

Beyond GHD

Risultati di ricerca

Roma, aprile 2021

#1

Analisi dei siti di EDRA

Sintesi

Abbiamo analizzato il comportamento di circa 2000 specialisti tra Pediatri ed Endocrinologi di libera professione e ospedalieri sul sito di Mediakey per indagare gli interessi del target.

Ovviamente i comportamenti relativi alla **terapia GH** non sono emersi in modo diretto, ma possiamo intuire alcuni macro interessi in termini generali.

In particolare, dall'analisi effettuata emerge la necessità degli stessi di **formarsi sui temi delle loro specializzazioni** sia per quanto riguarda **l'acquisto di libri** che la frequenza in **corsi online**, senza distinzione tra le loro professioni. Dai corsi frequentati si evince un approccio pratico rispetto alla gestione dei temi di loro interesse.

Gli specialisti presi in esame mirano ad aggiornarsi in merito alle **linee guida**, e le letture degli articoli da parte degli utenti sul sito Doctor33 sono basate maggiormente sulle **novità legate alla politica, leggi e decreti**, per tenersi aggiornati sulle ultime novità inerenti la loro attività.

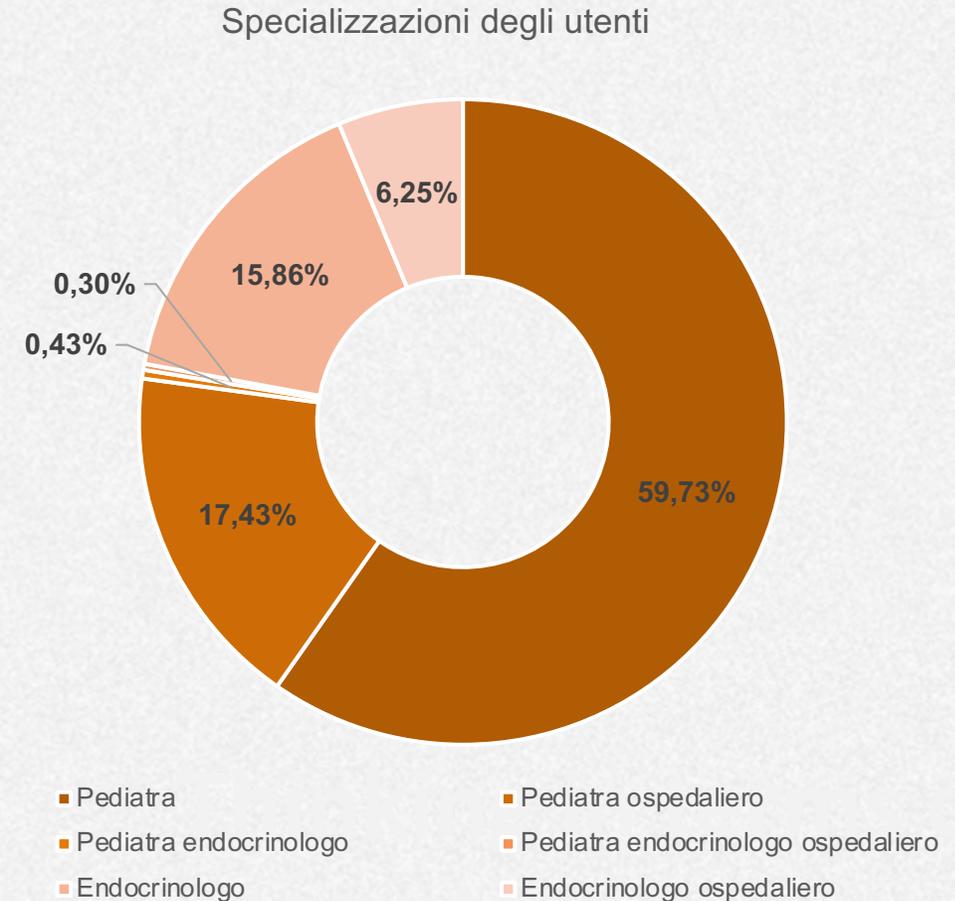
L'esigenza di formazione, l'approccio pratico e l'interesse verso le linee guida, possono essere degli spunti utili nella nostra ricerca in merito alla **Sindrome di Turner** e i **bambini nati SGA**.

Specializzazioni del campione preso in considerazione

È stato analizzato il comportamento sui siti web di Mediakey di circa 2000 specialisti tra Pediatri Endocrinologi di libera professione e ospedalieri.

Gli utenti osservati sono infatti quasi totalmente **Pediatri** (quasi il 60% sono pediatri generici e il 17,43% sono pediatri ospedalieri). Seguono gli **Endocrinologi** (quasi il 16% generici e il 6,25% sono Endocrinologi ospedalieri).

Il rimanente 1% sono medici Pediatri con anche specializzazione di Endocrinologi sia generici che ospedalieri.



La propria specializzazione è il tema centrale dei libri acquistati

Di seguito i testi acquistati da parte degli specialisti osservati. Come si nota i titoli più acquistati dai pediatri trattano il tema della loro specializzazione come anche per gli endocrinologi. Osservando nello specifico i pediatri ospedalieri si evidenzia che **il focus passa su temi specifici quali la pediatria d'urgenza e la terapia intensiva.**

Tutti i medici

1. **PEDIATRIA DALLA A ALLA Z - 46**
2. PEDIATRIA DI NELSON 19ED 2 VOLL. - 27
3. PALS PEDIATRIC ADVANCED LIFE SUPPORT 09R - 12
4. ALGORITMI DIAGNOSTICO TERAPEUTICI MEDICINA INTERNA - 10
5. EPIGENETICA E PSICONEUROENDOCRINOIMMUNOLOGIA - 7
6. PEDIATRIA DI NELSON 19 ED. 2VOL EBOOK - 7
7. PEDIATRIA D'URGENZA 05 - 7

Endocrinologi

1. **ALGORITMI DIAGNOSTICO TERAPEUTICI MEDICINA INTERNA - 7**
2. GUIDA AGLI INTEGRATORI 2017 - 4
3. SIMI HANDBOOK TERAPIA MEDICA - 4
4. EPIGENETICA E PSICONEUROENDOCRINOIMMUNOLOGIA - 3
5. IL LABORATORIO IN TASCA - 3
6. GUIDA PRATICA DIAGNOSI DIFFERENZIALE 4E - 3
7. CAPPÀ-VITTI - IPOTIROIDISMO CONGENITO - 3

Pediatri (professionisti e ospedalieri)

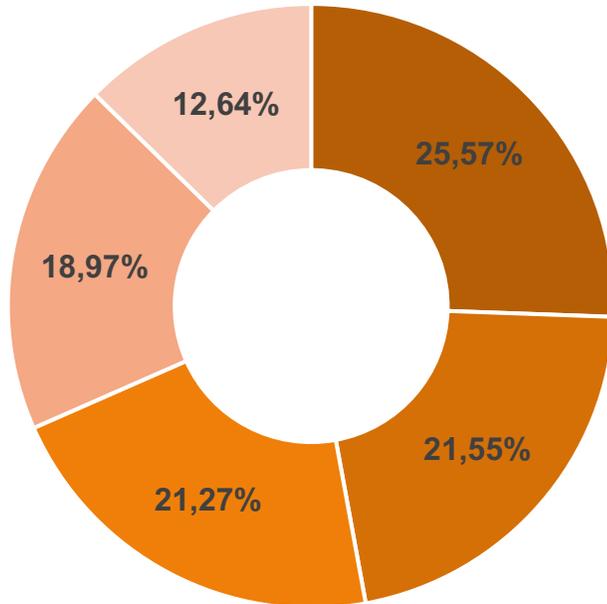
1. **PEDIATRIA DALLA A ALLA Z - 46**
2. **PEDIATRIA DI NELSON 19ED 2 VOLL. - 27**
3. PALS PEDIATRIC ADVANCED LIFE SUPPORT 09R - 12
4. PEDIATRIA DI NELSON 19 ED. 2VOL EBOOK - 7
5. PEDIATRIA D'URGENZA 05 - 7
6. PEDIATRIA DALLA A ALLA Z EBOOK - 7
7. MORETTI - DISTURBI RESPIRATORI DEL NEONATO 03R - 5

Pediatri ospedalieri

1. **PEDIATRIA DALLA A ALLA Z - 32**
2. **PEDIATRIA DI NELSON 19ED 2 VOLL. - 16**
3. PALS PEDIATRIC ADVANCED LIFE SUPPORT 09R - 10
4. PEDIATRIA DI NELSON 19 ED. 2VOL EBOOK - 4
5. PEDIATRIA D'URGENZA 05 - 3
6. MARINO - TERAPIA INTENSIVA 4 ED. EBOOK - 3
7. IL BAMBINO CON INFEZIONI RICORRENTI 03 - 3

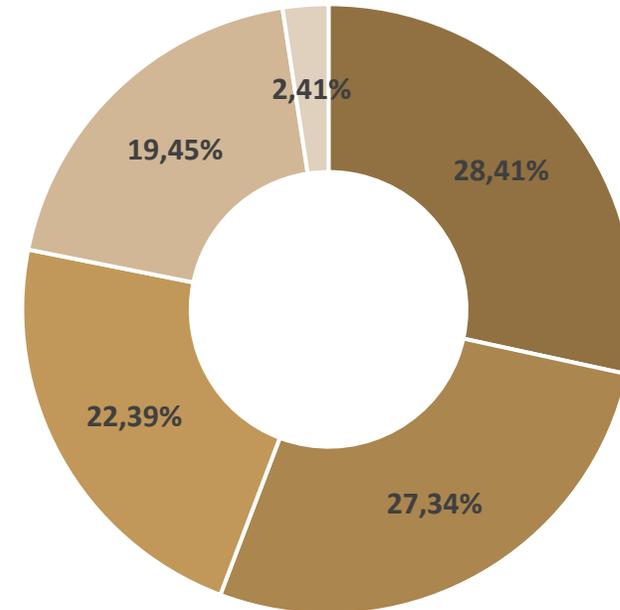
Corsi online più frequentati: l'aerosolterapia per gli endocrinologi e la gestione del dolore per i pediatri

Endocrinologi



- Gestione dell'aerosolterapia in età adulta e pediatrica
- Dalla rinite all'asma: gestione integrata della flogosi delle vie aeree superiori e inferiori
- Approccio diagnostico-terapeutico ai comuni stati dolorosi di natura infiammatoria
- La prevenzione e la gestione delle infezioni batteriche dell'apparato respiratorio
- Acqua e sodio: i fondamentali della vita

Pediatri



- Gestione del dolore acuto in pediatria
- Gestione dell'aerosolterapia in età adulta e pediatrica
- Dalla rinite all'asma: gestione integrata della flogosi delle vie aeree superiori e inferiori
- Approccio diagnostico-terapeutico ai comuni stati dolorosi di natura infiammatoria
- La prevenzione e la gestione delle infezioni batteriche dell'apparato respiratorio

Contenuti Doctor33: quello che cercano gli utenti sono le ultime novità su politica, linee guida, leggi e decreti

Di seguito l'analisi dei 50 articoli più visitati che mostra i concetti chiave letti dagli specialisti.

