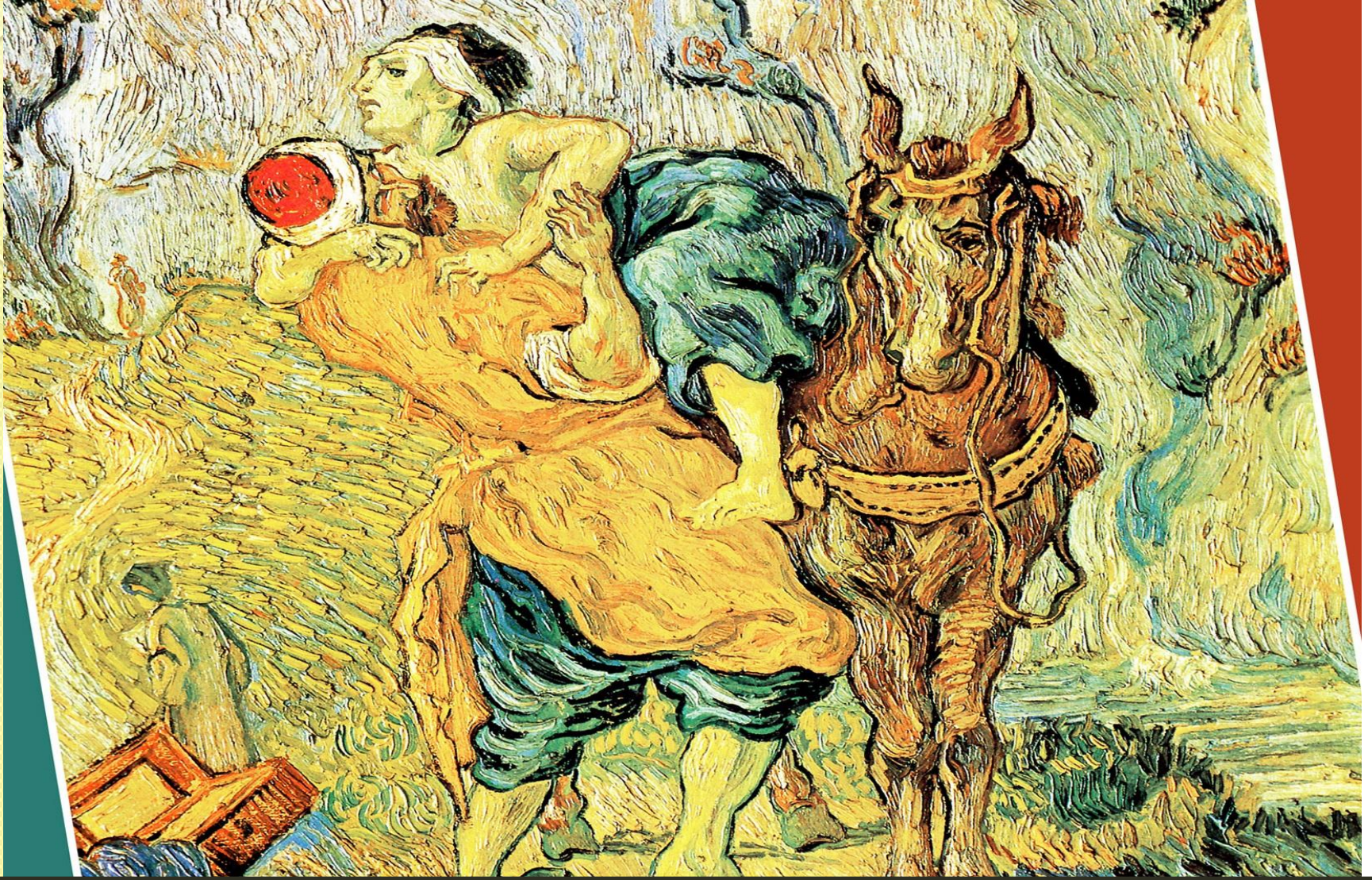




Malattia e Bellezza della vita

Dott. Vittorio Canepa - Pediatra – Asl4 Chiavarese (GE)

Ferrara , Giovedì 10 Novembre 2016



*Che relazione esiste fra corpo e salute?
La salute è tutto quanto chiede il corpo
o c'è di più?*



