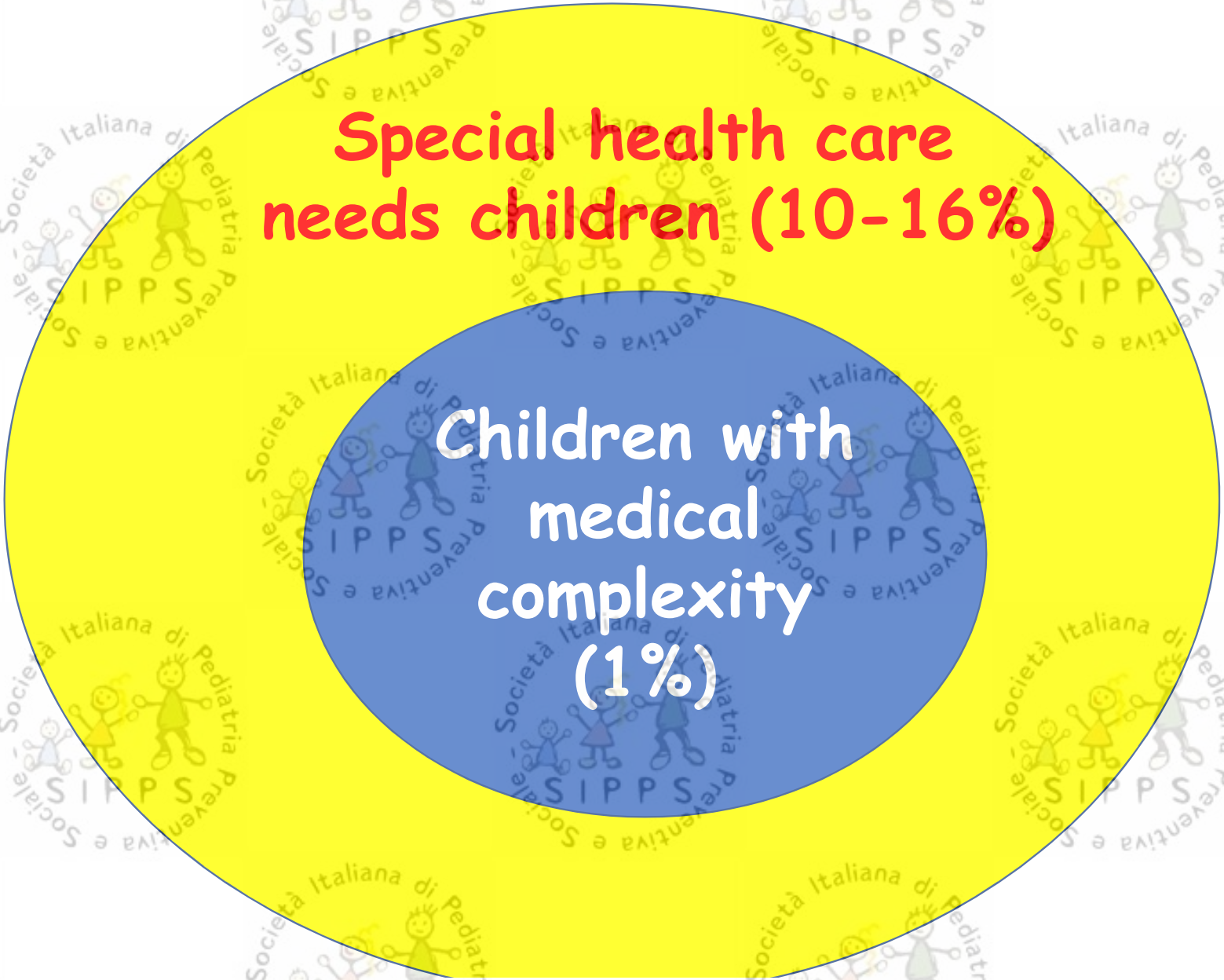
La pediatria della disabilità: una nuova sfida per il pediatra

Angelo Selicorni
UOC di Pediatria
ASST Lariana Como

Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia
ASST Lariana

Di cosa stiamo parlando ?

Branca della pediatria volta a garantire un approccio assistenziale adeguato a quei bambini affetti da patologie croniche complesse in relazione, in particolare, a tutti quei bisogni che sono frequenti e comuni a pazienti affetti da condizioni disabilitanti


Special health care needs children (10-16%)
Children with medical complexity (1%)

