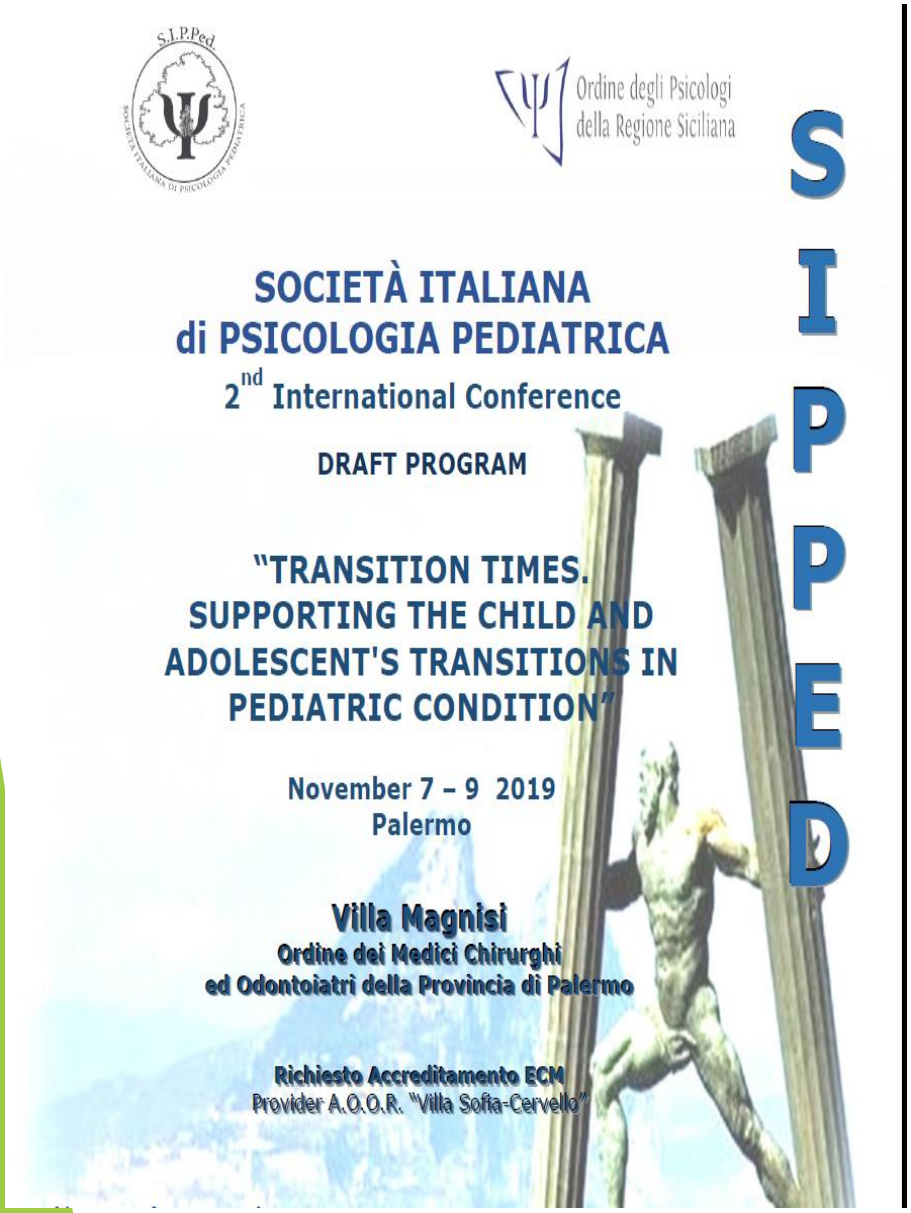


Le transizione evolutive nelle condizioni di disabilità

Maria Piccione

UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI PALERMO
Promozione della Salute, Materno-Infantile,
di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza
"G. D'Alessandro"
UOSD Genetica medica AOOR Villa Sofia -Cervello
Palermo

Europa

27-36 milioni di persone affette

6-8% della popolazione europea

(Ministero della Salute)

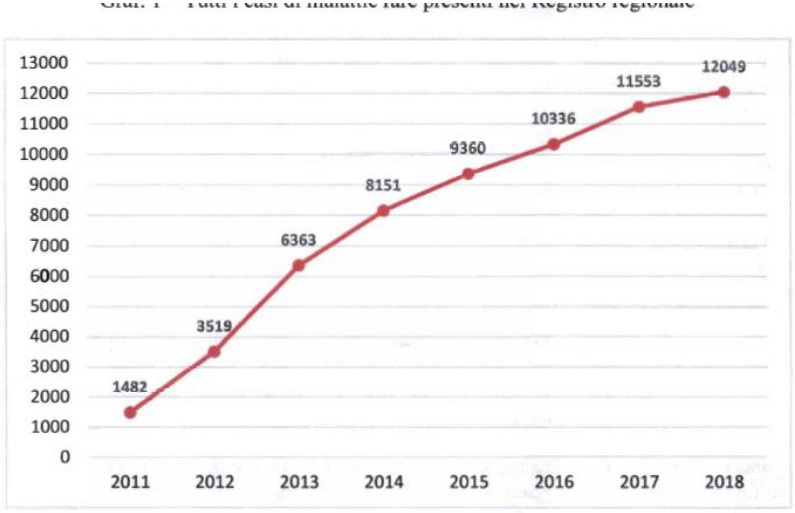
Italia

8.000
unità nosologiche

Oltre 7.000
patologie rare

70 % bambini
(Orphanet)

Sicilia



12.049 pazienti affetti da malattie rare

309 Patologie diverse
(R.R.M.R.2018)

Il nuovo scenario sanitario

↑ Patologie croniche

↑ Malattie Rare

↑ Disabilità complessa

Nuovi bisogni di salute

Assistenza specializzata

PRESA IN CARICO GLOBALE DEL PAZIENTE

Epidemiologia che cambia…….

