

FOLLOW UP ETA' PEDIATRICA

ANNA CEREDA
ROBERTO PANCERI



FOLLOW UP=SEGUIRE



OCCUPARSI DEI BISOGNI
DEL BAMBINO NEL CORSO
DELLA SUA CRESCITA



BISOGNI DI UN BAMBINO CDLS

- BISOGNI COMUNI
A TUTTI I BAMBINI
- BISOGNI PARTICOLARI
DEL SINGOLO BAMBINO
- BISOGNI SPECIALI
LEGATI ALLA CDLS



BISOGNI COMUNI A TUTTI I BAMBINI

VACCINAZIONI

- NON CI SONO MOTIVI PER PENSARE CHE UN BAMBINO CDLS ABBA UN RISCHIO MAGGIORE DI MANIFESTARE COMPLICANZE IN SEGUITO ALLA SOMMINISTRAZIONE DEI VACCINI COMUNEMENTE USATI NELLA POPOLAZIONE PEDIATRICA
- CI SONO INVECE MOLTE RAGIONI PER SUGGERIRE CHE UN BAMBINO CDLS SIA VACCINATO SECONDO IL CALENDARIO VACCINALE PREVISTO



BISOGNI PARTICOLARI DEL SINGOLO BAMBINO

- ALLERGIE RESPIRATORIE
- IPERTROFIA ADENOIDEA E TONSILLARE
- CELIACHIA
- APPENDICITE
- FRATTURE
-



BISOGNI SPECIALI LEGATI ALLA CDLS

CENTRO DI RIFERIMENTO

- COMPETENZA ED ESPERIENZA SPECIFICHE SULLA CONDIZIONE DI BASE
- RIFERIMENTO PER IL PEDIATRA DI FAMIGLIA/MEDICI SPECIALISTI CHE ASSISTONO IL BAMBINO
- RIFERIMENTO PER LA FAMIGLIA
- COORDINAMENTO DEL FOLLOW-UP



PEDIATRA DI FAMIGLIA

NON E' L'ESPERTO DI CDLS, MA DEVE
ESSERE UNO DEGLI ELEMENTI CARDINE
NELLA RETE CHE SI VIENE A CREARE
INTORNO AL BAMBINO E ALLA FAMIGLIA

PEDIATRA DI FIDUCIA



PROTOCOLLO STANDARD DI FOLLOW UP

LINEE GUIDA INTERNAZIONALI



Research Review
Cornelia de Lange Syndrome: Clinical Review, Diagnostic and Scoring Systems, and Anticipatory Guidance
Antonie D. Kline,^{1*} Ian D. Krantz,² Annemarie Sommer,³ Mark Kliever,⁴ Laird G. Jackson,^{2,5} David R. FitzPatrick,⁶ Alex V. Levin,⁷ and Angelo Selicorni⁸

PROTOCOLLO ITALIANO



PDTA REG. LOMBARDIA



COSA FARE AL MOMENTO DELLA DIAGNOSI

- SCREENING MALFORMAZIONI MAGGIORI
- SCREENING PROBLEMI FUNZIONALI ASSOCIATI
- TEST GENETICO



SCREENING MALFORMAZIONI MAGGIORI

VALUTAZIONE CLINICA

- ANOMALIE ESTREMITA' (30%)
- ANOMALIE GENITALI (30%)
- ANOMALIE DEL PALATO (10%)



SCREENING MALFORMAZIONI MAGGIORI

VALUTAZIONE CARDIOLOGICA CON ECOCARDIOGRAFIA

MALFORMAZIONI CARDIACHE CONGENITE (25-30%)

ECOGRAFIA DELL'ADDOME

ANOMALIE RENALI E VIE URINARIE (30-40%)



SCREENING MALFORMAZIONI MAGGIORI

VALUTAZIONE NEURORADIOLOGICA (NON INDISPENSABILE)

ANOMALIE STRUTTURALI ASPECIFICHE (% NON DEFINITA)

