

Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie

Interazione con il Pediatra di Famiglia o altro Medico di fiducia

Questo documento è stato scritto dal dott. Vincenzo Calia, pediatra in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 22 Maggio 2007

Premessa

All'interno del Sistema Sanitario Nazionale Italiano, nell'area delle cure primarie, opera la figura del Pediatra di Famiglia (PdF) "...che ha la responsabilità complessiva della salute dei soggetti di età compresa fra 0 e 14 anni, che esercita svolgendo i **compiti diagnostici, terapeutici, riabilitativi e preventivi individuali e comunitari, nonché di educazione sanitaria...**"^{1 2 3}.

Spetta inoltre al PdF il compito di seguire i propri pazienti qualora essi dovessero avere necessità di interventi diagnostici e/o terapeutici di 2° o 3° livello, mettendosi in contatto con le strutture preposte a questo.

Infine in molte Regioni italiane il PdF è tenuto a compilare per ciascuno dei suoi pazienti un "Libretto di salute".

I bambini con Sindrome di Down (SD) sono assistiti, al pari degli altri bambini, da un Pediatra di Famiglia scelto dai loro genitori nell'elenco dei PdF operanti nel loro Comune di residenza.

I genitori tuttavia possono scegliere come medico "di fiducia" un pediatra che opera al di fuori del Servizio Sanitario Nazionale, il loro medico di famiglia ecc.

Data la relativa rarità dei bambini con SD è probabile che ciascun PdF (o altro medico di fiducia) si trovi nella condizione di seguirne pochi nel corso della sua carriera professionale, magari scaglionati nel tempo a distanza di anni; d'altro canto i più diffusi programmi di formazione ed aggiornamento in ambiente pediatrico raramente si interessano di questa condizione.

E' questa una caratteristica comune alla presa in carico di ogni patologia rara, che singolarmente si presenta con una bassa frequenza, ma che nel complesso rientra con molta frequenza nella pratica del medico di base^{4 5}.

Di conseguenza può capitare che il PdF, nel momento in cui diventa medico di fiducia di un bambino con SD, **abbia bisogno di tempo per aggiornarsi sulla specificità della sindrome**⁶, **ma dovrà offrire da subito tutte le attenzioni che normalmente rivolge a tutti i bambini**, essendo consapevole di quanto sia importante non trascurare i suoi diritti di bambino e stabilire una alleanza formativa con la famiglia^{7 8 9}.

E' quindi importante che il PdF abbia a disposizione, e utilizzi, strumenti di aggiornamento affidabili e immediati, che saprà interpretare e adeguare alle necessità del proprio paziente.

¹ Accordo Collettivo Nazionale per la Pediatria di libera scelta.

² American Academy of Pediatrics – Committee on Genetics Health Supervision for Children with Down Syndrome Pediatrics; 2:442-449, 2001

³ Calia V. Dieci passi per una buona pediatria di base Quaderni ACP. 2:26-31, 1999

⁴ Senior TP, Knight AW. Rare diseases need a generic approach. BMJ. 2006 Sep 16;333(7568):602

⁵ Knight AW, Senior TP. The common problem of rare disease in general practice. Med J Aust. 2006 Jul 17;185(2):82-3

⁶ Mastroiacovo P, Contardi A. Dieci domande sulle persone con la sindrome di Down Medico e Bambino. 9:59-66, 1996

⁷ Wertlieb D. Converging trends in family research and pediatrics: recent findings for the American academy of pediatrics task force on the family. Pediatrics. 2003 Jun;111(6 Pt 2):1572-87

⁸ Schor EL; American Academy of Pediatrics Task Force on the Family. Family pediatrics: report of the Task Force on the Family. Pediatrics. 2003 Jun;111(6 Pt 2):1541-71

⁹ Luchino F. Il pediatra e la famiglia. Percorsi condivisi. Medico e Bambino. 1:60-64, 2005

Al di là dei problemi specifici derivanti dalla SD questi bambini necessitano di assistenza sanitaria (diagnosi e cura), avranno interventi di medicina preventiva individuale e collettiva e possono aver bisogno dell'intervento di specialisti e strutture sanitarie di livello superiore.

