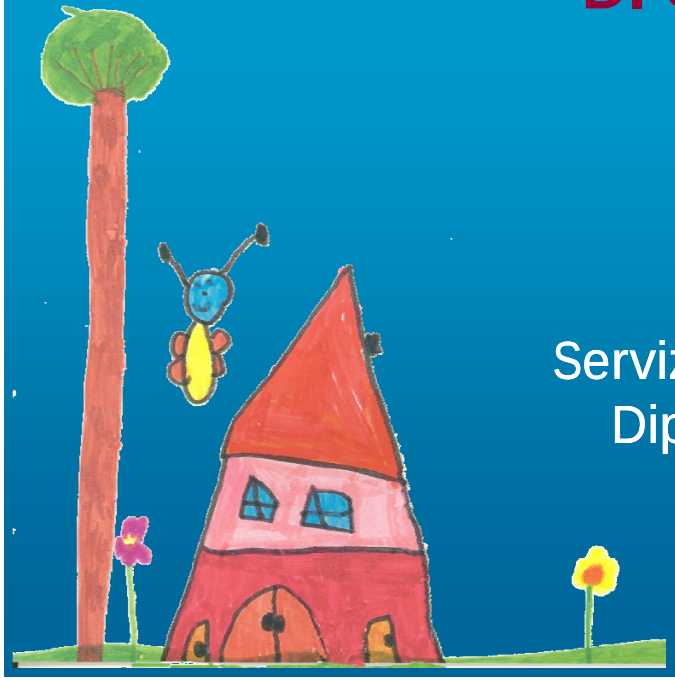
Giornata del Diritto Costituzionale
per la Tutela della Salute
16 Settembre 2010

ART. 32 TUTELA **D**ELLA **S**ALUTE
E LE MALATTIE RARE?

COSTRUIRE UN RESPIRO UNICO

LE MALATTIE RARE: ASPETTI ASSISTENZIALI COMUNI DI CONDIZIONI DIVERSE



Giuseppe Zampino, Chiara Leoni

Servizio di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti
Dipartimento di Pediatria, Università Cattolica, Roma

difetti.congeniti@rm.unicatt.it

Malattie croniche disabilitanti ad elevata complessità

NUOVA SFIDA

GRANDE OPPORTUNITA'

- Sopravvivenza di condizioni considerate precedentemente letali
  - alcune sindromi malformative
  - estrema prematurità
  - tumori cerebrali
- Prevenzione e controllo della patologia infettiva e della malattia acuta
- Bisogno espresso dai genitori di bambini con patologie croniche di una maggiore attenzione pediatrica nella gestione delle problematiche dei loro figli

(Marchetti et al 1995)

Malattie croniche disabilitanti ad elevata complessità

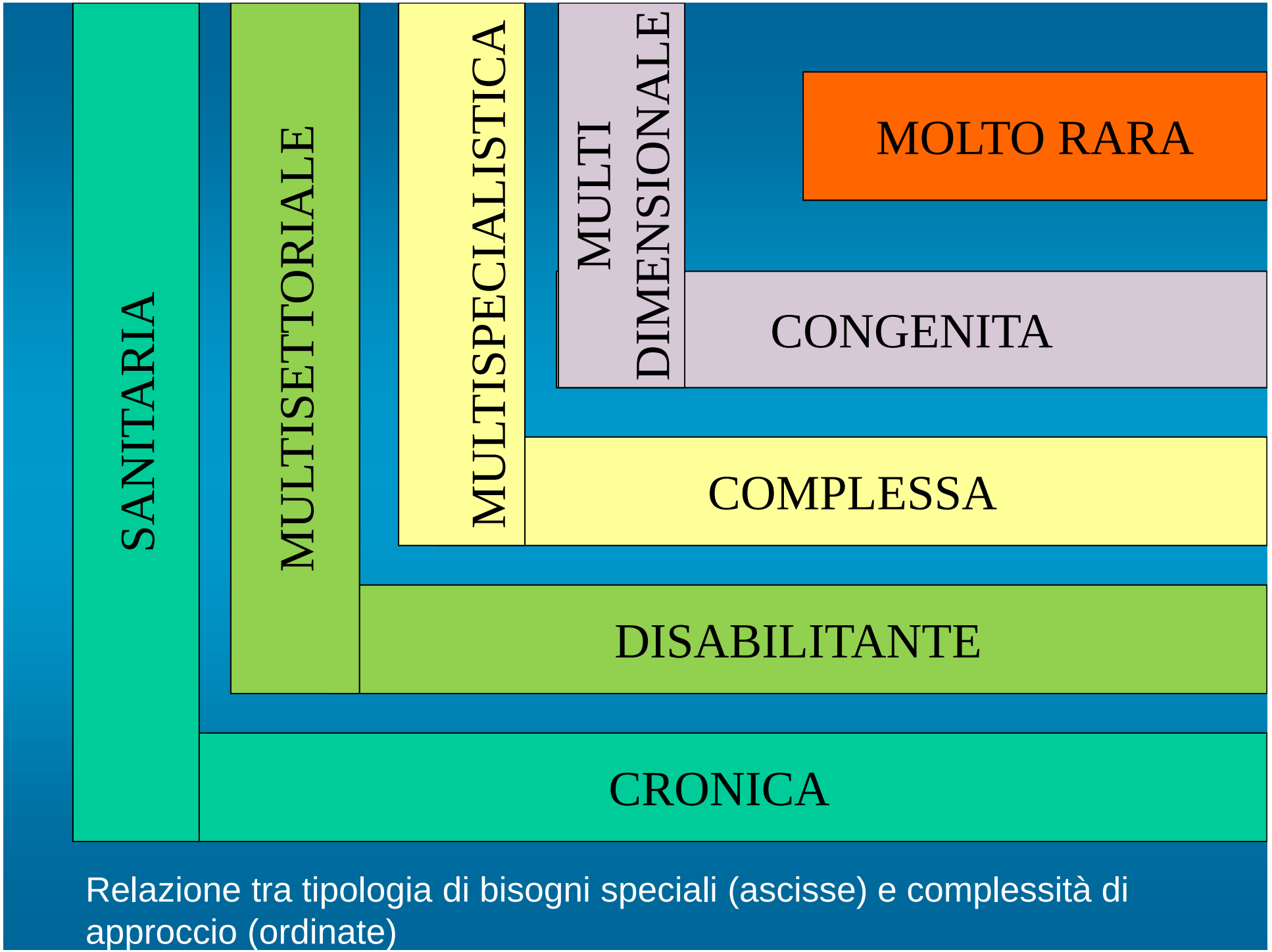
- Pattern di condizioni: - complesse
  - dinamiche