*Cosa stravolge la malattia nel corpo e quindi
nella persona? Cosa sottrae, cosa impedisce?
Basta la salute a garantire la bellezza?*

Monica, 7 anni e 7 mesi



Anamnesi gravidica e perinatale:

gravidanza normocondotta, nata a termine con parto eutocico, peso alla nascita 3,560 Kg, APGAR 9-10, allattamento al seno

Giunge da me in prima visita a 7 mesi per
sospetto ritardo psicomotorio
(scarso sostegno del capo, seduta incerta)



Principali tappe dello sviluppo psicomotorio

Età	Stato motorio	Linguaggio	Comportamento
4-6 settimane	Capo sollevato dal tronco e ruotato a destra e sinistra	Pianto	Sorride
3 mesi	Buon controllo del capo	Pianto misto a suoni di compiacimento	Interazione mimica
4 mesi	Capo mantenuto costantemente se il bambino viene sollevato dalla posizione supina; tentativi di afferrare gli oggetti	Emette suoni di compiacimento	Sorride; ride; mostra di gradire oggetti o persone familiari
5 mesi	Prensione volontaria con ambedue le mani; gioca con piccoli oggetti o giocattoli	Gorgheggio	Sorride vedendo la sua immagine allo specchio
6 mesi	Prensione con una mano; rotola da prono a supino; siede con appoggio	Gorgheggio; balbettio (varietà di suoni)	Esprime i primi rifiuti e le prime preferenze nel cibo
8 mesi	Siede senza supporto; trasferisce gli oggetti da una mano all'altra; rotola da supino a prono	Primi bisillabi	Risponde al «no»
10 mesi	Striscia; stazione eretta con appoggio; oppone il pollice e l'indice	Bisillabi completi	Saluta con la mano; modella delle palline; gioca al cucù
12 mesi	Stazione eretta con appoggio; cammina con supporto	Pronuncia due o tre parole con significato	Comprende i nomi degli oggetti; mostra interesse nelle figure e nei disegni
15 mesi	Cammina autonomamente	Pronuncia più parole con significato	Indica gli oggetti desiderati; comincia ad imitare
18 mesi	Saliva le scale; inizia a svestirsi	Aumenta il vocabolario	Esegue piccoli comandi
24 mesi	Scende le scale da solo	Fraasi di due o tre parole	Gioco organizzato; indica parti del corpo

Focus



effettuata **VISITA NEUROLOGICA:**

“lieve ipotonìa, non apparenti patologie in atto.

Utile CONTROLLO LONGITUDINALE”



7 mesi:

Sostegno capo

10 mesi:

Seduta

13 mesi:

Posizione a gattoni

effettuata **visita fisiatrica:** *“lieve ritardo motorio”*

2010 (13 mesi) VISITA PRESSO



Istituto Scientifico per la Neuropsichiatria
dell'Infanzia e dell'Adolescenza - Calambrone (PI)

DIAGNOSI DI LISSENCEFALIA



LISSENCEFALIA

λίσσος, *lissòs*, "**liscio**" + ἑγκέφαλος, *enképhalos*, "dentro la **testa**"

Gruppo di malformazioni
RARE accomunate da
**semplificazione o assenza
della plicatura cerebrale**
associate a una **anomala
organizzazione degli strati
corticali**, secondaria a difetti
della migrazione neuronale
durante l'embriogenesi.

- 90% genetica (cr7 e 17)
10% forme sporadiche
- **Prognosi** dipende dall'entità
del difetto



I bambini affetti presentano **disturbi** dell'alimentazione e della **deglutizione**, alterazioni del tono muscolare (**ipotonia** precoce e successivamente ipertonia degli arti), **convulsioni** (in particolare, spasmi infantili) e grave **ritardo psicomotorio**.

LA PRESA IN CARICO È SOLO SINTOMATICA

16425

Infatti ...



