

EDITORIALE



Cari lettori, lo scorso 9 dicembre abbiamo inaugurato il Centro Internazionale di Studi e Formazione Germana Gaslini, un centro per l'alta formazione e la ricerca nato per iniziativa congiunta dell'Istituto Giannina Gaslini e della Fondazione Gerolamo Gaslini. Nella stessa occasione abbiamo celebrato altresì il **60° anniversario dell'istituzione della Fondazione.**

Il Senatore Gaslini ha infatti costituito la Fondazione con atto del 28 novembre 1949 donando in vita l'intero patrimonio - ancora ingente pur dopo la realizzazione, undici anni prima, dell'Istituto Pediatrico - con contemporanea rinuncia, da parte della moglie e della figlia, della quota d'eredità loro riservata per legge. Può essere, questo 60° anniversario, l'occasione per ricordare i profili più rilevanti dell'attività della Fondazione, **guidata da S.E. il Cardinale Angelo Bagnasco** grazie alla norma dello Statuto, dettata dalla lungimiranza del Senatore Gaslini, che affida all'Arcivescovo pro-tempore della diocesi di Genova la presidenza della Fondazione.

L'attività della Fondazione consiste nella gestione del patrimonio mobiliare ed immobiliare posseduto direttamente o tramite società controllate e distribuito su tutto il territorio nazionale.

Attualmente l'utile, dopo adeguati accantonamenti, è devoluto in via pressoché esclusiva al potenziamento dell'Istituto Gaslini sulla base di progetti da questi proposti nelle aree della ricerca, dell'innovazione e dell'alta formazione.

Si ritiene in questo modo di aderire alle indicazioni del grande Fondatore, il quale scrive testualmente che la Fondazione deve "con le risorse del suo patrimonio" provvedere: "alle attrezzature e ai servizi ospedalieri, limitatamente però alle innovazioni".

CONTINUA A PAGINA 3

Una nuova casa per lo studio e la formazione d'eccellenza

Inaugurato il Centro Internazionale di Studi e Formazione Germana Gaslini

L'Istituto e la Fondazione Gerolamo Gaslini, nell'intento di sviluppare la formazione, valorizzare e divulgare la ricerca per il miglioramento continuo dell'assistenza, hanno costituito, con la forma giuridica del Consorzio fra enti pubblici, il **Centro Internazionale di Studi e Formazione Germana Gaslini (CISEF)**, inaugurato lo scorso 9 dicembre. "Quest'opera è un esempio di come sia possibile fare cose belle e utili per tutti quando si collabora e si uniscono le forze degli ideali, delle risorse e delle possibilità concrete. Quando il disegno seguito è al di sopra di noi, quando gli ideali sono alti, le difficoltà si superano - ha affermato Sua Eminenza **Monsignor Angelo Bagnasco** - Vorrei che fosse un incoraggiamento nella linea della convergenza e delle sinergie al servizio del bene comune. Questo Centro è un'iniezione di fiducia, in una città ricca di cuore, che ci darà buoni frutti".

CONTINUA A PAGINA 3



Un nuovo team per curare la trachea pag. 2

Le prime lauree in infermieristica pediatrica pag. 4

Le novità su Tri test e Amniocentesi pag. 5

Bimbo che bagna il letto: cosa fare pag. 6

Macchie rosse o emangiomi? pag. 6

Aprire lo sportello per le malattie rare

Un aiuto concreto per trovare diagnosi e cure appropriate

Una malattia è considerata rara quando colpisce non più di **5 persone ogni 10.000 abitanti**. Singolarmente sono malattie poco frequenti, ma il numero totale delle malattie rare conosciute oscilla tra **le 7000 e le 8000**, costituendo nel loro insieme il **10% delle patologie umane**. Nella maggioranza dei casi interessano l'età pediatrica: viene, infatti, stimato che in questa età della vita la prevalenza delle malattie rare sia da 10 a 20 volte più elevata che nelle altre età.

In genere si tratta di patologie complesse, croniche, ad andamento progressivo, spesso associate a disabilità motoria o psi-



chica, la cui diagnosi richiede un alto impiego di risorse umane e tecnologiche.

CONTINUA A PAGINA 4

Tutti i segreti dell'allattamento al seno

Le farmacie genovesi sostengono le mamme nutrici

L'allattamento al seno rappresenta la modalità ideale di nutrizione per il lattante. Il latte materno infatti è da sempre riconosciuto come il miglior alimento per il neonato. Esso contiene tutti i principi alimentari essenziali per la crescita e lo sviluppo: acqua, proteine, grassi, zuccheri, vitamine, sali minerali, anticorpi, ormoni, fattori di crescita e altre sostanze ancora non conosciute. Il latte umano è anche un alimento dinamico poiché presenta variazioni in rapporto ai diversi momenti del periodo neonatale. Le più recenti acquisizioni hanno rinforzato il concetto di latte materno quale "sistema biologico".



CONTINUA A PAGINA 8

Bimba di 11 mesi dall'Albania al Gaslini per raro intervento

Un team di specialisti ha estratto dalla trachea della piccola una spilla da balia

CONTINUA A PAGINA 2

Undici mesi di vita e una spilla da balia ingoiata aperta, per gioco, e conficcata nella trachea. Undici mesi e all'ospedale di Tirana nessuno in grado di estrarla per salvare la vita di questa piccolina. Nessun ospedale in Italia e negli altri paesi limitrofi all'Albania risponde alla richiesta disperata della famiglia, fortunatamente il Gaslini decide tempestivamente di aprire le sue porte per accogliere la piccola Amelisa e la sua giovanissima mamma Anila (nella foto accanto). E' successo lo scorso dicem-



bre, quando un team di 7 medici specialisti si sono avvicendati per 7 ore riuscendo a salvare la vita della piccolina. "E' arrivata il 3 dicembre alla Direzione Sanitaria del Gaslini la richiesta della dottoressa Spahia Nausika Console Generale di Albania, di ricovero urgente di una bambina proveniente dall'ospedale di Tirana (Albania) - spiega Silvio Del Buono, direttore sanitario del Gaslini - dove era stata sottoposta senza successo a tentativo di estrazione per via endoscopica di una spilla da balia, ritenuta nell'albero tracheobronchiale.

Valeria Marini per AMRI La visita ai bimbi pag. 8



Ingoia una spilla aperta: bimba di 11 mesi dall'Albania al Gaslini per intervento salvavita

Un team di 7 specialisti dopo 7 ore di intervento è riuscito ad estrarre la spilla da balia conficcata nella trachea della piccola albanese

CONTINUA DA PAGINA 1

Immediatamente abbiamo autorizzato il trasferimento, la piccola è stata ricoverata presso la Terapia Intensiva del Gaslini - continua Del Buono - e abbiamo attivato il nostro "Team delle vie aeree". È un orgoglio - racconta con soddisfazione il Direttore Sanitario - far prevalere il cuore, essere riusciti a far venire subito la bambina nel nostro Istituto, operarla e salvarla. Ancora una

volta un atto umanitario, ma anche scientifico di alto livello". "Nonostante l'intervento del personale del Ministero della Salute albanese, che ci ha tanto aiutato, nessuno rispondeva alla nostra richiesta, nessuno ci voleva" racconta la mamma Anila - 22 anni appena, grandi occhi azzurri ancora sconvolti dalla paura per la sua Amelisa - con la voce rotta dal pianto. "Voglio ringraziare tutti con il cuore, per aver salvato la mia bambina, ma anche per l'accoglienza e la disponibilità di tutto il personale verso di noi" ha aggiunto commossa. E c'è voluta davvero una grande disponibilità da parte di tutti, per organizzare il trasferimento e soprattutto un intervento così complesso, in pochissime ore, con di-



versi medici richiamati di domenica all'improvviso, chi ha lasciato la famiglia, chi si è sfilato gli scarponi da sci per tornare in città a fare la sua parte, fondamentale per la riuscita di un'operazione tanto delicata, sulla minuscola trachea di una bimbetta di soli 11 mesi.

cora sconvolti dalla paura per la sua Amelisa - con la voce rotta dal pianto. "Voglio ringraziare tutti con il cuore, per aver salvato la mia bambina, ma anche per l'accoglienza e la disponibilità di tutto il personale verso di noi" ha aggiunto commossa. E c'è voluta davvero una grande disponibilità da parte di tutti, per organizzare il trasferimento e soprattutto un intervento così complesso, in pochissime ore, con di-

"Per far fronte a questo delicato intervento - racconta Del Buono - l'Istituto ha attivato una speciale equipe complessa coordinata dallo specialista otorinolaringoiatra Vincenzo Tarantino e della quale hanno fatto parte: lo pneumologo endoscopista Oliviero Sacco, il cardiocirurgo Giuseppe Cervo, il chirurgo vascolare Pietro Dal Monte, il chirurgo pediatrico Piero Buffa, l'anestesista Franco Puncuh, l'intensivista Franco Lerzo".

