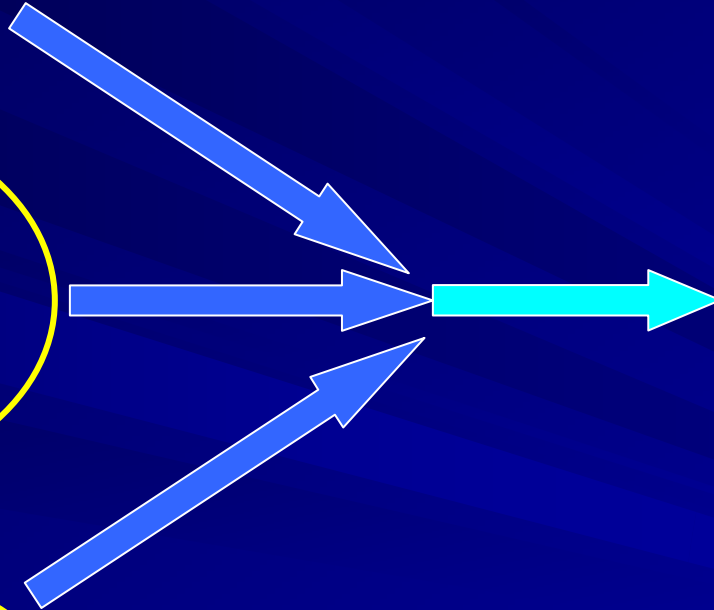
**dosaggio di  
metaboliti  
specifici**