Increasing Prevalence of Medically Complex Children in US Hospitals

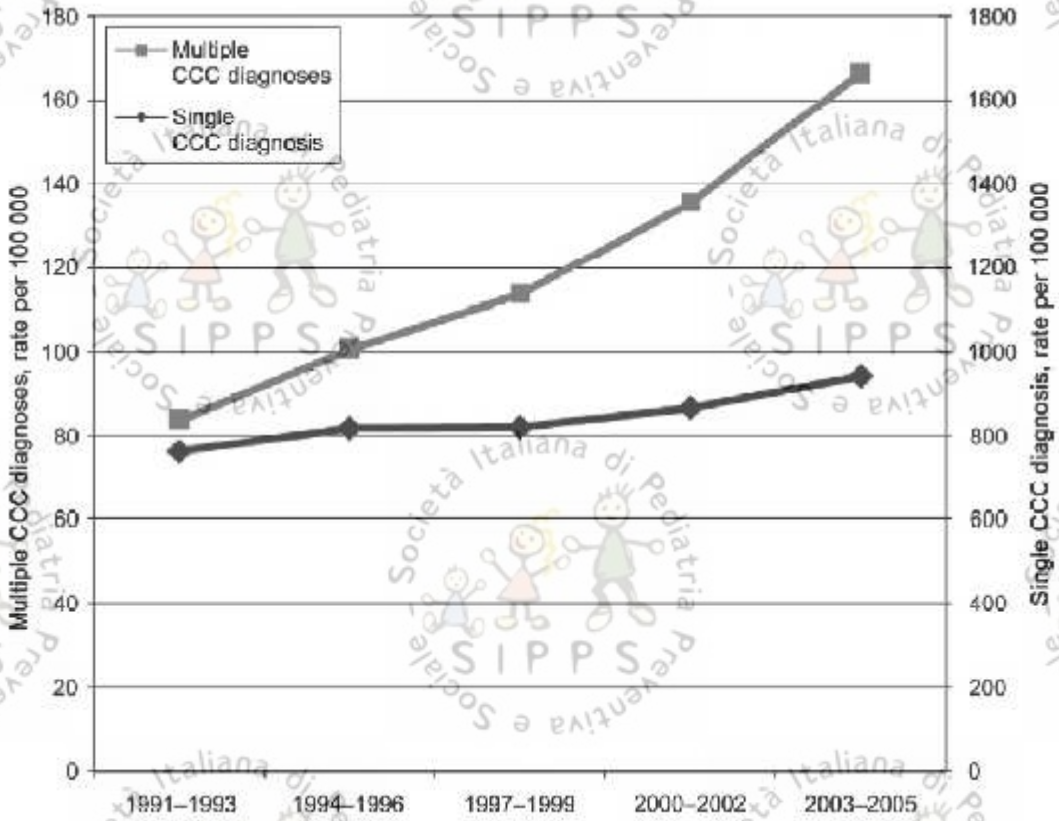
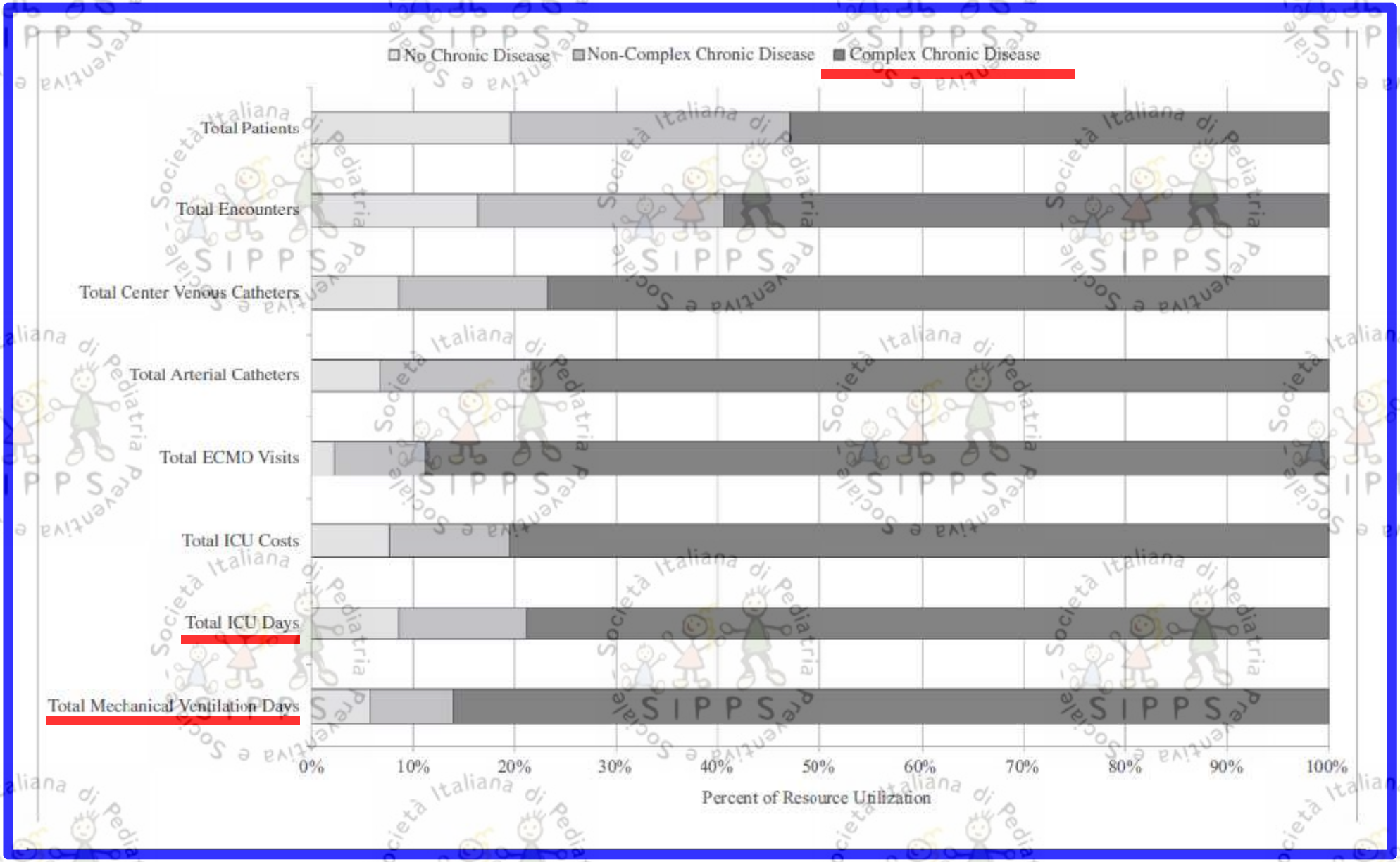


FIGURE 1


No Chronic Disease
Non-Complex Chronic Disease
Complex Chronic Disease
Total Patients
Total Encounters
Total Center Venous Catheters
Total Arterial Catheters
Total ECMO Visits
Total ICU Costs
Total ICU Days
Total Mechanical Ventilation Days
0%
10%
20%
30%
40%
50%
60%
70%
80%
90%
100%
Percent of Resource Utilization

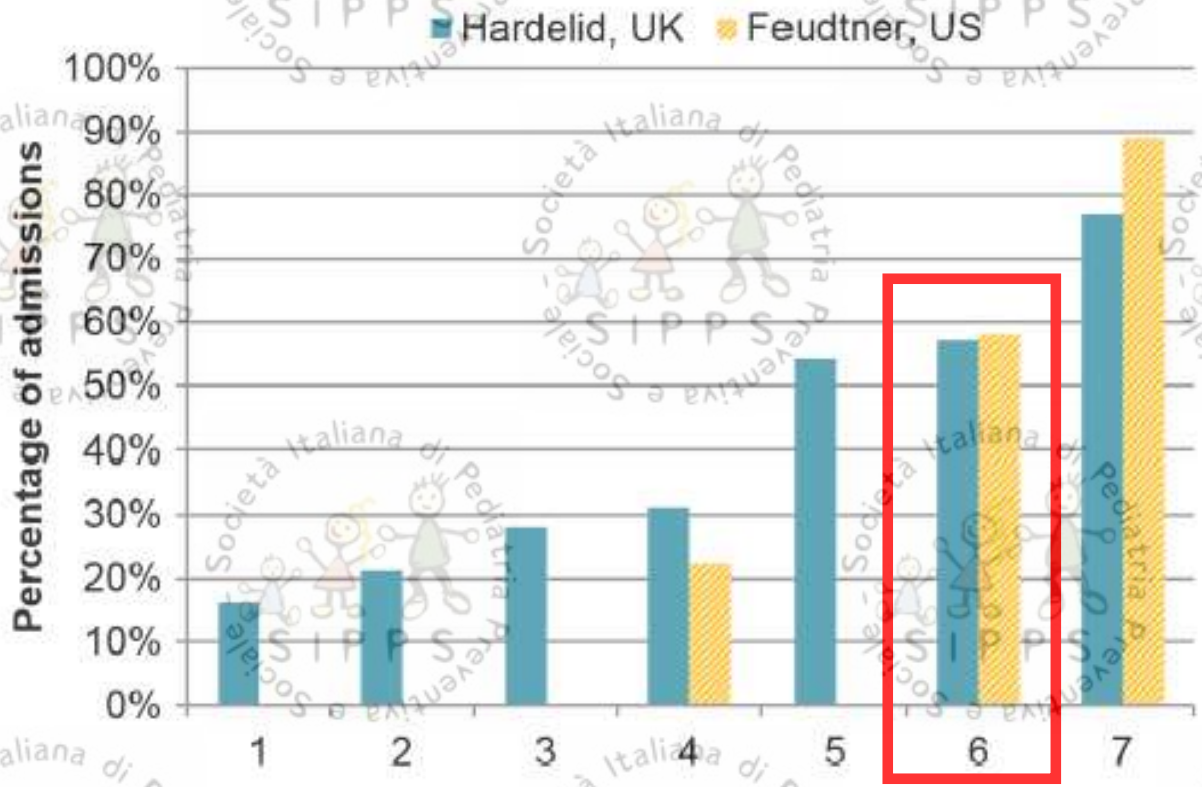


Figure 1 Proportion of children admitted to hospital with chronic conditions (papers used for the UK[21 24–26] and USA[7 23 27]) groups: (1) children with emergency admissions for accident-related injuries; (2) children with emergency admissions for adversity-related injuries (drug/alcohol use, self-harm or violence); (3) all hospitalised children; (4) children with a first emergency admission; (5) children with a laboratory-confirmed bloodstream infection; (6) children who died; (7) children with four or more emergency admissions in 1 year. All UK papers used the 'look-back method' and included hospitalisations records from the 12 months prior to the index admission to define whether children had a chronic condition. US papers only included diagnosis codes entered

