

Neurofibromatosi: dubbi clinici ed etici dei pediatri

Maria Merlo¹, Chiara Guidoni¹, Patrizia Levi¹, Paolo Morgando¹, Ivo Picotto¹, Luisella Quaglio²

1. Pediatra di famiglia, ASL TO1-TO3-TO5

2. Pediatra specialista ambulatoriale convenzionata ASL TO3 ACPOvest

A group of paediatricians who discuss online some issues about the diagnostic and health care pathways of 5 children with suspected Neurofibromatosis 1 (NF1). It is not only a rare disease but also a non curable disease with a long diagnostic pathway which poses ethical and communication problems. The paper, describing the peculiarity of each case, tries to focalize on the problems, to identify the role in the disease management of both the family paediatrician and the specialist. It also stresses the efficacy of a good collaboration between professionals.

Un gruppo di pediatri che discute di casi per via telematica affronta alcuni temi legati all'iter diagnostico e alla gestione della malattia in 5 bambini con sospetta neurofibromatosi 1 (NF1).

La NF1 non è solo una malattia rara, e quindi difficile dal punto di vista clinico per il pediatra di famiglia. È anche una malattia non curabile e con una diagnosi a lungo incerta, che pone perciò problemi di comunicazione e problemi etici. L'articolo, partendo dalle particolarità di ciascun caso, cerca di far luce sulla varietà di problemi che le storie presentano; cerca di identificare il ruolo del pediatra di famiglia e dello specialista nella gestione della malattia; propone un tipo di collaborazione fra questi che sembra poter essere molto efficace, anche se raramente praticata.

Le storie

“Vedo **Ciro** per la prima volta a 2 anni. Ha vissuto con la sua mamma in una comunità per un anno e mezzo e ora vive in un alloggio con un'altra coppia mamma-bambino, ancora seguito dai servizi e dalle operatrici della comunità. Sono contento di vedere che il bambino sta molto bene, ha uno sviluppo cognitivo, relazionale e motorio adeguato, ed è molto simpatico e allegro.

La mamma, pur giovane e fragile, è molto in gamba. Alla fine della visita, mentre controllo i genitali, mi accorgo della presenza di numerose macchie color caffè latte. Sono in tutto 6, abbastanza grandi (una molto grande), e almeno 2 piccole, tutte molto localizzate. La mamma mi chiede cosa sono queste macchie e se sono pericolose. Le rispondo che sono da tener d'occhio, ma che per ora non è il caso di fare nulla. Pensando agli altri miei 2 casi di neurofibromatosi 1 (NF1) mi chiedo quale sia l'urgenza di riferire alla mamma il sospetto diagnostico. Posso permettermi di non dire nulla alla mamma (che sento troppo fragile per condividere le mie preoccupazioni) e di

prendermi io la responsabilità di sorvegliare l'evoluzione, attendendo che sia più grande per inviarlo eventualmente al centro di riferimento? C'è comunque qualcosa che devo cercare oltre alle macchie? C'è qualche accertamento che devo fare adesso?”

Il pediatra telefona alla responsabile del centro di riferimento per la NF1 dell'Ospedale Infantile Regina Margherita (OIRM), che propone una visita dermatologica. Inoltre espone il caso ai colleghi che fanno parte con lui di un gruppo di discussione di casi clinici per via telematica. Una prima, veloce, ricerca bibliografica conduce a un articolo, non molto recente in verità, di G. Bartolozzi su *Medico e Bambino*^{1,2} che sembra abbastanza rassicurante.

Le macchie inducono il sospetto di NF1. Per confermare la diagnosi occorre attendere l'eventuale comparsa di altri segni clinici (box 1).

In questa situazione è possibile, anzi, secondo l'Autore, è auspicabile, “risparmiare ai genitori anni di apprensioni e di ansie” e “la convivenza con una diagnosi incerta di una malattia non curabile”.

Il pediatra dovrebbe “tenere il dubbio dentro di sé” e “scrivere sulla cartella clinica la presenza delle macchie” per ricordarsi a ogni visita di controllare l'evoluzione della patologia, alla ricerca di eventuali segni clinici che conducano alla diagnosi.