RX APPARATO DIGERENTE



MALROTAZIONE INTESTINALE (% NON DEFINITA)



SCREENING PROBLEMI FUNZIONALI

VALUTAZIONE OCULISTICA

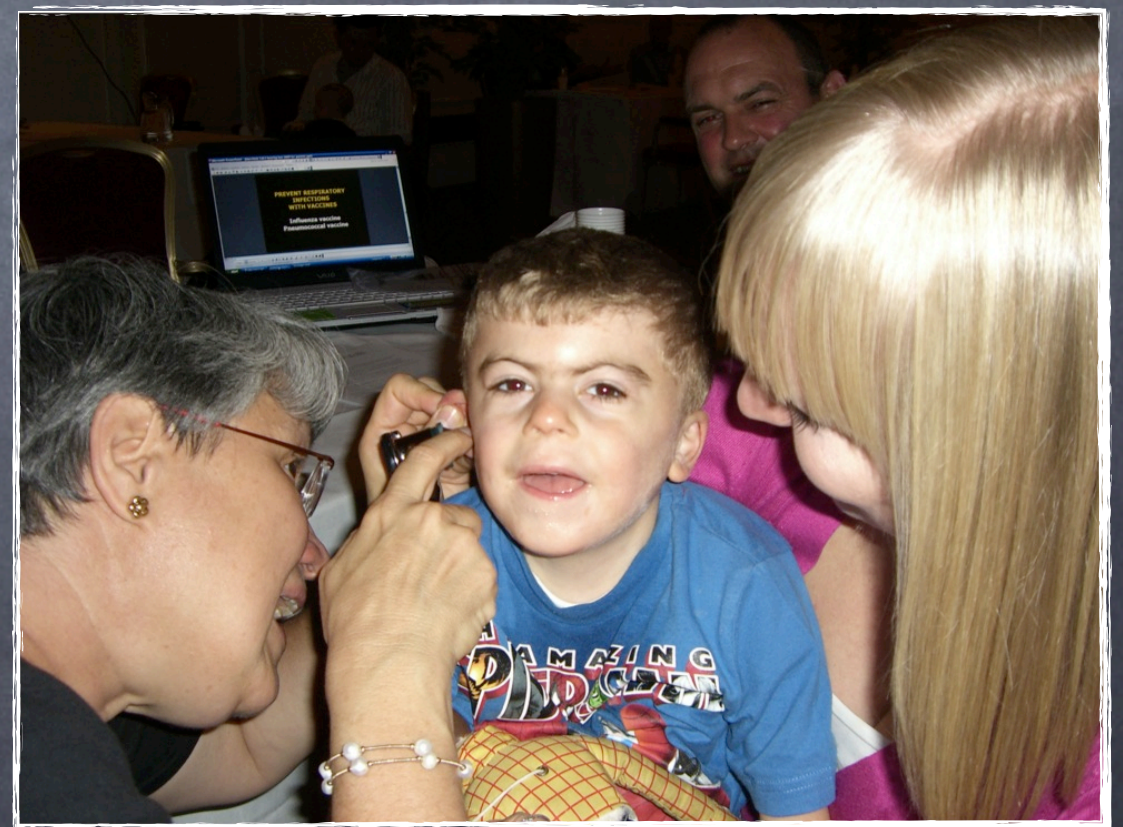
- BLEFARITI CRONICHE
- MIOPIA ANCHE SEVERA
- PTOSI PALPEBRALE
- STRABISMO
- OSTRUZIONE DOTTI LACRIMALI



