

Risultati dell'indagine tra i Pediatri di Famiglia

Arginase-1 deficiency (ARG1-D)

Conoscenze, riconoscimento precoce e bisogni formativi
sul deficit di arginasi-1 in pediatria.

— Un progetto della Federazione Italiana Medici Pediatri

266

PEDIATRI DI FAMIGLIA
SU ~4.500 PEDIATRI FIMP

17

REGIONI ITALIANE

16

DOMANDE

mag-set

2026 · RACCOLTA DATI

L'indagine in sintesi

Il questionario, rivolto ai Pediatri di Famiglia nell'ambito del progetto educativo FIMP sull'Arginase-1 deficiency (ARG1-D), ha raccolto **266 risposte** da **17 regioni** e **61 province**: un campione pari a quasi il 6% **dei circa 4.500 pediatri FIMP** a livello nazionale. Le domande esplorano quattro aree: conoscenza delle malattie del ciclo dell'urea e dell'ARG1-D, riconoscimento clinico e ostacoli alla diagnosi precoce, competenze e rete con i centri specialistici, bisogni formativi.

89%

conosce poco o per nulla le malattie del ciclo dell'urea

29%

ha sentito parlare dell'ARG1-D; il 36% solo marginalmente

8%

ha sospettato o diagnosticato almeno un caso di ARG1-D nella propria attività

67%

indica la spasticità progressiva tra i segni clinici più suggestivi

75%

ritiene che la diagnosi di ARG1-D sia frequentemente tardiva

64%

individua nella bassa conoscenza della patologia il principale ostacolo alla diagnosi precoce

88%

considera sempre o spesso l'ipotesi metabolica davanti a spasticità e ritardo motorio

7%

si ritiene adeguatamente formato sul riconoscimento delle red flags

64%

conosce i centri specialistici di riferimento

98%

ritiene importante il ruolo del Pediatra di famiglia

99%

ritiene utili percorsi condivisi con i centri specialistici (il 83% "molto utili")

89%

è interessato a partecipare a future attività formative

NOTE DI LETTURA

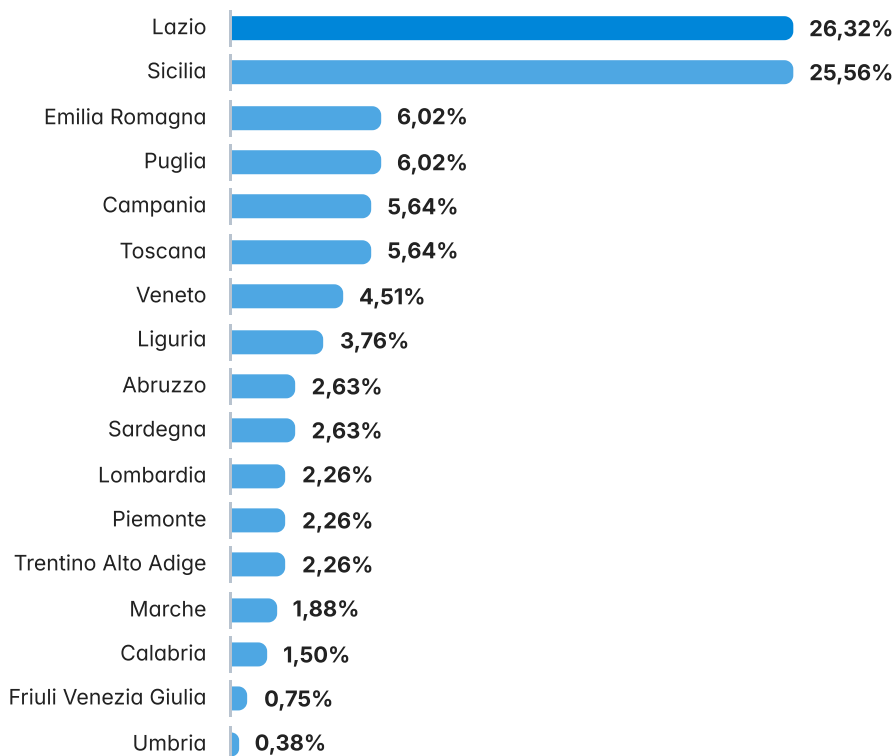
- Le percentuali sono calcolate sul numero di rispondenti a ciascuna domanda.
- Per le domande a risposta multipla (7 e 14) la base è il totale dei rispondenti: la somma delle percentuali supera il 100%.
- Per le aziende sanitarie (domanda 3) è riportato il nome dell'ASL senza la regione, già indicata nella domanda 1.
- Per l'opzione "altro" della domanda 9 sono riportate testualmente alcune delle risposte fornite.
- Quando le opzioni hanno un testo lungo, il grafico mostra un'etichetta breve con la lettera dell'opzione; il testo completo è nella legenda sottostante.