Questo comportamento è sostanzialmente paternalistico (box 2) e perciò tutto da discutere, ma, soprattutto, appare subito messo in crisi dall'esperienza di una collega del gruppo che racconta infatti di essere stata “bruciata” in due occasioni da bambini (Elena e Pasquale) con complicanze gravi (gliomi del nervo ottico e conseguente cecità) già a 2-3 anni.

Elena al bilancio di salute dei 3 mesi presentava 5-6 macchie sul tronco e sugli arti. L'ho inviata al centro di riferimento per la NF1 dell'OIRM, dove è stata sottoposta a una prima visita oculistica (risultata nella norma) e inserita nei controlli di routine, ogni 6 mesi. L'ho vista anch'io regolarmente, per i bilanci di salute e per malattie intercorrenti.

A 3 anni, solo 3 mesi dopo l'ultimo controllo specialistico, nel corso di una visita per febbre sono colpita da un esoftalmo destro (sfuggito alla mamma). Richiedo d'urgenza una RMN che evidenzia un glioma dell'occhio. Elena, pur trattata con chemioterapia, ha perso quasi completamente la vista dall'occhio destro (residuo visivo di 1/40).

Pasquale, un bambino allegro e comunicativo, ha familiarità per schizofrenia e autismo, e una mamma seguita dai servizi psichiatrici. L'ho visto abbastanza regolarmente fino ai 2 anni, e sono certa che allora non presentava macchie cutanee. A 2 anni i genitori hanno il dubbio che non veda bene perché cammina molto male e inciampa spesso. Lo portano privatamente da un oculista che non rileva problemi e poi, non del tutto tranquillizzati, da un secondo che conferma la normalità.

box 1**Sospetto diagnostico di NF1 e diagnosi**

Sospetto diagnostico: macchie caffè latte. Devono essere più di 6, con diametro maggiore di 0,5 cm. Sono localizzate prevalentemente nella zona del pannolino, sul tronco e sugli arti. Compaiono nel 1° mese di vita e raggiungono il numero massimo entro i 6 anni.

Diagnosi: alle macchie si deve associare almeno un altro segno: parente di 1 grado affetto, lentiginosi, neurofibromi o fibromi plessiformi, noduli di Lisch, gliomi, alterazioni scheletriche. L'esame genetico (si tratta di una malattia autosomica dominante) non è proponibile di routine per gli altissimi costi e i lunghissimi tempi di attesa per gli esiti (anche 4 anni).

box 2**Paternalismo**

Da Ippocrate fino alla fine del secolo scorso, ha dominato in medicina il modello paternalistico, secondo il quale il medico, che conosce l'“ordine della vita”, la salute e la malattia, è l'unico competente a decidere qual è il bene del paziente e, come un buon padre, prende per lui le “migliori” decisioni. Il medico anzi ha il “privilegio terapeutico” che lo esenta dall'informare il paziente sulla sua malattia e dal chiedergli il consenso per la terapia.

Alla fine del secolo scorso si è compiuta una rivoluzione silenziosa nel rapporto medico-paziente: il paziente ha cominciato a chiedere di essere informato sulla sua patologia, a voler conoscere le alternative terapeutiche e a voler prendere in prima persona le decisioni sulla sua salute.

Questa rivoluzione ha avuto un riconoscimento giuridico con l'istituto del consenso informato, che è attualmente la base che legittima l'intervento del medico. Secondo la legislazione attuale e, dal 1995, secondo il Codice Deontologico, il potere di stabilire il bene del paziente, dunque, non è più del medico ma del paziente stesso, che è riconosciuto come padrone del suo corpo e della sua vita. Il consenso informato (anche se, attualmente, nei fatti, è spesso un atto burocratico con lo scopo di tutelare il medico) prevede che il medico consideri il paziente un adulto e lo metta in condizione di comprendere e di scegliere⁷. Il nuovo paradigma richiede al medico anche una grande competenza nel campo della comunicazione. È molto più facile infatti prescrivere autorevolmente (come una volta) piuttosto che aiutare a comprendere, discutere, contenere l'ansia, favorire l'evoluzione verso l'autonomia decisionale di un paziente magari dipendente e “fragile”.

È molto interessante discutere fra colleghi e riflettere su interventi sia di diagnosi e cura che di medicina preventiva, e chiedersi quanto e quando ciascuno è paternalista, con quali motivazioni, con quali esiti per i pazienti.

