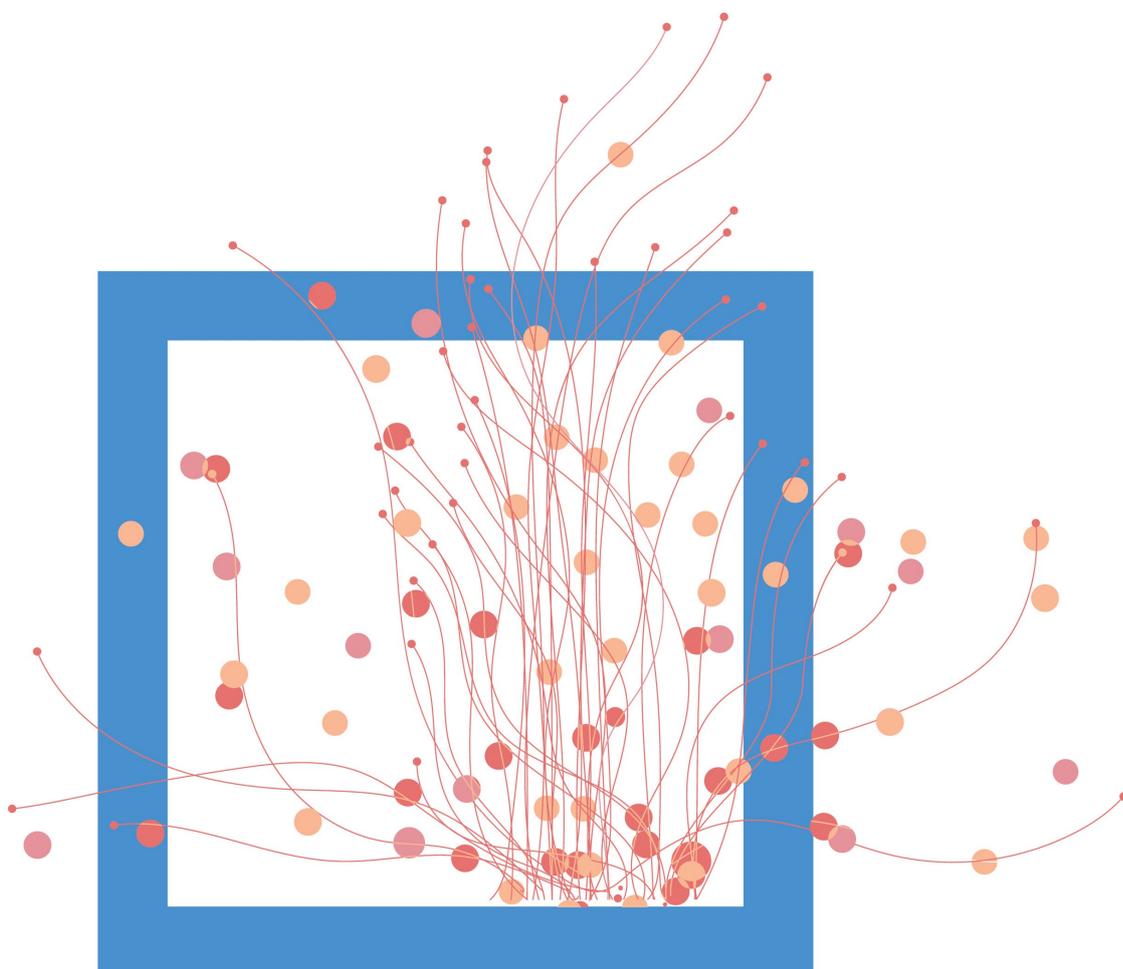


Workshop online

**/ FAD sincrona / 8 e 15 aprile 2024**

**Lo Screening Neonatale Esteso (SNE):  
approccio multidisciplinare e  
sostegno psicologico alla famiglia**



## **Workshop online**

# **Lo Screening Neonatale Esteso (SNE): approccio multidisciplinare e sostegno psicologico alla famiglia**

**FAD sincrona**  
**8 e 15 aprile 2024**

*In collaborazione con*



Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori

Sistema Socio Sanitario



Regione  
Lombardia

*Con il patrocinio di*



**SIMMESN**

Società Italiana per lo studio  
delle Malattie Metaboliche Ereditarie  
e lo Screening Neonatale