Tabella I. Andamento dei ricoveri e delle giornate di degenza attribuibili ai casi cronici e non cronici, AOU Meyer 2010-2012.

AOU Meyer Ricoveri ordinari	Anno 2010	Anno 2012	Δ% 2012 vs 2010
dimessi totali	8.811	8.810	-0,0
casi cronici	4.183	4.367	4,4
casi acuti	4.628	4.443	-4,0
giornate totali	50.139	49.668	-0,9
gg per cronici	25.002	26.948	7,8
gg per acuti	25.137	22.720	-9,6

Tabella II. Distribuzione dei casi e delle giornate di degenza per raggruppamento diagnostico (CCI), AOU Meyer 2012.

Rango	Raggruppamenti diagnostici	Casi Anno 2012	Casi %
1	14. Malformazioni congenite	1.567	35,8
2	6. Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	633	14,5
3	18. Fattori che influenzano lo stato di salute ed il ricorso ai servizi sanitari	416	9,5
4	8. Malattie dell'apparato respiratorio	375	8,6
5	5. Disturbi mentali	314	7,2
6	3. Malattie endocrine, nutrizionali e metaboliche e disordini del sistema immunitario	239	5,5
7	2. Neoplasie	184	4,2
8	4. Malattie del sangue e degli organi emopoietici	184	4,2
9	7. Malattie del sistema circolatorio	142	3,3
10	9. Malattie dell'apparato digerente	122	2,8
11	13. Malattie del sistema muscolo-scheletrico	90	2,1
12	10. Malattie dell'apparato genito-urinario	85	1,9
	Altri	16	0,4

La disabilità complessa……..

GOVERNARE LA SALUTE

I bambini clinicamente complessi: l'evoluzione dell'epidemiologia pediatrica

Nel sito di NACHRI (la rete americana e internazionale degli Ospedali pediatrici) è raccontata la storia di una bambina di dieci anni, nata con una rara malattia progressiva: sin dall'età di tre mesi è stata sottoposta a sedici interventi chirurgici e a più di quaranta risonanze magnetiche per il trattamento delle lesioni causate dalla malattia. La malattia ha causato anche danni alle gambe e alle braccia che ostacolano fortemente i movimenti. È curata da quattordici differenti tipi di specialisti, oltre che dal suo pediatria di famiglia. Per le cure specialistiche di cui ha bisogno, spesso deve viaggiare accompagnata dalla sua famiglia (figura 1).

Questa bambina è stata scelta da NACHRI quale testimonial

Lily's parentes mapped out a care web to illustrate the many moving places and challenges they face in integrating coordination of her health care into everyday life.

Malattie Rare - Criticità

Clinico - Assistenziale	Organizzativo - Gestionale	Psico - Sociale
• Diagnosi ritardata	• Difficoltà nella ricerca scientifica e farmacologica	• Forte impatto emotivo
• Difficoltà terapeutica	• Elevati costi	• Solitudine
• Eziologia e Sintomatologia variabile	• Complessità dell'organizzazione delle strutture sanitarie	• Opportunità educative,sociali, professionali limitate
• Bassa prevalenza	• Esiguo numero di strutture e di operatori sanitari specializzati nella rete territoriale	• Discriminazione
• Numero di MR elevato		• Effetti sull'intero nucleo familiare
• Cronicità		
• Morbilità/ Mortalità		
• Disabilità complessa		
• Assistenza multidisciplinare		
•Transizione		