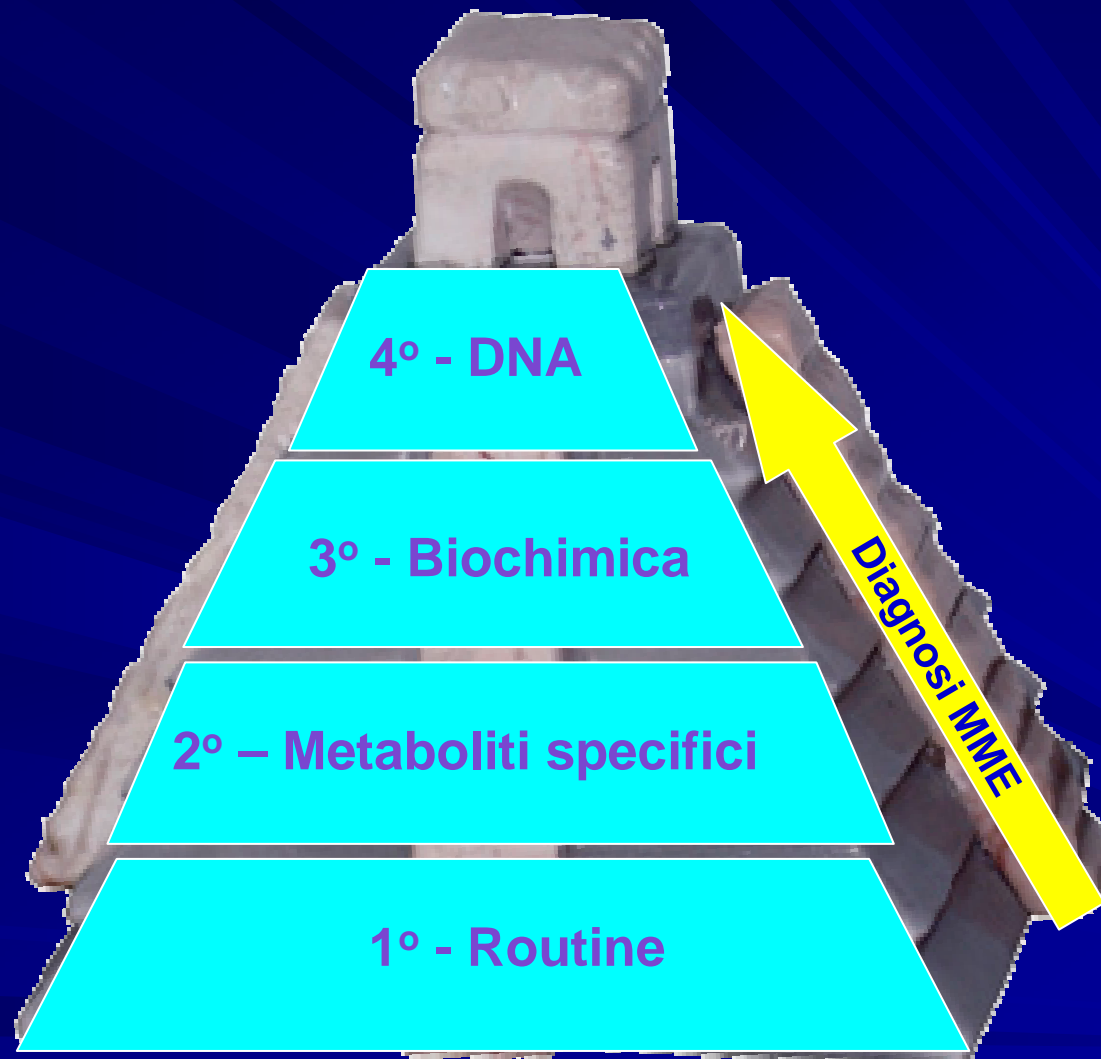
**anamnesi**

**quadro clinico**

**Esami di 1°  
livello e  
strumentali**

**Indagini  
Genetiche  
(morfologiche → →  
→ → molecolari)**





Molecular studies

Complementation studies

Substrate accumulation



~~enzyme~~

Enzyme activities

~~cofactor~~

Other products

~~A (transport)~~

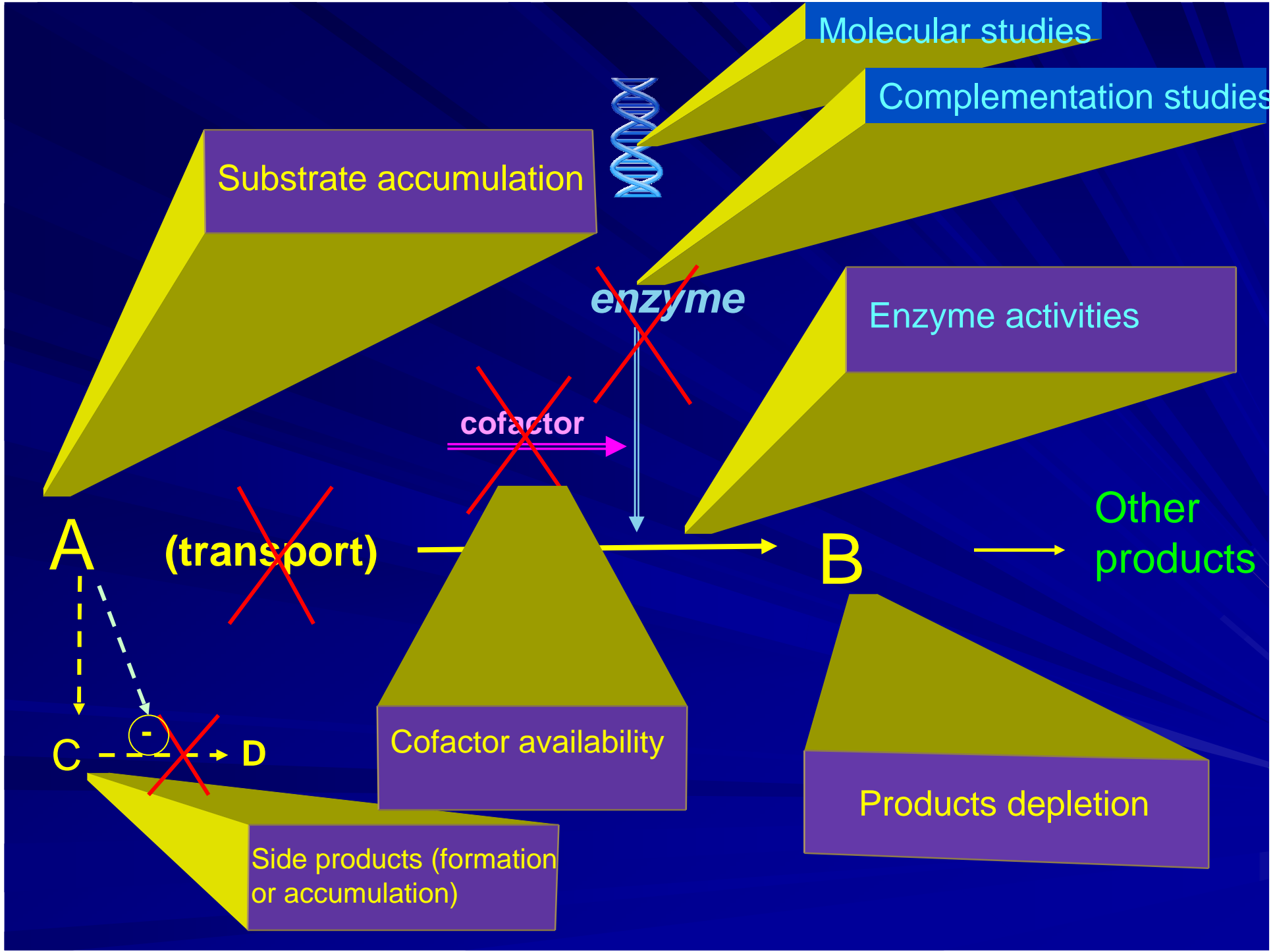
B

Cofactor availability

Products depletion

~~C - D~~

Side products (formation or accumulation)



# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista



**Diagnosi : Malattia genetico-metabolica**

**Terapia**

**Prognosi**

**Domande incalzanti**

**Risposte graduali**

**Verifica della comprensione**

**“educazione”**

## Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

- Attraverso il processo di comunicazione inizia il **progetto**
- il **progetto** ha al centro il bambino e la famiglia