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

**Network**  
Hereditary Metabolic  
Disorders (MetabERN)

## Direttore del corso

### **Serena Gasperini**

Centro Fondazione Mariani per le  
Malattie metaboliche ereditarie  
dell'infanzia  
Clinica Pediatrica  
Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

## Comitato Scientifico

### **Silvia Barzagli e Viola Crescitelli**

Centro Fondazione Mariani per le  
Malattie metaboliche ereditarie  
dell'infanzia  
Clinica Pediatrica  
Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

## Segreteria Scientifica

### **Vera Marchetti, Cristina Bonfanti e Roberta Pretese**

Centro Fondazione Mariani per le  
Malattie metaboliche ereditarie  
dell'infanzia  
Clinica Pediatrica  
Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

## **STAFF FONDAZIONE MARIANI**

### **Coordinamento e organizzazione**

Lucia Confalonieri

Anna Illari

Maria Pia Iermito

### **Informazioni e iscrizioni**

Cristina Giovanola

Marina Antonioli

### **Comunicazione e promozione**

Renata Brizzi

Samuele Spinelli

### **Pubblicazioni**

Valeria Basilico

Le malattie metaboliche ereditarie sono malattie rare come singolo difetto, ma non rarissime da un punto di vista generale.

Si tratta di patologie complesse che hanno necessità particolari, diverse per ogni gruppo di malattia. Esiste un gruppo di malattie definito “da intossicazione”, nelle quali il paziente può avere manifestazioni acute di scompenso che è necessario trattare in emergenza. Per altre malattie, definite “da difetto energetico”, è necessario fare attenzione a mantenere la disponibilità di glucosio, soprattutto in situazione di malessere.

Le glicogenosi, i difetti del ciclo dell'urea, le acidosi organiche e i difetti della  $\beta$ -ossidazione sono accomunati dal fatto che la loro terapia è rappresentata anche da una dieta particolare, che può avere lo scopo di ridurre l'apporto di azoto al ciclo dell'urea oppure di diminuire la produzione di un particolare metabolita per la degradazione di alcuni aminoacidi o di ridurre i tempi di digiuno. Molte di queste malattie sono incluse nello Screening Neonatale Esteso (SNE).

Un altro gruppo di malattie sono rappresentate dai disturbi del metabolismo delle macromolecole e dal difetto degli enzimi lisosomiali: tra queste le mucopolisaccaridosi, la Malattia di Gaucher, la Malattia di Fabry e la Malattia di Pompe. Si tratta di malattie multisistemiche e progressive, per la maggior parte di queste è disponibile la terapia enzimatica sostitutiva o in alcuni casi il trapianto di cellule staminali ematopoietiche (HSCT), per cui è fondamentale una diagnosi e una terapia precoci. Per alcune di queste a breve sarà disponibile lo SNE.

L'assistenza medica e infermieristica per questi pazienti deve basarsi sulla conoscenza delle particolari necessità cliniche e terapeutiche dei vari gruppi di malattie, per saper intervenire in modo mirato e sicuro in caso di emergenza e nella gestione del paziente durante il ricovero. Inoltre, fondamentale è la preparazione e l'accudimento durante le terapie enzimatiche sostitutive.

Gli obiettivi di questo Workshop sono: offrire le informazioni cliniche per un orientamento di base sui diversi gruppi di malattie metaboliche; presentare le varie possibilità di trattamento medico e dietetico in condizioni di benessere; illustrare la presa in carico multidisciplinare e il sostegno psicologico alla famiglia nella gestione di richiamo, comunicazione della diagnosi, supporto genitoriale e supporto all'allattamento/divezzamento, ingresso in comunità, ecc.

È anche l'occasione per raccontare la storia del Centro Fondazione Mariani per le Malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia, che proprio quest'anno festeggia venti anni di attività.