DIFFICOLTA' NEL PASSAGGIO OSPEDALE-TERRITORIO e NELLA CONTINUITA' ASSISTENZIALE

ELEVATA COMPLESSITA' DELL'ASSISTENZA

RITARDO NELLA PRESA IN CARICO DEL PAZIENTE

TRANSIZIONE

Vulnerabilità – Disabilità

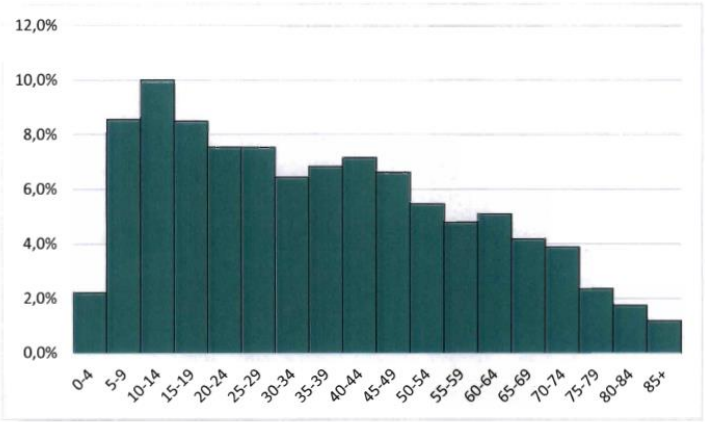
Stato di Salute

Popolazione Generale

Popolazione con Disabilità

Disparità

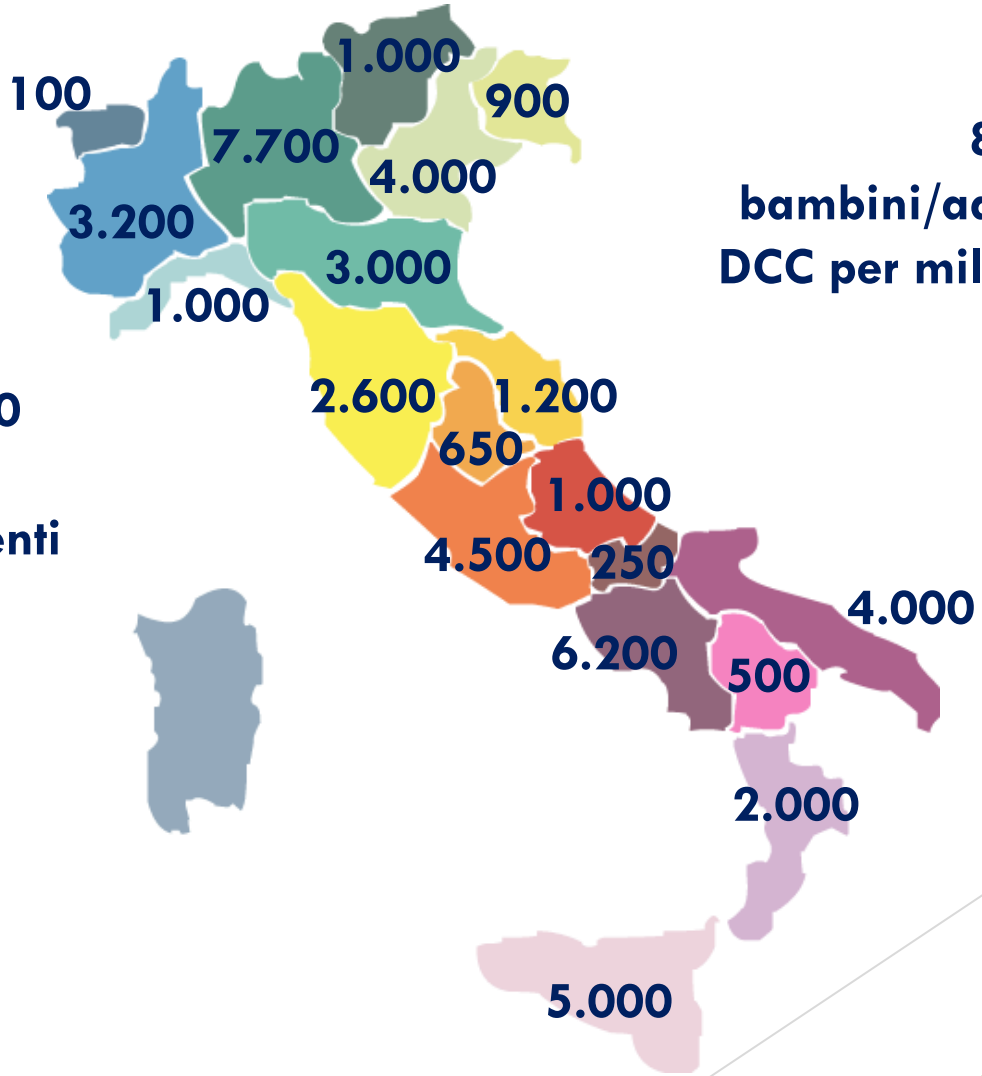
- **Determinanti Genetici**
- **Determinanti Sociali**
- **Condizioni Ambientali**
- **Accesso alle cure mediche**
- **Promozione della Salute**



A cascade of disparities: health and health care access for people with Intellectual disabilities. G.L. Krahn et al. 2006 Wiley-Liss.

Prevalenza in Italia

Su 10 milioni di bambini/adolescenti = 50.000



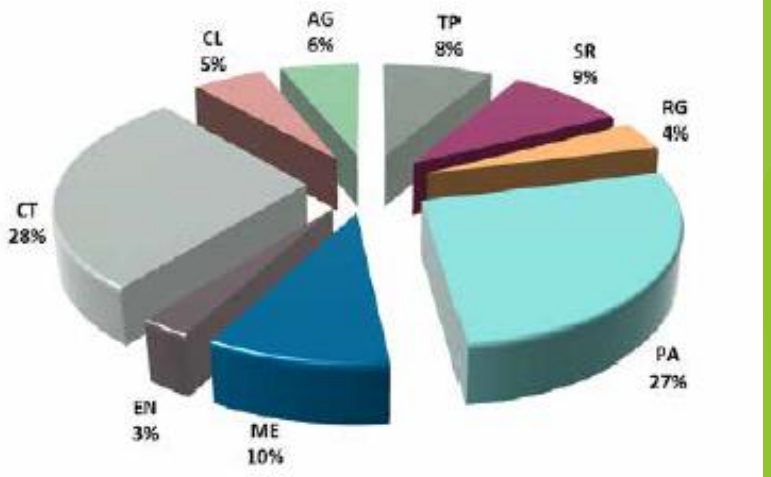
850
bambini/adolescenti con
DCC per milione di abitanti