2 aa non deambula autonomamente e fa solo qualche passo con sostegno; compaiono crisi convulsive che richiedono inserimento di terapia (...con problematiche varie)

3aa ipotonie di capo e tronco; non mantiene posizione eretta senza sostegno; non controlla gli sfinteri

4aa sta seduta e gattona; sta eretta con appoggio; si arrampica. Pronuncia parole dopo stimolazione



6aa **Bambino Gesù**
OSPEDALE PEDIATRICO

con fornitura di deambulatore con cui si sposta ed avvio programma intensivo riabilitazione logopedica

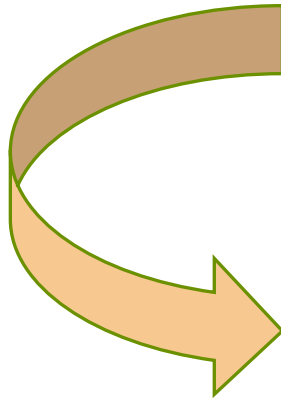
Maggio 2015:
MEETING OPERATORI COINVOLTI :
pediatra, logopedista, neuropsichiatra
infantile, fisioterapista e rappresentante
scuola



RAPPORTO TRA SERVIZI

ACCOMPAGNARE





Colloquio con famiglia di "conoscenti" che hanno già 2 figlie sane e hanno *"voglia di....dare"*

NEL **2014** ADOZIONE INTERNAZIONALE:

C. A., 12 anni e 4 mesi



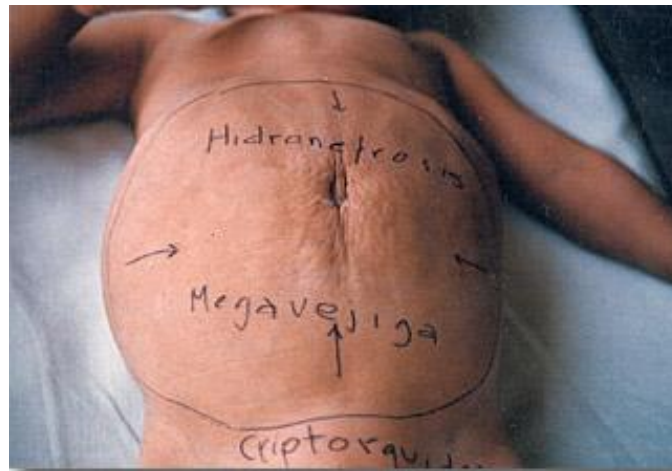
- ☐ **Anamnesi familiare, gravidica e perinatale:** non nota
- ☐ **Anamnesi patologica remota:** idronefrosi severa bilaterale in Sindrome di Prune Belly, operato nel 2007 in India con innesto bilaterale degli ureteri in vescica



S. Prune Belly

Malattia del "Ventre Secco"

La Sindrome Prune-Belly (PBS) è una rara sindrome congenita caratterizzata da assenza dei muscoli addominali, anomalie delle vie urinarie, ipotonia vescicale, megauretere, criptorchidismo o agenesia testicolare, ipertensione arteriosa e malattia renale cronica (CKD) ingravescente. L'incidenza è stimata da 1 ogni 35000 a 1 ogni 50000 nati vivi e riguarda prevalentemente il sesso maschile (97%).

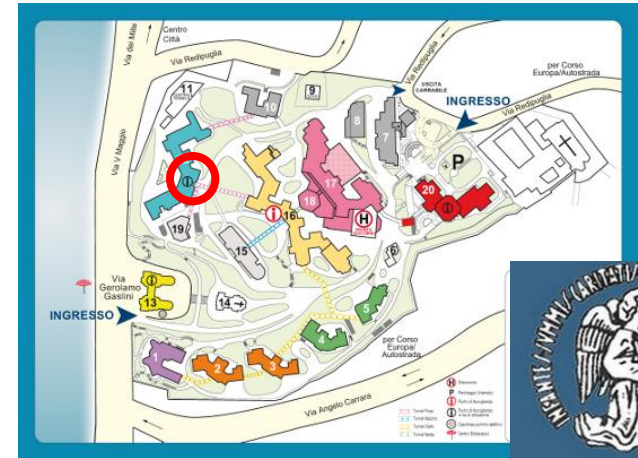


fbcus

C. A., 12 anni e 4 mesi

<<Dottore, lei ci aiuta?>> ...

Appoggio personale al Centro
Nefrologico dell'Osp. Gaslini di Genova,
con contatti ripetuti



2015: intervento di derivazione vescicale

Problemi di crescita → febbraio 2016: **RM cerebrale** che
mostra ipoplasia ipofisaria ed atrofia cerebellare ...





