MALATTIE RARE E DISABILITA'
"Siamo Rari … ma Tanti"

OTTAVA GIORNATA
DEL DIRITTO COSTITUZIONALE ALLA SALUTE

1999- 2009 IL GRANDE INGANNO

Venerdì 4 dicembre 2009, ore 08.30 – 16.00

Camera dei Deputati
Palazzo Marini – Sala delle Conferenze
Via del Pozzetto, 158
Roma (Piazza San Silvestro)

LE MALATTIE RARE E BAMBINI: L'ATTIVITA' DEL POLICLINICO "A. GEMELLI"

Dott. Giuseppe Zampino
Responsabile del Servizio di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti. Policlinico Universitario "A. Gemelli" – Roma

Lo sforzo del Servizio di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti è stato quello di focalizzare l'attenzione non tanto verso la malattia rara ma soprattutto verso il bambino con disabilità congenita complessa. Ove l'elevata complessità assistenziale risiede in diversi elementi: 1) nella rarità, a volte estrema, delle diverse condizioni e quindi nella difficoltà a delinearne la storia naturale e la prognosi; 2) nella numerosità delle condizioni (circa 5.000) che sottendono ad un ampio scenario di problematiche cliniche molto diverse tra loro da gestire; 3) nella difficoltà a reperire nella letteratura scientifica articoli che riguardano l'assistenza; 4) nel coinvolgimento di più sistemi/organi che obbliga ad una gestione multidisciplinare; 5) nel coinvolgimento di aspetti puramente medici insieme ad aspetti psicologici e sociali con necessità di un apertura multisettoriale.

L'obiettivo prioritario che ci siamo posti, consiste nel rilevamento e nella gestione delle problematiche pediatriche nei bambini affetti da condizioni genetiche disabilitanti ad elevata complessità assistenziale. Anche se ogni singola condizione presenta specifiche caratteristiche, si possono pur sempre rilevare alcune problematiche assistenziali comuni. In particolare le problematiche nutrizionali di numerose sindromi ad alto o basso dispendio energetico, le problematiche gastroenterologiche (quali reflusso gastroesofageo o stipsi) nella maggior parte delle condizioni con danno neurologico grave, le problematiche respiratorie in diverse displasie ossee che determinano deformazione della colonna vertebrale, le problematiche apnoiche presenti in numerose sindromi cranio facciali.

Molti aspetti della gestione medica della disabilità non sono chiari e richiedono uno sforzo di ricerca. Finora la ricerca è stata particolarmente concentrata verso l'individuazione delle cause e dei meccanismi patogenetici, mentre la letteratura scientifica è relativamente carente di studi assistenziali, non solo verso trattamenti specifici di ogni singola condizione, ma anche verso le suddette tematiche assistenziali comuni, ad esempio quante calorie necessita per crescere un bambino con la sindrome di Costello o la sindrome di Crisponi?.

L'idea è stata quella di creare un Centro di Assistenza della Disabilità Congenita in cui pediatri e neuropsichiatri infantili si confrontino giornalmente per definire un piano non solo neuro riabilitativo ma soprattutto di gestione globale. La gestione è orientata verso un approccio integrato del bambino/famiglia che si articola attraverso 1) la comprensione dei meccanismi etio/patogenetici delle diverse condizioni per sviluppare strategie di terapia; 2) il rilevamento e trattamento di problematiche cliniche trasversali comuni; 3) il coordinamento degli interventi dei diversi specialisti d'organo; 4) il coinvolgimento e la creazione di una rete

socio-sanitaria per un progetto di assistenza integrata; 5) la verifica che tale progetto sia sostenibile dal bambino, dalla famiglia e dal sistema-paese.

Siamo fortemente convinti che una gestione integrata multidisciplinare e multisettoriale sia la vera strategia di trattamento del bambino con disabilità congenita rara. Una gestione integrata può impegnare molte persone “attivate” con un grande dispendio di tempo ed energia. Ma se si verifica quanto si ottiene in termini di risparmio di risorse, esami inutili, complicanze e nello stesso tempo di maggiore crescita culturale e umana da parte degli operatori e di maggior soddisfazione del bambino/famiglia allora possiamo ben dire che questa è la strada da perseguire. Recentemente, grazie ad un progetto per i pazienti con la sindrome di Down, il contatto con la medicina dell’invecchiamento sta permettendo di garantire una continuità di assistenza ai pazienti con sindromi rare.

La presa in carico di una situazione così complessa non può essere demandata esclusivamente al “case manager”. E’ necessario un sostegno pieno e completo all’interno ed all’esterno alla struttura in cui si opera. All’interno questo modello deve poter contare sulla condivisione di tutte le componenti amministrative e assistenziali presenti nella struttura ospedaliera e all’esterno sull’appoggio dei servizi offerti dal territorio e dalle associazioni delle famiglie. Se qualche anello della catena è debole tutto il sistema diventa fragile.