- Il bambino affetto e disabile è diverso, ma ha una sua **potenzialità realistica**
- Non confrontabile con lo standard di normalità

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

## Diagnosi

### Patologia genetico-metabolica: 3 situazioni

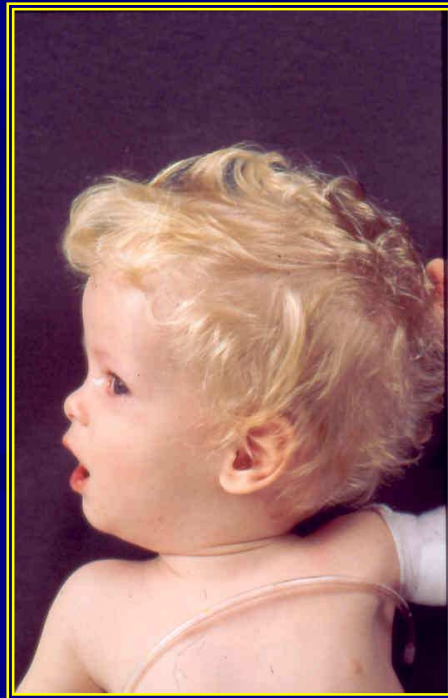
- Forme **trattabili** con eventuale danno relativo al ritardo di diagnosi o per episodi gravi di scompenso metabolico acuto con **esiti neurologici permanenti** (o exitus)
- Forme **trattabili** con terapie che stabilizzano l'equilibrio metabolico, ma con **ritardo cognitivo, problemi neuromotori ed alle afferenze**
- Forme **degenerative**



## Glutaric acidemia type I



- frontal bossing of forehead
- hypertelorism
- macrocephaly



- frontotemporal atrophy
- enlarged sylvian fissures
- enlarged subdural-fluid spaces
- encephalopathic crises
- metabolic crises