SIPPS
Ricerca

Il pediatra e le sindromi nella pratica: dal dire al fare

SARA CASAGRANDA[1], CHIARA FOSSATI[1], MATTEO TAIANA[1], FEDERICA ZANETTO[2], LAURA MAURI[2], ANGELA BIOLCHINI[2], MARIA LETTIZIA RABBONE[2], ANGELO SELICORNI[1]

[1]UOS di Genetica Clinica Pediatrica, Fondazione MBBM, Monza
[2]Pediatra di libera scelta, Provincia di Monza e Brianza

Results *-On a cohort of about 100,000 patients, followed by 101 paediatricians, 896 children (1/111 = 0.9%) have a complex clinical disease; most of these patients are affected with a specific genetic syndrome, already diagnosed or only suspected. 0.14% of them (at minimum 1 for every pediatrician) used daily one or more medical devices. Paediatricians need to visit them once on 70 days. The main difficulties reported by the surveyed colleagues in the work with these patients are related to the production of the bureaucratic documentation and to the communication with expert centers or with single specialists.*
Conclusions *- The survey underlines the great epidemiologic relevance of these "special patients" if considered as a unique category, the substantial role of general pediatricians in their care pathway and the absolute need of improving communication between paediatricians and expertise centers.*

Presenza di bambino complesso

DRAMMA A ROVIGO

Nonno si getta nel fiume col nipote malato, trovati entrambi senza vita

Erano abbracciati. Li ha notati un poliziotto che stava facendo jogging, parente delle due vittime. Il piccolo di 5 anni soffriva di una malattia genetica rara

Matern Child Health J (2008) 12:679–683
DOI 10.1007/s10995-007-0307-z

Impact of Child Disability on the Family

Nancy E. Reichman · Hope Corman ·
Kelly Noonan

Questionario a 105 famiglie afferenti al nostro Day Hospital

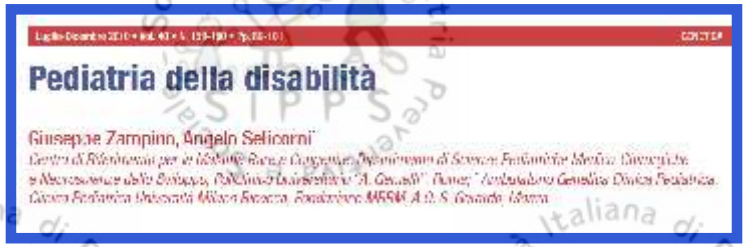
- Stress parentale (scala 0-5)
- Compilatore=> 72,4% riporta un valore maggiore o uguale a 3.
- Stress percepito del partner => 68% riporta un valore maggiore o uguale a 3.
- Stress di altri figli / fratelli =>39% riporta un valore maggiore o uguale a 3.

Problematiche assistenziali dei bambini con malattie rare

Problemi pediatrici della popolazione generale

Problemi pediatrici trasversali ai bambini con disabili

Problemi pediatrici condizione specifici


Pediatria della disabilità

Giuseppe Zampino, Angelo Selicorni

Pediatria della disabilità

Giuseppe Zampino, Angelo Selicorni

Gastrointestinal and nutritional problems in severe developmental disability

FAD n. 6 / 2015

ACP

Il bambino neurologico: problematiche gastroenterologiche e nutrizionali

Antonino Tedeschi

Consulente pediatra nello studio, la diagnosi e il trattamento dei problemi nutrizionali e gastroenterologici

Feeding and Swallowing Dysfunction in Genetic Syndromes

Linda Cooper-Brown,[1,4] Sara Copeland,[2,3] Scott Dailey,[4] Debora Downey,[5,6] Mario Cesar Petersen,[7] Cheryl Stimson,[2] and Don C. Van Dyke[2,8,9,10]

[1]Division of Pediatric Psychology, The University of Iowa Children's Hospital, Iowa City, Iowa

Original Article

Drooling Reduction Intervention randomised trial (DRI): comparing the efficacy and acceptability of hyoscine patches and glycopyrronium liquid on drooling in children with neurodisability

Jeremy R Parr,[1,2] Emma Todhunter,[1] Lindsay Pennington,[3] Deborah Stocken,[4] Jill Cadwgan,[1,2] Anne E O'Hare,[5] Catherine Tuffrey,[6] Jane Williams,[7] Mike Cole,[4] Allan F Colver[3]

Review

Respiratory manifestations of gastro-oesophageal reflux in children

Fernando Maria de Benedictis,[1] Andrew Bush[2,3]

PERSONAL PRACTICE

Respiratory problems in children with neurological impairment

P C Seddon, Y Khan

Arch Dis Child 2003;88:75–79

Article

Mental Disabilities Increase the Risk of Respiratory Infection-Related Healthcare Utilization

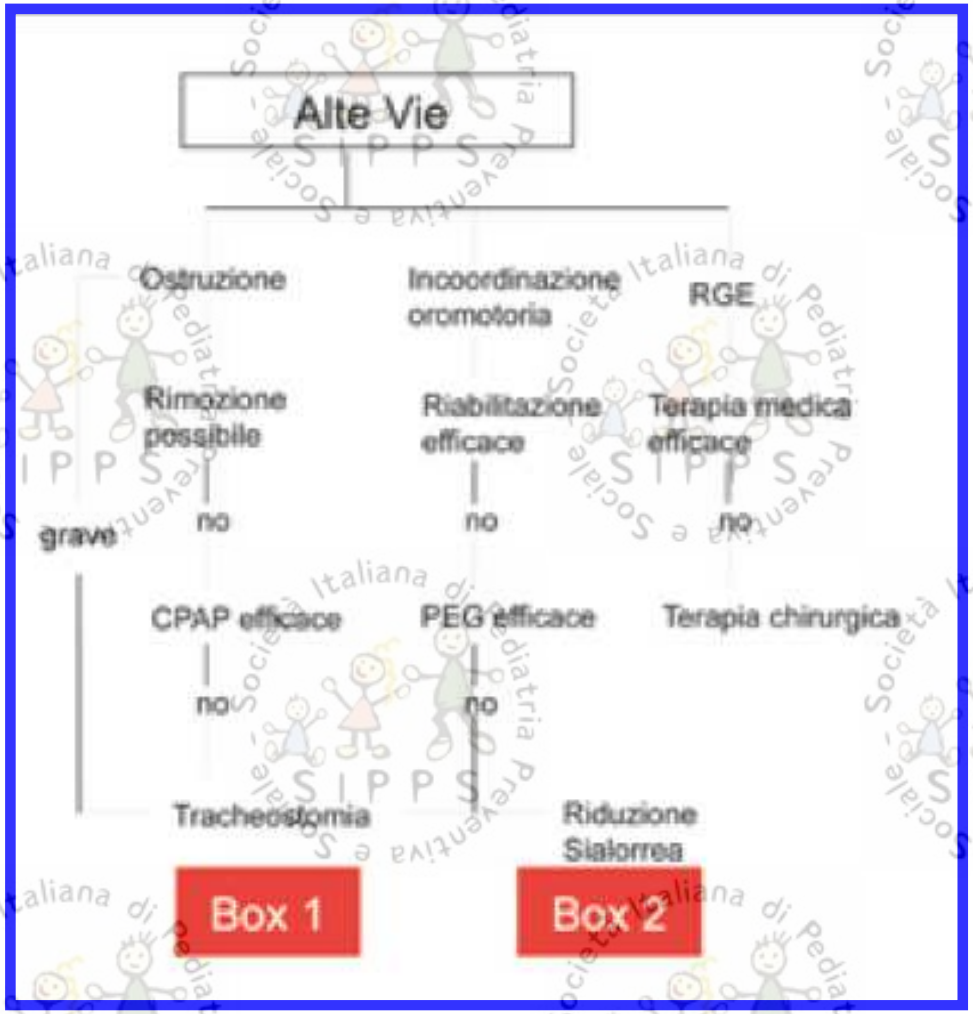
Chen-Hung Chiang [1,2], Ming-Che Tsai [1], Yee-Yung Ng [3] and Shiao-Chi Wu [1,*]