"L'intervento - spiega il professor Vincenzo Tarantino direttore dell'unità Operativa Otorinolaringoiatria - costituisce un rarissimo evento, **risolvibile esclusivamente in centri di riferimento altamente specialistici** in cui opera un **team multidisciplinare dedicato alle vie aeree**". Lo studio radiologico del torace ha dimostrato la presenza di **una spilla da balia nella trachea** con perforazione della stessa e la punta che aggettava, per circa 2 centimetri nel mediastino, a stretto contatto con i grossi vasi presenti.

"La localizzazione anatomica, gli stretti rapporti di vicinanza della punta con le strutture vitali, le dimensioni e la forma del corpo estraneo rendevano impraticabile l'estrazione per via endoscopica - spiega il professor Vincenzo



Tarantino - per questi motivi abbiamo deciso di accedere direttamente alla trachea in modo da controllare i movimenti della punta".

L'intervento, che si è svolto il 6 dicembre 2009, presso la Sala Operatoria Cardiovascolare ha avuto la durata di 7 ore.

La piccola Amelisa è stata intubata sotto controllo video endoscopico, per evitare che il tubo tracheale potesse scontrare la spilla, è stata quindi aperta la trachea in circolazione extracorporea, al fine di consentire l'ossigenazione del sangue. "Localizzata con esattezza la spilla - specifica il professor Tarantino -

siamo riusciti a rimuoverla senza ledere i grossi vasi presenti a stretto contatto, le fasi successive hanno previsto la plastica della trachea e la chiusura del torace". "Successivamente la paziente, trasferita in Unità di Terapia Intensiva - racconta Pietro Tuo, direttore dell'U. O. Anestesia e Rianimazione - ha avuto un decorso post operatorio senza complicazioni di rilievo, gli esami eseguiti hanno dimostrato la buona riuscita dell'intervento chirurgico". Pericolo passato per la giovane famiglia albanese che ha potuto fare ritorno a Krujë, in Albania, con la sua bambina sana e salva.

Un nuovo team multidisciplinare per curare malattie e malformazioni laringo-tracheali

Il Gaslini diventerà punto di riferimento italiano anche per il trattamento chirurgico delle più complesse patologie della via aerea



All'Istituto Gaslini è nato un gruppo di specialisti di diverse discipline per il trattamento chirurgico della patologia laringo-tracheale. D'ora in avanti il Gaslini non solo eviterà di inviare i propri bambini all'estero per risolvere questo tipo di problemi, ma diventerà un punto di riferimento italiano per il trattamento delle malformazioni laringo-tracheali, come già lo è per numerose altre patologie.

La **via aerea superiore** (laringe, trachea) nel bambino è **anatomicamente ristretta** (il lume misura pochi millimetri) ed è pertanto un'area molto delicata in cui una **malformazione** congenita o anche un'**infiammazione** acquisita o un suo esito cicatriziale possono causare gravissimi problemi d'insufficienza respiratoria con necessità di interventi anche in

emergenza. Stiamo parlando di un gruppo eterogeneo di malattie che vanno dalle malformazioni congenite del laringe e della trachea a problematiche acquisite (in particolare stenosi laringee o laringo-tracheali dovute a intubazioni prolungate in pazienti prematuri o con altre malattie) che si caratterizzano spesso per l'estrema gravità dei sintomi e per la particolare difficoltà nel trattamento.

Basti pensare alla complessità della gestione di un bambino portatore di **tracheotomia** per rendersi conto dell'importanza di un Centro che tratti e risolva questo tipo di problemi. **In Italia non esistono Centri di riferimento** in cui tali malformazioni possano essere trattate chirurgicamente in tutta la loro globalità. I pazienti con questi problemi ve-

nivano sistematicamente inviati all'estero (Francia, Inghilterra, Stati Uniti) con immensi disagi e costi sia per le famiglie che per il nostro sistema sanitario.

Da alcuni mesi, finalmente, i gravi problemi che affliggono questi pazienti possono essere risolti adeguatamente anche al Gaslini. È nato, infatti, un gruppo multidisciplinare composto di anestesisti, rianimatori, otorinolaringoiatri, pneumologi e chirurghi. Molti di loro sono stati per alcuni periodi all'estero per acquisire l'esperienza necessaria e da molto tempo si dedicano alla diagnosi e allo studio di queste malformazioni.

Da oggi è possibile **completare l'iter diagnostico-terapeutico** realizzando il trattamento dei pazienti presso il nostro Istituto, grazie anche all'ausilio di **strumenti tecnologici d'avanguardia** (laser a diodi, laser a CO2) e all'affiancamento da parte di un consulente, il prof. Philippe Monnier di Losanna - punto di riferimento a livello europeo per il trattamento dei casi più complessi di malformazioni e stenosi laringo-tracheali - che presenza per i primi tempi agli interventi eseguiti presso il nostro Istituto.

Nel corso dell'ultimo anno al Gaslini sono già stati valutati e trattati endoscopicamente o chirurgicamente 22 pazienti che fino a pochi mesi fa sarebbero altri-

menti stati inviati presso Centri esteri. Il momento in cui il problema respiratorio di un paziente viene risolto definitivamente, o una tracheotomia chiusa perché non più necessaria, rappresenta un incredibile sollievo per le famiglie interessate e una delle massime soddisfazioni che un medico possa sperimentare nella sua vita professionale.

Oltre a questi interventi, è stata organizzata una seduta endoscopica pomeridiana dedicata alla patologia delle vie aeree, in cui, oltre alla valutazione dei casi, viene eseguita una discussione collegiale da parte di tutti i membri del gruppo.

La discussione collegiale è infatti un aspetto fondamentale nel trattamento delle malformazioni della via aerea, costituisce un campo particolarmente delicato per l'importanza delle decisioni terapeutiche che coinvolgono diversi specialisti e perché è un "terreno di confine" di molte specialità diverse.

Un **aspetto particolarmente delicato** nella gestione di questi bambini è infatti la corretta esecuzione dell'iter diagnostico, che si avvale fondamentalmente, oltre che di esami radiologici (Rx diretto, TAC con eventuale ricostruzione tridimensionale) dell'endoscopia.

Molte affezioni laringotracheali sono ormai trattabili con **inter-**

venti endoscopici, nei casi di stenosi laringee più gravi occorre invece intervenire con **interventi chirurgici veri e propri**.

I diversi specialisti impegnati nel team della via aerea hanno compiti e ruoli complementari e tutti ugualmente fondamentali: gli **anestesisti e rianimatori** (coordinati dal Dott. Tuo e dal Dott. Vallarino) gestiscono le problematiche più gravi ed urgenti relative all'insufficienza respiratoria, oltre che il periodo intra e post-operatorio (praticamente tutti questi pazienti necessitano di ricovero in Rianimazione); i **pneumologi** (Prof. Rossi, Dott. Sacco, Dott.ssa Panigada) svolgono una funzione diagnostica grazie soprattutto all'endoscopia flessibile e trattano le eventuali complicanze polmonari acute o croniche; gli **otorinolaringoiatri** (Dott. Tarantino, Dott. D'Agostino) svolgono sia un'attività diagnostica (in particolare grazie all'endoscopia rigida) che terapeutica, realizzando gli interventi per via endoscopica, alcuni dei quali molto complessi e con l'aiuto del laser, e le tracheotomie; i **chirurghi pediatrici** (Prof. Jasonni, Dott. Torre, Dott. Avanzini) collaborano con loro quando vi è la necessità di operare per via tradizionale i casi più complessi che non potrebbero beneficiare del solo trattamento endoscopico.

Nasce il CISEF: una struttura d'eccellenza per la formazione, la ricerca e l'assistenza

Il Direttore Antonio Infante: "Costruiremo per tutti gli operatori della Sanità una casa comune, un faro di scienza e di vita"

CONTINUA DA PAGINA 1

"In qualità di Presidente designato dai due Enti promotori - ha sottolineato il professor **Vincenzo Lorenzelli**, Presidente del CISEF, alla cerimonia di inaugurazione del Centro - mi è gradito porgere un particolare ringraziamento a S. E. il **Cardinale Angelo Bagnasco** nella Sua qualità di Presidente della Fondazione Gaslini, Ente di promozione e sviluppo dell'Istituto, al **Prof. Amedeo Amato**, Vice Presidente e a tutto il Consiglio **per avere** con grande sensibilità e lungimiranza messo a disposizione del Centro la Villa (ex Quartara).

Questa splendida dimora di proprietà della Fondazione, adeguatamente ristrutturata e arredata, con la possibilità di utilizzare parte del comprensorio della Badia, sempre di proprietà della Fondazione, per la qualità degli spazi, il prestigio architettonico, la bellezza del contesto ambientale, le caratteristiche dimensionali dei volumi esistenti, **si presta** in modo eccellente, **ad accogliere le attività didattiche**, ma anche corsi, convegni ed altri eventi formativi e di diffusione della ricerca scientifica a livello nazionale e internazionale".

Il CISEF avrà lo scopo di **promuovere, progettare e realizzare attività formative** in sanità, nel campo della ricerca scientifica, della pediatria e di tutte le specialità pediatriche, dell'organizzazione, della comunicazione e della qualità delle cure, con particolare attenzione allo sviluppo professionale di tutti gli operatori del settore.

