



*Controllo oculistico, ortopedico, dei denti, delle malattie metaboliche. Sono gli esami che si effettuano per identificare molto precocemente determinate malattie o disturbi. I medici dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù indicano anche l'età migliore per effettuare le visite specialistiche*



Roma, 19 settembre 2017 – Una guida su quando e come effettuare screening oculistici, ortopedici, dentistici fino allo screening neonatale esteso alle malattie metaboliche. È quella messa a punto dai medici dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

### **GLI SCREENING OCULISTICI**

Hanno lo scopo di individuare patologie oculari in maniera semplice e non invasiva. Il primo screening va effettuato alla nascita attraverso il test del riflesso rosso in campo pupillare e serve ad individuare, tra gli altri, il retinoblastoma (tumore oculare che può compromettere non solo lo sviluppo visivo, ma mettere a rischio anche la sopravvivenza del piccolo), la cataratta congenita e la retinopatia del prematuro. Lo screening può essere eseguito dal neonatologo o pediatra presso il punto nascita prima della dimissione del neonato.

Entro i 3 anni di età è raccomandato uno screening visivo che serve ad escludere difetti refrattivi o di vista, presenza di ambliopia (in gergo 'occhio pigro'), strabismo o anomalie della motilità oculare. Il controllo, eseguito dall'ortottista e dall'oculista pediatra, si basa sull'impiego di test molto semplici e di rapida esecuzione.

### **I CONTROLLI ORTOPEDICI**

Nel corso delle visite periodiche, il pediatra effettua dei controlli clinici per verificare l'eventuale presenza di una problematica ortopedica e in caso prescrivere un controllo specialistico. Sono tre i periodi in cui effettuare controlli ortopedici. Il primo alla nascita (si verificano tra gli altri displasie congenite

all'anca e altre malformazioni, piede torto congenito, torcicollo, tibia curva congenita). Poi alla 'seconda infanzia', una volta acquisita la posizione eretta e la deambulazione su due piedi. In questo periodo si verificano, tra gli altri, eventuali difetti in deambulazione, claudicazione e piede piatto. Infine nella fase pre-adolescenziale, in cui si controllano patologie della colonna quali scoliosi e cifosi.

### **DISPLASIA CONGENITA DELL'ANCA**

È una delle malformazioni più frequenti dell'apparato locomotore, quello che permette il movimento del nostro corpo. Lo screening clinico universale viene effettuato dal neonatologo o dal pediatra presso il punto nascita prima della dimissione del neonato e dal pediatra di famiglia in occasione della prima visita.

L'esame ecografico può essere prescritto dal pediatra di famiglia ed eseguito in qualunque centro diagnostico. Comprende un'ampia varietà di malformazioni dell'anca neonatale: dalle più lievi (displasia acetabolari) alle più gravi (lussazione franca), non tutte diagnosticabili con una semplice visita pediatrica oppure ortopedica.

L'esame ecografico è immediato nei pazienti con test clinico positivo o eseguito tra le 4-6 e le 8 settimane per tutti gli altri. Infine ci sono i controlli clinici periodici, da effettuarsi fino all'inizio della deambulazione. L'esame radiografico non trova più alcun posto nel programma di screening in quanto espone a radiazioni e deve essere utilizzato solo in fase diagnostico/terapeutica.

### **LA PRIMA VOLTA DAL DENTISTA**

Può avvenire quando si è completata la dentizione "da latte" (circa 3-4 anni). Tuttavia, in presenza di problematiche importanti come ad esempio mancata eruzione dei denti da latte o malformazioni, si può anticipare il controllo odontoiatrico. Per evitare un impatto brusco con la poltrona del dentista – sottolineano i medici del Bambino Gesù - è importante che le visite vengano effettuate anche in assenza di condizioni di urgenza o dolore.

Durante la prima visita il bambino ha l'opportunità di prendere confidenza con l'ambiente e con il personale odontoiatrico che deve essere adeguatamente preparato all'accoglienza psicologica del piccolo paziente. L'odontoiatra spiegherà ai genitori le regole di igiene orale ed alimentare da osservare, valuterà lo stato di salute dei tessuti duri e molli della bocca, nonché delle articolazioni temporo-mandibolari.

La visita odontoiatrica rivelerà la presenza di abitudini viziate, come il succhiamento del dito e/o del ciuccio o di alterazioni funzionali, come la deglutizione deviata e la respirazione orale. In caso di assenza di problematiche da trattare, i controlli periodici andranno effettuati ogni 6-12 mesi.

### **LE MALATTIE METABOLICHE**

Sono oltre 600 e costituiscono circa il 10% delle malattie rare. Grazie allo screening neonatale esteso (SNE) è possibile individuare oltre 40 malattie tra loro differenti. Si tratta di malattie in cui la diagnosi precoce e il trattamento tempestivo possono evitare l'insorgenza di sintomi invalidanti e, nei casi più gravi, anche la morte.

La positività allo screening rappresenta l'inizio di un percorso ed è per questo che si parla di "sistema screening". L'esito positivo dello SNE non equivale a una diagnosi di malattia: in caso di positività il

neonato viene convocato in tempi rapidi e sottoposto ad ulteriori esami. Se il risultato è confermato viene subito avviata la terapia, basata su modifiche della dieta e sull'impiego di farmaci e vitamine.

La terapia è specifica per ciascuna malattia e deve essere seguita in centri altamente specializzati. Oltre alle cure standard, in alcune malattie individuabili con lo SNE il trapianto di fegato si è dimostrato particolarmente efficace.

L'Ospedale Bambino Gesù ha una consolidata esperienza nella presa in carico di questo tipo di pazienti e ha attivato specifici accordi regionali ed extraregionali. Dal 2016 lo screening è obbligatorio e a titolo gratuito per tutti i neonati, con impatto positivo sulla riduzione dei costi sociali, delle cure e dell'assistenza.