

ONLUS



Associazione  
Nazionale  
di Volontariato  
Cornelia  
de Lange



FONDAZIONE  
Monza e Brianza  
per il BAMBINO  
e la sua MAMMA



CLINICA PEDIATRICA  
Direttore Prof. Andrea Biondi



# CdLS Clinical Day

Ambulatorio  
Multidisciplinare  
dedicato a bambini e  
ragazzi affetti da CdLS

Dott.ssa Milena Mariani

Marzo 2013 → Settembre 2014  
18 mesi

1 giovedì / mese → 14 CdLS day  
4 pazienti

**46 pazienti**



- Aggiornamento della situazione clinica del bambino se già noto al Centro
- Raccolta delle informazioni cliniche anamnestiche nel caso di bambini che non siano stati valutati in precedenza presso la Struttura



## Valutazione pediatrica e gastroenterologica pediatrica (Dott. Selicorni e Dott. Panceri)



problematiche pediatriche trasversali legate alla  
disabilità  
possibili complicanze specifiche della condizione  
di base



costruire un programma di follow-up  
in base ai bisogni specifici del singolo  
paziente



## Neuropsichiatra Infantile (Dott.ssa Kullmann)



indirizzare o supervisionare il percorso  
riabilitativo



eventuali approfondimenti mirati (es. valutazione  
testale completa o attivazione percorso CAA) in  
collaborazione con UONPIA IRCCS Policlinico  
Milano (Dott.ssa Costantino, Dott.ssa Ajmone)



## Dietista (dott.ssa Tursi)



Consigli alimentari in base ai problemi pediatrici  
trasversali

Accorgimenti dietetici in base all'analisi delle  
trascrizioni dietetiche



## Consulenza genetica

Completare il percorso di ricerca della conferma  
molecolare

Rischio di ricorrenza della  
condizione per altri figli della coppia o per  
fratelli/sorelle sani





46 pazienti  
24 M, 22 F



6 mesi → 42 anni

15 bambini < 10 aa  
18 ragazzi 10-18aa  
10 maggiorenni



La maggior parte dei pazienti ha eseguito:

- controllo degli esami ematochimici
- valutazione multidisciplinare genetica pediatrica e gastroenterologica pediatrica
- valutazione Neuropsichiatria Infantile
- colloquio con la dietista



In 17 pazienti sono stati eseguiti anche un prelievo di sangue e/o un tampone buccale per il proseguimento delle indagini molecolari per la ricerca del difetto di base.



# Relazione visita multidisciplinare

## Commento esami



## Vantaggi

Tanti accertamenti in un unico “pacchetto”  
definito



## Vantaggi

Tanti specialisti dedicati, a diretto  
confronto



## Vantaggi

Conoscere altre famiglie



## Vantaggi

Raccolta informazioni per considerazioni di  
carattere generale



## Problemi pediatrici/gastroenterologici

40% stipsi

76% RGE → 57% EGDS

52% asimmetria arti inferiori





## Problemi NPI

30% problemi comportamentali  
30% bambini, 50% ragazzi, 20% adulti  
90% RGE



## Esami ematici

76% Ipvitaminosi D → 30% grave, 20%  
moderata, 50%lieve → supplementazione  
al 30% dei pazienti