## Lunedì 8 aprile 2024

ore 14.00

### **Benvenuto**

Lodovico Barassi  
Presidente Fondazione Mariani, Milano

ore 14.05

### **Presentazione della storia del Centro Fondazione Mariani per le Malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia e celebrazione ventennale**

Serena Gasperini, Monza

### *I sessione*

#### *Clinica e genetica*

ore 14.15

### **Cosa è lo screening neonatale esteso**

Serena Gasperini, Monza

ore 15.15

### **Percorso diagnostico: il punto di vista del clinico**

Viola Crescitelli, Monza

ore 16.00

### **Il punto di vista del Laboratorio di genetica**

Francesca Bertola, Monza

ore 16.30

### **Pausa**

### *II sessione*

#### *Approccio neonatologico e supporto psicologico*

ore 16.45

### **Il punto di vista del neonatologo e del punto nascita**

Lucia Iozzi, Monza

ore 17.15

### **Il supporto dello psicologo: dallo screening al follow-up ambulatoriale**

Marco Bani, Monza

ore 17.45

### **Discussione**

18.15

### **Chiusura della giornata**

## Lunedì 15 aprile 2024

### *III sessione*

#### *Percorso di cura e follow-up*

ore 14.00

### **Comunicazione diagnosi e percorso di cura**

Silvia Barzaghi, Monza

ore 14.45

### **Il ruolo del pediatra curante**

Maria Cristina Riva, Monza Brianza

15.15

### **Valutazione neuropsichiatrica**

Gaia Kullmann, Monza

ore 16.00

### **Pausa**

ore 16.15

### **Terapia dietologica**

Roberta Pretese, Monza  
Cristina Bonfanti, Monza

ore 17.15

### **L'assistenza infermieristica e la presa in carico del bambino**

Alessia Cerizza, Monza  
Silvia Gigante, Monza  
Katia Pozzi, Monza

ore 18.00

### **Saluti finali**

Serena Gasperini, Monza

ore 18.15

### **Chiusura del corso**

**Test di apprendimento ECM online da completare nei 3 giorni successivi alla fine del corso (16, 17, 18 aprile 2024).**

## RELATORI

### **Bani Marco**

Dipartimento di Medicina e  
Chirurgia  
Università Milano Bicocca  
Monza

### **Barzagli Silvia**

Centro Fondazione Mariani per le  
Malattie metaboliche ereditarie  
dell'infanzia  
Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

### **Bertola Francesca**

SC Genetica Medica  
Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

### **Bonfanti Cristina**

Centro Fondazione Mariani per le  
Malattie metaboliche ereditarie  
dell'infanzia  
Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

### **Cerizza Alessia**

Clinica Pediatrica  
Fondazione MBBM  
Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

### **Crescitelli Viola**

Centro Fondazione Mariani per le  
Malattie metaboliche ereditarie  
dell'infanzia  
Clinica Pediatrica  
Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

### **Gasperini Serena**

Centro Fondazione Mariani per le  
Malattie metaboliche ereditarie  
dell'infanzia  
Clinica Pediatrica  
Fondazione IRCCS San Gerardo dei  
Tintori  
Monza

### **Gigante Silvia**

Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

### **Iozzi Lucia**

Terapia Intensiva Neonatale e  
Neonatologia  
Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

### **Kullmann Gaia**

Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

### **Pozzi Katia**

Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

### **Pretese Roberta**

Centro Fondazione Mariani per le  
Malattie metaboliche ereditarie  
dell'infanzia  
Fondazione IRCCS  
San Gerardo dei Tintori  
Monza

### **Riva Maria Cristina**

Pediatra di Libera Scelta  
Monza Brianza

## ABSTRACT

### Cosa è lo screening neonatale esteso

Serena Gasperini, Monza

Il concetto di screening neonatale per una malattia metabolica è stato introdotto per la prima volta nel 1963 da Robert Guthrie per la Fenilchetonuria. Il test di Guthrie, rapido e poco costoso, su goccia di sangue assorbita su carta bibula ("dried blood spot" o DBS), ha rappresentato un'importante tappa strategica per la prevenzione delle disabilità intellettive e ha contribuito a cambiare radicalmente la storia naturale di alcune malattie.

