



FONDAZIONE  
MARIANI

CENTRO PER IL BAMBINO  
FRAGILE

"IN UN MONDO PERFETTO I BAMBINI NON SOFFRONO.  
IN UN MONDO MIGLIORE POTREBBERO SOFFRIRE DI MENO".

Luisa Mariani



Sistema Socio Sanitario



Regione  
Lombardia

ASST Lariana



## INTRODUZIONE

I dati della letteratura ci dicono che **una fetta rilevante di bambini presenta condizioni cliniche necessitanti cure e percorsi di follow-up decisamente più articolati e complessi dei bambini della popolazione generale.**

Questi bambini sono affetti da svariate singole condizioni, singolarmente rare, che nell'insieme costituiscono numeri ragguardevoli (1-2%).

In questa ampia coorte esiste un numero elevato di bambini affetti da malattie genetiche rare, spesso associate a ritardo psicomotorio/disabilità intellettiva ed in alcuni casi tecnologicamente dipendenti dall'uso di device indispensabili alla loro sopravvivenza (sondino naso gastrico, gastrostomia, ventilatori, tracheostomie, cateteri venosi centrali).

I loro bisogni sono molteplici: dall'inquadramento diagnostico preciso, a programmi di follow-up specifici adeguati, alla gestione dell'urgenza e dell'acuzie, a consulenze specialistiche mirate.

**Tutto questo complesso iter deve armonizzarsi con l'assistenza territoriale e con la vita quotidiana di questi bambini e delle loro famiglie.**



## OBIETTIVO DEL PROGETTO

L'obiettivo prioritario dell'attività del Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile è quello di **fornire a queste famiglie ed alla realtà pediatrica comasca e regionale un punto di riferimento vicino, affidabile, competente, per affrontare tutte queste criticità, che sia integrato con il percorso assistenziale territoriale e che possa, ove necessario, fare da tramite per l'accesso a consulenze super specialistiche, percorsi diagnostici aggiornati, terapie innovative.**

Da questo primo obiettivo deriva il secondo non meno ambizioso: ottenere questo risultato scaricando la famiglia da oneri organizzativi e di coordinamento gestionale del percorso diagnostico e/o di follow-up.

Le diverse attività del Centro, che di seguito vengono descritte, sono state progressivamente messe in campo a partire dal 2016 grazie alla costante e preziosa collaborazione di Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani, Fondazione Mariani CARE ONLUS e dell'associazione Silvia ONLUS.





## PERSONALE

L'équipe del Centro è costituita da pediatri, genetisti, infermiere, terapisti, dietiste.

La maggioranza di loro è parte integrante dell'équipe della UOC di Pediatria di ASST Lariana; alcune figure sono sostenute economicamente da un finanziamento di Fondazione Piefranco e Luisa Mariani e Fondazione Mariani CARE ONLUS, con il supporto collaborativo di Associazione Silvia ONLUS.



*Responsabile:* **Dr. Angelo Selicorni** (Pediatria e Genetista Medico)

*Case manager infermieristico:* **Francesca Meroni**

*Patient manager:* **Dr.ssa Anita De Paoli** (Pediatria)

*Équipe sanitaria:* **Dr.ssa Milena Mariani** (Genetista Medico)

**Dr.ssa Francesca Atzeri** (Pediatria)

**Dr.ssa Barbara Parma** (Pediatria)

**Dr.ssa Paola Cianci** (Pediatria)

**Dr. Filippo Favuzza** (Pediatria)

**Dr.ssa Claudia Bonetti** (Fisioterapista Respiratoria)

**Dr.ssa Caterina Funari** (Dietista)

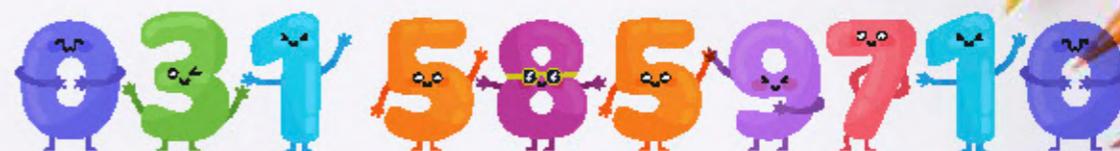
**Dr.ssa Gaia Colnaghi** (Dietista)

L'équipe medica può inoltre contare su numerosi specialisti in ambito pediatrico parte dell'équipe medica dell'UOC di Pediatria o afferenti ad altre UOC della medesima azienda ospedaliera e sul supporto del personale infermieristico del Reparto di Degenza e del DH Pediatrico.