01

Profilo dei partecipanti

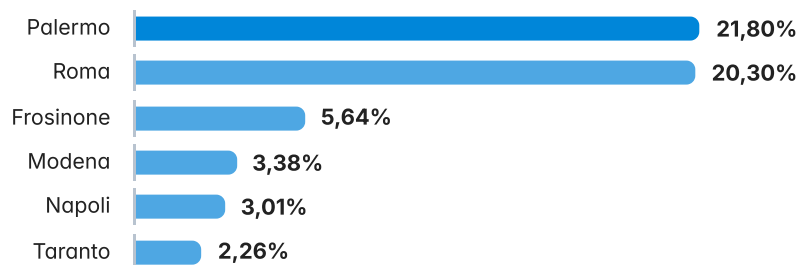
Distribuzione geografica e aziende sanitarie di appartenenza

1 Regione di appartenenza



2 Provincia di appartenenza

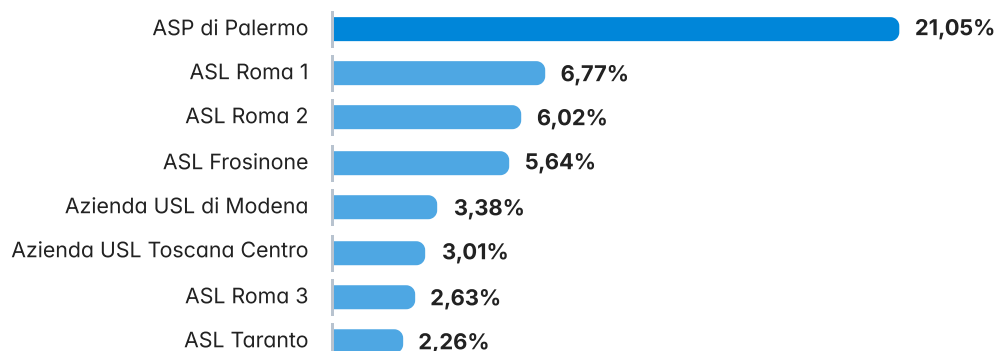
Le 6 province con il maggior numero di rispondenti



Altre 55 province (43,61% delle risposte): Bolzano 1,50%, Firenze 1,50%, Genova 1,50%, Padova 1,50%, Sassari 1,50%, Siena 1,50%, Teramo 1,50%, Vicenza 1,50%, Agrigento 1,13%, Bari 1,13%, Bologna 1,13%, Brindisi 1,13%, Caserta 1,13%, Imperia 1,13%, Lecce 1,13%, Messina 1,13%, Prato 1,13%, Reggio Calabria 1,13%, Venezia 1,13%, Avellino 0,75%, Brescia 0,75%, Cagliari 0,75%, Caltanissetta 0,75%, Catania 0,75%, La Spezia 0,75%, Novara 0,75%, Pavia 0,75%, Pesaro e Urbino 0,75%, Pescara 0,75%, Pisa 0,75%, Pordenone 0,75%, Reggio Emilia 0,75%, Torino 0,75%, Trento 0,75%, Ancona 0,38%, Ascoli Piceno 0,38%, Benevento 0,38%, Biella 0,38%, Carbonia-Iglesias 0,38%, Catanzaro 0,38%, Chieti 0,38%, Como 0,38%, Ferrara 0,38%, Foggia 0,38%, Forlì-Cesena 0,38%, Grosseto 0,38%, Macerata 0,38%, Pistoia 0,38%, Salerno 0,38%, Savona 0,38%, Terni 0,38%, Treviso 0,38%, Varese 0,38%, Verbano-Cusio-Ossola 0,38%, Viterbo 0,38%.

