



*Accessi a pronto soccorso dieci volte maggiori degli altri bambini*



Roma, 8 giugno 2015 – I bambini con malattie genetiche complesse vanno al pronto soccorso dieci volte più degli altri, fanno molto più frequentemente esami e vengono ricoverati più spesso, ma può succedere che i loro sintomi non vengano riconosciuti. “In aiuto di medici e pediatri arriva una App gratuita che, con un semplice tocco, permette di capire e valutare se la sintomatologia di presentazione potrebbe essere l’espressione di una di complicità della malattia o, al contrario, sia da riferire ad un comune problema pediatrico”, spiega il Presidente della Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGePeD), Luigi Memo.

La App, “Urgenze GenMet” (per iPhone/iPad e Android) è stata messa a punto dalla SIMGePeD in collaborazione con la Società Italiana Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatale (SIMMESN) ed è stata sostenuta da Orphan Europe Recordati Group e rivolta al personale del Pronto Soccorso (medici e infermieri) ma anche ai pediatri di famiglia e ai medici di medicina generale. In maniera rapida e semplice è possibile accedere alle informazioni basilari su un numero consistente di sindromi malformative complesse (certamente le meno rare) e su tutti i principali gruppi di malattie metaboliche ereditarie. L’unica premessa indispensabile per il suo utilizzo è la conoscenza di una diagnosi precedentemente definita e corretta.

“Supponiamo che un bambino di un anno con la sindrome di Williams arrivi in un pronto soccorso ed agli esami ematici risulti un valore degli enzimi muscolari francamente alterato – spiega Angelo Selicorni, past president della SIMGePeD – In un bambino di un anno un medico non penserebbe mai a un possibile infarto, mentre sapendo che il piccolo ha questa condizione e consultando la app, può essere aiutato a considerare anche queste remote ipotesi e ad eseguire gli accertamenti necessari per escluderla o confermarla”.

Anche se numericamente i bimbi con questo tipo di malattie sono pochi, l'alto numero di accessi al pronto soccorso fa sì che il problema sia rilevante. Per questo la App ha già avuto un *feedback* positivo in poche settimane di permanenza sullo store soprattutto dalle strutture pediatriche non specializzate, che possono quindi avere più necessità.

“Gli esempi di sintomi che si possono interpretare male sono moltissimi – spiega ancora Selicorni – Nella malattia di Steinert, ad esempio, una complicanza severa è l'aritmia cardiaca; può accadere che un bambino arrivi al pronto soccorso perché ha perso conoscenza e il medico, ignorando questa informazione, lo rimandi a casa senza approfondire questo aspetto. La malattia di Crouzon invece ha tra le sue caratteristiche una prominenza degli occhi, che li rende molto più a rischio di ulcere corneali e cheratiti gravissime. Può accadere che un bambino arrivi in un pronto soccorso con gli occhi arrossati e il medico non pensi proprio alla possibilità di un'ulcera, mentre la App può dargli il suggerimento giusto una volta conosciuta la diagnosi della malattia. In sostanza questo supporto è molto utile perché un medico non specializzato in malattie genetiche può giustamente trovarsi in difficoltà, non per negligenza ma perché, oggettivamente, non può sapere tutti i dettagli di queste patologie complesse; dettagli che però in svariate situazioni possono fare la differenza”.

La App contiene una parte cospicua dedicata alle malattie metaboliche ereditarie. “Anche per queste patologie, di origine genetica come la maggior parte delle sindromi malformative, vale l'avvertenza che la App non è una guida alla diagnosi, ma uno strumento utile per informare il medico non specialista nel pronto soccorso su come interpretare, in situazioni di emergenza, i segni e sintomi di un paziente che ha già una diagnosi molto precisa di una malattia metabolica ereditaria – conclude Generoso Andria, Ordinario di Pediatria presso l'*Università Federico II di Napoli* – Il medico di pronto soccorso può ritrovare nella scheda della malattia una lista di manifestazioni più direttamente collegabili alla patologia e una indicazione molto schematica delle alterazioni metaboliche più tipiche, oltre che le linee generali di un primo approccio terapeutico. Abbiamo, però, ritenuto importante raccomandare in tutte le schede una presa di contatto immediata con un centro per malattie metaboliche. Non bisogna sottovalutare il fatto che, a differenza delle sindromi malformative, gli interventi da attuare in un paziente in scompenso metabolico acuto richiedono competenza ed esperienza, presenti nei centri per malattie metaboliche, fortunatamente abbastanza diffusi”.

*fonte: ufficio stampa*