



Società Italiana
di Pediatria



APT MADONNA DI
CAMPIGLIO

25° Convegno Europeo

*Giornate
Pediatrie
d'inverno*



2003

*Programma
Scientifico*

9 - 14 FEBBRAIO 2003

(SETTIMANA 9 - 16 FEBBRAIO)

IL RUOLO DEL PEDIATRA DI FAMIGLIA

nella diagnosi precoce del diabete infantile

Dott. Giuseppe Di Mauro

Pediatra di famiglia (Caserta)

L'ACCORDO COLLETTIVO NAZIONALE 272/2000 PER LA PEDIATRIA DI FAMIGLIA

**Tra i compiti del
pediatra di famiglia**



**...l'assistenza domiciliare
ed ambulatoriale al
bambino con patologia
cronica**

Tale assistenza deve prevedere:

- e) Attivazione di sistemi di rilevazione (Registri specifici di patologia) per informazioni dell'impatto epidemiologico della patologia sul territorio**
- f) Individuazione dei centri di riferimento e delle altre figure professionali interessate per un trattamento socio-sanitario coordinato nel suo complesso**

Tale servizio viene attivato nel caso di pazienti affetti dalle seguenti patologie di rilevante interesse sociale:

- asma grave;
- fibrosi cistica;
- malattie cromosomiche e o genetiche invalidanti;
- sindrome di down;
- cardiopatie congenite a rischio di scompenso emodinamico;
- artropatie con grave limitazione funzionale;
- artrite reumatoide giovanile;
- patologie oncoematologiche;
- cerebropatici e cerebrolesi, con forme gravi;
- tetraplegia;
- autismo e altre psicosi;
- epilessie;
- immunodeficienza acquisita;
- diabete mellito;
- neonati a rischio di deficit neurosensoriali ;
- bambini con gravi situazioni di disagio socio-familiare (es. figlio di tossicodipendenti, famiglia non responsabile, bambino violato) o già sottoposti a provvedimenti tutelari da parte del tribunale dei minori

DIABETE MELLITO

Più frequente patologia cronica endocrina
dell'infanzia

Non può essere
ignorato dal
pediatra di
famiglia

Incidenza:

8,4 casi/anno/100000
soggetti di età 0-14 anni

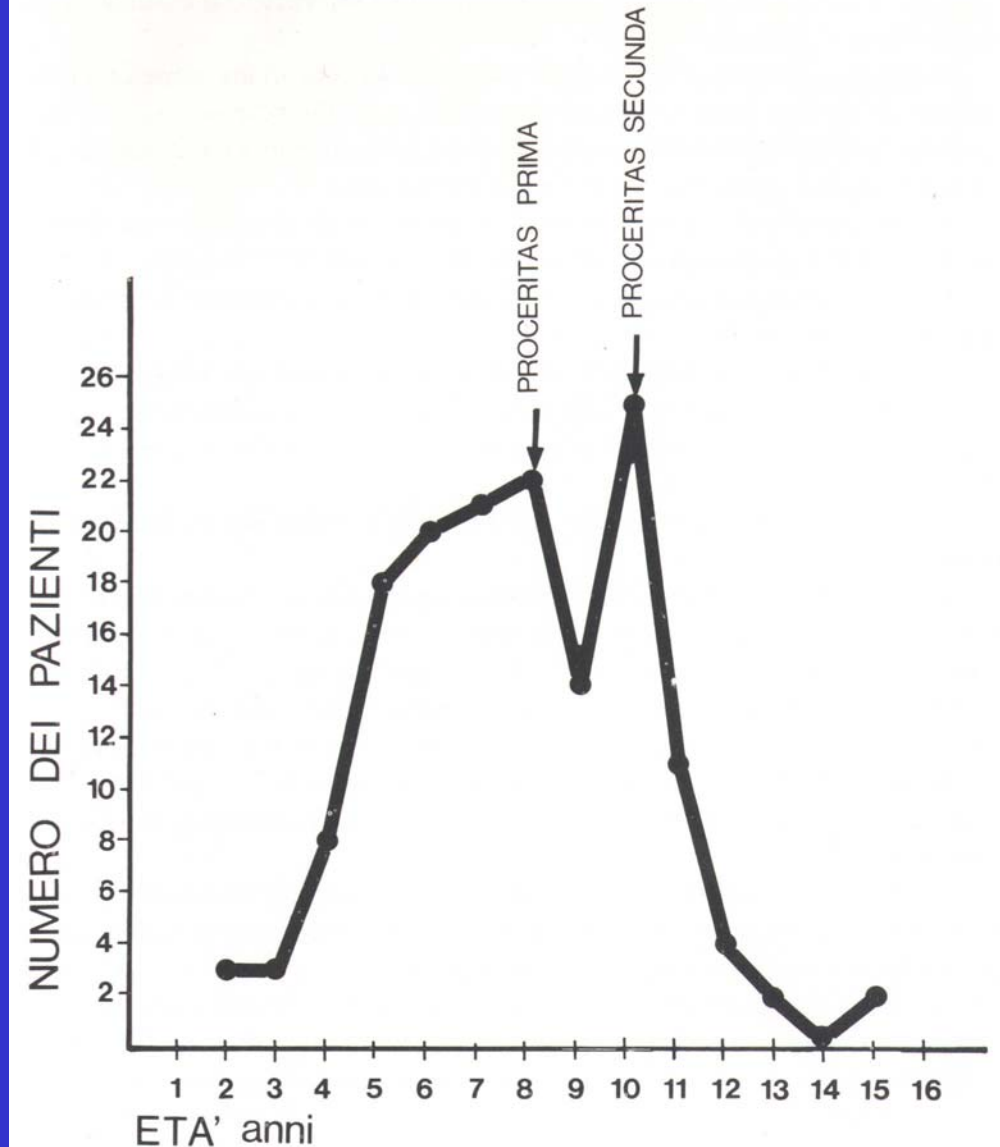
Lombardia:

6 casi/anno/100000

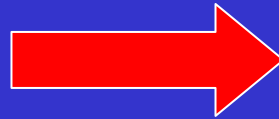
Sardegna:

30 casi/anno/100000

Il DIG si può manifestare in tutte le età, anche nei primi mesi di vita, ma la sua incidenza massima corrisponde al periodo prepubere-pubere



DIABETE



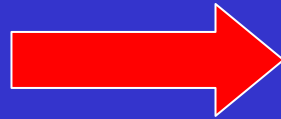
Gruppo eterogeneo di disordini metabolici che si esprimono come una sindrome da alterato equilibrio energetico

Diabete tipo 1 (Giovanile o IDDM)

Diabete tipo 2 (Adulto o NIDDM)

Diabete secondario

DIABETE



Gruppo eterogeneo di disordini metabolici che si esprimono come una sindrome da alterato equilibrio energetico

Nell'1-2% dei casi la sintomatologia esordisce subdolamente, in maniera più simile a quella dell'adulto, con scarsa tendenza alla chetosi e senza evidenti manifestazioni cliniche

Una forma particolare di diabete è quella denominata **MODY** (**M**aturity **O**nset **D**iabetes in **Y**oung **P**eople), sempre di lieve entità, non insulino-dipendente, senza microangiopatia, ad ereditarietà dominante



DIABETE

INCIDENZA

Diabete tipo 1

80%

Diabete secondario

10%

Variante Mody

10%

Il ruolo del Pediatra di famiglia è fondamentale e irrinunciabile in molti aspetti della condizione "diabete"

Nel supporto alle problematiche quotidiane del paziente e della sua famiglia

Nella gestione domiciliare dietetica e terapeutica, in concerto con il centro di riferimento



Nel sostegno sociale e psicologico durante la gestione della malattia

Nel controllo delle eventuali malattie associate



**Perdita
di
peso**

Polidipsia

Poliuria

**TRIADE DEL DIABETE
GIOVANILE
ALL'ESORDIO**



In presenza di poliuria è fondamentale che il pediatra di famiglia pensi non solo alla sepsi urinaria ma anche al diabete

Un controllo dell'urina e della glicemia è fondamentale anche in un bambino che improvvisamente inizi a bagnare il letto



Il dimagrimento contrasta con la polifagia

Iperglicemia

**Ipoglicemia
intracellulare**

**Eccesso di
alimentazione**

Utilizzo dei grassi

**Formazione di
corpi chetonici**

La diagnosi precoce di diabete può essere effettuata riconoscendo alcuni segni clinici meno specifici ma più precoci

Sonnolenza

**Debolezza
muscolare**

**Facile
faticabilità**

**Riduzione
del
rendimento
scolastico**

**Odore
fruttato
dell'alito**

**Distensione
addominale**

Vomito

**Dolori
addominali**

La diagnosi precoce di diabete può essere effettuata riconoscendo alcuni segni clinici meno specifici ma più precoci