DCC = 5 x 1.000
1 su 200
bambini/adolescenti

Dati disabilità nelle scuole in Sicilia. Anno 2017-2018

	Alunni con disabilità	Incidenza sul totale alunni
Agrigento	1.566	2,39%
Caltanissetta	1.438	3,36%
Catania	7.201	4,25%
Enna	715	2,99%
Messina	2.519	3,03%
Palermo	7.005	3,78%
Ragusa	997	2,05%
Siracusa	2.331	3,89%
Trapani	2.155	3,38%
Sicilia	25.927	3,49%

DISTRIBUZIONE DEGLI ALUNNI CON DISABILITÀ PER PROVINCIA



Dati disabilità nelle scuole in Sicilia. Anno 2018- 2019

Ufficio Scolastico Regionale

per la Sicilia

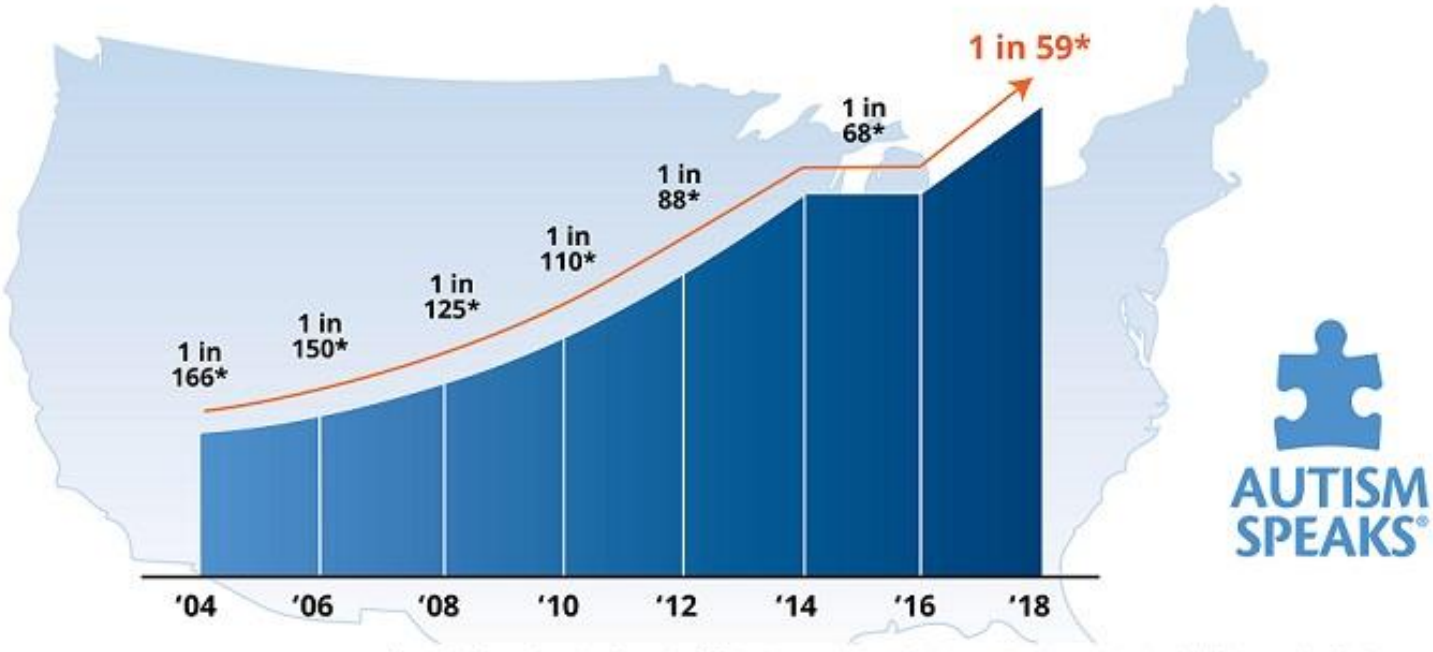
Disabili

~ 27.000

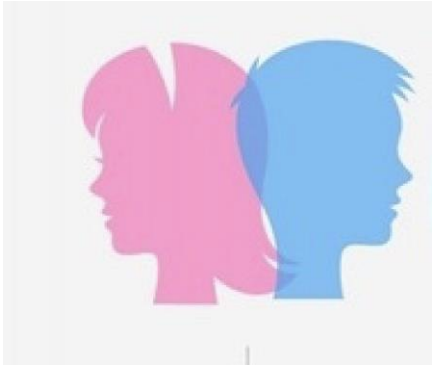
~ 13.000

Disabilità grave

Estimated Autism Prevalence 2018



6.6/1000



26.6/1000

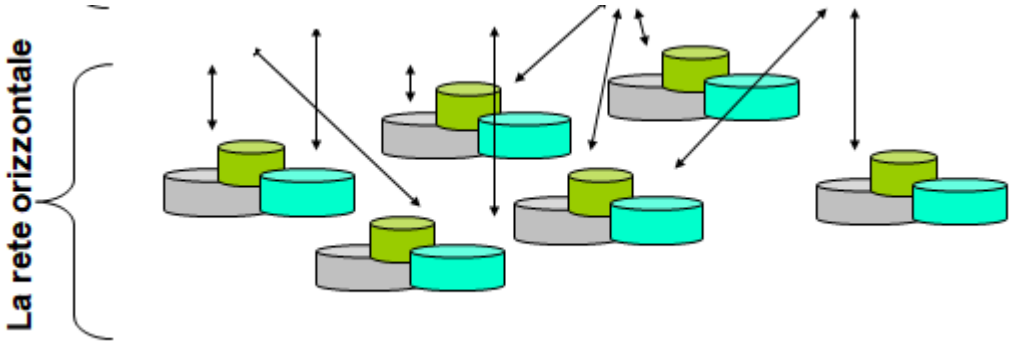
Ratio 4.0

Disabilità Congenite Complesse

- Diagnosi
- Interventi multidisciplinari e multisettoriali
  - continuativi nel tempo,
  - vicini alla residenza del bambino,
  - integrati con le risorse sociali
- Presa in carico del nucleo familiare nel suo insieme.

