

FOCUS PEDIATRIA: LE MALATTIE REUMATICHE

Contrariamente a quanto si è portati a credere, le malattie reumatiche sono frequenti anche in età pediatrica: sono infatti in media 10.000 i bambini che ogni anno sono colpiti da una malattia reumatica.

Negli ultimi 20 anni le conoscenze dei meccanismi che portano a questa infiammazione cronica sono aumentate in maniera esponenziale. Rispetto anche a solo 10 anni fa, la assenza di segni e sintomi di malattia e la normale qualità di vita sono obiettivi adesso raggiungibili in una grande percentuale dei bambini, stanti determinate condizioni.

Ma quali sono concretamente le condizioni cliniche, organizzative e istituzionali che possono favorire il perseguimento di questi obiettivi? Se ne parla in questo dossier, attraverso la voce di clinici e pazienti quotidianamente impegnati nella gestione di queste patologie.

Una rete tra professionisti per i piccoli pazienti reumatici

L'assistenza al bambino con patologia cronica è uno dei pilastri su cui è fondata l'attività della pediatria di famiglia secondo i principi di governo clinico dell'assistenza pediatrica territoriale.

Oltre ad assicurare la diretta assistenza, il pediatra di famiglia si occupa di accompagnare il proprio assistito e la sua famiglia nei percorsi diagnostici e di terapia che necessariamente si devono intraprendere in funzione del perseguimento del miglior livello di cura possibile.

Ed è proprio nella difficoltà di istituzionalizzare il rapporto tra professionisti dei vari livelli di cura che si evidenzia il problema.

Le ragioni stanno in prima battuta nel mai risolto equivoco sul 'chi fa che cosa', che deriva dalla diversità degli aspetti contrattuali della pediatria di famiglia, che segue le norme del convenzionamento, e della specialista di branca, che è vincolata alle normative della dipendenza.

Attualmente, per la gran parte, i rapporti tra i diversi attori che intervengono nell'iter assistenziale della pressoché totalità delle patologie croniche si basano sulle conoscenze personali quasi sempre risalenti a percorsi formativi comuni nel corso di laurea o di specializzazione e sulla 'buona volontà' nel mettersi in relazione, mentre sarebbe di assoluta necessità la costruzione di una rete cooperativa tra professionisti a valenza istituzionale.

Il genitore deve sapere come contattare il proprio pediatra, che deve essere facilitato nell'accesso alla consulenza dello specialista di branca, il quale deve potersi sentire parte integrante del gruppo di professionisti che si prodiga nelle cure di quel piccolo paziente.

Quindi meno improvvisazione legata a singole sensibilità e più organizzazione finalizzata a realizzare percorsi diagnostico-terapeutici e riabilitativi certi oltre che appropriati.

Tali percorsi, oltre che riguardare gli aspetti clinici, dovrebbero prevedere anche le questioni amministrative, burocratiche e medico-legali.

In effetti, oltre ai familiari dei piccoli assistiti, anche i pediatri stessi si trovano spesso disarmati ad affrontare le problematiche legate alle continue modifiche delle normative relativamente alle esenzioni dai ticket, alle prescrizioni di farmaci e ausili, e alle certificazioni di varia natura, non ultime quelle per l'accertamento di invalidità.

All'interno della rete di collaborazione tra professionisti sarebbe poi facilitato l'assolvimento della formazione continua e dell'aggiornamento comune sia per gli aspetti clinici sia per gli aspetti amministrativi, fatto questo di grande importanza in tema di rapporti tra professionisti che devono collaborare per favorire il benessere e la salute dei piccoli assistiti.

Soluzione auspicata: armonizzazione delle due tipologie di contratto, convenzione e dipendenza; in alternativa, e in aggiunta, produzione di PDTAeR garantiti dalle ASL.

Rinaldo Missaglia

Presidente SIMPeF -

Sindacato Medici Pediatri di Famiglia

I nuovi trattamenti biologici intelligenti nelle malattie reumatologiche del bambino

Nell'ultimo decennio si è assistito ad uno straordinario miglioramento dell'efficacia dei trattamenti delle malattie reumatologiche, che permettono ora di raggiungere risultati impensabili fino a pochi anni fa.