} Più rare ed eterogenee rispetto alle patologie croniche dell'adulto

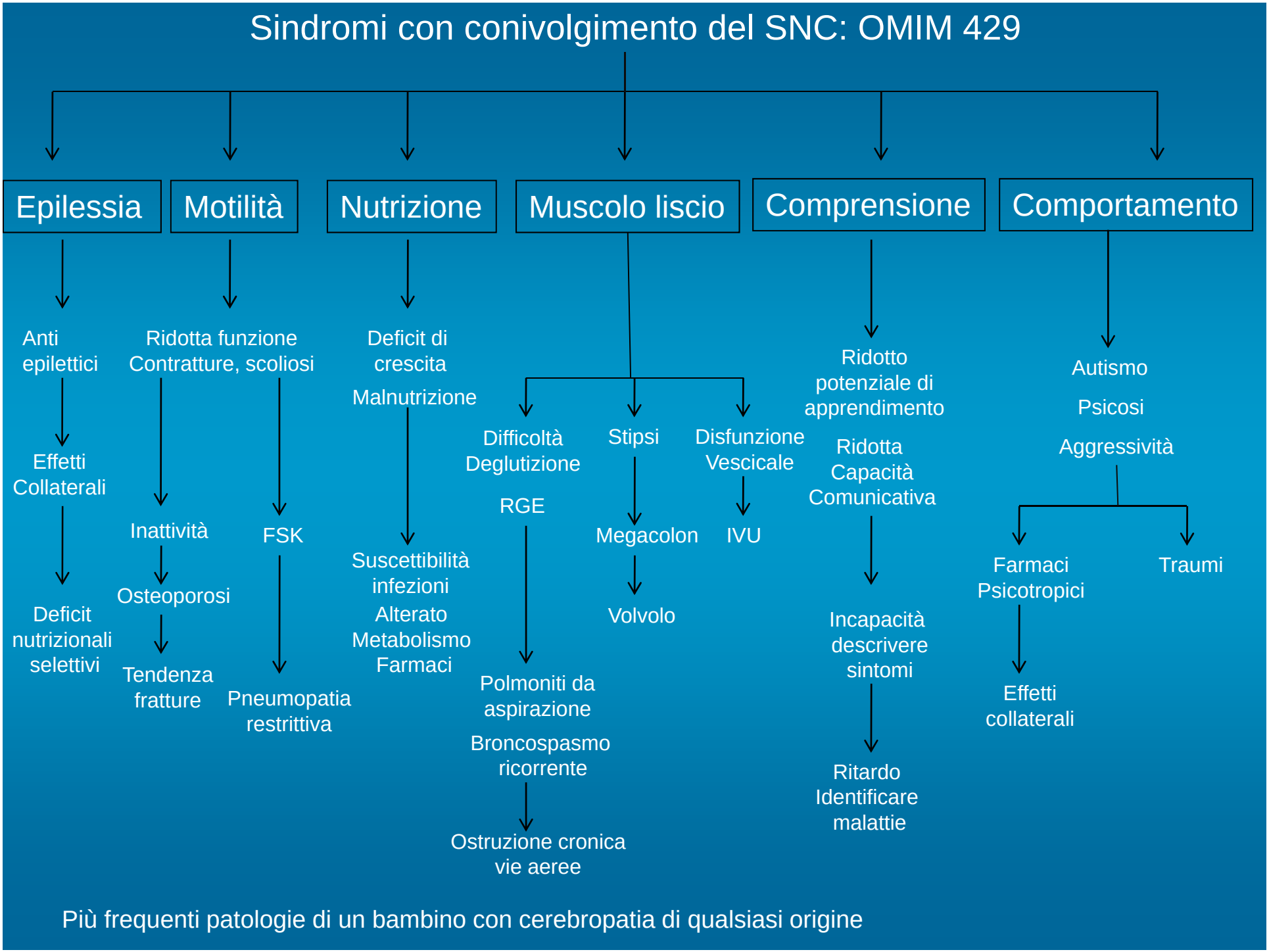
MCHB & AAP 2005: "Children with special health care needs"