Sonnolenza

**Debolezza
muscolare**

**Facile
faticabilità**

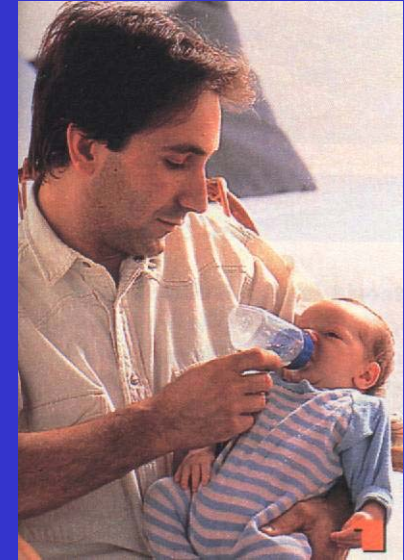
**Riduzione
del
rendimento
scolastico**

**Infezioni
cutanee
piogene**



**Vulvovaginiti
recidivanti**

**Nel lattante è più difficile riconoscere
la poliuria e la polidipsia**



**Il pediatra di famiglia di fronte al
sintomo “irritabilità” non motivata deve
pensare alla causa “sete intensa”**

**Più tardivamente possono insorgere infezioni micotiche o
batteriche, specie nelle regioni delle grandi pieghe**

Talvolta la diagnosi è assolutamente casuale legata all'evidenza dello squilibrio glicemico (glicosuria, chetonuria, iperglicemia marcata) in esami di laboratorio effettuati per tutt'altro motivo

NEL SOSPETTO COSA FARE?

GLICOSURIA IMMEDIATA CON STICK

GLICEMIA IMMEDIATA CON STICK

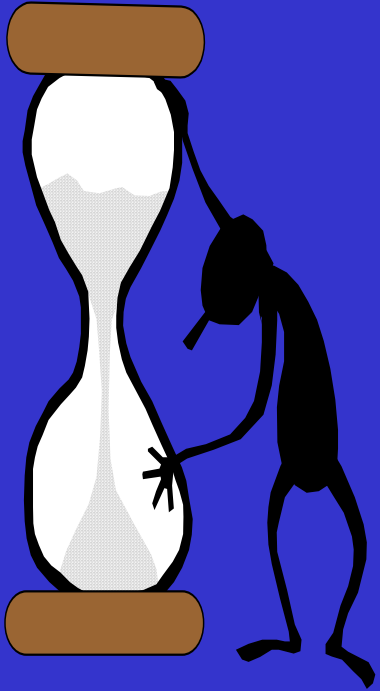
SOLO NEI CASI DUBBI

GLICEMIA A DIGIUNO

GLICEMIA POSTPRANDIALE

CURVA DA CARICO DI GLUCOSIO





**Inviare un bambino in ospedale
per sospetto diabete è meglio farlo
la sera prima che la mattina dopo**

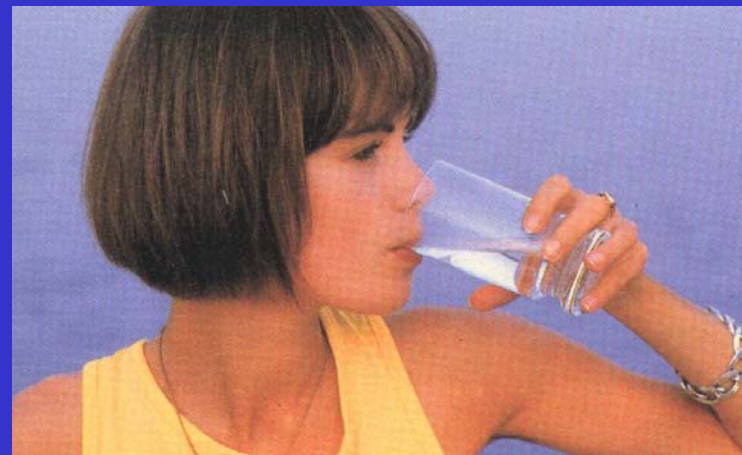
**Anche solo poche ore
possono far precipitare
drammaticamente la
situazione**



La **DIAGNOSI**
PRECOCE comporta
vantaggi critici

Conserva

Una certa quota
residua di
secrezione
insulinica



Minori complicanze a
lungo termine

Grave crisi chetoacidotica

Anni '70

85%

1979

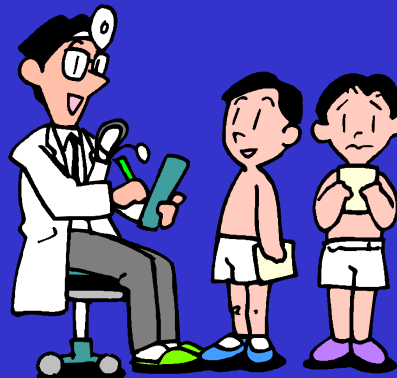
Istituzione della pdf

Oggi

20-25%

2002

Capillarizzazione della pdf



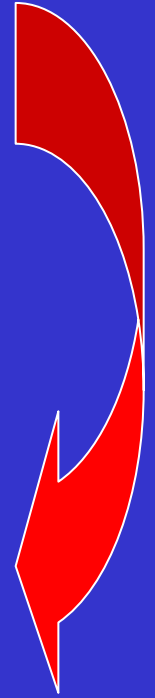
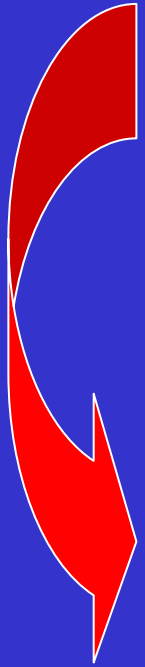
Mortalità per crisi chetoacidotica

