



Prof.ssa Eleonora
Gambineri

Pediatra
Immunologa
Oncoematologa

Qual è la vostra idea di Pediatria?

DEFINIZIONE

- ✓ E' la disciplina che si occupa della salute del soggetto in ETA' EVOLUTIVA: fasi precedenti la nascita --> 18 anni
- ✓ Il BAMBINO **non è un "piccolo adulto"**, ma presenta caratteristiche specifiche --> organismo in continuo divenire
- ✓ Il "divenire" del bambino non significa solo crescere e maturare fisicamente, ma anche modificare i propri comportamenti e le proprie necessità --> SVILUPPO
- ✓ E' quindi assai importante conoscere le caratteristiche evolutive per potere giudicare la "**normalità**" o la "**patologia**"
- ✓ Si applicano inoltre approcci diversi al bambino a seconda delle sue età [es. neonatologia, adolescentologia]

PEDIATRIA

- ✓ PEDIATRIA = greco “παιδοσ” (bambino) --> medico del bambino
- ✓ Si occupa di tutte le età dell'accrescimento
- ✓ La caratteristica essenziale è l'EVOLUTIVITA'

IL bambinonon è mai uguale a sé stesso!

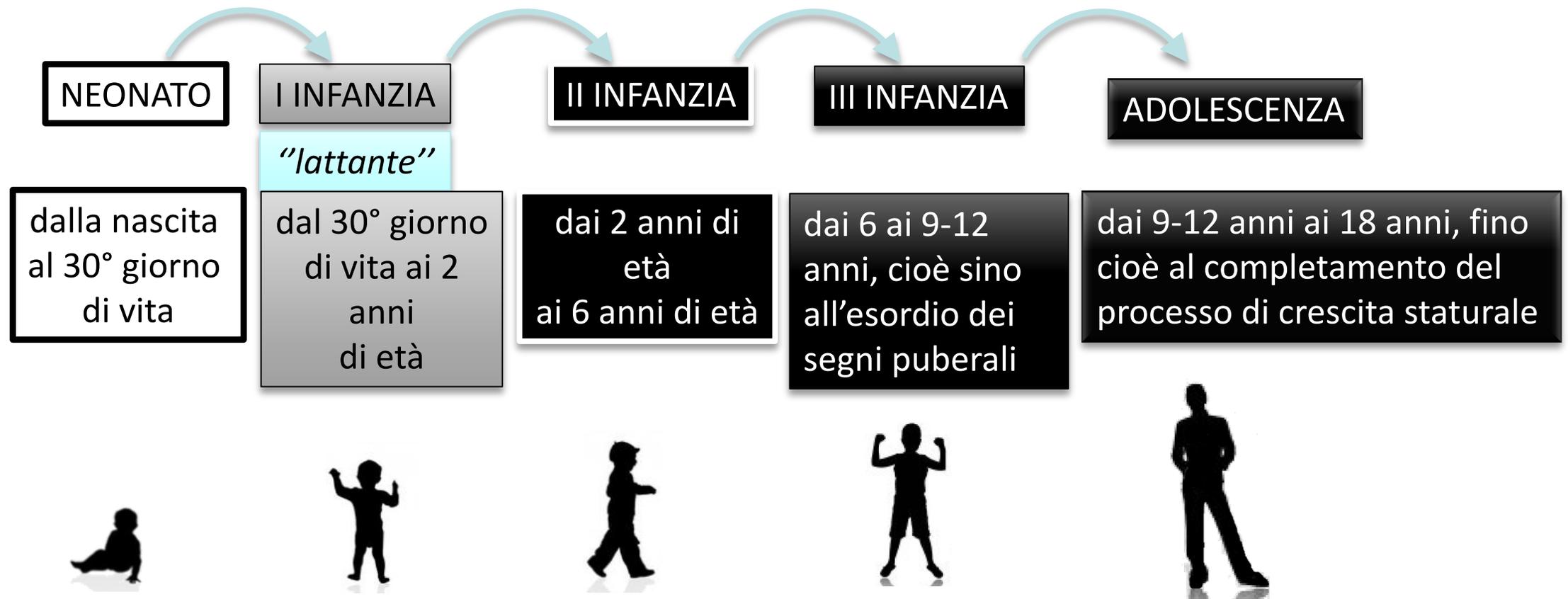


Età Evolutiva

Il bambino NON è un piccolo adulto
ma una creatura in continua crescita e sviluppo psico-fisico



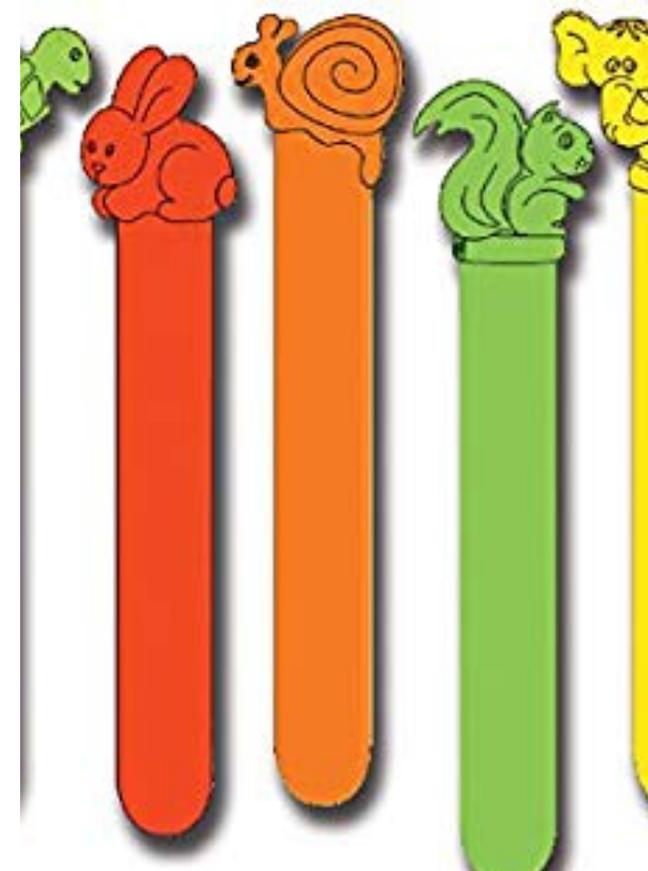
necessita pertanto di attenzioni e cure diverse dagli adulti e diversificate per ogni fascia d'età, così come necessita di figure specialistiche a lui dedicate.