"Un'iniziativa che si inquadra nel progetto avviato 70 anni fa da Gerolamo Gaslini - ricorda **Vincenzo Lorenzelli** - con la fondazione dell'Istituto Giannina Gaslini: l'Istituto fu da lui ideato e costruito allo scopo di assicurare una più efficace difesa ed assistenza dell'infanzia e di provvedere, con il supporto della Fondazione "Gerolamo Gaslini", ad erogare le più qualificate prestazioni di ricovero e cura.

Con grande lungimiranza, era già stabilito fin dalle origini che l'Isti-



La Scuola Professionale per vigiliatrici d'infanzia Lorenza Gaslini e la Scuola Internazionale di Scienze Pediatriche già operanti presso l'Istituto Gaslini verranno incorporate nel nuovo centro, che potrà anche avvalersi della **collaborazione di tutte le professionalità** presenti all'interno dell'Istituto. Ricordando a sua volta il fondatore, il **Ministro Maurizio Sacconi** ha affermato che "Questo centro sarà punto di riferimento a tutto campo grazie alla garanzia dell'Istituto Gaslini, per la sua importanza riconosciuta a livello sovranazionale."

Il Presidente della Regione Liguria **Claudio Burlando** ha ricordato come il Gaslini si situi nella tradizione di solidarietà della repubblica genovese, dove "chi ha avuto possibilità ha sempre pensato di destinare un po' di risorse agli altri", mentre il Presidente della Provincia **Alessandro Repetto** ha voluto "ringraziare i promotori di questo Centro di formazione e innovazione, che ci aiuterà a non fare uscire i nostri giovani dalla nostra terra".

Anche la Sindaco **Marta Vincenzi** ha ringraziato la Fondazione Gaslini "per aver restituito alla collettività uno spazio così importante,

tutto ospedaliero che tende all'eccellenza non può più concentrarsi solo sull'attività scientifica e formativa tradizionale, - ricorda il Direttore Generale del Gaslini Antonio Infante - ma deve seguire costantemente la **strada della ricerca, della sperimentazione e dell'innovazione**, perché il suo ruolo e il suo contributo nella comunità medico-scientifica siano riconosciuti e apprezzati, e per essere punto di riferimento per i pazienti".



Obiettivo prioritario del Centro sarà quello di favorire lo sviluppo di una **cultura sulle politiche e sulle procedure di qualità e sicurezza prevalentemente nell'ambito delle cure pediatriche**; organizzando attività formative, di ricerca, di comunicazione e di educazione sanitaria, rivolgendosi principalmente ai professionisti della salute, ma anche ai pazienti e ai loro familiari. I principi delle attività del centro saranno: **interdisciplinarietà, attenzione alle evoluzioni più recenti del settore, apertura alle esperienze internazionali** e a collaborazioni scientifico-didattiche con centri di ricerca italiani e strutture di avanguardia straniera. Oltre all'elaborazione del materiale scientifico e didattico e alla custodia e raccolta delle informazioni - tramite un **archivio facilmente consultabile** - le attività saranno finalizzate a produrre **pubblicazioni scientifiche di qualità e nuovi brevetti**.

"Il contributo prioritario dei due Enti Fondatori è quello di favorire

la crescita del capitale umano, nella consapevolezza che il vero patrimonio di una azienda ospedaliera sono le persone" sottolinea il Direttore Generale.

Condizione necessaria, infatti, perché una azienda sanitaria possa creare valore aggiunto alle risorse impegnate, appropriatezza delle prestazioni, soddisfazione del paziente, è innanzitutto la costruzione del capitale umano, cui è inevitabilmente collegata la disponibilità del personale ad operare con alti livelli di motivazione.

"Con l'attivazione del Centro, l'Istituto Gaslini consoliderà la sua leadership nazionale e internazionale nel campo pediatrico e continuerà ad accompagnare i suoi operatori nel loro cammino di crescita professionale, sempre nell'ottica della ricerca dell'eccellenza clinica - sottolinea il **Direttore Infante** - Un'eccellenza che è stata già certificata da un importante organismo internazionale, **Joint Commission International**, il quale ha riconosciuto che il Gaslini soddisfa gli standard internazionali di qualità e di sicurezza.

Il Gaslini non è un ospedale qualsiasi ma una **grande famiglia**, custode gelosa delle sue prerogative grazie alle quali ha costruito da oltre 70 anni - conclude Infante - la sua storia luminosa nel campo dell'assistenza e della ricerca e su questa strada intende proseguire".

Maura Macciò
Resp. Ufficio Stampa

CONTINUA DA PAGINA 1

"La Fondazione deve inoltre provvedere agli ampliamenti e alle modifiche strutturali - scrive il Fondatore - alla ricerca scientifica e alla formazione di specifiche competenze, in modo però che nulla dei relativi costi abbia ad essere sopportato da chi all'Istituto chiede assistenza per i propri piccoli infermi".

Ed è proprio in questo spirito che, nell'ultimo quinquennio, a favore della ricerca, dell'innovazione e dell'alta formazione dell'Istituto Gaslini sono stati **erogati 21 milioni di Euro** e adesso viene destinata al costituendo "Centro Internazionale di Studi e Formazione Germana Gaslini" la Villa (ex Quartara), adeguatamente ristrutturata e arredata, che ha implicato un ulteriore investimento per oltre **8 milioni di euro**.

L'attività della Fondazione è essenzialmente di natura finanziaria e non si svolge a contatto con i piccoli pazienti dell'ospedale. Mi è però grato testimoniare che ho trovato all'interno dell'Ente non soltanto competenze professionali ma anche impegno e dedizione di prim'ordine.

Coloro che operano nella Fondazione - nonostante il ruolo essenzialmente gestionale - hanno sempre, nella mente e nel cuore, la consapevolezza che i risultati della loro attività si riversano sui piccoli pazienti di oggi e di domani attraverso le attività di ricerca e di formazione che vengono finanziate.

Hanno questa consapevolezza i consiglieri di amministrazione e i revisori dei conti che, ai loro eccezionali livelli di professionalità, mi sono prodighi di consigli anche al di fuori delle sedi istituzionali.

Ne hanno consapevolezza il direttore generale e tutti i collaboratori della Fondazione, qualunque sia la loro funzione specifica.



Vicepresidente
della Fondazione
Gerolamo
Gaslini
Prof. Amedeo
Amato



tuto dovesse provvedere alla diffusione delle ricerche condotte e delle conoscenze acquisite, alla collaborazione con analoghe istituzioni nazionali ed internazionali, alla formazione ed aggiornamento del personale sanitario operante nel campo della pediatria."

senza cedere alla facile espansione edilizia, con la costruzione di nuovi appartamenti; al contrario il Centro sarà un'occasione di crescita ma anche di conservazione del territorio".

"Questo Centro nasce dalla radicata consapevolezza che un isti-



Aiutiamo le famiglie: apre lo Sportello Malattie Rare

Sono più di 7000 le malattie complesse che richiedono approcci multidisciplinari

CONTINUA DA PAGINA 1



A chi si rivolge?

Lo Sportello nasce come punto di riferimento per rispondere alle esigenze dei pazienti, delle famiglie e delle Associazioni nell'ambito della rete regionale delle Malattie Rare. Chi è affetto da una malattia rara deve affrontare una serie di difficoltà in più rispetto a chi soffre di malattie più diffuse e quindi più facilmente identificabili e curabili.

Può essere molto difficile trovare una diagnosi veramente precisa e corretta, portare il peso di una malattia rara può far sentire il paziente solo e depresso, e con lui i suoi famigliari che spesso non sanno come aiutarlo.

Lo Sportello Malattie Rare nasce per fornire un aiuto concreto nella gestione della malattia: dalle indicazioni per aiutare il paziente a trovare la giusta diagnosi, al supporto tecnico per compilare la modulistica necessaria ad accedere alle esenzioni previste dal DM 279/2001, fino all'assistenza psicologica. Ai medici lo Sportello fornisce il collegamento funzionale e scientifico con le Strutture della Rete delle Malattie Rare, quale strumento in grado di assicurare un approccio complessivo ai bisogni del paziente.

Per il raggiungimento degli obiettivi previsti, oltre al supporto operativo delle realtà territoriali presenti, lo Sportello si avvale di professionalità diverse ma complementari: Medico, Psicologo, Assistente Sociale, Infermiere, i volontari delle Associazioni, ecc. Ogni area d'intervento prevede attività finalizzate all'accoglienza, all'accompagnamento e alla facilitazione dell'utilizzo dei servizi presenti sul territorio.

Si definiscono rare le malattie che colpiscono meno di una persona su 2000 abitanti.

La bassa prevalenza nella popolazione non significa però che le persone affette da malattia rara siano poche. Si parla, infatti, di un fenomeno che colpisce milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa. Le Malattie Rare conosciute a livello mondiale sono circa 7000, delle quali l'80% dovute a cause genetiche. In Italia sono circa due milioni i cittadini affetti da patologie rare, e in Liguria se ne contano circa 9000.

L'apparente contraddizione dovuta alla bassa prevalenza delle Malattie Rare e all'alto numero di soggetti affetti, la difficoltà diagnostica - assistenziale, la gravità

che contraddistingue molte di esse, la richiesta di un'assistenza specialistica e continuativa di dimensioni tali da non poter essere supportata senza un importante intervento pubblico, ha determinato una particolare attenzione nella programmazione sanitaria regionale.