1970

100%

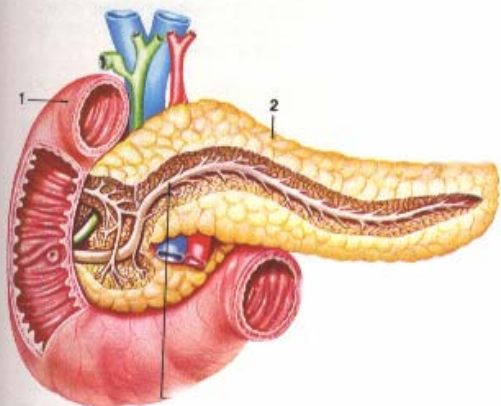
Oggi

6-7%



**E' possibile
individuare il
futuro
diabetico
prima della
comparsa dei
segni clinici?**

**E se è così, è
possibile
impedire che
la malattia si
manifesti?**



Il diabete è una malattia cronica causata da un processo autoimmune insorto in soggetti genetimente predisposti che comporta una progressiva, lenta e selettiva distruzione delle beta cellule pancreatiche

DR3

DR4

DR3-DR4

Predisposizione genetica a sviluppare diabete



Evento scatenante

Infezione virale

Danno lieve alle beta cellule

Esposizione di autoantigeni

Processo autoimmune

ICA

Anticorpi anti-insula

Anti-GAD

**Anticorpi antiglutammico -
aminodeidrogenasi**

Anti IA2

ICA 512 K



Vi è una lunga latenza fra comparsa di autoanticorpi e distruzione di un numero di beta cellule sufficiente a rendere sintomatica la malattia

Massa totale delle beta cellule ridotta al 10%



SINTOMI

ITER DIAGNOSTICO

OGTT

**Test di tolleranza
orale al glucosio**

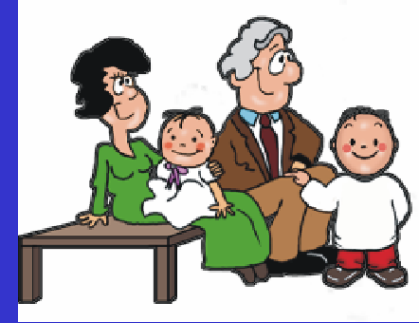
**In grado di diagnosticare
un diabete subclinico**

IVGTT

**Test di tolleranza al
glucosio endovena**

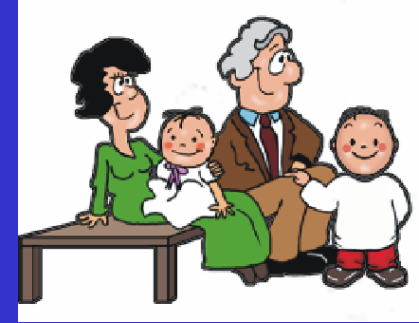
**E' altamente predittivo di un
esordio prossimo del diabete,
specie se associato ad alti titoli di
anticorpi**

SOGGETTI A RISCHIO



- **Parenti di 1° grado di soggetti IDDM (fratelli, sorelle, figli)**
- **Soggetti con iperglicemie e/o glicosurie occasionali**
- **Soggetti con endocrinopatie autoimmuni (celiaci!)**
- **Soggetti con rosolia congenita**

In queste categorie dovremo:



- **Spiegare con esattezza senza allarmare sul rischio di sviluppare diabete**
- **Programmare una valutazione degli indicatori di rischio immunologici (autoanticorpi) ed eventualmente di quelli metabolici (OGTT – IVGTT)**
- **Operare una stretta sorveglianza clinica e laboratoristica con determinazione della glicemia allorquando si eseguono esami per altri motivi**

Rischio di sviluppare diabete:

Popolazione generale

0,1%

Figli di madre IDDM

2-3%

Figli di padre IDDM

6%

Fratelli e sorelle di IDDM

10%

**Meno del 10% degli IDDM ha
familiarità positiva per IDDM**




Importante eseguire una glicemia nei bambini che non hanno una familiarità diabetica in occasione di esami effettuati per altri motivi

Iperglicemia occasionale


(Glicemia a digiuno > 100 mg/dl)



Rischio di sviluppare il diabete entro 2-5 anni

 In corso di malattia

2-3%

 Reperto occasionale

32%

Dosaggio occasionale della glicemia a digiuno

SI

normale

**< 100
mg/dl**

NO

> 120

100-120

**Il paziente va inviato al
centro per esami urgenti**

Dosaggio occasionale della glicemia a digiuno

100-120 mg/dl

Eseguire altre 2 glicemie al mattino dopo 12 ore di digiuno e dieta normoglicidica