In effetti la diagnosi nei primi giorni di vita e l'inizio di una terapia precoce rappresentano un importante traguardo nell'ambito della medicina preventiva. Dalla fine degli anni '90, i progressi tecnologici e in particolare l'utilizzo della Spettrometria Tandem Mass (LC-MS/MS) ha consentito una analisi multimetabolita su un'unica goccia di sangue, portando a modificare il concetto di screening da un sistema con "un test per malattia" a un sistema con "un test per molte malattie". Attualmente sono più di 40 le patologie incluse nello Screening Neonatale Esteso (SNE) in Italia per Legge dal 2016: acidurie organiche, difetti della  $\beta$ -ossidazione degli acidi grassi, aminoacidopatie e difetti del ciclo dell'urea, difetto biotinidasi, galattosemia. Queste patologie, rare singolarmente, mostrano elevata frequenza come gruppo e sono suscettibili di trattamento. Se non diagnosticate possono portare rapidamente ad exitus o a gravi sequele neurologiche. Lo SNE non è solo un esame di laboratorio, ma è un percorso, una sorta di viaggio volto a confermare o escludere una patologia rara per cui il trattamento può fare la differenza e pertanto necessita di un grande impegno organizzativo, oltre che di una notevole esperienza laboratoristica e clinica. In questo difficile percorso, in cui vengono improvvisamente "catapultati" il neonato e i genitori, gioca un ruolo fondamentale la sinergia dei vari compagni di viaggio, in uno scenario che chiamiamo "approccio multidisciplinaria-

re": pediatra metabolista, psicologo, neonatologo, dietista/biologo nutrizionista, neuropsichiatra infantile, laboratorista e genetista, pediatra di libera scelta, infermiere.

In questo corso cercheremo di fare emergere il ruolo di ognuno, ma soprattutto il gioco di squadra, che ci permette quotidianamente di fare la differenza per una presa in carico globale di tutta la famiglia. Inoltre, sveleremo "luci e ombre" dello SNE e faremo il punto sull'allargamento a nuove malattie per lo SNE.

### Percorso diagnostico: il punto di vista del clinico

Viola Crescitelli, Monza

Il momento del richiamo allo screening configura l'avvio del percorso. Il punto nascita contatta la famiglia, che dovrà poi recarsi in modo variabile, a seconda dell'urgenza del richiamo, presso il punto nascita stesso per valutazione clinica del peso e degli esami di primo livello (equilibrio acido-base, lattato, ammoniemia, talvolta chetoni urinari), ed eventuale successivo invio per centralizzazione all'hub metabolico (richiamo per ALTO RISCHIO) oppure, nei giorni subito a seguire e preferibilmente entro 48-72 ore presso il centro metabolico di riferimento (richiamo per RISCHIO BASSO-INTERMEDIO). I richiami allo SNE ad alto rischio relativi ad esempio a malattie che portano accumulo di metaboliti tossici, qualora esse abbiano un sospetto fondato con elevazione significativa dei marcatori di malattia, in particolare acidurie organiche e difetti del ciclo dell'urea, comportano la necessità di una valutazione urgente, con relative misure di supporto immediate che comprendono sospensione dell'apporto proteico, fornendo un adeguato apporto calorico, monitoraggio della diuresi, elettroliti e glicemia ed eventuale utilizzo di farmaci scavenger per la detossificazione. Tali procedure avvengono in ambiente di tipo intensivistico. Per tale ragione, dal momento in cui la famiglia telefonicamente viene contattata dal punto nascita, prende vita un percorso coinvolgente dal punto di vista

medico: diversi specialisti giocano un ruolo chiave per giungere a dirimere se il paziente risulta o meno affetto e per garantire la migliore assistenza dal punto di vista terapeutico e nutrizionale. Tramite il primo colloquio, eseguito dal pediatra metabolista con la famiglia, sia esso telefonico oppure già in occasione della valutazione clinica, è necessario cercare di instaurare un legame di fiducia tra il clinico e la famiglia, necessario per affrontare il considerevole stress familiare, di cui il richiamo stesso è fonte.

### **Il punto di vista del Laboratorio di genetica**

Francesca Bertola, Monza

Il programma di Screening Neonatale Esteso (SNE) si basa su un modello organizzativo integrato, dove il laboratorio di genetica è chiamato a eseguire uno screening di secondo livello, che possa confermare o escludere il sospetto di una malattia oggetto di SNE, tra cui le Malattie Metaboliche Ereditarie (MME).