La dimensione delle parole varia in base alla frequenza con cui ricorrono nei titoli degli articoli più letti.

Da questa analisi si evince che le letture degli utenti del sito Doctor33 si basa maggiormente sulle **novità legate alla politica, leggi e decreti**, per tenersi aggiornati sulle ultime novità inerenti la loro attività.

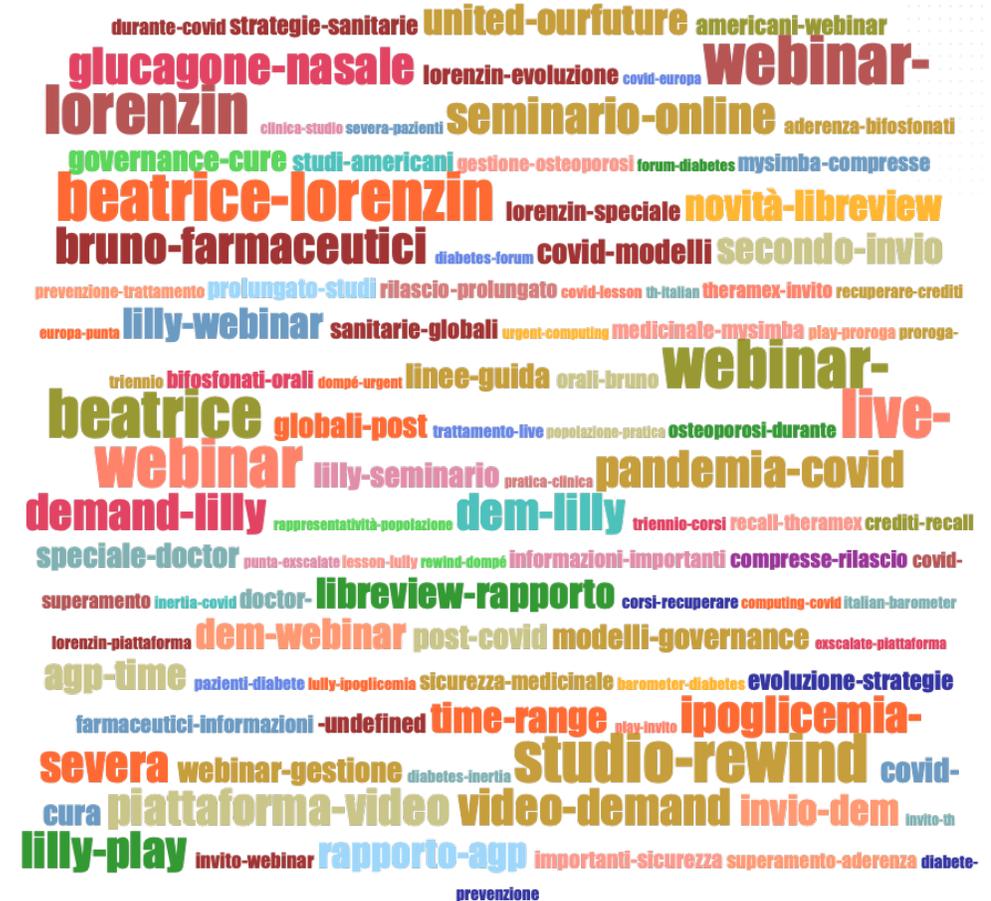


Newsletter – Pediatri ed Endocrinologi: interessa politica, webinar e corsi online le tematiche più calde per entrambi

Pediatri



Endocrinologi



#2

I risultati della survey

Sintesi

Pediatri ed **Endocrinologi** sono gli specialisti **più coinvolti** nella diagnosi, nella terapia e nella gestione del paziente sia per la Sindrome di Turner che per la SGA.

Gli intervistati percepiscono queste due fasi (**diagnosi** e **gestione del paziente**), come le **più importanti e complesse**, insieme all'accettazione del trattamento con ormone della crescita e la comorbidità per quanto riguarda i pazienti con Sindrome di Turner.

Gli specialisti intervistati hanno avuto **meno esperienze** con la **Sindrome di Turner** rispetto ai casi di bambini SGA, in quanto la Sindrome di Turner è meno diffusa. I medici dichiarano che difficilmente si può sospettare questa patologia prima della nascita del bambino e che in genere **il sospetto arriva tra i 5 e i 10 anni**. Le **manifestazioni cliniche** che fanno sospettare della malattia sono in prevalenza: bassa statura e basso peso alla nascita, pubertà ritardata, caratteristiche facciali e difetti cardiaci. **Entro i primi 3 mesi** il sospetto della patologia può venire confermata da un'analisi cromosomica e l'amniocentesi è stata utile nel diagnosticare la patologia pre-natale nel 38% delle esperienze dei medici intervistati.

Per quanto riguarda la **SGA**, anche se il sospetto della malattia si verifica alla nascita, il problema staturale, nei casi degli specialisti intervistati, si è verificato dai **12 ai 36 mesi**. Generalmente il bambino nei primi 4 anni non presenta un deficit di GH dopo test di stimolo. il 60% dei casi conosciuti per mancato recupero staturale erano affetti da **microcefalia** e **problemi metabolici** nei primi anni di vita. I bambini SGA iniziano mediamente la terapia con ormone GH **dopo i 3 anni di età**.

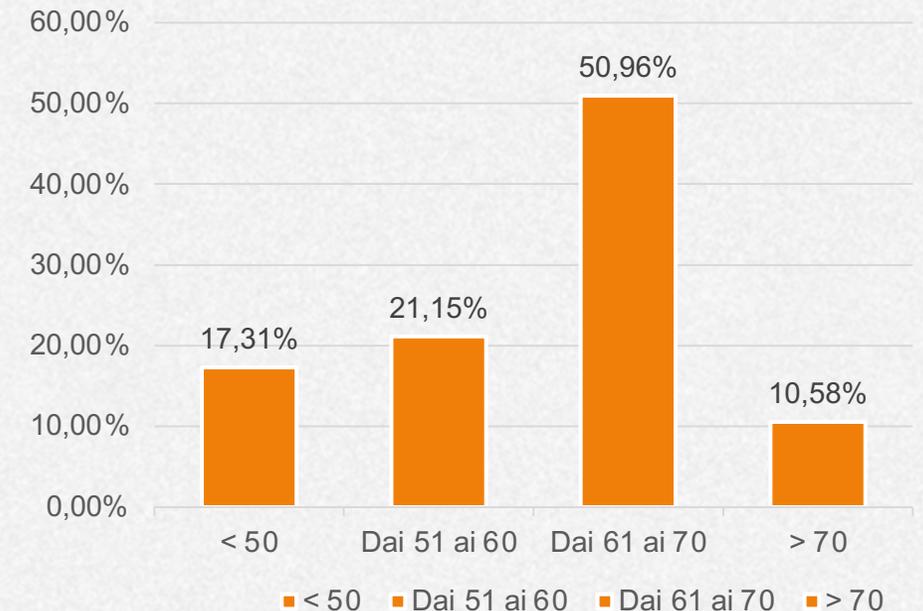
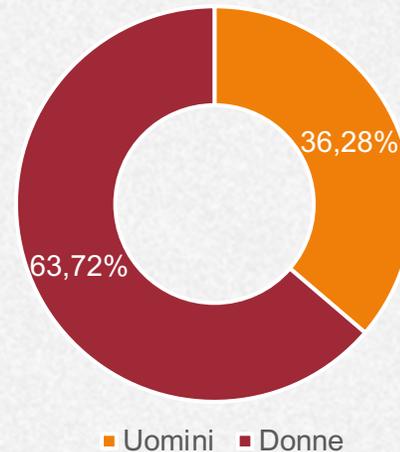
I Pediatri risultano i più interessati alle patologie in oggetto, senza significative differenze tra Nord e Sud

Hanno partecipato al questionario **113 medici**, la distribuzione regionale rispecchia la popolosità del territorio nazionale e non risultano significative differenze nelle risposte di medici provenienti da regioni del Nord, Centro e Sud.

Tra i partecipanti evidenziamo la presenza di:

- 75,22% Pediatri di cui 23,89% sono Ospedalieri
- 12,39% Endocrinologi

I partecipanti sono in maggioranza **donne** (63,72%) e al 50,96% sono in una fascia di età tra i **61 e i 70 anni**.

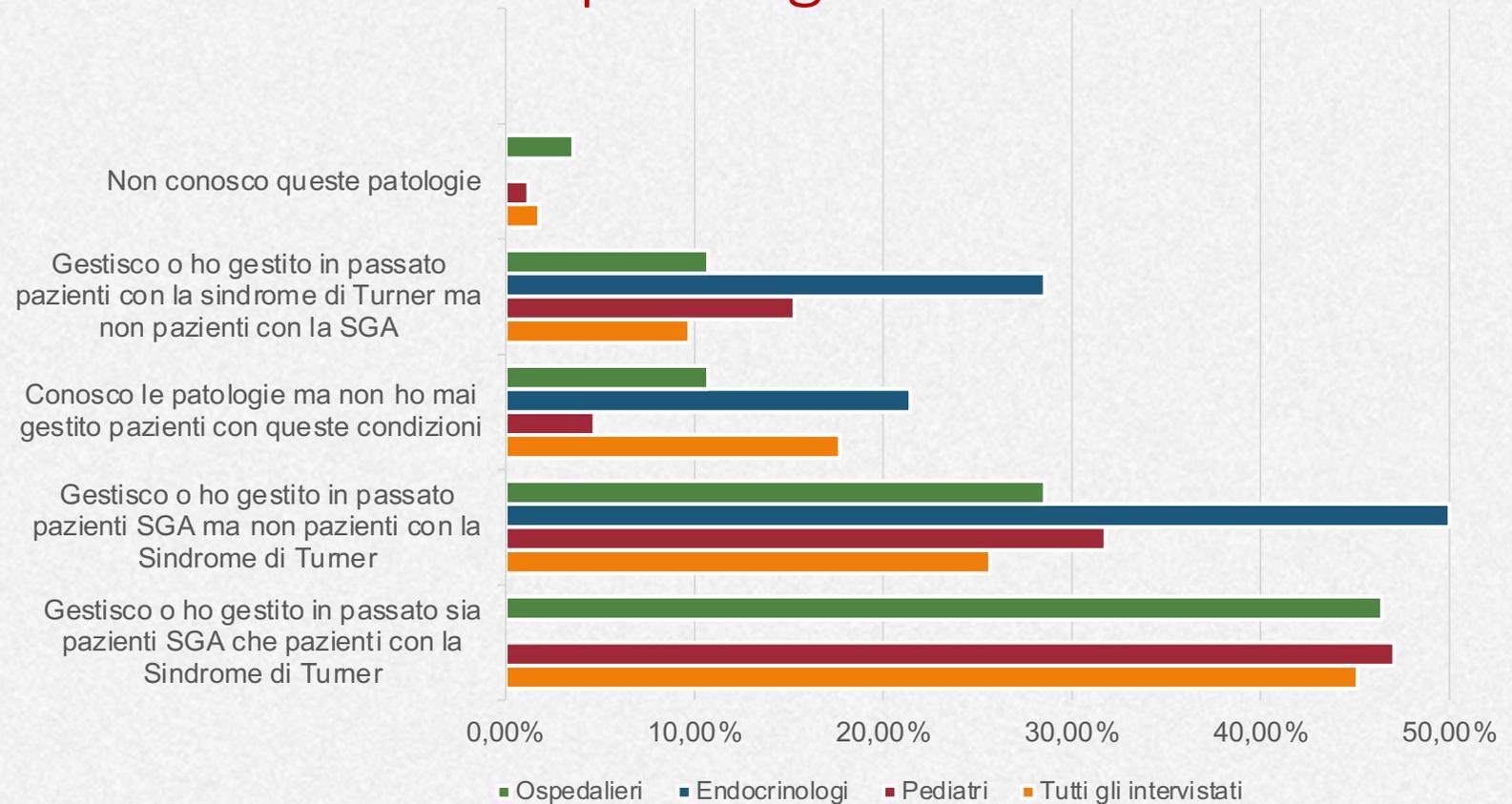


SGA (Small for Gestational Age) e Sindrome di Turner. Gli intervistati hanno familiarità con le due patologie

La maggior parte degli intervistati ha dichiarato di conoscere le patologie in oggetto.