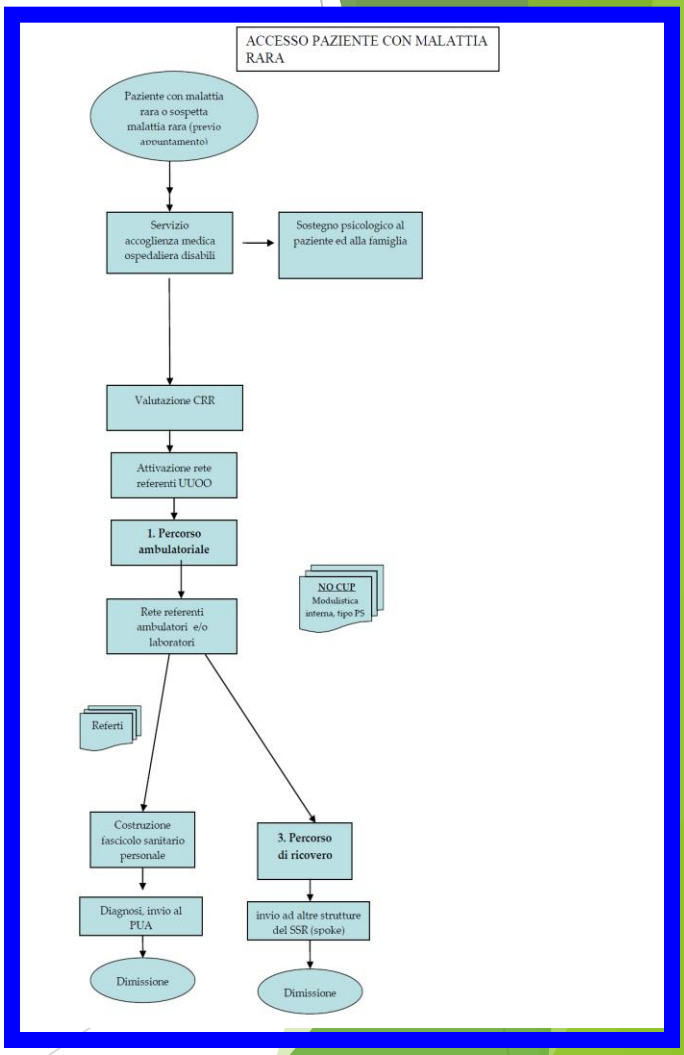
Disabilità Congenite Complesse

- la responsabilità primaria del percorso assistenziale deve essere assegnata al **Centro di riferimento**
- Al centro di riferimento va richiesto di essere il motore di una macchina composta di varie parti, che non svolge tutte le funzioni, ma le attiva quando necessario



