

PERCORSI DIAGNOSTICO-DIFFERENZIALI IN PATOLOGIE PEDIATRICHE COMPLESSE

20 crediti ECM - ID: 1585-211704

OBIETTIVO FORMATIVO TECNICO-PROFESSIONALE – N.10

EPIDEMIOLOGIA - PREVENZIONE E PROMOZIONE DELLA SALUTE CON ACQUISIZIONE DI NOZIONI TECNICO-PROFESSIONALI

DESTINATARI: **MEDICI SPECIALIZZATI IN CHIRURGIA PEDIATRICA, NEUROPSICHIATRIA INFANTILE; PEDIATRI; PEDIATRI DI LIBERA SCELTA; MEDICI DI MEDICINA GENERALE**

INIZIO: **01/02/2018**

FINE: **31/01/2019**

OBIETTIVI FORMATIVI

Fornire una panoramica degli aspetti clinici più rilevanti di alcune patologie pediatriche complesse. Discutere l'approccio diagnostico-differenziale delle malattie illustrate e evidenziare le linee generali dell'approccio terapeutico. Passare in rassegna gli esami diagnostici più utili per la corretta identificazione delle condizioni descritte, anche attraverso l'analisi critica di casi clinici paradigmatici.

VANTAGGI

Accrescere le conoscenze sulle caratteristiche cliniche di patologie pediatriche complesse e a volte di difficile interpretazione. Acquisire strumenti clinici utili per la diagnostica differenziale di malattie o condizioni pediatriche importanti e potenzialmente severe. Ricevere nuove informazioni su processi patologici importanti di recente identificazione. Ottenere un aggiornamento sui recenti progressi nella diagnostica genetica, clinica, radiologica, di laboratorio e istopatologica delle malattie descritte.

STRUTTURA DEL CORSO

N° moduli didattici	6 pubblicati progressivamente sulla rivista e contestualmente sulla piattaforma multimediale
Durata	20 ore di studio
Test di valutazione dell'apprendimento	alla fine di ogni modulo, a risposta multipla e a doppia randomizzazione.
Certificato ECM	Si può scaricare e/o stampare dopo aver: <ul style="list-style-type: none">– concluso il percorso formativo;– superato tutti i test di apprendimento, considerati validi se il 75% delle risposte risulta corretto. Per ogni test sono possibili massimo 5 tentativi come previsto dalla normativa Agenas ECM vigente;– compilato il questionario di gradimento obbligatorio

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Responsabile Scientifico: Angelo Ravelli

Professore Ordinario di Pediatria, Università degli Studi di Genova. Coordinatore Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Genova. Direttore UOC Clinica Pediatrica e Reumatologia, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova.

Razionale scientifico

Negli ultimi anni, si è manifestato un interesse crescente per le malattie pediatriche complesse, di natura infiammatoria o non infiammatoria. Poiché in molti casi queste condizioni si possono presentare in forma oligo- o mono-sintomatica, con manifestazioni cliniche non tipiche o con sintomi potenzialmente confondibili con quelli di malattie di natura diversa, la loro diagnosi, soprattutto in fase iniziale, può essere difficile. Sono state, inoltre, descritte patologie in passato sconosciute, in molti casi legate a particolari mutazioni genetiche, e sono stati messi a punto test diagnostici moderni e innovativi. Alcuni di questi nuovi test hanno consentito di migliorare la comprensione e la classificazione di patologie un tempo mal definite. Poiché questi progressi sono in continua evoluzione, è importante che venga fornito al Pediatra un continuo aggiornamento sulle acquisizioni più recenti e sugli sviluppi attesi nel prossimo futuro. È, inoltre, altrettanto utile che venga periodicamente fornita una revisione sistematica delle caratteristiche delle principali patologie che appartengono a capitoli nosografici complessi e siano illustrati i percorsi diagnostico-differenziali più funzionali a facilitare il corretto orientamento diagnostico e l'introduzione precoce delle terapie più opportune. Il corso è dedicato alla diagnostica differenziale di alcune importanti malattie o condizioni pediatriche complesse: vasculiti sistemiche, tireopatie, obesità, ipoacusie ed encefaliti. È stato deciso di dedicare un modulo ECM dedicato alla tossicologia, sia perché i casi di avvelenamento accidentale sono frequenti nei pronto soccorso pediatrici e non sempre facili da inquadrare e gestire, sia perché l'abuso di sostanze stupefacenti è in continuo aumento, soprattutto fra gli adolescenti. Gli autori dei moduli ECM, tutti specialisti assai qualificati nel proprio ambito, forniranno al lettore una panoramica dettagliata delle principali condizioni sopra citate, analizzeranno criticamente gli accertamenti più utili per l'orientamento diagnostico e suggeriranno un percorso diagnostico ragionato, corredato dalla presentazione di casi clinici paradigmatici.