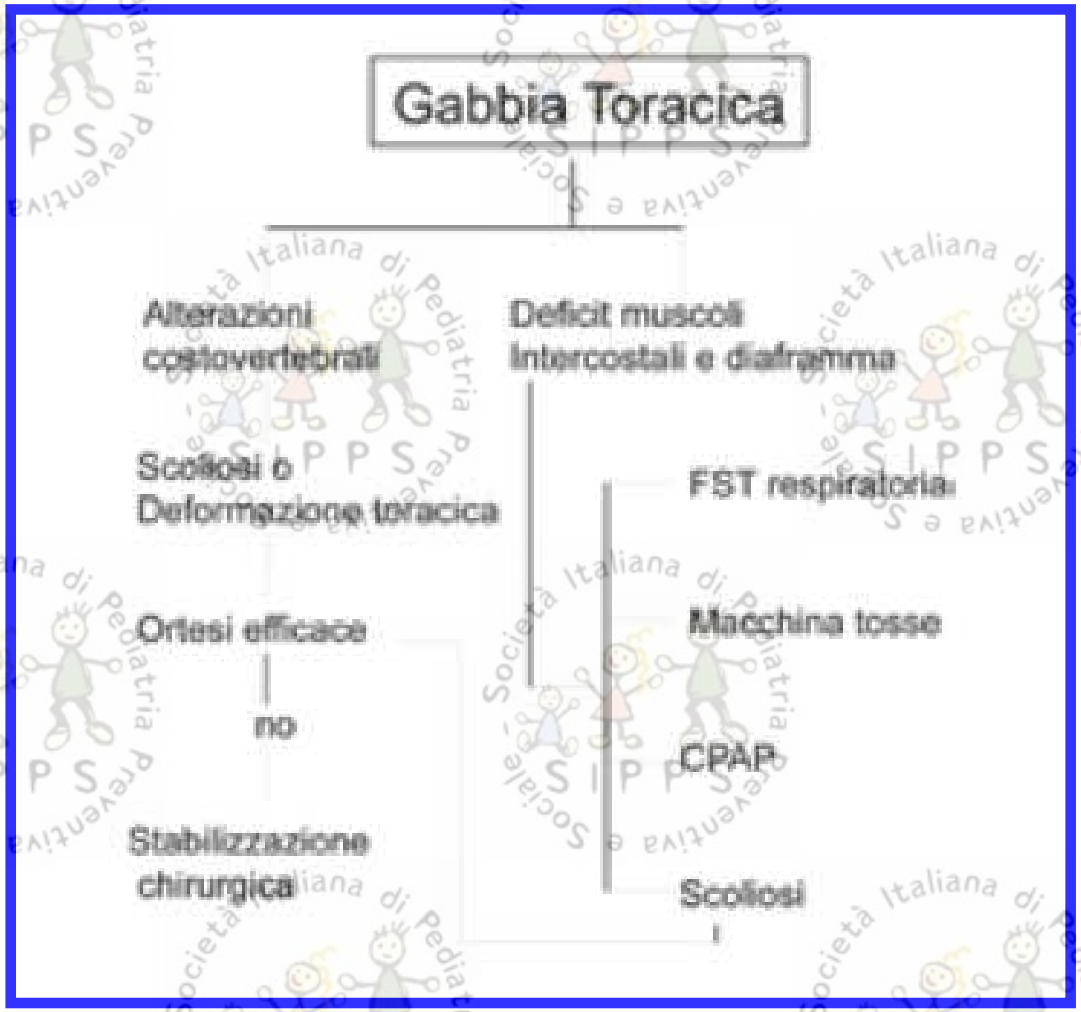
Pediatric Pulmonology 50:1033–1038 (2015)

Respiratory Morbidity in Children With Profound Intellectual and Multiple Disability

M. Proesmans, PhD,[1*] M. Vreys,[1] E. Huenaerts,[1] E. Haest,[2] S. Coremans,[2] F. Vermeulen, MD,[1] and H. Feys[2]

Come il bambino respira





Device

Aspetti preventivi e sociali della pediatria della disabilità

ACCINO

VERE E FALSE CONTROINDICAZIONI A TUTTE LE VACCINAZIONI

CONTROINDICAZIONI	• Reazione allergica grave (anafilassi) dopo la somministrazione di una precedente dose • Reazione allergica grave (anafilassi) a un componente del vaccino
PRECAUZIONI	• Malattia acuta grave o moderata, con o senza febbre • Reazione allergica grave al lattice (per quei prodotti che contengono lattice nella siringa - informazione presente nella scheda tecnica del vaccino)
FALSE CONTROINDICAZIONI	• Allattamento al seno • Anamnesi familiare positiva per sindrome della morte improvvisa del lattante • Anamnesi familiare positiva per allergia • Anamnesi positiva per allergia a penicillina, alle proteine del latte vaccino e ad altre sostanze NON contenute nei vaccini • Anamnesi positiva per convulsioni febbrili • Assenza di visita pre-vaccinale in soggetti apparentemente sani • Contatti non vaccinati • Convalescenza dopo malattia • Deficit selettivo IgA (escluso *Salmonella thyphi*) e IgG • Dermatite atopica e seborroica • Diabete mellito tipo 1 e 2 • Disturbi della coagulazione • Esposizione recente a malattia infettiva o prevenibile con vaccino • Fibrosi cistica • Gravidanza nei contatti • Immunodepressione nei contatti • Malattia acuta lieve, con o senza febbre • Malattie croniche che non abbiano specifiche controindicazioni • Malattie neurologiche non evolutive o stabilizzate • Malnutrizione • Prematurità • Reazione febbrile dopo precedente dose vaccinale • Reazioni allergiche non gravi dopo precedente dose vaccinale • Reazioni locali lievi o moderate (esempio: edema, dolore, rossore) dopo precedente dose vaccinale • Sindrome di Down • Terapia antibiotica in corso (escluso *Salmonella thyphi*) • Terapia con antistaminici • Terapia inalante • Terapia desensibilizzante

Survey vaccinazioni in pazienti italiani affetti da sindromi genetiche

- Studio osservazionale retrospettivo
- Basato su questionario anonimo on line autocompilato
- Arruolamento = > visite di follow-up + associazioni genitori
- 124 pazienti affetti da 19 condizioni sindromiche diverse
- Età media pazienti 14,5 anni
- Età media alla diagnosi 1 anno e 10 mesi

Stato vaccinale generale

- Non è stato vaccinato 6/124 (4,8%)
- Vaccinazione parziale 21/124 (16,6%)
- Vaccinazione completa 97/124 (78,2%)

=> Cioè 27/124 (21,7%) non è vaccinato o è vaccinato parzialmente

Ritardo Vaccinale (numero di pazienti che completano il ciclo nei tempi corretti)

- Anti Polio 44,4%
- Difterite Tetano Pertosse 47,7%
- Epatite B 47,7%
- Anti Haemophilus 47,2%
- MPR 79,2%

=> Costante consistente ritardo vaccinale

Come il bambino cresce ?

