ONLUS
Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange
www.corneliadelange.org

Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia
ASST Lariana

CLINICAL CORNELIA DAY

un'opportunità per conoscere e per conoscersi

Dr. Silvia Tajè
ASST Lariana,
H. Sant'Anna, Como

..COS'È UN CLINICAL CORNELIA DAY?

È…un'idea!

«Cornelia De Lange Day», Ambulatorio di Genetica Clinica, Clinica Pediatrica Fondazione MBBM Ospedale San Gerardo di Monza - Marzo 2013 / Febbraio 2016

→ ambulatorio multidisciplinare dedicato a bambini e ragazzi con CdLS

- monitora eventuali complicanze/problemi legati alla CdLS
- segue l'andamento dei singoli pazienti
- momento di confronto fra genitori e bambini/ragazzi

DOVE E QUANDO?

- ✓ UOC di Pediatria della ASST Lariana,
  Ospedale Sant'Anna, via Ravona 20, San Fermo della Battaglia (CO)

- ✓ a frequenza mensile, un mercoledì al mese

L'AMBULATORIO

- nell'arco della stessa giornata 2-4 bambini/ragazzi con CdLS

→Se nuovi pazienti: viene raccolta l'anamnesi

→Se pazienti noti: aggiornamento e novità

L'AMBULATORIO

→ VALUTAZIONE PEDIATRICA E GASTROENTEROLOGICA PEDIATRICA con andamento della crescita ed eventuali problemi (Dott. Angelo Selicorni, Dott.ssa Barbara Parma / Dott.ssa Silvia Tajè)

→ VALUTAZIONE NUTRIZIONALE (Dott.ssa Caterina Funari, dietista)

→ esami ematochimici previsti dal protocollo di follow-up

→ su richiesta: VALUTAZIONE MAXILLO FACCIALE /ORTODONTICA (equipe Dott. Andrea Di Francesco, chirurgo Maxillo Facciale)

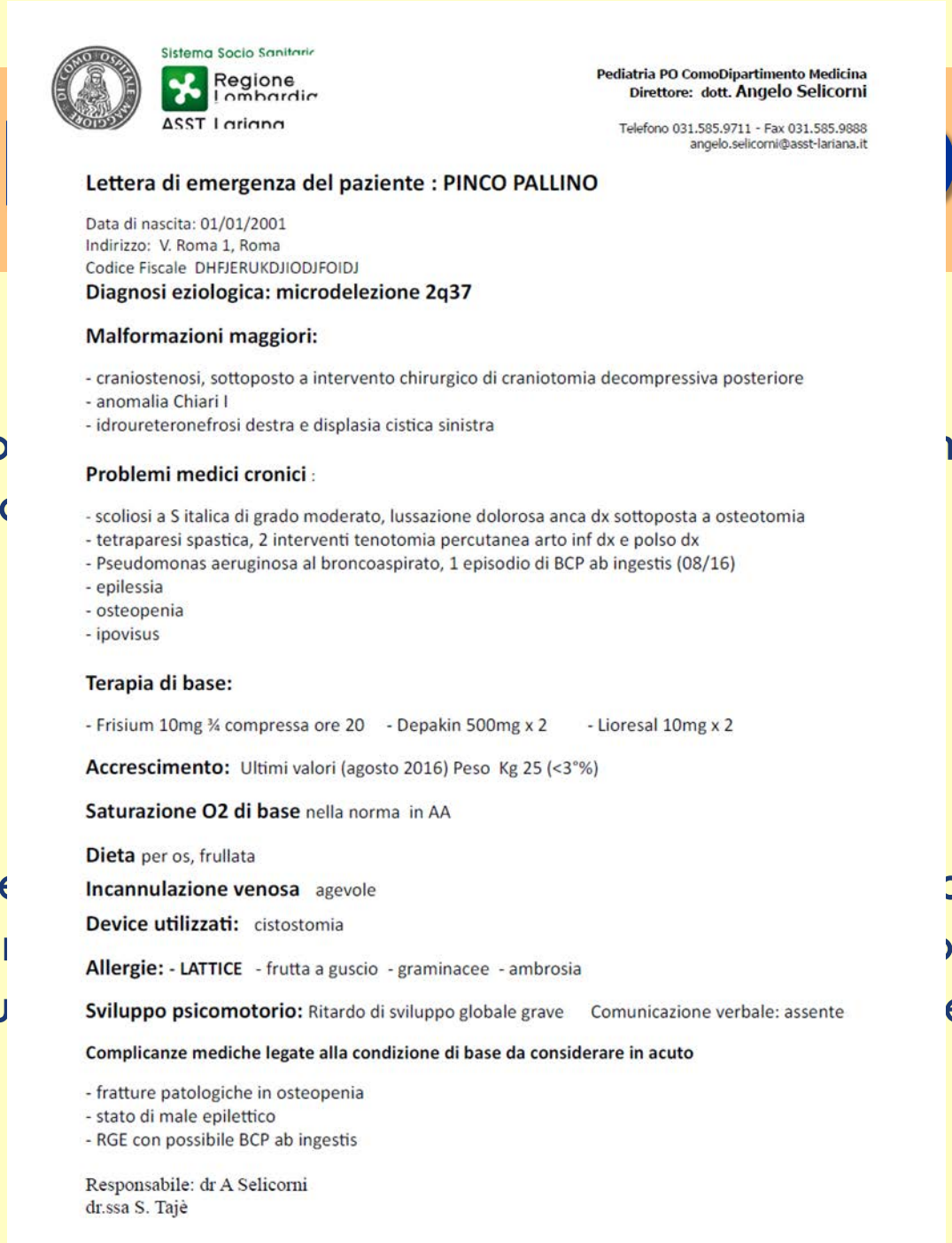
→ eventuale colloquio con un Neuropsichiatra Infantile, con l'obiettivo di indirizzare o supervisionare il percorso riabilitativo svolto a livello territoriale (work in progress)