PEDIATRIA...relatively new!

- ✓ Fino all'inizio del secolo scorso il bambino non aveva un suo proprio medico...
- ✓ La malattia e la morte erano accettate come il normale prezzo da pagare alla società per la sopravvivenza della specie
- ✓ A quel tempo le complicanze del parto e le malattie infettive erano causa di morte nel 30% dei bambini con età < 5 anni

Cosa ha di diverso un medico
pediatra rispetto ad un medico
generico?

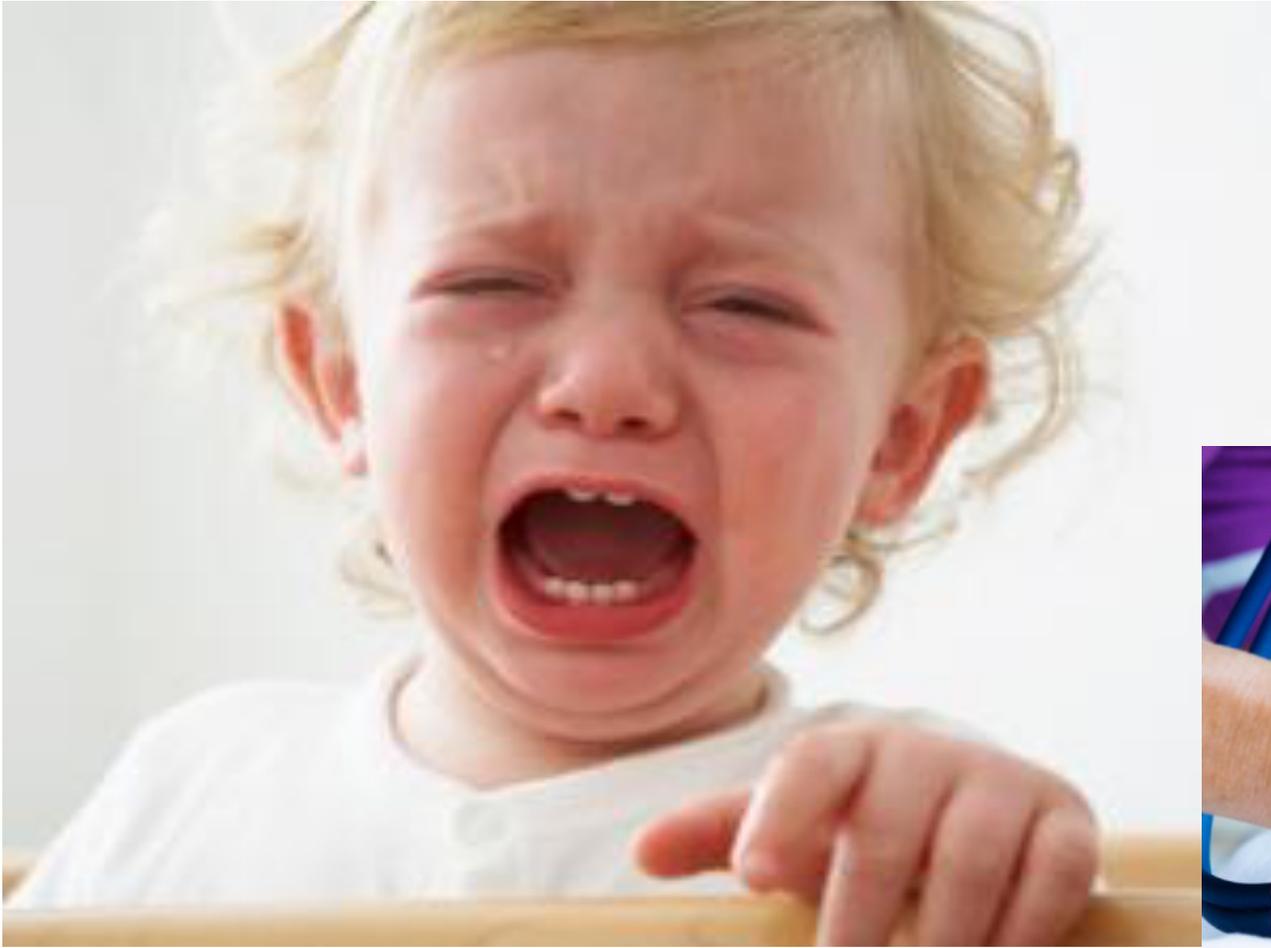


E' più divertente e fantasioso!

Medico "Pediatra"

Si prende cura delle persone durante l'età del loro sviluppo

- ✓ La prognosi è per l'intera vita futura
- ✓ Il rapporto medico-paziente è mediato dai genitori!!!
- ✓ I sintomi delle malattie sono spesso scarsi e poco specifici
- ✓ I segni delle malattie ed i "messaggi del bambino" sono quasi sempre assai difficili da interpretare (specie in alcune fasce d'età.....)



