

RUOLO PEDIATRICO

V. CARNELLI

Istituto di Pediatria e Neonatologia, dell'Università degli Studi di Milano

Il pediatra è la prima figura medica che si prende cura del bambino affetto da malformazione congenita a carico della mano; è la prima figura che visita il paziente e la prima che può raccogliere importanti informazioni anamnestiche familiari e gravidiche. Sarà quindi il pediatra a verificare se la malformazione a carico delle mani, la cui gravità ed il cui impatto funzionale potranno essere estremamente variabili, è più verosimilmente ascrivibile ad una anomalia isolata piuttosto che chiaramente parte di un quadro polimalformativo complesso. L'anamnesi familiare mirata offrirà al pediatra importanti informazioni riguardo la potenziale ereditarietà del difetto congenito (altri membri della famiglia affetti dal medesimo difetto congenito per via verticale o orizzontale, consanguineità dei genitori ecc) o la sua natura sporadica (es quadro evidentemente riconducibile a disruption da bande amniotiche con riscontro ecografico prenatale consensuale).

Qualora il bambino sia affetto da un quadro evidentemente poli-malformativo sarà il pediatra ad avviare un iter diagnostico specialistico volto ad un inquadramento diagnostico preciso indirizzando all'esperto di sindromi malformative il paziente e concordando con lo specialista le tappe degli accertamenti necessari. Qualora, al contrario, la malformazione sia apparentemente isolata il pediatra dovrà in ogni caso prevedere l'esecuzione di tutta una serie di valutazioni cliniche ed strumentali specialistiche volte alla ricerca della potenziale presenza di malformazioni maggiori associate (cardiache, vertebrali, renali, del muscolo grande pettorale ecc.) per confermare la prima impressione clinica.

È peraltro ben noto che, soprattutto nelle prime settimane di vita, un inquadramento diagnostico preciso potrebbe non essere fattibile in quanto il quadro clinico potrebbe non essere completamente espresso. È quindi importante che il follow-up pediatrico tenga sempre aperta la mente alla possibilità di riaprire il discorso diagnostico più globale qualora compaiano segni clinici di allarme.

La funzione del pediatra però va ben oltre gli aspetti eminentemente diagnostici.

Sarà compito del pediatra aiutare i genitori a sviluppare un adeguato ed ottimale attaccamento con il figlio "malformato", aiutarli ad accettare il dato malformativo presente valorizzando le potenzialità positive che ogni bambino ha in sé, accompagnando il sistema bambino e famiglia anche nel percorso specialistico terapeutico sia esso chirurgico sia esso conservativo.

In tutte queste fasi un compito cruciale del pediatra sarà quello di "normalizzare l'anomalia" ponendo attenzione agli aspetti pediatrici generali dell'alimentazione, della crescita, del programma vaccinale, della valutazione dello sviluppo psicomotorio che potrebbero risultare fortemente condizionati in negativo dalla presenza dell'evento malformativo più per ragioni emotive ed ambientali che cliniche.

Il rapporto costante, aperto, chiaro ed empatico con i genitori rappresenta lo strumento più importante per fornire alla famiglia tutto l'aiuto necessario ad affrontare la delicata problematica dell'accettazione di un evento inatteso, impegnativo e difficile quale quello della nascita di un bambino affetto da un difetto congenito.

È ben noto che quando il pediatra svolge in modo completo ed adeguato il suo ruolo clinico, automaticamente diventa il punto di riferimento di maggior valore per la famiglia stessa, il vero “case manager” della situazione. Questo ruolo sarà tanto più impegnativo quanto più complesso ed articolato sarà il quadro clinico del paziente e trova la sua espressione maggiore in tutte quelle situazioni in cui il difetto congenito della mano non è che la punta dell’iceberg di una condizione più complessa ed articolata.

In questi casi il ruolo del pediatra di “consulente esperto” dalla parte della famiglia sarà decisivo per

stabilire, in accordo e di concerto con tutti i vari specialisti che dovranno essere attivati, il timing, la sequenza, l’utilità concreta ed il significato dei vari passaggi diagnostico terapeutici.

Il pediatra, quindi, pur non essendo per formazione e competenza di per sé un esperto di problematiche malformative a carico delle mani, può e deve svolgere un ruolo di cruciale importanza affinché il bambino e la sua famiglia possano seguire un iter diagnostico e di follow-up adeguato e siano aiutati anche dal punto di vista emotivo e psicologico ad affrontare questa delicata sfida.