3 ASL di appartenenza

Le 8 aziende sanitarie con il maggior numero di rispondenti



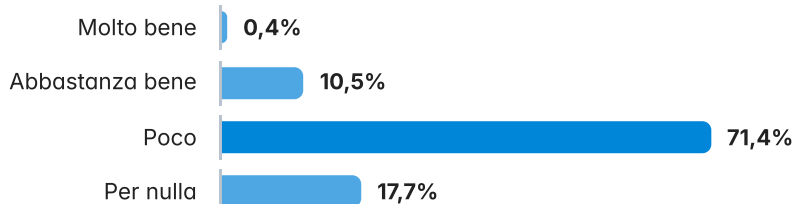
Altre 62 aziende sanitarie (49,25% delle risposte): ASL Napoli 2 Nord 1,88%, ASL Roma 4 1,88%, ASL Roma 6 1,88%, Azienda USL Toscana Sud-Est 1,88%, ASL 4 Teramo 1,50%, ASSL n. 1 di Sassari 1,50%, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige 1,50%, Azienda ULSS n. 6 Euganea 1,50%, ASL 1 Liguria 1,13%, ASL 3 Liguria 1,13%, ASL Bari 1,13%, ASL Brindisi 1,13%, ASL Caserta 1,13%, ASL Lecce 1,13%, ASL Roma 5 1,13%, ASP di Caltanissetta 1,13%, ASP di Messina 1,13%, ASP di Reggio Calabria 1,13%, Azienda USL di Bologna 1,13%, APSS Trento 0,75%, AS Friuli Occidentale 0,75%, ASL 3 Pescara 0,75%, ASL 5 Liguria 0,75%, ASL Avellino 0,75%, ASL Napoli 3 Sud 0,75%, ASL Novara 0,75%, ASP di Agrigento 0,75%, ASP di Catania 0,75%, ASP di Trapani 0,75%, ASSL n. 8 di Cagliari 0,75%, ASST degli Spedali Civili di Brescia 0,75%, ASST di Pavia 0,75%, AST di Pesaro-Urbino 0,75%, Azienda ULSS n. 3 Serenissima 0,75%, Azienda ULSS n. 7 Pedemontana 0,75%, Azienda ULSS n. 8 Berica 0,75%, Azienda USL Reggio Emilia - IRCCS 0,75%, Azienda USL Toscana Nord-Ovest 0,75%, ASL 2 Lanciano-Vasto-Chieti 0,38%, ASL 2 Liguria 0,38%, ASL 4 Liguria 0,38%, ASL Benevento 0,38%, ASL Biella 0,38%, ASL Foggia 0,38%, ASL Napoli 1 Centro 0,38%, ASL Salerno 0,38%, ASL TO3 0,38%, ASL TO5 0,38%, ASL Verbano-Cusio-Ossola 0,38%, ASL Viterbo 0,38%, ASP di Catanzaro 0,38%, ASSL n. 7 del Sulcis 0,38%, ASST Lariana 0,38%, ASST della Valle Olona 0,38%, AST di Ancona 0,38%, AST di Ascoli Piceno 0,38%, AST di Macerata 0,38%, Azienda ULSS n. 2 Marca trevigiana 0,38%, Azienda ULSS n. 4 Veneto Orientale 0,38%, Azienda USL Umbria n. 2 0,38%, Azienda USL della Romagna 0,38%, Azienda USL di Ferrara 0,38%.

02

Conoscenza della patologia

Ciclo dell'urea, esperienza con l'ARG1-D e segni clinici suggestivi

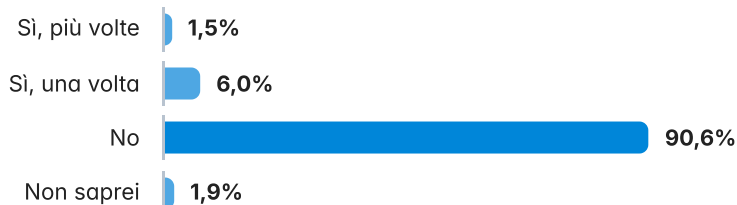
4 Quanto ritiene di conoscere le malattie del ciclo dell'urea?



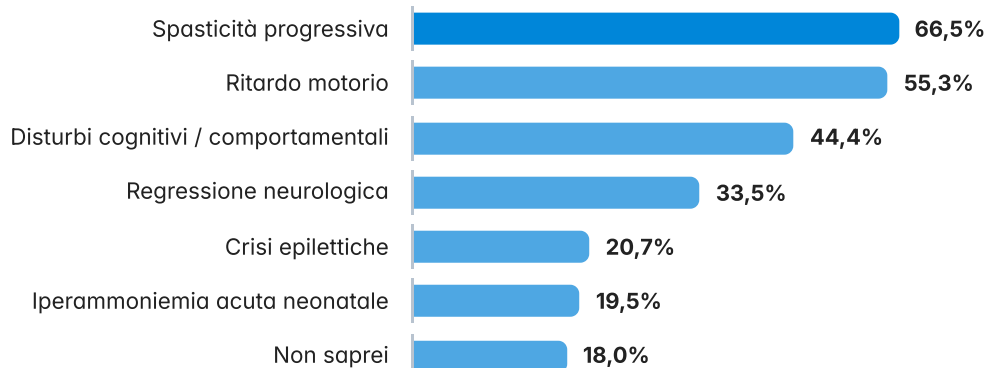
5 Ha mai sentito parlare della Arginase-1 deficiency (ARG1-D)?