Perché lo sportello Malattie Rare?

Le persone che soffrono di malattie rare e le loro famiglie, raccontano spesso delle difficoltà che affrontano ad essere ascoltate, informate e indirizzate verso strutture mediche competenti, ottenere una corretta diagnosi, una terapia appropriata, un servizio adeguato di continuità assistenziale e altro ancora. Il risultato è un enorme spreco di tempo, energie e denaro.

Gruppo Sportello Malattie Rare Contatti:

Potete contattare la segreteria dello Sportello:
 lunedì - venerdì h.10.00 -12.00
 ☎ 010 5636 937
 Fax 010 8612 071
 malattierare@regione.liguria.it
 www.arsliguria.it
 www.gaslini.org

Malattie Rare: cosa sono e chi organizza l'assistenza

ASL, strutture ospedaliere, pediatri, Presidi, Associazioni: una rete per il paziente

CONTINUA DA PAGINA 1

I bisogni assistenziali dei bambini con malattia rara hanno analogie con quelli dei bambini con altre malattie croniche, ma presuppongono anche una specificità d'intervento dettata dalla loro condizione. La complessità dell'assistenza che ne deriva è funzione oltre che della numerosità di tali condizioni anche della necessità di un approccio multidisciplinare. Le malattie rare richiedono, infatti, competenze multispecialistiche (cardiologia, chirurgia, ortopedia, neuropsichiatria) e multidisciplinari (psicologia, assistenza sociale, servizi di riabilitazione del territorio, scuola). Il modello assistenziale per i bambini con malattia rara è quindi un modello complesso che prevede una rete assistenziale in cui si integri la presa in carico da parte del **presidio** - cioè il **centro di riferimento per le malattie rare** - con quella dell'ospedale

dell'ASL di appartenenza, del pediatra di libera scelta e di tutte le strutture territoriali di riabilitazione e d'assistenza.



I presidi sono strutture ad alta specializzazione che possiedono risorse tecnologiche per la diagnostica, competenze specialistiche mediche, volume d'attività adeguato, possibilità di aggiornamento continuo delle conoscenze e delle tecnologie, possibilità di garantire un approccio

multi specialistico.

I presidi **devono identificare la diagnosi di malattia rara**, certificare la stessa ai fini delle esenzioni previste dal DM 279 /2001 e definire i piani assistenziali. Gli altri nodi della rete sono i **servizi amministrativi delle ASL** di appartenenza responsabili del riconoscimento del codice di esenzione, dell'approvazione del piano terapeutico e della conseguente esenzione dalla spesa di prodotti dietetici e farmaci, i servizi farmaceutici e le farmacie ospedaliere che erogano i farmaci destinati ai soggetti con malattie rare (definiti anche farmaci orfani) e tutti gli altri farmaci o dietetici specificamente indicati per la specifica malattia rara. Abbiamo poi i distretti socio-sanitari, i servizi di riabilitazione del territorio, le strutture ospedaliere dell'ASL di appartenenza, i pediatri di libera scelta. Obiettivo della rete è la presa in

Si laureano le prime dottoresse in infermieristica pediatrica

Sono otto le giovani studentesse liguri che lo scorso 30 novembre 2009 hanno discusso la Tesi di Laurea del Corso di Infermieristica Pediatrica presso l'Aula Magna dell'Istituto Giannina Gaslini, laureandosi per prime in questo corso di studi nella Regione Liguria.

L'Istituto Gaslini, infatti, ha attivato dall'anno accademico 2006/2007 questo percorso di laurea, in convenzione con la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Genova, che integra alla didattica universitaria l'esperienza clinico/assistenziale dell'Istituto, alternando la formazione teorica con un percorso di tirocinio guidato da tutor esperti. Il Corso di Laurea è presieduto da Renata Lorini e coordinato da Laura Fornoni.

Al termine del primo ciclo di studi triennale, Anna Carta, Margherita Cuomo, Martina Dasso, Giovanna Manca, Ornella Mazza, Elisa Podestà, Ilaria Serena e Clelia Tonelli, hanno discusso la loro tesi alla presenza di Monsignor Luigi Palletti, del Presidente dell'Istituto Gaslini Vincenzo Lorenzelli, del Direttore Generale Antonio Infante, del Direttore Generale della Fondazione Gerolamo Gaslini Luigi Lagomarsino, del Direttore Sanitario dell'Istituto Silvio Del Buono, del Coordinatore del Dipartimento dei Servizi Assistenziali Lucia Sperlinga, del Professore Associato alla Facoltà di Medicina e Chirurgia nella disciplina infermieristica Loredana Sasso e del Presidente

del Collegio Provinciale IPASVI Carmelo Gagliano.

“Questa cerimonia corona la storia della formazione dell'infermiere pediatrico nel nostro Istituto - sottolinea Antonio Infante, Direttore Generale dell'Istituto Giannina Gaslini - iniziata nel 1946 con la Scuola Professionale per Vigilatrici d'Infanzia Lorenza Gaslini. Nel corso di questi anni la nostra attività didattica si è trasformata nei contenuti, nei metodi e nella durata dei corsi, in linea con la



normativa europea, sempre nella convinzione che una struttura che tende all'eccellenza debba affiancare all'ambito clinico attività di ricerca e formazione, per contribuire all'edificazione del bene comune anche attraverso la crescita professionale”.

Laura Fornoni
 Coordinatore Corso di Laurea
 in Infermieristica Pediatrica
 Coordinatore Scuola Professionale
 “L. Gaslini”.

carico del soggetto con malattia rara e della sua famiglia, assicurando l'assistenza più vicino possibile al luogo di residenza compatibilmente con l'alta qualità, la sicurezza e l'efficacia del trattamento e garantendo la **continuità assistenziale** tra il presidio responsabile del piano d'assistenza individuale del bambino con malattia rara e gli altri nodi della rete. In pratica il **bambino** o il soggetto **con malattia rara è al centro di una rete d'interventi coordinata da un case-manager** che secondo la patologia potrà essere il medico del presidio o il pediatra di libera scelta o qualunque altra figura professionale coinvolta nella sua presa in carico assistenziale.

L'organizzazione della rete deve prevedere l'informazione e la formazione di tutti gli operatori coinvolti nella presa in carico del paziente con malattia rara, attraverso l'accesso alle linee guida per la diagnosi e il trattamento, alle procedure operative cui si attiene ogni presidio della rete per le sin-

gole malattie rare (o per gruppi di malattie) e alle procedure organizzative della rete stessa.

Seppure non considerabili nodi della rete assistenziale, **le associazioni di genitori** che operano per l'incremento dei diritti dei bambini con malattia rara ed i gruppi di auto-aiuto che aumentano le risorse e le competenze personali delle famiglie, costituiscono un supporto importante della rete. Infatti, le Associazioni e i gruppi di auto-aiuto permettono alla famiglia di uscire dall'isolamento sociale che spesso segue alla diagnosi di malattia rara del figlio, aumentandone l'autostima e il senso di competenza nell'esercitare la funzione genitoriale.

Questo modello di assistenza integrata è l'obiettivo del gruppo malattie rare dell'Istituto Gaslini, costituito da un referente per ogni struttura complessa dell'Istituto e da un coordinatore del gruppo.

Maja Di Rocco
 Resp. Struttura Semplice
 Malattie Rare

Influenza A H1N1 variante 2009 (suina): problematiche pediatriche e prevenzione

Il virus dell'influenza arrivato nell'autunno di quest'anno è un virus diverso da quelli che circolano normalmente nella stagione invernale. La sua denominazione corretta è influenza A H1N1 variante 2009, ma è noto anche come influenza suina, dal momento che il virus è stato inizialmente isolato nei maiali e poi si è adattato a vivere nell'uomo.

La peculiarità maggiore di questo nuovo virus sta nella sua **completa diversità antigenica** rispetto ai virus di influenza A circolanti nel mondo negli ultimi 50 anni. Per questo motivo si è scatenata una pandemia, in quanto il numero di persone potenzialmente immuni al virus è molto basso e costituito prevalentemente da persone anziane, mentre i bambini e i giovani adulti rappresentano popolazioni di pazienti a maggior rischio di contrarre l'infezione perché non immunizzati da vaccini o infezioni contratte negli anni precedenti. In questo quadro il problema sanitario maggiore è rappresentato dal numero di persone che potrebbero contrarre la malattia, che ci si aspetta molto elevato, a prescindere dalla sua gravità. Vale a dire che, anche se la virulenza del virus (cioè la sua capacità di causare infezioni gravi e/o con complicanze) è bassa rispetto ai virus influenzali degli altri anni, il numero assoluto di potenziali malati gravi potrebbe essere molto alto. Per fare un esempio numerico, se tutti gli anni si ammalano di influenza 1000 per-

sone e i casi gravi sono l'1%, ci si aspettano 10 malati gravi. Ma se quest'anno si avranno 100.000 malati di influenza (perché il virus è completamente nuovo e pochi sono quelli già immuni), anche se la percentuale di malati gravi fosse dello 0,5% (metà della precedente), il numero assoluto di malati gravi potrebbe essere di 500, cioè 50 volte tanti! Inoltre, oggi è alto il numero di **ammalati di altre patologie** che possono vivere grazie alle moderne terapie, ma che sono a maggior rischio di contrarre infezioni anche gravi (cardiopatici, pazienti con malattie polmonari gravi come la fibrosi cistica, trapiantati, pazienti in chemioterapia per tumori o in trattamento per malattie autoimmuni con farmaci immunosoppressori). Questi soggetti **sono a maggior rischio di contrarre l'influenza** e di sviluppare una malattia grave a causa delle ridotte capacità di difesa e possono avere necessità di trattamenti molto impegnativi per il rischio di complicanze (per esempio ricovero in rianimazione per polmonite da virus).

