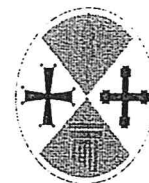


SERVIZIO
SANITARIO
REGIONALE



GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO
"Bianchi Melacrino Morelli"
Reggio Calabria



REGIONE CALABRIA

Dipartimento Tutela della Salute
e Politiche Sanitarie

U.O.C. Neonatologia TIN Nido
Direttore Dr.ssa Luisa Pieragostini

DIREZIONE SANITARIA AZIENDALE

Prot. N. 1730
Del 19-12-2017

PROTOCOLLO OPERATIVO-ASSISTENZIALE FOLLOW-UP TRISOMIA 21

| | | |
|--------------|---|---------------------------|
| Rev. | 00 | |
| Data | 05.12.2017 | |
| Redazione | Dott.ssa Laghi C. | <i>[Signature]</i> |
| | Dott.ssa Falcone A. | <i>Alessandro Falcone</i> |
| Verifica | Direttore Sanitario di presidio | <i>[Signature]</i> |
| | Responsabile U.O.S.D. Governo Clinico e Risk Management | <i>[Signature]</i> |
| Approvazione | Direttore U.O.C. Neonatologia e TIN | <i>[Signature]</i> |
| | Direttore Sanitario Aziendale | <i>[Signature]</i> |

1 INTRODUZIONE

I bambini con Trisomia 21 o Sindrome di Down (SD) devono poter sviluppare al meglio le proprie potenzialità e perseguire con successo le proprie aspirazioni individuali e sociali. Affinchè ciò avvenga è indispensabile offrire loro un'assistenza sanitaria globale, di alto livello professionale, che ponga l'attenzione sulla centralità della persona e della sua famiglia.

L'attenzione all'ambiente familiare e scolastico, l'affettività e la vita di relazione, lo sport, l'autonomia, il rispetto dei limiti e delle potenzialità individuali, i progressi nella assistenza medica, la consapevolezza sociale del diritto ad essere aiutati dove necessario, e del dovere di assumersi delle responsabilità come ogni altro cittadino, stanno cambiando la qualità di vita.

Non c'è un bambino con Sindrome di Down uguale all'altro e il suo futuro dipenderà da un insieme di fattori ambientali e dagli aspetti genetici che provengono dalla sua famiglia, in modo non molto dissimile da quello che avviene per qualsiasi bambino. La proposta di programmi generici di intervento precoce non ha trovato dimostrazioni scientifiche: i risultati sono spesso stati confrontati con le basse aspettative legate a storici pregiudizi e non si è tenuto conto della naturale evoluzione dei bambini e delle differenze socioculturali che influiscono sullo sviluppo di tutti i bambini.

Non si tratta di compensare o recuperare una particolare funzione, quanto di favorire la crescita e lo sviluppo personale del bambino in una interazione dinamica tra le sue potenzialità e l'ambiente circostante.

2 SCOPO

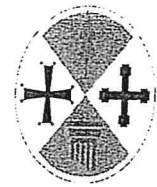
Le persone con sindrome di Down hanno bisogno delle comuni attenzioni previste per tutta la popolazione, oltre all'aggiunta di controlli clinici e di laboratorio per la prevenzione o la diagnosi precoce di patologie che nella sindrome di Down si possono presentare con una frequenza superiore alla norma.

| Malattie | % |
|---|-------|
| Patologie uditive | 75 |
| Patologie visive | 60 |
| Cataratta | 15 |
| Vizi di rifrazione | 50 |
| Apnee ostruttive nel sonno | 50-75 |
| Otite media | 50-70 |
| Cardiopatie congenite | 40-50 |
| Anomalie apparato dentale | 23 |
| Atresia gastrointestinale | 12 |
| Patologie della tiroide | 4-18 |
| Convulsioni | 1-13 |
| Malattie ematologiche: | |
| - anemia | 3 |
| - deficit di ferro | 10 |
| - disordini mieloproliferativi transitori | 10 |
| - Leucemia | 1 |
| Celiachia | 5 |
| Instabilità atlanto-assiale | 1-2 |
| Autismo | 1 |
| Morbo di Hirschsprung | <1 |

Obiettivo principale di questo protocollo è organizzare un follow-up preciso e multidisciplinare, da parte di una équipe multispecialistica e multiprofessionale, con specifiche competenze riguardo la variabilità dei problemi medici che possono interessare le persone Down.



GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO
"Bianchi Melacrino Morelli"
Reggio Calabria



REGIONE CALABRIA

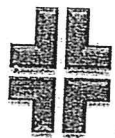
*Dipartimento Tutela della Salute
e Politiche Sanitarie*

Un secondo, ma non meno importante, obiettivo è quello di programmare un follow-up dei bambini Down che permetta di fornire prestazioni generalistiche e specialistiche in regime ambulatoriale da svolgersi nell'arco di 1-2 giorni riducendo al minimo le difficoltà delle famiglie, con una relazione clinica finale che includa referti, sintesi clinica e raccomandazioni, utilizzando come mezzi di comunicazione mail e sms.

Per realizzare questo servizio, sarà necessaria la messa a punto di un percorso di follow-up che coinvolga i pediatri di famiglia.

3 CAMPO DI APPLICAZIONE

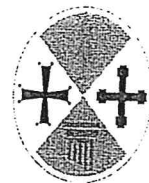
L'ambulatorio "Follow up Trisomia 21" fornirà prestazioni cliniche e strumentali ai pazienti con Sindrome di Down da 0 a 18 anni.



SERVIZIO
SANITARIO
REGIONALE



GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO
"Bianchi Melacrino Morelli"
Reggio Calabria



REGIONE CALABRIA

Dipartimento Tutela della Salute
e Politiche Sanitarie

4 RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

- American Academy of Pediatrics. Marilyn J. Bull and the Committee on Genetics. Health Supervision for Children With Down Syndrome. Pediatrics 2011; 128;393; originally published online July 25,2011.
- Linee guida multidisciplinaria per l'assistenza integrate. Documento pubblicato dalla EDSA nel Giugno 2005.
- Michel E. Weijerman & J. Peter de Winter. The care of children with Down syndrome. Eur J Pediatr (2010) 169:1445–1452.
- American Academy of Pediatrics, Committee on Injury and Poison Prevention and Committee on Sports Medicine and Fitness. Trampolines at home, school, and recreational centers. Pediatrics. 1999;103(5 pt 1): 1053–1056

Via Provinciale Spirito Santo n. 24 - Cap. 89128 Città: Reggio Calabria | tel. +39 0965 397711 fax +39 0965 _____

email: _____@ospedalerc.it - pec: protocollo@pec.ospedalerc.it - web: www.ospedalerc.it

P.Iva | CF: 01367190806

4 RESPONSABILITA'

Il personale medico ed infermieristico individuato dal Direttore della UOC di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale è responsabile, per quanto di propria competenza, del follow up della persona con Sindrome di Down e della programmazione nel rispetto della tempistica, successivamente descritta, dei controlli clinici e strumentali.

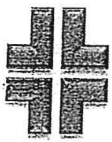
5 MODALITA' DI GESTIONE

5.1 CALENDARIO VALUTAZIONI PAZIENTI

I controlli medici raccomandati a livello internazionale hanno la finalità di impedire che l'insorgere di comorbidità possa limitare le potenzialità evolutive del bambino, o far regredire capacità ormai raggiunte limitandone la qualità di vita.

L'Accademia Americana di Pediatria ed il Down's Syndrome Medical Interest Group hanno elaborato delle linee-guida per la gestione medica delle persone con SD. Sono disponibili anche dei lavori riassuntivi generali, sulle problematiche mediche degli adolescenti e degli adulti. La "European Down Syndrome Association" (EDSA), in linea con la letteratura internazionale, ha diffuso le Linee Guida Europee.