SCREENING PROBLEMI FUNZIONALI

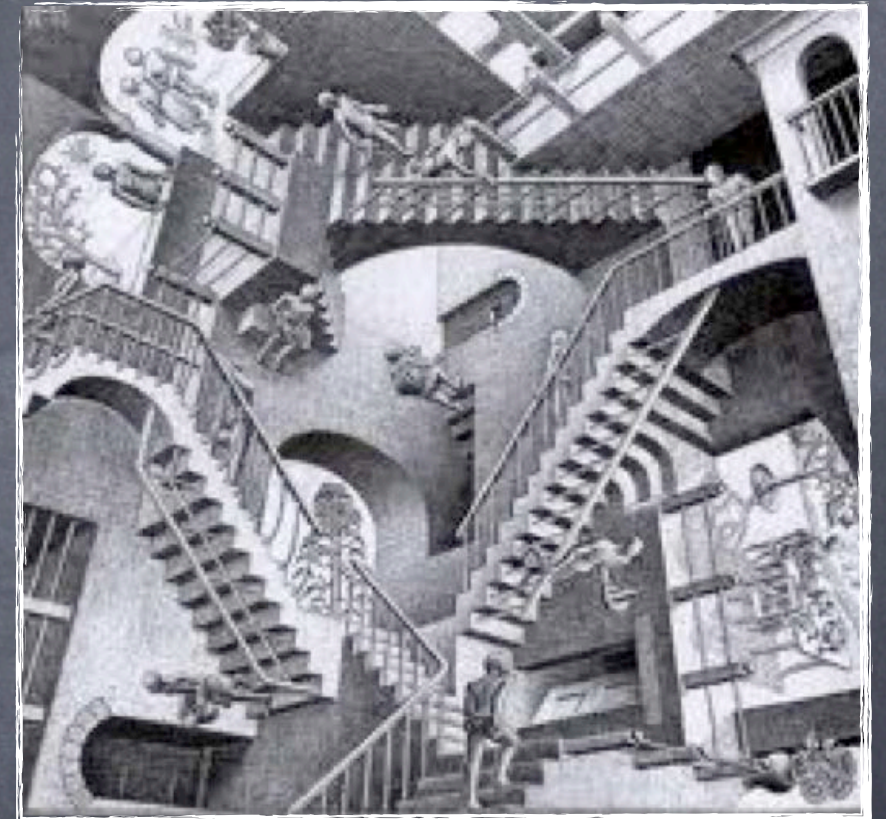
VALUTAZIONE ORL E AUDIOLOGICA

- DEFICIT Uditivo
NEUROSENSORIALE (20%)
- DEFICIT Uditivo TRASMISSIVO
DA OTITE CATARRALE (80%)
- SINUSITI
- SEGNI INDIRETTI DI REFLUSSO
GASTRO-ESOFAGEO