Solo i **Pediatri**, compresi gli **ospedalieri** gestiscono o hanno gestito in passato, pazienti sia con SGA che Sindrome di Turner.

Gli **Endocrinologi** hanno gestito solo una delle due patologie oppure, pur conoscendo l'argomento, non hanno gestito pazienti con queste condizioni.



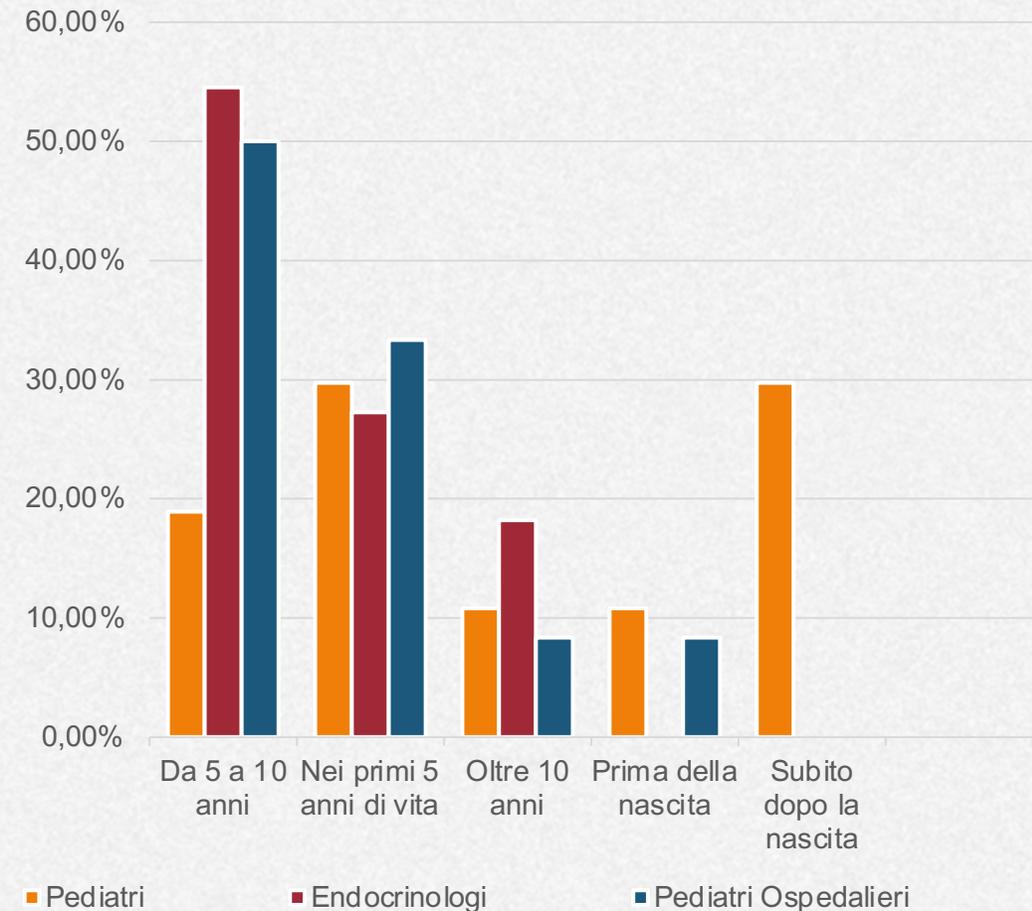
Sindrome di Turner: il sospetto della patologia avviene dai primi anni di vita ai 10 anni del bambino

In generale gli intervistati posizionano il sospetto della patologia **tra i 5 e i 10 anni** del bambino (soprattutto gli Endocrinologi nel 54,55% dei casi).

Nel 30% circa dei casi, i medici sono concordi che il sospetto possa avvenire nei **primi 5 anni** di vita del bambino.

Gli **Endocrinologi** non posizionano mai tale sospetto prima e subito dopo la nascita.

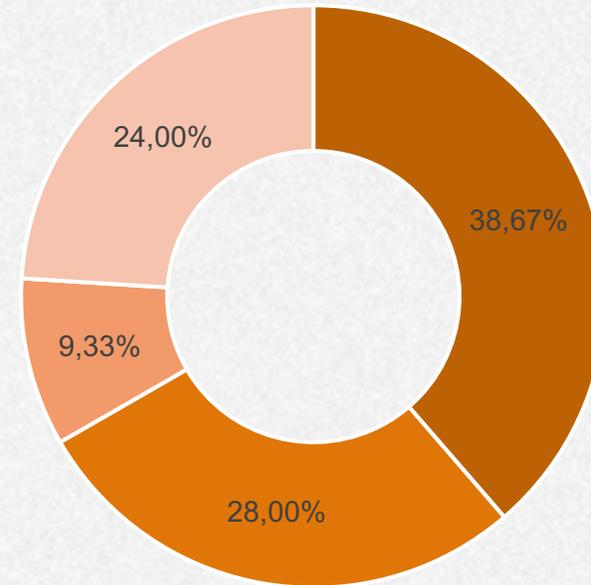
Al contrario i **Pediatri** sono gli unici a posizionarlo subito dopo la nascita nel 29,73% dei casi, senza differenza tra ospedalieri e pediatri di libera scelta.



Sindrome di Turner: nel caso di diagnosi pre-natale il passaggio effettuato più frequentemente è l'amniocentesi

Il 38,67% dei rispondenti suggerisce l'**amniocentesi** come il passaggio da effettuato per la diagnosi pre-natale della Sindrome di Turner, seguito al 28% dall'**analisi cromosomica** e dalla **villocentesi** al 24%.

Soltanto i **Pediatri** indicano il **test del DNA non invasivo** tra i passaggi effettuati, senza differenza tra ospedalieri e pediatri di libera scelta.

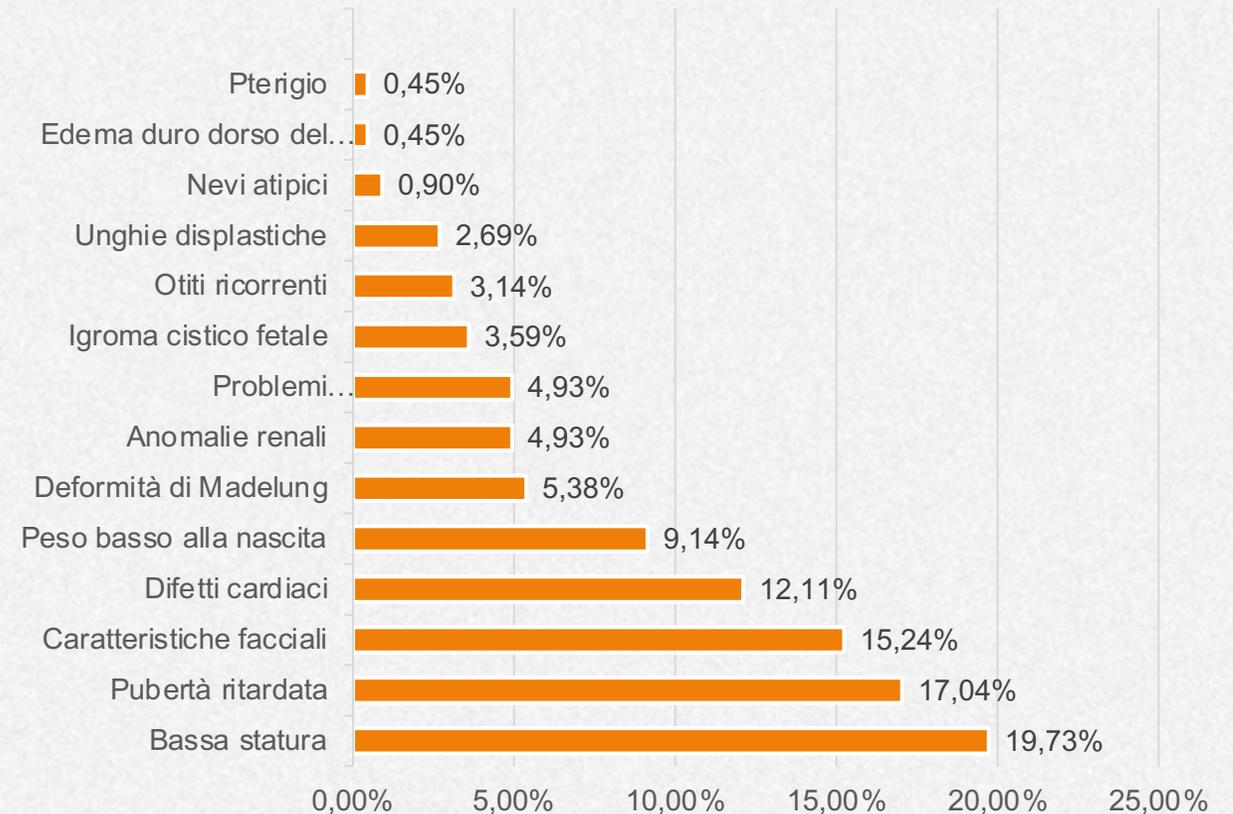


■ Amniocentesi ■ Analisi cromosomica ■ Test del DNA non invasivo ■ Villocentesi

Sindrome di Turner: la bassa statura e la pubertà ritardata tra le manifestazioni cliniche più frequenti della patologia

Gli intervistati, senza sostanziali differenze tra le professioni, citano con più frequenza le seguenti **manifestazioni cliniche** che fanno sospettare della Sindrome di Turner:

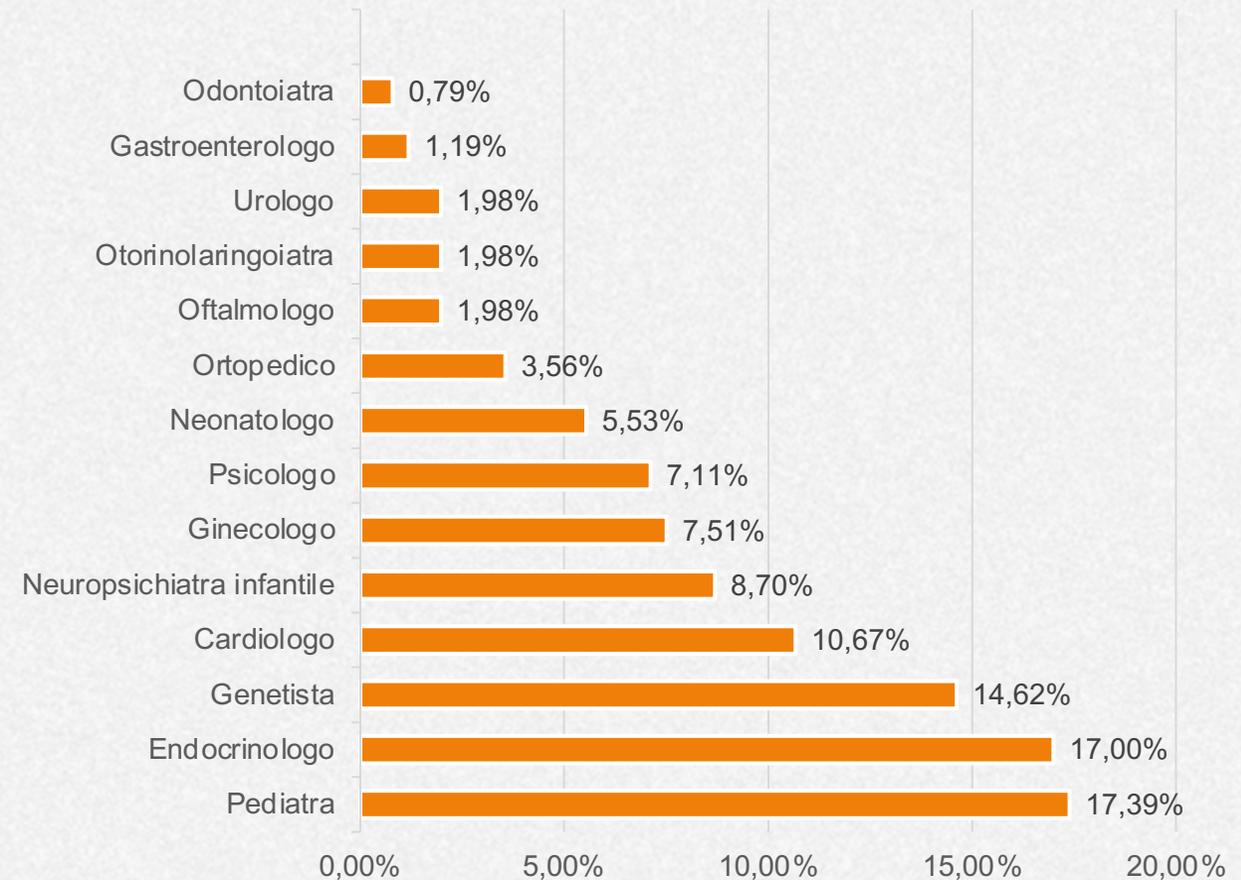
- Bassa statura e basso peso alla nascita
- Pubertà ritardata
- Caratteristiche facciali
- Difetti cardiaci



Sindrome di Turner: i Pediatri e gli Endocrinologi in prima linea tra gli specialisti coinvolti nella diagnosi

Gli intervistati, senza sostanziali differenze tra le professioni prese in esame, citano con più frequenza i seguenti **specialisti** che vengono **coinvolti nella diagnosi** della Sindrome di Turner:

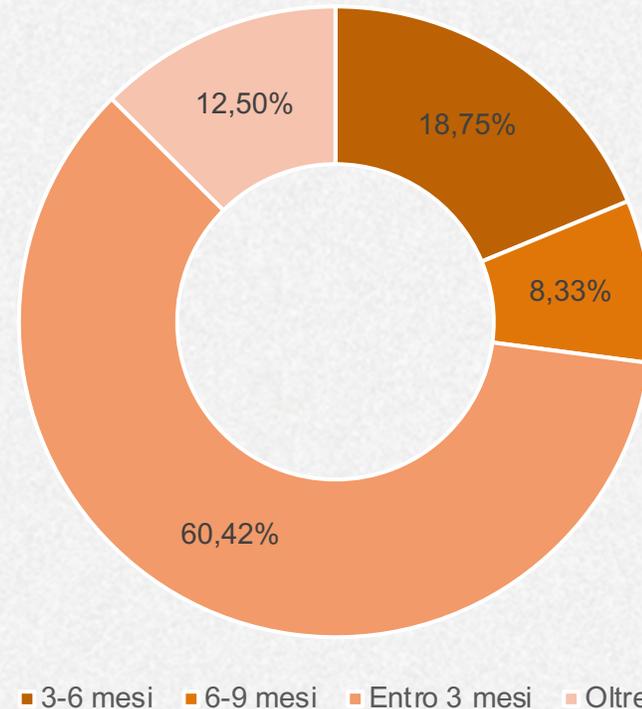
- Pediatra
- Endocrinologo
- Genetista
- Cardiologo
- Neuropsichiatra infantile



Sindrome di Turner: entro i primi 3 mesi il sospetto della patologia viene confermata da un'analisi cromosomica

Solitamente la patologia viene confermata da un'analisi cromosomica **entro i 3 mesi** nel **60,42%** dei casi secondo gli intervistati senza significative differenze tra le professioni dei medici.

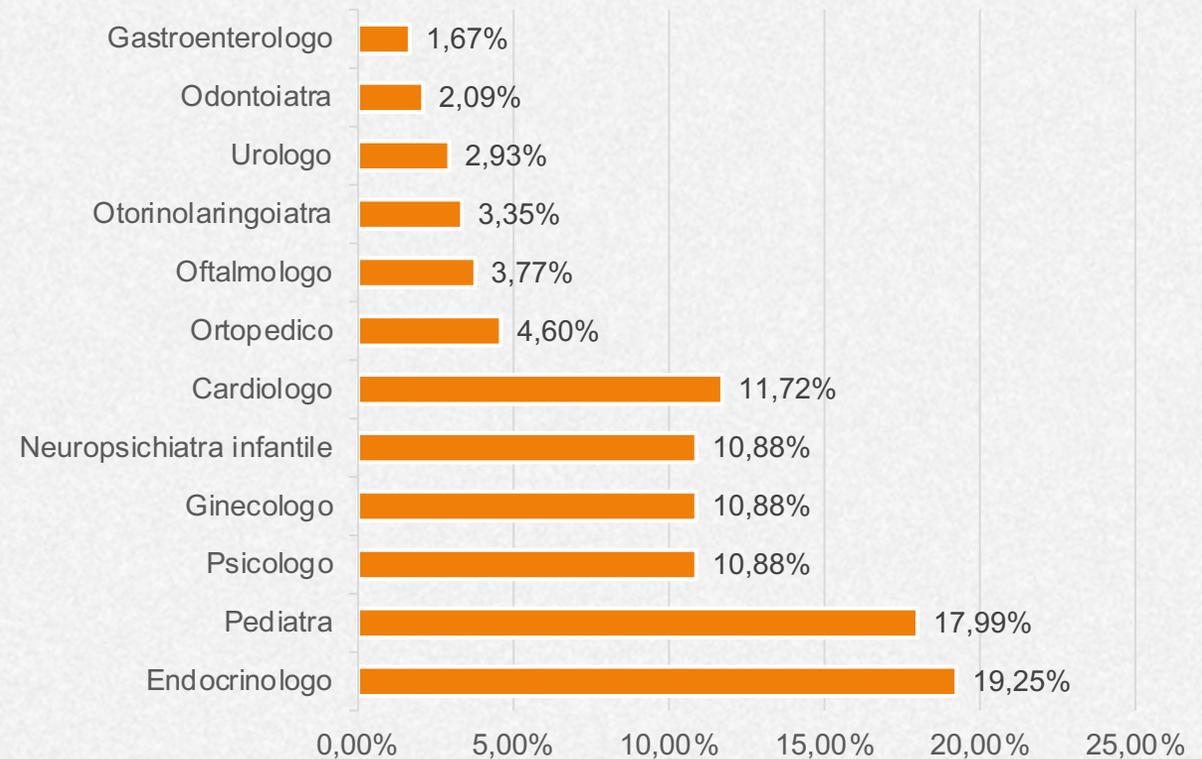
Nel 18,75% delle esperienze dei rispondenti, il sospetto della patologia è stato confermato **tra i 3 e i 6 mesi** del bambino, senza differenza tra le specializzazioni.



Sindrome di Turner: i Pediatri e gli Endocrinologi rimangono fondamentali anche nella terapia e gestione del paziente

Gli intervistati citano con più frequenza i seguenti **specialisti** che vengono coinvolti nella **terapia e nella gestione del paziente** con Sindrome di Turner:

- Endocrinologo
- Pediatra
- Cardiologo
- Psicologo
- Ginecologo
- Neuropsichiatra infantile



Sindrome di Turner: la diagnosi è la fase più importante e complessa

Agli intervistati è stato chiesto di posizionare **le fasi di gestione di un paziente** con Sindrome di Turner in ordine di importanza e complessità. Nello schema a lato vediamo i risultati pesati.