Collaborano inoltre con alcune attività del Centro, specializzandi di Genetica Medica e di Pediatria e studenti di Medicina che frequentano abitualmente la UOC di Pediatria nell'ambito del loro iter formativo.



- numero visite ambulatorio diagnostico: **3.041**
- numero visite ambulatorio di follow-up di pazienti con diagnosi di malattia genetica: **4.070**
- numero cumulativo accessi per prestazioni multiple coordinate: **1.800**
- numero visite dell'ambulatorio di gastroenterologia e nutrizione del bambino disabile (attivo dal 2017): **1.061**
- numero visite dell'ambulatorio di pneumologia e fisioterapia respiratoria (inizio attività 2019): **133**
- numero di schede emergenza di pazienti seguiti presso l'ambulatorio prodotte: **274**
- numero di casi inseriti nel progetto Telethon "Malattie senza diagnosi": **126**
- numero pazienti inseriti nel progetto Linea diretta: **57**
- numero totale pazienti in carico c/o Centro: **2.932**
- numero di pubblicazioni su riviste internazionali indicizzate: **60**



dalle ore 14,00 alle 15,00  
di ogni giorno feriale

Mail:  
[geneticaclinikapediatrica@asst-lariana.it](mailto:geneticaclinikapediatrica@asst-lariana.it)



AMBULATORIO PER INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO  
(GENETICA CLINICA PEDIATRICA)