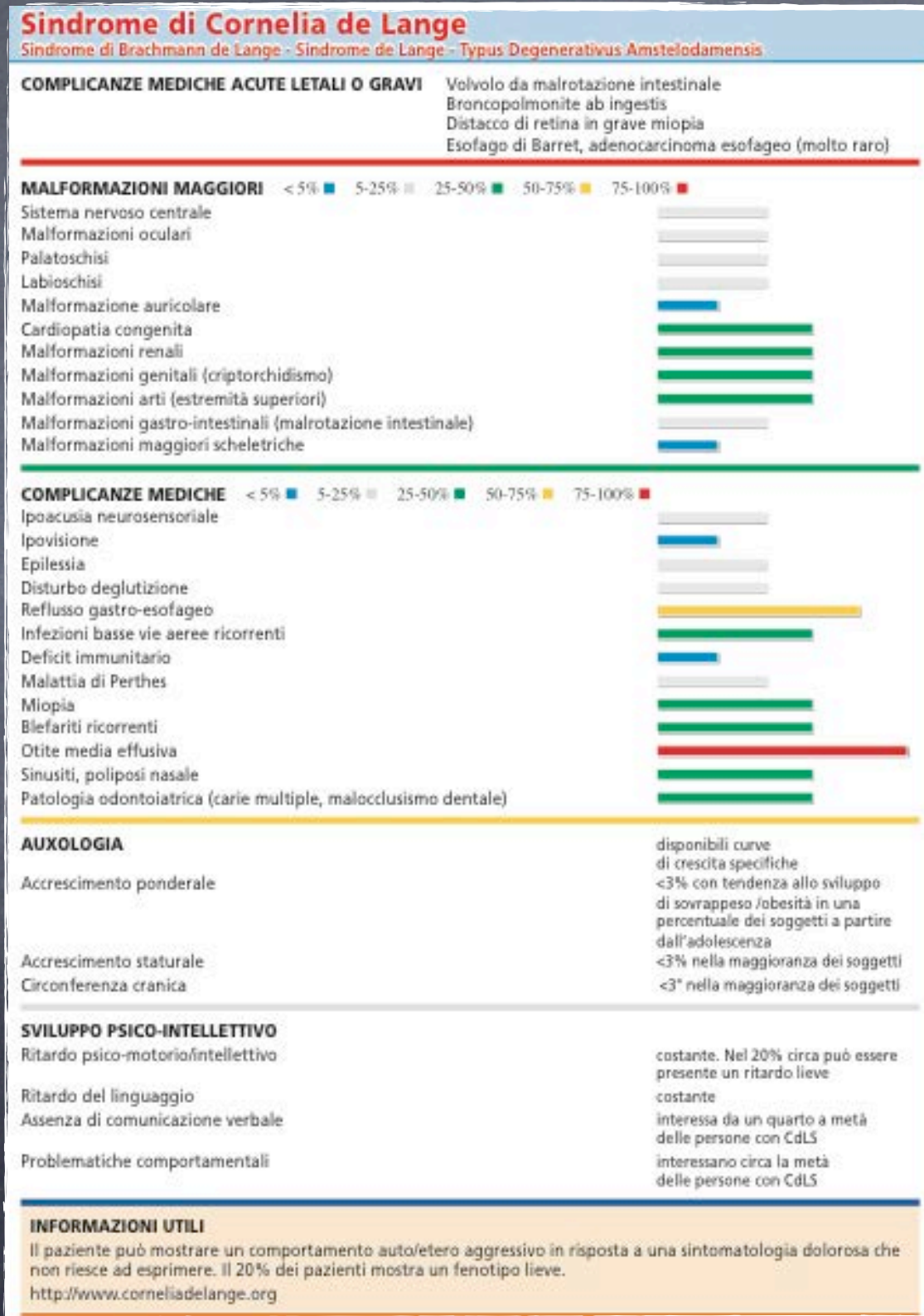


COSA ASPETTARSI DAL TEST GENETICO

- NON DA' UNA RISPOSTA PATOLOGICA NEL 100% DEI CASI, MA UN ESITO NEGATIVO NON SIGNIFICA CHE LA DIAGNOSI SIA SCORRETTA
- PUO' DARE INFORMAZIONI UTILI PER RISCHIO RIPRODUTTIVO DELLA COPPIA E PUO' FORNIRE ELEMENTI UTILIZZABILI IN DIAGNOSI PRENATALE
- NON FORNISCE INDICAZIONI PROGNOSTICHE CERTE SULLA SEVERITA' DEL QUADRO CLINICO E SULLA SEVERITA' DELLE DIFFICOLTA' DI SVILUPPO PSICOMOTORIO/COGNITIVO



IN CASO DI URGENZA



COSA FARE DOPO LA DIAGNOSI

- VALUTAZIONE PEDIATRICA
- ESAMI EMATOCHIMICI
ED URINARI
- VALUTAZIONI SPECIALISTICHE



VALUTAZIONE PEDIATRICA

MONITORAGGIO ACCRESCIMENTO STATURO-PONDERALE

- UTILIZZARE SEMPRE LE CURVE DI CRESCITA SPECIFICHE PER CDLS
- VALUTARE STATO NUTRIZIONALE
- VALUTARE EVENTUALI PROBLEMI NELL'ALIMENTAZIONE



VALUTAZIONE PEDIATRICA

PROBLEMI ALIMENTARI/NUTRIZIONALI

- PROBLEMATICA TRASVERSALE MOLTO FREQUENTE NEI BAMBINI CON DISABILITA'
- ALIMENTAZIONE E' UN ASPETTO CHE IMPEGNA MOLTO LA FAMIGLIA
- ALIMENTAZIONE E' UN IMPORTANTE INDICE PREDITTIVO PROGNOSTICO