NO

Almeno 1 valore > 100 mg/dl

SI

Follow up clinico con attenzione ai valori glicemici

Contattare il centro per accertamenti specifici per prediabete

DIAGNOSI DI PREDIABETE

**Non
permette
di impedire
l'insorgenza
della
malattia**

**Permetterà a lui e alla sua
famiglia di entrare nel
problema un po' alla volta**

**Darà il tempo di fare
un'opera di istruzione ed
educazione**

**Il pediatra di famiglia
gioca un ruolo
insostituibile nella gestione
domiciliare della malattia**

**In concerto con il centro di
riferimento**



**Contatto frequente e
prolungato con il paziente
e i suoi genitori**

**Sentinella delle
complicanze acute:
ipoglicemia e chetoacidosi**

L'ipoglicemia può essere la conseguenza di:

**Eccesso di
insulina**

**Eccesso di
attività
fisica**

**Riduzione
dei
carboidrati
della dieta**

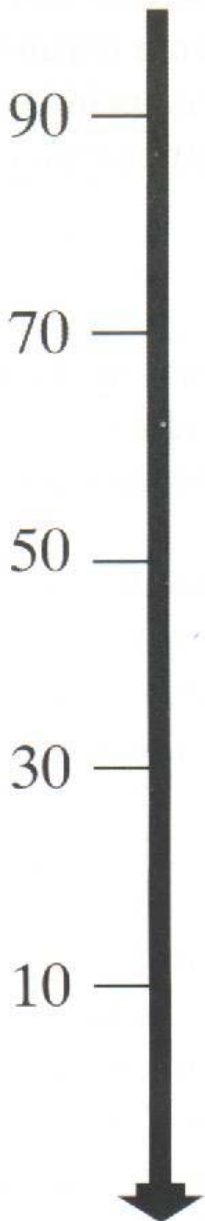
**Alterata
distribuzione
degli orari
dei pasti**

Il Pediatra di famiglia dovrà far comprendere come riconoscere precocemente i sintomi dell'ipoglicemia e come evitare i fattori precipitanti



GLICEMIA

(mg %)



REAZIONE
PARASIMPATICA:

Fame, nausea, dolori addominali

DIMINUZIONE
DELLE FUNZIONI
CEREBRALI:

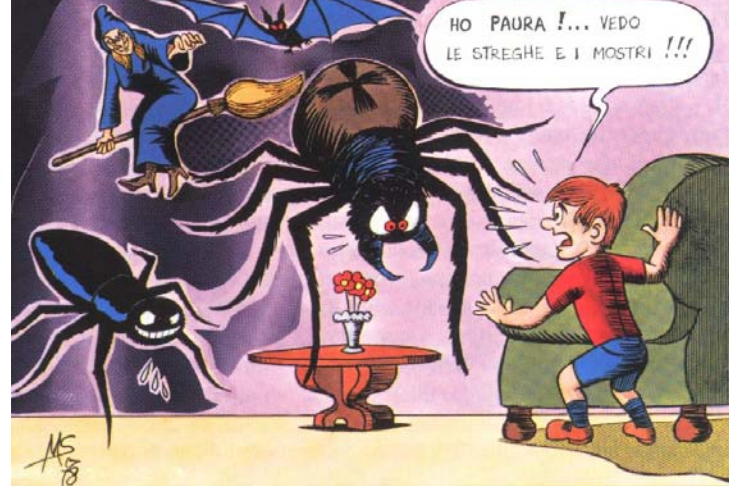
Sonnolenza, irritabilità, eccitazione
psicomotoria, sino a comparsa di
convulsioni, diminuzione delle
capacità di concentrazione, sbadigli

REAZIONE
SIMPATICA

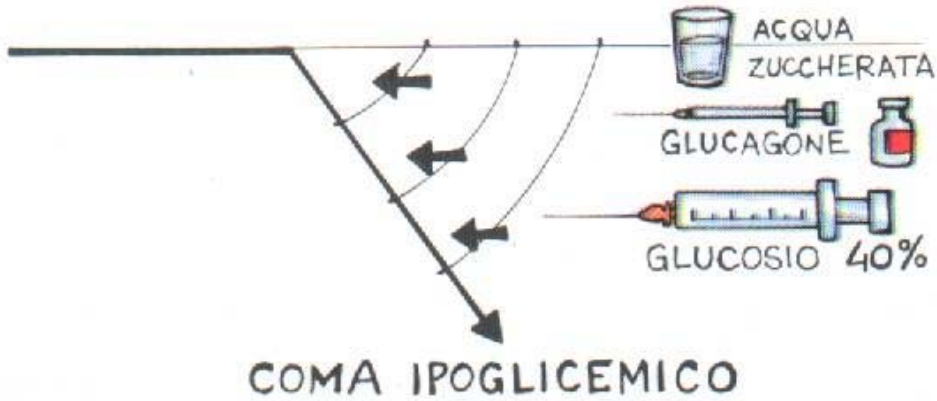
Traspirazione iperventilazione,
tachicardia, flush, midriasi