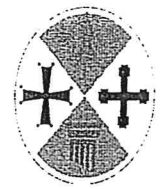
Lo scopo di tali indicazioni è la diagnosi precoce e la prevenzione di alcune patologie che nelle persone con SD hanno un'incidenza superiore alla norma: cardiopatie, alterazioni intestinali, ipotiroidismo, disturbi della vista e dell'udito, malattie odontoiatriche, malattie autoimmuni come celiachia, diabete, alopecia, alterazioni ematologiche, alterazioni dell'apparato locomotore, disturbi neurologici. E' possibile che nessuno di questi disturbi interessi mai una singola persona, ma alcune condizioni cliniche non diagnosticate peggiorano gravemente la qualità di vita, e non vanno mai trascurate, in una visione olistica della persona con sindrome di Down. Il medico di famiglia è la figura di riferimento per orientare nel tempo i necessari accertamenti, in base alle raccomandazioni, e soprattutto in base alla evoluzione clinica nel tempo del singolo bambino



SERVIZIO
SANITARIO
REGIONALE



GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO
"Bianchi Melacrino Morelli"
Reggio Calabria



REGIONE CALABRIA

Dipartimento Tutela della Salute
e Politiche Sanitarie

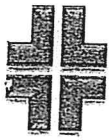
| Consulenze ed esami | 0-1 m | 1 m- 1aa | 1-5 aa | 5-13 aa | 13-18 aa | Note |
|---|-------|----------|---------|-----------|----------|-------------------------------|
| Screening audiologico alla nascita (otoemissioni acustiche) | X | | | | | |
| Valutazione accrescimento staturponderale | X | 1/mese | X | X | X | 1/anno |
| Emocromo per disordini mieloproliferativi; policitemia | X | | | | | |
| Emocromo, PCR, Ferritina | | X | X | X | X | 1/anno |
| Emoglobina | | | | | X | 1/anno |
| TSH | X | 6 e 12m | X | X | X | 1/anno |
| Screening celiachia (IgAantiTG) | | | X | X | X | 1/anno |
| Colesterolo, HDL, LDL, Trigliceridi | | | 2 anni | X | X | 1/anno |
| | | | | | | |
| v. cardiologica, ECG, ecocardio | X | X | X | X | X | Follow-up dipende cardiopatia |
| Visita oculistica | X | X | X | ogni 2 aa | ogni 3aa | |
| Valutazione audiologica a 6 m | | X | | | | |
| es.audiometrico/impedenzometria nei bambini con ipoacusia | | | ogni 6m | | | |
| es.audiometrico/impedenzometria nei bambini normoacusia | | | X | X | X | 1/anno |
| V. NPI per i test neuroevolutivi | | X | X | X | X | 1/anno |
| V. ortopedica | | | X | | | dopo 3a |
| Polisonnografia | | | X | | | dopo 4a |
| | | | | X | | |
| V. odontoiatrica | | | X | X | | |
| V. ginecologica o andrologica | | | | | | |
| V. dietista | | | X | X | X | |
| | | | | | | |
| Rx colonna cervicale per instabilità atlanto-assiale (se sintomi) | | | X | X | X | |

Via Provinciale Spirito Santo n. 24 - Cap. 89128 Città: Reggio Calabria | tel. +39 0965 397711 fax +39 0965

email: _____@ospedaler.it - pec: protocollo@pec.ospedaler.it - web: www.ospedaler.it