## Cystathionine $\beta$ -synthase deficiency



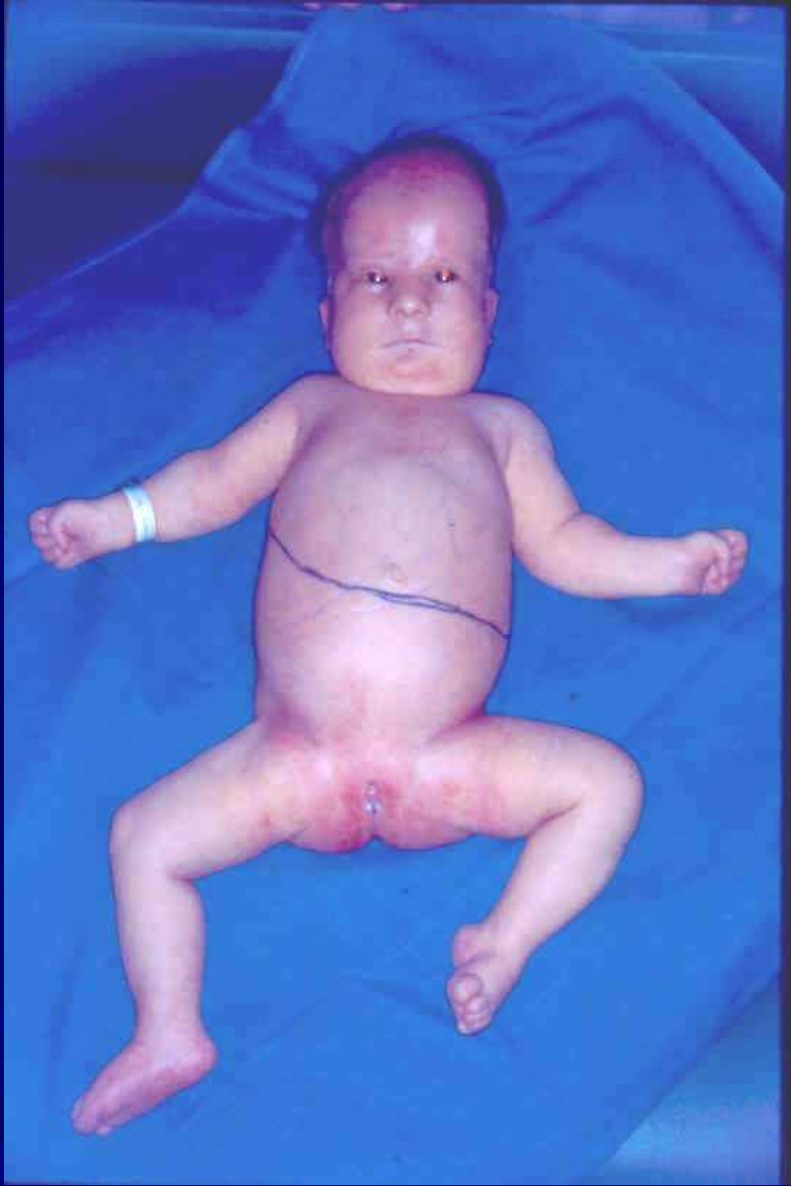
# Methylmalonic acidaemia and homocystinuria (Cbl metabolism disorder)



- long face
- high forehead
- flat philtrum
- large and flappy ears



- white matter atrophy
- thin corpus callosum
- tetraventricular hydrocephalus











# Le diverse motivazioni dei comportamenti umani





# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

- **Stretto rapporto specialista ↔ paziente + gruppo familiare**
- **Individualizzazione del trattamento**
- **Rapporto di reciprocità e comunicazione bidirezionale team specialistico ↔ paziente e gruppo familiare**

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

All'interno della struttura ospedaliera di riferimento

- Lo specialista è in contatto con un **team plurispecialistico** per garantire un'assistenza multidisciplinare
- **Collaborazione** con neurologo, psicomotricista, psicologo, fisiatra, fisioterapista, logopedista, ortopedico, gastroenterologo, nutrizionista, dietista, pneumologo, chirurgo, odontoiatra,...

Lo specialista è **coordinatore**  
dalla segnalazione → individuazione del problema  
da parte di famiglia → specialista  
alla diagnosi e proposta terapeutica per soluzioni

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

Problematiche nella gestione  
(sia alla diagnosi che nel controllo longitudinale)

- **Difficoltà a soddisfare i bisogni elementari:** il bambino non può morire di fame e di sete
- **Problematiche di tipo funzionale e organico:** difficoltà capacità motoria orale con disfagia e disturbo della deglutizione, ipotonia assiale collo-tronco, RGE per disturbi della motilità esofagea / ↓ pressione sfintere esofageo inferiore / anormalità svuotamento gastrico/ ↑ pressione endoaddominale da spasticità, scoliosi, stipsi, posture anomale
- **Non soddisfacente qualità di vita** del bambino e del gruppo familiare

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

1. Apporto alimentare insufficiente con secondaria malnutrizione e ridotta introduzione di liquidi ⇒ **deficit di accrescimento e rischio di disidratazione, ↑ rischio infettivo**
2. **Limitazione della curabilità della malattia** con instabilità e facilità allo scompenso metabolico con rischio vitale, oltre a malnutrizione e ridotta idratazione
3. **Complicanze nel bambino encefalo(mio)patico**: malnutrizione, ridotta idratazione e stipsi, complicanze respiratorie con tosse, disturbi respiratori di tipo infiammatorio e/o broncospastico da inalazione acuta o cronica sino a malattia polmonare cronica, polmonite da aspirazione

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

- **DIAGNOSI con definizione del problema ⇒ TERAPIA**
- **Scelta del tempo giusto dell'intervento terapeutico di elezione**
- **condivisione con il gruppo familiare della scelta terapeutica medica e/o chirurgica**
- **Necessità di aderenza e compliance del gruppo familiare alla scelta operativa dopo corretta ed esauriente informazione da parte dello staff medico**

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

Come aiutare il bambino  
ed il gruppo familiare?

