

SVILUPPO E CURA DEL BAMBINO DA 0 A 24 MESI E DA 2 A 5 ANNI

1

I primi 5 anni, che possiamo definire prescolari, sono fondamentali nello sviluppo del bambino per quanto riguarda non solo la crescita corporea ma anche l'evoluzione delle capacità motorie e intellettive, delle relazioni e della socializzazione. L'impegno per favorire il mantenimento di un buono stato di salute, che permetta un percorso ottimale durante questi anni, utilizza percorsi di prevenzione che riguardano *Cure, Screening, Allattamento e Svezamento, Immunoprofilassi*.

IL PERCORSO DELLE CURE

Alla nascita viene consegnata alla famiglia l'*Agenda della salute*, nella quale sono riportate notizie relative a gravidanza, modalità di nascita, i dati antropometrici ed una descrizione clinica accurata. Vi sono allegate le griglie di crescita per bambini e bambine, e i parametri peso, lunghezza e circonferenza cranica. Devono essere segnalate notizie di tutto il gruppo familiare relativamente a

- Origine e cultura
- Presenza di malattie ereditarie od acquisite
- Stili di vita

Nell'agenda sono previsti i *Bilanci di salute*, momenti di incontro tra pediatri e genitori finalizzati ad un confronto sulla salute del bambino. Sono programmati secondo un calendario (6 nei primi 2 anni e 5 dai 2 ai 14 anni) che permetta al pediatra di fare il punto sullo sviluppo e sullo stato di salute del bambino.

Offrono una opportunità di dialogo sereno tra famiglia e medico, al di fuori delle condizioni di malattia acuta.

Per ogni bilancio di salute viene fatto il punto su:

- Parametri di *crescita*
- Modalità e qualità dell'*alimentazione* (dapprima latte, poi svezzamento e successive scelte alimentari)
- *Temperamento*
- Tempi di sonno/veglia
- *Relazione* di coppia dei genitori

Nell'agenda vengono riportate la comparsa delle *competenze motorie*, i risultati degli *screening* effettuati per la lussazione dell'anca, l'esclusione di alterazioni di *vista* e di *udito*, competenza di *linguaggio* e comparsa della *dentizione*. Si segnalano i tempi delle singole *vaccinazioni*, se eseguite o rinviate o rifiutate, con le motivazioni. Per i controlli clinici si richiama l'attenzione sui singoli apparati: *cardiovascolare, scheletrico, genitale*; è prevista la segnalazione delle *patologie ricorrenti*, della comparsa di *disturbi cronici*, di *ricoveri o accessi al Pronto soccorso* o di episodi di *avversione*, sospetti od accertati, a farmaci o alimenti.

I genitori possono inoltre trovare consigli su: *segnali di allarme* da individuare per eseguire approfondimenti diagnostici; dove porre attenzione per *prevenire incidenti*; modalità utili a stimolare uno *sviluppo armonico*.

SCREENING

La *diagnostica prenatale* è quella branca della medicina, ed in particolare dell'ostetricia, che applica e studia le tecniche che svelano la normalità o la presenza di patologie di vario tipo nel feto. L'incidenza dei difetti congeniti nella popolazione generale è complessivamente del 3% circa. Al momento alcune patologie congenite possono essere diagnosticate in fase prenatale, in particolare in epoca gestazionale ancora compatibile con interventi di prevenzione secondaria, cioè in tempi utili per una eventuale scelta di interruzione della gravidanza ai sensi della legge 194/78.

Tali patologie sono principalmente le *malformazioni maggiori* e le *anomalie cromosomiche* come la Trisomia 21 o sindrome di Down. I test di screening prenatali consentono di selezionare, nella popolazione generale, un ristretto gruppo di donne ad alto rischio, cui riservare l'offerta dei test diagnostici.