6 Nel corso della sua attività professionale ha mai sospettato o diagnosticato un caso di ARG1-D?



7 Quali segni clinici considera maggiormente suggestivi di ARG1-D?



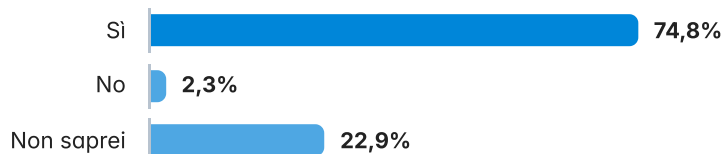
Domanda a risposta multipla: le percentuali sono calcolate sul totale dei rispondenti, per cui la loro somma supera il 100%.

03

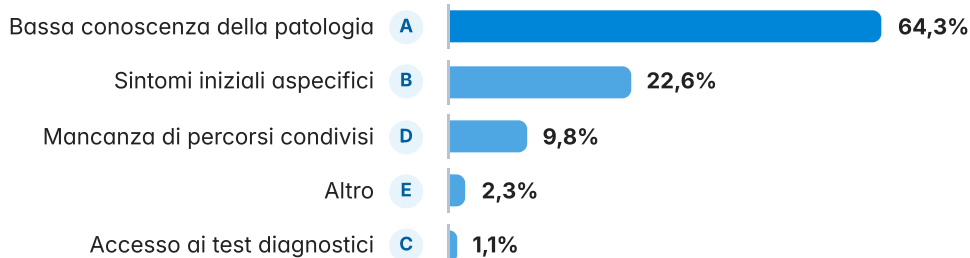
Diagnosi precoce

Ritardo diagnostico, ostacoli e sospetto metabolico

8 Ritieni che la diagnosi di ARG1-D possa essere frequentemente tardiva?



9 Quale ritiene sia il principale ostacolo alla diagnosi precoce di ARG1-D?



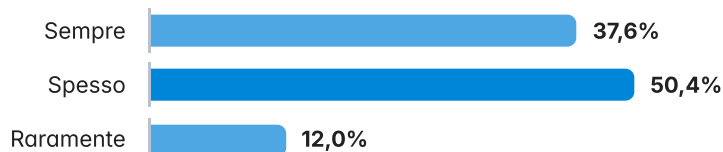
LEGENDA

- | | |
|--|---|
| A Bassa conoscenza della patologia | D Mancanza di percorsi condivisi territorio-centro specialistico |
| B Sintomi iniziali aspecifici | E Altro (specificare) |
| C Difficoltà di accesso ai test diagnostici | |

ALCUNE DELLE RISPOSTE "ALTRO, SPECIFICARE" (9.1)

- Sono un po' tutti i precedenti
- Tutte le opzioni elencate
- Si dovrebbe fare screening neonatale
- Mancanza di conoscenza

10 In presenza di un bambino con spasticità progressiva e ritardo motorio, con quale frequenza considera l'ipotesi di una malattia metabolica?