L'alto numero di ammalati, nella popolazione sana e tra i soggetti fragili per la presenza di altre malattie, può rappresentare un problema per le strutture sanitarie che dovrebbero accogliere e curare queste persone, continuando a gestire gli altri pazienti con altre malattie e cercando di evitare che questi ultimi contraggano l'influenza in ospedale! La cosa non è di facilissima realizzazione,

come è facile comprendere e **richiede una notevole organizzazione**. Che deve essere approntata già prima che si verifichi l'aumento del numero di malati ricoverati per influenza grave.

Il nostro Istituto si è preparato per tempo, in accordo con le Autorità Sanitarie Nazionali e Regionali stilando un documento operativo per la gestione, in pronto soccorso o in ricovero, e la terapia dei bambini potenzialmente affetti da influenza. Questo documento è anche servito



come base di lavoro per i documenti presentati a livello nazionale dalla Società di Italiana Pediatria e dalla Società Italiana di Infettivologia Pediatrica, documenti alla cui stesura hanno partecipato in maniera attiva anche medici del nostro Istituto, e che fornivano indicazioni per la gestione dei bambini con influenza sia a casa sia qualora fosse necessario il ricovero in ospedale. Inoltre il Gaslini, insieme all'Ospedale San Martino di Genova, sta attivamente partecipando ad uno studio coordinato dall'Istituto di Igiene dell'Università di Genova per monitorare l'andamento del-

l'epidemia influenzale nella nostra città. I dati forniti vengono elaborati e viene preparato un report 2 volte alla settimana che consente di valutare il numero di soggetti infetti dall'inizio dell'epidemia e il numero di nuovi casi che si presentano ogni settimana. Con questo sistema si è notato che dopo un picco di casi osservato all'inizio del mese di novembre, l'epidemia sembra al momento **"scomparsa"** con **pochissimi nuovi casi** registrati settimanalmente nel mese di dicembre. Tale condizione è perdurata fino alla fine di gennaio quando si è assistito ad una **leggera ripresa** anche se in misura molto minore rispetto a novembre. Attualmente il numero di nuovi casi risulta essere rientrato sotto la soglia epidemica. Non sappiamo ovviamente se questo indichi una fine dell'epidemia nell'area genovese o se dobbiamo aspettarci un nuovo "picco", ma il sistema è in grado di avvertirci se ciò dovesse accadere e quindi di consentirci di attivare i meccanismi necessari di prevenzione e di gestione dei possibili ricoveri.

A proposito della prevenzione, un ruolo sicuramente importante è svolto dalla vaccinazione anti-influenzale specifica per questo virus. Anche in questo caso, in accordo con le raccomandazioni nazionali e regionali, il Gaslini ha provveduto ad offrire la vaccinazione specifica sia al personale di assistenza, sia soprattutto ai bambini ricoverati e in procinto di essere dimessi che a causa della



presenza di altre malattie potrebbero sviluppare una influenza grave. **La vaccinazione rappresenta la forma di prevenzione più efficace** al momento disponibile in quanto i farmaci antivirali, utili per la terapia che di solito è di breve durata, possono indurre la comparsa di resistenze se somministrati per tempi lunghi come invece necessario per la profilassi. In conclusione, la nuova influenza A H1N1 v2009 potrebbe rappresentare un problema di "gestione" per la possibilità che un numero molto elevato di bambini, specie con altre malattie concomitanti, si ammali e quindi aumentino le necessità di visite al pronto soccorso o i ricoveri. Anche se ovviamente speriamo che questo non si verifichi, il nostro Istituto è pronto ad affrontare questa eventualità in modo flessibile e professionale, come fa quotidianamente nella pratica assistenziale dei piccoli ricoverati.

*Elio Castagnola, UO Malattie Infettive
Gianni Macrina, Direzione Sanitaria
membri del Gruppo Operativo
Comitato per il controllo delle Infezioni*

Un test su sangue materno sostituirà l'amniocentesi: proseguono gli studi



Il 23 Gennaio scorso, presso l'Istituto Gaslini, si è svolto un incontro dal titolo "Nuove prospettive in diagnosi prenatale", organizzato dalla dottoressa Pierangela De Biasio, responsabile del Laboratorio di Diagnosi Prenatale (U.O. di Ginecologia ed Ostetricia, IGG).

Durante la prima sessione del corso si è discusso dei test di screening per l'individuazione della Sindrome di Down, da effettuarsi durante il primo e il secondo trimestre di gravidanza. Si tratta di esami statistici e come tali non possono fornire una diagnosi, ovvero una certezza, bensì una probabilità. I test di screening sono ormai diffusamente in uso in tutto il mondo e il loro risultato può influenzare la deci-

sione della coppia in merito all'effettuazione di un esame invasivo con i rischi a esso correlati. Per questo motivo è importante che il margine di errore dei suddetti esami, nonostante inevitabile, sia il minimo possibile. Sull'argomento è intervenuto il professor **Sir. N. J. Wald**, direttore del Centre for Environmental and Preventive Medicine, Wolfson Institute of Preventive Medicine di Londra. Il professore può essere considerato **l'ideatore dei test di screening**, dei quali i più noti sono il bitem e il tritem. Egli stesso ha discusso di vantaggi e svantaggi dei singoli test o della combinazione degli stessi, allo scopo di individuare la soluzione con il minimo margine di errore possibile. Oggi **l'obiettivo è migliorare**

l'attendibilità delle metodiche non invasive per ridurre il più possibile la necessità di ricorrere a quelle invasive. Alla manifestazione era presente il Prof. M.T. Mennuti, presidente dell'American College of Obstetricians and Gynecologists, il quale ha illustrato le nuove prospettive per il futuro in merito all'analisi del cariotipo fetale. E' attualmente in sperimentazione, anche con il contributo dell'Istituto G. Gaslini, **un test su sangue materno** che, se si dimostrerà attendibile, potrà consentire la **riduzione del numero delle amniocentesi**, sostituite da un prelievo di sangue venoso.

Un aspetto importante della diagnosi prenatale è legato all'individuazione di malformazioni fetali, non connesse ad alterazioni di tipo cromosomico.

Sono molte le implicazioni pratiche e psicologiche da affrontare con i genitori, quando viene riscontrato in utero un difetto anatomico. Per l'ottimale gestione di un centro di diagnosi prenatale non è pertanto sufficiente la figura del medico ecografista esperto, ma è necessaria la formazione di un gruppo di lavoro multidisciplinare, al fine di fornire alla coppia e al neonato,

informazioni e assistenza il più possibile complete, competenti ed aggiornate.

Presso l'Istituto Gaslini si è costituito un Team Perinatologico che coinvolge tutte le figure professionali con le quali le famiglie entreranno in contatto, sia durante la gravidanza, sia dopo la nascita del loro figlio. Durante la seconda sessione dell'incontro la dottoressa P. De Biasio ha presentato tale gruppo di lavoro, illustrandone i successi ottenuti fino ad ora. Sono intervenuti gli altri specialisti coinvolti nella collaborazione esponendo le loro motivazioni relative all'importanza dell'interazione, apportando anche esempi pratici di come sia stata utile fino ad oggi. Hanno esposto il loro punto di vista il prof. G. Serra, il dottore F. Campone, il dottore M. Marasini, il dottore G. Piaggio, il dottore P.Tuo e il prof. V. Jasonni, il quale si è inoltre confrontato con il dottor M.W. Bebbington, del Children Hospital di Philadelphia, sulle metodiche di correzione chirurgica di alcune malformazioni. In particolare il dottor Bebbington ha illustrato l'esperienza del suo centro in campo di chirurgia fetale prenatale, fa-



cedendo particolare riferimento ad alcune patologie e riportando in maniera critica rischi, benefici e successi ottenuti fino ad ora con questa tecnica.

*Luca Vaccari
Sabrina Bertoldi
Laboratorio di Diagnosi Prenatale
UO Ginecologia e Ostetrica*



Lesioni vascolari della cute nei bambini: riconoscerle e curarle

Cosa sono le macchie rosse sulla pelle dei bambini? Sono lesioni vascolari della cute, per lo più congenite, che comprendono in età pediatrica svariate anomalie dei vasi superficiali della cute; apparentemente esse possono sembrare omogenee (chiazze rosse) almeno nei primi giorni, settimane o mesi di vita; successivamente assumono una loro più precisa connotazione differenziandosi così le lesioni temporanee (es: angioma piano mediano, "angioma flammeo") da quelle permanenti (es: malformazioni vascolari propriamente dette); queste spesso costituiscono solamente un problema estetico (angioma piano semplice), ma talvolta rivelano anche notevoli problematiche cliniche (malformazioni vascolari complesse, malformazioni artero-venose).

