

**ilmedicopediatra**  
2021;30(3 Suppl 1):19-22

Intervista a:

**Mattia Doria**

Segretario Nazionale, Attività Scientifiche ed Etiche FIMP

a cura di Piercarlo Salari

Pediatra e divulgatore medico-scientifico, Milano

# Il Pediatra di famiglia: un valore aggiunto nel percorso diagnostico e nel follow-up del bambino affetto da malattia del neurosviluppo

*Per quanto rappresentino tuttora un capitolo a sé, le malattie del neurosviluppo, grazie al progresso delle conoscenze e alle innovazioni terapeutiche, sono oggi una realtà di cui prendere consapevolezza. Ne parliamo, con particolare riguardo alla leucodistrofia metacromatica (MLD), con il dott. Mattia Doria, Pediatra di famiglia della ULSS 3 di Venezia, Segretario nazionale delle attività scientifiche ed etiche della Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP) e Coordinatore da cinque anni del Gruppo di lavoro della FIMP sui disturbi del neurosviluppo, che rispondendo ad alcune domande, oltre a riferire la propria esperienza, definirà l'ambito operativo della principale figura di riferimento per la famiglia, dal momento della diagnosi fino alla transizione al medico dell'adulto.*

## Corrispondenza:

Mattia Doria  
mattiadoria@fimp.pro

**How to cite this article:** Doria M. Il Pediatra di famiglia: un valore aggiunto nel percorso diagnostico e nel follow-up del bambino affetto da malattia del neurosviluppo. Il Medico Pediatra 2021;30(3 Suppl 1):19-22

© Copyright by Federazione Italiana Medici Pediatri



OPEN ACCESS

L'articolo è open access e divulgato sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

## Nella sua carriera pluriennale le è capitato di imbattersi in bambini con malattie del neurosviluppo?

I disturbi del neurosviluppo rappresentano una galassia che trova nei disturbi dello spettro autistico e nell'ADHD due dei disturbi più impattanti sulla salute dei bambini e della loro famiglia, per non parlare dei sempre più frequenti disturbi specifici dell'apprendimento; una galassia dicevo, popolata da molte altre condizioni che sono spesso caratterizzate da uno spettro di manifestazioni molto variabile, da forme lievi/sfumate a forme molto gravi. Nella mia esperienza ho seguito anche due bambini con malattia di Duchenne e attualmente mi sto occupando di un bambino con malattia di Fabry, uno con sindrome ROHHAD (*Rapid-onset Obesity with Hypothalamic dysfunction, Hypoventilation and Autonomic Dysregulation*) e uno con atrofia muscolare spinale (SMA). Si tratta di patologie rare e variegata. Possiamo affermare che nella loro rarità le diverse forme di malattia rara sono numerose (più di 8.000), pertanto ogni Pediatra di famiglia si trova o si troverà nella condizione di fare esperienza

di qualche forma di malattia rara, ragion per cui è sempre importante mantenere un alto livello di attenzione.

### **Il Pediatra di libera scelta è oggi “attrezzato” nel senso della capacità di individuare precocemente un potenziale ritardo dello sviluppo neuromotorio o neurocognitivo del bambino?**

Il Pediatra di famiglia, tanto più sono numerosi gli anni che lo separano dagli anni della specializzazione, ha cominciato a intuire da tempo che occorre riformulare, o per lo meno aggiornare, la propria formazione rispetto a quanto aveva appreso nel corso della Scuola di specialità. FIMP ha cercato di rispondere a questo bisogno formativo, che deve tenere conto sia dell'aumento di incidenza e prevalenza di alcune di queste patologie nel corso del tempo, sia della loro modalità di presentazione quanto mai eterogenea e delle molteplici complessità della loro gestione, tra famiglia, scuola e servizi specialistici, oltre naturalmente alle difficoltà di riconoscimento precoce. FIMP, ad esempio, ha istituito nella propria Area Scientifica anche un Gruppo di studio appositamente dedicato alle malattie rare, sempre attivo e propositivo in ambito sia congressuale sia soprattutto formativo, con particolare riferimento all'area neuroevolutiva, che si prefigge tra le altre cose anche di informare i Pediatri sulle nuove terapie, responsabilizzandoli sul piano tanto professionale quanto etico e relazionale. Ovviamente spetta poi al singolo professionista acquisire capacità e strumenti, soprattutto alla luce del fatto che un ritardo di riconoscimento potrebbe inficiare o vanificare l'efficacia del trattamento farmacologico (ove disponibile) e non farmacologico.