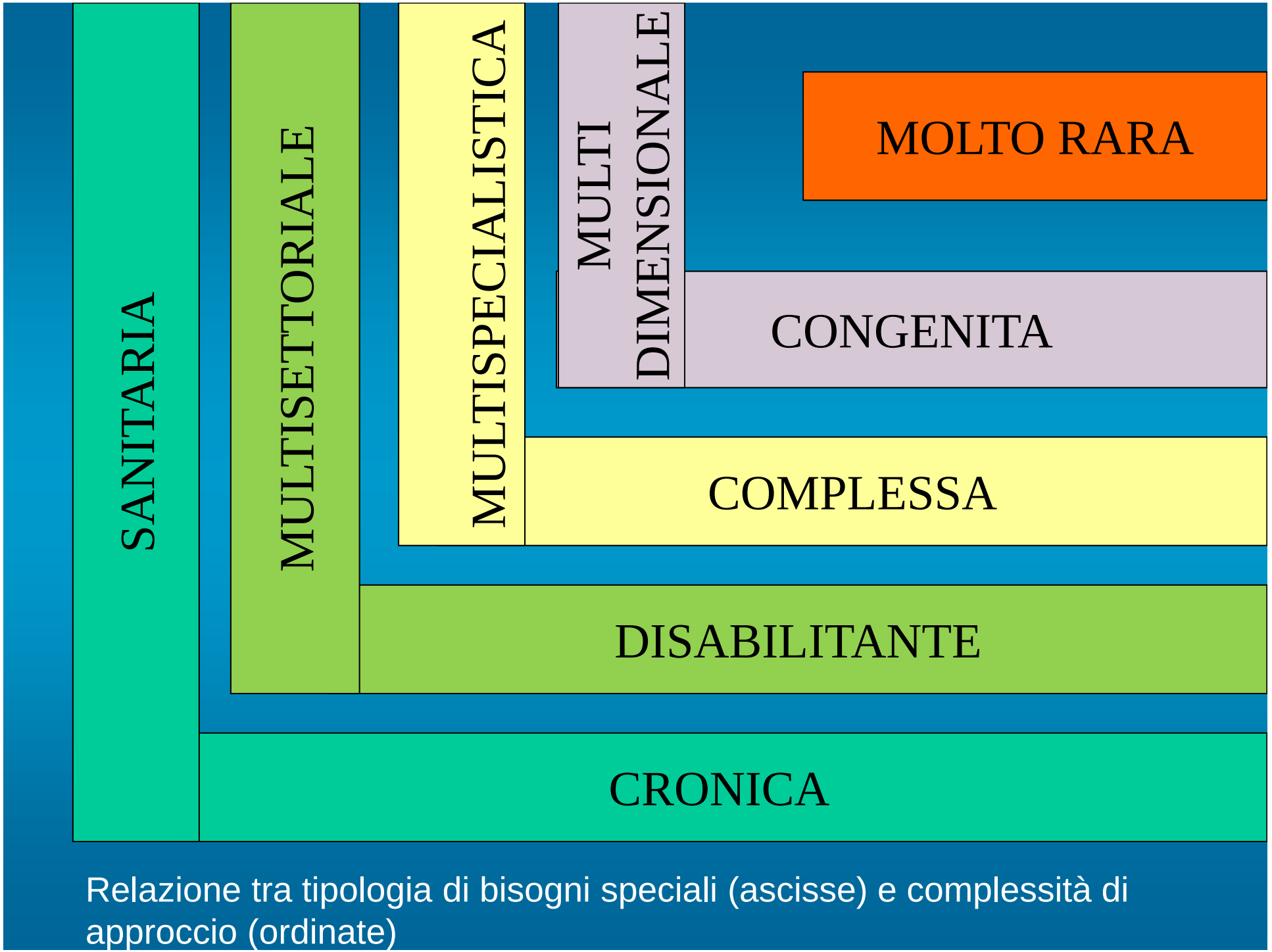
Bambini con aumentato rischio di sviluppare una patologia cronica con coinvolgimento fisico, mentale, comportamentale o emozionale e che richiedono servizi che per tipologia e quantità non sono normalmente richiesti da un bambino

Profonda organizzazione dei servizi



Relazione tra tipologia di bisogni speciali (ascisse) e complessità di approccio (ordinate)


Sindromi con conivolgimento del SNC: OMIM 429
Epilessia
Motilità
Nutrizione
Muscolo liscio
Comprensione
Comportamento
Anti epilettici
Effetti Collaterali
Deficit nutrizionali selettivi
Ridotta funzione Contratture, scoliosi
Inattività
Osteoporosi
Tendenza fratture
FSK
Pneumopatia restrittiva
Deficit di crescita
Malnutrizione
Suscettibilità infezioni
Alterato Metabolismo Farmaci
Difficoltà Deglutizione
RGE
Polmoniti da aspirazione
Broncospasmo ricorrente
Ostruzione cronica vie aeree
Stipsi
Megacolon
Volvolo
Disfunzione Vescicale
IVU
Ridotto potenziale di apprendimento
Ridotta Capacità Comunicativa
Incapacità descrivere sintomi
Ritardo Identificare malattie
Autismo
Psicosi
Aggressività
Farmaci Psicotropici
Effetti collaterali
Traumi
Più frequenti patologie di un bambino con cerebropatia di qualsiasi origine



Relazione tra tipologia di bisogni speciali (ascisse) e complessità di approccio (ordinate)

MALATTIA RARA: 1/2000

Condizioni: 7000 - 8000

- Elevato numero di pazienti affetti
- Difficile il percorso diagnostico-assistenziale

Alto impatto socio sanitario

MALATTIE RARE: UNICA ENTITA'

Trovare strategie di intervento sugli aspetti comuni in queste condizioni

Impatto socio sanitario

- Bambini con bisogni speciali: 13%-16%.
- Bambini con condizione disabilitante: ~8%
  (Newacheck et al. 2005)
- Bambini con condizione congenita disabilitante: 0,5%
  (Mastroiacovo & Costantino 2007)