Abbiamo inoltre notato che nelle **prime 3 posizioni**, gli intervistati posizionano più frequenza, oltre quelle già classificate, le seguenti fasi:

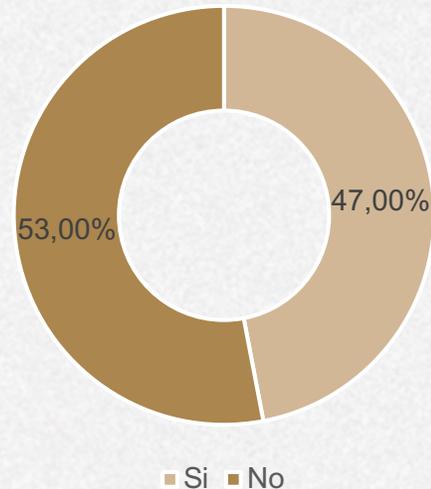
- Gestione del paziente (dosaggio, coordinamento con altri specialisti)
- Difficoltà scolastiche e disturbi dell'apprendimento di vario tipo
- Accettazione di altre terapie

1 - Diagnosi (precoce o tardiva)
2 - Comorbidità
3 - Accettazione del trattamento con ormone della crescita (aderenza)
4 - Ruolo dei genitori e dei tutori
5 - Gestione del paziente (dosaggio, coordinamento con altri specialisti)
6 - Difficoltà scolastiche e disturbi dell'apprendimento di vario tipo
7 - Impatto psicologico della sintomatologia
8 - Presa in carico (inizio terapia)
9 - Accettazione di altre terapie
10 - Ruolo delle Associazioni

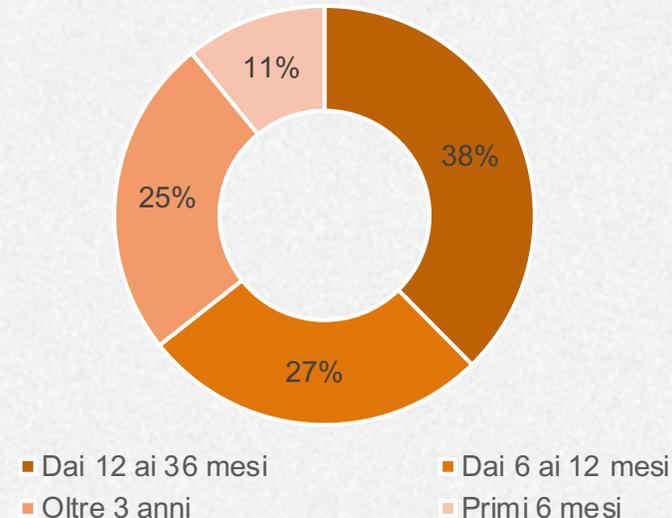
SGA: non è sempre possibile sospettare della patologia alla nascita

Gli intervistati dichiarano, **senza significative differenze tra le loro professioni**, che nel 47% dei casi è stato possibile diagnosticare sempre il sospetto della patologia alla nascita mentre il 53% ha segnalato che ciò non è stato possibile in quanto **solo nel 11% dei casi** hanno potuto riferire un **problema staturale** nei primi 6 mesi di vita del bambino, questo dato non è stato mai riferito dai medici ospedalieri, ossia non hanno mai rilevato il problema staturale nei primi 6 mesi del bambino. Secondo le esperienze degli intervistati, nel 38% dei casi, il problema staturale si è verificato **dai 12 ai 36 mesi**.

Il sospetto di patologia è sempre avvenuto alla nascita?



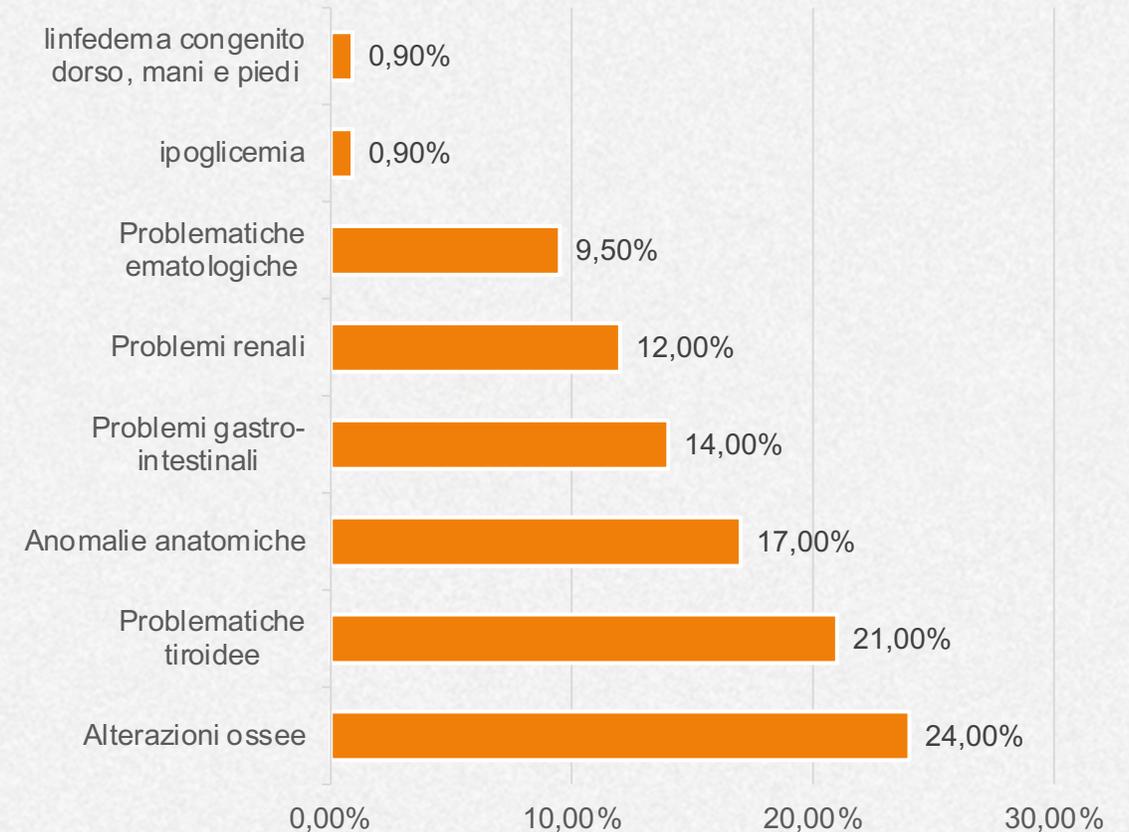
A che età viene riferito il problema staturale?



SGA: le alterazioni ossee e le problematiche tiroidee sono tra le manifestazioni cliniche diverse che spingono al referall

Gli intervistati citano con più frequenza le **alterazioni ossee** come manifestazioni cliniche diverse, rispetto ai criteri della nota AIFA 39, che spingono al referall.

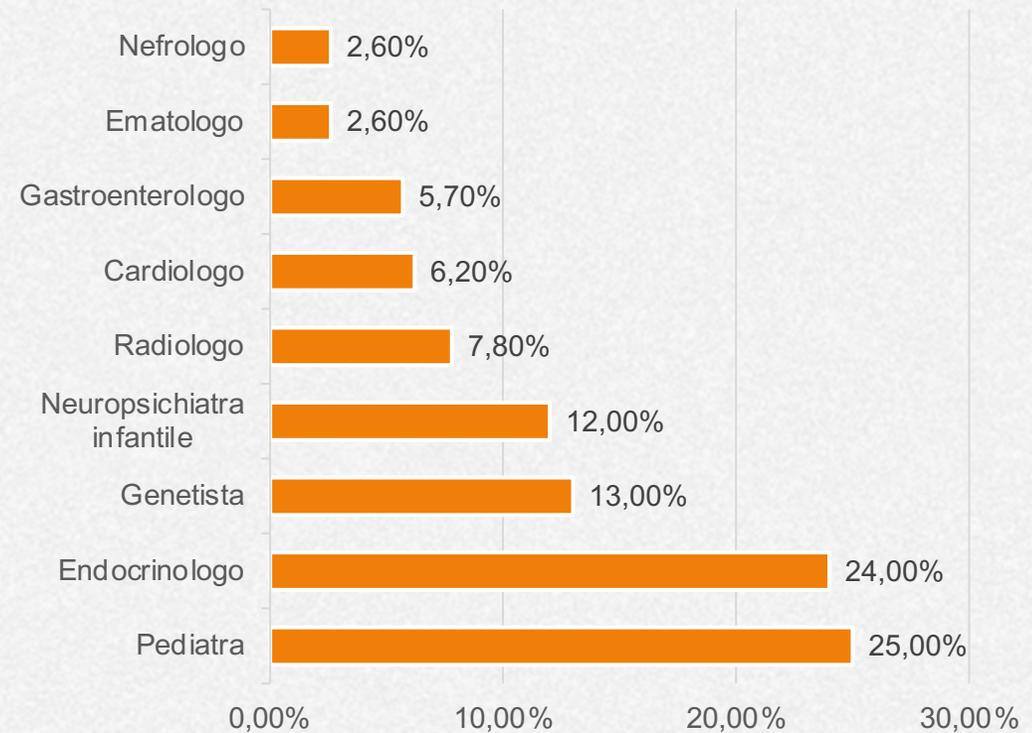
Altre manifestazioni citate sono: problematiche tiroidee, anomalie anatomiche e problemi gastrointestinali.



Anche per la SGA, i Pediatri ed Endocrinologi sono gli specialisti più coinvolti nella diagnosi

Gli intervistati citano con più frequenza i seguenti **specialisti** che vengono coinvolti nella **diagnosi della SGA**:

- Pediatra
- Endocrinologo
- Genetista
- Neuropsichiatra infantile
- Radiologo

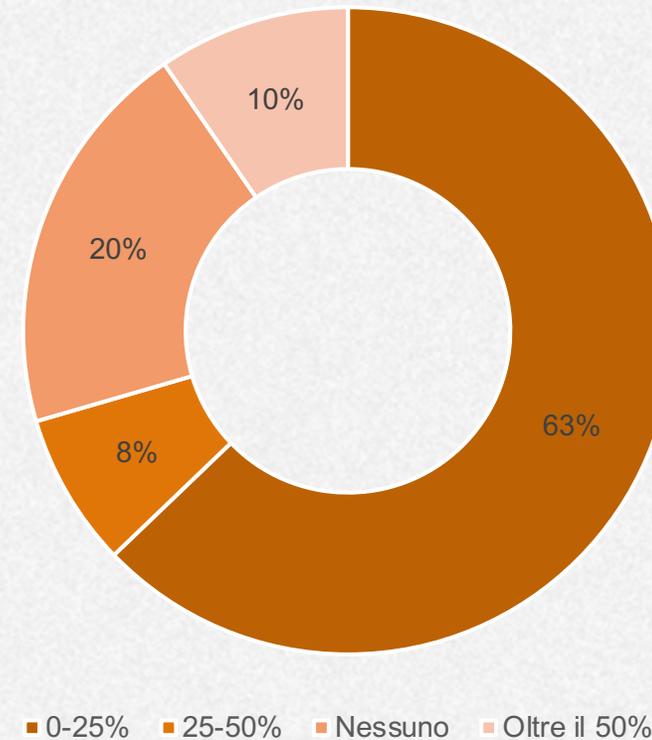


SGA: generalmente il bambino nei primi 4 anni non presenta un deficit di GH dopo test di stimolo

Il **63%** degli intervistati dichiarano che, rispetto ai casi totali da loro gestiti o di cui sono a conoscenza, il bambino con SGA nei **primi 4 anni** presenta un deficit di GH dopo il test stimolo **tra lo 0 e il 25% dei casi**.

Il **20%** dichiara che il bambino con SGA **non ha presentato nessun deficit di GH** dopo il test di stimolo.

Non si evidenziano differenze sostanziali tra le risposte delle varie specializzazioni.