AMBULATORIO DI FOLLOW-UP ASSISTENZIALE  
DEL PAZIENTE CON SINDROME GENETICA

AMBULATORIO DI GASTROENTEROLOGIA E NUTRIZIONE  
DEL BAMBINO DISABILE

AMBULATORIO DI FISIOTERAPIA RESPIRATORIA  
E PNEUMOLOGIA DEL BAMBINO FRAGILE

SYNDROME DAY

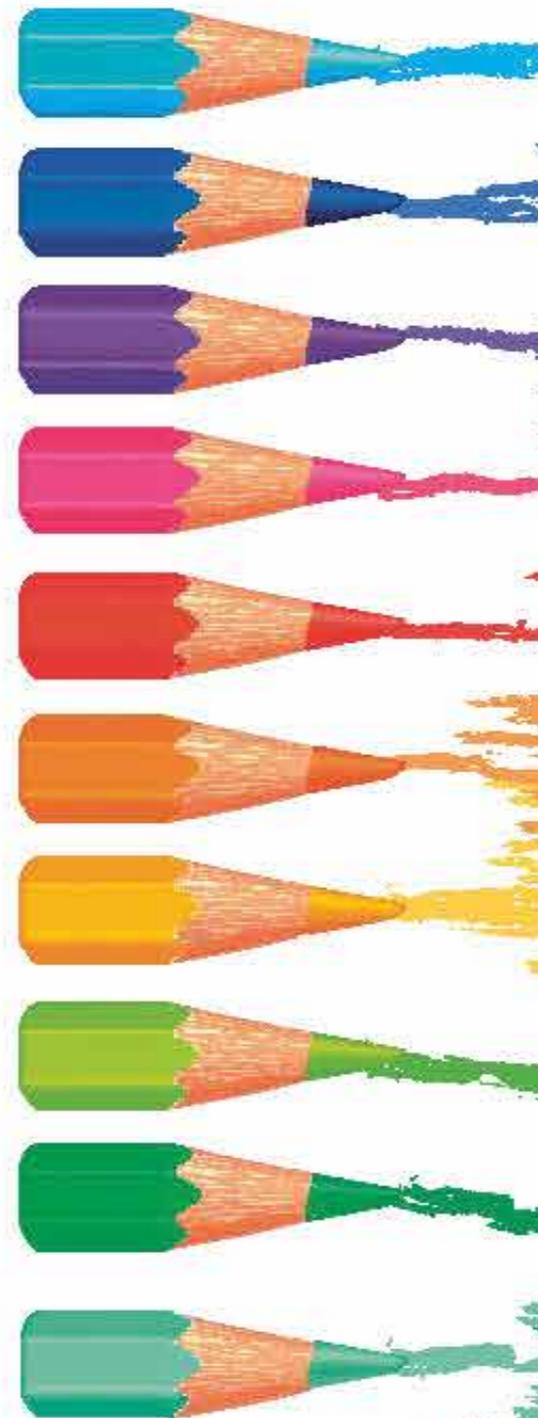
SUPPORTO INFERMIERISTICO PER BAMBINI  
PORTATORI DI DEVICE

PROGETTO EMERGENZA BAMBINI FRAGILI

PROGETTO LINEA DIRETTA FRAGILITÀ PEDIATRICA

PROGETTO TELETHON MALATTIE SENZA DIAGNOSI

TRIAL BIRD PFIZER



## AMBULATORIO PER INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO (GENETICA CLINICA PEDIATRICA)

### SCOPO

Raggiungere una diagnosi eziologica (causale) per bambini con quadri complessi spesso associati a disabilità intellettiva/disturbo dello spettro autistico. La diagnosi causale infatti permette di fornire indicazioni relative alla prognosi del bambino, impostare programmi di follow-up clinico strumentali mirati, indirizzare la famiglia ad eventuali percorsi riabilitativi più adeguati, permettere l'accesso ad eventuali terapie innovative, favorire il confronto con altre famiglie tramite il contatto con associazioni di genitori dedicate e, da ultimo ma non per ultimo, fornire alla coppia genitoriale ed alla famiglia allargata (fratelli e sorelle del paziente, zii e zie ecc.) **una consulenza genetica mirata relativa al rischio di ripetizione del quadro clinico in future gravidanze.**

Il percorso parte da una visita ambulatoriale a cui fa seguito l'impostazione del più corretto iter diagnostico attraverso l'esecuzione di test genetici o valutazioni specialistiche /strumentali.

### REFERENTI

**Dr. A. Selicorni**  
**Dr.ssa M. Mariani**  
**Dr.ssa F. Atzeri**

### GIORNI IN CUI E' ATTIVO

lunedì mattina  
lunedì pomeriggio  
mercoledì pomeriggio

### MODALITA' DI PRENOTAZIONE

Tramite **CUP** del nostro ospedale oppure telefonicamente allo **031 5859710** dalle 14 alle 15 nei giorni feriali.

E' necessaria l'impegnativa del pediatra di libera scelta.

## AMBULATORIO DI FOLLOW-UP ASSISTENZIALE DEL PAZIENTE CON SINDROME GENETICA



### REFERENTI

**Dr. A. Selicorni**  
**Dr.ssa A. De Paoli**  
**Inf. F. Meroni**  
**Dr.ssa F. Atzeri**



### GIORNI IN CUI E' ATTIVO

lunedì, martedì, giovedì,  
venerdì mattina



### MODALITA' DI PRENOTAZIONE

La frequenza dei controlli viene stabilita durante la visita e la prenotazione può essere effettuata telefonicamente allo **031 5859710** dal lunedì al venerdì dalle 14 alle 15 oppure via mail scrivendo all'indirizzo **geneticaclinikapediatrica@asst-lariana.it**



### SCOPO

Fornire a pazienti affetti da sindrome genetica nota quei controlli clinici specialistici e/o strumentali relativi al monitoraggio delle possibili complicanze specifiche della sindrome di cui sono affetti.

In parallelo l'attività ambulatoriale dedicata pone attenzione anche alle eventuali problematiche trasversali relative alla condizione di cronicità (problematiche gastro-intestinali, respiratorie, neurologiche, gestione del dolore, presenza di device, ecc.) e ai bisogni specifici dell'età evolutiva (monitoraggio della crescita, gestione delle malattie intercorrenti).