USA

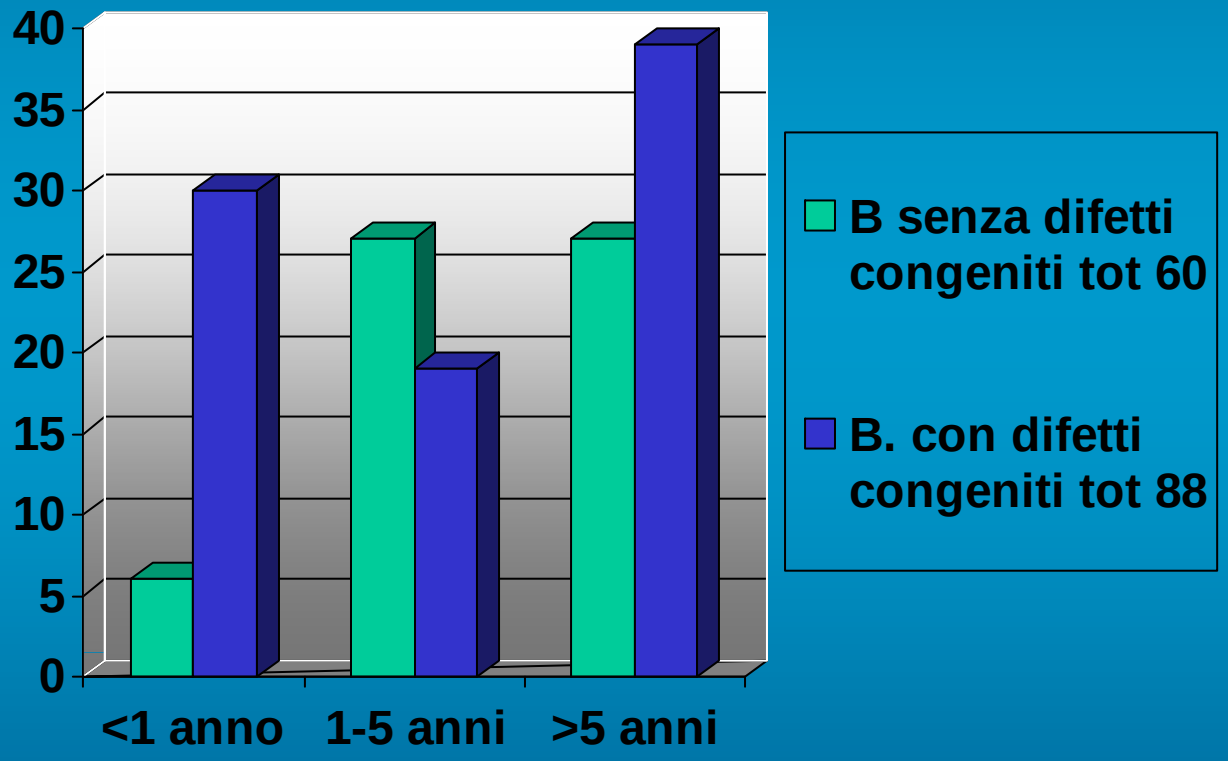
- Assorbono 70-80% spesa per la salute pediatrica *(Newacheck et al. 2005)*
- Hanno probabilità 3 volte > di un ricovero in TIP che nel 32% è dovuto a cause prevenibili *(Dosa et al. 2001).*
- Cause prevenibili: 64% sono dovuti a deficienze del sistema assistenziale (inadeguata coordinazione dell'assistenza)
- Errori medici sono eventi prevenibili e sembrano essere più alti nei bambini disabili in relazione alla complessità della loro assistenza *(Sacchetti et al. 2000, Slonim et al. 2003).*
- Bambini ospedalizzati 4 volte di più dei bambini normali e durata media dell'ospedalizzazione 8 volte di più

Alto impatto sul sistema sanitario

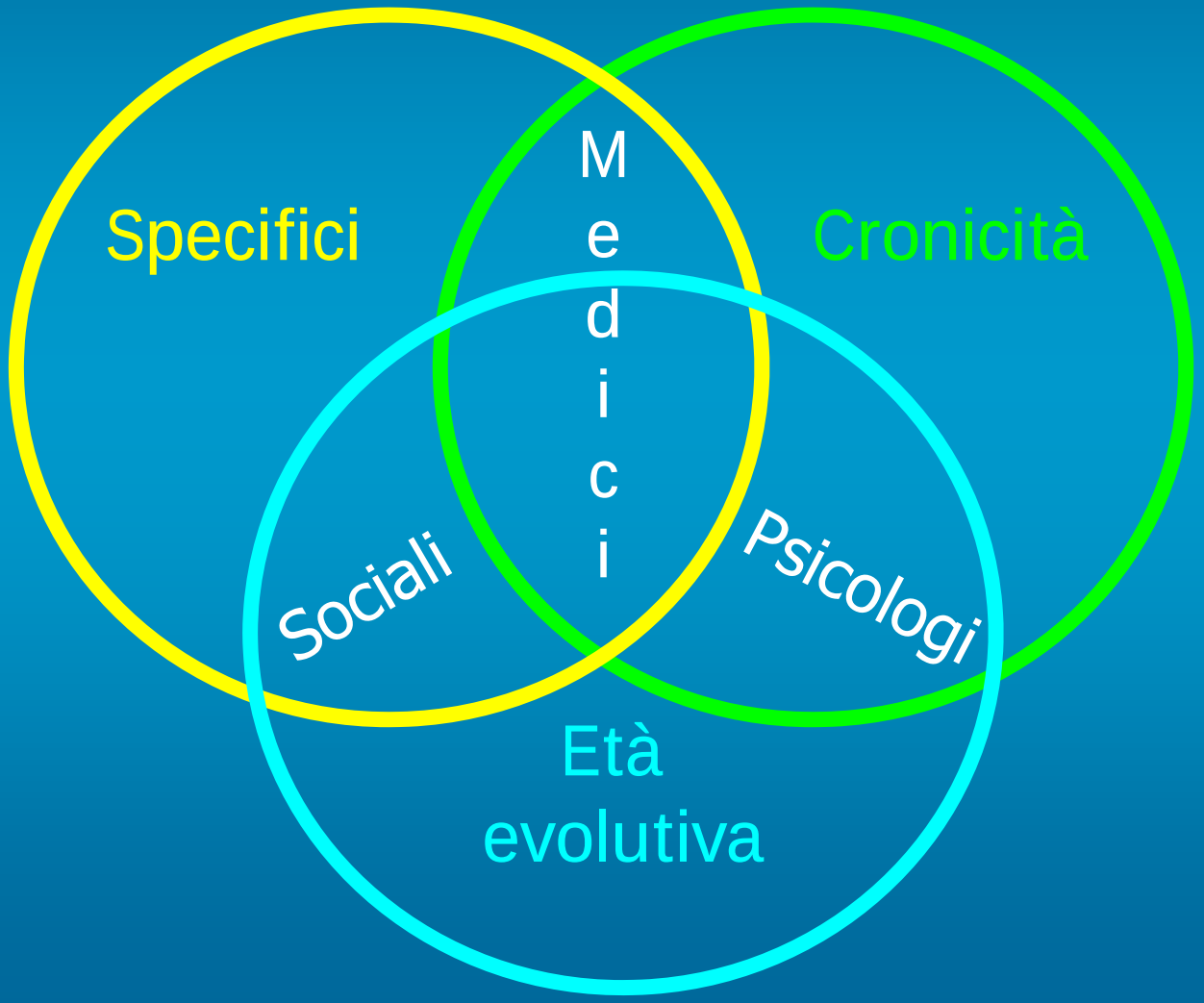
Causa di morte, non legate ad anomalie congenite e problemi perinatali, in una coorte di 45.000 bambini con difetti congeniti e 45.000 bambini senza difetti congeniti
Modificata da Agha et al: Birth Defects Research, 2006