Come si diagnosticano?

Un accurato esame (visione, palpazione, ascoltazione) delle lesioni, l'attenta osservazione del divenire clinico e l'utilizzo di opportune metodologie diagnostiche strumentali consentono nei casi dubbi una corretta diagnosi.

Quali sono le più frequenti?

- "Nevi flammei neonatorum" o salmon patches"

Sono le frequenti macchie vascolari del neonato; si localizzano a livello medio frontale e palpebrale (oltre il 60% dei neonati), nucale; tendono a risolversi spontaneamente entro un anno, tranne l'angioma nucale che nel 50% dei casi persiste per

tutta la vita nascosto sotto la capigliatura. Essi non sono delle vere e proprie malformazioni capillari, ma rappresentano la temporanea persistenza della circolazione fetale. Non comportano problematiche estetiche e non necessitano di trattamento.

• Malformazioni vascolari capillari (MVC) propriamente dette (angiomi piani)

Le MVC, sono caratterizzate da una malformazione dei capillari del derma che appaiono dilatati, impropriamente chiamati **angiomi piani o macchie di vino**, sono presenti alla nascita (0,3%), **persistono per tutta la vita** e spesso hanno un impatto negativo sull'aspetto estetico e quindi sulla vita sociale del paziente. Si presentano come macchie rosse, lisce, di forma ed estensione variabile; si localizzano prevalentemente sul volto lateralmente e sugli arti coinvolgendo talvolta le mucose.

Nella maggior parte dei casi la diagnosi è semplice e la prognosi è favorevole; raramente però le MVC laterali possono essere la spia di anomalie del Sistema nervoso centrale e/o dell'occhio. È necessario pertanto un attento approccio plurispecialistico e strumentale.

Come si trattano? Una volta escluse problematiche internistiche rimane il problema estetico che può essere migliorato o risolto con la tecnologia laser. Attualmente il laser pulsato a coloranti (dye laser) ed il Nd-YAG laser danno dei buoni risul-

tati con una efficacia di circa il 70-80% in età pediatrica, una discreta tollerabilità locale ed una pressoché totale assenza di effetti collaterali come cicatrici e discromie. I trattamenti possono essere iniziati a qualsiasi età anche se un trattamento nei primi mesi di vita è auspicabile dal momento che l'angioma piano tende ad estendersi con l'età: tanto è più piccola l'area da trattare e più precoce è l'intervento tanto più lo stesso è meno doloroso, più veloce ed economico. Inoltre la maggiore superficialità dei capillari, il loro diametro ridotto, la maggiore sottigliezza della cute favoriscono una migliore penetrazione della luce laser, mentre nell'età adulta molti angiomi piani tendono ad ispessirsi. Infine risolvere una patologia spesso localizzata diffusamente sul viso prima della vita di relazione del bambino significa prevenire notevoli disagi psicologici.

Sulla base della nostra esperienza (oltre 400 casi trattati) sono necessarie in media **6/7 sedute per ottenere un buon schiarimento**; sarà poi necessario in base alla risposta pianificare alcune sedute di "mantenimento".

- **Emangiomi infantili (angioma a fragola o a ciliegia, tuberoso, cavernoso)**

L'emangioma infantile è una **lesione benigna**, rilevata sul piano cutaneo, nodulare o in placca, di dimensioni variabili, di colorito rosso vivo, di consi-



stenza elastica; è presente alla nascita come puntino o macchietta rosata o compare poco dopo, per crescere poi rapidamente nei primi 6-7 mesi di vita; successivamente la sua crescita si arresta e tende lentamente a regredire nel giro di 7/8 anni, lasciando in molti casi inestetici esiti cicatriziali.

Gli emangiomi nel 95% dei casi interessano la cute, prediligendo il volto (25% dei casi); raramente, se sono multipli o di grosse dimensioni, possono localizzarsi anche in organi interni (muscoli, fegato, laringe, polmoni, encefalo).

Gli emangiomi richiedono una sorveglianza clinica particolare quando creino problematiche funzionali (per esempio grosso angioma che comprime l'occhio ed impedisce il corretto sviluppo della vista) o siano esteticamente molto invalidanti (grossi emangiomi facciali).

In questi casi importanti (emangiomi nasali, labiali, periorbitari, genitali, viscerali, di dimen-

sioni giganti) è **molto importante iniziare il trattamento medico** (cortisone, interferone, propranololo, vincristina) **nei primi mesi di vita** o quello chirurgico anche entro il primo anno di età. Gli eventuali esiti cicatriziali al termine di un involuzione naturale o dopo interventi terapeutici medici o chirurgici possono essere corretti con terapie laser appropriate. Entrambe le patologie richiedono in alcuni casi un approccio pluridisciplinare: dermatologo, pediatra, chirurgo vascolare, neuroradiologo, radiologo vascolare, chirurgo plastico e maxillo-facciale, oculista, ortopedico.

UOC Dermatologia

☎ 010 5636 219

dermatologia@ospedale-gaslini.ge.it
Gruppo per il trattamento degli angiomi e delle malformazioni vascolari - info@angiomi.org

Corrado Occella

Direttore UOC Dermatologia

Quando il bambino bagna il letto. Cause e rimedi dell'enuresi



L'enuresi è lo svuotamento involontario della vescica in un bambino che abbia superato i 5 anni di età, può verificarsi solamente durante il sonno o solo durante il giorno, oppure sia in sonno che in veglia. Si tratta di **un disturbo piuttosto comune**, infatti si può stimare che interessi fino al 20% dei bambini di 5 anni, il 5-10% di quelli di 10 anni e il 2-3% di quelli di 15. L'enuresi **notturna è tre volte più frequente nei maschi** rispetto alle femmine. Nella genesi dell'enuresi intervengono una serie di complesse interazioni tra fattori genetici ed ambientali/comportamentali. L'assunto che alla base del disturbo

ci sia un problema psicologico è un retaggio culturale storico e non più accettabile, se non nel senso che le emozioni forti e le condizioni di stress possano peggiorare il sintomo, ma non esserne la causa. E' invece vero il contrario, e cioè che il disturbo ha una ricaduta psicologica negativa sul bambino, in termini di una minore autostima e di ritardo dell'acquisizione dell'autonomia. **L'enuresi notturna è comunque determinata da una disparità tra la capacità vescicale e la produzione di urina durante la notte**. Si tratta di capire dove lavorare, se sulla vescica (vescica iperattiva a ridotta capacità), aumentan-

done la capacità, oppure sulla produzione notturna di urina, riducendola quando eccessiva (poliuria notturna). L'incapacità del bambino di svegliarsi alla sensazione di ripienezza vescicale, complica il quadro clinico e può essere in alcuni casi l'unico fattore determinante il problema. Il problema vescicale è presente in più dell'80% dei casi, mentre in meno del 20% l'enuresi è dipendente da una mancato picco di produzione serale dell'ormone antidiuretico, con conseguente elevata emissione di urina durante la notte. L'elevato **consumo di liquidi nelle ore serali può esacerbare il disturbo**, ma non ne è la causa primitiva. E' comunque utile cercare di ridurre al minimo l'assunzione di liquidi a partire dalla cena nei bambini che bagnano il letto.

In linea di massima si può affermare che quando entrambi i genitori hanno una storia di enuresi, l'incidenza del disturbo giunge sino al 65% dei casi. L'approccio diagnostico sufficiente all'enuresi è nella mag-

gior parte dei casi clinico (anamnesi familiare, fisiologica e minzionale accurate, calendario delle notti asciutte e/o degli episodi di incontinenza diurna, diario di due giorni con orario e quantità di tutte le minzioni, valutazione per tre volte della produzione notturna di urina, esame delle urine, urinocoltura). Esami strumentali quali ecografia dell'apparato urinario ed esame urodinamico vanno riservati ai casi complicati, con infezioni delle vie urinarie ricorrenti o ai casi di refrattarietà alla terapia farmacologica. Esiste la possibilità di risoluzione spontanea nel tempo del problema, che però risulta nel lungo termine illusoria nel caso, come visto il più frequente, di "vescica piccola".

Il trattamento prevede misure non farmacologiche e l'uso di farmaci. Tra le misure non farmacologiche, gravate da una elevata percentuale di ricadute dopo la sospensione del trattamento, sono state usate **la terapia motivazionale**, l'uso di allarmi che suonano e svegliano il

bambino quando bagna il letto, il condizionamento con l'uso di una sveglia ogni 2-3 ore per abituare a svuotare la vescica durante la notte.