Fisiologia

- ✓ Conoscere le tappe fondamentali dello sviluppo sia **fisico** che **psicologico** del bambino
- ✓ Favorire lo sviluppo fisico, psichico, mentale ed emozionale di un bambino con particolare **attenzione all'ambiente sociale e familiare** che lo circonda

Bilanci di Salute

- ✓ Alla nascita
- ✓ Nel primo anno di vita: ogni 1-2 mesi
- ✓ 1-2 volte l'anno da 2 a 10 anni
- ✓ In età prepubere e in pubertà: 10°-12°, 14°-15°anno (abuso di sostanze, tabagismo, disturbi alimentari, sessualità)

Cosa sono/Come si fanno
i Bilanci di Salute?

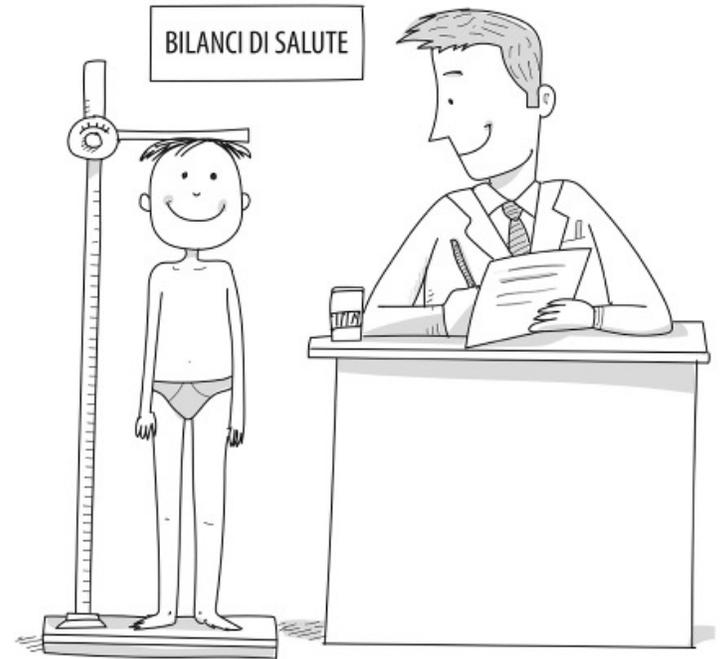
Bilanci di Salute

Strumento di **PREVENZIONE MIRATO AL SINGOLO SOGGETTO**

In pratica si verifica, in certi specifici momenti della crescita, la presenza delle malattie specifiche per quell'età, per intervenire su di esse precocemente.

Bilanci di Salute

- ✓ Crescita **staturponderale** (spt nei primi 2 anni di vita)
- ✓ **Funzionalità motoria** (funzioni che vanno perfezionandosi nel tempo come il controllo del capo e del tronco, il portare le mani alla bocca, il fermarsi e prestare attenzione, lo stare seduto senza appoggio...Es. una lesione del sistema nervoso centrale provoca alterazioni di diverso grado del movimento)
- ✓ **Capacità di relazione** che comprende lo sviluppo del linguaggio (dai primi vocalizzi alle prime paroline, dalle frasi incomprensibili ai discorsi strutturati), lo sviluppo cognitivo (il progressivo crescere e rafforzarsi delle capacità intellettuali rispetto all'ambiente esterno), lo sviluppo psico-affettivo e sociale (interazione tra la maturazione fisica e la realtà esterna che impone al bimbo nuovi e precisi comportamenti in base anche alle caratteristiche culturali, etniche e sociali della famiglia).



Organizzazione del SSN

SUL TERRITORIO

Il **Pediatra di famiglia** è lo specialista formato specificamente per offrire la tutela della salute per tutto l'arco della crescita e dello sviluppo (0-16/18aa)

IN OSPEDALE

Reparto Pediatria Generale/Specialistica

diagnosi e cura delle
patologie acute dei
bambini

Servizi Ambulatoriali Specialistici

diagnosi e cura delle
patologie croniche dei
bambini



Compiti del Pediatra di Famiglia

- ✓ **VISITE PERIODICHE DI CONTROLLO** con attività di educazione sanitaria e di prevenzione individuale mirate alle più frequenti patologie di carattere pediatrico;
- ✓ **VISITE MEDICHE PER MALATTIA** acuta e/o cronica con eventuali prescrizioni di terapie, esami di laboratorio e/o strumentali e se necessario con consulti specialistici.

PEDIATRIA...subspecialità

Con il passare degli anni e l'evolversi delle branche mediche la pediatria si è sviluppata sino a divenire oggi una specialità che consta di almeno 3 sub-specialità:

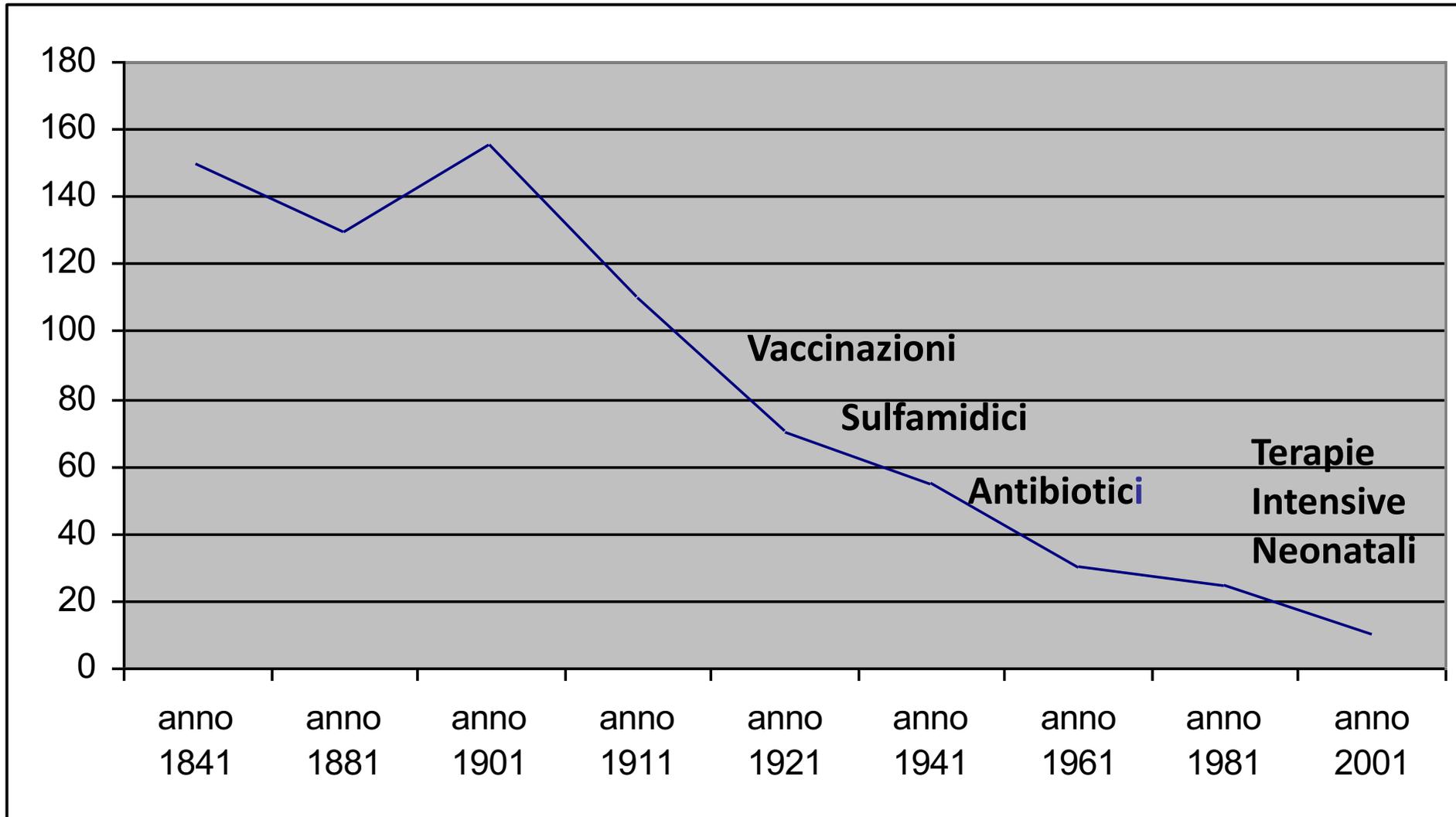
- ✓ Neonatologia
- ✓ Pediatria generale
- ✓ Adolescentologia

PEDIATRIA...SUPER-sub-specialità

All'interno della specialità pediatrica e delle sub-specialità si sono progressivamente sviluppati numerosi campi d'interesse super-specialistico (come nell'adulto):

- ✓ Cardiologia pediatrica
- ✓ Endocrinologia pediatrica
- ✓ Nefrologia pediatrica
- ✓ Onco-ematologia pediatrica
- ✓ Gastroenterologia pediatrica
- ✓ Neurologia pediatrica....

Mortalità Infantile 2014 (Istat): 3,3/1000



Fattori che influenzano morbilità e mortalità

Dalla metà del XX secolo...

- ✓ si sono risolte le emergenze infettive, alimentari, sociali nei Paesi Industrializzati
- ✓ sono emerse le malattie d'organo pediatriche, i tumori e le patologie genetiche e malformative; patologia in generale complesse ad alte richieste assistenziali
- ✓ sono nate le specialità pediatriche

Aumento di malattie croniche

La riduzione della mortalità **NON** sempre è associata a una riduzione della morbidità per cause specifiche

Molte malattie pediatriche sono **CRONICHE** (non guaribili, ad esempio il diabete, la fibrosi cistica, le immunodeficienze primitive, le malattie metaboliche...)

Aumento di malattie croniche

- ✓ Obesità;
- ✓ Ritardo Mentale (1- 3% circa della popolazione)
- ✓ Disturbi psichici/comportamentali
- ✓ Malattie genetiche
- ✓ Le malattie “correlate” all’immigrazione
- ✓ Incidenti/Traumi

