



FONDAZIONE
MARIANI

**CENTRO PER IL BAMBINO
FRAGILE**



Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

ASST Lariana



progetto **S.I.L.V.I.A.**



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.

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 "Il Giardino di Luca e Viola" progetto S.I.L.V.IA.



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 Elisabetta Prada (Genetista Medico)
Dr.ssa Barbara Parma (Pediatria)
Dr.ssa Paola Cianci (Pediatria)
Dr.ssa Valentina Privitera (Pediatria)
Dr.ssa Giulia Franchino (Pediatria)
Dr.ssa Claudia Bonetti (Fisioterapista Respiratoria)
Dr.ssa Gaia Colnaghi (Dietista)
Dr.ssa Carlotta Brega (Psicologa)

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.

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 "Il Giardino di Luca e Viola" progetto S.I.L.V.I.A.

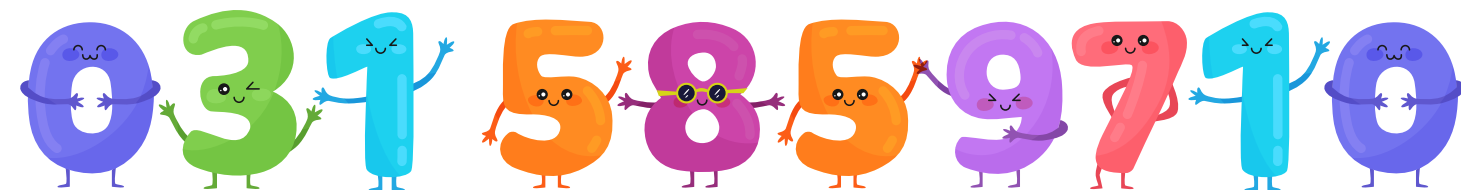
Collaborano inoltre con alcune attività del Centro, specializzandi di Genetica Medica e di Pediatria e studenti di Medicina che frequentano abitualmente la UOC di Pediatria nell'ambito del loro iter formativo.

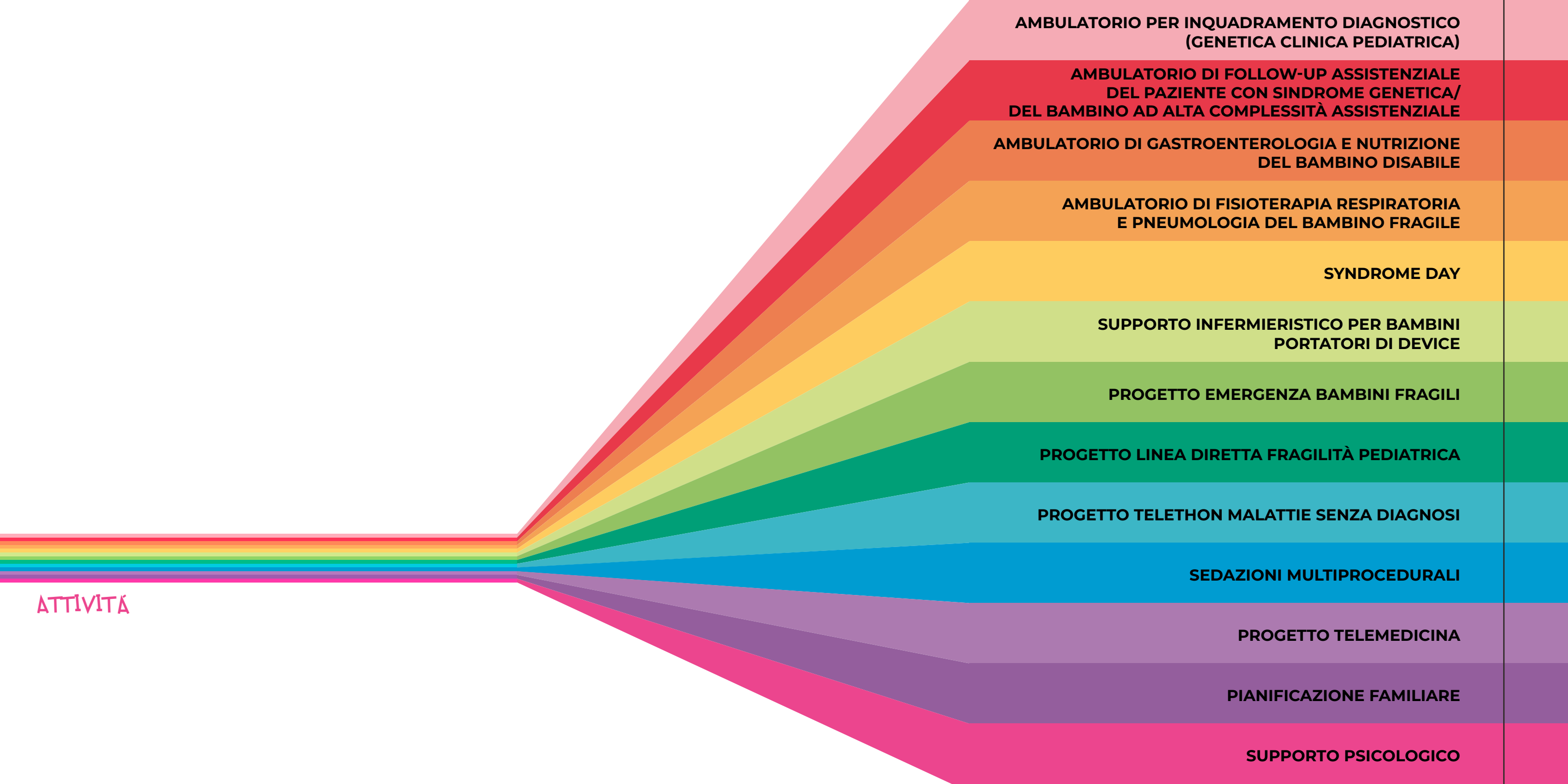
dalle ore 14.00 alle 15.00
di ogni giorno ferial