SHOCK
IPOGLICEMICO:

Iperriflessia, ipertonia muscolare,
respirazione superficiale bradicardia,
miosi, coma



EQUILIBRIO



La crisi va gestita facendo consumare una bevanda dolce (aranciata, coca-cola, succhi di frutta)

**Se il paziente vomita o sta per perdere coscienza va somministrato glucagone (Glucafen f. 1 mg/1 ml: 0.03 ml/Kg s.c. o i.m. max 1 fiala).
La risposta al farmaco è molto rapida (3-5 min.)**

Se non si ha ripresa dello stato di coscienza con il glucagone sarà indispensabile ricorrere ad una fleboclisi di glucosata

**La chetoacidosi può essere la
conseguenza di:**

**Insufficiente
dosaggio di
insulina**

**Mancata
somministra
zione di
insulina**

**Eccessi
alimentari**

**Affezioni
febrili**

**In caso di iperglicemia e chetonuria
devono essere praticate dosi
supplementari di insulina pronta
prima del pranzo e della cena sino a
scomparsa dei chetoni**

**La quantità di insulina pronta in più
va calcolata nella misura del 20%
della dose totale giornaliera**

PER SEMPLIFICARE



Si può dire ai genitori o al
bambino

**Di prendere la prima cifra della dose abituale di
insulina e di raddoppiarla e di fare questa quantità
di insulina pronta**

$$\begin{array}{r} 30 \text{ U} = 3 \\ + \\ 3 \\ \hline 6 \text{ Pronta} \end{array}$$

$$\begin{array}{r} 60 \text{ U} = 6 \\ + \\ 6 \\ \hline 12 \text{ Pronta} \end{array}$$

**Frequente l'uso degli
STILOINIETTORI (NOVOPEN)**

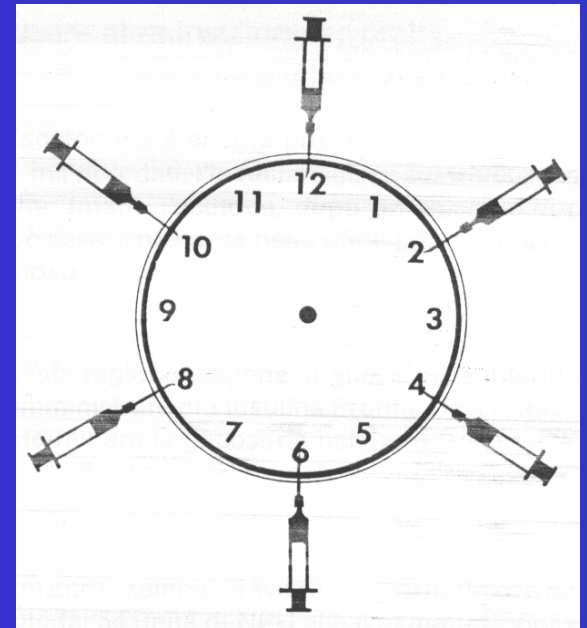
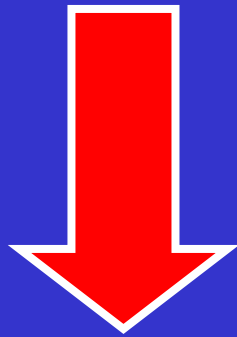


Un'elegante "stilografica" in cui la penna è sostituita da un ago indolore

All'interno del contenitore vi è una cartuccia di 100 UI/ml di insulina pronta

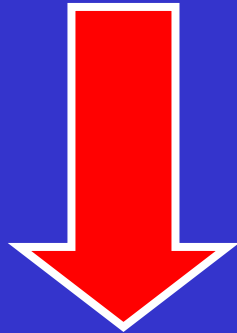
Ad ogni pressione del pulsante posto all'estremità superiore della penna vengono erogate 2 unità di insulina

**Quante volte è possibile fare
questa insulina pronta?**



**Siccome l'insulina pronta termina la sua azione
massima dopo 2 - 3 ore, si può ripetere la dose con
questo intervallo se c'è ancora bisogno di insulina**

**Ma come valutare se c'è ancora
bisogno di insulina?**



Se il diabetico vuole controllare il suo diabete è importante che ogni giorno segni: insulina (tipo e dose), glicosuria ed acetonuria, avvenimenti insoliti (malattie, feste, episodi ipoglicemici ecc.)

