

## Malformazione rara in un bambino senegalese: un caso esemplare di coordinamento assistenziale

Piercarlo Salari

*Pediatra e divulgatore medico scientifico – Milano*



**Anoftalmia bilaterale:** è la diagnosi di una rara patologia malformativa posta a Mouhamed, nato in Senegal nel luglio 2022, e segnalata via e-mail dal padre, residente a Milano, a Ilaria Ciancaleoni Bartoli, direttore dell'Osservatorio Malattie Rare (OMaR). L'immediato contatto stabilito con l'Ospedale Bambino Gesù di Roma ha permesso non soltanto **la presa in carico del bambino**, altrimenti sprovvisto di assistenza sanitaria, ma anche **l'attivazione di una rete di supporto per la famiglia**, in cui è stato determinante il ruolo dell'Associazione KIM. Tale associazione è stata istituita 26 anni fa, allo scopo di dare ristoro e accoglienza a bambini gravemente malati che versino in condizioni di indigenza e che abbiano bisogno di essere sottoposti a cure mediche in Italia, sostenere la permanenza del nucleo familiare sul territorio nazionale per il periodo necessario alle cure e offrire un servizio di accompagnamento presso gli ospedali per le visite mediche a cui i bambini devono sottoporsi.

## L'approccio clinico-assistenziale

“Da molti anni abbiamo dedicato, in collaborazione con la UOC di Oculistica, un percorso ai bambini con patologie oculari rare come l'anoftalmia, la microftalmia e il coloboma” afferma il dott. Andrea Bartuli, responsabile dell'ambulatorio malattie rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. “In particolare, **l'anoftalmia è caratterizzata dalla completa mancanza di formazione e di accrescimento delle vescicole ottiche o da una loro degenerazione**”, prosegue la dottoressa Alessandra Modugno, oculista e direttore di Ocularistica italiana, un centro specializzato nella produzione di protesi oculari destinate a bambini affetti da malformazioni congenite. “Nel corso della vita uterina, i bulbi oculari rappresentano una medesima estroflessione del cervello ed è per questo che non si può effettuare un trapianto dell'occhio: **la mancanza dei bulbi oculari non può essere sopperita se non dalle protesi**. A Mouhamed, che nel frattempo ha potuto ricongiungersi con il papà, sono state per l'appunto applicate delle protesi di grandezza crescente, per espandere gradualmente la cavità orbitaria”.

## La prospettiva futura

“Mouhamed non potrà recuperare la vista e dovrà proseguire nel percorso di riabilitazione – aggiunge la dott.ssa Modugno – ma, pur attraverso le protesi, alcune persone riescono a far comprendere il loro umore da uno sguardo, segno che tali dispositivi hanno raggiunto una qualità estetica elevatissima”. A prescindere dalla peculiarità del quadro malformativo, per la cui rarità la stessa letteratura scientifica si limita per lo più a casi aneddotici o a valutazioni sommarie (al di là di specifiche mutazioni genetiche, allo stato attuale l'abitudine al fumo in gravidanza viene indicata quale principale fattore di rischio ambientale), la storia di Mouhamed stimola varie riflessioni, non soltanto sul progresso compiuto nell'ambito della protesica, ma anche e soprattutto sul paradigma gestionale. **Le malattie rare, infatti, sono condizioni che il più delle volte richiedono una stretta collaborazione tra specialisti diversi** per costruire una rete di competenze integrate, **al fine di garantire le migliori risorse diagnostiche e assistenziali e un accesso facilitato alle cure**. In questo caso sono state messe in atto le migliori risorse disponibili sul territorio e sono state superate efficacemente tutte le possibili barriere, a partire dalle difficoltà organizzative: un modello di efficienza che denota numerose potenzialità, talvolta forse sottovalutate o inesprese, del servizio sanitario nazionale.

## Bibliografia

- Ullah A, Umair M, Ahmad F, et al. A novel homozygous variant in the SMOC1 gene underlying Waardenburg anophthalmia syndrome. *Ophthalmic Genet* 2017;38:335-339. <https://doi.org/10.1080/13816810.2016.1227456>
- Abouzeid H, Boisset G, Favez T, et al. Mutations in the SPARC-related modular calcium-binding protein 1 gene, SMOC1, cause waardenburg anophthalmia syndrome. *Am J Hum Genet* 2011;88:92-98. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2010.12.002>
- Nita M, Grzybowski A. Smoking and Eye Pathologies. A Systemic Review. Part I. Anterior Eye Segment Pathologies. *Curr Pharm Des* 2017;23:629-638. <https://doi.org/10.2174/1381612822666161129152041>

© Copyright by Pacini Editore Srl

L'articolo è OPEN ACCESS e divulgato sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>