Per le *malformazioni maggiori* lo strumento proposto a tutte le gravide per lo screening è l'*ecografia*, eseguita nel secondo trimestre di gravidanza, che consente di identificare circa metà dei feti con malformazioni. I test diagnostici veri e propri (ecografia di II livello, ecocardiografia fetale ed eventuali ulteriori accertamenti) sono invece proposti alle donne in cui sono stati identificati fattori di rischio specifico antecedenti alla gravidanza o insorti durante la gravidanza.

Screening sulla mamma

Screening prenatali non invasivi. Le strategie di screening prenatale non invasivi per le anomalie cromosomiche attualmente disponibili sono:

- TRITEST (o triplo test) che consiste nel dosaggio su siero materno di alcuni prodotti del metabolismo feto-placentare, a 15/18 settimane di età gestazionale
- Il TEST COMBINATO (o bitest) che consiste nella "combinazione" dell'esito del dosaggio di 2 prodotti da parte del trofoblasto nel siero materno con la misura della translucenza nucale (NT) dell'embrione, eseguita a 11/13 settimane
- Il TEST INTEGRATO che si effettua in 2 tempi: a 11-13 settimane si eseguono l'esame ecografico con misura della NT e il dosaggio di 1 solo prodotto del trofoblasto; a 15-16 settimane i risultati vengono integrati con il tritest, seguito dal calcolo del rischio di anomalia
- Il TEST INTEGRATO BIOCHIMICO è il test integrato senza la misurazione della translucenza nucale.

Un valore elevato dell'Alfa-Feto Proteina (AFP) nel siero materno (TRITEST) è indicazione ad eseguire ecografia mirata a ricercare malformazioni della colonna vertebrale e della parete addominale.

Negli ultimi anni ai test sopra citati si è aggiunto un altro test, *non invasivo*, che ricerca e valuta il DNA libero fetale nel sangue materno (anche per trisomia 13 e 18); in genere chiamato con il nome delle ditte che producono il Kit, è a pagamento e, come i precedenti, di screening.

Screening prenatali invasivi. I test di screening consentono di selezionare un ristretto gruppo di gravide cui riservare la diagnosi invasiva (DPI), perché risultate a elevato rischio di avere un feto affetto da anomalia cromosomica. Le procedure invasive che permettono lo studio del cariotipo da cellule fetali sono l'amniocentesi o il prelievo dei villi coriali, entrambe gravate da rischio di aborto intorno all'1%.

Il percorso informazione/test di screening/ eventuale DPI è suggerito dal 2009 non solo dall'Associazione degli Ostetrici e Ginecologi Ospedalieri Italiani, ma anche dalle Linee Guida "Gravidanza fisiologica" dell'Istituto Superiore di Sanità e della Società Italiana di Biochimica Clinica.

Screening sul neonato

Per *screening neonatali* si intende un insieme di esami volti ad identificare patologie genetiche, endocrinologiche, metaboliche ed ematologiche per le quali esiste una terapia *durante i primi giorni di vita*. Le prime patologie per cui era previsto lo screening sono state la fenilchetonuria (metabolica), la galattosemia (metabolica) e l'ipotiroidismo congenito (endocrinologica); se non diagnosticate e trattate tempestivamente, possono causare ritardo mentale e/o di crescita, gravi danni fisici e mentali permanenti e, in alcuni casi, morte. Per effettuare il test si prelevano dal tallone del neonato alcune gocce di sangue che vengono fatte assorbire su un apposito cartoncino. La legge quadro del 5/2/1992 n.104 ha poi esteso anche alla Fibrosi Cistica (genetica) lo screening, che può essere eseguito utilizzando lo stesso campione di sangue.

In seguito, grazie alle nuove tecnologie, è stato possibile allargare lo screening a un più ampio numero di malattie metaboliche ereditarie (screening neonatale esteso); dapprima utilizzato solo in alcune Regioni, con la legge del 19/agosto/2016 n.167 è stato inserito nei nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) così da poterlo garantire a tutti i nuovi nati. Le patologie previste, le modalità di informazione, consenso, raccolta, comunicazione e conferma diagnostica e la presa in carico sono riportate nel DM 13 ottobre 2016 (G.U. n.267 del 15/11/2016).