16% terapia marziale

Non particolari deficit immunologici



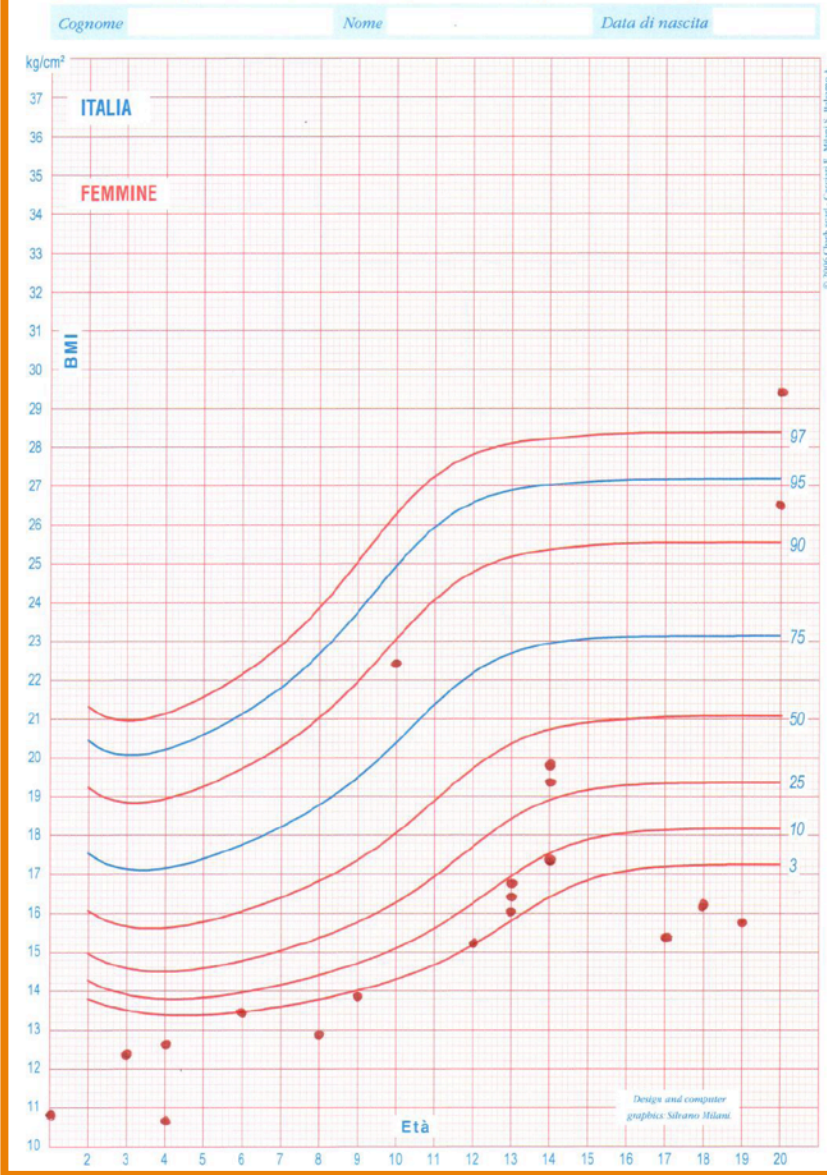
## Trascrizioni dietetiche

73% dieta non equilibrata

42% iperproteica



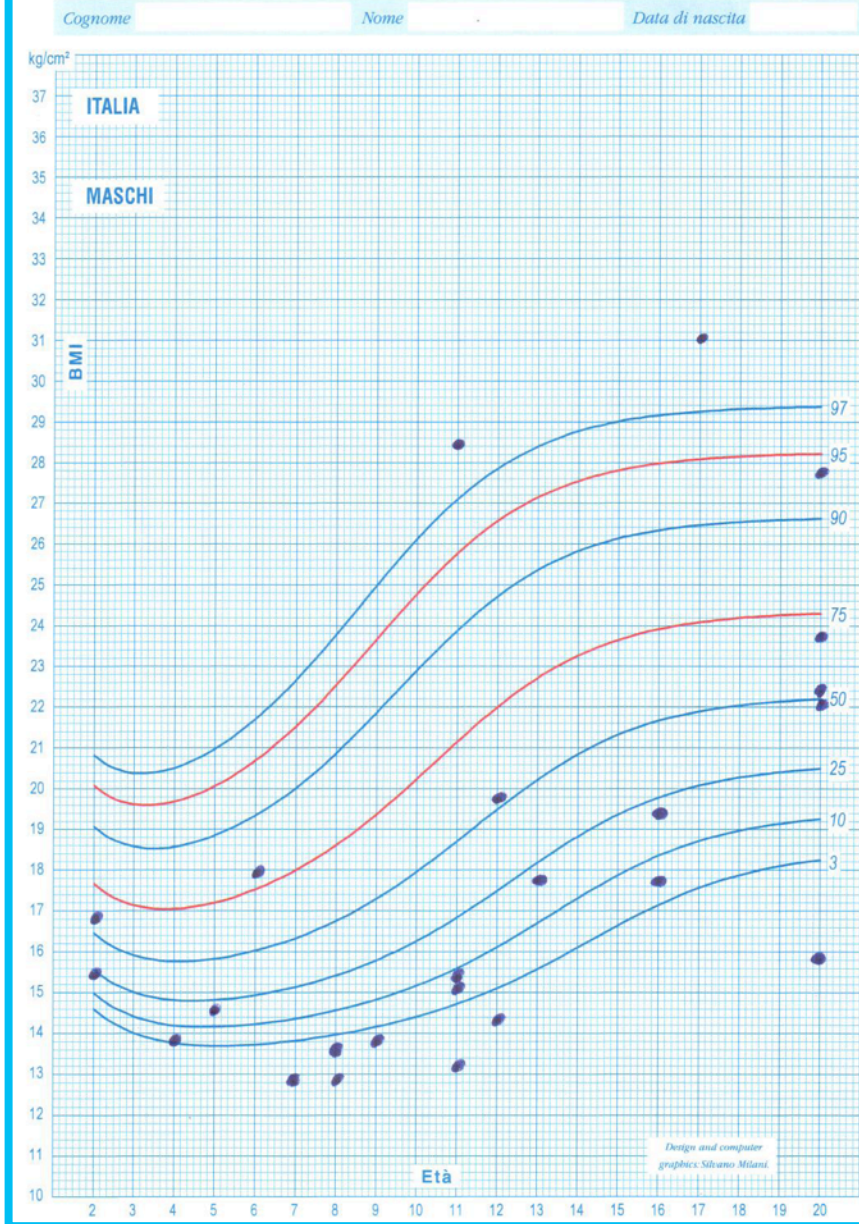
Centili Italiani di riferimento [2-20 anni] per altezza, peso e BMI





FONDAZIONE  
Monza e Brianza  
per il BAMBINO  
e la sua MAMMA

### Centili Italiani di riferimento [2-20 anni] per altezza, peso e BMI



**CLINICA PEDIATRICA**  
Direttore Prof. Andrea Biondi



**ONLUS**  **Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange**

Prossime date:

30 ottobre

13 novembre

11 dicembre

[ambulatorio@corneliadelange.org](mailto:ambulatorio@corneliadelange.org)

039.233.9043 (lun-ven 11.30-13.00)





grazie...