CONDIVIDERE

con operatori e con famiglia
(aspettative, attività quotidiane,
scelte es. della scuola,...)

S. Greta, 11 mesi e mezzo



Anamnesi gravidica e perinatale:

gravidanza normocondotta, nata a termine
con parto eutocico, peso alla nascita
3,3700 Kg , h 49 cm, APGAR 10-10,
allattamento al seno

- **Prima visita a 2 mesi:** tutto ok
- Effettua una **seconda visita** successiva: tutto ok;
in quella occasione si parla di vaccini
→ Parenti esprimono DISSENSO
- Appuntamento successivo ... bucano...! (*me lo aspettavo!*)



Il giorno dopo, nella cassetta delle lettere ...

Brescia 15 Marzo 2016

Caro papà

Caro papà

Sono felice le scrivo di cuore [redacted]

Le scrivo in questo ho riflettuto in merito
alla chiacchierata riguardo alle prof. [redacted]
basinale di una figlia temuto durante la
vita finita nel suo studio.

Sulle basi di questo dato e delle mie ricerche
le confermo che per il momento non intendiamo
fare eseguire nessun lavoro e nostra figlia
potrebbe ritengo opportuno, essendo entrambi
fatti sui propri panni, di cumulare il nostro
appuntamento del giorno 15 Marzo p.v.

Vi ringrazio molto, ripeto pienamente il suo
punto di vista dato anche del fatto che sarebbe
opportuno in merito, ma mi sembra di aver
capito di non avere alternative.

Le ringraziamo per il suo tempo dedicato e
le auguriamo una buona giornata.

Distinti saluti

Alma e Paola



P. Ulises, 3 mesi e mezzo

Madre 43 aa
Padre invadente!!!



Anamnesi gravidica e perinatale: gravidanza normocondotta, cesareo urgente 37esima settimana, peso alla nascita 3,030 Kg , APGAR 9-10

PRIMA VISITA a 1 mese; tutto ok; parliamo dell'allattamento

SECONDA VISITA dopo 1 sett: ok, allattamento al seno per l'85%.
"Forse ci siamo"

TERZA VISITA a 2 mesi, SOLO CON LA MADRE
LM, ottima crescita.

*Guardo la madre: <<Lei è stanca: come mai?>>
<<Dottore, abbiamo gravi problemi in casa...>>*

....abbraccio con la madre!!

ASPETTARE

(NON SOLO ASPETTO SCIENTIFICO)



M. Gabriele, 11 anni



TUTTO BENE!

Dal punto di vista psicomotorio:

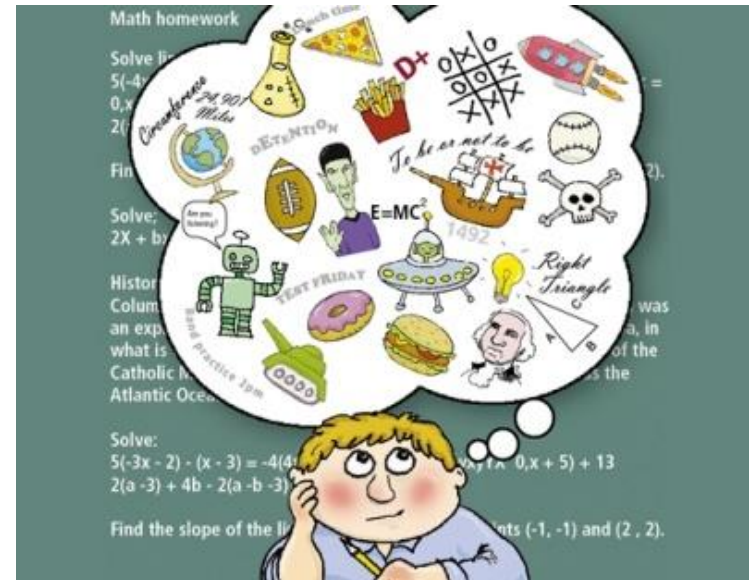
- 5aa** usa di nuovo il pannolone, si morsica le unghie, dorme nel lettone dei genitori

- 7aa** molto ...*"invadente"*



8 aa DIAGNOSI di **ADHD**

Hyperactivity
 Disinhibition
 Forgetfulness
 Disorganization
 Distractedness
 Inattention



Focus

ADHD

Attention Deficit Hyperactivity Disorder



M. Gabriele, 11 anni

9 aa visite psicologiche; modulo scolastico di affiancamento; Dolori addominali ricorrenti



2014: si trasferiscono alle Canarie
(tutto è più facile !!)