CAUSE DI MORTE 1- 24 ANNI

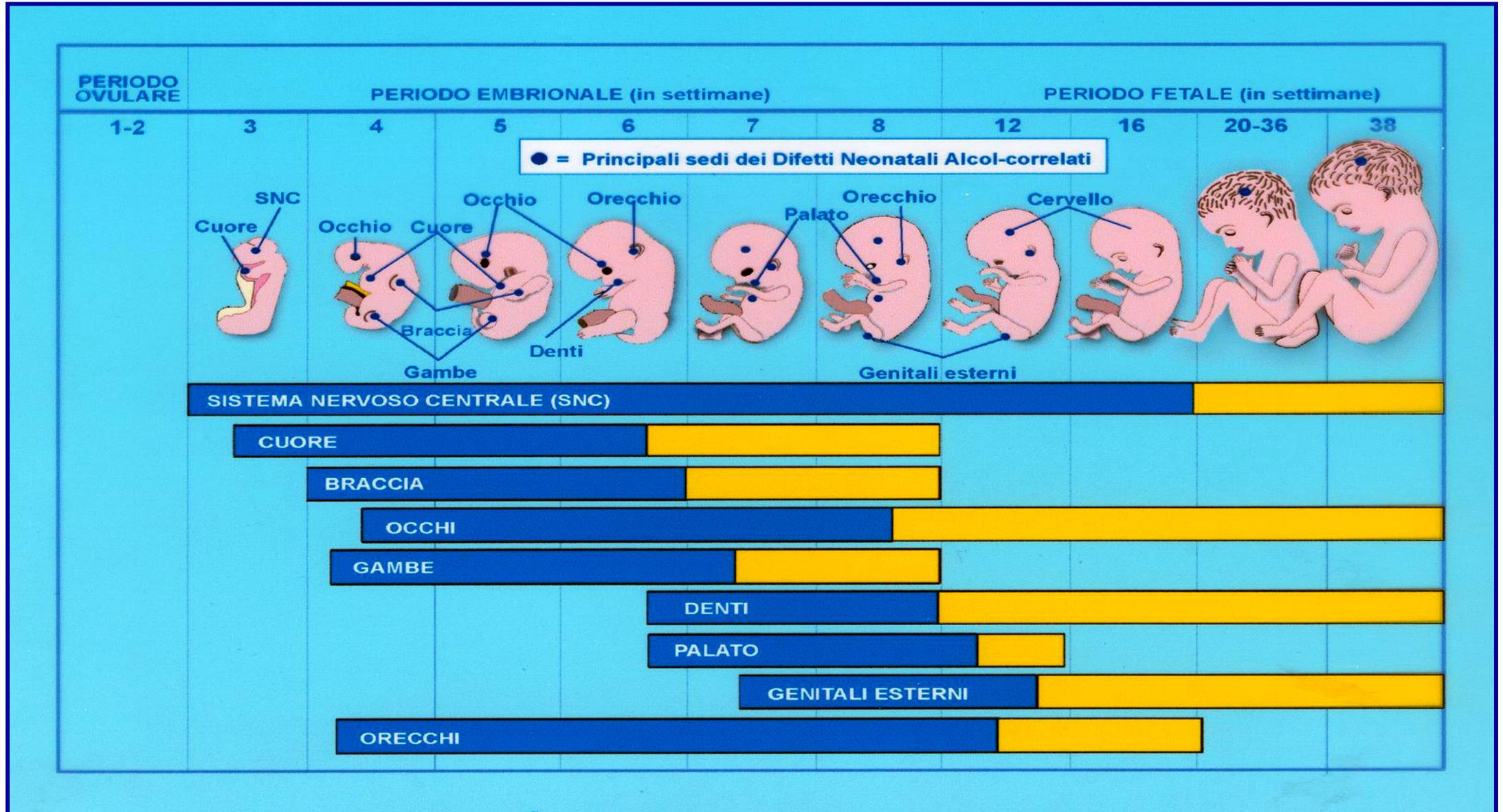
1-14 ANNI

1. Incidenti
2. Tumori
3. Malformazioni congenite
4. Omicidio/ Suicidio

15 – 24 ANNI

1. Incidenti
2. Omicidi/Suicidio
3. Tumori

Esposizione e danno fetale



Pediatria PREVENTIVA e Sociale

- **PREVENZIONE PRIMARIA**

Eliminazione delle cause o dei fattori di rischio prima ancora che questi abbiano provocato una malattia. Può essere rivolta ad un'intera popolazione o ad un singolo individuo (es. vaccinazione --> malattie infettive; educazione alimentare --> obesità; consumo di alcol in gravidanza)

- **PREVENZIONE SECONDARIA**

Individuazione precoce di una malattia - possibilmente in fase pre-clinica - al fine di limitarne al massimo le conseguenze (es. diagnosi precoce --> screening)

- **PREVENZIONE TERZIARIA**

Ottimizzazione dei mezzi riabilitativi al fine di evitare la cronicizzazione di una sequela di una malattia o un deterioramento funzionale in un individuo nel quale l'evento patologico si sia già verificato

PREVENZIONE

SCREENING

Tipologia test	Metodo	Range di esecuzione
Valutazione dell'udito	Boel Test	nel 1° anno
Valutazione della vista	COVER test	360 gg+/- 30 gg
Valutazione del linguaggio	Test ELM	18 mesi +/- 6 mesi
Valutazione segni precoci di disturbo autistico	CHAT	24 mesi +/- 6 mesi
Valutazione di apprendimento (D.S.A.)	Test lettura-scrittura	6° anno-7° anno con almeno 8 mesi di scolarizzazione
Valutazione dell'autostima	TMA	12 anni-14 anni

VACCINAZIONI

Il calendario vaccinale del Piano Nazionale di Prevenzione Vaccinale 2017-2019

Vaccino	0gg-30gg	3° mese	4° mese	5° mese	6° mese	7° mese	11° mese	13° mese	15° mese	6° anno	12°-18° anno	19-49 anni	50-64 anni	> 64 anni	Soggetti ad aumentato rischio
DTPa**		DTPa		DTPa			DTPa			DTPa***	dTpaIPV	1 dose dTpa**** ogni 10 anni			(1)
IPV		IPV		IPV			IPV			IPV					
Epatite B	EpB-EpB*	Ep B		Ep B			Ep B								(2)
Hib		Hib		Hib			Hib								(3)
Pneumococco		PCV		PCV			PCV							PCV+PPSV	(4) ^^
MPRV										MPRV	MPRV				(6) ^
MPR								oppure MPR + V		oppure MPR + V					(5) *****
Varicella															(6)^
Meningococco C								Men C ^d			Men ACWY coniugato				(7)
Meningococco B**		Men B	Men B		Men B			Men B							
HPV											HPV*: 2-3 dosi (in funzione di età e vaccino)			(8)	
Influenza														1 dose all'anno	(9) **
Herpes Zoster														1 dose#	(10)
Rotavirus		Rotavirus## (due o tre dosi a seconda del tipo di vaccino)													
Epatite A															(11)

PROGETTO SALUTE
INFANZIA



BILANCI di SALUTE

Vaccinazione

E' il tipico strumento di PREVENZIONE PRIMARIA volta a:

- I. difendere dal maggior numero di malattie infettive la persona (obiettivo IMMEDIATO);
- II. far scomparire la malattia da una popolazione o, meglio ancora, eradicare l'agente causale da ogni parte del mondo (obiettivo FINALE)

Eradicazione = sospensione della vaccinazione (es. vaiolo)

Screening

- ✓ E' il tipico strumento di PREVENZIONE SECONDARIA, diretto a scoprire alcune malattie in fase pre-clinica
- ✓ E' una ricerca mirata ad una certa malattia su tutta una collettività
- ✓ Riguarda malattie gravi ma che hanno uno stadio pre-clinico in cui sono ancora reversibili

Esempi di screening

- ✓ Malattie metaboliche/immunologiche congenite: prelievo di sangue dal tallone alla nascita (ipotiroidismo, fenilchetonuria, fibrosi cistica)
- ✓ Lussazione dell' anca: ecografia dell' anca, test di Barlow o di Guthrie
- ✓ Scoliosi: "One Minute Test" (esame del bambino in posizione eretta e in flessione)
- ✓ Ecc....