- La condizione di cui il bambino è affetto è caratterizzata da un andamento particolare della crescita ?
- Se sì, esistono curve di crescita specifiche ?
- Se esistono le usiamo abitualmente ?

Rassicurazione genitori

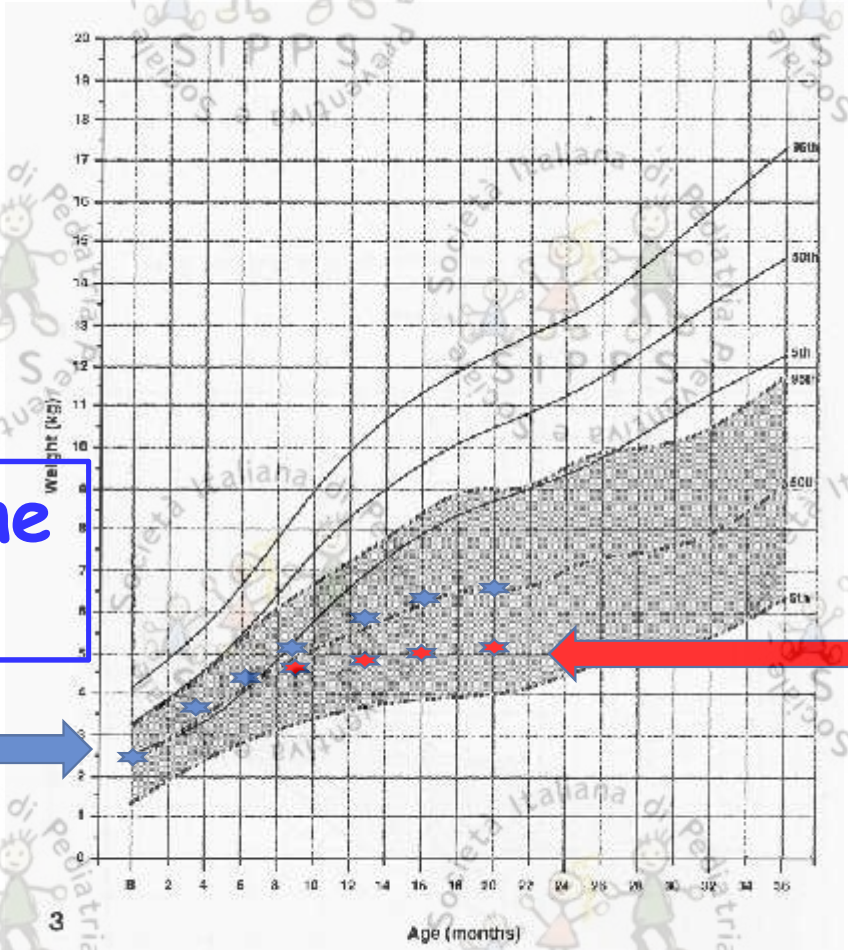


Fig. 3. Weight (mean ± 1.645 S.D., dashed lines) in males with BDLS from birth to 36 months compared with normal males (solid lines).

Sospetto che qualcosa non va oltre la sindrome

Sindrome di Cornelia de Lange

MARTINO (DSA in mutazione gene SYNGAP1)

…«Martino di notte non si addormenta. Batte ripetutamente la testa contro il lettino, poi si siede nel letto e batte le mani ripetutamente…intanto digrigna i denti…nel corso di una notte dorme al massimo un paio d'ore in totale, mai continuative.
E noi quasi sempre ci svegliamo con lui…ho paura che si faccia male quando noi non ci accorgiamo…
…mio marito lavora sui tetti, ho paura che dormendo poco rischi di cadere…e continuiamo a litigare…
…anche Lorenzo (il fratello maggiore, 7 anni) si sveglia di continuo…
…non viviamo più…»

Sleep disturbance in family caregivers of children who depend on medical technology

Krista Keilty,[1,2,3] Eyal Cohen,[1,2] Karen Spalding,[2,4] Eleanor Pullenayegum,[1,2] Robyn Stremler[1,2]

Conclusions Family caregivers of CMT are at risk of acute and chronic sleep deprivation, psychological distress and impaired daytime function that may threaten their capacity for sustained caregiving. Family caregivers of CMT may be important targets for screening for sleep disorders and the development of novel sleep-promoting interventions.

Sonno

- **Sonno adeguato**= quantità di sonno sufficiente ad un funzionamento sociale e neuropsicologico adeguato
- **Sonno insufficiente**

a) Interferisce con le funzioni cognitive superiori

b) Contribuisce alla presenza di problematiche comportamentali

Conseguenze

Sonno insufficiente/ risvegli frequenti

- Performance inferiori in domini linguistici e visu-spaziali
- Presenza di un più alto livello di impulsività e iperattività
- Punteggi più bassi in valutazioni funzionali cognitive e motorie