Mail:
geneticaclinikapediatrica@asst-lariana.it



RECAPITI







AMBULATORIO PER INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO (GENETICA CLINICA PEDIATRICA)

REFERENTI

Dr. A. Selicorni
Dr.ssa M. Mariani
Dr.ssa E. Prada

GIORNI IN CUI E' ATTIVO

lunedì mattina
lunedì pomeriggio
mercoledì pomeriggio
giovedì mattina

MODALITA' DI PRENOTAZIONE

Online sul sito www.prenotasalute.regione.lombardia.it
e dal **Fascicolo Sanitario Elettronico**
www.fascicolosanitario.regione.lombardia.it
dall'**App Salutare, per telefono** al Contact center
Regionale, numero verde 800 638 638
(da cellulare allo 02/ 999 599)
di persona nei Cup delle strutture o nelle farmacie.

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 A. De Paoli
Inf. F. Meroni
Dr.ssa E. Prada

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 14.00 alle 15.00 oppure via mail scrivendo all'indirizzo **geneticaclinicapediatria@asst-lariana.it**

AMBULATORIO DI FOLLOW-UP ASSISTENZIALE DEL PAZIENTE CON SINDROME GENETICA / DEL BAMBINO AD ALTA COMPLESSITÀ ASSISTENZIALE

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

Dr.ssa G. Franchino

Dietista: **Dr.ssa G. Colnaghi**

GIORNI IN CUI E' ATTIVO

mercoledì

MODALITA' DI PRENOTAZIONE

Telefonicamente allo **031 5859710**

dal lunedì al venerdì, dalle 14.00 alle 15.00

o scrivendo a

geneticaclinicapediatria@asst-lariana.it

SCOPO

I 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.ssa V. Privitera

Dr.ssa P. Cianci

GIORNI IN CUI E' ATTIVO

Un martedì al mese

MODALITA' DI PRENOTAZIONE

I pazienti vengono inviati a questo servizio direttamente dal personale sanitario che ne ha rilevato la necessità di cura

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.**

SYNDROME DAY

REFERENTI

Dr. A. Selicorni
Dr.ssa A. De Paoli
Dr.ssa M. Mariani
Dr.ssa E. Prada
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

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
geneticaclinicapediatria@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.).



PROGETTO EMERGENZA BAMBINI FRAGILI

REFERENTI

Dr. A. Selicorni
Dr.ssa E. Prada
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.

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
Dr.ssa E. Prada

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.



SEDAZIONI MULTIPROCEDURALI

REFERENTI

Dr. A. Selicorni
Dr.ssa A. De Paoli
Dr.ssa E. Prada

MODALITA' DI PRENOTAZIONE

Le sedute di sedazione multiprocedurale vengono stabilite a seguito di valutazione clinica presso il nostro centro.