Nasce una sorellina; la madre ha crisi psicotiche gravi; i genitori si separano e si contendono i figli a colpi legali. I bambini stanno ora con i nonni, ora con gli zii, e io, che pure sono impegnatissima a tenere dietro a questa situazione complessa e in continua evoluzione, non vedo Pasquale per più di un anno. Poi un giorno una zia mi dice preoccupata che Pasquale cammina male, inciampa spesso, ha un linguaggio scarno.

Chiedo una consulenza NPI e la sollecito a portarmi il bambino. Lo vedo qualche giorno dopo con la tosse. In effetti cammina male, è impacciato, mi guarda in modo strano piegando la testa. Gli sollevo la maglietta ed è una tempesta di macchie color caffè latte. Fa immediata-

mente una RMN che rivela un glioma del chiasma. Fa la chemioterapia, ma attualmente è quasi cieco e ha imparato il Braille. Era possibile diagnosticare prima i gliomi di Pasquale e Elena? L'esito poteva essere differente? Ho sbagliato? Cosa avrei dovuto fare?”

Proprio nei giorni nei quali il gruppo discute questi casi un'altra pediatra visita per la prima volta Samantha, una bimba di 6 anni, e racconta così ai colleghi:

Samantha ha avuto, secondo la mamma, un normale sviluppo psico-motorio e ha frequentato la prima elementare con normale rendimento scolastico. Ha un viso un po' “strano” (asimmetrico?), con una ptosi palpebrale e una malocclusione

di terza classe. È seguita da circa 2 anni dall'oculista per ambliopia con astigmatismo e ipermetropia. Facendola spogliare, mi accorgo di numerose macchie caffè latte, ovalari, a margini netti, di dimensioni da 0,5 a 3 cm. Non le conto perché sono davvero tante.

Chiedo alla mamma delle macchie: non è assolutamente preoccupata perché le ha anche lei e sono presenti in tutta la sua famiglia: mamma, fratelli, zii, senza che coesistano altri problemi.

Mi informo sulla ptosi: Samantha l'ha sempre avuta. Informo la mamma che quelle macchie potrebbero essere un sintomo di NF1 e che sarebbe opportuno contattare il centro di riferimento per approfondimenti. Lei acconsente anche se non sembra minimamente preoccupata. La specialista, sentita per telefono, mi dice di far eseguire subito RMN e visita oculistica presso l'OIRM. Darà appuntamento alla bambina con l'esito degli esami. Telefono alla mamma per dirle cosa ho concordato e per darle appuntamento per l'indomani. Voglio parlarle con calma e fare le impegnative. La mamma non si presenta, nemmeno successivamente. Viste le storie precedenti, devo richiamarla? Quale urgenza c'è?

Devo insistere per fare gli accertamenti al più presto? E se la mamma si rifiuta, come mi devo comportare?

Un altro pediatra infine racconta di un paziente di 30 mesi, con papà con NF1.

Giuseppe ha (per ora?) solo 3 macchie color caffè latte. La specialista, anche questa volta contattata per telefono, dice che per ora non occorre nulla, né visita oculistica né RMN. È sufficiente inserirlo in lista d'attesa (1 anno!) e sorvegliare l'evoluzione delle macchie.

Siamo proprio sicuri che un'attesa attesa sia sufficiente? Non è meglio iniziare con qualche esame?

I dubbi clinici dei pediatri...

Confrontando i nostri casi siamo perplessi perché non riusciamo a cogliere con chiarezza il rationale (che immaginiamo esista!) dei differenti interventi proposti dal centro di riferimento:

- per **Ciro** una visita dermatologica;
- per **Elena** controlli periodici che, pur ravvicinati, lasciano sfuggire un glioma;
- per **Samantha** subito una RMN e una visita oculistica;
- per **Giuseppe** l'attesa di 1 anno.