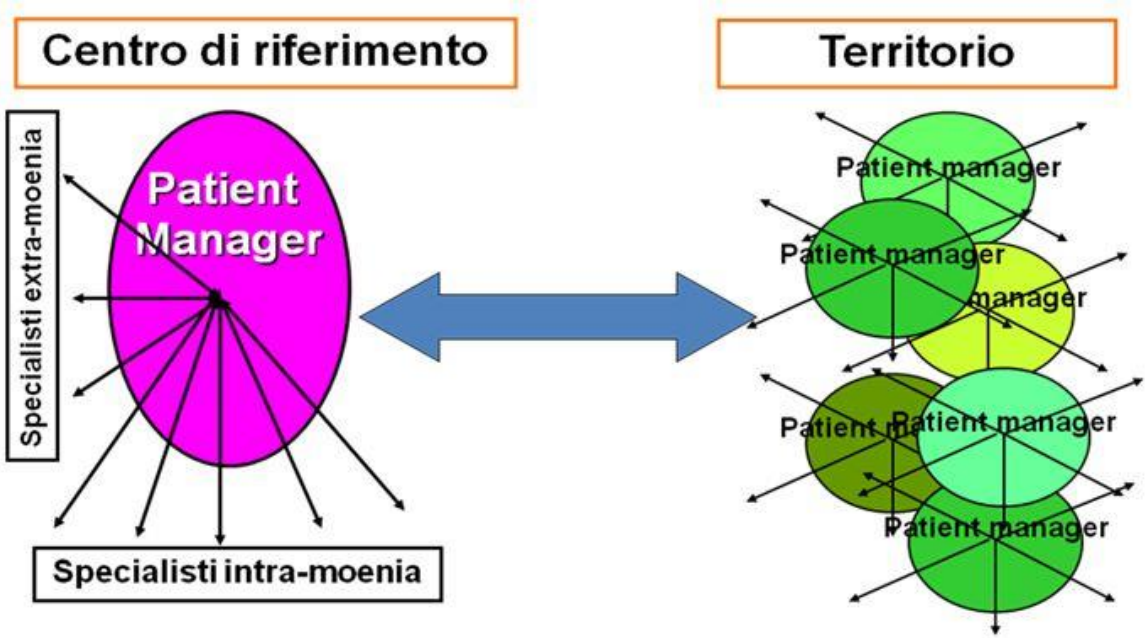
Rete per le malattie rare

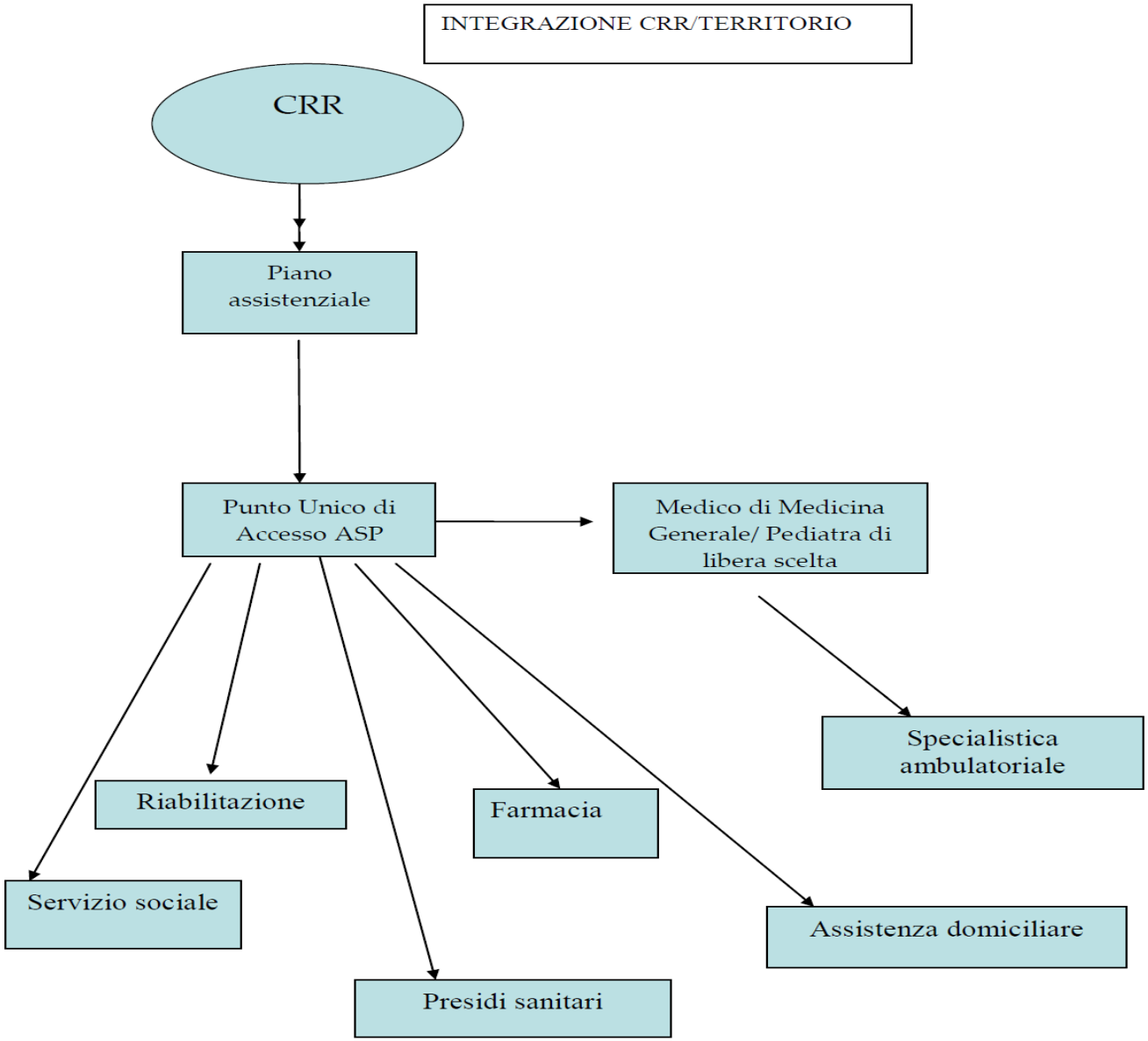
- **Rete intra-aziendale**: costituzione di un **percorso diagnostico-terapeutico "facilitato"** attraverso un'integrazione di interventi tra le diverse U.U.O.O. delle Aziende Ospedaliere in cui ricadono Centri di Riferimento per malattie rare (**rete intra-aziendale**),



Rete per le malattie rare

- **rete assistenziale di continuità territoriale** che coinvolga le diverse strutture territoriali, e permetta, attraverso un sistema informatizzato, al responsabile del CRR di fornire il piano assistenziale individualizzato per ogni paziente affetto da malattia rara alla ASP di appartenenza




INTEGRAZIONE CRR/TERRITORIO
CRR
Piano assistenziale
Punto Unico di Accesso ASP
Medico di Medicina Generale/ Pediatra di libera scelta
Specialistica ambulatoriale
Riabilitazione
Farmacia
Servizio sociale
Assistenza domiciliare
Presidi sanitari

Rete per le malattie rare

- **Rete inter-pares**: (“second opinion” , definizione di PDTA regionali per patologie rare, condivisione linee guida etc.). In base all'evidenza della letteratura, ai documenti presentati anche in itinere dai centri secondo un approccio di responsabilizzazione e condivisione verranno definite ed aggiornate le proposte di protocollo dei trattamenti e di percorsi assistenziali.