Le MME sono un gruppo eterogeneo di malattie rare causate da un difetto genetico che abolisce o altera il corretto funzionamento di un enzima coinvolto in una via metabolica del nostro organismo. In passato gli accertamenti diagnostici per confermare un sospetto clinico/laboratoristico di MME si basavano principalmente sulla disponibilità di saggi biochimici o di sequenziamento di singoli geni. Oggi la strategia diagnostica d'elezione è il sequenziamento massivo parallelo Next Generation Sequencing (NGS) che offre molteplici vantaggi: analisi contemporanea di un elevato numero di geni in tempi rapidi e costi sempre più competitivi. Questo consente di discriminare le molteplici condizioni genetiche che condividono marker primari comuni e risalire con precisione alla malattia metabolica sospettata. L'aumento del potere diagnostico di un'analisi NGS comporta l'identificazione di un maggior numero di varianti (in particolare quelle di significato incerto - VUS) e dunque un aumento della complessità della gestione dei

risultati, sia nel contesto della loro interpretazione e classificazione, sia nelle modalità di refertazione e comunicazione al paziente. In questo percorso diagnostico la sinergia tra laboratorio e clinica riveste un ruolo fondamentale per contestualizzare i risultati genetici al paziente e conferire una validazione clinica delle varianti identificate a conclusione dell'iter diagnostico o per definire la necessità di ulteriori approfondimenti.

### **Il punto di vista del neonatologo e del punto nascita**

Lucia Iozzi, Monza

L'esecuzione dello Screening Neonatale Esteso (SNE) è un "rito" che accompagna ogni nascita: prima della dimissione dal nido si punge il tallone del nuovo arrivato. Compito del neonatologo è sensibilizzare il personale ostetrico e infermieristico, che lo esegue, affinché venga percepita l'importanza che quelle poche gocce di sangue assumono per il neonato e quindi far sì che non ci siano errori durante la fase preanalitica. Lo Screening Neonatale Esteso è un sistema complesso e multidisciplinare che rappresenta uno degli strumenti più avanzati di prevenzione secondaria delle malattie congenite. L'obiettivo dello SNE è riuscire a richiamare solo i bambini affetti, riducendo il numero dei falsi positivi. È qui che entra in gioco nuovamente il neonatologo che deve fare "la telefonata" al domicilio per avvertire i genitori che il bambino dovrà eseguire degli accertamenti di conferma diagnostica.

Anche solo un sospetto destabilizza la famiglia, quindi chi effettua la telefonata deve essere preparato in modo specifico e la comunicazione deve essere chiara e semplice. Una maggiore conoscenza e coinvolgimento da parte dei neonatologi, dei ginecologi e delle ostetriche nel programma dello SNE, al fine di promuovere cultura dello screening neonatale e percorsi per informare i futuri genitori durante la gravidanza, può migliorare l'impatto comunicativo del richiamo, dei falsi positivi e anche di coloro che sono realmente affetti. Inoltre, con l'esten-

sione dello screening a nuove patologie, poter fornire ai genitori informazioni non nell'imminenza del parto, permette di rispondere con più calma alle domande e ottenere dei consensi più consapevoli e davvero informati. Il ruolo del neonatologo del punto nascita è anche quello di fare da tramite tra la famiglia e gli specialisti delle malattie metaboliche, che prenderanno in carico il neonato in caso di positività del test.

Nella terapia intensiva neonatale, invece, il neonatologo si trova a gestire fianco a fianco con il medico specialista di malattie metaboliche, sia i neonati richiamati allo SNE, che sono stabili e per cui si avviano subito interventi di profilassi (modifiche dietetiche, vitamine, evitare il digiuno), sia i neonati in scompenso metabolico che vanno stabilizzati da un punto di vista cardio respiratorio se necessario, monitorati e che devono ricevere i farmaci adatti, in accordo con i protocolli terapeutici della malattia sospetta.

### **Il supporto dello psicologo: dallo screening al follow-up ambulatoriale**

Marco Bani, Monza

Il processo di comunicazione di positività allo screening neonatale esteso è estremamente articolato, coinvolge una varietà di attori (genitori, punti nascita, centri clinici e laboratori) ed è aperto a una varietà di esiti, dai falsi positivi ai veri positivi.

Ricevere una comunicazione di positività può essere molto stressante per i genitori e richiede da un lato un adeguato processo di comunicazione, che veicoli informazioni chiare e attendibili, senza generare eccessiva preoccupazione e dall'altro fornisca, quando necessario, un supporto psicologico funzionale a raggiungere gli obiettivi diagnostici e clinici previsti dallo screening neonatale esteso e ad accompagnare le famiglie nel percorso di presa in carico.