Ricerche bibliografiche successive³⁻⁶ e approfondimenti sulla NF1 non aiutano a chiarire i dubbi. Alcuni di essi sono essenzialmente clinici e specifici della patologia: quali complicanze sono gravi? Quali precoci? Quali prevenibili? Come intercettarle in tempo? I gliomi sono curabili? Altri si intrecciano con aspetti etici e, sia pure in varie forme, compaiono anche in altre patologie: è necessario esporre subito ai genitori il sospetto diagnostico e le caratteristiche della malattia anche se, come la madre di **Ciro**, si trovano in un periodo difficile? Come comportarsi se i genitori, come quelli di **Samantha**, sembrano sottovalutare i problemi e non portano i bambini ai controlli? Quanta è la responsabilità del medico se i genitori non sembrano tutelare a sufficienza il bambino?

... e il confronto con lo specialista di riferimento

È a questo punto decisivo un incontro con la specialista di riferimento regionale dell'Ospedale Infantile Regina Margherita, dott.ssa **Silvia Vannelli**, che discute con noi le numerosissime problematiche della NF1: dalla genetica alle varie forme della patologia, ai criteri di sospetto e di diagnosi, alle complicanze. Ci aiuta in particolare a chiarire il razionale degli interventi proposti nei casi discussi in gruppo e a rispondere ai dubbi emersi.

Ciro. Occorre per prima cosa essere ben sicuri che le macchie siano davvero legate alla NF1. Nessun pediatra (e nessun dermatologo generalista) ha, o può farsi, la cultura e l'esperienza sufficienti a dirimere il dubbio.

Occorre dunque una visita effettuata da un dermatologo con esperienza di NF1. Nel caso di **Ciro**, in effetti, la dermatologa pediatra diagnosticherà una melanosi, in quanto le macchie sono confluenti, ed escluderà la NF1.

Pasquale, Elena e il glioma. Una pediatra con due casi così drammatici è portata a considerare (e a far considerare ai colleghi) la NF1 una malattia subdola e con complicanze frequenti e gravi e a proporre, in occasioni successive, di fare molti esami e di essere molto pressante, al limite invasiva, nei confronti della famiglia. La realtà è diversa.

La maggior parte delle NF1 decorre senza complicanze. Esiste inoltre una forma

box 3

Sindrome di Legius o Sindrome NF1-Like

Circa l'1,5% dei pazienti con diagnosi clinica di NF1 è in realtà affetto da sindrome di Legius. Essa è caratterizzata da macchie caffè latte e lentiginosi inguinale e ascellare. Non sono presenti neurofibromi né l'aumentata predisposizione a sviluppo tumorale. È causata da una mutazione a carico del gene SPRED1 localizzato sul cromosoma 15. È di recente descrizione e occorrono ulteriori studi di popolazione per definirne lo spettro clinico.

box 4

Gliomi delle vie ottiche

Sono astrocitomi pilocitici, tumori in genere a decorso benigno, a volte a regressione spontanea, che insorgono a partenza dagli astrociti (cellule della glia). Colpiscono fino al 15% dei bambini con NF1, in genere entro i 6-7 anni. Solo in circa 1/3 dei casi provocano sintomi. Se coinvolgono il nervo ottico o il chiasma determinano proptosi, deficit visivi, difetti del campo visivo, ridotta visione dei colori, pallore o edema della papilla. Se coinvolgono ipotalamo o terzo ventricolo sono causa di pubertà precoce e ipertensione endocranica. Vengono diagnosticati con RM. L'1-5% richiede trattamento chemioterapico che, comunque, è poco efficace.

box 5

Complicanze

La maggior parte dei casi di NF1 (il 90%) decorre senza complicanze. Esse possono essere a carico di vari organi e apparati: disturbi di apprendimento, ritardo mentale, epilessia, idrocefalo; scoliosi, displasia congenita della tibia; malformazioni cardio-vascolari; disordini della sfera endocrina; neurofibromi plessiformi con rara (2-5%) evoluzione maligna, gliomi delle vie ottiche, tumori cerebrali e leucemie.

solo cutanea di NF1, detta sindrome di Legius (**box 3**), clinicamente indistinguibile da quella classica, che non darà mai complicanze. I due casi riportati al gruppo hanno elementi di assoluta eccezionalità, complicati inoltre da sfavorevoli eventi accidentali.

