



# IL BAMBINO MALFORMATO

# IL PEDIATRA DI FAMIGLIA E LE MALATTIE GENETICHE



Dr Paola Basile – Pediatra di Famiglia ASL  
CE1 – DISTRETTO 25

# RISULTATO D'INDAGINE

- PEDIATRI DI FAMIGLIA 28
- TOTALE ASSISTITI 27.459
- MALATTIE GENETICHE NOTE 102
- = 3.8 /1000
- MALATTIE DI PROBABILE NATURA GENETICA IN CORSO DI DEFINIZIONE DIAGNOSTICA 38



# MALATTIE GENETICHE NOTE

● TRISOMIA 21	23
● SFEROOCITOSI EREDITARIA	8
FIBROSI CISTICA	6
● DISTROFIA DI DUCHENNE	7
● FENILCHETONURIA CLASSICA	4
● RENE POLICISTICO FAMILIARE	2
● GRANULOMATOSI CRONICA	2
● S. DI COFFIN LOWRY	2



# MALATTIE GENETICHE

## NOTE

- S DI ANGELMAN 2
- S DI KARTAGENER 1
- S DI PRADER WILLI 2
- S. DI USHER 1
- S. DI LANGE JODINE 1
- S DI WILLIAMS 1
- DISERITROPOIESI CONG 1
- LEUCODISTROFIA DI KRABBE 1
- NEUROFIBROMATOSI 2



# MALATTIE GENETICHE NOTE

- BLEFAROFIMOSI SYNDROM XX 1
- M DI KABUKI 1
- TRISOMIA X
- S. DI EDWARDS
- EMOFILIA A
- MIOPATIA DA DEFICIT DI MIOADENILATO DEAMINASI



# MALATTIE GENETICHE NOTE



- S. DI MORRIS
- CROMOSOMOPATIA XX SEGMENTO  
ADDIZIONALE 6p12 1
- S. DI AARSKOG
- S. FG
- DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI
- LEUCOENCEFALOPATIA VAN DER KNAAP

# IL PEDIATRA DI FAMIGLIA E LE MALATTIE GENETICHE

- Saper riconoscere una malattia genetica
- Adeguare ai tempi le proprie conoscenze
- Conoscere le potenzialita' diagnostiche e terapeutiche disponibili





# SAPER SOSPETTARE UNA MALATTIA GENETICA

- Anamnesi ed albero genealogico
- Diagnosi clinica (dismorfismi, etc)
- Diagnosi di laboratorio (indagini biochimiche, cariotipo, analisi del DNA, screenings)
- Diagnosi prenatale (ecografia, etc)
- Valutazione cause ambientali
- Consulenza genetica



# SOSPETTO DI M. GENETICA ATTRAVERSO L'ANAMNESI

- Consanguinità nota o sospetta
- Cause di morte dei consanguinei di I e II grado (es infarti precoci)
- Persone decedute in età infantile o giovanile
- Abortività multipla della coppia o dei genitori della coppia



# SOSPETTO DI MALATTIA GENETICA ATTRAVERSO L'ANAMNESI

- Casi di morte in utero o neonatale
- Soggetti con malformazioni congenite
- Ritardo di crescita e ritardo psichico lieve o grave
- Casi di psicosi resistenti alla terapia (psicosi secondarie)
- Deficit sensoriali (vista e udito)
- Malattie neurologiche invalidanti e progressive