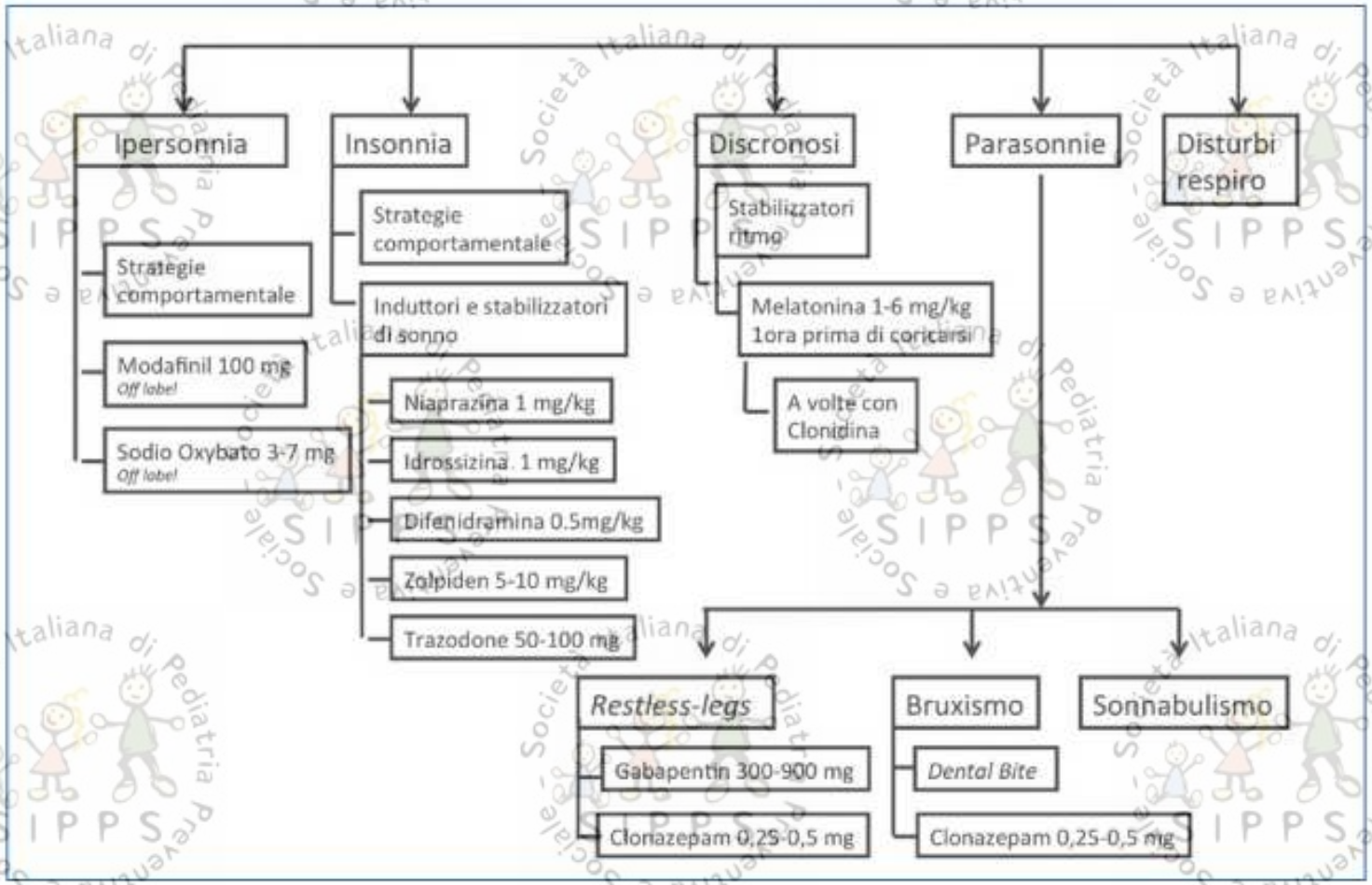


Figura 2. Trattamento farmacologico della patologia del sonno.

Sospetto clinico

Anamnesi

Questionari validati

Esempio => Sleep Disturbance Scale for Children - SDSC

26 domande (items) organizzate secondo una scala Likert con 5 possibilità di risposta

Polisonnografia

Nome: _____ Sesso: M F Età: _____

1. Quante ore dorme il bambino durante la notte	1 *9-11 ore*	2 *8-9 ore*	3 *7-8 ore*	4 *5-7 ore*	5 *meno di 5 ore*
2. Quanto tempo impiega il bambino per addormentarsi	1 *meno di 15'*	2 *15-30'*	3 *30-45'*	4 *45-60'*	5 *più di 60'*

5 Sempre (tutti i giorni))

4 Spesso (3 o 5 volte a settimana)

3 Qualche volta (una o due volte a settimana

2 Occasionalmente (una o due volte al mese o meno)

1 Mai

3. Non vuole andare a letto per dormire	1	2	3	4	5
4. Ha difficoltà ad addormentarsi	1	2	3	4	5
5. All'addormentamento è agitato, ansioso o ha paura	1	2	3	4	5
6. Presenta "scatti" o sussulti all'addormentamento	1	2	3	4	5
7. Fa movimenti ritmici o si dondola per addormentarsi	1	2	3	4	5
8. Dice di vedere delle 'cose strane' poco prima di addormentarsi	1	2	3	4	5
9. Suda molto all'addormentamento	1	2	3	4	5
10. Si sveglia più di 2 volte durante la notte	1	2	3	4	5
11. Se si sveglia la notte ha difficoltà a riaddormentarsi	1	2	3	4	5
12. Si muove continuamente durante il sonno	1	2	3	4	5
13. Non respira bene durante il sonno	1	2	3	4	5
14. Smette di respirare per qualche momento durante il sonno	1	2	3	4	5
15. Russa	1	2	3	4	5
16. Suda molto durante la notte	1	2	3	4	5
17. Si alza e si siede sul letto o cammina mentre dorme	1	2	3	4	5
18. Parla durante il sonno	1	2	3	4	5
19. Digrigna i denti nel sonno	1	2	3	4	5
20. Durante il sonno urla angosciato senza riuscire a svegliarsi	1	2	3	4	5
21. Ha degli incubi che non ricorda il giorno dopo	1	2	3	4	5
22. Ha difficoltà a svegliarsi la mattina	1	2	3	4	5
23. La mattina si sveglia stanco	1	2	3	4	5
24. Al risveglio è incapace di muoversi o è come paralizzato per pochi minuti	1	2	3	4	5
25. E' sonnolento durante il giorno	1	2	3	4	5
26. Si addormenta improvvisamente e senza preavviso durante il giorno	1	2	3	4	5

460 Arch Dis Child 2001;85:460–462

SHORT REPORT

Pain in cognitively impaired, non-communicating children

P Stallard, L Williams, S Lenton, R Velleman

ARTICLE

The Incidence of Pain in Children With Severe Cognitive Impairments

Lynn M. Breau, PhD; Carol S. Camfield, MD, FRCPC; Patrick J. McGrath, PhD; G. Allen Finley, MD, FRCPC

Eur J Pediatr (2013) 172:9–14
DOI 10.1007/s00431-012-1720-x

REVIEW

Pain in cognitively impaired children: a focus for general pediatricians

M. Massaro · S. Pastore · A. Ventura · E. Barbi

- Spasticità
- Reflusso gastro esofageo
- Stipsi cronica
- Fratture patologiche
- Patologia stomatologica
- Dolore procedurale

FLACC scale revised

Face 0 - No particular expression or smile 1 - Occasional grimace or frown, withdrawn, disinterested 2 - Frequent to constant quivering chin, clenched jaw
Legs 0 – Normal position or relaxed 1 – Uneasy, restless, tense 2 – Kicking, or legs drawn up
Activity 0 – Lying quietly, normal position, moves easily 1 – Squirming, shifting back and forth, tense 2 – Arched, rigid or jerking
Cry 0 – No cry (awake or asleep) 1 – Moans or whimpers; occasional complaint 2 - Crying steadily, screams or sobs, frequent complaints
Consolability 0 – Content, relaxed 1 – Reassured by occasional touching, hugging or being talked to, distractible 2 – Difficult to console or comfort

FIGURE 2. FLACC scale.

Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale SIPPS

Stretta correlazione tra problemi comportamentali e complicanze mediche causanti dolore

Loop molto chiaro

Dolore
Sensazione di stress

Impossibilità a comunicare

Comportamento aggressivo

Situazione di tensione

Loop molto chiaro

Dolore
Sensazione di stress

Possibilità di comunicare

Riconoscimento del problema

Trattamento adeguato

«…..mio figlio non parla,ma capisce tutto»

Systematic Review of Interventions Involving Aided AAC Modeling for Children With Complex Communication Needs

Elizabeth E. Biggs, Erik W. Carter, and Carly B. Gilson

Accepted: 2 April 2017
DOI: 10.1111/jocn.13851

ORIGINAL ARTICLE

WILEY Journal of Clinical Nursing

Implementing augmentative and alternative communication in critical care settings: Perspectives of healthcare professionals

Charlotte Handberg PhD, MPH, RN, Researcher[1,2] | Anna Katarina Voss OT, AAC Counsellor[3]

MENTAL RETARDATION AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES
RESEARCH REVIEWS 13: 58–69 (2007)

The State of Research and Practice in Augmentative and Alternative Communication for Children with Developmental/Intellectual Disabilities

Krista M. Wilkinson[1,*] and Shannon Hennig[2]
[1]Communication Sciences and Disorders, Emerson College, Boston, Massachusetts
[2]Tufts Sean of Massachusetts, Worcester, Massachusetts