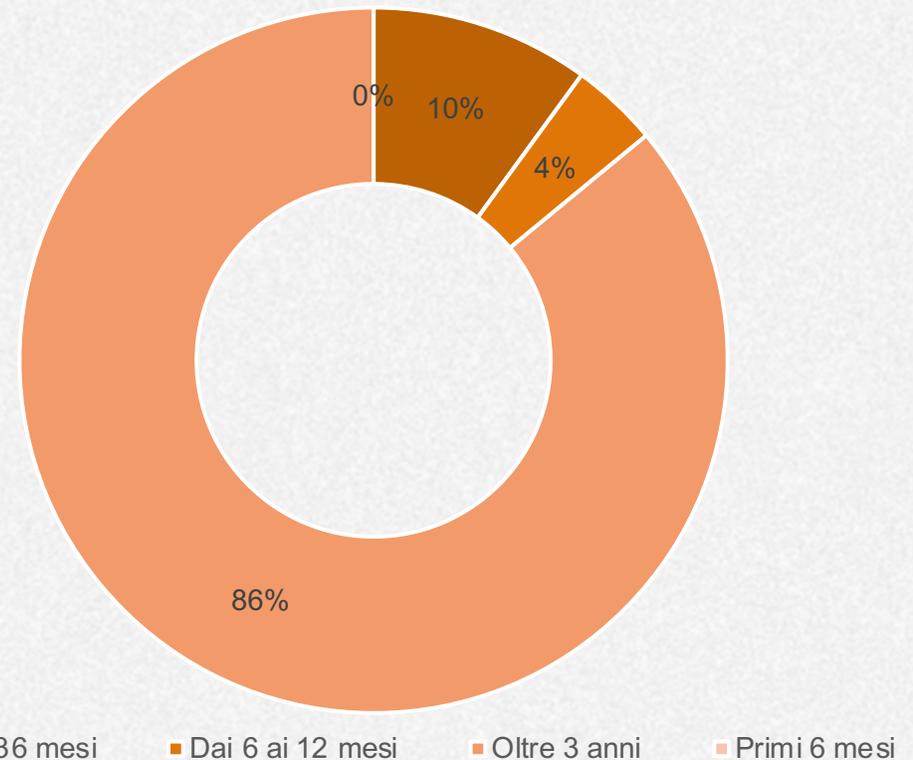


SGA: i bambini SGA iniziano mediamente la terapia con ormone GH dopo i 3 anni

L'**86%** dei rispondenti dichiara che il bambino SGA viene preso in carico per la terapia con ormone GH **dopo i primi 3 anni di età**, senza significative differenze tra le professioni.

Non ci sono casi in cui il bambino inizia la terapia **nei primi 6 mesi** e solo nel 10% delle esperienze dei medici intervistati, i bambini hanno iniziato la terapia tra il primo e il secondo anno di età.

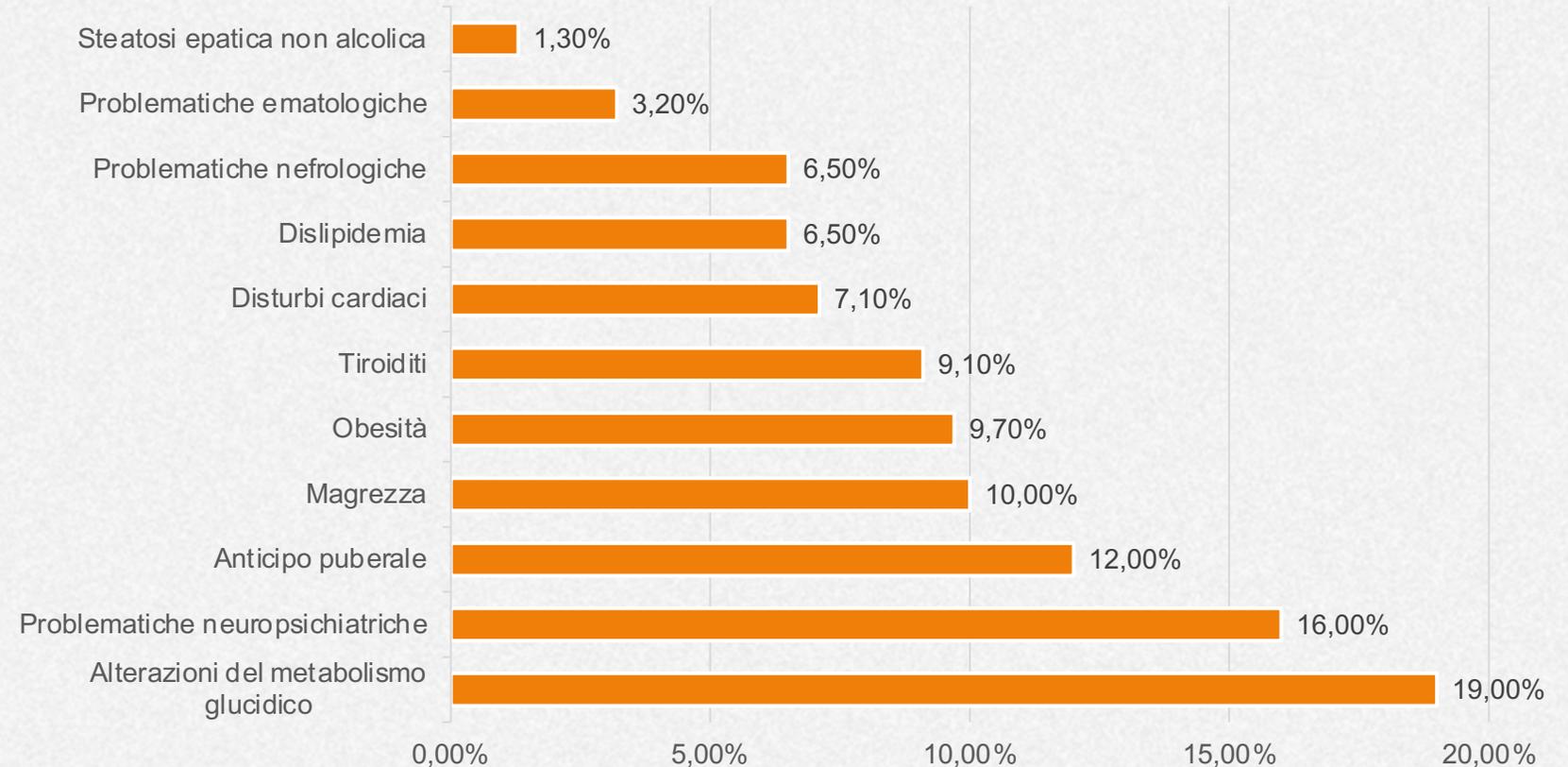
Non si evidenziano differenze sostanziali tra le risposte delle varie specializzazioni.



SGA: le alterazioni del metabolismo glucidico sono tra le comorbidità più diffuse

Secondo i medici intervistati, tra le **comorbidità più diffuse** nei bambini SGA troviamo le **alterazioni del metabolismo glucidico** seguite da **problematiche neuropsichiatriche** e **anticipo puberale**.

Subito dopo vengono citate frequentemente anche **magrezza, obesità e tiroiditi**.



SGA: la diagnosi è sempre la fase più importante e complessa

Agli intervistati è stato chiesto di posizionare **le fasi di gestione di un bambino SGA** in ordine di importanza e complessità. Nello schema a lato vediamo i risultati pesati.

Come si legge nello schema **le fasi percepite più importanti e complesse** dagli intervistati sono la diagnosi (precoce o tardiva), la presa in carico che coincide con l'inizio della terapia e l'accettazione del trattamento con ormone della crescita e l'aderenza alla terapia.

Tra gli ultimi posti, come per la Sindrome di Turner, il ruolo dei genitori e dei tutori e il ruolo delle associazioni viene percepito come meno prioritario dai medici intervistati.

1 - Diagnosi (precoce o tardiva)
2 - Presa in carico (inizio terapia)
3 - Accettazione del trattamento con ormone della crescita (aderenza)
4 - Gestione del paziente (dosaggio, coordinamento con altri specialisti)
5 - Comorbidità
6 - Difficoltà scolastiche e disturbi dell'apprendimento di vario tipo
7 - Impatto psicologico della sintomatologia
8 - Ruolo dei genitori e dei tutori
9 - Ruolo delle Associazioni

#3

I risultati delle interviste

Sintesi

Sono state condotte **16 interviste**, 9 medici sono stati intervistati in merito alla Sindrome di Turner e 7 medici hanno risposto a domande riguardanti la SGA. Il **target** di medici è così composto: 12 pediatri endocrinologi, un ortopedico, un cardiologo, uno psicologo e un neonatologo.

Per la **Sindrome di Turner**, secondo gli intervistati, c'è bisogno di **fare precocemente le diagnosi**, ed essendo una patologia a volte difficile da diagnosticare, suggeriscono una **maggiore rete fra gli specialisti** e più informazione. Sottolineano l'importanza della **gestione del team multidisciplinare** spesso a carico degli endocrinologi e a questo proposito segnalano come problematico il passaggio dall'età pediatrica all'età adulta dove non c'è una figura di coordinatore. Altro punto su cui porre attenzione riguarda il **sostegno territoriale per le famiglie**. Un tema sentito come molto delicato è la questione **dell'induzione della pubertà**, percepita come una delle fasi più critiche sia sotto il punto di vista terapeutico che per l'impatto sulla vita della ragazza. Tra i **suggerimenti** ricevuti troviamo: l'introduzione di un'**app** che possa aiutare le ragazze nell'autogestione, che le aiuti a fare rete tra e che dia informazioni sicure e l'organizzazione di **campi scuola** come per i bambini diabetici in quanto sono soggetti fragili che possono avere una regressione delle relazioni.

Per quanto riguarda le problematiche dei **bambini nati SGA**, l'aspetto preponderante su cui lavorare è il **fatto culturale**, sia per quanto riguarda la famiglia che i medici che prima dovrebbero segnalare questa caratteristica del bambino ossia **neonatologi e pediatri di famiglia**. L'altro aspetto che non deve, secondo loro, essere sottovalutato è **l'aspetto psicologico** in quanto potrebbero diventare degli adulti fragili sia a livello psicologico che per problematiche metaboliche. Gli specialisti intervistati suggeriscono di costruire una **migliore alleanza tra il territorio e l'ospedale** e di sensibilizzare tutti gli attori coinvolti sul tema facendo delle **recall** a tutti i bambini nati SGA per seguirli in modo più mirato.

I medici intervistati sono d'accordo sul fatto che, da questi dati restituiti dalla ricerca posta alla loro attenzione, emerge che c'è ancora molto da lavorare.

La metodologia dell'intervista

Le interviste, che sono durate in media 45 min, per entrambe le patologie, erano così suddivise:

- In seguito al **benvenuto** ed una breve introduzione è stata posta una domanda rompi ghiaccio che mirava a far presentare il medico intervistato;
- Domande inerenti alla fase di **diagnosi** (6 per la Sindrome di Turner e 5 per la SGA);
- Domande inerenti la **terapia** (2 per la Sindrome di Turner e 3 per la SGA)
- Una domanda inerente le fasi della **gestione dei pazienti**;
- Due domande dove venivano chieste delle **osservazioni** in conclusione

#3

I risultati delle interviste: Sindrome di Turner

Sindrome di Turner – D1:

Abbiamo notato che il sospetto della malattia si posiziona tra i 5 e i 10 anni della bambina. Concorda con questo dato o ha esperienze diverse?