MODULO DIDATTICO 1 – TIREOPATIE

AUTORE: SILVANO BERTELLONI

La tiroide è una ghiandola endocrina posta nella regione mediana del collo, a livello del secondo-terzo anello della trachea, costituita anatomicamente da due lobi connessi da un istmo. La normale funzione di tale ghiandola durante tutta l'età pediatrica è fondamentale per assicurare un adeguato sviluppo neuro-cognitivo e somatico. Complessivamente le patologie sia con deficit o con eccesso di funzione della tiroide rappresentano le più comuni endocrinopatie di neonati,



Tecniche Nuove S.p.A. - Provider Standard ECM ID: 1585

Divisione formazione e aggiornamento professionale

Sede: Via Eritrea 21, 20157 Milano -Tel: 0239090440

E-mail: infoecm@tecniche nuove.com - corsi.ecm.tecniche nuove.com

bambini e adolescenti. La diagnosi precoce unitamente a una terapia adeguata sono essenziali per prevenire i danni fisici e del neuro-sviluppo, altrimenti anche irreversibili e permanenti, che possono derivare da una patologia tiroidea non adeguatamente riconosciuta o curata nei minori. In ogni “setting assistenziale, il Pediatra è dunque il professionista che usualmente si trova ad iniziare un percorso diagnostico per sospetto di patologia tiroidea. Il Pediatra di famiglia ha inoltre il compito di gestire a domicilio i minori in trattamento per queste patologie. L’eziologia, la presentazione clinica, le diverse caratteristiche delle varie disfunzioni tiroidee e il loro trattamento sono pertanto un indispensabile bagaglio culturale di ogni pediatra.

MODULO DIDATTICO 2 – VASCULITI SISTEMICHE

AUTORE: ANGELO RAVELLI

Le vasculiti sistemiche sono un gruppo eterogeneo di condizioni cliniche caratterizzate dallo sviluppo di un processo infiammatorio a carico della parete dei vasi sanguigni. Nel corso degli anni sono state proposte diverse classificazioni nosografiche di queste patologie, basate sul calibro dei vasi colpiti, sul quadro istopatologico o sulle manifestazioni cliniche prominenti. Recentemente è stata messa a punto una classificazione specifica delle vasculiti pediatriche attraverso il consenso di esperti. Le vasculiti sistemiche presentano uno spettro di manifestazioni cliniche, decorso e severità prognostica assai variegato e richiedono approcci terapeutici in larga misura differenti. Poiché, tuttavia, alcuni sintomi o segni clinici di vasculiti diverse sono simili o possono essere confusi, soprattutto all’esordio, con quelli di malattie infiammatorie di natura differente o di patologie infettive o neoplastiche, la diagnosi precoce può essere difficile. Negli anni più recenti è stato proposto l’impiego di farmaci biologici per il trattamento di vasculiti gravi e resistenti ai trattamenti convenzionali.

MODULO DIDATTICO 3 – DIAGNOSI DIFFERENZIALE DELL’OBESITÀ INFANTILE

AUTORI: GIANNI BONA, ROBERTA RICOTTI

Più frequentemente, ovvero in oltre il 95% dei casi, si riconosce nell’obesità una genesi complessa, funzionale piuttosto che organica, cosiddetta “essenziale”, che risulta essere la conseguenza di uno squilibrio tra fattori ambientali (elevato intake calorico e ridotta attività motoria) che interagiscono su un substrato genetico predisponente secondo un modello di ereditarietà di tipo oligo/poli-genico. In una minoranza di casi, tuttavia, l’eccesso ponderale può essere fortemente, e quasi esclusivamente, influenzato da un numero limitato di geni e loro mutazioni, identificando pertanto un quadro di obesità genetica. Si tratta di situazioni cliniche di rara osservazione, per lo più causa di quadri fenotipici gravi di eccesso ponderale ad esordio precoce. Le obesità genetiche presentano un modello di trasmissione di tipo mendeliano, in cui si riconosce una mutazione causativa rara a carico di un singolo gene. Dette tipologie di obesità possono essere classificate come sindromiche e non sindromiche. Tra le non sindromiche si annoverano una serie di obesità monogeniche causate da mutazioni di geni coinvolti nella via ipotalamica “leptina-melanocortina” o nei segnali ipotalamici posti a valle di questa via, alla base della regolazione dell’appetito e della