- **Informazione** → educazione reciproca
- **Disponibilità ed ascolto** → educazione reciproca
- **Collaborazione** con pediatra curante

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

Come aiutare il bambino  
ed il gruppo familiare?

Collaborazione con **pediatra curante**

- **Informazione aggiornata** da parte dello specialista sulla patologia di base e sull'espressione clinica presente nel bambino
- **Comunicazioni reciproche** su nuove problematiche, aspetti evolutivi, difficoltà terapeutiche, problemi familiari, realtà territoriale, problematiche amministrative

**Continuità assistenziale**



# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

Come aiutare il bambino  
ed il gruppo familiare?

Collaborazione con **pediatra curante**

- **Informazione: lettera di dimissione, materiale informativo terapie e presidi, certificazioni**
- **Collaborazione con strutture del territorio**
- **Considerarsi parte della rete assistenziale (realtà preesistente/ non esistente)**

**Continuità assistenziale**



# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

Dalla diagnosi al controllo longitudinale

- **Controllo con verifica** del programma terapeutico
- Andamento **evolutivo**
- Insorgenza di **nuove** problematiche

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

## Esperienza delle famiglie

- Solitudine
- Mancanza di “accudimento”
- Terapia come prescrizione, non “cura”
- Difficoltà gestionali sia nella quotidianità che nella “giungla amministrativa”

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

## Esperienza delle famiglie

- Dall'esperienza di solitudine alla nascita delle **associazioni di famiglie**, in contatto con l'ambiente medico sia assistenziale che scientifico
- Dalla segnalazione del "bisogno" al **sostegno reciproco**
- Importante **supporto** nel raggiungimento di obiettivi giuridico-amministrativi e per la ricerca scientifica

**Malattie genetiche complesse con disabilità:  
il ruolo dello specialista**

**Malattie degenerative a prognosi infausta:  
obiettivi**

- **accettabile qualità di vita, rispetto della persona, garanzia dei bisogni vitali**
- **sostegno sia clinico-professionale che psicologico al gruppo familiare**

## **Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista**

- **La nuova situazione sposta l'equilibrio della rete assistenziale**
- **i problemi gestionali via via insorti hanno determinato nel tempo un cambiamento radicale nell'atteggiamento sia dei genitori che dello specialista nell'affrontarli:**

**Dal non accettare e non fermarsi di fronte al limite  
Al non accanirsi contro di esso**

**Malattie genetiche complesse con disabilità:  
il ruolo dello specialista**

**Conseguenza di maggiori possibilità  
diagnostiche e terapeutiche**



**Modificazione della **storia naturale**  
e della **prognosi**  
di molte patologie genetico-metaboliche**

# Malattie genetiche complesse con disabilità: il ruolo dello specialista

- Sintomo/segno  $\Rightarrow$  indagine diagnostica
- Screening intrafamiliare per caso indice  $\Rightarrow$  indagine diagnostica
- Screening neonatale di massa pre-sintomo  $\Rightarrow$  indagine diagnostica
- Screening neonatale di massa: diagnosi PKU  $\Rightarrow$  oltre 30 difetti metabolici (MS/MS)