La disponibilità di supporto psicologico alle famiglie è cruciale nelle diverse fasi del processo di comunicazione ed è raccomandata in diversi documenti, ma presenta diverse criticità nella sua

implementazione.

Nell'intervento verranno mostrati i diversi aspetti psicologici che entrano in gioco nel processo di comunicazione, il ruolo che lo psicologo clinico può rivestire nel processo e punti di forza e criticità su cui lavorare per una ottimale implementazione nel team multidisciplinare.

### **Comunicazione diagnosi e percorso di cura**

Silvia Barzaghi, Monza

Il percorso di Screening Neonatale Esteso (SNE) comprendente circa 50 malattie metaboliche rare, trova il secondo momento cardine nella comunicazione diagnostica alla famiglia. Solitamente questo si configura come un bivio: il richiamo allo SNE può essere definitivamente confermato o smentito. La tempistica per l'ottenimento di questa informazione può essere variabile a seconda della complessità dell'analisi genetica richiesta. Solitamente trascorre qualche mese e in questo periodo, tramite i controlli clinici ed ematochimici eseguiti e le rielaborazioni personali sulla prima comunicazione, la famiglia matura un pensiero ben strutturato, talvolta concordante con l'esito definitivo, talvolta non del tutto atteso. La genetica, infatti, può non confermare la patologia sospettata fornendo un quadro di negatività totale, può parzialmente spiegare le alterazioni riscontrate in presenza di un assetto genetico di portatore in eterozigosi di mutazioni patogenetiche, oppure da ultimo confermare la patologia o una patologia affine afferente alla medesima sottocategorizzazione metabolica, in termini di via enzimatica di produzione energetica. Qualora invece la diagnosi fosse confermata, al paziente verrà prospettato il percorso di follow-up da seguire, che varia in termini di valutazioni cliniche, ematochimiche, specialistiche e strumentali in base al quadro clinico stesso. La famiglia inizialmente avrà un supporto decisamente maggiore in termini di frequenza delle valutazioni, per le complessità spesso inerenti alle nuove attenzioni dieteti-

che e farmacologiche eventualmente opportune. Successivamente, nei quadri stabili, i controlli vengono relativamente diradati e cuciti in base alle problematiche presentate dal singolo paziente. Il centro metabolico funge da coordinatore della rete di specialisti coinvolti nel percorso assistenziale e svolge un ruolo cardine nelle fasi acute di scompenso di malattia (necessità di terapia parenterale salvavita, che va monitorata con attenzione e modificata in relazione al decorso del quadro, monitoraggio del peso).

### **Il ruolo del pediatra curante**

Maria Cristina Riva, Monza Brianza

Come vive il pediatra di libera scelta l'assistenza di un bambino con malattia metabolica? Tutti i bambini sono speciali, ma la malattia cronica rappresenta una sfida ulteriore. La malattia genetica (metabolica e non) può interessare tutti gli apparati corporei, ed è tanto più complessa quando riguarda apparati di un organismo in via evolutiva. Per un bambino con malattia metabolica, e la sua famiglia, anche un raffreddore può rappresentare un problema di difficile gestione, ma non sempre il ricorrere al centro di riferimento è l'unica soluzione. Come può il pediatra aiutare il piccolo paziente e la sua famiglia a vivere ogni giorno la sfida della crescita? Ne parleremo insieme.

### **Valutazione neuropsichiatrica**

Gaia Kullmann, Monza

Lo screening neonatale si basa su tre classi di malattie: a) malattie in cui la diagnosi precoce può prevenire un danno irreversibile, b) malattie in cui è meno evidente il beneficio e il trattamento precoci, c) malattie in cui il danno non è mai prevedibile (si rimanda al dettaglio delle relazioni specifiche).

La valutazione neurologica e neuropsichiatrica si propone come follow-up (FU) sia per confermare/discriminare il buon andamento della

patologia con intervento precoce, sia per evidenziare eventuali criticità dello sviluppo neuro e psicomotorio, soprattutto nelle malattie in cui il danno non è mai prevedibile. Consentendo il riconoscimento precoce, la presa in carico e l'adattamento delle valutazioni metaboliche.