Il paziente va istruito a gestire la sua malattia compilando e seguendo i dati del diario

Facciamo un esempio

Al paziente capita una brutta infezione

**La dose abituale di insulina è di 40 unità NPH
(insulina ad azione prolungata)**

La glicosuria è:

ORE	GLICOSURIA	ACETONURIA	INSULINA PRONTA
10	50‰	Presente	8 unità
12	50‰	Presente	8 unità
14	30‰	Presente	8 unità
16	10‰	Presente	???

A questo punto COSA FARE?

Non usare altra insulina per ora anche se l'acetonuria è ancora presente

Ciò perché l'insulina agisce sul glucosio e non sull'acetone

Questo può essere presente nelle urine ancora per diverse ore anche quando la glicemia si è normalizzata e non è pericoloso

Per tal motivo è necessario non somministrare altra insulina Pronta appena la glicosuria è divenuta inferiore a 30 ‰

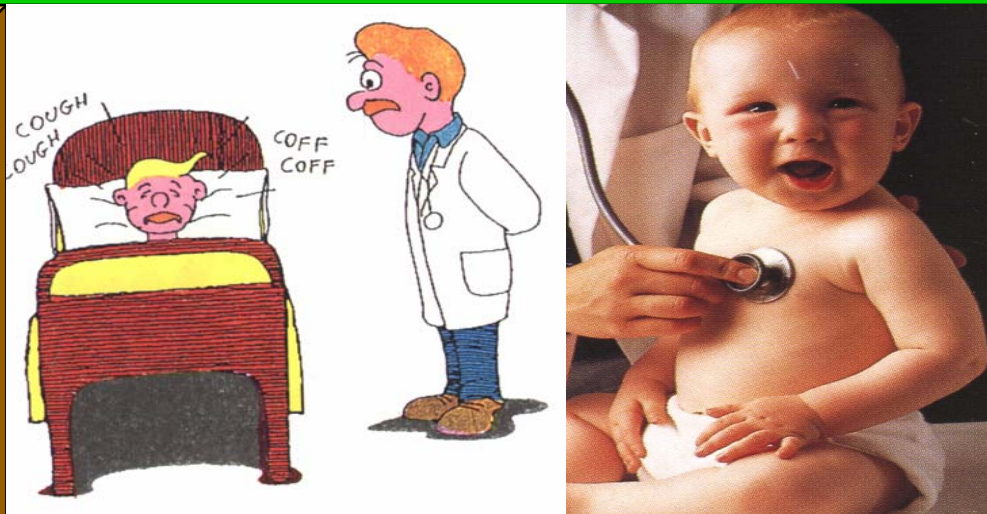
E' necessario tuttavia continuare a determinare la glicosuria nelle ore successive e comportarsi di conseguenza

Occorre comunque far attenzione nella somministrazione delle dosi supplementari di insulina pronta a non superare 1/5 della dose giornaliera abituale

**Il bambino diabetico deve essere assistito
come ogni altro bambino nei problemi
intercorrenti**

**Può
ricevere
ogni tipo di
farmaci**

**Anche il
cortisonico
"acuto"
può essere
dato**



**Per l'uso cronico dei cortisonici, invece, va
effettuata una valutazione da parte del
centro specialistico**

Due richieste al centro per la cura del IDDM

**Provvedere che i pazienti abbiano sempre una documentazione aggiornata sulla situazione del proprio diabete
(epicrisi aggiornata)**