### **Quali competenze o conoscenze occorrono al Pediatra di famiglia per accorgersi precocemente di un possibile segno evocativo di alterazione nel bambino e attivarsi rapidamente per approfondire il proprio sospetto clinico?**

Il Pediatra di famiglia non ha il compito specifico di formulare una diagnosi di malattia, ma deve essere capace di confermare la normalità dello sviluppo del bambino durante i bilanci di salute così da riconoscere precocemente eventuali deviazioni rispetto allo standard di crescita. Non deve essere perciò esitante, ma più coraggioso qualora dovesse intercettare segnali di possibile anomalia, soprattutto se confermata in due valutazioni ravvicinate di con-

trollo, nel sottoporre un proprio paziente ad accertamenti, anche nella consapevolezza di un eventuale (e sperabile) esito negativo. E dobbiamo porre attenzione alle malattie rare oggi suscettibili di una terapia in grado di cambiare la loro storia naturale e, quindi, il destino di salute di quel bambino.

Naturalmente il Pediatra di famiglia non deve diventare un esperto di malattie rare: non dimentichiamo che la sua attività assistenziale spazia dall'infanzia all'adolescenza, dall'alimentazione alle vaccinazioni, e alle malattie neuroevolutive e che nell'ultimo ventennio si è assistito a un sovvertimento delle problematiche: emblematico è il fatto che, per esempio, molte malattie infettive, grazie alle campagne vaccinali, sono scomparse, mentre si sono fatte sempre più strada l'obesità e i disturbi del neurosviluppo. Il bilancio di salute non deve perciò diventare una visita neuropsichiatrica, ma deve tenere in considerazione l'intera salute del bambino. Rispetto alle malattie del neurosviluppo non mi risulta però che le Scuole di specialità seguano oggi piani di formazione sufficientemente adeguati in termini non soltanto di conoscenze ma anche di approccio di prima linea e di strategie di promozione dello sviluppo. Servono infatti elementi e strumenti di pratica clinica quotidiana che aiutino a discriminare le diverse tipologie di bambini che entrano nei nostri studi. Tutto ciò considerando con attenzione la specificità del Pediatra di famiglia che, chiamato a svolgere attività di prevenzione e riconoscimento precoce, incontra nella sua pratica quotidiana per la maggior parte dei casi bambini essenzialmente e potenzialmente sani, a differenza della specificità del Pediatra ospedaliero o del Neuropsichiatra infantile, ai quali giungono prevalentemente bambini che presentano un problema, indipendentemente che poi la diagnosi si orienti in un verso o in un altro. Si tratta quindi di due approcci differenti, di cui bisogna tenere conto.

#### **Le malattie rare al Congresso FIMP**

Sabato 9 ottobre, dalle 8.30 alle 10.30, al Congresso Nazionale FIMP è prevista una sessione sulle malattie rare. “Il Pediatra di famiglia sta sempre più prendendo consapevolezza del fatto che un numero crescente di malattie rare è suscettibile di un approccio terapeutico, sia farmacologico sia riabilitativo, che richiede una diagnosi il più precoce possibile” afferma Mattia Doria. “In questa direzione è orientata FIMP, che sta cercando di approfondire le tematiche relative alle patologie che risentono maggiormente di un cambiamento della loro storia naturale proprio grazie al riconoscimento precoce”.

**In una risposta precedente ha sottolineato che queste malattie sono in aumento. Si tratta di un dato oggettivo oppure dell'effetto di una maggiore sensibilità e attenzione diagnostica?**

L'aumento di frequenza è reale. I dati più eclatanti riguardano i disturbi dello spettro autistico – alcuni parlano addirittura di “epidemia” – che hanno registrato un notevole incremento al netto anche di una maggiore sensibilità nel riconoscimento e del cambiamento dei criteri diagnostici. Le cause, per quanto riguarda questi disturbi, sono varie, come ad esempio l'impatto epigenetico legato all'inquinamento ambientale e l'età avanzata dei genitori (in particolare quella paterna).

**Il Pediatra di famiglia è già ora in grado di effettuare test rapidi (noti come *self-help* o *point-of-care test*, POCT) nel proprio ambulatorio. Riterrebbe utile la disponibilità di uno screening rapido per malattie rare neurometaboliche?**

In linea generale sì, anche se questa attività, al fine del miglior risultato, dovrebbe essere praticata alla nascita, come già avviene in molti centri, quando la probabilità di intercettare una malattia è senza dubbio superiore a quella in un'epoca successiva, come per esempio in occasione del primo bilancio di salute.

Si potrebbe affermare che un test rapido, inteso non come screening di massa ma come verifica estemporanea – per intenderci al pari del test dello streptococco –, nonostante gli eventuali limiti tecnici, potrebbe essere uno strumento aggiuntivo, da impiegare nei casi dubbi per ottenere una risposta rapida e in qualche modo di orientamento agli step decisionali successivi.

