



*Immunodeficienze primitive, malattie rare e invisibili. Una diagnosi precoce è vitale. Per aiutare medici e famiglie, i pediatri di 3 società scientifiche hanno redatto una Guida Pratica per affrontare sia la diagnosi che la gestione di patologie rare*



Roma, 3 maggio 2017 – Sempre più genitori scoprono che i loro figli soffrono di un'immunodeficienza primitiva (IDP). Le IDP sono patologie invisibili e subdole perché difficili da sospettare con sintomi disparati e spesso non correlati. Attualmente si conoscono più di 230 geni responsabili di varie forme di IDP e ogni anno si scoprono decine di nuovi deficit immunologici.

Le immunodeficienze primitive – così definite perché la mancata piena funzionalità del sistema immunitario è riconducibile a difetti genetici – colpiscono circa 1-2% della popolazione. Sono patologie rare, poco note e per la loro complessità ed eterogeneità sono spesso sottostimate, ciò porta a un ritardo considerevole di diagnosi. Il ruolo del pediatra è fondamentale nel riconoscere i segnali che devono destare sospetto, come ad esempio il bambino con infezioni ricorrenti, soprattutto se molto frequenti e gravi.

Per aiutare medici e famiglie, i pediatri di 3 società scientifiche, SIPPS (Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale), SIP (Società Italiana di Pediatria) e SIAIP (Società Italiana di immunologia e Allergologia Pediatrica) hanno redatto una Guida Pratica sulle Immunodeficienze nell'ambulatorio del Pediatra, un esempio unico nel panorama pediatrico per affrontare sia la diagnosi che la gestione di patologie rare.

“Quando si ha un bambino (ma anche un adulto) colpito da sintomi disparati (non per forza infezioni) si deve pensare anche ad una Immunodeficienza primitiva”, spiega Michele Fiore, Pediatra di Famiglia SIPPS, ideatore e curatore della Guida.

1.	<i>Più di 4 otiti in un anno</i>
2.	<i>Più di 2 sinusiti in un anno</i>
3.	<i>Più di 2 mesi di antibiotici in un anno</i>
4.	<i>Due polmoniti in un anno</i>
5.	<i>Bambino con ritardo di crescita o sottopeso</i>
6.	<i>Ascessi ricorrenti della cute o degli organi interni</i>
7.	<i>Candidiasi orale o cutanea persistente</i>
8.	<i>Necessità di terapia antibiotica per via endovenosa per eradicare un'infezione</i>
9.	<i>Più di 2 infezioni gravi in un anno</i>
10.	<i>Familiarità per immunodeficienza primitiva</i>

I bambini che soffrono troppo spesso di otiti e sinusiti o che guariscono a fatica nonostante gli antibiotici, o ancora che sono sottopeso o al di sotto dei livelli medi di crescita, presentano alcuni dei campanelli d'allarme che devono far intervenire il pediatra per prescrivere dei semplici esami del sangue di approfondimento.

La Guida Pratica sulle Immunodeficienze nell'ambulatorio del Pediatra parte dall'elenco dei dieci sintomi, individuati dalla Jeffrey Modell Foundation, per quanto riguarda le forme classiche di IDP e che rappresentano la maggioranza dei casi, per poi sviluppare tutte le tematiche connesse alle IDP.



Dott. Giuseppe Di Mauro

“Se il bambino presenta due o più dei 10 segnali d'allarme il sospetto di una forma di IDP diventa

concreto – sottolinea Fiore – In generale, comunque, qualora si trovi di fronte a una varietà di sintomi (anche non di tipo infettivo classico), compresa l'autoimmunità (che possiamo definire un paradosso, visto che le IDP sono difetti dell'immunità) occorre procedere con una scrupolosa raccolta della storia clinica del bambino e della sua famiglia ed eventualmente riferire il paziente a un centro di terzo livello”.

“Ciascun pediatra di famiglia ha la probabilità di avere più di un bambino affetto da IDP tra i suoi assistiti – conclude Giuseppe Di Mauro, Presidente SIPPS – Una diagnosi precoce è di estrema importanza e la responsabilità del pediatra è tanto maggiore quanto più precoce e grave è la malattia. Il nostro auspicio con questa Guida è di aver reso il lavoro del pediatra più semplice”.

*fonte: ufficio stampa*