Gli intervistati concordano con quanto emerso ma tutti sottolineando che negli ultimi anni, i test pre-natali, hanno reso possibile anticipare la diagnosi della malattia alla nascita aumentando così l'incidenza delle diagnosi precoci.

Nonostante questo, in alcuni casi, la diagnosi viene fatta tardiva, anche dopo i 10 anni di età questo è spesso dovuto alla scarsa conoscenza della malattia da parte dei pediatri di famiglia.

Sindrome di Turner – D2:

Dalle interviste precedenti emerge che le manifestazioni cliniche che se presenti fanno sospettare della patologia sono in primo luogo la bassa statura e la pubertà ritardata insieme alle caratteristiche facciali e difetti cardiaci.

Concorda con quanto emerso?

In generale concordano con quanto emerso, soprattutto per quanto riguarda la bassa statura.

Sono meno d'accordo sulla pubertà ritardata in quanto sarebbe preferibile diagnosticare precocemente la patologia senza dover arrivare all'età puberale.

Le altre manifestazioni cliniche preponderanti che elencano più frequentemente sono: cardiopatia, otiti ricorrenti, linfedema degli arti e anomalie scheletriche.

Sindrome di Turner – D3:

Dalla nostra ricerca risulta che oltre i pediatri e gli endocrinologi, gli specialisti che per primi vengono consultati in fase di diagnosi sono il genetista, il cardiologo e il neuro psichiatra infantile. E' in accordo con questo dato?

In linea generale gli intervistati concordano con quanto emerso ma tutti inseriscono l'otorino tra gli specialisti da contattare in modo prioritario in fase di diagnosi e sottolineano l'importanza del coinvolgimento del cardiologo.

Alcuni non concordano con la figura del neuropsichiatra infantile in questa fase sostituendolo con il neonatologo in alcuni casi.

Un intervistato aggiunge il nefrologo alla lista.

Sindrome di Turner – D4:

Ha degli esempi di casistiche di diagnosi di Sindrome di Turner più complesse?

Le diagnosi viste come maggiormente critiche sono le diagnosi tardive, queste possibili per varie cause: mosaicismi e quadri clinici sfumati.

Spesso le diagnosi sono tardive perché non si indagano bene le componenti strutturali della malattia.

Altri ritardi nella diagnosi sono dovute alla poca conoscenza della malattia da parte dei medici di base che spesso suggeriscono ai genitori di non essere ansiosi e nutrire la bambina per permetterle di crescere.

Sindrome di Turner – D5:

Il 38% dei nostri intervistati individua l'amniocentesi come il passaggio da effettuare per la diagnosi pre-natale della Sindrome di Turner, seguito al 28% dall'analisi cromosomica e dalla villocentesi al 24%. Soltanto i Pediatri indicano il test del DNA non invasivo tra i passaggi effettuati. Può commentare questo dato?

La maggior parte degli intervistati indica l'amniocentesi come l'esame pre-natale per effettuare la diagnosi della patologia.

Seguono la mappa cromosomica e il test del DNA subito dopo la nascita.

Sindrome di Turner – D6:

Dalla nostra ricerca emerge la necessità di un team multidisciplinare nella gestione della paziente e della sua terapia. I nostri intervistati, oltre alle figure del pediatra e dell'endocrinologo, citano con più frequenza le seguenti figure: cardiologo, psicologo, ginecologo e neuropsichiatra infantile. E' in accordo con questo dato?

Tutti gli intervistati concordano sull'esigenza di un team multidisciplinare e generalmente concordano con le figure citate.

In alcuni casi aggiungono le seguenti figure: otorino, diabetologo, ortopedico, oculista, nefrologo e dermatologo.

Tutti sottolineano l'importanza dello psicologo in questa fase.

Sindrome di Turner – D7:

Secondo la sua esperienza, quali comorbidità devono essere seguite in quanto possono essere particolarmente pericolose o debilitanti per la paziente?

Le comorbidità più citate in quanto più pericolose sono legate alla componente cardiologica che è predominante perché mette a rischio la vita delle pazienti.

Altra componente importante riguarda il ritardo puberale e l'infertilità.

Vengono nominate frequentemente anche problemi metabolici come: celiachia, obesità, sindrome metabolica, tiroiditi autoimmuni.

La componente psicologica è considerata molto importante in quanto spesso le pazienti hanno difficoltà relazionali ed una bassa autostima. Sono anche citati i problemi di apprendimento spesso legati alle otiti.

Spesso hanno problemi alle ossa dovuti a una fragilità ossea. Le difficoltà uditive e visive unite a problemi di equilibrio possono metterle a rischio di caduta recando fratture.

Sindrome di Turner – D8:

Ordinare le fasi di gestione della paziente in ordine di complessità. Di seguito l'ordine presentato emerso dalla survey precedentemente somministrata con accanto il commento degli specialisti intervistati.

1/3

- 1. Diagnosi (precoce o tardiva):** Tutti i medici intervistati sono stati d'accordo nel mettere la diagnosi al primo posto in ordine di complessità sottolineando che la parte più ostica non è la diagnosi di per sé ma la comunicazione della stessa e l'importanza nel far comprendere quali possono essere le problematiche future.
- 2. Comorbidità:** I medici sono risultati d'accordo anche sulla complessità delle comorbidità.
- 3. Accettazione del trattamento con ormone della crescita (aderenza):** questo punto non li ha trovati d'accordo in quanto non hanno quasi mai riscontrato problemi nel far accettare il trattamento con ormone della crescita, posizionandolo nella seconda metà della classifica. Spesso è sostituito con l'accettazione di altre terapie, questo perché le terapie ormonali per il ritardo puberale risultano più invasive e difficile da far accettare anche sotto l'aspetto psicologico.
- 4. Ruolo dei genitori e dei tutori:** mediamente questa posizione viene percepita come meno complessa e questa complessità è sempre dovuta alla comunicazione e all'accettazione della terapia. Alcuni specialisti mettono il focus più sulla paziente che sul genitore.
- 5. Gestione del paziente (dosaggio e coordinamento con gli altri specialisti):** questo punto viene percepita come più complesso della posizione presentata sottolineando l'importanza della necessità di un team di specialisti e il loro coordinamento che deve essere gestito da un Case Manager che in genere è un endocrinologo. Il suo compito è richiedere le consulenze ai vari specialisti e stilare un piano terapeutico.

Sindrome di Turner – D8:

Ordinare le fasi di gestione della paziente in ordine di complessità. Di seguito l'ordine presentato emerso dalla survey precedentemente somministrata con accanto il commento degli specialisti intervistati.

2/3

5. **Difficoltà scolastiche e disturbi dell'apprendimento di vario tipo:** concordano con la posizione attuale rispetto alla complessità della tematica.
6. **Impatto psicologico della sintomatologia:** è percepito come più complesso e mediamente viene alzato alla quarta posizione. Vengono segnalate difficoltà come ansia, depressione, problemi a relazionarsi, scarsa autostima.
7. **Prescrizione (inizio della terapia):** anche in questo caso generalmente concordano con il posizionamento indicato.
8. **Accettazione di altre terapie:** come anticipato nel punto 3, tutti i medici sono d'accordo nel reputarlo un punto più complesso.
9. **Ruolo delle associazioni:** i medici intervistati concordano con questo punto in quanto le associazioni non risultano avere una complessità ma anzi rappresentano un supporto fondamentale soprattutto per i genitori che riescono così a mettersi in contatto con altre famiglie con esperienze simili.

Sindrome di Turner – D8:

Ordinare le fasi di gestione della paziente in ordine di complessità. Di seguito il nuovo ordine secondo gli specialisti intervistati.

3/3

1. Diagnosi (precoce o tardiva)
2. Comorbidità
3. Gestione del paziente (dosaggio e coordinamento con gli altri specialisti)
4. Impatto psicologico della sintomatologia
5. Accettazione di altre terapie
6. Difficoltà scolastiche e disturbi dell'apprendimento di vario tipo
7. Ruolo dei genitori e dei tutori
8. Accettazione del trattamento con ormone della crescita (aderenza)
9. Ruolo delle associazioni

Sindrome di Turner – D9:

Ha suggerimenti che desidera comunicarci in merito a particolari aspetti precedentemente affrontati?

I suggerimenti ricevuti sono orientati soprattutto verso la **diagnosi precoce**. Per fare questo suggeriscono una **maggiore sensibilizzazione** dei neonatologi e dei pediatri di famiglia.

Essendo una patologia a volte difficile da diagnosticare a causa di quadri clinici sfumati, si suggerisce una **maggiore rete fra gli specialisti** (vengono menzionati webinar, possibilità di esami e maggiori incontri) sottolineando l'importanza della **gestione del team multidisciplinare** spesso a carico degli endocrinologi che in alcuni centri coordinano a fatica la consulenza degli altri specialisti.

Altro punto suggerito riguarda il **sostegno territoriale** per le famiglie soprattutto per quanto riguarda la necessità di specialisti come lo psicologo, e il fisioterapista che offrono servizi talvolta molto costosi per le famiglie ma che sono fondamentali per il benessere della paziente.

Sindrome di Turner – D10:

Ci sono degli aspetti che non sono emersi nei punti precedenti che ritiene utili ai fini della nostra ricerca e che vorrebbe segnalare

Il punto più segnalato è stato il **passaggio dall'età pediatrica all'età adulta**, alcuni ospedali continuano a seguirle, altri suggeriscono dei centri specializzati che però non sempre sono disponibili in tutto il territorio, in alcuni casi le pazienti fanno un percorso interno di transizione ad endocrinologia dell'adulto ma a volte non è presente un referente che coordina il coinvolgimento dei vari specialisti.

Altro tema che gli specialisti vorrebbero fosse approfondito per la delicatezza della questione e perché percepita come **una delle fasi più critiche** riguarda l'induzione della pubertà sia sotto il punto di vista terapeutico che per l'impatto sulla vita della ragazza.

E' stato suggerito l'introduzione di un'**app** che possa aiutare le ragazze nell'autogestione, che le aiuti a fare rete tra di loro e che dia informazioni sicure anche per i genitori.

Altro suggerimento: l'organizzazione di **campi scuola** come per i bambini diabetici in quanto sono soggetti fragili che possono avere una regressione delle relazioni.

#3

I risultati delle interviste: SGA

SGA – D1:

Dalla nostra ricerca emerge che nel 53% delle esperienze dei nostri intervistati non è stato possibile diagnosticare sempre il sospetto della patologia alla nascita in quanto solo nel 11% dei casi hanno potuto riferire un problema staturale nei primi 6 mesi di vita del bambino, sempre secondo le loro esperienze, nel 38% dei casi, il problema staturale si è verificato dai 12 ai 36. Concorda con questo dato o ha esperienze diverse?

Gli intervistati non sono risultati in accordo con il dato presentato affermando che la diagnosi alla nascita è banale e in carico al neonatologo che in base ai parametri di altezza e peso comparate alle tavole di riferimento, pone la dicitura SGA al bambino.

Il problema risulta che è che volte non viene scritto e solo successivamente una parte di questi bambini manifesta sintomi nella crescita. Nella maggioranza dei casi infatti c'è il recupero della statura nei primi 2 anni di vita del bambino.