Tale miglioramento è secondario all'aumento delle conoscenze sui meccanismi di malattia e al progresso biotecnologico. Le malattie reumatologiche sono tutte caratterizzate da infiammazione cronica, che progressivamente danneggia il tessuto bersaglio e quindi diminuisce la sua funzionalità. L'esempio classico è rappresentato dalle varie forme di artrite idiopatica giovanile (AIG), che rappresenta la condizione reumatologica di gran lunga più frequente nei bambini. L'infiammazione articolare (ben visibile come gonfiore e dolore articolare) interessa il tessuto sinoviale (il sottile strato di tessuto lubrificante, che riveste l'interno delle nostre articolazioni) e poi la sottostante cartilagine articolare e anche il tessuto osseo sottocartilagineo. La perdita di movimento delle articolazioni in queste malattie con artrite cronica è secondaria al danno infiammatorio dei tessuti articolari.

Le nuove conoscenze

Negli ultimi 20 anni le conoscenze dei meccanismi che portano a questa infiammazione cronica sono aumentate in maniera esponenziale. Sempre più sono infatti identificate le cellule e le molecole che orchestrano l'infiammazione articolare. In particolare si sono progressivamente identificati i meccanismi cellulari e molecolari delle artriti; e questi non sono uguali fra diverse forme di artrite o più in generale fra diverse malattie reumatologiche. Queste molecole e queste cellule sono diventate bersaglio di farmaci intelligenti (cosiddetti biologici), che neutralizzano in maniera specifica il singolo mediatore o la singola cellula. Si tratta in generale di anticorpi monoclonali ingegnerizzati con lo scopo di riconoscere, legare e eliminare un singolo bersaglio molecolare/cellulare. In questo modo si ottiene un effetto terapeutico ba-

sato su un'inibizione specifica piuttosto che su una soppressione generalizzata della risposta immunitaria e della risposta infiammatoria, come si ottiene con i farmaci tradizionali (per esempio, il cortisone).

I bersagli specifici di ogni singola malattia vengono progressivamente identificati e il numero di farmaci biologici disponibili aumenta di anno in anno. I nuovi farmaci, dopo essere stati sottoposti ad un rigoroso processo di sviluppo clinico, regolamentato dall'European Medicines Agency, diventano poi parte dell'armamentario terapeutico disponibile per tutti i bambini nei vari Paesi. Una nota di cautela: si tratta di farmaci nuovi e pertanto il loro uso è strettamente regolamentato e sottoposto ad attente verifiche (a livello internazionale) per quanto riguarda il controllo degli effetti collaterali. L'esperienza è limitata ai centri di riferimento di Reumatologia Pediatrica ed è consigliabile rivolgersi a questi centri per la prescrizione e la somministrazione di questi farmaci.

Le nuove terapie

L'applicazione delle nuove terapie sta modificando la storia naturale di queste malattie, in particolare della varie forme di AIG. È infatti in atto un percepibile e sostanziale cambiamento dello stato di salute, ma soprattutto della qualità di vita dei bambini con AIG. Un inciso: nonostante la misurazione della qualità di vita possa sembrare complessa, e infatti è realizzabile con punteggi standardizzati di non immediata comprensione, la definizione di qualità di vita normale è facilmente intuibile: un bambino o un adolescente non deve sentirsi diverso dai coetanei e deve poter eseguire tutte le attività normali per la sua età. Rispetto anche a solo 10 anni fa, l'assenza di segni e sintomi di malattia e la normale qualità di vita sono adesso obiettivi raggiungibili nella maggioranza dei bambini affetti da AIG. Si tratta di porre la diagnosi in tempi utili e di applicare corretti approcci terapeutici da realizzare in maniera progressiva con l'obiettivo ultimo di remissione clinica e normale qualità di vita.

Fabrizio De Benedetti

*Direttore del Reparto di Reumatologia,
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma*

Il ruolo del pediatra nel trattamento delle malattie reumatologiche

Le conoscenze sulle malattie reumatiche sono in evoluzione. La frequente positività degli anticorpi antinucleari, non è dirimente; infatti, ormai tutti sono concordi sulla considerazione che questo esame è spesso inutile, soprattutto come screening di malattie reumatiche, in quanto una positività è di frequente riscontro anche in soggetti sani. La diagnosi, prevalentemente clinica, riconosce quindi nel pediatra di famiglia, che spesso è la prima figura sanitaria coinvolta, un ruolo fondamentale.