Ritornano nel **2016**

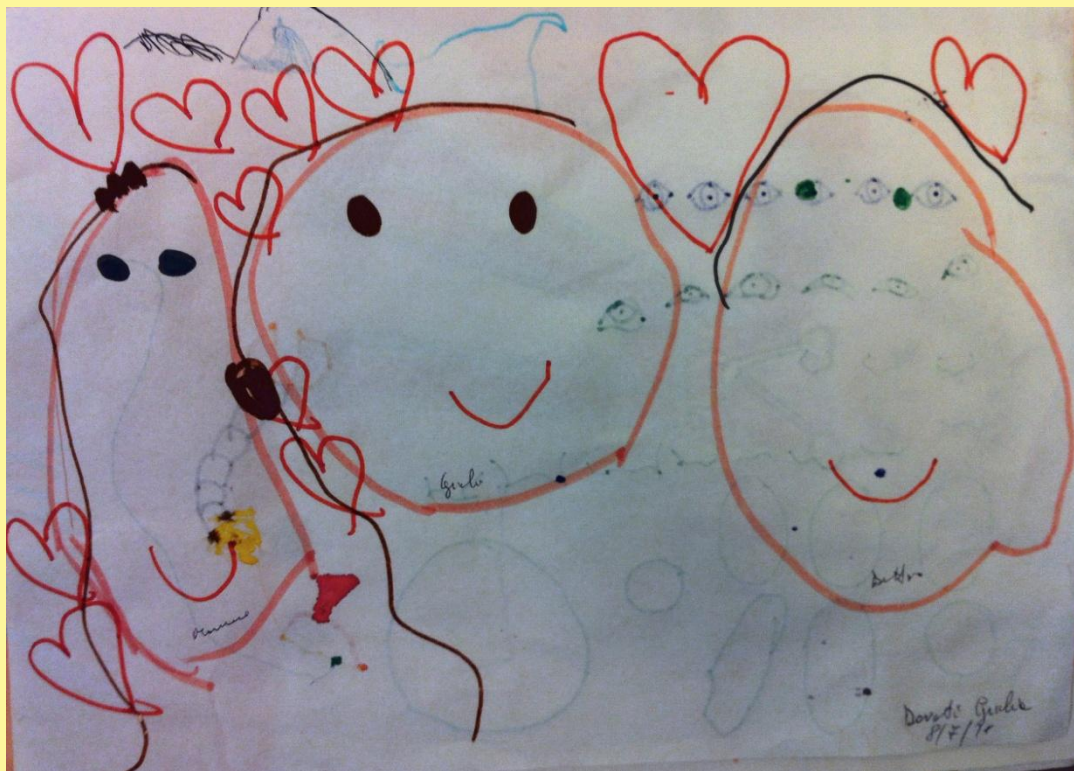
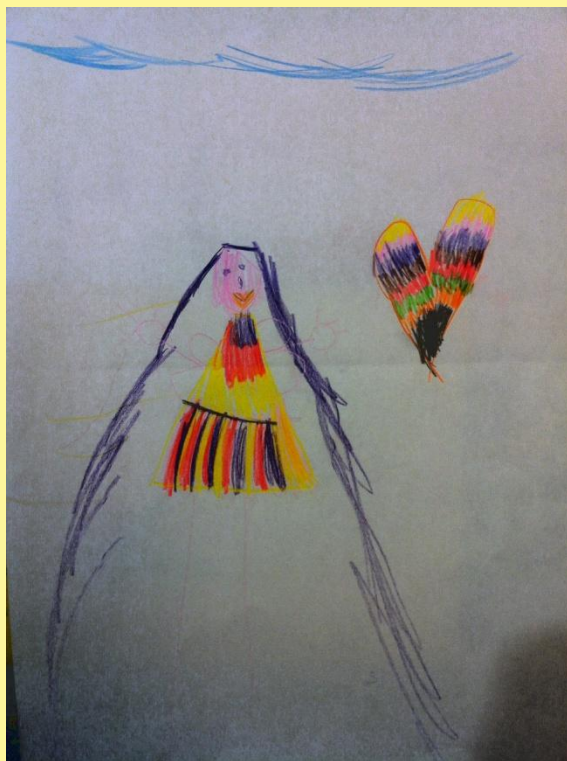
Colloquio con me e con il Direttore Didattico (e ci parlo anch'io) ...