Per quanto riguarda **Pasquale** l'eccezionalità riguarda la mancanza delle macchie nel primo anno di vita, che ha impedito il sospetto diagnostico e quindi una sorveglianza clinica. La successiva comparsa delle macchie, improvvisa e tumultuosa inoltre, è stata sottovalutata da una famiglia in crisi per altri problemi e non ha potuto essere colta dalla pediatra (alla quale il bambino non è stato più portato). **Pasquale** poi, al sospetto di deficit visivo, è stato visto da 2 oculisti "privati", probabilmente non esperti di NF1 e non abituati a esaminare bambini e quindi a eseguire fundus, esame del visus, del campo visivo, della visione dei colori a un bambino piccolo e probabilmente poco collaborante (per i deficit cognitivi legati alla NF1).

Elena, da parte sua, ha sviluppato un glioma in tempi così brevi da cadere nell'intervallo fra due visite specialisti-

che e fra le visite pediatriche di routine. Sia **Pasquale** che **Elena** hanno inoltre avuto un glioma particolarmente grave.

Il glioma (pur presente nel 15% dei casi di NF1) ha molto raramente un'evoluzione così sfavorevole, tanto che più che una complicanza è considerato un criterio diagnostico. Gliomi piccoli non compromettono la vista e non vengono trattati (dato, fra l'altro, che rispondono poco alla chemioterapia) (**box 4**).

Si tratta di casi quindi non emblematici, dai quali non è possibile trarre indicazioni generalizzabili per la gestione della patologia.

Le uniche lezioni che si possono trarre sono (dalla storia di **Pasquale**): la concomitanza dell'esplosione delle macchie con l'insorgere delle complicazioni e la necessità di far seguire i bambini con NF1 da oculisti specializzati.

Samantha. L'aspetto dismorfico e la familiarità per le macchie fanno pensare a una forma familiare (il 50% dei casi) e non da mutazione. Le forme familiari in genere sono meno espresse e dunque meno gravi. L'età della bambina (6 anni) la pone quasi del tutto fuori dal rischio

di glioma, che compare in genere fra i 2 e i 6 anni. È possibile che Samantha abbia già altre complicanze, come per esempio un lieve ritardo mentale (magari per ora non riconosciuto da una famiglia i cui componenti hanno anch'essi deficit cognitivi più o meno lievi).

Altre complicanze possono, poi, insorgere in seguito (box 5), ma non c'è un'assoluta urgenza di arrivare a una diagnosi.

Giuseppe. È molto probabile che abbia una NF1 familiare. Ma le macchie sono solo 3, dunque manca il criterio fondamentale per la diagnosi.

Se le macchie diventeranno 6, occorrerà farle vedere a un dermatologo esperto, e controllare attentamente la loro evoluzione e la comparsa di eventuali complicanze (in particolare, vista l'età del bambino, di un glioma).

L'informazione corretta

Il colloquio con la specialista ha sciolto dunque i dubbi clinici, ma anche alcuni dubbi etici dei pediatri, mettendo in luce che questi ultimi (parlare o non parlare subito alla famiglia; ricercare attivamente i bambini "scomparsi" o aspettare che ricompaiano spontaneamente per altri motivi) nascevano in parte da una insufficiente conoscenza della malattia e delle sue complicanze. L'aver escluso la NF1 con la visita dermatologica ha eliminato il problema del pediatra di Ciro. Se la dermatologa avesse invece confermato la compatibilità delle macchie con la NF1, a nostro parere il pediatra non avrebbe potuto, pur in presenza di una madre fragile, evitare di informare subito la famiglia. Avrebbe certamente dovuto fare appello a tutte le sue capacità di counseling per trovare le parole giuste. Avrebbe dovuto spiegare che le macchie di per sé non sono un problema e non sono sufficienti a fare diagnosi di malattia, ma che occorre sorvegliarle. Che un eventuale aumento delle macchie è una conferma della malattia. Che le complicanze sono rare e per lo più curabili. Che occorre cogliere l'insorgenza di eventuali difficoltà visive. Che, comunque, macchie o non macchie, sospetto di deficit visivi o meno, era necessario portare Ciro regolarmente a visite di controllo pediatriche. Il pediatra avrebbe dovuto proporsi, con le parole e con l'atteggiamento, come un punto di riferimento competente e rassicurante, disponibile a condividere la sorveglianza del bambino