La terapia farmacologica si basa sostanzialmente sull'uso degli anticolinergici (ossibutina, tolterodina) nel caso di vescica a bassa capacità e della desmopressina (minirin/DDAVP) quando è necessario sostituire la funzione dell'ormone antidiuretico. La terapia combinata desmopressina e riduzione dell'apporto dei liquidi nelle ore serali ha fornito buoni risultati, anche se il numero dei bambini che recidivano alla sospensione del trattamento non è trascurabile. **La terapia "vescicale"** è invece in grado di risolvere stabilmente il problema nella maggior parte dei casi, riducendo drasticamente la possibilità che i disturbi della continenza urinaria si ripresentino nel corso della vita.

Giorgio Piaggio

Dirigente Medico

UO Nefrologia Dialisi Trapianto di rene

Valeria Marini testimonial all'inaugurazione del citofluorimetro donato da AMRI

Una folla di piccoli pazienti ha accolto la Marini in visita al Gaslini per sostenere l'Associazione Malattie Reumatiche Infantili



Lo scorso novembre una folla di genitori con i loro piccoli si è unita nell'Aula Magna del Gaslini a tanti medici e volontari, presenti i rappresentanti della Direzione Generale del Gaslini, per festeggiare l'acquisizione del nuovo citofluorimetro donato all'ospedale dalla Associazione

A.M.R.I. Onlus (Associazione Malattie Reumatiche Infantili). Madrina d'eccezione **Valeria Marini**, da qualche anno testimonial dell'Amri che si è prodigata a distribuire doni e sorrisi a grandi e piccoli, scatenando l'entusiasmo di tutti i bambini presenti, che hanno fatto a gara per avere una

foto con la celebre soubrette. Amri è un'associazione di volontariato nata nel 1992 a Pavia (Policlinico San Matteo) dal 2002 operante presso l'unità operativa di pediatria ad indirizzo endocrinologico e reumatologico del Gaslini, diretta dal professor **Alberto Martini**. La filosofia di Amri è quella di unire le famiglie dei ricoverati come un'unica grande "famiglia". L'intervento dell'Associazione nei confronti dei bambini ammalati e delle loro famiglie va dalla possibilità di soggiornare, per tutto il tempo necessario alle cure, in appartamenti gestiti dall'Associazione, all'assistenza sia sociale che sanitaria. Amri fornisce aiuto economico per sostenere i lunghi e costosi viaggi per i ricoveri, le visite e il pagamento di esami o farmaci non sempre contemplati nell'esenzione per patologia, e sostiene la ricerca attraverso ini-

ziative di raccolta fondi.

Una di queste è stata proprio la "Campagna di raccolta fondi per il Citofluorimetro": l'Associazione è riuscita a raccogliere la cifra necessaria per acquistare e donare al laboratorio di ricerca annesso al reparto di Pediatria II questo strumento indispensabile per lo studio dei meccanismi coinvolti nell'infiammazione di molte malattie, comprese le malattie reumatiche. Esso permette infatti di comprendere quali sono le cellule e le molecole maggiormente coinvolte nel processo patologico; queste stesse cellule e molecole possono rappresentare possibili bersagli per trattamenti mirati. "Per noi oggi è una giornata memorabile - ha detto durante l'inaugurazione il presidente dell'Amri **Gabriele Bona** - nella storia di Amri è la prima volta che contribuiamo in maniera tangibile alla ricerca scientifica sulle



malattie reumatiche infantili". "Grazie a tante persone sensibili e generose riusciamo a coronare un nostro sogno e non vogliamo fermarci qui - ha annunciato Bona - ma colgo l'occasione per annunciare che il nostro impegno futuro sarà rivolto a reperire fondi per il finanziamento di un dottorato di ricerca".



La parola alle famiglie: in questo spazio pubblichiamo favole, pensieri e poesie scritte da voi o lettere e disegni dei vostri piccoli. Scriveteci a questo indirizzo: mondo@ospedale-gaslini.ge.it

Rosso Rubare

Il nastro del pacchetto che papà aveva portato alla mamma era rosso. E così Luca lo prese di nascosto e lo mise in tasca. Rossa era la macchinina giocattolo dell'amichetto con il quale aveva fatto i compiti. Luca attese che andasse in bagno e la infilò nella cartella... Il bambino non pensava di essere un ladro: sapeva solo di avere un difetto di pronuncia. Non riusciva a dire correttamente la consonante B seguita dalla vocale A. Come accade nei bambini più piccoli che pronunciano L invece di R, la sua lingua aveva trovato da sola la soluzione più comoda: inserendo la vocale E fra le due lettere che non potevano stare vicine.

Questo, però, aveva procurato qualche problema. Pazienza se quando leggeva ad alta voce "Topolino" il Commissario Basettoni diventava "Beasettoni". Poco importava se quando aveva abbastanza cibo diceva di averne "abbeastanza". Ma quando aveva coniugato per la prima volta il verbo "rubare" erano cominciati



i guai. Il tempo infinito di quel verbo era diventato, infatti "rubare", e gli aveva cambiato la vita. Gli si era appiccicata addosso, quella parola inesistente che conteneva sia la radice del verbo rubare sia quella delle parole latine che richiamavano il colore rosso, o l'azione di arrossire cioè "rubeo".

Da quando aveva pronunciato per la prima volta quella parola storpiata, Luca non era più riuscito a liberarsi del desiderio di possedere tutto ciò che vedeva di colore vermiglio, scarlatto, rosso...Essendo un bambino di 6 anni non aveva denaro, e neanche

un'idea chiara della differenza fra ciò che è bene e ciò che è male, ciò che è lecito e ciò che non lo è. E così, quando desiderava qualcosa, semplicemente allungava la mano e lo prendeva. Bastava fosse di colore rosso: soldatini, automobiline, quaderni, penne, matite, mele, pomodori... Quella sera stava tornando a casa assieme alla mamma. Lei guidava. Lui era, seduto comodo, sul sedile posteriore. Fra le mani stringeva la sua ultima preda, un temperamatite sottratto dallo scaffale del reparto cancelleria del supermercato dove la mamma aveva fatto la spesa. Naturalmente non era

stato pagato. In una curva qualcosa attirò la sua attenzione, sulla sinistra dell'auto. Si voltò e vide il tramonto. Nuvole rosse, cielo color porpora... si allontanava velocemente dietro la vettura lanciata verso casa. Il bambino allungò la mano verso il lunotto posteriore, ma non riusciva ad afferrare quella luce così intensa.

Il più bel rosso che avesse mai visto. La mamma, allarmata dal movimento che aveva intravisto nello specchietto retrovisore, si voltò e chiese cosa stesse succedendo. Luca era tutto concentrato, con le manine appiccicate al cristallo, soffriva perché non riusciva a toccare quel colore così brillante e meraviglioso. Una sofferenza così intensa che sentì cambiare qualcosa dentro di lui. La sua lingua si sciolse, in modo insolito, nella risposta: "Voglio rubare il sole!" gridò. Era guarito dal difetto di pronuncia. Tornò a sedersi composto. Guardò il tramonto, restò affascinato dallo spettacolo, ma non provò più alcun desiderio di prenderlo e metterlo in tasca: "Meglio così - pensò il bambino - la luce del tramonto

è così bella che non può essere solo mia".

Alberto Pastanella

Inviato del TGS

padà di Lorenzo e Lucrezia

Mondo Gaslini

Pubblicazione trimestrale dell'Istituto G. Gaslini di Genova

Mondo Gaslini n° 1/2010

Reg. Trib. di Genova n. 24 del 27/07/2006

Proprietaria ed Editrice

Istituto Giannina Gaslini

Direttore Responsabile

Maura Macciò

Grafica

Grafix Studio

Largo Giannina Gaslini 5,

16147 Genova

www.gaslini.org

mondo@ospedale-gaslini.ge.it

Stampato nel mese di marzo 2010

Scuola Tipografica

Sorriso Francescano S.r.l.

Via Riboli, 20 - 16145 Genova

In questo nuovo spazio i farmacisti della Provincia di Genova rispondono alle vostre domande di approfondimento. Scriveteci a questo indirizzo: chiedi@federfarmagenova.it

Progetto "Mamma in Farmacia": un aiuto concreto per le mamme che allattano



Proporre la farmacia come un'amicizia per le neo mamme. E' stato questo il senso dell'iniziativa di Federfarma Genova, la prima federazione provinciale d'Italia, che ha deciso di creare un punto di allattamento in ciascuna delle farmacie associate.

"Mamma in Farmacia", è questo il nome del progetto, che s'inserisce all'interno della campagna "Farmacia Vicina": «Come già era accaduto a luglio per l'iniziativa a favore degli anziani, anche con "Mamma in farmacia" abbia-

mo puntato a far conoscere la farmacia non solo come punto in cui acquistare medicinali, ma anche come un luogo in cui la famiglia può trovare un aiuto concreto» - spiega Giuseppe Castello, presidente di Federfarma Genova. Sono state davvero tante le mamme che lo scorso autunno hanno usufruito dei servizi - gratuiti - offerti nell'ambito di "Mamma in Farmacia": quasi tutte le 296 farmacie di Genova e della provincia, hanno promosso l'allattamento materno mettendo a di-

sposizione delle neo mamme uno spazio per allattare con la dovuta calma e privacy il proprio piccolo e i dati raccolti confermano il grande apprezzamento da parte delle mamme.