VALUTAZIONE PEDIATRICA

PROBLEMI ALIMENTARI/NUTRIZIONALI

- PROBLEMI DI SUZIONE, ALLATTAMENTO
- DIFFICOLTA' ALIMENTARI RISPETTO ALLA CONSISTENZA DEL CIBO
- POSIZIONE DEL BAMBINO DURANTE IL PASTO
- PROBLEMI DI MASTICAZIONE
- VOMITO, RIGURGITO



VALUTAZIONE PEDIATRICA

PROBLEMI ALIMENTARI/NUTRIZIONALI

- RIFIUTO DEL CIBO
- DISAGIO DURANTE IL PASTO
- IRRITABILITA'
- DURATA ECCESSIVA DEL PASTO
- TOSSE, RESPIRAZIONE RUMOROSA, APNEE



VALUTAZIONE PEDIATRICA

DISFAGIA: SEGNI E SINTOMI

- SCIALORREA
- PROBLEMI A MASTICARE E A DEGLUTIRE
- PERDITA DI CIBO DALLA BOCCA
- RIFIUTO DEL CIBO
- AUMENTO DELLA DURATA DEL PASTO
- DIFFICOLTA' NELLA GESTIONE DI LIQUIDI, CIBI FRULLATI, SEMISOLIDI E SOLIDI



VALUTAZIONE PEDIATRICA

DISFAGIA

- POSIZIONE DELLA TESTA E DEL CORPO DEL PAZIENTE
- CONSISTENZA DEL CIBO
- VOLUME DEL CIBO
- VELOCITA' E MODALITA' DEL PASTO



VALUTAZIONE PEDIATRICA

VALUTAZIONE DELLO STATO NUTRIZIONALE

- ESAME OBIETTIVO
- INDICI NUTRIZIONALI/ANTROPOMETRICI
- VALUTAZIONE FABBISOGNI
- PATOLOGIE ASSOCIATE



VALUTAZIONE PEDIATRICA

COMPLICANZE NUTRIZIONALI

- INTERVENTO NUTRIZIONALE PERSONALIZZATO
- GARANTIRE FABBISOGNI IDRICI E CALORICI
- GARANTIRE FABBISOGNI NUTRIZIONALI, VITAMINICI (FERRO, CALCIO, VIT.D, FOLATI)
- VALUTARE LA PRESENZA DI PATOLOGIE DI PERTINENZA GASTROENTEROLOGICA (ALLERGIE/INTOLLERANZE ALIMENTARI, MALASSORBIMENTI, NECESSITA' DI DIETE SPECIFICHE)
- NUTRIZIONE ASSISTITA



VALUTAZIONE PEDIATRICA

NUTRIZIONE CLINICA/NUTRIZIONE ASSISTITA

- SOMMINISTRAZIONE DI NUTRIENTI FISIOLGICI ATTRAVERSO VIE NON FISIOLGICHE (ALIMENTI NATURALI ATTRAVERSO SNG)
- SOMMINISTRAZIONE DI NUTRIENTI NON FISIOLGICI ATTRAVERSO VIE FISIOLGICHE (ALIMENTI SPECIALI PER BOCCA)
- SOMMINISTRAZIONE DI NUTRIENTI NON FISIOLGICI ATTRAVERSO VIE NON FISIOLGICHE (NUTRIZIONE PARENTERALE ATTRAVERSO CATETERE VENOSO CENTRALE)