Screening neonatale esteso

- Analisi in Spettrometria di massa tandem di alcuni **aminoacidi** (circa 12 aminoacidi diversi) e delle **acilcarnitine** (circa 32 acilcarnitine) nello stesso spot di sangue essiccato su carta, prelevato alla nascita. Con questa analisi è possibile identificare malattie appartenenti a 3 gruppi: **aminoacidopatie (AA), acidurie organiche (OA) e difetti della β -ossidazione degli acidi grassi (FAO)**
- Altri screening (limitato ad alcune regioni): Deficit di Biotinidasi, Galattosemia, Iperplasia adrenale congenita, **Malattie da accumulo lisosomiale, Immunodeficienza combinata grave (SCID)**, Deficit di GAMT, alcune emoglobinopatie.

SCREENING NEONATALE ESTESO

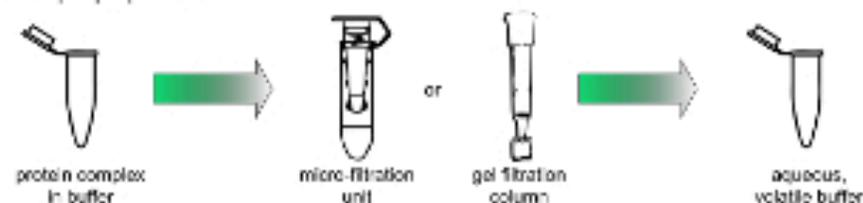


FONDAZIONE

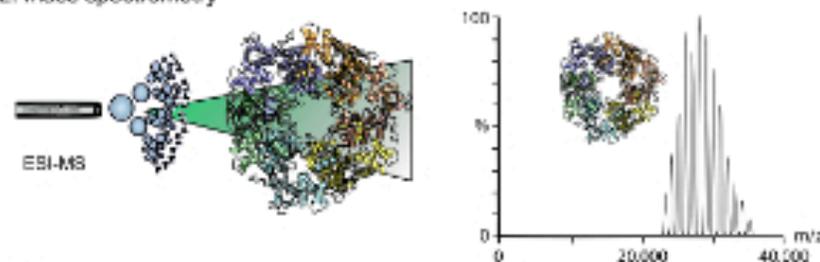


Mass Spectrometry of Intact Protein Complexes

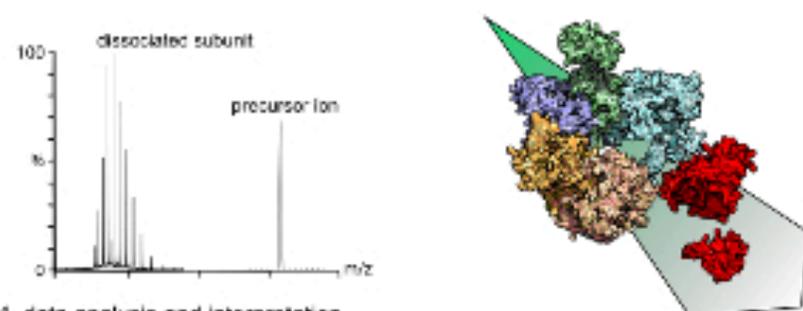
1. sample preparation



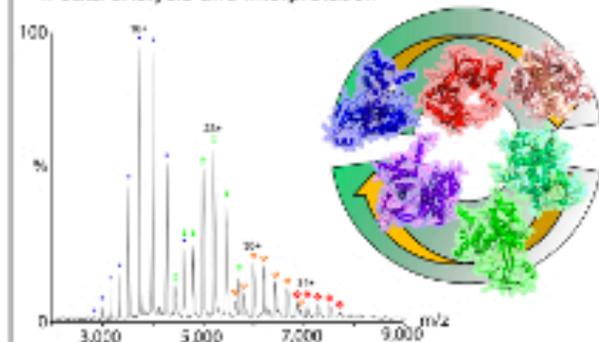
2. mass spectrometry



3. tandem mass spectrometry - gas phase dissociation

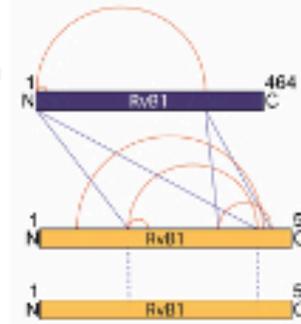
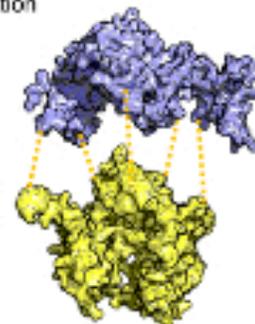


4. data analysis and interpretation



subunit stoichiometry
heterogeneity
protein interactions
ligand binding
topology

protein interaction sites
protein dynamics
dimerisation
protein networks
ligand binding