Prevede una prima visita di presa in carico, il più precoce possibile dalla diagnosi, valutazioni neurologiche ogni tre, massimo sei mesi, per il monitoraggio dello sviluppo neuromotorio nel primo anno di vita. Fondamentale è la valutazione a 12 mesi, in cui si considera lo sviluppo globale.

Dai 12 mesi, e con cadenza annuale, si somministrano le scale di sviluppo (Griffiths III, Bayley III, nei primi tre anni di vita; WPPSY IV, WISCH IV a partire dai 4 anni). La scala di sviluppo consente di definire non solo il quoziente intellettivo, ma anche eventuali deficit delle neurofunzioni, che verranno eventualmente rivalutate con test ad hoc. I risultati vengono discussi nel gruppo multidisciplinare che, di volta in volta, deciderà come approfondire eventuali difficoltà rilevate.

Il FU è così studiato in tutte le malattie rilevate dallo screening precoce.

Si sottolinea l'importanza del gruppo multidisciplinare nella presa in carico del bambino metabolico complesso, che consente la valutazione approfondita di tutte le sfaccettature del bambino e delle sue necessità di ulteriori approfondimenti diagnostici e/o terapeutici.

### **Terapia dietologica**

Roberta Pretese, Monza  
Cristina Bonfanti, Monza

La dieta costituisce un tassello fondamentale nella cura delle Malattie Metaboliche Ereditarie (MME) e la figura del dietista o del nutrizionista deve essere parte integrante dell'équipe del centro di riferimento; a seconda della patologia, la dieta può essere TERAPIA oppure costituire SUPPORTO nutrizionale. Quando la dieta diventa terapia, può essere abbinata a un trattamento farmacologico oppure essere l'unica terapia possibile.

Nelle patologie da SNE, la dieta viene impostata subito al richiamo, durante le visite ambulatoriali oppure durante il ricovero in TIN. Per tutte le patologie, dove possibile, si cerca di favorire l'allattamento al seno "aggiustando" l'apporto di proteine o lipidi, aggiungendo dei biberon di soluzione specifica; talvolta si utilizza il latte materno tirato, anche se questa tecnica non può essere prolungata perché molto stressante per la mamma e per la famiglia. Per le glicogenosi di tipo 1, si ricorre sempre al latte artificiale perché è di composizione fissa, visto le ipoglicemie frequenti a 2h/2h30 di digiuno. In questa fase le visite sono frequenti per valutare contemporaneamente l'accrescimento staturponderale del bambino, l'aspetto neurologico, gli esami ematici di routine e specifici per patologia e le necessità delle famiglie rispetto a problemi organizzativi e gestionali; la dieta viene modificata quindi molto frequentemente per assicurare un apporto nutrizionale bilanciato e completo rispettando le esigenze dei caregiver. La dietista/nutrizionista si occupa inoltre di prescrivere tutti i prodotti specifici per patologia ed eventuale materiale per la Nutrizione Enterale (NE) al domicilio e di personalizzare la lettera d'emergenza.

Nella fase successiva, il compito del professionista della nutrizione è quello di procedere con lo svezzamento tra il 5° e il 6° mese, rispettando le tappe di introduzione degli alimenti del bambino comune, tenendo conto della dieta specifica per patologia e della condizione neurologica del bambino.

Nel follow-up, oltre all'aggiornamento della dieta seguendo le tappe e le necessità del paziente, la dietista/nutrizionista si occupa dei menu personalizzati per la scuola e di sistemare la dieta per lo sport oppure per le gite scolastiche. Successivamente si cerca di coinvolgere il paziente stesso, sempre con il sostegno dei genitori, a rendersi autonomo nella gestione della dieta, oltre che nella gestione di una eventuale terapia farmacologica, quindi a pesare gli alimenti, usare le liste degli equivalenti, leggere le etichette, provare le glicemie e interpretarle.

Quando il paziente diventa adulto, si cerca di prendere contatti direttamente con lui per la gestione dietetica, che può essere modificata per ragioni lavorative oppure trasferite o gestione della dieta fuori casa.