P.Iva | CF: 01367190806

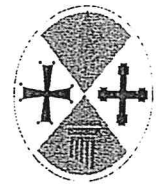
| Raccomandazioni | 0-1 m | 1 m- 1aa | 1-5 aa | 5-13 aa | 13-21 aa | Note |
|---|-------------------------------|----------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|--------------------------------|
| Indicare i riferimenti alle Associazioni | 1 volta | 1 volta se non fatto prima | 1 volta se non fatto prima | 1 volta se non fatto prima | 1 volta se non fatto prima | |
| Aumentato rischio di infezione respiratorie | | 1/mese | 2/anno (ad ottobre e novembre) | 2/anno (ad ottobre e novembre) | 2/anno (ad ottobre e novembre) | |
| Vaccinazione antinfluenzale | | 1/mese (> 6m) | 2/anno (ad ottobre e novembre) | 2/anno (ad ottobre e novembre) | 2/anno (ad ottobre e novembre) | Età > 6 m |
| Profilassi per infezione VRS (Synagis) | | 1/mese | 1 volta al mese (<2aa) | NO | NO | Età < 2 aa, da Ottobre a Marzo |
| Precauzioni per il corretto posizionamento della colonna cervicale | 1 volta | 1 volta | 1/anno (Febbraio) | 1/anno (Febbraio) | 1/anno (Febbraio) | |
| Rischio di danno spinale per sport di contatto e tuffi dal trampolino | | | 2/anno (Settembre e Giugno) | 2/anno (Settembre e Giugno) | 2/anno (Settembre e Giugno) | |
| Vaccinazioni | secondo i programmi vaccinali | | | | | |
| Insorgenza disturbi del comportamento ed autismo | | | 1/anno (Marzo) | 1/anno (Marzo) | 1/anno (Marzo) | |
| Ritardo ed irregolarità eruzione dentale ed ipodontia | | | 1/anno (Aprile) | 1/anno (Aprile) | | Età < 10 aa |
| Promuovere attività sportiva e corretta alimentazione | | | 2/anno (Settembre e giugno) | 2/anno (Settembre e Giugno) | 2/anno (Settembre e Giugno) | |



SERVIZIO
SANITARIO
REGIONALE



GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO
"Bianchi Melacrino Morelli"
Reggio Calabria



REGIONE CALABRIA

Dipartimento Tutela della Salute
e Politiche Sanitarie

| | | | | | | |
|--|--|--|----------------------------------|-----------------------------------|----------------------------------|--|
| Contattare il medico se comparsa di segni e sintomi di mielopatia(dolore al collo, torcicollo, alterazioni della funzione intestinale, vescicale, debolezza) | | | 2/anno (Dicembre e Luglio) | 2/anno (Dicembre e Luglio) | 2/anno (Dicembre e Luglio) | |
| Cambiamento dal passaggio dalla scuola elementare alla scuola media | | | | 1/anno (Settembre- Ottobre) | | |
| Discutere dei cambiamenti fisici e psico-sociali durante la pubertà | | | | 1/anno (Gennaio) | | |
| Informazioni sullo sviluppo e il comportamento sessuale e il rischio di ricorrenza | | | | | 2/anno (Maggio e Ottobre) | |

5.2 ORGANIZZAZIONE DELLE ATTIVITA'

Le attività previste si svolgeranno seguendo il calendario previsto per ogni singolo bambino (1-2 volte l'anno) in regime ambulatoriale nell'arco di 24-48 ore, saranno coordinate dal personale medico ed infermieristico individuato dal Direttore della UOC di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale ed attuate da specialisti con specifiche competenze per la sindrome di Down.

Al termine delle valutazioni specialistiche e degli accertamenti verrà rilasciata una relazione clinica del paziente, con indicazioni terapeutiche, eventuali controlli specialistici e periodo controlli successivi.

L'ambulatorio "Follow up Trisomia 21" verrà effettuato presso gli ambulatori di neonatologia siti al terzo piano, il secondo e quarto giovedì del mese, dalle ore 9 alle 15.

Le visite specialistiche non eseguibili nella stessa giornata verranno programmate dai medici stessi dell'ambulatorio nelle prime giornate utili.

Le prenotazioni saranno a cura del personale volontario dell'AIPD.