Per assicurare la massima uniformità del sistema screening sul territorio nazionale, è stato istituito nel 2017 il Centro di Coordinamento sugli Screening neonatali, mentre la legge di bilancio 2019 (art.1 c.544) ha esteso lo screening alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale.

In relazione alla evoluzione nel tempo delle evidenze scientifiche in campo diagnostico-terapeutico, per le malattie genetiche ereditarie è prevista la revisione periodica, almeno biennale, della lista delle malattie da ricercare attraverso lo screening,

Tra i nuovi LEA DPCM 12/1/2017 sono stati inclusi lo *screening uditivo* neonatale, per la diagnosi precoce della sordità congenita, e lo *screening visivo* neonatale per la diagnosi precoce della cataratta congenita.

La sordità neonatale rappresenta il difetto sensitivo ereditario più frequente, con una incidenza stimata di 0,5-1,5 casi ogni mille nati; se non diagnosticata e trattata precocemente può determinare deficit fortemente invalidanti perché in grado di influenzare negativamente i processi di sviluppo neurosensoriale di apprendimento e di inserimento sociale del bambino.

Le malattie oculari congenite sono esse pure affezioni neonatali ad alto impatto sociale, in quanto influenzano in maniera determinante lo sviluppo delle capacità di relazione del bambino. La cataratta congenita è ancora oggi una delle principali cause di cecità curabile, con una incidenza compresa tra 1 e 6 casi su 1000 nati.

ALLATTAMENTO E SVEZZAMENTO

Allattamento e svezzamento sono due momenti fondamentali per la *prevenzione della salute* nell'ambito della alimentazione, tanto che Società scientifiche internazionali ne hanno definito specificità e modalità di evoluzione raccomandandone l'adesione e la divulgazione.

Allattamento materno esclusivo. E' raccomandato sino a 6 mesi, anche se è auspicabile che venga garantito sino ai 24 mesi. E' importante che il neonato sia attaccato al seno nella modalità corretta e appena possibile, per sfruttare le caratteristiche di composizione del latte, variabili in base alle necessità evolutive e dell'allattamento a richiesta. L'allattamento al seno

- Garantisce crescita adeguata, favorendo l'autoregolazione
- Aiuta a prevenire obesità e patologie correlate
- Può influenzare lo sviluppo neuro-cognitivo e visivo

Il latte materno fornisce un apporto calorico adeguato, un'elevata quantità di carboidrati e lipidi ed un basso quantitativo proteico, tutti qualitativamente ottimali; inoltre, elementi funzionali oltre a vitamine, sali minerali, oligoelementi e acqua. Qualora si dovesse utilizzare un *latte artificiale* è raccomandabile scegliere un prodotto idoneo, prepararlo alla diluizione corretta senza integrazioni rispettando con cura le norme igieniche anche nella conservazione.

Dopo i 6 mesi di vita, per garantire una buona crescita si può mantenere il latte materno inserendo altri alimenti e svezzando il lattante con una alimentazione complementare. Il bambino sarà accompagnato in un percorso di sana alimentazione garantendo l'accettazione di nuovi gusti e proteggendolo dal rischio di sensibilizzazione (finestra di tolleranza). Quantità, frequenza, varietà e consistenza saranno modulati rispettando le tappe dello sviluppo psicomotorio e delle funzioni.

Alimenti per l'infanzia. Possono essere utilizzati alimenti formulati per l'infanzia, ma anche alimenti naturali purché sicuri e ben preparati. E' buona pratica non forzare o imporre schemi fissi, permettendo la sperimentazione di nuove sensazioni nel rispetto delle singole culture.