Difficile quantificare l'adesione, ma sono state moltissime le donne che hanno colto l'occasione. L'opuscolo dal titolo "La Farmacia a misura di mamma", redatto in occasione dell'iniziativa, è stato distribuito in circa 30 mila copie. Molte le mamme che hanno allattato i propri piccoli al seno, comodamente sedute nel tranquillo angolo dedicato e munito di fasciatoio.

In tante hanno utilizzato gratuitamente lo scaldabiberon per i bambini che usano le pappe, così come il cofanetto Happy Bimbo, con tutto il necessario per allattare. Nel dettaglio, emerge che in termini percentuali il maggior numero di mamme che hanno scelto di allattare i bambini in farmacia sono le donne straniere. Più alta la media delle mamme in farmacia nei quartieri e nelle delegazioni genovesi del ponente e della Valpolcevera.

«Con "Mamma in farmacia" abbiamo ottenuto il gradimento

delle persone. E' questo il senso di "Farmacia Vicina", la rete che abbiamo creato per rispondere meglio alle esigenze delle tante famiglie che ogni giorno si rivolgono a noi con fiducia» - spiega Giuseppe Castello, presidente di Federfarma Genova.

«In questo modo abbiamo inteso dare il nostro contributo alla campagna a favore dell'allattamento materno - aggiunge Edoardo Schenardi, segretario di Federfarma Genova - l'allattamento al seno è fondamentale, ma richiede una "catena calda" di sostegno e cioè assistenza competente alle madri, affinché possano avere fiducia in se stesse e per mostrare loro cosa fare.

Se questa catena calda si è persa nella nostra cultura o ha dei difetti, è giunto il momento di farla funzionare». Non a caso Mamme in Farmacia si è svolta durante il periodo interessato dalla Settimana Mondiale dell'Allattamento Materno, promossa annualmente dalla Waba (World Alliance for Breastfeeding Action). Al di là dell'originalità dell'iniziativa, lo scopo è anche e soprattutto quello di seguire le indicazioni dell'OMS e dell'Unicef, secondo cui l'allatta-

mento al seno è un diritto fondamentale dei bambini e delle mamme, che devono essere sostenute nella realizzazione del loro desiderio di allattare. «Ricordiamo - conclude Schenardi - che il latte materno fa bene al bambino, ma l'allattamento al seno fa bene anche alla mamma: riduce il rischio di osteoporosi dopo la menopausa e, se protratto per almeno tre mesi, può ridurre il rischio di cancro al seno e di carcinoma ovarico».

L'attenzione di Federfarma Genova nei confronti dell'infanzia non si ferma qui. Proprio in questo periodo i farmacisti di Federfarma Genova sono impegnati in corsi di aggiornamenti dedicati alle malattie del bambino e portati a termine con la collaborazione dell'ospedale pediatrico Gaslini.

Federfarma ha deciso di proseguire la fornitura gratuita di latte, pannolini e di tutti gli altri prodotti necessari per la cura dei neonati ospiti dell'"Abbraccio di don Orione", associazione che si occupa della casa di accoglienza, destinata ad accogliere i piccoli in attesa di essere adottati o potersi riunire ai loro genitori, momentaneamente in difficoltà.

L'allattamento materno: più salute e serenità per la mamma e il suo piccolo

CONTINUA DA PAGINA 1

Le più recenti acquisizioni hanno rinforzato il concetto di latte materno quale "sistema biologico" (non solo alimento) specie-specifico, unico e non integralmente replicabile nelle sue caratteristiche biochimiche. Il colostro, prodotto dalla prima alla quinta giornata di lattazione, in confronto al latte maturo, risulta più ricco di proteine, sali minerali e anticorpi e più povero di zuccheri e grassi. Il latte di transizione, prodotto dal 6° al 15° giorno di lattazione, è più povero di proteine del colostro, ma più ricco di grassi e quindi di calorie. Il latte maturo ha un contenuto più elevato di grassi e di zuccheri del colostro e del latte di transizione. Queste differenze rispondono a diverse esigenze. Il colostro, per esempio, facilita l'emissione del meconio (contenuto intestinale) e protegge l'apparato digerente dalle infezioni. Il latte maturo, rispetto al colostro, fornisce un apporto energetico più elevato di cui il lattante ha bisogno dopo il decimo giorno di vita. Il latte umano varia anche nel corso della poppata: verso il termine della poppata risulta più ricco di grassi e, come conseguenza, conferisce maggior senso di sazietà al neonato, favorendo il distacco spontaneo dal seno. Oltre agli anticorpi, contiene altre sostanze che proteggono il neonato dalle infezioni, come la lattoferrina,

detta anche "proteina rossa" e il lisozima.

In esso sono presenti anche sali minerali e vitamine in quantità ottimale per la crescita, in particolare calcio, fosforo, ferro, zinco, rame, vitamina C e vitamine del complesso B, favorisce nell'intestino del neonato lo sviluppo dei germi benefici, come il bacillo bifido che inibisce l'azione dei germi patogeni e favorendo la formazione degli zuccheri conferisce alle feci il caratteristico odore di lievito. Il latte umano inoltre riduce l'incidenza delle manifestazioni allergiche nel bambino e malattie croniche, come il diabete, la celiachia, la malattia di Crohn. L'allattamento al seno è importante per il bambino anche come forma ineguagliabile di comunicazione tra madre e figlio: durante l'allattamento il bambino riconosce la madre attraverso l'odore della pelle e del latte, inoltre si crea un rapporto di intimità che determina un'esperienza tranquillizzante, rilassante e benefica per entrambi.

Quasi tutte le donne sono in grado di allattare il proprio bambino, anche quelle che hanno subito il taglio cesareo. Esistono anche benefici per le mamme nutrici: la prima poppata stimola la contrazione dell'utero, riducendo l'emorragia dopo il parto e consentendo all'utero di tornare alle dimensioni normali più velo-

cemente. L'allattamento determina inoltre un minor rischio di sviluppare neoplasie mammarie e tumori ovarici.

Suggerimenti pratici:

nell'immediato periodo dopo la nascita madre e neonato dovrebbero avere un contatto fisico immediato, di tipo pelle-pelle. Anche la prima poppata deve avvenire quanto prima possibile dopo il parto, preferibilmente nelle prime tre ore di vita. E' importante che nelle maternità sia praticato il cosiddetto "rooming in", cioè il neonato venga tenuto in stanza con la madre.

Il numero, la durata della poppata e l'intervallo tra le poppate nei primi giorni non devono seguire regole rigide, ma dovrebbero tenere conto dei bisogni del bambino. Questo tipo di alimentazione chiamato "a richiesta" rappresenta il metodo migliore in quanto consente una stimolazione più frequente del capezzolo e di conseguenza una maggiore produzione di latte. Dopo una fase di transizione nella quale il numero delle poppate può arrivare a 10 nelle 24 ore, l'alimentazione su richiesta porta generalmente ad un ritmo regolare di 6-8 poppate al giorno, con un intervallo di 3-4 ore e una durata di 10-15 minuti per mammella. Tuttavia, alcuni neonati possono assumere la quantità desiderata in pochi minuti, altri anche in 30 minuti, special-

mente nelle prime 2 settimane di vita.

Prima di ogni poppata è consigliabile il massaggio mammario onde evitare l'indurimento del seno. Esso può essere eseguito fin dal primo giorno dopo il parto, due o più volte, a seconda del bisogno, per la durata di due - tre minuti.

La posizione tipica della madre durante la poppata è quella seduta con in braccio il bambino, con il corpo completamente rivolto verso la madre "pancia" contro "pancia". Il braccio della madre dovrebbe sostenere il neonato con la mano sotto le natiche; i cuscini possono servire da supporto delle braccia o del neonato; la testa del bambino dovrebbe essere allineata con il seno poiché non riesce a deglutire se la testa deve girarsi verso il seno e la pressione risulterebbe scarsa.

E' consigliabile allattare il bambino ad entrambe le mammelle per assicurare un'adeguata suzione e una stimolazione bilaterale del seno. La nutrice dovrebbe inoltre alternare la mammella alla successiva poppata, poiché la prima mammella interessata in ciascuna poppata riceve lo stimolo maggiore.

Per valutare se il bambino assume una quantità adeguata di latte considerare che se è soddisfatto si addormenta dopo la poppata; il numero delle evacuazioni varia da 3 a 6 (l'aspetto è



semiliquido, il colore giallo oro, l'odore acidulo) e quello delle minzioni da 6 a 8 ogni giorno; il controllo del peso va fatto settimanalmente e non ad ogni poppata, in quanto l'appetito del bambino normalmente varia. Nei primi tre mesi di vita la crescita ponderale è di circa un grammo/ora cioè circa 24 g/die. Se l'accrescimento e le condizioni cliniche risultano normali è opportuno allattare esclusivamente al seno fino a 6 mesi, senza l'integrazione di liquidi, compresa l'acqua.

Info Ambulatorio infermieristico di sostegno all'allattamento disponibile 24 su 24.

☎ 010 5636/285.

Giovanni Serra
Direttore UO Patologia e Terapia
Intensiva Neonatale - CNR