Il percorso di cura deve prevedere la collaborazione di più specialisti del Centro di riferimento (reumatologo pediatra, radiologo, oculista, ortopedico, fisiatra, fisioterapista, psicologo) per affrontare i vari aspetti della malattia e soprattutto un coinvolgimento attivo del pediatra o del medico curante e dei servizi territoriali per garantire la continuità assistenziale al bambino e alla famiglia. Spesso il Centro di riferimento è distante dalla sede del paziente, per cui il pediatra di famiglia (figura centrale nella gestione dei bambini cronici) e la famiglia sono costretti

a costruirsi una rete locale con tutti i limiti che ciò comporta, primo su tutti la scarsa esperienza nel saper prendere in carico tale problematica. Ad esempio, per somministrare il cortisone intra-articolare, che per diversi mesi ha una sua efficacia, spesso bisogna cercare l'ortopedico, convincerlo personalmente a trattare il bambino e soprattutto chiedere alla famiglia di ritirare il farmaco dalla Svizzera in quanto non presente in Italia. L'altra istituzione che deve partecipare in modo attivo al percorso di cura è la scuola, la quale però, come avviene in alcune sedi lombarde, deve dotarsi o farsi dotare di un infermiere scolastico per assolvere al compito. Com'è noto, per i bambini con malattia più severa e con protratte limitazioni alla frequenza scolastica il Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca ha attivato servizi scolastici alternativi: la scuola in ospedale e l'istruzione domiciliare. Soluzioni in realtà poco utili per i bambini affetti in particolare da artrite reumatoide, che è la più frequente, per i quali sarebbe meglio pensare a misure alternative quali l'ingresso a scuola ritardato.

Alessandro Ballestrazzi

*Presidente Nazionale FIMP -
Federazione Italiana Medici Pediatri*

Malattie reumatiche

Da APMAR, Associazione Persone con Malattie Reumatiche, una campagna di sensibilizzazione per i pazienti più piccoli

Contrariamente a quanto si è portati a credere, le malattie reumatiche sono frequenti anche in età pediatrica: sono infatti in media 10.000 i bambini ogni anno colpiti da una malattia reumatica.

Le malattie reumatologiche sono tutte caratterizzate da infiammazione cronica, che progressivamente danneggia il tessuto bersaglio, diminuendone la funzionalità. Negli ultimi 20 anni le conoscenze dei meccanismi che portano a questa infiammazione cronica sono aumentati in maniera esponenziale. Sono state identificate le cellule e le molecole che orchestrano l'infiammazione articolare e si è scoperto che queste non sono uguali fra le diverse forme di artrite o più in generale fra diverse malattie reumatologiche. Queste molecole e queste cellule sono diventate bersaglio di farmaci intelligenti, i cosiddetti biotecnologici, che neutralizzano in maniera specifica il singolo mediatore o la singola cellula. L'applicazione delle nuove terapie sta modificando la storia naturale di queste malattie. Rispetto anche a solo 10 anni fa, l'assenza di segni e sintomi di

malattia e la normale qualità di vita sono adesso obiettivi raggiungibili in una grande percentuale dei bambini. La sensibilità per una diagnosi rapida e una corretta applicazione delle terapie più moderne sono prerequisiti essenziali per il raggiungimento di questi obiettivi. È a partire da questa consapevolezza che APMAR, Associazione Persone con Malattie Reumatiche, ha promosso una campagna di sensibilizzazione per i pazienti più piccoli: **Semplicemente guardarli.**

Semplicemente guardarli è l'invito di APMAR, di Alessandra Amoroso e delle organizzazioni del mondo pediatrico (SIP - Società Italiana di Pediatria, FIMP - Federazione Italiana Medici Pediatri e SIMPeF - Sindacato Medici Pediatri di Famiglia) che hanno condiviso l'appello a saper guardare e a superare il pregiudizio che porta ad escludere le malattie reumatiche nei bambini, perché considerate malattie dei vecchi.

Gli attori protagonisti dello spot sono bambini affetti da malattie reumatiche. Attori non professionisti, caratteristica essenziale che ha condizionato le tecniche di ripresa adottate e le modalità di lavoro dell'intero gruppo di lavoro.

Malattie reumatologiche nei bambini: le richieste alle istituzioni

È urgente che l'elenco delle malattie rare venga approvato, come lo è l'approvazione del Piano nazionale delle stesse (con il coinvolgimento attivo delle associazioni di riferimento); è indispensabile la revisione del 329/99. Oggi il follow-up delle patologie croniche prevede l'esenzione ticket per indagini obsolete e non prevede alcuna esenzione per indagini appropriate e utili. Un esempio concreto lo abbiamo con l'uso dei farmaci biotecnologici: il decreto è del 1999, i farmaci biotecnologici sono sul mercato italiano dal 2000, dunque il monitoraggio e le spese di somministrazione sono a carico del cittadino.