e a rispondere agli eventuali dubbi della madre. La conoscenza dell'età di insorgenza del glioma ha ridotto l'urgenza di iniziare un iter diagnostico nel caso di Samantha. Iter diagnostico che potrà essere iniziato con calma, non necessariamente al primo contatto con la bimba e la famiglia, ma dopo aver creato un rapporto di fiducia fra genitori e medico. Anche questa pediatra dovrà comunque mettere in atto tutte le sue competenze di counseling e dovrà, in particolare, tener conto della modalità sottovalutante di affrontare la patologia da parte di molti genitori affetti da NF1. Si trova infatti di fronte a uno di quei casi nei quali, per utilizzare il linguaggio antropologico, la *disease* (ossia la conoscenza della malattia che ha il medico) è molto distante dalla *illness* (cioè dal vissuto di malattia del paziente). Il medico di Samantha conosce le complicanze possibili della malattia e sente il dovere di intercettarle al più presto.

I genitori invece possono pensare qualcosa come: "cosa ne sa questa piovellina di queste macchie? Ce le abbiamo tutti e stiamo benone! Che esagerazione fare una RMN". Se il medico ha in mente solo la *disease* e ignora la *illness* del paziente, il paziente odierno non collabora e, al limite, "scompare". Non è più infatti disponibile, come un tempo, a delegare la sua salute al medico ma vuole conoscere, capire e affrontare esami e terapie solo se convinto in prima persona.

I casi di Giuseppe e di Elena mettono in luce l'importanza che il pediatra informi la famiglia e, assieme ai genitori, sorvegli le macchie e gli eventuali segni di complicanze. Il compito di counseling è difficile anche in questi casi. Il pediatra deve mantenere un delicato equilibrio fra rassicurazione e "terrorismo". Se il bambino non gli viene portato regolarmente deve cogliere ogni occasione per chiedere di vederlo e, al limite, deve richiamarlo, con un intervento di medicina di iniziativa e non solo di attesa.

Il pediatra di famiglia e lo specialista

La collaborazione fra specialista e pediatra per essere efficace richiede, dunque, non solo la buona volontà del singolo pediatra (che telefona allo specialista) o la gentilezza e la disponibilità dello specialista (magari facilitato da una comune conoscenza), ma un vero progetto comune, cruciale nella gestione della patologia

cronica e nelle malattie rare.

Perché, però, lo specialista possa contare sull'aiuto efficace dei pediatri occorre:

- realizzare un minimo di formazione ai pediatri di famiglia che hanno in carico bambini con la patologia in questione (mentre probabilmente non è ugualmente efficace una formazione dei pediatri in genere);
- concordare un protocollo che preveda una chiara divisione dei compiti: cosa deve fare lo specialista e cosa deve fare, fra un controllo specialistico e l'altro, il pediatra di famiglia;
- concordare reciproche modalità di contatto regolari: comunicazioni dirette (e non mediate dal paziente), telefoniche o via mail; incontri periodici con i pediatri che hanno in carico pazienti con la patologia; discussione di casi in comune.

Se i pediatri di Samantha e Giuseppe, per esempio, concordassero con lo specialista quanto spesso vedere i bambini e cosa controllare e ricercare volta per volta, lo specialista (sempre più spesso oberato di pazienti) potrebbe con maggior tranquillità ridurre i controlli di routine al minimo, fidando sulla capacità del pediatra di intercettare in modo tempestivo i segni di complicanze.

Il pediatra di famiglia inserito nel protocollo può inoltre collaborare più efficacemente con lo specialista nell'aiutare i genitori ad affrontare la patologia: mitigando l'ansia di dover convivere con una diagnosi a lungo incerta o, al contrario, spingendo i genitori sottovalutanti a "prendere seriamente" la malattia (a far fare al figlio controlli regolari e a porsi il problema di fare altri figli).

Il ritardo nella diagnosi per Pasquale e per Elena invece, anche nell'ambito di una collaborazione più strutturata tra pediatra di famiglia e centro di riferimento, probabilmente non avrebbe potuto essere evitato. Nessuno infatti avrebbe potuto immaginare la necessità di sorveglianza clinica di Pasquale, senza macchie fino ai 2 anni, né l'insorgenza fulminea del glioma di Elena.