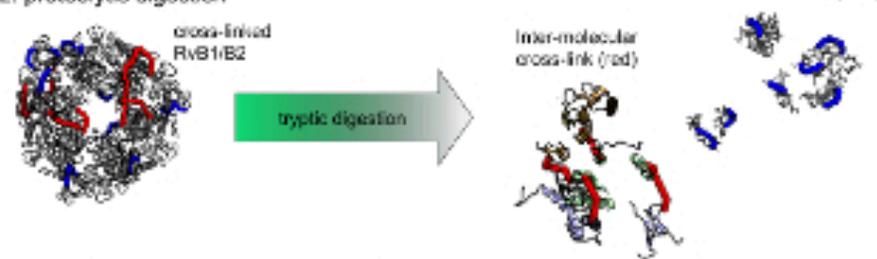


Cross-Linking Mass Spectrometry

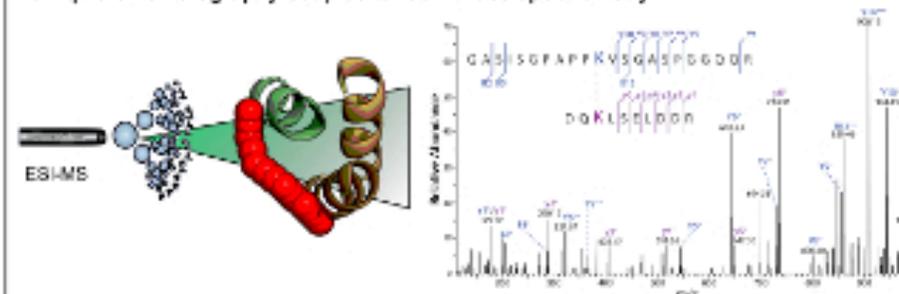
1. chemical cross-linking



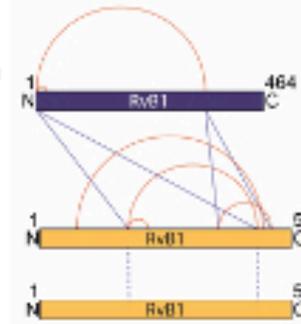
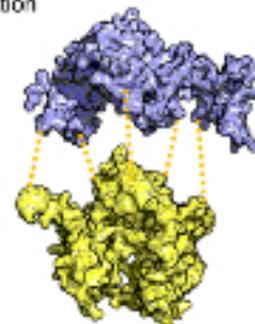
2. proteolytic digestion