→ consulenza genetica per rischio di ricorrenza della condizione (altri figli della coppia / fratelli/sorelle sani del bambino affetto) o per completare analisi molecolare

L'AMBULATORIO

- → Possibilità per le famiglie di conoscersi e incontrarsi
- → Contatto con le iniziative e le proposte dell'Associazione

- Gli esami vengono … nviati via email con eventuali ulteriori …
- Viene proposta (o …
- Se dalla visita eme… certamenti, questi potranno essere pr… lo stesso Ospedale oppure presso stru… ecessità delle famiglie



Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia
ASST Lariana

Pediatria PO ComoDipartimento Medicina
Direttore: dott. Angelo Selicorni

Telefono 031.585.9711 - Fax 031.585.9888
angelo.selicorni@asst-lariana.it

Lettera di emergenza del paziente : PINCO PALLINO

Data di nascita: 01/01/2001
Indirizzo: V. Roma 1, Roma
Codice Fiscale DHFJERUKDJIODJFOIDJ

Diagnosi eziologica: microdelezione 2q37

Malformazioni maggiori:

- craniostenosi, sottoposto a intervento chirurgico di craniotomia decompressiva posteriore
- anomalia Chiari I
- idroureteronefrosi destra e displasia cistica sinistra

Problemi medici cronici :

- scoliosi a S italica di grado moderato, lussazione dolorosa anca dx sottoposta a osteotomia
- tetraparesi spastica, 2 interventi tenotomia percutanea arto inf dx e polso dx
- Pseudomonas aeruginosa al broncoaspirato, 1 episodio di BCP ab ingestis (08/16)
- epilessia
- osteopenia
- ipovisus

Terapia di base:

- Frisium 10mg ¾ compressa ore 20 - Depakin 500mg x 2 - Lioresal 10mg x 2

Accrescimento: Ultimi valori (agosto 2016) Peso Kg 25 (<3°%)

Saturazione O2 di base nella norma in AA

Dieta per os, frullata

Incannulazione venosa agevole

Device utilizzati: cistostomia

Allergie: - **LATTICE** - frutta a guscio - graminacee - ambrosia

Sviluppo psicomotorio: Ritardo di sviluppo globale grave Comunicazione verbale: assente

Complicanze mediche legate alla condizione di base da considerare in acuto

- fratture patologiche in osteopenia
- stato di male epilettico
- RGE con possibile BCP ab ingestis

Responsabile: dr A Selicorni
dr.ssa S. Tajè

DISTURBI NUTRIZIONALI NELLA CDLS

- Difficoltà alimentari nel 70-100% dei casi
  - Disfagia
  - RGE (85%)

  } NECESSARIA NUTRIZIONE ASSISTITA

→ DEVICE NUTRIZIONALI

- Sondino naso gastrico (SNG) nei brevi periodi e se disfagia è transitoria (2-3 mesi)
- Gastrostomia per via endoscopica (PEG) se
  - ✓ alimentazione naso- gastrica prolungata oltre il periodo acuto delle cure
  - ✓ lunga durata dei pasti
  - ✓ inadeguato intake calorico ed incremento ponderale
  - ✓ deglutizione non sicura

I RISULTATI…popolazione

«Cornelia De Lange Day», Ambulatorio di Genetica Clinica, Clinica Pediatrica Fondazione MBBM Ospedale San Gerardo di Monza – da 03/2013 a 02/2016

Popolazione Totale: 73 pz – M:35 (48 %), F: 38 (52 %)

Età: media 11 anni

<6	15	(20 %)
6-15	42	(57 %)
>15	16	(22 %)

BMI

< 10° pc	31/73	(42%)
10-90° pc	36/73	(50%)
>90°pc	6/73	(8 %)