A third role of AAC is as a tool for reducing challenging behaviors such as aggression, self-injury, or unwanted social behaviors. Extensive research has documented the role of AAC in reducing challenging behavior in children with developmental disabilities, includ-

ossigeno
aerosol
ossigeno
aerosol
secrezioni

secrezioni

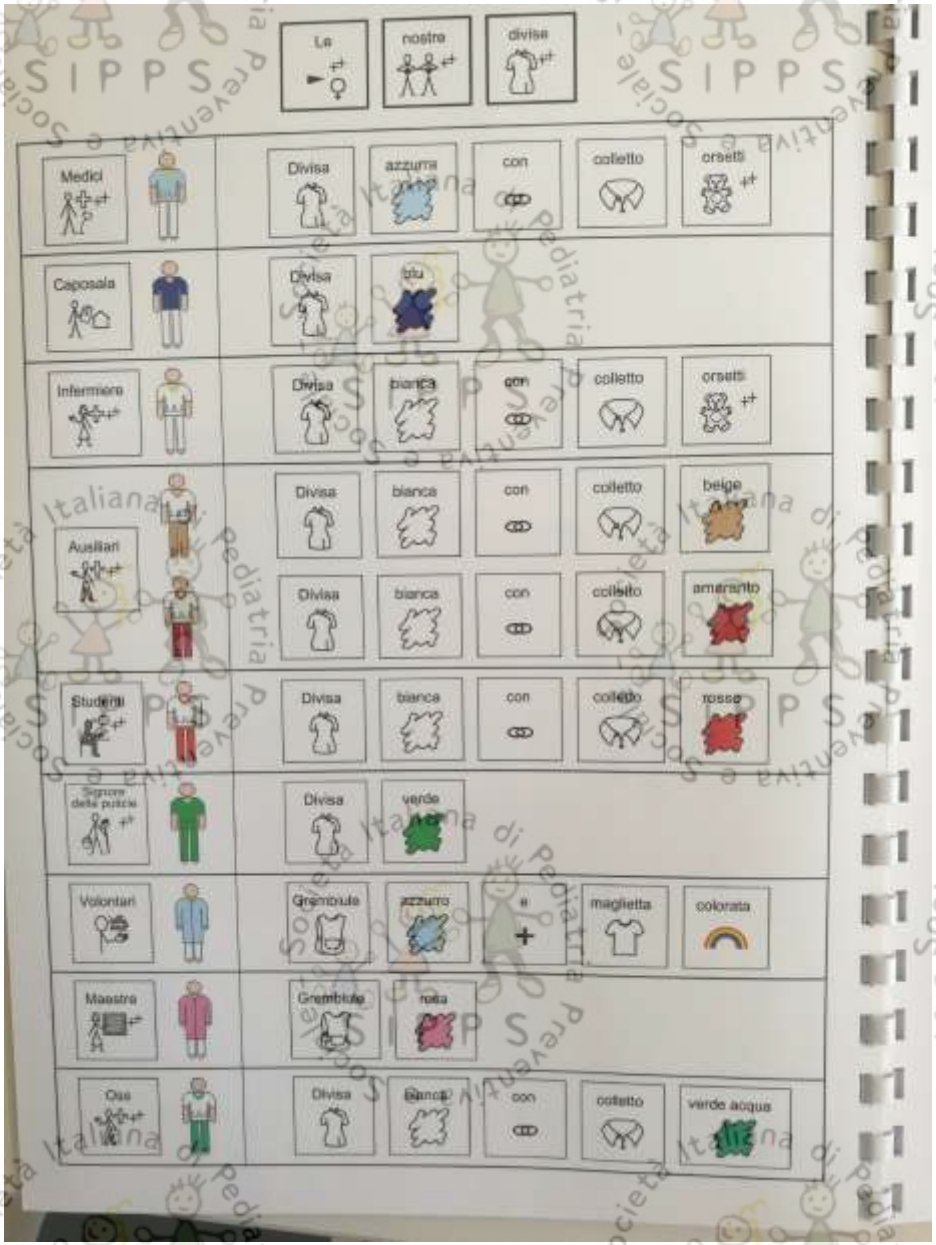
COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA

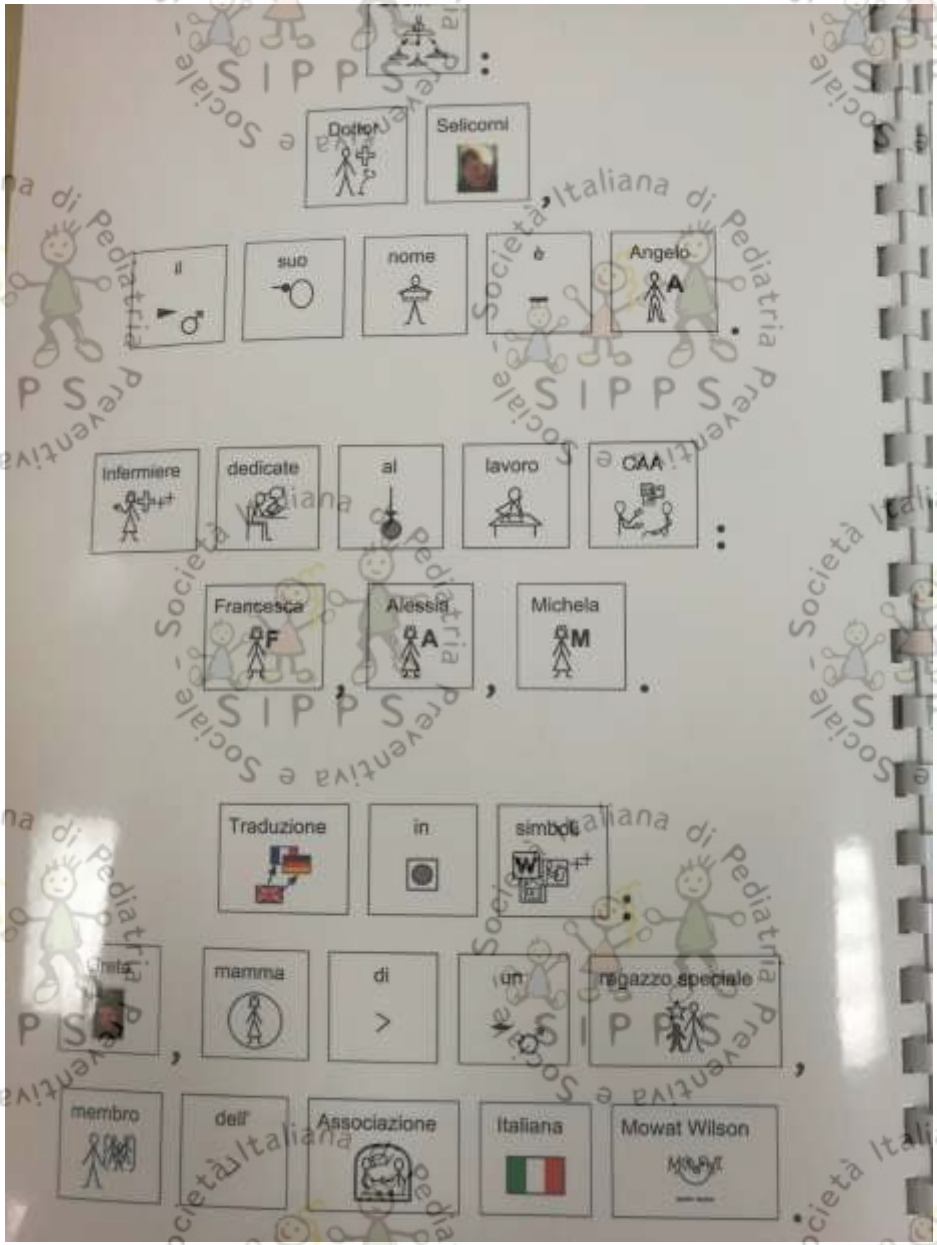
Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia
ASST Lariana