Alcuni affermano un grave deficit staturale emerge nei primi 6 mesi di vita del bambino con misurazioni trimestrali.

Quindi se il neonatologo non ha apportato la dicitura di SGA nella cartella clinica, è compito del pediatra fare attenzione.

Gli specialisti intervistati sono d'accordo che serva un follow up a lungo termine.

SGA – D2:

Dalle interviste precedenti emerge che le manifestazioni cliniche diverse che se presenti spingono al referall sono le alterazioni ossee, i problemi tiroidee, anomalie anatomiche e problemi gastro-intestinali. Ha altre considerazioni da segnalare o concorda con quanto emerso?

Gli specialisti concordano con quanto esposto.

Alcuni non riferiscono di problemi gastro-intestinali.

Altre manifestazioni cliniche segnalate sono: l'ipoglicemia non spiegata, le alterazioni dei genitali e problemi di sviluppo psico-motorio.

SGA – D3:

Dalla nostra ricerca risulta che oltre i pediatri e gli endocrinologi, gli specialisti che per primi vengono consultati in fase di diagnosi sono il genetista, il neuropsichiatra infantile e il radiologo. E' in accordo con questo dato?

Generalmente i medici intervistati concordano con le specializzazioni citate e coinvolte in fase di diagnosi aggiungendo anche il neonatologo.

SGA – D4:

Ha degli esempi di casistiche di diagnosi di SGA più complesse?

Premettendo che, per quanto riguarda la SGA non si parla di diagnosi ma di una categoria, un'etichetta che si pone al bambino nato piccolo, in questo grande gruppo possono esserci altre diagnosi, di sindromi per esempio. E' da considerarsi un contenitore diagnostico. La complessità è quindi rappresentata dalla difficoltà di indagare le altre condizioni (per esempio i motivi nutrizionali).

È il follow up del neonato SGA che dice quali bambini hanno bisogno di essere seguiti in modo specialistico e quali vanno seguiti in modo più ordinario.

In molti casi dei bambini con età superiore ai 10 anni, indagando, è stato scoperto che erano nati SGA. Questo è possibile per un livello culturale arretrato del contesto familiare, scarsa conoscenza del problema per i pediatri e medici di base e per particolari condizioni.

Mediamente i rischi per il paziente possono essere a livello cardiovascolare, problemi metabolici e l'anticipo dello sviluppo.

Si deve dare una grande attenzione all'aspetto metabolico (in particolare: patologia tiroidea, celiachia, diabete), soprattutto ai bambini che recuperano molto la crescita in quanto spesso alle mamme viene consigliato di nutrire molto il bambino per farlo crescere con il rischio che diventi un futuro obeso. I medici segnalano diverse credenze popolari come questa che andrebbero rimesse in discussione.

Anche lo sviluppo psicomotorio è a rischio di problematiche.

Segnalano problemi psicologici come: basso quoziente intellettivo e alterate capacità cognitive per via della circonferenza cranica. Disturbi affettivi e problematiche del comportamento.

SGA – D5:

Secondo la sua esperienza, quali comorbidità devono essere seguite in quanto possono essere particolarmente pericolose o debilitanti per la paziente?

SGA – D6:

Dai nostri dati emerge che la terapia GH ha inizio dopo i primi 4 anni di età. Concorda con questo dato o ha esperienze diverse?

Tutti i medici intervistati riferiscono che esiste una legge europea in merito la nota 39 dell'AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco) che impone di iniziare la terapia non prima dei 4 anni di età del bambino in presenza di parametri ben precisi e che risponde a criteri molto stringenti. Questo perché secondo la legge in Europa, la crescita staturale può avvenire fino ai 4 anni.

Tuttavia alcuni medici non concordano con quanto esposto, dichiarando che sarebbe meglio se fosse possibile far iniziare prima il trattamento, facendo riferimento agli Stati Uniti dove la terapia può iniziare prima dei 4 anni.

In alcuni casi, soprattutto in presenza di alcune sindromi, è possibile iniziare la somministrazione prima dei 4 anni di età.

SGA – D7:

E' capitato che in seguito alla terapia con l'ormone della crescita il bambino non ha recuperato? A quali motivi è dovuto?

Generalmente tutti In media i bambini SGA che iniziano la terapia GH recuperano il deficit staturale.

Il motivo per cui non recuperano può essere dato da una patologia intrinseca del bambino probabilmente una patologia genetica non ancora diagnosticata.

Un altro problema per cui il bambino non recupera è una scarsa aderenza alla terapia. La terapia GH si compone di una iniezione da fare ogni sera, è probabile che il bambino salti le punture o che si sbagli il dosaggio.

Inoltre alcuni medici segnalano che non hanno avuto una buona risposta quando i bambini sono arrivati tardivamente.

SGA – D8:

Ordinare le fasi di gestione della paziente in ordine di complessità. Di seguito l'ordine presentato emerso dalla survey precedentemente somministrata con accanto il commento degli specialisti intervistati.

1/3

1. **Diagnosi (precoce o tardiva):** i medici concordano sull'importanza della diagnosi precoce, non tanto per la diagnosi di per sé che dovrebbe avvenire alla nascita, quanto per il capire le cause.
2. **Presa in carico e inizio della terapia:** i medici la percepiscono come meno problematica, soprattutto se c'è alleanza terapeutica con i genitori.
3. **Accettazione del trattamento con ormone della crescita (aderenza):** i medici sono d'accordo che una buona accettazione del trattamento da parte della famiglia passa da una buona relazione medico-paziente e dal rapporto di fiducia che si instaura. Anche in questo caso, percepiscono questo punto come meno complesso.
4. **Gestione del paziente (dosaggio e coordinamento con gli altri specialisti):** questo punto non viene percepito come complesso in quanto gli intervistati dichiarano di avere al loro interno tutte le specializzazioni che servono, ciò facilita il coordinamento.
5. **Comorbidità:** questo punto viene percepito come più complesso della posizione presentata in quanto incide sulla qualità della vita. E' quindi un aspetto che va indagato e sul quale va prestata attenzione.

SGA – D8:

Ordinare le fasi di gestione della paziente in ordine di complessità. Di seguito l'ordine presentato emerso dalla survey precedentemente somministrata con accanto il commento degli specialisti intervistati.

2/3

6. **Difficoltà scolastiche e disturbi dell'apprendimento di vario tipo:** anche in questo caso i medici sottolineano l'importanza dell'indagare questo aspetto. Qualora ci siano disturbi nell'apprendimento vanno indagate e prese in considerazione in quanto possono incidere sulla qualità della vita dei pazienti.
7. **Impatto psicologico della sintomatologia:** i medici intervistati pongono un maggiore accento sulla questione psicologica che reputano sia sottovalutata in questi pazienti.
8. **Ruolo dei genitori e dei tutori:** costruire una relazione con i genitori e il bambino è fondamentale e serve a prepararli al trattamento che inizierà ai 4 anni del bambino. E' importante che i genitori siano informati sulla sicurezza della terapia e sul fatto che la puntura è poco traumatizzante per il bambino. In pochi casi i medici sono stati d'accordo con questa posizione i quanto i genitori si affidano molto a loro e non rappresentano una complessità.
9. **Ruolo delle associazioni:** in questo caso le associazioni sono all'ultimo posto perché alcuni dei medici intervistati non sono a conoscenza di associazioni per i bambini SGA. Tutti però lo considerano un aspetto importante e da migliorare.

SGA – D8:

Ordinare le fasi di gestione della paziente in ordine di complessità. Di seguito il nuovo ordine secondo gli specialisti intervistati.

3/3

1. Diagnosi (precoce o tardiva)
2. Comorbidità
3. Difficoltà scolastiche e disturbi dell'apprendimento di vario tipo
4. Ruolo dei genitori e dei tutori
5. Impatto psicologico della sintomatologia
6. Accettazione del trattamento con ormone della crescita (aderenza)
7. Presa in carico e inizio della terapia
8. Gestione del paziente (dosaggio e coordinamento con gli altri specialisti)
9. Ruolo delle associazioni

SGA – D9:

Ha suggerimenti che desidera comunicarci in merito a particolari aspetti precedentemente affrontati?

I medici consigliano di considerare sempre il bambino nato SGA sotto ogni punto di vista e in tutte le sfere della sua vita, questo per problemi che può riscontrare soprattutto a livello psicologico e che non vanno sottovalutati. Se non recuperano i problemi psicologico-sociali-cognitive, possono diventare degli adulti fragili. Questa fragilità può dipendere anche dalle problematiche metaboliche in età adulta come ad esempio l'obesità, il diabete e l'ipertensione. Consigliano quindi un **supporto psicologico**, possibilmente un **servizio da remoto** con colloqui a distanza che aiutino il bambino e i genitori.

L'altro aspetto che segnalano in modo preponderante è la sensibilizzazione dei medici consigliando di lavorare di più a livello di consapevolezza dei neonatologi e dei pediatri di base. Sugeriscono **formazione e periodi di aggiornamento** affermando che non basta fare rete ma far compenetrare i mondi della neonatologia e dell'endocrinologia che rimangono ancora troppo a sé stanti. Sugeriscono la **creazione di percorsi strutturati**, visite specialistiche standardizzate a livello territoriale magari istituendo un referente di questo percorso del bambino nato SGA.

Costruire una migliore alleanza tra il territorio e l'ospedale, il bambino nato SGA ha bisogno di maggiore attenzione. Un suggerimento è quello di sensibilizzare tutti sul tema facendo delle **recall** a tutti i bambini nati SGA per seguirli in modo più mirato.

Altre idee riguardano le **iniziative** come la giornata delle basse stature dove a scuola si misurano i bambini di prima elementare.

SGA – D10:

Ci sono degli aspetti che non sono emersi nei punti precedenti che ritiene utili ai fini della nostra ricerca e che vorrebbe segnalare

Tutti i medici affermano di non avere degli aspetti da portare all'attenzione in quanto sono tutti emersi in questa fase di intervista.

Alcuni segnalano l'importanza dell'**analisi genetica** da fare ai bambini nati SGA su tutto il territorio.

#4

Workshop

NEEDS SINDROME DI TURNER WORKSHOP

1. Diagnosi precoce - CHI: specialisti, pediatra endocrinologo
2. Più conoscenza della patologia - CHI: specialisti, soprattutto pediatri di famiglia, neonatologi
3. Gestione team multidisciplinare in età pediatrica e passaggio all'età adulta – CHI: specialisti, pediatra endocrinologo
4. Sostegno psicologico – CHI: paziente

NEEDS SGA WORKSHOP

1. Consapevolezza della gravità del problema - CHI: neonatologi e pediatri di famiglia
2. Seguire i bambini nati SGA in modo più mirato e seguirli nel tempo - CHI: pediatra endocrinologo
3. Sensibilizzazione del territorio – CHI: scuole e famiglie
4. Sostegno psicologico – CHI: paziente e famiglia

Grazie

Innovazione. Sostenibilità. Resilienza.