Obiettivo importante di questa attività è quello di **scaricare il più possibile la famiglia dall'onere organizzativo e di coordinamento del percorso di follow-up.**

# AMBULATORIO DI GASTROENTEROLOGIA E NUTRIZIONE DEL BAMBINO DISABILE



## REFERENTI

**Dr.ssa B. Parma**

Dietiste: **Dr.ssa C. Funari**

**Dr.ssa G. Colnaghi**



## GIORNI IN CUI E' ATTIVO

mercoledì



## MODALITA' DI PRENOTAZIONE

Telefonicamente allo **031 5859710**

dal lunedì al venerdì, dalle 13.30 alle 15

o scrivendo a

**[geneticclinicapediatrica@asst-lariana.it](mailto:geneticclinicapediatrica@asst-lariana.it)**



## SCOPO

Bambini affetti da disabilità o malattie rare frequentemente presentano problemi gastroenterologici e nutrizionali prevenibili e curabili con un adeguato percorso multidisciplinare. L'ambulatorio offre una valutazione specialistica gastroenterologica pediatrica e nutrizionale con l'intento di garantire una nutrizione sicura, una crescita adeguata secondo il loro effettivo potenziale ed una condizione di vita il più possibile libera da problematiche gastrointestinali.

Il servizio è dedicato ai **bambini affetti da malattie rare, o che nel tempo hanno sviluppato condizioni disabilitanti, bambini con disturbo dello Spettro Autistico, portatori di dispositivi nutrizionali.**

L'ambulatorio provvede all'attivazione degli accertamenti specialistici (esami ematochimici ed eventualmente strumentali) necessari.

## AMBULATORIO DI FISIOTERAPIA RESPIRATORIA E PNEUMOLOGIA DEL BAMBINO FRAGILE



### REFERENTI

Fisioterapista Resp.: **Dr.ssa C. Bonetti**  
**Dr. F. Favuzza**  
**Dr.ssa P. Cianci**



### GIORNI IN CUI E' ATTIVO

Il primo ed il terzo giovedì di ogni mese  
al mattino



### MODALITA' DI PRENOTAZIONE

Telefonicamente allo **031 5859710**



### SCOPO

Fornire un riferimento specialistico vicino al domicilio per tutti quei bambini che, a seguito della loro condizione clinica (malattia genetica rara, patologia neurologica acquisita ecc.), presentano criticità in ambito respiratorio.

Un adeguato trattamento in ambito di fisioterapia respiratoria può infatti prevenire l'instaurarsi di infezioni polmonari critiche, migliorare la qualità di vita del bambino e della sua famiglia o intervenire in modo mirato in situazioni di acuzie.

Il personale integrato dell'ambulatorio (fisioterapista respiratoria e pediatri) potrà inoltre **attivare la prescrizione di eventuali device necessari al mantenimento di una buona salute "respiratoria" e monitorarne l'efficacia.**



### REFERENTI

**Dr. A. Selicorni**  
**Inf. F. Meroni**



### GIORNI IN CUI E' ATTIVO

Organizzati mensilmente  
a seconda delle necessità



### MODALITA' DI ACCESSO

Telefonicamente allo **031 5859710**  
oppure tramite mail  
**geneticaclinikapediatrica@asst-lariana.it**

## SYNDROME DAY



### SCOPO

Fornire ai genitori di bambini affetti dalla medesima condizione una occasione di follow-up multidisciplinare condiviso.

Nella mattinata dedicata alla specifica condizione i pazienti verranno sottoposti a visite e valutazioni multiple in base a quanto previsto dai protocolli di follow-up internazionali.

La giornata sarà peraltro una occasione di incontro e confronto tra famiglie di bambini che presentano la stessa condizione rara.

Tali giornate sono organizzate spesso in stretta collaborazione con **Associazioni di genitori esistenti o con gruppi spontanei di genitori in via di organizzazione.**

## SUPPORTO INFERMIERISTICO PER BAMBINI PORTATORI DI DEVICE



### REFERENTI

**Inf. F. Meroni**



### GIORNI IN CUI E' ATTIVO

Giorni feriali al mattino  
su appuntamento concordato  
tra l'infermiera e il genitore



### MODALITA' DI ACCESSO

Su appuntamento accordato  
telefonicamente allo **031 5859710**  
oppure tramite mail  
**geneticaclinikapediatrica@asst-lariana.it**



### SCOPO

L'ambulatorio ha l'obiettivo di porsi come punto di riferimento attivo per le famiglie che utilizzano regolarmente i device dei bambini, vicino al domicilio del paziente stesso.

L'équipe affianca la famiglia, istruisce il caregiver, si occupa della manutenzione, del controllo e della gestione delle complicanze di SNG, PEG, CVC, PIC, TRACHEO.