Ovviamente sempre più spesso le persone con malattie reumatologiche si trovano ad affrontare difformità nelle Regioni, non solo in termini di esenzione ticket, ma anche di accesso ai farmaci. Gli attuali processi di autorizzazione al commercio e all'erogazione di un farmaco biologico, dopo l'AIC di AIFA, passano attraverso le commissioni periferiche (regionali e territoriali), che spesso hanno il solo scopo di ritarda-

re l'erogazione per questioni di budget. Chiediamo venga facilitato l'accesso a chi è eleggibile alle terapie, sempre ponendo la massima attenzione all'appropriatezza. Riteniamo utile un maggiore interesse alle patologie reumatologiche dell'adulto e del bambino, con l'adozione di specifiche misure all'interno dei Piani per la Salute (nazionale e regionali), e auspichiamo l'adozione di un Piano Nazionale per le Patologie Reumatologiche, che sia il frutto di un lavoro congiunto tra autorità sanitarie nazionali e regionali, società scientifiche e associazioni di pazienti.

È sempre più urgente coprire le carenze esistenti: i centri di diagnosi e cura sono in Italia "a macchia di leopardo" e temiamo che nel futuro la situazione degeneri sempre più.

Il dimezzamento dei posti previsti per le scuole di specializzazione impedirà di formare nuovi specialisti, con la conseguenza ovvia di una sempre maggiore difficoltà a giungere in tempi ragionevoli ad una diagnosi precoce, condizione essenziale per sconfiggere la patologia.

Una patologia non diagnosticata precocemente, e di conseguenza non trattata adeguatamente, aumenterà nel tempo i costi sociali cui le malattie reumatologiche sono soggette. Altrettanto importante è favorire l'istruzione del

Nella sostanza si è cercato di allestire una situazione strutturata, in cui i bambini sono stati guidati, nella massima spontaneità e naturalezza possibile, ad essere protagonisti di alcuni giochi.

La location è uno spazio all'aperto, una spiaggia, e i bambini sono impegnati in giochi collettivi.

Lo spot, naturalmente, non ha la presunzione di spiegare queste patologie così diverse e complesse.

L'obiettivo è invece quello di sollecitare visivamente l'attenzione dei genitori all'osservazione attenta dei comportamenti anche più banali dei figli, in cui possono rivelarsi sintomi di una malattia che può e

deve essere curata in anticipo rispetto alle sue manifestazioni più eclatanti.

Testimone della campagna Alessandra Amoroso, stella della musica pop italiana, che ha voluto in questo modo esprimere la sua vicinanza ai bambini, la cui presenza ha l'obiettivo di raggiungere la fascia d'età dei genitori giovani e, naturalmente, anche il pubblico più in generale. Per accedere al video

<http://www.youtube.com/watch?v=8mZSirhXo8U> oppure <https://vimeo.com/73155687> - password: apmar



ARTRITE IDIOPATICA GIOVANILE: CLASSIFICAZIONE PER FREQUENZA, ETÀ D'ESORDIO E RAPPORTO FEMMINE/MASCHI NELLE DIVERSE FORME CLINICHE

Forma clinica	Frequenza	Età d'esordio	Rapporto femmine/maschi
Artrite sistemica	4-17%	Tutta l'età pediatrica	F = M
Oligoartrite (persistente o estesa)	27-56%	Esordio precoce; picco tra 2 e 4 anni	F>>>M
Poliartrite fattore reumatoide-positiva	2-7%	Tarda infanzia o adolescenza	F>>M
Poliartrite fattore reumatoide-negativa	11-28%	Distribuzione bimodale: picco precoce tra 2 e 4 anni e picco tardivo tra 6 e 12 anni	F>>M
Artrite associata a entesite	3-11%	Età scolare e adolescenza	M>>> F
Artrite psoriasica	2-11%	Distribuzione bimodale: picco precoce in età prescolare e picco tardivo tra 9 e 11 anni	F>M
Artrite indifferenziata	11-21%	-	-

bambino e dell'adolescente affetto da malattie reumatologiche, così come sostenere l'inserimento nel mondo del lavoro dell'adulto.

Vorremmo maggiore collaborazione tra società scientifiche e associazioni: una collaborazione che miri ad informare i cittadini e formare i pe-

diatri di famiglia al fine di facilitare l'ascolto e il riconoscimento dei sintomi.

Antonella Celano

Presidente APMAR

Associazione Persone con Malattie Reumatiche