PDTA

Percorso Diagnostico-Terapeutico Assistenziale (PDTA):

- descrizione dettagliata degli interventi medico-sanitari da mettere in atto per una determinata patologia,
- azioni “necessarie” per conseguire il massimo livello di qualità con i minori costi e ritardi, **nel rispetto del contesto organizzativo in cui si opera.**

Supplemento ordinario n. 2 alla GAZZETTA UFFICIALE DELLA REGIONE SICILIANA (p. I) n. 39 del 25 settembre 2015 (n. 34)

REPUBBLICA ITALIANA

Anno 69° - Numero 39

GAZZETTA UFFICIALE

DELLA REGIONE SICILIANA

PARTE PRIMA Palermo - Venerdì, 25 settembre 2015

SI PUBBLICA DI REGOLA IL VENERDI'
Spud. in a.p., comma 20/c, art. 2, L. n. 662/96 - Filiale di Palermo

DIREZIONE, REDAZIONE, AMMINISTRAZIONE: VIA CALTANISSETTA 2-E, 90141 PALERMO
INFORMAZIONI TEL. 091/707/6930-928-904 - ABBONAMENTI TEL. 091/707/4925-931-932 - INSERZIONI TEL. 091/707/4926-940 - FAX 091/707/4927
POSTA ELETTRONICA CERTIFICATA (PEC) gazzetta.ufficiale@certmail.regione.sicilia.it

ASSESSORATO DELLA SALUTE

DECRETO 7 settembre 2015.

Adozione percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali (PDTA) . . . . . pag. 3

.....Transizione.....

una delle fasi più delicate nella gestione di un paziente con malattie croniche, comprese quelle che comportano una disabilità

non un semplice passaggio di consegne **pianificato dell'assistenza sociosanitaria** dal pediatra al medico di medicina generale

profondo **cambiamento delle esigenze** più ancora sul piano relazionale che su quello clinico

American Academy of Pediatrics, American Academy of Family Physician e l'American College of Physician-American Society of Internal Medicine, 2011

Tappe determinanti

- Vita autonoma o in gruppo
- Ritiro dal lavoro
- Cure mediche

Vecchiaia

- Vita in comunitá
- Lavoro
- Cure mediche

- Vita in famiglia
- Aiuto alle famiglie
- Scuola / Svago
- Cure mediche

Maturitá

- Pensionamento
- Declino fisico e mentale
- Perdita del caregiver

- Cambiamento stile di vita
- Cambiamento stato di salute
- Invecchiamento del caregiver

Adolescenza

- Conclusione studi
- Autonomia
- Indipendenza dalla famiglia

Infanzia

Transizioni

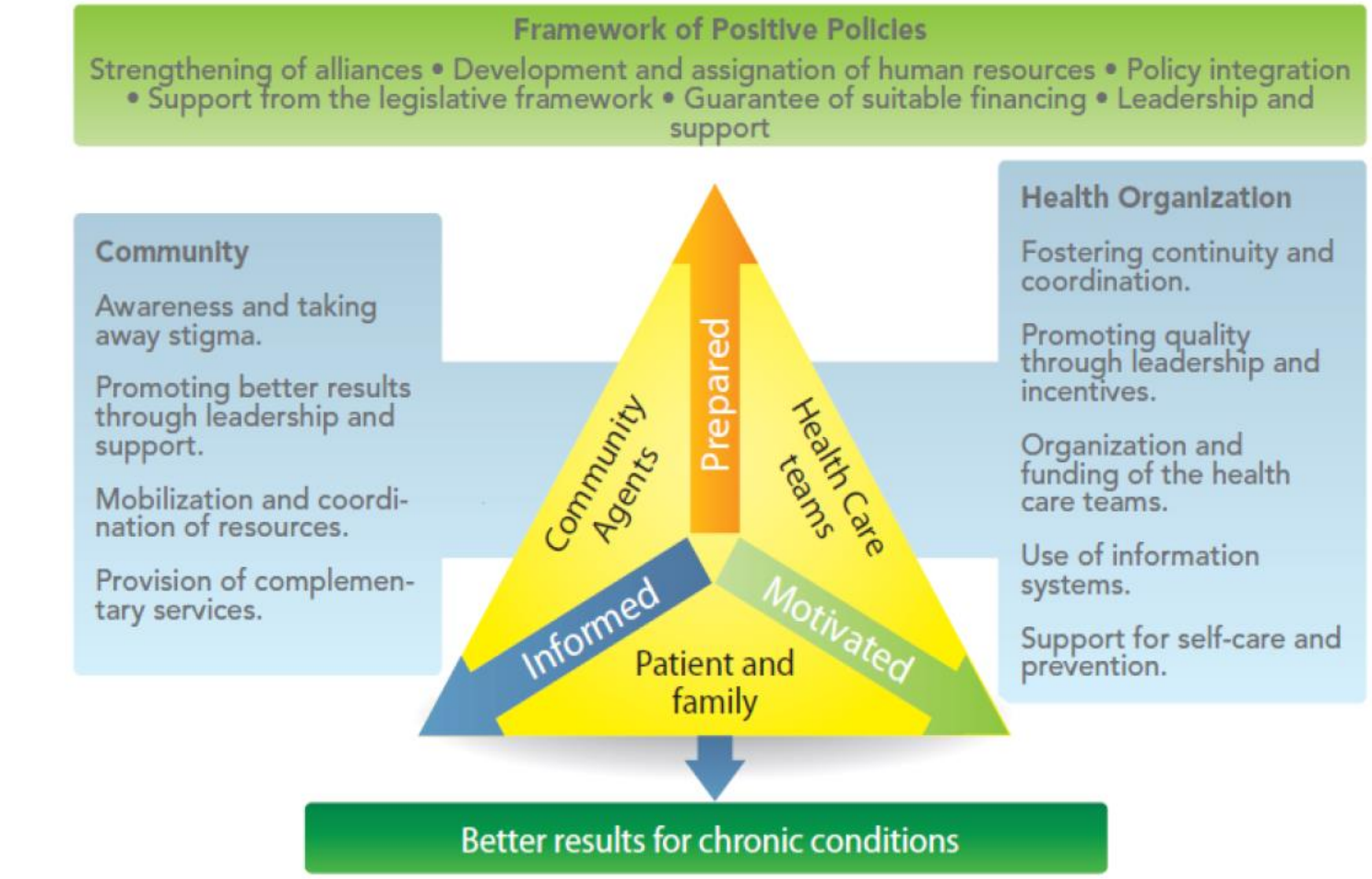
.....Transizione.....