**L'équipe, inoltre, aiuta la famiglia nell'utilizzo dei presidi domiciliari utilizzati (ventilatore domiciliare, aspiratore, pompe infusionali e peristaltiche, ecc.).**



### REFERENTI

**Dr. A. Selicorni**  
**Dr.ssa A. De Paoli**



### MODALITA' DI ACCESSO

La Lettera d'Emergenza viene fornita a tutti i pazienti seguiti presso il nostro Centro. Su richiesta della famiglia, o su segnalazione del medico di base, tale documentazione viene fornita anche a pazienti non direttamente in carico al nostro Centro.

## PROGETTO EMERGENZA BAMBINI FRAGILI

### SCOPO

Facilitare la valutazione nel contesto dell'emergenza/urgenza dei pazienti con quadri clinici ad alta complessità con sindrome genetica nota.

**Viene rilasciata ai pazienti una scheda (chiamata appunto Lettera d'Emergenza) che riassume il quadro clinico di base del paziente (la sua "normalità") e le complicanze acute da sospettare in relazione alla diagnosi (più frequenti rispetto alla popolazione pediatrica generale).**

Per i pazienti del nostro territorio, tale documentazione viene inoltre condivisa con la centrale operativa del 118.



### A CHI E' RIVOLTO?

Ai pazienti con diagnosi di sindrome genetica nota o con patologia cronica/quadro clinico ad alta complessità assistenziale.

# PROGETTO LINEA DIRETTA FRAGILITÀ PEDIATRICA



## REFERENTI

**Dr. A. Selicorni**  
**Dr.ssa A. De Paoli**



## MODALITÀ DI ACCESSO

I pazienti che accedono a questo servizio vengono selezionati direttamente dal personale sanitario che ne rileva la necessità di contatto frequente con la struttura ospedaliera.



## SCOPO

Costruire un canale di comunicazione strutturato, definito, fruibile tra famiglia e struttura ospedaliera, possibilmente condiviso anche con il Pediatra di famiglia. Si tratta di un'interfaccia web, accessibile da ogni device: tablet, pc, smartphone, debitamente protetta, in cui la Famiglia / Il Pediatra di famiglia possono condividere con il personale dell'ASST Lariana dati clinici inerenti il bambino, porre quesiti e ricevere eventuali indicazioni al di fuori di un contesto di urgenza/emergenza (per il quale restano validi i canali usuali).

Questo strumento permette inoltre di valorizzare il contributo esperienziale e osservazionale del genitore/caregiver, elemento attivo del percorso assistenziale del bambino.



## A CHI È RIVOLTO?

Questo strumento è tendenzialmente **rivolto a famiglie di pazienti ad alta complessità assistenziale o di bambini nella prima infanzia che hanno ricevuto recentemente una diagnosi di condizione rara**; in questi casi infatti diventa più frequente la necessità di mettersi in contatto con la struttura ospedaliera.

## PROGETTO TELETHON MALATTIE SENZA DIAGNOSI



### REFERENTI

**Dr. A. Selicorni**  
**Dr.ssa M. Mariani**



### MODALITA' DI PRENOTAZIONE

L'arruolamento per la partecipazione al progetto viene stabilito dopo valutazione clinica presso il nostro Centro. Pediatri e genetisti esterni possono segnalare i pazienti da reclutare per lo studio utilizzando un'apposita scheda disponibile online sul sito web di Telethon (e dei centri clinici di riferimento). Si effettuerà un consulto all'interno del Centro al quale è stato riferito il paziente e successivamente tra i Centri che partecipano al progetto basato su un'approfondita caratterizzazione clinica e, quando indicato, genetica, allo scopo di arrivare a una diagnosi della malattia.



### SCOPO

Identificare le basi biologiche di malattie genetiche non diagnosticate (malattie orfane) attraverso le più recenti metodologie di analisi del DNA, note come tecnologie di sequenziamento di nuova generazione o Next Generation Sequencing (NGS) che permettono di analizzare l'intero esoma, ovvero la parte del DNA contenente le informazioni geniche. Tale analisi viene condotta sul trio (paziente + entrambi i genitori) e potrebbe eventualmente coinvolgere altri membri della famiglia nel caso in cui fosse necessario per una interpretazione dei risultati.