VALUTAZIONE PEDIATRICA

INDICAZIONI ALLA NUTRIZIONE ASSISTITA

- BAMBINI CHE NON POSSONO MANGIARE
- BAMBINI CHE NON DEVONO MANGIARE
- BAMBINI CHE NON MANGIANO ABBASTANZA



VALUTAZIONE PEDIATRICA

GASTROSTOMIA: OBIETTIVI

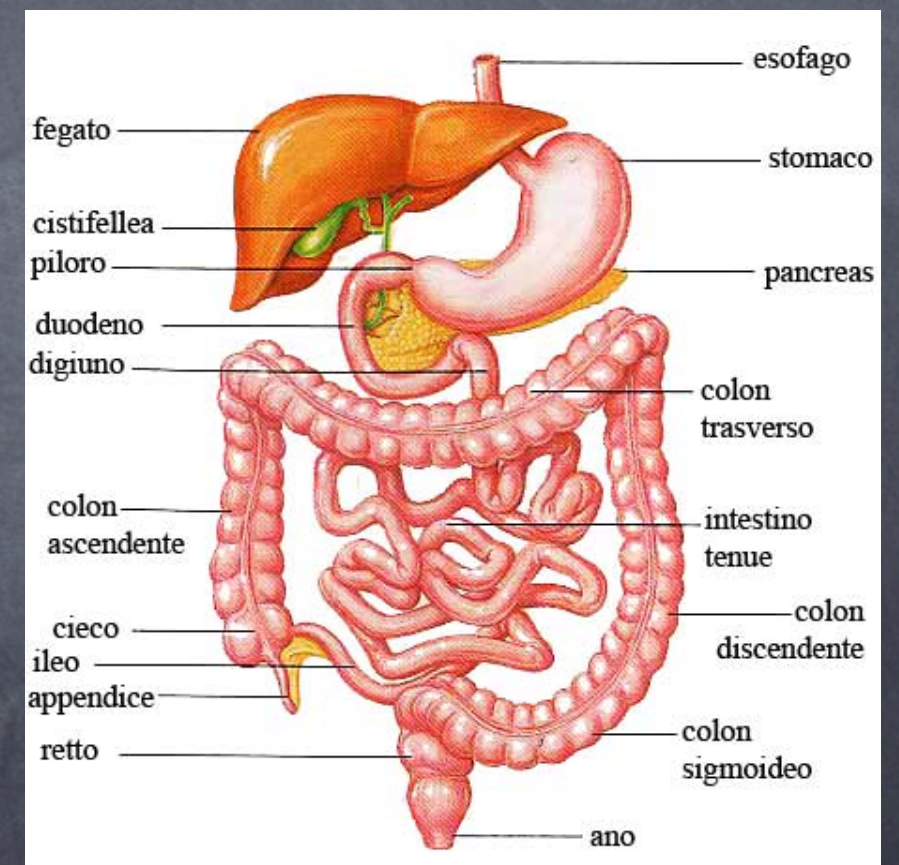
- MIGLIORARE LO STATO NUTRIZIONALE
- EVITARE UN RIEMPIMENTO ECCESSIVO DELLO STOMACO
- SOMMINISTRAZIONE SICURA DI FARMACIE E DI ALTRI TRATTAMENTI
- MIGLIORAMENTO DELLA QUALITA' DI VITA DEL BAMBINO E DELLA FAMIGLIA