sazietà. Tra le obesità sindromiche, invece, si annoverano sia le ciliopatie, come la sindrome di Bardet-Biedl e di Alström, sia le obesità da difetto di imprinting quale la sindrome di Prader-Willi. Oltre alla genetica, anche l'epigenetica svolge un ruolo chiave nel determinismo di quadri di eccesso ponderale. Nell'inquadramento diagnostico, elementi cardine rimangono l'anamnesi familiare, personale e l'esame obiettivo. In particolare, il sospetto diagnostico dovrà sorgere in presenza di: esordio precoce (entro i 5 anni di età), consanguineità tra i genitori, altri familiari affetti, disturbi della visione o sordità, ipogonadismo ipogonadotropo, iperfagia e aggressività per la ricerca del cibo. Riconoscere le obesità monogeniche, sindromiche e non, è una sfida importante per il Pediatra, ma essenziale, dal momento che questi pazienti necessitano di un approccio multidisciplinare mirato e si auspica che in un futuro non lontano, possano beneficiare di una terapia specifica.

MODULO DIDATTICO 4 –LE IPOACUSIE NEUROSENSORIALI IN ETÀ INFANTILE

AUTORI: STEFANO BERRETTINI; FRANCESCA FORLI; ANNALISA CIABOTTI

L'ipoacusia infantile ha una frequenza non trascurabile, infatti l'incidenza della sordità neurosensoriale bilaterale grave e profonda è stimata intorno a 1-3 neonati su 1.000; questa percentuale sale a valori del 4-5% nel caso di neonati con fattori di rischio audiologico o ricoverati nelle unità di terapia intensiva neonatale. Ci sono poi i casi di ipoacusia progressiva o ad esordio tardivo, sulla cui reale incidenza i dati sono pochi, ma non sembrano essere una percentuale trascurabile.

Per ridurre al minimo o addirittura annullare i gravi effetti che il deficit uditivo può avere sullo sviluppo del linguaggio e più in generale sullo sviluppo globale del bambino, è fondamentale riuscire ad identificare precocemente un'ipoacusia infantile permanente, al fine di inserire il piccolo paziente in un percorso diagnostico e terapeutico-riabilitativo precocemente, in tempi ottimali.

A tale scopo è fondamentale l'attuazione di programmi di screening audiologico neonatale, di follow-up dei casi a rischio per sordità progressiva o ad esordio tardivo e di sorveglianza audiologica, oltre a percorsi diagnostici e terapeutici strutturati.

Le più recenti linee guida internazionali individuano come ottimale effettuare la diagnosi di sordità entro i primi 3 mesi di vita, iniziare il trattamento protesico-riabilitativo precocemente, entro i 6 mesi di età, con protesi acustica tradizionale e nei casi di sordità profonda che non traggono un beneficio sufficiente dalla protesizzazione, eseguire un impianto cocleare entro i 9-18 mesi di età, con una tempistica diversa a seconda dell'entità dell'ipoacusia.

MODULO DIDATTICO 5 – TOSSICOLOGIA

AUTORI: PASQUALE DI PIETRO, MASSIMO CHIOSSI

Dal sospetto clinico alla gestione dell'esposizione a sostanze tossiche nel bambino: gli autori tratteranno l'argomento sviluppando i principali concetti per giungere ad una corretta diagnosi clinica e di laboratorio e per permettere di iniziare una terapia in tempi utili, minimizzando i rischi

per i pazienti. Evidenzieranno i quadri clinici più importanti in tossicologia pediatrica evidenziando le situazioni a maggior rischio clinico. Tratteranno anche alcuni aspetti del triage fondamentali per individuare anche le esposizioni tossicologiche con anamnesi negativa. Tratteranno in modo sintetico anche il tema delle nuove droghe in età pediatrica. Gli autori poi presenteranno esempi di esposizioni tossiche in età pediatrica evidenziando la metodologia usata per la gestione clinica la diagnosi e la terapia.