	Bambini senza difetti congeniti	*% Mortalità*	*Bambini con difetti congeniti*	*% Mortalità*
Condizioni	***n. morti***	***%***	***n. morti***	***%***
Infezioni	11	6,1	45	6.8
Tumori	22	12,1	58	8.7
Endocrinopatie	6	3.3	49	7,4
Emopatie	2	1.1	9	1,4
Malattie mentali	1	0,5	7	1
Patologie SNC	12	6,6	105	15,8
Patologie cardiovascolari	3	1,7	49	7,4
Patologie respiratorie	12	6,6	88	13,2
Patologie gastrointestinali	2	1,1	51	7,7
Patologie genitourinarie	0	0	11	1,6
Patologie ectodermiche	0	0	2	0,3
Malattie multisistemiche	60	33,1	101	15,2
Incidenti	60	33,1	88	13,3
Totali	181		663	

Mortalità per ***incidenti,*** distribuita per fasce di età, di bambini senza e con difetti congeniti

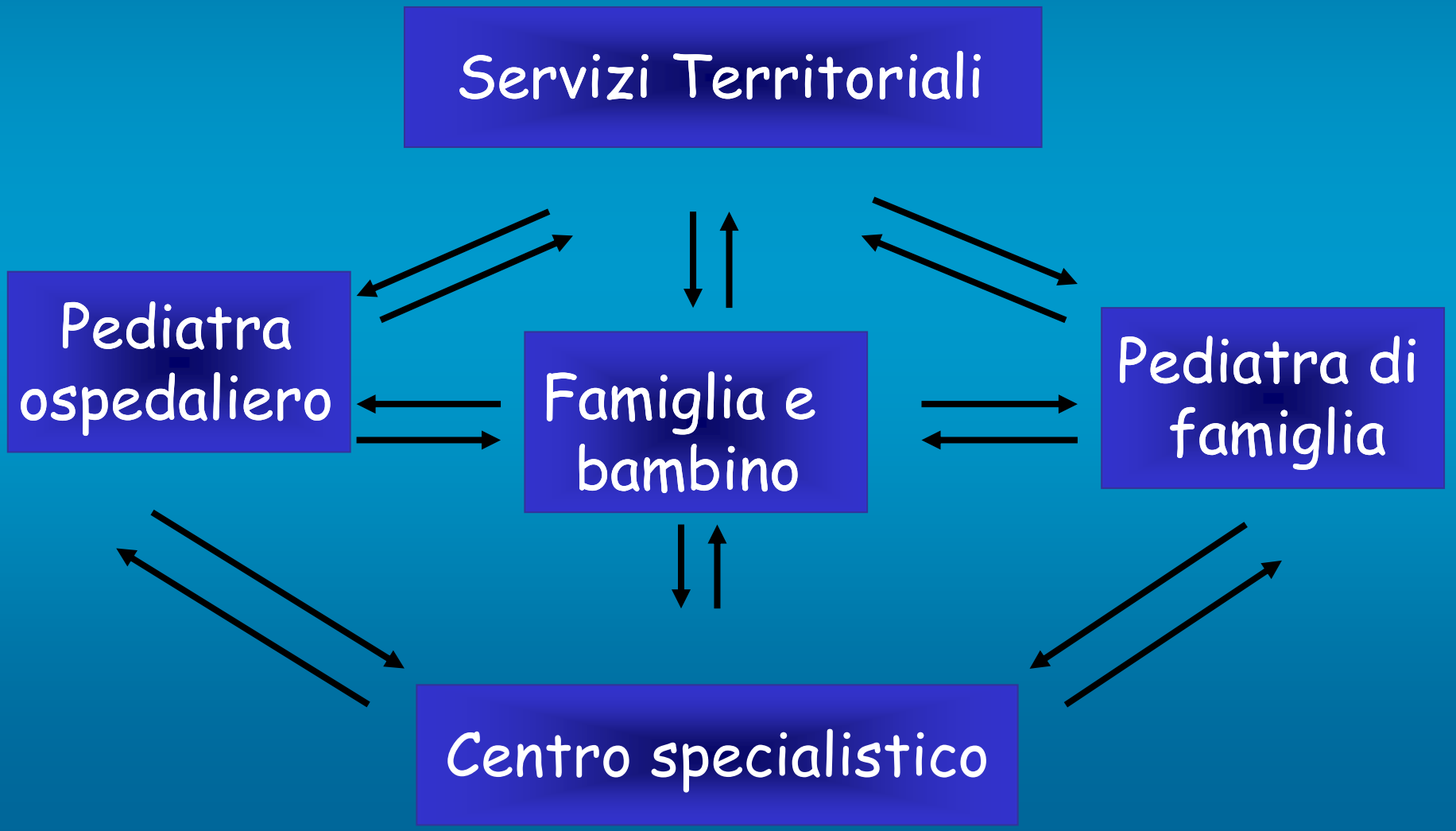


I bisogni dei bambini con "disabilità complessa"



Obiettivi

- Rilevare evidenze
- Equità dell'assistenza
- Promozione ed educazione alla salute



I bilanci di salute

Pediatra di famiglia



Definizione

Un bilancio di salute può essere definito come:

L'incontro personalizzato, periodico, programmato e documentato, tra il bambino (e i suoi genitori) e il responsabile della sua salute (auspicabilmente il pediatra di famiglia, che lavora in gruppo) per:

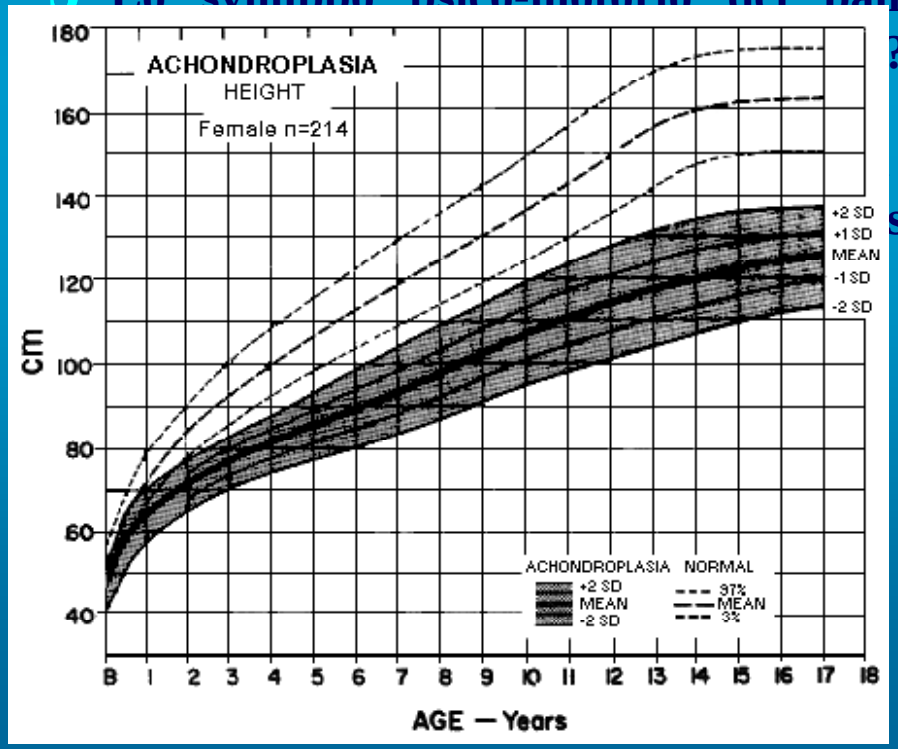
- **(a)** **valutare lo stato di salute** del bambino;
- **(b)** fornire indicazioni di **educazione sanitaria** anticipando i possibili problemi, le caratteristiche di sviluppo e i vari bisogni di salute;
- **(c)** mettere in atto specifici interventi di **prevenzione**

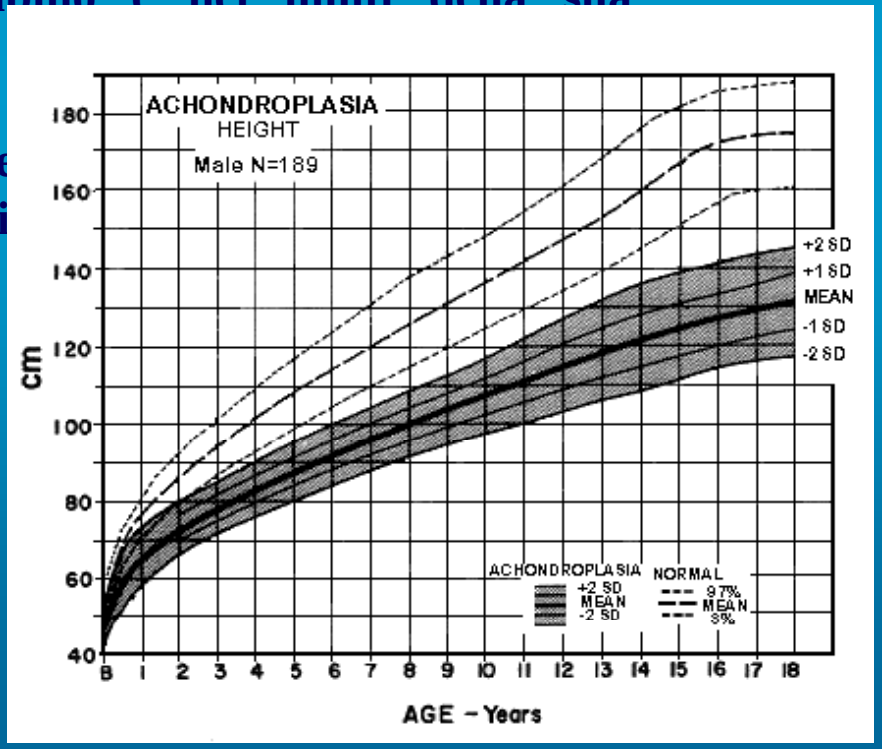
Bilancio di salute

Osservare insieme ai genitori i progressi del bambino.

1. **La famiglia si sente aiutata adeguatamente? Può essere fatto di più ?**
2. **Lo sviluppo fisico del bambino è normale (*curve adatte*)?**
3. **L'alimentazione e il ritmo sonno-veglia sono adeguati ?**
4. **Le vaccinazioni - tutte - sono in regola?**
5. **Lo sviluppo psico-motorio del bambino è nei limiti della sua ?**