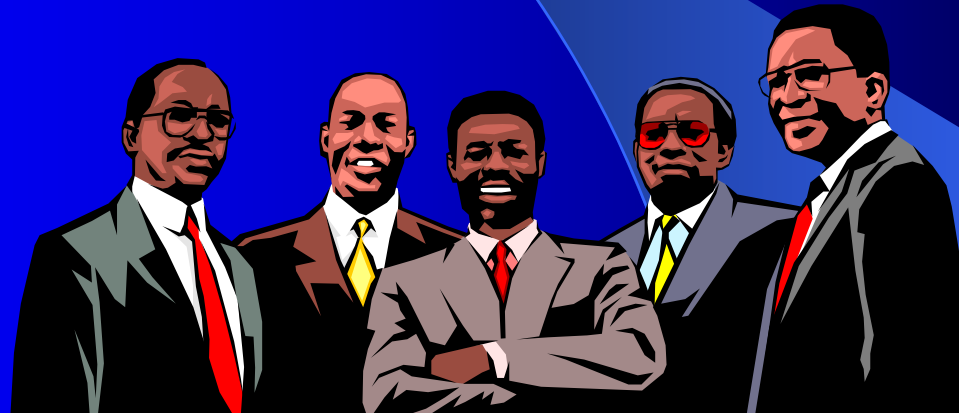


# IL PEDIATRA DI FAMIGLIA E LE MALATTIE GENETICHE

- NECESSITA' D'INFORMAZIONE ED AGGIORNAMENTO DEI PEDIATRI E DI TUTTE LE FIGURE PROFESSIONALI COINVOLTE NELL'ASSISTENZA ALLE FAMIGLIE (forum, journal club, etc)

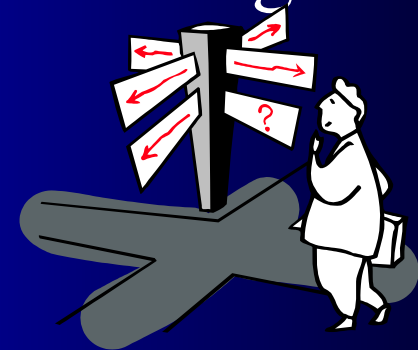
# IL BAMBINO MALFORMATO

CREARE UNA RETE DI SPECIALISTI IN  
GRADO DI GESTIRE I DIVERSI PROBLEMI  
DEL PAZIENTE



# Gestione multidisciplinare del bambino con m.genetica

- FOLLOW UP ASSISTENZIALE GLOBALE IN UNA MEDESIMA STRUTTURA PEDIATRICA:
- qualita' dell'assistenza
- risparmio temporale
- facilitazione organizzativa per la famiglia
- Follow up terapeutico



# CASO CLINICO: C.A. TRISOMIA 21

- IPOTIROIDISMO
- MALATTIA CELIACA
- MIOPIA
- GER:OPERATA DI FUNDOPLECTICATIO SEC NISSEN
- LINGUAGGIO
- PSICOMOTRICITA'
- INFEZIONI RICORRENTI DA DEFICIT IMMUNITARI

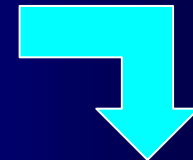
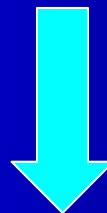
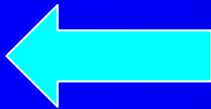


# FOLLOW UP TERAPEUTICO

OSPEDALE                  UNIVERSITA'                  FAMIGLIA



PEDIATRA DI FAMIGLIA



UOMI

ASSISTENTI  
SOCIALI

?

CENTRI  
RIABILITATIVI



# GESTIONE DEL BAMBINO MALFORMATO

- FLUSSO D'INFORMAZIONI: TRA CENTRI DI DIAGNOSI E CURA DI 2-3 LIVELLO E PERIFERIA
- RETE INFORMATICA: TERRITORIO (PEDIATRIA DI FAMIGLIA, UOMI, CENTRI RIABILITATIVI)-OSPEDALE CENTRI DI TERZO LIVELLO



# ASSOCIAZIONI DI FAMIGLIE

- Associazioni di familiari di persone affette dalle varie m.genetiche con lo scopo di essere di supporto alle famiglie contribuendo alla risoluzione di difficoltà' legali, sociali e talvolta economiche. Punto di riferimento informativo, d'incontro e di relazione, con relativi benefici psicologici.
- Funzione di pressione presso organi d'informazione ed istituzioni sanitarie.