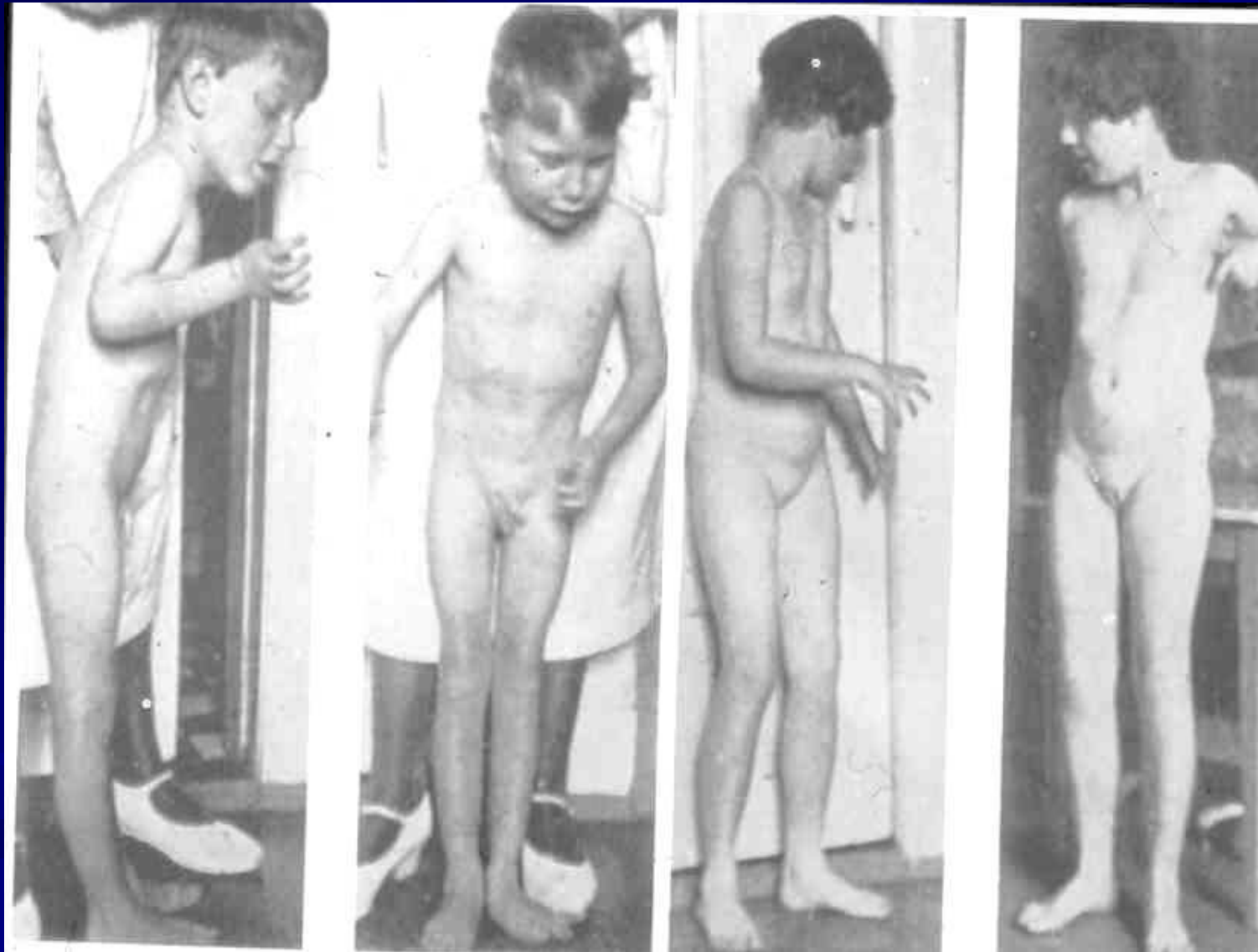
# Patologia genetico - metabolica

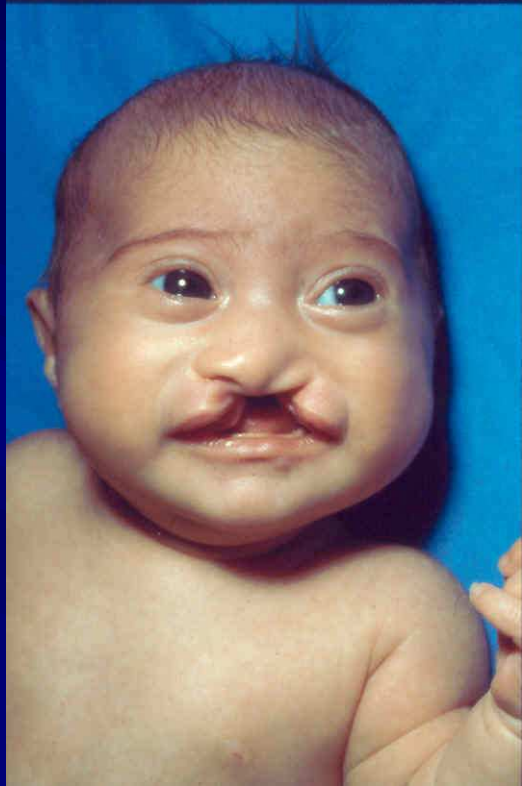
## Profilassi

- **Profilassi primaria:** consulenza genetica  
diagnosi prenatale
  
- **Profilassi secondaria:** screening neonatale  
screening mirato

Da Bachman C., modificato.









**GRAZIE**  
**per**  
**L'ATTENZIONE**