MODULO DIDATTICO 6 – ENCEFALITI

AUTORI: FRANCESCA MINOIA, MARGHERITA MANCARDI

Le Encefaliti rappresentano condizioni neurologiche spesso estremamente severa e con un'elevata morbilità e rischio di sequele anche in età pediatrica. La diagnosi tempestiva e l'avvio di un appropriato trattamento sono quindi cruciali per garantire una buona prognosi. Tuttavia, in considerazione delle sue numerose e differenti possibili cause, che comprendono non solo molte e diverse patologie infettive ma anche meccanismi immuno-mediate la cui conoscenza ad oggi è sempre più ampia e in espansione, è facile comprendere come la diagnosi differenziale di encefalite in età pediatrica sia spesso complessa. Obiettivo di questo modulo è presentare le principali cause di encefalite in età pediatrica, con particolare focus sulle forme immuno-mediate più recentemente descritte, e fornire al pediatra uno strumento per un corretto percorso diagnostico e terapeutico.

AUTORI

SILVANO BERTELLONI

Dirigente medico Az. Osp. Univ. Pisana, Responsabile Sezione Semplice di Medicina Adolescenza. Specializzata in Endocrinologia, andrologia, ginecologia dell'infanzia e dell'adolescenza, medicina dell'adolescenza. Svolge attività formativa in campo medico.

GIANNI BONA

Professore ordinario di Pediatria, dipartimento di Scienze della salute, Università del Piemonte orientale, direttore del dipartimento materno-infantile interaziendale, Azienda Ospedaliero-universitaria Maggiore della carità, Novara, ASL Vercelli.

MASSIMO CHIOSSI

Direttore medico della Pediatria e Neonatologia ASL 4 Liguria. In precedenza direttore della pediatria dell'ASO S. Croce e Carle di Cuneo e componente della Commissione di tossicologia di cui è stato coordinatore nazionale; componente del gruppo di ricerca tossicologica dell'ISS come collaboratore esterno è stato responsabile del filone di ricerca riguardante la tossicologia pediatrica.



Tecniche Nuove S.p.A. - Provider Standard ECM ID: 1585

Divisione formazione e aggiornamento professionale

Sede: Via Eritrea 21, 20157 Milano -Tel: 0239090440

E-mail: infoecm@tecniche nuove.com - corsi.ecm.tecniche nuove.com

PASQUALE DI PIETRO

Primario emerito dell'Istituto Gaslini. È stato coordinatore del DEA pediatrico Gaslini ed è stato direttore della UOC di PS e Medicina di Urgenza Pediatrica. È Past Presidente Senior della Società Italiana della Pediatria ed è stato tra i fondatori della Società di pediatria di urgenza, Autore di un testo di tossicologia pediatrica.

ROBERTA RICOTTI

Dottoranda di ricerca, Dipartimento di Scienze della salute, Università del Piemonte orientale, dirigente medico Azienda Ospedaliero-universitaria Maggiore della carità, Novara, ASL Vercelli.

STEFANO BERRETTINI

Direttore dell'Unità Operativa di Otorinolaringoiatria, Audiologia e Foniatria Universitaria, Azienda Ospedaliera Pisana (AOUP). Professore ordinario di Otorinolaringoiatria, Dip. Di Patologia Chirurgica, Medica e Molecolare e dell'Aria critica, Università di Pisa. Vice direttore della Scuola di Specializzazione in Otorinolaringoiatria.

FRANCESCA FORLI

Specializzata in ORL, dirigente medico di I livello presso Azienda Ospedaliera Pisana (AOUP).

ANNALISA CIABOTTI

Attività clinica ambulatoriale e chirurgica in campo otologico, attività ambulatoriale in campo vestibolare e attività clinica ORL pediatrica e di audiologia infantile presso Azienda Ospedaliera Pisana (AOUP).

FRANCESCA MINOIA

Specialista in pediatria, lavora dal 2014 presso la UOC di Clinica Pediatrica e Reumatologia dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova, dove si occupa di patologie immuno-reumatologiche dell'età pediatrica.

MARGHERITA MANCARDI

Specialista in Neuropsichiatria Infantile, lavora dal 2009 presso l'UOC di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto Giannina Gaslini dove si occupa di Epilessie dell'età pediatrica e Malattie Neurologiche immuno-mediate del SNC.