VALUTAZIONE PEDIATRICA

PROBLEMATICHE GASTROENTEROLOGICHE

- REFLUSSO GASTRO-ESOFAGEO
- MALROTAZIONE INTESTINALE
- STENOSI DEL PILORO/STENOSI DUODENALE
- STIPSI



VALUTAZIONE PEDIATRICA

MALATTIA DA REFLUSSO GASTRO-ESOFAGEO

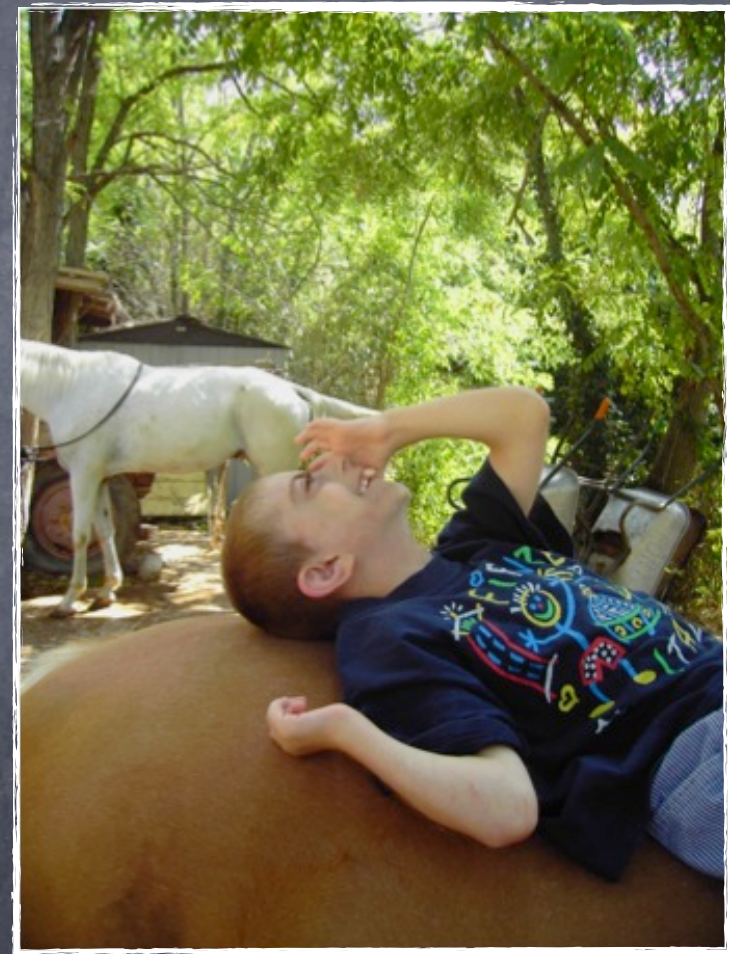
- RIGURGITO/VOMITO
- IRRITABILITA'
- RIFIUTO DEL CIBO
- MALNUTRIZIONE
- ANEMIA SIDEROPENICA
- ESOFAGITE
- LARINGOSPASMO
- BRONCOSPASMO'
- POLMONITI RICORRENTI
- APNEE
- PIANTO INCONSOLABILE
- S. DI SANDIFER



VALUTAZIONE PEDIATRICA

RGE: DIAGNOSI

- ANAMNESI
- ESAMI EMATOCHIMICI
- EGDS+BIOPSIA
- RADIOLOGIA
- PHMETRIA/IMPEDENZIOMETRIA
- FIBROSCOPIA



VALUTAZIONE PEDIATRICA

RGE: TERAPIA

CONSERVATIVA

- PROVVEDIMENTI POSTURALI (POSIZIONE PRONA CON CAPO RIALZATO DI 30°)
- MISURE DIETETICHE (ISPESSIMENTO DEI PASTI)

MEDICA

- PROCINETICI (DOMPERIDONE / METOCLOPRAMIDE)
- ANTIACIDI (ALGINATO, RANITIDINA, OMEPRAZOLO 1-3MG/KG/DIE)

CHIRURGICA

- FUNDOPLICATIO



VALUTAZIONE PEDIATRICA

STIPSI: PERCHE'

- INADEGUATA ASSUNZIONE DI CIBO E LIQUIDI
- POCHE FIBRE
- STIMOLO ALLA DEFECAZIONE
- SCARSO MOVIMENTO



VALUTAZIONE PEDIATRICA

STIPSI

DIAGNOSI

- FUNZIONALE
- ORGANICA

TERAPIA

- ADEGUATO APPORTO DI LIQUIDI E FIBRE
- TRATTAMENTO RAGADI
- POLIETILENGLICOLE



VALUTAZIONE PEDIATRICA

PROBLEMATICHE RESPIRATORIE

- ASPIRAZIONE (DALL'ALTO/DAL BASSO)
- BRONCOSPASMO RICORRENTE (RGE)
- SCARSO RIFLESSO DELLA TOSSE
- ANOMALIE ORTOPEDICHE (SCOLIOSI)