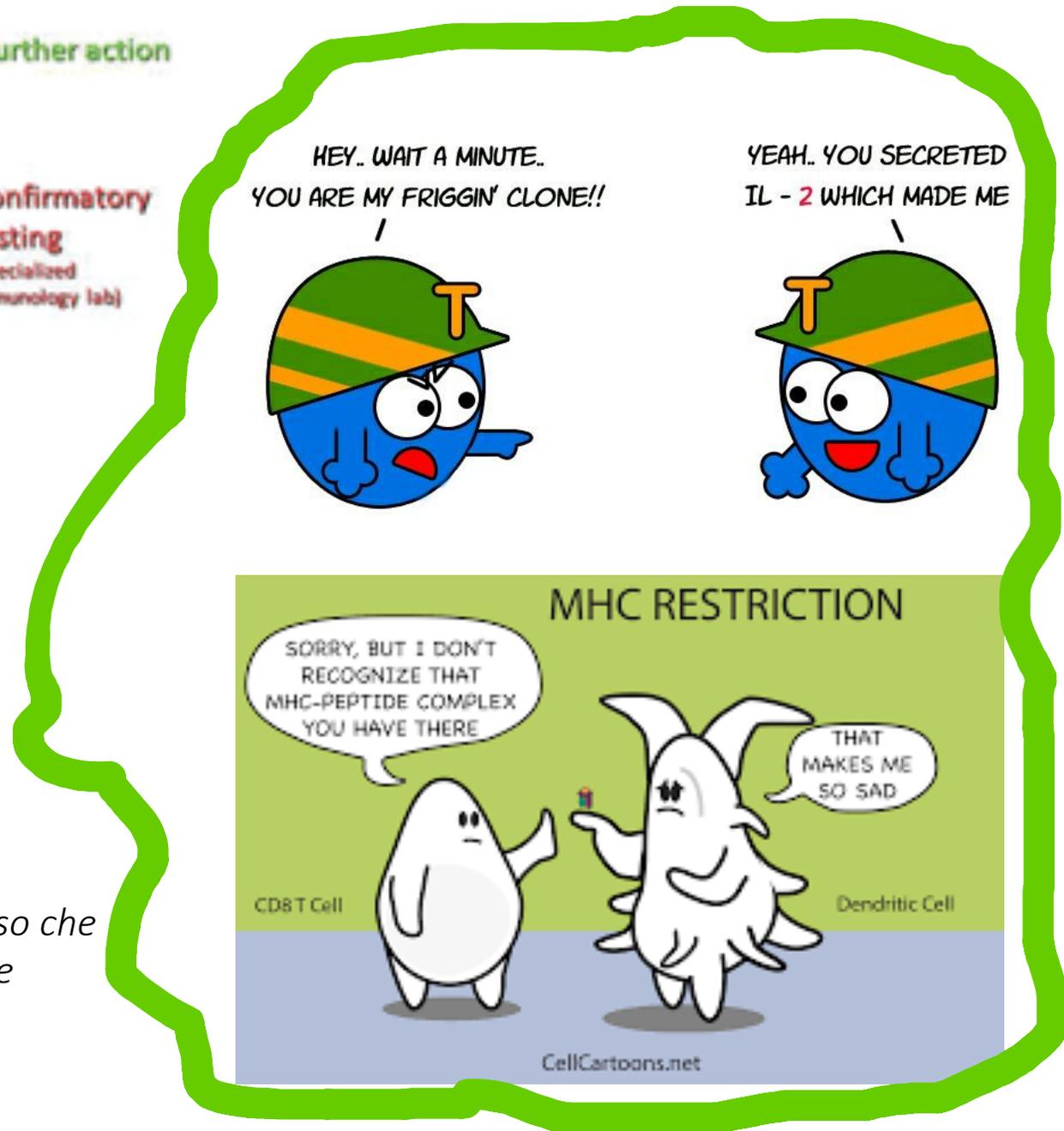
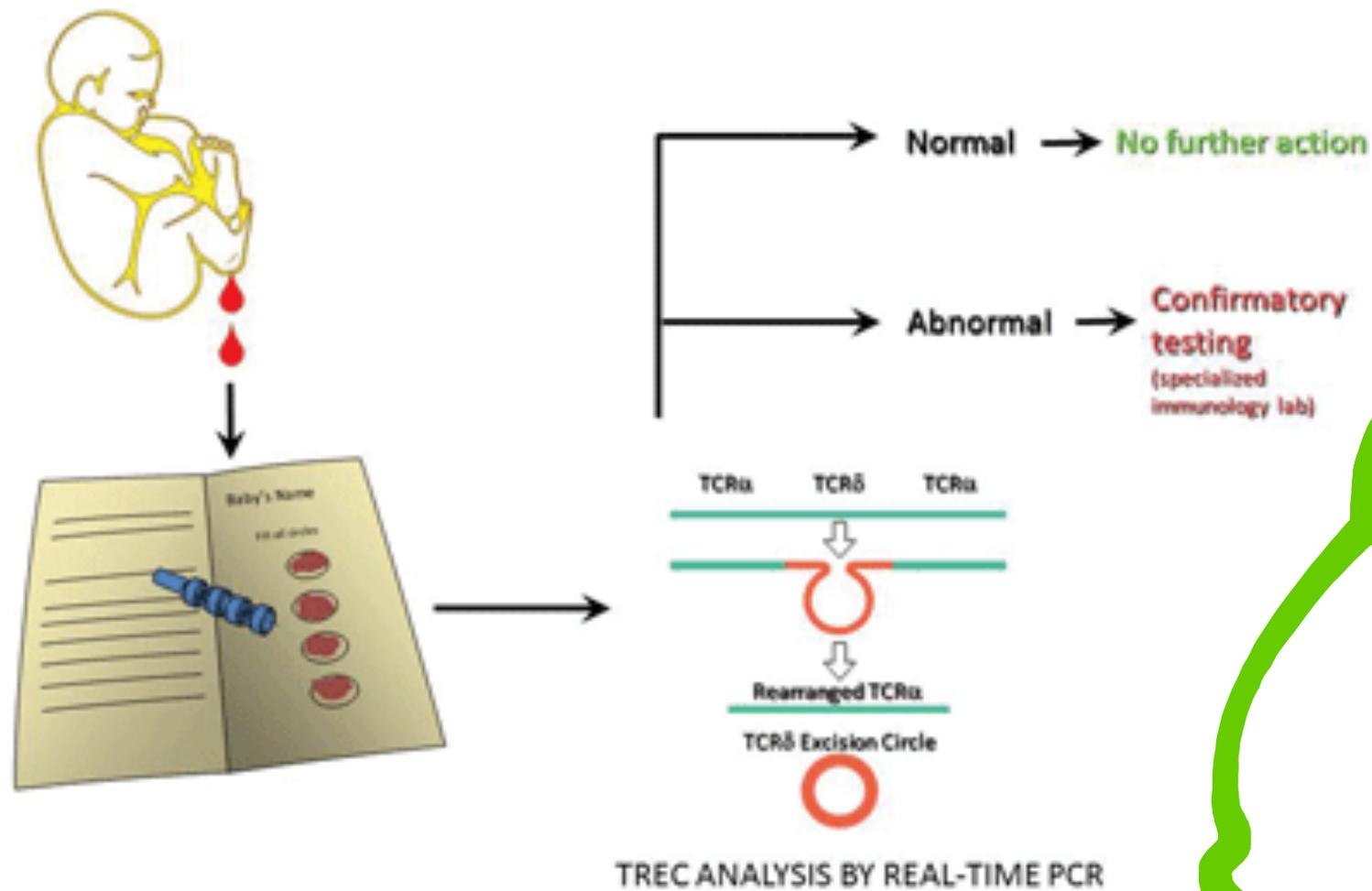


3. liquid chromatography-coupled tandem mass spectrometry



4. data analysis and interpretation





IL TCR è il recettore dei linfociti T...ogni linfocita T ha un TCR diverso che si forma per riarrangiamento del DNA durante la maturazione

Prevenzione TERZIARIA

- ✓ Terapia in gravidanza per infezione congenita da Toxoplasma
- ✓ Follow-up del neonato patologico e terapia riabilitativa

Pediatria preventiva e SOCIALE

- ✓ Condizioni igieniche
- ✓ Condizioni economiche
- ✓ Scolarità dei genitori
- ✓ Conflittualità dei genitori
- ✓ Genitori tossicodipendenti
- ✓ Abbandono
- ✓ Bambino con handicap
- ✓ Bambino con malattia cronica
- ✓ Abuso fisico, psicologico, sessuale
- ✓ Sfruttamento (lavoro minorile, avvio alla prostituzione dei minori)
- ✓ Bambino extra-comunitario
- ✓ Bullismo

Medicina scolastica

La Medicina Scolastica svolge i compiti tipici del SSN nella Scuola; nel suo ambito, l' Igiene Scolastica si occupa di:

- ✓ Epidemiologia e prevenzione delle malattie, infettive e non, e delle patologie da abitudini voluttuarie in età scolare; igiene dell' ambiente e dell' alimentazione; igiene personale e del vestiario.

Wrap-up

- ✓ Il bambino non è un ADULTO...ma è sempre un essere umano!
- ✓ Pediatria: disciplina che si occupa dello sviluppo del bambino sia fisiologico che patologico
- ✓ Disciplina in evoluzione in linea con i progressi scientifici/assistenziali
- ✓ Come? Prevenzione sia in campo medico che sociale