Inoltre il medico che segua continuamente bambini con SD dovrà essere a conoscenza delle loro particolari esigenze assistenziali in senso generale e delle esigenze personali di ciascuno di loro.

È utile inoltre che egli sia a conoscenza degli interventi praticati dai suoi patientini con SD presso i centri di riferimento e/o altre strutture di 2° e 3° livello^{10 11}.

Si ricorda inoltre che i genitori hanno diritto ad **agevolazioni sul posto di lavoro** a seguito del riconoscimento per il bambino della situazione di handicap in condizione di gravità (L.104/92, L.53/2000, Decr.Leg.vo151/01)¹².

Nota bene: La certificazione di handicap in situazione di gravità è sempre riconosciuta alle persone con sindrome di Down e può essere rilasciata anche dal medico di famiglia (L.289/2002)^{13 14}

Si raccomanda:

- **al personale socio-sanitario dell'area nascita e dei servizi territoriali** di fornire alla famiglia le indicazioni necessarie perché possano scegliere tempestivamente un pediatra di famiglia o comunque suggerire loro di scegliere un medico di fiducia a cui affidare la gestione complessiva della salute del loro bambino, e di farsi comunicare il nominativo del pediatra scelto.
- **alle Istituzioni preposte all'ECM** (ASL, Società scientifiche, Istituti di ricerca, Associazioni ecc.) di predisporre o rendere disponibile se già esistente materiale cartaceo, telematico ecc. di formazione e aggiornamento utilizzabile a richiesta dai pediatri e medici curanti di bambini con SD.
- **al medico di fiducia** di prendere attenta visione di tutte le raccomandazioni contenute nelle "Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome Down e alle Loro Famiglie", inserire nel libretto di salute del bambino con SD le speciali tavole auxometriche e moduli dei "bilanci di salute" formulati ad hoc, e censire, nel territorio in cui opera, le risorse a disposizione per l'assistenza medica specialistica, sociale e riabilitativa del bambino con SD.

¹⁰ Caso G. Alfieri R. Marengoni B. Venturelli L. Buzzetti R. Paganoni A. Greco L. Il bambino con patologia cronica e ricorrente III parte: il miglioramento dei servizi Medico e Bambino. 8:38-46, 1996

¹¹ ApeC L'assistenza ai bambini con malattie croniche Quaderni ACP. 1:56-58, 2002

¹² Vedi Raccomandazione successiva: "Presenza in carico da parte del Pediatra di Famiglia e interazione con i Servizi Territoriali"

¹³ Informativa per i Medici di famiglia sull'accertamento dell'handicap in presenza di sindrome di Down (art.94, comma 3 della L.289/2002, legge finanziaria per l'anno 2003). L'articolo 94, comma 3 della legge finanziaria per l'anno 2003 ha introdotto elementi di novità nell'ambito dell'accertamento dell'handicap in soggetti con sindrome di Down. La normativa stabilisce che le persone con sindrome di Down, su richiesta corredata da cariotipo, vengono dichiarate persone con handicap grave dalla Commissione ASL o dal medico di medicina generale e sono inoltre esentate da ulteriori successive visite e controlli.

¹⁴ **Fax simile del modello per la certificazione** di handicap in situazione di gravità: "Visto il referto dell'esame del cariotipo rilasciato il (riportare la data dell'esame) da (riportare il nome dell'istituto che ha effettuato l'esame e rilasciato il referto) relativo al Sig. (cognome e nome) che risulta persona con sindrome di Down (Trisomia 21). Ai sensi dell'articolo 94, comma 3 della Legge 27 dicembre 2002, n.289, si dichiara che Il signor (cognome e nome) nato il (data di nascita) residente in (città, via, numero civico), mio assistito, numero di tessera sanitaria (riportare il numero di tessera sanitaria) è persona handicappata in situazione di gravità ai sensi dell'articolo 3, comma 3 della Legge 5 febbraio 1992, n.104. Si rilascia la presente dichiarazione su richiesta dell'interessato per gli usi consentiti dalla legge. (data, firma e dati identificativi del medico).