### A CHI E' RIVOLTO?

**Famiglie con bambini o ragazzi colpiti da malattie genetiche gravi e complesse per i quali non è stato possibile effettuare una diagnosi né a livello clinico né di laboratorio**, con priorità alle malattie pediatriche più gravi, più complesse e con un'evoluzione più rapida.



## REFERENTI

**Dr. A. Selicorni**  
**Dr.ssa M. Mariani**



## MODALITA' DI PRENOTAZIONE

La partecipazione allo studio viene proposta a tutti i pazienti affetti da Acondroplasia, selezionati a seguito di una visita di screening di verifica dei requisiti necessari per prendere parte allo studio.

## TRIAL BIRD PFIZER



### SCOPO

Studiare le caratteristiche dell'Acondroplasia eseguendo determinate misurazioni corporee, esaminando le complicanze, i test e i trattamenti correlati o meno all'Acondroplasia e valutando attività fisica, ritmi del sonno, qualità di vita e alcuni marcatori della crescita ossea. Studiare come l'Acondroplasia progredisce nei bambini nel corso del tempo aiuterà a ottenere maggiori informazioni su questa patologia, a sviluppare farmaci volti al suo trattamento e a capire come misurare l'efficacia di un nuovo trattamento.

Si tratta di un registro prospettico condotto presso diversi centri clinici dislocati in Europa, Stati Uniti d'America, Canada, Australia, Cina e Giappone.

Le informazioni sui bambini saranno inserite nel registro durante le visite iniziali (la Visita di screening e la Visita basale) e, successivamente, in occasione di visite eseguite ogni 3 mesi. **Poiché le caratteristiche e le misure antropometriche sono al centro dello studio, si stima che i bambini vi parteciperanno finché le loro cartilagini di accrescimento non si saranno fuse e/o finché non avranno raggiunto la fine della pubertà (fase V di Tanner).** La durata totale dello studio può variare a seconda del bambino, ma si prevede che sarà pari a 1-5 anni.



### A CHI E' RIVOLTO?

Bambini di età 0-15 anni affetti da Acondroplasia.

La Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani è dedicata alla **neurologia infantile**. La sua missione è cercare nuove strade e soluzioni per assistere i piccoli pazienti e le loro famiglie, per assicurare formazione di eccellenza al personale medico e paramedico, per raggiungere traguardi innovativi nella ricerca scientifica. I settori di intervento sono: **Assistenza, Formazione e Ricerca**.

Grazie ai **5 Centri Fondazione Mariani** presenti a Milano, Monza, Pavia e Como, è vicina ai bambini che esprimono bisogni speciali e si occupa di disabilità complesse, disordini del movimento, malattie metaboliche, deficit visivo e malattie genetiche rare.

Con le sue **5 Reti di Ricerca** che operano a livello nazionale, promuove il progresso e la condivisione delle conoscenze. Sostiene inoltre **2 Centri di ricerca**, uno sulle malattie mitocondriali pediatriche e uno sulle patologie motorie.

Sin dagli esordi finanzia e realizza progetti in collaborazione con la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano e con le principali strutture e associazioni medico-scientifiche italiane che si occupano di neurologia infantile. Nella realizzazione dei progetti di assistenza, soprattutto sul **territorio lombardo**, è affiancata dalla Fondazione Mariani CARE ONLUS.

**"IL SOGNO DI ZENO"**

progetto di inclusione scolastica mediante CAA per bambini con bisogni comunicativi complessi

**ATTIVITÀ DI SUPPORTO**  
clownterapia  
musicoterapia  
arteterapia

**NEUROPSICHIATRIA INFANTILE**

ambulatorio con figure professionali  
Ospedale S. Antonio Abate Cantù  
in collaborazione con:



**PREMIO SPECIALE**  
Gennaio 2020

Regione Lombardia  
**3a**  
**#MAISOLI**  
PER LE ASSOCIAZIONI DI VOLONTARIATO

S.I.L.V.I.A. Onlus

**DOTARE I REPARTI**  
con apparecchiature idonee

**I BAMBINI**

***Aiutaci a fare di più!***

Sostieni anche tu



FONDAZIONE  
MARIANI

CENTRO PER IL BAMBINO  
FRAGILE

con una donazione a:

**Fondazione Mariani CARE ONLUS**  
**IBAN: IT91W0521601619000000000187**  
**CAUSALE: Centro FM Como**