# CENTRI DI GENETICA REGIONALI

- DIPARTIMENTO DI PEDIATRIA
- UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI NAPOLI FEDERICO II
- VIA S.PANSINI 5 NAPOLI
- PROF. G ANDRIA
- REPARTO DI GENETICA MEDICA
- OSPEDALE G. RUMMO DI BENVENUTO  
RESP. DR. SCARANO



# Linee guida del Ministero della Sanita, per le attivita' di riabilitazione

- Modello di percorso integrato socio-sanitario per consentire l'inserimento del disabile nei diversi cicli della vita sociale e il miglioramento della sua qualita' della vita e della sopravvivenza (provvedimento 7/5/98 G.U. N124 del 30/5/98))

# LEGGE 104/92

- Legge quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate (L. 104/92) definisce in modo chiaro ed articolato gli interventi a sostegno dell'inserimento e dell'integrazione sociale (attività di riabilitazione sociale ), e nell'art. 7 demanda al SSN ...

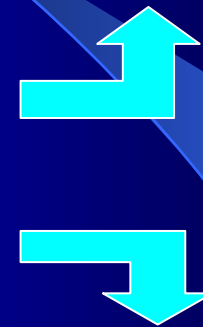
# Art 7 legge 104/92

- ...si demandano al SSN le attività sanitarie di riabilitazione che richiedono obbligatoriamente la presa in carico globale della persona mediante la predisposizione di un progetto riabilitativo individuale e la sua realizzazione mediante uno o più programmi riabilitativi.

# legge 104/92

Processo riabilitativo  
con obiettivi plurimi programmati in  
maniera ordinata

clinici



Psicologici-sociali

# PIANO SANITARIO NAZIONALE 94-96 DPR 1/3/94



- ...Il medico coordinatore dell'equipe riabilitativa d'intesa con la stessa equipe, provvede a garantire un flusso costante d'informazioni da e con il medico di famiglia e con tutte le strutture coinvolte nel percorso riabilitativo.



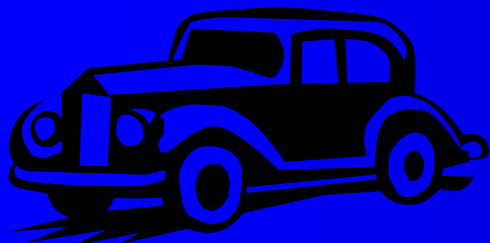
# LEGGE 104:agevolazioni fiscali

- PER MEZZI DI AUSILIO (tecnici ed informatici):
- Detraibilità dall'Irpef del 19% della spesa per l'acquisto
- Iva agevolata al 4%



# LEGGE 104:agevolazioni fiscali

- PER I MEZZI DI LOCOMOZIONE:
- Detrazione dall'irpef del 19% della spesa per l'acquisto (auto )
- Iva agevolata al 4%
- Esenzione pagamento bollo auto
- Esenzione imposta della trascrizione al Pra



# INVALIDITA' CIVILE

- La legge sull'Invalidita' civile o Indennita' di frequenza ( 295/90) prevede benefici economici in relazione allo stato d'invalidita' civile o alla minorazione riconosciuti da una commissione.

# RIABILITAZIONE

- I TRATTAMENTI RIABILITATIVI EROGATI CON LEGGE 11/80 SOTTENDONO LA RICHIESTA DI ACCERTAMENTO DI HANDICAP AGLI INVALIDI CIVILI (LEGGE 104)

# RIABILITAZIONE

- TRATTAMENTI RIABILITATIVI PER DISABILITA' MINIME E/O TRANSITORIE (PROTESI, CORSETTI) NON NECESSITANO D'INVALIDITA' FINO A 18 ANNI.

# PUA

- P= PORTA
- U= UNICA
- A= ACCESSO
- Iniziativa intrapresa nell'ambito del progetto d'integrazione socio-sanitaria.
- Dal 1° Marzo 2004
- Nei Comuni del Distretto 25

# ADP= ASSISTENZA DOMICILIARE PROGRAMMATA

- L'ADP e' svolta assicurando, al domicilio personale del non ambulabile, la presenza effettiva periodica settimanale o quindicinale o mensile del medico, in relazione alle eventuali esigenze del Paziente.

# BILANCIO DI SALUTE ANNUALE PER BAMBINI CON BISOGNI SPECIALI





GRAZIE PER  
L'ATTENZIONE!