VALUTAZIONE PEDIATRICA

CAUSE DI DI DOLORE

- ESOFAGITE DA RGE
- OTITE'
- PROBLEMI DENTALI
- PROBLEMI ALLE ANCHE

MANIFESTAZIONI DI DOLORE

PROBLEMI COMPORTAMENTALI

- AGITAZIONE
- IPERATTIVITA'
- AUTO-ETEROAGGRESSIVITA'
- DISTURBI DEL SONNO



VALUTAZIONE PEDIATRICA

FREQUENZA

ETA' (ANNI)

0-2

2-4

4-6

6-12

>12



FREQUENZA

TRIMESTRALE

SEMESTRALE

ANNUALE

BIENNALE

TRIENNALE



ESAMI EMATOCHIMICI (ANNUALMENTE)

EMOCROMO+FORMULA LEUCOCITARIA, METABOLISMO DEL FERRO, FUNZIONE EPATICA E RENALE, ELETTROLITI, ESAMI NUTRIZIONALI, FUNZIONE TIROIDEA

ESAMI URINARI (ANNUALMENTE)

ESAME CHIMICO-FISICO, CREATININA, PROTEINE



VALUTAZIONI SPECIALISTICHE

GASTROENTEROLOGO/CHIRURGO PEDIATRA
(SECONDO NECESSITA')

- GASTROSTOMIA
- REFLUSSO GASTRO-ESOFAGEO
- MALROTAZIONE INTESTINALE



VALUTAZIONI SPECIALISTICHE

CARDIOLOGO

- EVOLUZIONE CARDIOPATIA PRESENTE
(FREQUENZA STABILITA SECONDO NECESSITA' CLINICA)
- EVENTUALE INSORGENZA DI NUOVE PROBLEMATICHE
(SCREENING OGNI 3-4 ANNI)



VALUTAZIONI SPECIALISTICHE

ORL/AUDIOLOGO

(SECONDO NECESSITA' SE DEFICIT Uditivo/
SCREENING ANNUALE FINO AI 6 ANNI)

- EVOLUZIONE DEFICIT Uditivo NEUROSENSORIALE
(SPESSO MIGLIORAMENTO CON GLI ANNI)
- MONITORAGGIO DEFICIT Uditivo TRASMISSIVO
(OTITE CATARRALE)
- SEGNI INDIRETTI DI REFLUSSO GASTRO-ESOFAGEO



VALUTAZIONI SPECIALISTICHE

OCULISTA

(SECONDO NECESSITA' SE DEFICIT Uditivo/
SCREENING ANNUALE FINO AI 6 ANNI)

- EVOLUZIONE PROBLEMI PRESENTI
- BLEFARITI CRONICHE
- DIFETTI RIFRAATTIVI (MIOPIA)



VALUTAZIONI SPECIALISTICHE

DENTISTA (SCREENING SEMESTRALE-ANNUALE)

- SCARSA IGIENE ORALE
- CARIE/PREVENZIONE CARIE
- MALPOSIZIONE DENTALE



VALUTAZIONI SPECIALISTICHE

ORTOPEDICO
(SECONDO NECESSITA'/
SCREENING ANNUALE DAI 3 ANNI)

- SCOLIOSI
- PROBLEMI ALLE ANCHE
(M. PERTHES)
- RIGIDITA' TENDINEA
(TENDINE D'ACHILLE, GINOCCHIA)



VALUTAZIONI SPECIALISTICHE

ULTERIORI VALUTAZIONI SPECIALISTICHE (SECONDO NECESSITA')

- NEFROLOGO
- CHIRURGO PLASTICO
- UROLOGO



IL FOLLOW UP PERFETTO

PROTOCOLLO STANDARD
DI FOLLOW UP



BISOGNI SPECIFICI
DEL SINGOLO BAMBINO
E DELLA SUA FAMIGLIA

PROGRAMMA SPECIFICO
DI FOLLOW UP



GRAZIE