### **L'assistenza infermieristica e la presa in carico del bambino**

Alessia Cerizza, Monza

Silvia Gigante, Monza

Katia Pozzi, Monza

Il richiamo allo SNE rappresenta un evento ad alto impatto emotivo per tutto il nucleo familiare. Per tale motivo risulta fondamentale la presa in carico infermieristica fin dal primo accesso presso il centro specialistico. In questa occasione, vengono infatti eseguiti i primi esami ematici, importanti per la conferma diagnostica, e avviene il primo incontro con il neonato e la sua famiglia. In caso di conferma di malattia metabolica rara, in quanto patologia cronica, l'infermiere collabora per garantire una continuità assistenziale sul territorio, sostenendo i caregivers nella gestione di presidi (sondino naso-gastrico, accessi venosi permanenti, ecc.) e fornendo educazione sanitaria in merito alla preparazione e somministrazione di terapie, latti speciali e pasti. Per determinate patologie, si rende necessaria la somministrazione di infusioni endovenose, come le terapie enzimatiche sostitutive (ERT) in ambito ospedaliero. In questi casi l'infermiere si occupa della diluizione e della gestione delle infusioni, oltre al monitoraggio del bambino e della eventuale comparsa di reazioni avverse. In casi selezionati, le ERT possono proseguire in regime di home therapy, grazie a servizi infermieristici domiciliari dedicati, favorendo un maggior benessere psicologico del bambino e della famiglia e riducendo gli spostamenti e la permanenza in ambiente ospedaliero, con conseguente riduzione dello stress correlato alle infusioni. Anche in questi casi, la collaborazione tra l'équipe ospedaliera e quella territoriale riveste un ruolo peculiare per un'ottimale continuità assistenziale.

## Informazioni per i partecipanti

Il corso si svolgerà online (FAD sincrona): partecipazione a sessioni formative remote attraverso una piattaforma multimediale dedicata (webinar), fruibile in diretta tramite connessione internet.

La sincronicità della partecipazione prevede il collegamento dei discenti agli orari prestabiliti dal programma formativo e garantisce un buon livello di interazione tra i docenti/moderatori e i discenti, i quali possono richiedere di intervenire tramite domande scritte (chat dedicata).

La presenza dei discenti viene rilevata attraverso la registrazione degli accessi alla piattaforma durante le sessioni di formazione.

N.B. Il corso deve essere seguito in modalità sincrona.

Verrà comunque registrato e reso disponibile per i 7 giorni successivi alla fine dello stesso, per cui sino al 22 aprile 2024.

## Iscrizione e attestato di partecipazione

Ricordiamo che l'iscrizione comprende:

- la partecipazione alle sessioni del Corso
- il materiale didattico
- l'attestato di partecipazione e la ricevuta di pagamento che saranno reperibili in formato elettronico all'interno del proprio account sul sito [www.fondazione-mariani.org](http://www.fondazione-mariani.org)

## Obiettivo formativo

Documentazione clinica, percorsi clinico-assistenziali/diagnostici/riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura.

## ECM - Educazione Continua in Medicina

Il Corso è stato accreditato per: Medici, Psicologi, Psicoterapeuti, Biologi, Infermieri, Infermieri pediatrici, Dietisti, Educatori professionali, Ostetrici, Tecnici di laboratorio biomedico, Fisioterapisti e Terapisti della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva. Dà diritto a **12 crediti ECM**.

Si ricorda che per poter ricevere i crediti è obbligatorio che sia certificata la presenza di partecipazione al 90% delle sessioni e venga compilato il test di apprendimento ECM, che sarà somministrato online e dovrà essere completato nei 3 giorni successivi alla fine del corso (16, 17, 18 aprile 2024). Ogni partecipante avrà a disposizione 5 tentativi con doppia randomizzazione (dopo ogni tentativo l'ordine di presentazione delle domande e delle risposte verrà modificato automaticamente). Ai fini dell'ottenimento dei crediti, l'esito dovrà essere superiore al 75%.

## Modifiche al programma

La Fondazione Mariani si riserva il diritto di modificare il programma per esigenze scientifiche e/o organizzative.



con i bambini per la neurologia infantile

Viale Bianca Maria 28

20129 Milano

T. +39 02 79 54 58

F. +39 02 76 00 95 82

[info@fondazione-mariani.org](mailto:info@fondazione-mariani.org)

[pec@pec.fondazione-mariani.org](mailto:pec@pec.fondazione-mariani.org)

[www.fondazione-mariani.org](http://www.fondazione-mariani.org)



Fondazione con SGQ certificato