Ruolo dei genitori. E' compito dei genitori: regolare il numero dei pasti evitando eccessivi fuori pasto; educare al senso di fame e di sazietà; abituare il bambino a bere acqua e non bibite o succhi; controllare l'apporto di zucchero e sale; sostenere una alimentazione varia e colorata, scegliendo cotture semplici e alimenti crudi, e limitando il consumo di cibi pronti.

IMMUNOPROFILASSI

Vaccino profilassi. Tecnica di prevenzione delle malattie infettive che sfrutta le reazioni di difesa immunitaria: si basa sulla inoculazione nell'organismo dell'agente morboso stesso, batterio o virus, variamente attenuato o inattivato, allo scopo di indurre la formazione di anticorpi specifici. La sua efficacia è in relazione alla sua estensione nei confronti della popolazione: è assoluta solo nel caso che tutta la popolazione che si vuole proteggere sia stata vaccinata. Le vaccinazioni di profilassi sono un presidio di prevenzione fondamentale per la salute del bambino e negli ultimi decenni hanno permesso di ridurre in maniera rilevante il numero di patologie gravi, la mortalità e le forme di disabilità.

Immunità di gruppo. Una delle caratteristiche principali di numerosi vaccini è la capacità di indurre la cosiddetta immunità di branco, cioè il fatto che, immunizzando la maggior parte della popolazione, anche gli individui non immunizzati o immunodepressi hanno una minore probabilità di entrare in contatto con il patogeno e vengono protetti mediante l'interruzione della catena di infezione. In base al grado di infettività, per indurre l'immunità di gruppo sono necessarie percentuali diverse di persone vaccinate, dall'80 al 95%.

Effetti collaterali. Sono per lo più reazioni locali: gonfiore-rossore-dolore nella sede dell'iniezione, pianto, febbre entro le 72 ore. Le complicanze, sebbene rare, esistono soprattutto per i vaccini attenuati, che possono indurre complicanze simili a quelle prodotte dall'infezione naturale; il dato interessante ai fini della sicurezza dei vaccini è che l'incidenza di effetti collaterali dopo una vaccinazione è comunque di gran lunga inferiore a quella dopo l'infezione naturale.

Calendario vaccinale. Il Calendario vaccinale, incluso nel Piano Nazionale Prevenzione vaccinale 2017-2019 è stato inserito nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA). Per i minori di 16 anni, il Decreto vaccini ha reso obbligatori 10 vaccini, e ne ha fortemente raccomandati 4 ad offerta attiva e gratuita.

I 10 vaccini obbligatori vengono proposti in formulazione multicomponente; al paziente quindi non viene effettuato un singolo vaccino, bensì più di uno nella stessa somministrazione. Ad oggi esistono le formule

- **Esavalente**, che comprende i vaccini antipoliomielitica, antidifterica, antitetanica, antiepatite B, antipertosse e anti Emofilo influenza tipo B
- **Trivalente**, contro morbillo, parotite e rosolia
- **Quadrivalente**, che comprende la trivalente più il vaccino contro la varicella

Nel dettaglio

- Il vaccino **esavalente** prevede tre dosi nel primo anno di vita del bambino:
 - La prima intorno al 2° mese,
 - La seconda e la terza rispettivamente al 5° e all'11°.
 - Inoltre, due richiami: uno all'età di 6 anni e l'altro nel periodo dell'adolescenza.
- Il vaccino **trivalente o quadrivalente** prevede invece la somministrazione di due dosi:
 - La prima a 13 - 15 mesi
 - La seconda a 6 anni.

A cura di: *prof.ssa Bruna Santini*

ASPIC ODV Associazione Studio Paziente Immuno Compromesso

Sede c/o Centro SERVIZI Vol.To, Via Giolitti 21, 10123 Torino

CF. 97574720013 www.aspiconlus.it +39 3349335992 info@aspiconlus.it