Ripresa percorso.....

<<Dottore..."ti voglio bene!">>



Norman Rockwell, Il medico e la bambola, 1929



ACCOGLIERE

(e DECIDERE !)

L. Marta



- ☐ **Anamnesi familiare:** non contributoria
- ☐ **Anamnesi gravidica e perinatale:** gravidanza normocondotta, nata a termine con parto eutocico, peso alla nascita 3,120 Kg , APGAR 9-10

2 mm: in ipocondrio destro si apprezza piccola massa nel sottocute
→ piccolo lipoma? ...controllare

4 mm: crescita regolare , ma addome "globoso"

COESISTONO GRAVI PROBLEMATICHE FAMILIARI

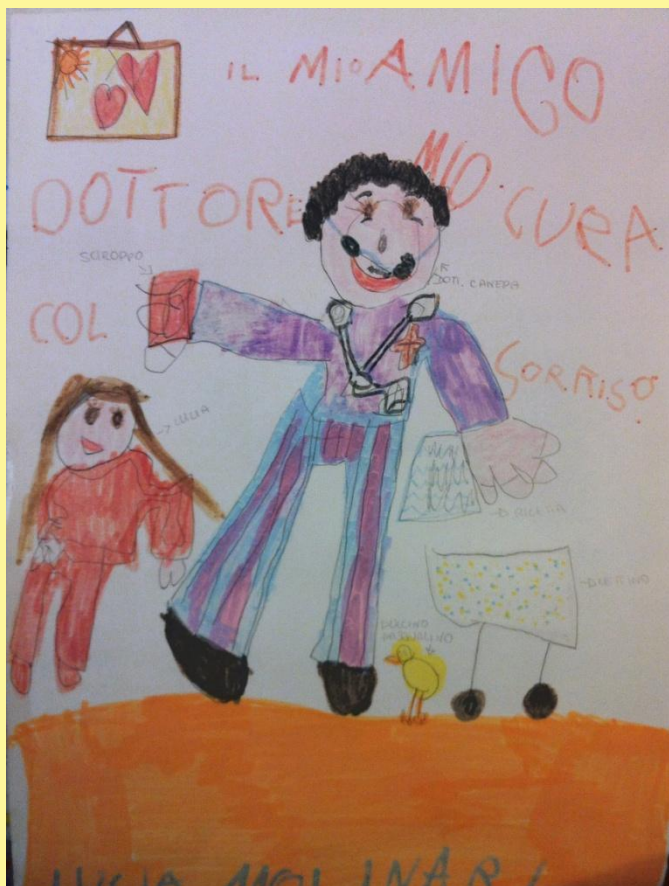
8 mm: massa addominale ingrandita → Osp.Gaslini
NEOPLASIA EPATICA SPAVENTOSA ! rarissima!

10 mesi (6 Aprile 1994) : decesso

1 --10--16 "*casualmente*" insieme alla Madonna della Guardia



Sir Luke Fildes, The doctor, 1891 Olio su tela, Londra



GUARDARE

(e RICOMINCIARE)

HARRISON'S

PRINCIPLES OF Internal Medicine



TINSLEY HARRISON
RESEARCH TOWER,
UNIVERSITY OF ALABAMA
SCHOOL OF MEDICINE IN
BIRMINGHAM, Alabama

“Per un essere umano non può esistere una opportunità più grande, né una maggiore responsabilità, di quella di essere medico. Per curare chi soffre il medico deve possedere capacità tecniche, conoscenze scientifiche e comprensione umana, doti che dovrà utilizzare con coraggio, umiltà e saggezza per offrire al prossimo un servizio unico e per perfezionare il proprio carattere. Il medico non dovrebbe chiedere al proprio destino più di questo, né accontentarsi di qualcosa di meno”.



GRAZIE per
L'ATTENZIONE