Curve di crescita per Acondroplasia

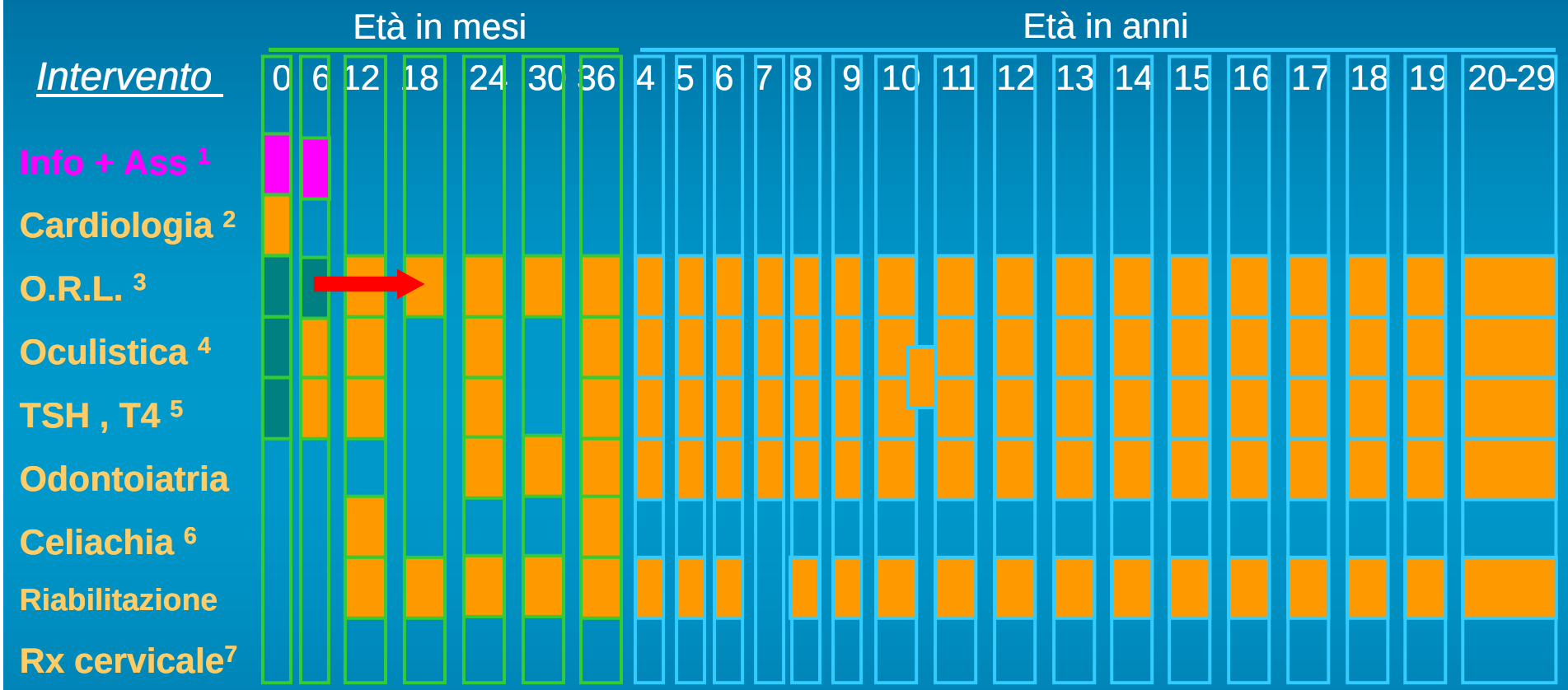




Sindromi per le quali esistono linee guida assistenziali specifiche

Acondroplasia	Pediatrics 1995, 95:443-451
Down	Pediatrics 2001, 107:442-449
Marfan	Pediatrics 1996, 98:978-982
Neurofibromatosi 1	Pediatrics 1995, 96:368-372
Turner	Pediatrics 1995, 96:1166-1173
Williams	Pediatrics 2001, 107:1192-1204
X-fragile	Pediatrics 1996, 98:297-300

I controlli di salute *specifici* in bambini e adolescenti con la sindrome Down (vedi referenze "Linee Guida 1991 – 2001)



1. Mappa,cons.genetica, incontri gruppo
2. ECG + Ecocardiogramma
3. Audioimpedenzometria
4. Visita specialistica + Ortottica
6. Ab anti-TGA ed EMA
7. In caso di anestesia generale o sport di contatto

3. ABR od otoemissioni acustiche
4. Riflesso rosso
5. Test di screening neonatale
3. / a seconda della collaborazione

ICBD

Bilancio di salute. Ad ogni visita:

Osservare insieme ai genitori i progressi del bambino.

1. **La famiglia si sente aiutata adeguatamente? Può essere fatto di più ?**
2. **Lo sviluppo fisico del bambino è normale (*curve adatte*)?**
3. **L'alimentazione e il ritmo sonno-veglia sono adeguati ?**
4. **Le vaccinazioni - tutte - sono in regola?**
5. **Lo sviluppo psico-motorio del bambino è nei limiti della sua condizione (*relazione del riabilitatore*) ?**
6. **L'anamnesi o la visita hanno messo in evidenza segni di una patologia più frequente nei bambini con quella sindrome specifica o con quella disabilità ?**
7. **Sono stati programmati o fatti gli esami di controllo ?**
8. **I trattamenti proposti in precedenza sono adeguati ai reali bisogni ?**
9. **Sono state proposte nuove terapie ?**
10. **Il consiglio genetico e le strategie di diagnosi prenatale sono stati formulati e compresi ?**

Problemi prioritari da gestire nel bambino con condizione disabilitante complessa

- Nutrizionale

Portata del problema

Disabilità Neuromotorie Gravi

Malnutrizione nell' 80-90% bambini *

Alimentazione è la componente dell'assistenza che impegna più le famiglie**

Polmonite da aspirazione è la principale causa di morte ***

* Dahl et al: Acta Pediatr 1996

** Reilly et al: J Pediatr 1996

*** Committee on children with disabilities: Pediatrics 2004

Problemi prioritari da gestire nel bambino con condizione disabilitante complessa

- Nutrizionale
- Gastrointestinale - RGE e Stipsi
- Respiratorio - Apnee
- Immunoinfettivologico - Infezioni Ricorrenti
- Osteoarticolare
- Neurologico

- Adeguato sostegno sociale / servizi territoriali

Pediatra ospedaliero

- Gestire Acuto
- Conoscere Complicanze
- Coordinamento



Specialisti “attivati”



Coordinamento dell'assistenza

Famiglia

- ↓ Problemi e Frustrazione
- ↑ Senso di collaborazione
- ↑ Soddisfazione nel team

Bambino

- ↓ Giorni di ospedalizzazione/numero visite
- ↓ Assenza a scuola
- ↑ Accesso alle risorse necessarie