SCOPO

Raggruppare in un'unica seduta più procedure che richiedono sedazione/anestesia (sia per caratteristiche della procedura stessa, sia per scarsa compliance del paziente). Ciò permette di ottimizzare i tempi di esecuzione degli esami e di minimizzare lo stress del paziente.

A seconda delle indagini da eseguire (esami ematici, visite specialistiche, indagini radiologiche, procedure chirurgiche) e del rischio anestesiológico, la seduta potrà essere eseguita in DH pediatrico oppure in sala operatoria, nell'ambito di uno spazio dedicato.



REFERENTI

Dr. A. Selicorni
Dr.ssa A. De Paoli
Dr.ssa E. Prada

MODALITA' DI PRENOTAZIONE

I pazienti che accedono a questo servizio vengono selezionati direttamente dal personale sanitario, in base alle particolari necessità assistenziali.

PROGETTO TELEMEDICINA

SCOPO

Per alcuni pazienti ad alta complessità assistenziali possono essere necessarie valutazioni mediche frequenti; talvolta lo spostamento del paziente comporta difficoltà pratiche organizzative, oltre ad esporre il bambino a stress e a rischi correlati all'accesso della struttura ospedaliera.

Attraverso l'utilizzo di una strumentazione speciale collegata alla struttura sanitaria tramite un'applicazione web, è possibile eseguire un vero e proprio esame fisico completo da remoto (comprensivo di rilevazione dei parametri vitali, auscultazione del torace, ispezione del cavo orale e delle membrane timpatiche). Il programma permette l'esecuzione della valutazione "in diretta" oppure la registrazione della visita che viene successivamente inviata al personale medico.

A CHI E' RIVOLTO?

Questo progetto è rivolto alle famiglie di bambini ad alta complessità assistenziale, che possono beneficiare di frequenti valutazioni cliniche, sollevandole dalla necessità di recarsi frequentemente in ospedale.



PIANIFICAZIONE FAMILIARE

REFERENTI

Dr. A. Selicorni
Dr.ssa M. Mariani

MODALITA' DI ACCESSO

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

SCOPO

Permettere alle famiglie dei bambini seguiti presso il Centro di avere accesso ad una consulenza genetica volta a conoscere il proprio rischio riproduttivo.

In caso di nuova gravidanza, viene inoltre offerta la possibilità di presa in carico ostetrica per l'esecuzione di eventuali indagini prenatali.



SUPPORTO PSICOLOGICO

REFERENTI

Dr.ssa C. Brega

MODALITA' DI ACCESSO

I pazienti che accedono a questo servizio vengono inviati direttamente dal personale sanitario, che ne rileva la necessità di consulenza.

SCOPO

Sostenere e supportare i pazienti e le loro famiglie nei momenti di difficoltà durante il percorso diagnostico e a seguito del raggiungimento di una diagnosi.

Eventuale esecuzione di valutazioni di sviluppo.

Consulenza per facilitare la presa in carico a livello territoriale del nucleo familiare.

2016
2024

I RISULTATI

2.730

numero visite
ambulatorio
diagnostico

2.980

numero visite
ambulatorio
di follow-up
di pazienti
con diagnosi di
malattia genetica

2.080

numero cumulativo
accessi per prestazioni
multiple coordinate

105

numero di
pubblicazioni su
riviste internazionali
indicizzate

1.650

numero visite
dell'ambulatorio
di gastroenterologia
e nutrizione
del bambino disabile
(attivo dal 2017)

137

numero di casi inseriti
nel progetto Telethon
"Malattie senza
diagnosi"
(attivo dal 2016)