**Se da un lato la scienza medica attuale mira alle potenzialità dell'intelligenza artificiale, dall'altro, come dimostra il caso paradigmatico della MLD, impone al Pediatra il superamento di schemi precostituiti e uno sforzo di ragionamento sul singolo paziente non necessariamente incentrato su rigidi algoritmi. È possibile una sintesi di questi due approcci apparentemente antitetici?**

La variabilità fenotipica di queste malattie non rende mai uguale un caso all'altro. Come conciliare allora i due cri-

teri apparentemente antitetici? Si può dire che *si riconosce quello che si conosce*. Linee guida, protocolli e schede come quelle che FIMP ha realizzato con l'Istituto Superiore di Sanità per il riconoscimento dei disturbi del neurosviluppo sono preziosi supporti alla pratica clinica, ma prevedono anche una mente aperta. La delega a questi strumenti, d'altra parte, può portare verso strade sbagliate, anche se non possiamo dimenticare che questionari e check list si basano su studi scientifici validati. Le recenti schede sul neurosviluppo da utilizzare in occasione dei bilanci di salute dei primi 3 anni di vita sono state realizzate assieme ai colleghi della SINPIA, la Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza. Ritengo sia fondamentale un dialogo paritetico tra Pediatri e Neuropsichiatri infantili: entrambi, infatti, devono conoscere l'uno metodologie e competenze dell'altro e di fronte a un bambino sospetto devono poter interagire rapidamente, garantendo tempestività e qualità assistenziale, che purtroppo a livello nazionale non è uniforme. Occorre, insomma, velocizzare e standardizzare i servizi e creare reti territoriali.

**Un prezioso strumento di lavoro**

Le sette schede di sorveglianza evolutiva nei primi 3 anni di vita del bambino prodotte dal Gruppo di lavoro sui disturbi del neurosviluppo, realizzato presso l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), sono frutto di tre anni di attività congiunta tra il mondo della Pediatria e quello della Neuropsichiatria infantile. “Questo intenso lavoro ha portato a una verifica degli item e dei segnali di sviluppo del bambino in termini neuroevolutivi dal primo mese ai tre anni di vita, rivalutando criticamente l'approccio praticato nelle varie regioni italiane con l'obiettivo di orientare un approccio ai disturbi del neurosviluppo il più uniforme possibile sul territorio nazionale” commenta Mattia Doria. “Le schede fanno parte di un percorso formativo organizzato dall'ISS (accessibile dalla piattaforma [www.eduiss.it](http://www.eduiss.it)), a cui FIMP ha dato il proprio supporto. Le schede sono già state inserite nei nostri gestionali”.

**Quali sono le peculiarità del rapporto del Pediatra con la famiglia e il bambino affetto da malattia rara?**

Un vantaggio del nostro lavoro è quello di instaurare e proseguire nel tempo un rapporto di fiducia con le famiglie. Questo da un lato consente di personalizzare l'approccio e dall'altro impone una profonda riflessione del Pediatra sul

significato e sulle implicazioni della malattia. In altre parole, deve spingersi da una sfera di professionalità a un ambito di umanità, il che implica notevole sforzo: oggi, infatti, le condizioni di salute generale dei bambini sono notevolmente migliorate rispetto al passato, e se anche le malattie più banali vengono tollerate a fatica dai genitori il loro impatto con una patologia cronica richiede al Pediatra notevole tatto ed empatia. Il rapporto con il paziente diventa molto più stretto e confidenziale, tanto che per il bambino l'accesso allo studio medico diventa per certi versi piacevole. Più delicato sarà poi il passaggio al medico di Medicina generale, che dovrà prendere in carico il paziente adulto.

### **Cosa si può dire del rapporto del Pediatra con le associazioni pazienti?**

I genitori di bambini con malattia rara sono molto informati e a volte hanno dimestichezza con dettagli e caratteristiche della malattia che il Pediatra generalista, quale il Pediatra di famiglia, non conosce in modo approfondito. La rete delle famiglie di bambini con la medesima malattia può dare ai genitori che si avvicinano ad una nuova diagnosi di malattia rara offre pertanto un sostegno emotivo e so-

ciale fondamentale e possono favorire la diffusione delle informazioni sostenendo anche la rete famiglia-pediatra-centro specialistico.

### **Quale messaggio conclusivo si sentirebbe di rivolgere a un giovane Pediatra che sta per affacciarsi alla professione clinica?**

Essere disponibile a continuare a voler imparare da quello che vede e accade. Purtroppo non siamo mai del tutto preparati: l'indefinitezza e l'eterogeneità dei primi segni e sintomi mette a dura prova la capacità professionale e la tenuta personale di fronte poi magari ad una diagnosi di malattia rara, soprattutto se gravata da un elevato livello di complessità assistenziale. La realtà è dunque la migliore scuola: è bene non dare mai nulla per scontato e rivalutare sempre con spirito critico tutti gli aspetti che esulano dal bagaglio di conoscenze già acquisito. L'invito ai giovani è dunque di essere sempre curiosi di capire e di preoccuparsi della propria formazione, che deve essere continua, rimanendo sempre disponibili a valutare e verificare la propria esperienza alla luce dell'evidenze scientifiche valorizzando il confronto tra pari e la condivisione delle conoscenze.