Staff

- ↑ Comunicazione
- ↑ Efficienza dell'assistenza
- ↑ Ruolo professionale/flusso conoscenza

Sistema

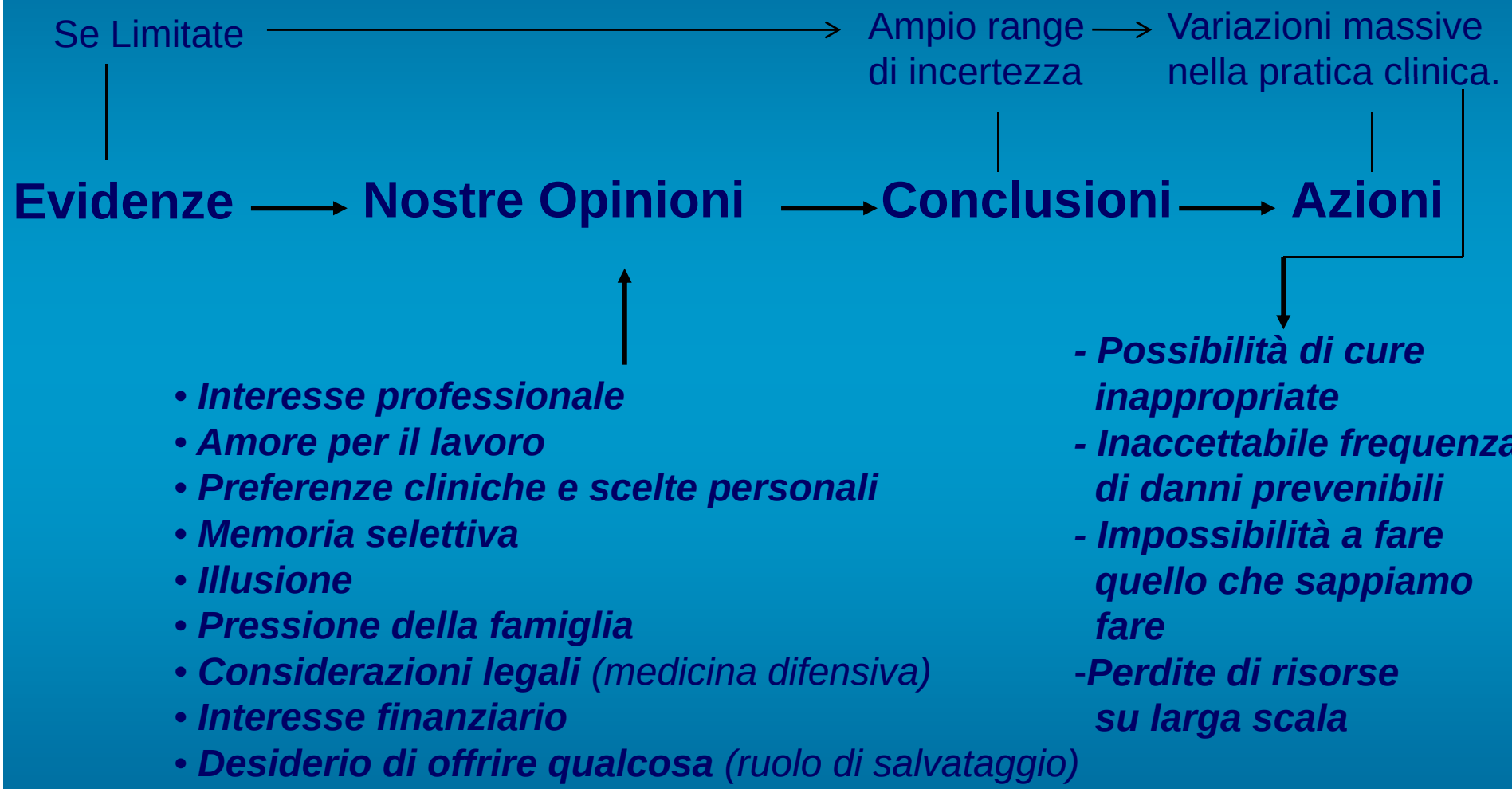
- ↓ Duplicazione
- ↓ Frammentazione
- ↑ Comunicazione e efficienza

Dal
“……penso sia utile”
alle
“linee guida”
di percorsi assistenziali

(es.: esami diagnostici,
interventi preventivi, trattamenti medici ed abilitativi)

Una buona assistenza non può fare a meno dell’attività di ricerca

Fattori che influenzano le nostre decisioni cliniche



David Eddy

La ricerca

- Singole condizioni disabilitanti: piccolo campione di pazienti
- Capitalizzare sulle similitudini tra diverse diagnosi per permettere studi statisticamente più robusti e con più rilevanza clinica
  (Perrin et al 2002, Srivastata et al 2005)
- “Evidence”: necessarie per stabilire un comune comportamento nella pratica clinica (Linee guida) e migliorare la gestione delle risorse

Conclusioni

- Organizzazione servizi sanitari/educativi/territoriali
- Considerare le malattie rare non come singole entità. Trovare strategie di intervento sugli aspetti comuni in queste condizioni
- Migliorare l'impatto socio-sanitario di queste malattie riducendo le cause prevenibili di ricovero

Ridurre gli errori medici
Coordinare meglio l'assistenza

- Costruire una rete : famiglia, pediatra, centro ospedaliero, servizi territoriali
- Ricerca: linee guida

Linea guida

Uno strumento operativo a valenza tecnica e sociale

Aiuta il medico
e la famiglia
a implementare
i passi assistenziali
più utili
e nel modo
più razionale

Tende a fornire
un'assistenza simile
a tutti.
Persegue
il principio etico
dell'equità

Equità

Soddisfare i bisogni e le priorità
di ognuno

“La salute è una condizione di armonico equilibrio, fisico e psichico, dell’individuo, dinamicamente integrato nel suo ambiente naturale e sociale”

A. Seppilli 1966

Grazie per l’attenzione