«Cornelia De Lange Day», Ospedale Sant'Anna, ASST Lariana, S. Fermo D.B. (CO) – da 09/16 ad oggi

Su 99 visite (64 pazienti) c/o Ambulatorio nutrizionale →
23 pazienti con CdLS
M: 11 (48%), F: 12 (52%)

Età: media 10 anni, da 2 a 28 anni

<6	10	(44 %)
6-15	7	(30 %)
>15	6	(26 %)

BMI

< 10° pc	2/23	(9%)
10-90° pc	17/23	(74%)
>90°pc	4/23	(17%)

I RISULTATI…device nutrizionali

- Il 40% dei pazienti ha utilizzato device nutrizionale di cui:
- SNG 93%
- PEG 7%

- Tutti i bambini hanno posizionato SNG durante i primi giorni/settimane di vita
- Dei bambini che hanno utilizzato SNG > 3mesi → 67% ha posizionato PEG
- PEG è stata posizionata durante il primo anno di vita nel 57% dei casi
- Infine PEG è stata rimossa in 2 pazienti; gli altri pazienti hanno ancora in uso il device

I RISULTATI…correlazioni fra device e BMI

Tra i pazienti che hanno utilizzato un device nutrizionale:

- Nessuno presentava BMI > 90° centile
- 34% peso in range di normalità
- 62% presentavano BMI < 10° centile (p=0,008)

→ I bambini che usano devices nutrizionali avranno maggiore probabilità di avere quadri di sottopeso

I RISULTATI…correlazioni device - altre variabili

Non sono state evidenziate correlazioni fra il tipo di mutazione genetica e l'utilizzo di device nutrizionali

Ma correlazione significativa con:

- <u>score clinico di gravità</u>

Tra i pazienti che hanno utilizzato devices

- 14% score lieve
- 34% moderato
- 52% severo (p=0,00001)

- <u>disabilità intellettiva</u>

- Tra i pazienti con disabilità intellettiva borderline/lieve hanno utilizzato device nutrizionale: 17%
- Tra i pazienti con disabilità intellettiva moderata 35%
- Tra i pazienti con disabilità intellettiva severa-profonda 74% (p=0,00001)

I RISULTATI…RGE

- Il 70% dei pazienti valutati ha sofferto di reflusso gastroesofageo (RGE)

  - 37% trattati chirurgicamente con posizionamento PEG e/o plastica antireflusso, con miglioramento dei sintomi nel 50% dei casi

  - 50% sintomatologia attualmente presente

→ A Como per 10 pazienti (43% dei pazienti CdL valutati) consigliata esecuzione di EGDS

EGDS IN SEDAZION

- Ad oggi c/o Ospedale Sant'Anna sono state organizzate 5 EGDS:

- 3 EGDS in sedazione + valutazione odontoiatrica ed eventuale bonifica dentaria
- 1 EGDS + colonscopia + bonifica dentaria
- 1 EGDS + bonifica dentaria + visita oculistica + valutazione ch. Plastico

→ 3/5 positive, 1/5 negativa ma con Rx transito positivo per RGE

…4 EGDS in attesa…

→ Collaborazione fra pediatra, endoscopista, anestesista, chirurgo maxillo facciale (e disponibilità della sala operatoria)…

WORK IN PROGRESS..

A Como su 23 pazienti con CdLS → 3 (13/100) con ESOFAGITE EOSINOFILA

Attuale prevalenza stimata nella popolazione pediatrica: 4-10/10,000

Patologia cronica infiammatoria esofagea immuno-mediata caratterizzata da:

- sintomi di disfunzione esofagea:
  - disfagia inizialmente per i solidi
  - senso di impatto del bolo, rifiuto di determinati cibi
  - dolore toracico
  - RGE resistente a terapia
- predominante infiammazione eosinofilica all'esame istologico

→ Maggior predisposizione CdLS a esofagite eosinofila?

..COS'È UN CLINICAL CORNELIA DAY?

→ ambulatorio multidisciplinare dedicato a bambini e ragazzi con CdLS

- segue l'andamento dei singoli bambini
- monitora eventuali complicanze/problemi legati alla CdLS
- momento di confronto fra genitori e bambini/ragazzi

- aiuto alla ricerca

COME FARE PER RICHIEDERE UN APPUNTAMENTO?

→ contattando direttamente Francesca Meroni, infermiera dedicata al Day Hospital:

0315859710 (lun-ven 13.30-15.00)

o inviando una mail a **geneticaclinicapediatrica@asst-lariana.it**

Per una migliore analisi della dieta e dell'aspetto nutrizionale, chiediamo di portare alla visita un diario dell'alimentazione degli ultimi 3 giorni, più preciso possibile con quantità, condimenti e liquidi assunti

…grazie per l'attenzione!