

La distrofia muscolare (DM) è una malattia rara; in particolare, la DM di Duchenne (DMD) è una patologia di origine genetica che in Italia interessa oltre 2.000 giovanissimi italiani (circa 50 nuovi casi all'anno), con un impegno assistenziale importante sia per le famiglie sia per il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) e la società.

Tale patologia necessita di una continua riabilitazione e un'attenta attività di prevenzione delle complicazioni. Per il suo carattere progressivamente degenerativo è estremamente importante giungere a una diagnosi quanto più precoce possibile soprattutto oggi poiché si stanno affacciando nuove possibilità terapeutiche, per alcuni sottogruppi di questi pazienti, che possono rallentare, se iniziate precocemente, l'evoluzione della malattia. Una diagnosi precoce, inoltre, garantisce una pronta attivazione di specifici percorsi assistenziali diagnostico/terapeutici che permettono al bambino e alla famiglia di ottimizzare il percorso di presa in carico e di cura.

Il Pediatra di Famiglia si trova a ricoprire un ruolo determinante nel riconoscimento precoce dei disturbi neuromuscolari e nell'avvio ad accertamenti specialistici dei bambini sospetti o a rischio. Per tale motivo la Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP), proprio partendo da queste considerazioni, ha lanciato il progetto nazionale denominato PETER PaN (PEdiatria TEerritoriale e Riconoscimento Precoce Malattie Neuromuscolari) che prevede la realizzazione, assieme all'Associazione Italiana di Miologia e alle Associazioni di Genitori, di un Position Paper sul percorso di riconoscimento precoce dei disturbi neuromuscolari da realizzarsi nell'ambito dei Bilanci di Salute, durante i quali è necessario rivalutare e porre una maggiore attenzione acritica ad alcuni segni e sintomi motori che vengono già comunemente rilevati durante la valutazione del neurosviluppo del bambino. Il Progetto, inoltre, si articolerà attraverso attività formative specifiche, come corsi e seminari, con l'obiettivo di porre maggiore attenzione alle patologie neuromuscolari che nel loro complesso in Italia interessano circa 20.000 bambini.

Negli ultimi decenni l'approccio diagnostico/terapeutico/assistenziale alle malattie rare in genere e nello specifico alle patologie neuromuscolari è sicuramente migliorato, ma un grosso passo avanti è stato fatto, grazie in particolare all'impegno delle Associazioni di volontariato, nel sostegno alle famiglie soprattutto per superare il senso di solitudine e il dispendio di energie economiche per le difficoltà a reperire informazioni e conoscenza su una malattia fino a quel momento a loro sconosciuta. Il ruolo del Pediatra di Famiglia, quindi, risulta essenziale nel percorso assistenziale della DMD, non solo nel riconoscimento precoce per poter iniziare quanto prima possibile le terapie necessarie, ma anche per la sorveglianza sull'evoluzione della malattia, al fine di ridurre le complicazioni e l'impatto sulla qualità della vita dei giovani pazienti e soprattutto per l'apporto educativo e di sostegno che può fornire alla famiglia.

Il lavoro della dott.ssa Giuseppina Annicchiarico, responsabile del Gruppo di Studio Malattie Rare della Federazione Italiana Medici Pediatri, e il Progetto formativo-educativo PETER PaN, che la FIMP ha recentemente lanciato, come sottolineato dal Presidente Paolo Biasci e dal Segretario nazionale alle attività scientifiche ed etiche, Mattia Doria, fanno parte di un percorso formativo/assistenziale più ampio sul monitoraggio dei disturbi del neurosviluppo che si sta realizzando sotto l'egida dell'Istituto Superiore di Sanità.

Paolo Biasci
Presidente FIMP

Valdo Flori
Direttore Responsabile, Rivista *Il Medico Pediatra*