Cosa abbiamo imparato riguardo alla NF1:

- Esistono forme di NF1 (sindrome di Legius) senza complicazioni.
- Esistono forme familiari poco espresse che richiedono un approccio molto attento alla *illness* dei genitori nella comunicazione del sospetto diagnostico.
- Il pediatra di famiglia deve sorvegliare le macchie cutanee e l'eventuale insor-

gere di problemi visivi (o di altre complicazioni) anche in bambini già seguiti da un centro specialistico.

- Le visite dermatologiche e oculistiche devono essere effettuate da medici con conoscenza della patologia ed esperti di visite pediatriche.

Cosa abbiamo messo a fuoco nei confronti, in genere, delle patologie croniche e rare:

- I problemi etici a volte nascono solo da insufficienti conoscenze sulla patologia.
- Confrontarsi sul proprio atteggiamento, paternalistico o meno, aiuta la consapevolezza del modello di medico che perseguiamo e mette a fuoco la necessità di tener conto della *illness* del paziente e l'importanza della buona comunicazione.
- L'aiuto che il pediatra singolo, di fronte a un suo caso, riesce a ricevere dal centro specialistico è molto maggio-

re con un progetto di collaborazione concordato.

- I pediatri di famiglia che hanno in carico bambini con patologia cronica possono essere una risorsa dello specialista, soprattutto in tempi di tagli alla sanità, se opportunamente formati e inseriti in un protocollo concordato.
- Il gruppo di discussione di casi (per via telematica o meno) è una risorsa preziosa. Permette di confrontarsi su una casistica numerosa, che nessun pediatra da solo vedrà mai; di realizzare un aggiornamento sul campo che probabilmente, fra le varie forme di aggiornamento, è la più efficace; di proporre, come gruppo, la propria collaborazione allo specialista, concordando un protocollo comune e assumendosi la corresponsabilità della salute del paziente.

Corrispondenza

chiaraguidoni@gmail.com

1. Bartolozzi G. Neurofibromatosi tipo 1 (parte prima). Medico e Bambino pagine elettroniche 2009;2.

2. Bartolozzi G. Neurofibromatosi tipo 1 (parte seconda). Medico e Bambino pagine elettroniche 2009;3.

3. Tonsgard JH. Clinical manifestations and management of Neurofibromatosis type 1. Semin Ped Neurol 2006;13:2-7.

4. Ferner RE, Huson SM, Thomas N. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet 2007;44:81-8.

5. Ruggeri M. Le neurofibromatosi. ANF, 2007.

6. www.neurofibromatosi.org.

7. Mori M. Introduzione alla bioetica. 12 temi per capire e discutere. Espress, 2012.

Istruzioni per accedere al corso FAD ACP

Dopo aver acquistato il corso FAD all'interno dell'area riservata del portale www.acp.it, riceverai il **codice di attivazione**.

Di seguito le indicazioni per recuperare il codice e attivare il corso:

- 1) accedere al portale facendo click su **Login** e inserire il nome utente e la password ricevuti al momento della registrazione. Se non si ricordano i dati di accesso, seguire la procedura per il recupero indicata sul sito, se non si è registrati fare click su **Registrati** per ricevere una mail con gli identificativi (immagine sul lato);
- 2) dopo l'accesso, fare click sul **Menu FAD** presente sul lato sinistro della pagina e, all'apertura della nuova schermata, in corrispondenza del corso acquistato, si potrà vedere il proprio codice di attivazione (facendo doppio click sul codice il testo verrà selezionato e potrà essere copiato);
- 3) per accedere alla piattaforma FAD dell'Accademia Nazionale di Medicina (ACCCMED) fare click su **Collegati** (o digitare il seguente indirizzo sulla barra di navigazione: <http://fad.accm.org/login/index.php>). Gli identificativi per accedere al portale dell'ACP non sono gli stessi per l'accesso alla piattaforma FAD dell'ACCCMED. Se non ti sei mai registrato alla piattaforma visita l'indirizzo sopraindicato e fai click su **Registrati** nel riquadro a destra della schermata. Se sei già registrato e non ricordi i dati di accesso segui la procedura indicata nel sito;
- 4) dopo l'accesso alla piattaforma, incollare nell'apposita casella il codice di attivazione precedentemente copiato.