COMUNICAZIONE AUMENTATIVA ALTERNATIVA

Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia
ASST Lariana

Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale
SIPPS


La
nostra
divisa
Medici
Divisa
azzurra
con
colletto
orsetti
Caposala
Divisa
blu
Infermiere
Divisa
bianca
con
colletto
orsetti
Ausiliari
Divisa
bianca
con
colletto
beige
Divisa
bianca
con
colletto
amaranto
Studenti
Divisa
bianca
con
colletto
rosso
Signore delle pulizie
Divisa
verde
Volontari
Grembiule
azzurro
e
maglietta
colorata
Maestra
Grembiule
rosa
Oss
Divisa
bianca
con
colletto
verde acqua


Dottor
Selicorni
il
suo
nome
è
Angelo
A
infermiere
dedicate
al
lavoro
CAA
Francesca
F
Alessia
A
Michela
M
Traduzione
in
simboli
mamma
di
un
ragazzo speciale
membro
dell'
Associazione
Italiana
Mowat Wilson

Prelievo

Per
fare
un
prelievo
si usa
un
ago
molto
sottile
a
forma
di
farfalla
e
delle
provette
dove
si mette
il
sangue

20 domande per una diagnosi completa

- Come cresce ?
- Come/cosa mangia ?
- Come deglutisce ?
- Come si scarica ?
- Ha altri problemi GI ?
- Come respira ?
- Ha infezioni ricorrenti ?
- Le malformazioni congenite sono in follow-up adeguato ?
- E' stato correttamente vaccinato ?
- Come dorme (questionario sonno) ?
- Ha dolore (FLACC-R) ?
- Come vede ?
- Come sente ?
- Come comunica ?
- Come si muove ?
- Ha problemi ortopedici ?
- Ha problemi odontoiatrici ?
- Ha crisi epilettiche ?
- Usa device ?
- Mostra comportamenti problematici ?

Prevenzione del «non attaccamento»

"…. tutto questo non fa altro che allontanarti affettivamente da tuo figlio, anche per una forma di autodifesa,
e questo perché qualcuno ti presenta tuo figlio come un alieno
E NON E' FACILE AFFEZIONARSI AD UN ALIENO…"

Prevenzione dell'isolamento

- Un genitore ci ha detto.....

"….i medici che ho incontrato si dividono in 2 categorie: quelli buoni, che giocano con mio figlio e lo accarezzano, e quelli cattivi che lo guardano a distanza di sicurezza evitando se possibile di toccarlo"

Prevenzione del caos

Ruoli / responsabilità definiti

Il dr Rete non esiste,

la «rete» senza definizione di ruoli, compiti e responsabilità non può che generare caos

Comunicazione tra professionisti significa……

- Offrire alla famiglia una visione condivisa del bambino, dei suoi problemi e delle sue priorità assistenziali

- Indirizzare il bambino da specialisti congiuntamente ritenuti affidabili

- Non duplicare gli interventi, le indagini, le consulenze, le indicazioni

Esiti positivi della comunicazione tra professionisti

- Azione stabilizzante della famiglia nella complessità e nella fatica del loro percorso
- Percezione di interesse comune per la storia del loro bambino e per le scelte che si andranno a fare
- Percezione di stima per gli altri componenti della squadra

Prevenzione del «burn out» genitoriale

Spesso in un bambino con una condizione inguaribile il mantenere lo «stady state» rappresenta un successo tremendo ed è l'unico obiettivo realistico da perseguire

L'intervento terapeutico si attua non solo attraverso i singoli atti medico riabilitativi ma anche attraverso il supporto empatico alla famiglia che ha la necessità ed il diritto di vedere riconosciuto in modo esplicito il grande sforzo ed impegno assistenziale anche a fronte di esigui / nulli miglioramenti clinici

La disabilità non è una scelta…..
la nostra attitudine sì !!

Progetto Bambini Fragili

Percorso diagnostico assistenziale per bambini affetti da patologie complesse, rare, in gran parte geneticamente determinate

Ambulatorio di
Gastroenterologia e Nutrizione del bambino disabile

Ammbulatorio di
Pneumologia e Fisiokinesiterapira respiratoria pediatrica
in collaborazione con l'Unità Operativa di Riabilitazione Specialistica Neuromotoria

Attività di supporto medico-infermieristico per
bambini portatori di dispositivi medici

Reparto in Comunicazione Aumentativa Alternativa
in collaborazione con UONPIA

Ambulatorio Diagnostico e Follow-up assistenziale condizione specifica

Linea Diretta Fragilità Pediatrica

Accesso al progetto Telethon
Malattie senza diagnosi

Syndrome Day
dedicato a specifiche condizioni rare

Multitask Anestesia per bambini disabili
in collaborazione con le Unità Operative di Chirurgia Maxillo-facciale pediatrica, Anestesia e Rianimazione, Endoscopia Digestiva

Emergenza Bambini Fragili
in collaborazione con AREU

Con il sostegno di:

In collaborazione con

Sistema Socio Sanitario Regione Lombardia ASST Lariana

www.asst-lariana.it

BOZZA

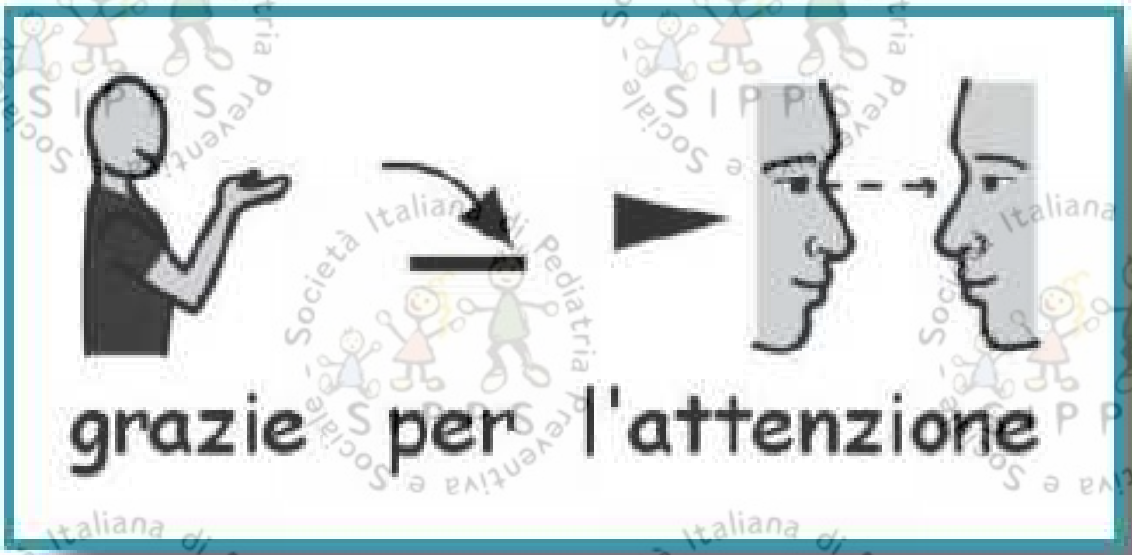
Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale SIPPS

Elisa mi manca...mi manca toccarla,"pastrugnarla"... coccolarla.

Ma, nonostante gli occhi inondati di lacrime, mi sento serena.

E questa serenità è sbocciata grazie alla cura attenta e scrupolosa che Elisa, io, mio marito e mio figlio abbiamo ricevuto da molti dottori e infermieri

SI PUÒ FARE
DA VICINO NESSUNO È NORMALE
CLAUDIO BISIO
ANITA CAPRIOLI
GIUSEPPE BATTISTON
UN FILM DI
GIULIO MANFREDONIA
DAL 31 OTTOBRE AL CINEMA


grazie per l'attenzione