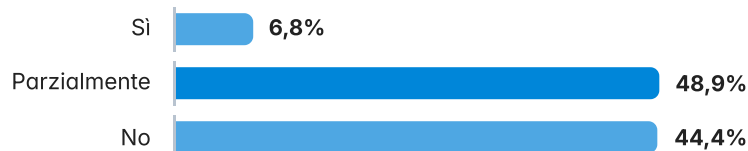


04

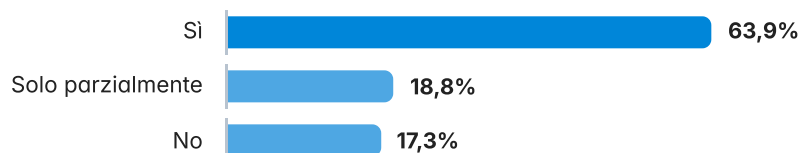
Competenze e rete assistenziale

Red flags, centri di riferimento e ruolo del Pediatra di famiglia

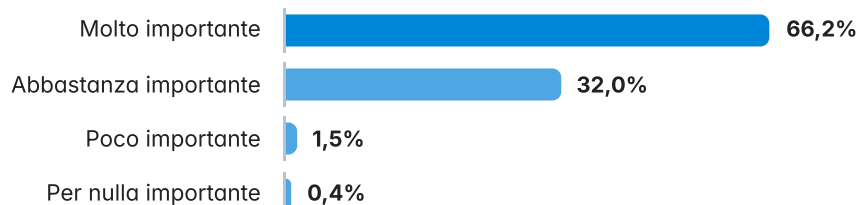
11 Si ritiene adeguatamente formato sul riconoscimento delle red flags delle malattie metaboliche?



12 Conosce i centri specialistici di riferimento per le malattie metaboliche?



13 Quanto ritiene importante il ruolo del Pediatra di famiglia nel riconoscimento precoce delle malattie metaboliche rare?

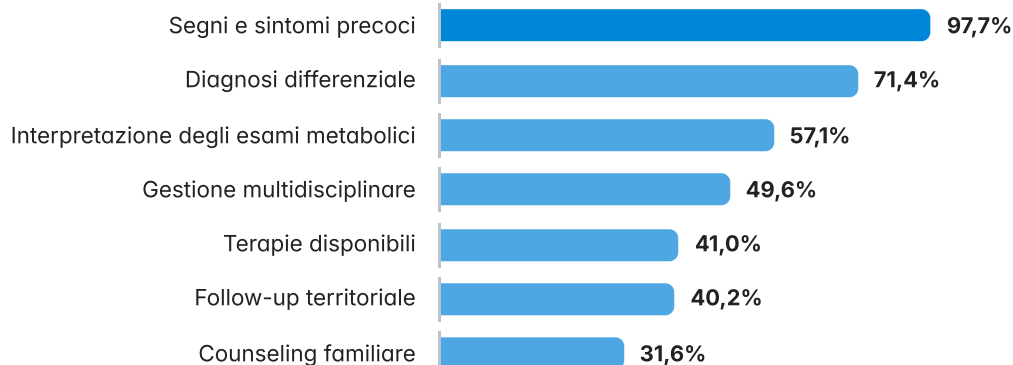


05

Bisogni formativi e percorsi condivisi

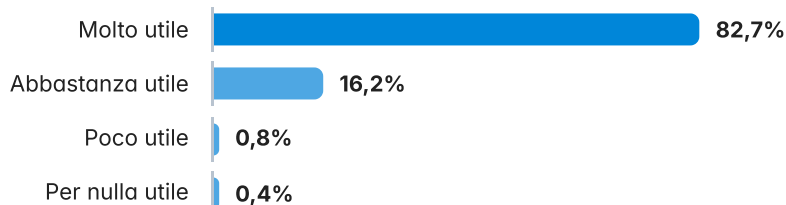
Temi prioritari, integrazione ospedale-territorio e interesse per la formazione

14 Quali aspetti ritiene prioritari da approfondire in un webinar dedicato?



Domanda a risposta multipla: le percentuali sono calcolate sul totale dei rispondenti, per cui la loro somma supera il 100%.

15 Ritiene utile la costruzione di percorsi condivisi tra Pediatra di famiglia e centri specialistici?



16 Sarebbe interessato a partecipare a future attività formative sulle malattie metaboliche rare?



88,7%

dei pediatri di famiglia partecipanti è interessato a partecipare a future attività formative; il 98,9% ritiene utile costruire **percorsi condivisi** con i centri specialistici.

Ambiti di possibile approfondimento emersi dall'indagine

Quote di rispondenti su temi in cui le risposte mostrano minore conoscenza o preparazione.

89,1%

conosce poco o per nulla le malattie del ciclo dell'urea (domanda 4)

34,6%

non ha mai sentito parlare dell'ARG1-D (domanda 5)

18,0%

non sa indicare i segni clinici suggestivi di ARG1-D (domanda 7)

93,2%

non si ritiene, o si ritiene solo in parte, formato sulle red flags (domanda 11)

36,1%

non conosce, o conosce solo in parte, i centri specialistici di riferimento (domanda 12)

12,0%

considera raramente l'ipotesi metabolica davanti a spasticità e ritardo motorio (domanda 10)