Stabilire contatti e incontri di aggiornamento con i pediatri di famiglia

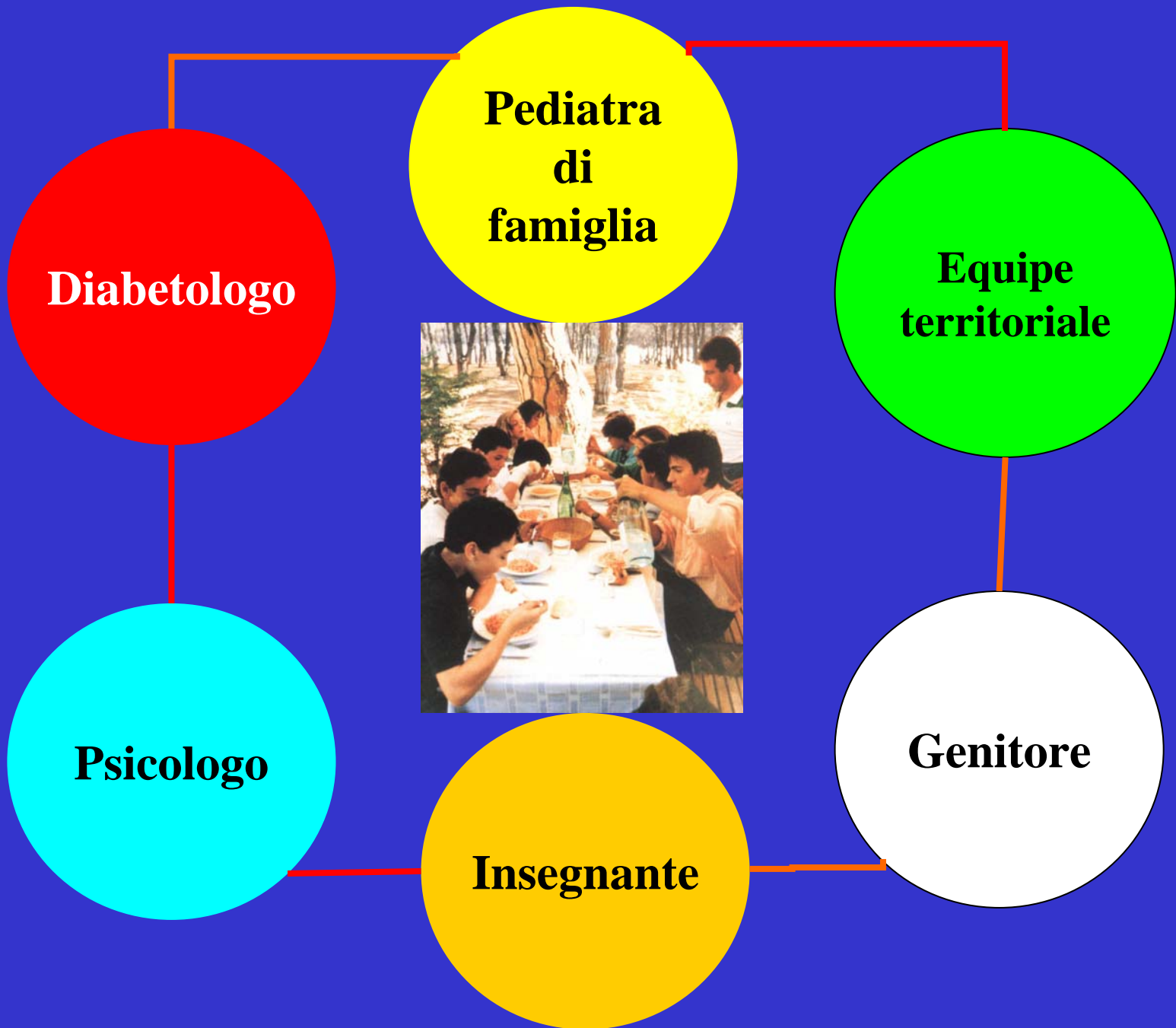
Negli ultimi anni si sono moltiplicate le conoscenze sui fattori eziopatogenetici del **IDDM**

Sono diventate operative nuove strategie per la terapia e per la dieta

Il vero cardine della terapia è il buon controllo



Ma mentre la ricerca fornisce nuovi mezzi di controllo e nuove speranze per il IDDM



**Assistenza
medica
ottimale**

**Educazione
sanitaria
accurata**

**Insegnamenti
precisi**

FALLIMENTO DI OGNI TENTATIVO DI CONTROLLO

**Compariranno disturbi del carattere e del
comportamento, difficoltà d'inserimento sociale e
familiare, con comparsa di gravi turbe della sfera
affettiva**

**Occorre un'erogazione di
assistenza globale**

EQUIPE SOCIO-DIABETOLOGICA

**Rilevante e prezioso il ruolo del
pediatra di famiglia**



Ruolo del pediatra di famiglia

**Nella fase iniziale,
quando i familiari sono
sconvolti dall'impatto
della diagnosi**

**Per permettere il
raggiungimento da
parte dei genitori della
consapevolezza di
essere in grado di
autogestire
terapeuticamente la
malattia**

**Assidua assistenza
ambulatoriale e
telefonica**

Istruzione:

- **Nozioni terapeutiche**
- **Gestione delle analisi**
- **Diario di autocontrollo**

Ruolo del pediatra di famiglia

**Evitando
protezionismi
e permissività
eccessivi**

**Adoperarsi per
scongiurare il pericolo
dell'eccesso di cure e di
attenzioni dei genitori nei
confronti del figlio**

Il piccolo diabetico, posto continuamente al centro dell'attenzione, tende a sentirsi personaggio, sviluppando egocentrismo ed usando la malattia come arma di ricatto per il soddisfacimento di qualunque capriccio

L'adolescenza è il periodo più difficile della vita del diabetico

La malattia viene accettata con sempre maggiore difficoltà e addirittura respinta

Il giovane non vuole sentirsi inferiore agli altri, si ribella, spezza la siringa, diviene bugiardo, ladro di alimenti, falsificatore di analisi

Si tratta di casi in cui è necessaria una continuità di cure, di guida e di supervisione da parte del medico pediatra sino, e forse oltre, il termine dell'età evolutiva.