208

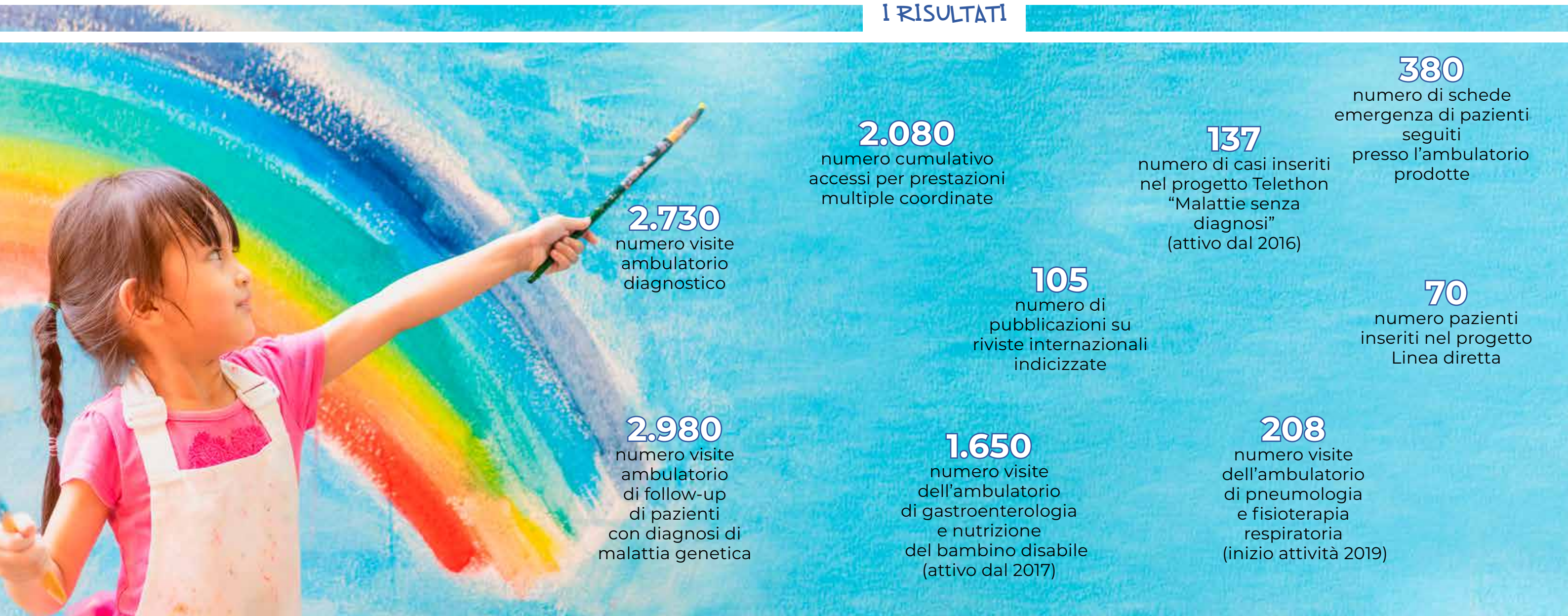
numero visite
dell'ambulatorio
di pneumologia
e fisioterapia
respiratoria
(inizio attività 2019)

380

numero di schede
emergenza di pazienti
seguiti
presso l'ambulatorio
prodotte

70

numero pazienti
inseriti nel progetto
Linea diretta





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 6 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, disordini del neurosviluppo, 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.

www.fondazione-mariani.org



Il Giardino di Luca e Viola nasce con l'obiettivo di essere un luogo di amore e supporto per le famiglie che si trovano ad affrontare malattie gravi o rare. Quando un bambino si ammala, la vita di un'intera famiglia cambia in un istante. Le certezze si trasformano in domande e il futuro diventa incerto. È proprio in questi momenti che il calore di una comunità solidale può fare la differenza.

La nostra missione è semplice ma profonda: vogliamo far fiorire la speranza e il sorriso nelle vite di **queste famiglie, offrendo loro il supporto necessario per affrontare le difficoltà**.

Lo facciamo attraverso tre grandi pilastri:

- Informare e sensibilizzare il pubblico sull'importanza del Dono e della generosità, migliorando così **la qualità della vita di tanti bambini colpiti da patologie complesse**.
- **Collaborare con associazioni e enti per promuovere e realizzare progetti concreti dedicati al mondo dell'infanzia, per garantire ai più piccoli il sostegno di cui hanno bisogno**.
- Raccogliere fondi per sostenere la ricerca scientifica e i programmi di assistenza dedicati ai bambini, affinché ogni gesto di solidarietà si trasformi in una risorsa concreta per la cura e il benessere.

www.ilgiardinodilucae viola.org



**"In un mondo perfetto
i bambini non soffrono.
In un mondo migliore
potrebbero soffrire di meno".**
Luisa Mariani

Aiutaci a fare di più!

Sostieni anche tu



FONDAZIONE
MARIANI

**CENTRO PER IL BAMBINO
FRAGILE**

con una donazione a:

Fondazione Mariani CARE ONLUS
IBAN: IT43Y0623009512000063762322
CAUSALE: Centro FM Como