

XIX CONGRESSO NAZIONALE S.I.O.H.

Intervento Paola Mazzuchi

I bambini e i ragazzi affetti da Lesch-Nyhan, come ben illustrato nel bel poster presentato dal dott. Buttiglieri, non necessitano solo, in quanto disabili gravi, di tutte quelle cure di igiene e gestione orale comuni in altre patologie (e per cui è trasversale la nostra vicinanza e collaborazione alle altre associazioni di malati rari e di famiglie), ma dovendo combattere tutta la vita con una particolare, specifica, totalmente involontaria e non comune compulsione che può condurre a danni gravissimi, hanno bisogno della competenza della SIOH, di centri informati e specializzati, di linee guida e trasmissione di informazioni in rete, come l'assetato nel deserto di un goccio d'acqua.

Al nostro recente incontro a Genova "Prospettive nella malattia di Lesch-Nyhan: nuove terapie per possibili studi clinici e ausili per la vita quotidiana" a proposito della difficoltà a chiedere l'adattamento di alcuni ausili rivelatisi pericolosi e lesivi per alcuni ragazzi, un neurologo presente ha sottolineato:

“ Ci sono procedure necessariamente rapide in medicina, che non trovano ostacolo alcuno. Sono tutte le procedure d'urgenza. Succede perché queste sono riconosciute urgenti per legge e per regolamenti.

Non ci sono bandi, non ci sono timbri, non ci sono «relazioni ben fatte dove ci si mette la faccia», non ci sono «pugni da battere sul tavolo», perché non c'è discrezionalità. Di conseguenza, non ci sono umiliazioni, frustrazioni. È a questa condizione che si deve mirare: a saltare tutta la burocrazia, che invece fa di tutto per non essere saltata.

La diagnosi di *Malattia di Lesch-Nyhan*, il cui autolesionismo incontrollabile è patognomonico, dovrebbe dare accesso ad **assistenza con procedura di urgenza**”

Questa procedura, riteniamo, dovrebbe essere applicata ai punti 6, 8 e 9 del protocollo proposto al Convegno di Siena anche quando si tratti di gestione di un unico dente o comunque di una situazione di fastidio/irritazione orale che possa degenerare velocemente in compulsione autolesiva

PROTOCOLLO presentato dal dott. Enrico Calcagno al convegno organizzato dal Dipartimento di Biotecnologie, Chimica e Farmacia dell'Università di Siena 15 ottobre 2016 *“Lesch-Nyhan: nuove prospettive nella descrizione e nell'approccio diagnostico, terapeutico e assistenziale”*

1. Appena accertata la diagnosi la famiglia, supportata, deve contattare l'odontoiatra dei Centri pubblici specialisti (chiediamo alla SIOH l'elenco)
2. Prima visita e possibilità di foto endorali memorizzate per sicurezza consegnate in doppio ai famigliari
3. Applicazione dei comuni protocolli di igiene e prevenzione orale insieme ai famigliari con periodiche sedute al fine di controllare la situazione oro-dentale e ad abituare dolcemente il paziente alla figura del “dentista”.
4. Programmazione delle impronte (di riserva) delle due arcate e relative registrazioni della masticazione appena è possibile.
5. Si consiglia fortemente prendere le impronte delle due arcate ogni anno sino a dentizione completa (12-13 anni)
6. Ciò al fine di poter accelerare la costruzione dei bite in caso di improvviso bisogno (per lo meno si salta qualche passaggio potendo già disporre di 1 cucchiaio funzionale)
7. **Pubblicazione elenco centri pubblici di accoglienza e cure** effettive e specialistiche sui siti delle varie associazioni (LND,...S.I.O.H....etc)
8. Questo elenco è di somma importanza sia per diffondere la prevenzione e la eventuale costruzione dei bite sia per avere in tempo reale il necessario appoggio per la bonifica totale o per interventi orali in **regime di ricovero urgente**
9. Quando arriva il momento in cui è impossibile gestire la compulsione, **deve scattare immediatamente il ricovero di possibile risoluzione.**
10. Questo protocollo, se applicato, porterà senza dubbio a notevoli miglioramenti della qualità di vita ai nostri ragazzi sia nel caso che si riesca a preservare uno stato di salute oro-dentale ottimale sia nel caso di dover arrivare all'edentulia totale
11. Una seria difficoltà è rappresentata dal reale funzionamento e disponibilità della rete sanitaria pubblica, dalla informazione in questa rete e il debole stimolo di incremento dello studio e dell'assistenza delle sindromi rare
12. Per questi motivi come odontoiatri siamo orgogliosi di appartenere alla S.I.O.H. che ha nelle proprie finalità proprio la vicinanza alle Famiglie e ai nostri Ragazzi in questo percorso che insieme vogliamo fortemente ed intensamente percorrere

13. Sul sito stiamo ufficializzando i Centri pubblici italiani specialisti in questo settore con la finalità di estendere l'assistenza odontoiatrica e di irrobustire il concetto di rete
14. Un futuro prossimo già presente ma da verificare nei nostri ragazzi, è la realizzazione delle impronte digitali e la conseguente e simultanea costruzione dei bite
15. Sarebbe molto utile in questo percorso l'istituzione di una borsa di studio per odontoiatra con la specifica funzione di verificare le possibilità di applicazione per la presa di impronte digitali

Chiediamo alla SIOH di aiutarci nel diffondere il protocollo e nell'individuare centri che intendano applicarlo a cui indirizzare le famiglie con bimbi/ragazzi Lesch-Nyhan