non un evento ma un processo che evolve e si moltiplica nel tempo

Piano Nazionale della Cronicità

Accordo tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano del 15 settembre 2016

The Model of Innovative Care and Chronic Conditions (ICCC)



LA CONTINUITÀ ASSISTENZIALE, IL RUOLO DELLE FAMIGLIE, GLI AMBITI RELAZIONALI, LA TRANSIZIONE.

OBIETTIVI

- Migliorare le conoscenze sulle malattie croniche in età evolutiva.
- Realizzare attività di formazione e comunicazione, con il coinvolgimento delle Associazioni dei malati, per migliorare la capacità di gestione della malattia da parte dei contesti familiare, relazionale e sociale, adeguatamente supportati.
- Favorire "l'azione di rete" sul territorio, con particolare riguardo alla informazione/formazione del personale non sanitario che opera nei contesti relazionali dei bambini e sostenere i familiari nella gestione del bambino e dell'adolescente con cronicità nel percorso di inclusione a scuola.
- Aumentare la consapevolezza delle risorse dei bambini con malattia cronica nel mondo della scuola, nelle attività ludiche e fisico-sportive per evitare discriminazioni e preclusioni personali garantendo al bambino e all'adolescente una vita scolastica, sportiva, relazionale e sociale simile ai propri coetanei, compatibilmente con la patologia da cui è affetto.
- Istruire gli operatori socio-sanitari, gli insegnanti e gli istruttori sportivi e sensibilizzare i colleghi di lavoro su come prevenire, riconoscere e trattare le eventuali situazioni di urgenza.
- Promuovere l'adozione di modelli di transizione dall'età adolescenziale all'età adulta, promuovendo l'indipendenza in rapporto al grado di maturità del soggetto.

LINEE DI INTERVENTO PROPOSTE

1. incentivare iniziative e progetti di assistenza domiciliare e negli ambienti di vita dei bambini con cronicità, formando il personale a un approccio anche psicosociale.
2. attivare iniziative per diffondere una cultura della cronicità in età pediatrica nel personale scolastico e informare sui sintomi iniziali per una diagnosi precoce e sulla natura della malattia per il migliore inserimento possibile dei pazienti nella quotidianità.
3. favorire la partecipazione alle attività fisiche e sportive, anche a livello agonistico.
4. garantire sicurezza e gestione della somministrazione dei farmaci in ambienti scolastici, educativi, formativi, sia nella continuità assistenziale che nelle emergenze, applicando le indicazioni ministeriali.
5. promuovere iniziative per favorire una comunicazione efficace tra i medici pediatri e i medici dell'adulto.
6. organizzare una transizione strutturata, disegnando un percorso personalizzato e adatto alla realtà locale, nel rispetto di linee guida e PDTA.

RISULTATI ATTESI

- Sviluppo di modelli che garantiscano una risposta integrata ai bisogni di salute, in particolare nella domiciliarità, tenendo conto delle peculiarità dell'età evolutiva
- Incremento di modelli di integrazione scolastica, di scuola a domicilio e in ospedale e aumento del numero degli Istituti scolastici che implementino tali modelli.
- Attivazione di percorsi di facilitazione all'accesso alle attività ludiche e sportive ed alla partecipazione a tutte le attività extra scolastiche dei bambini con malattie croniche
- Diffusione di protocolli di transizione dall'età adolescenziale all'età adulta, condivisi e operativi tra servizi pediatrici e servizi per gli adulti

Secondo un recente documento della Società Italiana di Pediatria, il concetto di cronicità in età pediatrica si riferisce a *"bambini con bisogni assistenziali speciali a maggior rischio di condizione cronica nella sfera fisica, evolutiva, comportamentale ed emotiva, che richiedono servizi socio-sanitari di tipo e dimensione diversa da quelli usuali"*, includendo poche condizioni cliniche frequenti e molte condizioni rare. La sopravvivenza di pazienti con condizioni un tempo considerate letali ha determinato un incremento delle malattie croniche, con una prevalenza stimata nella popolazione pediatrica (0-16 anni) di 1:200.

Bambini e adolescenti (0-18 aa.) devono essere seguiti in ambiente pediatrico dedicato e specializzato (L.176/91 "Convenzione di New York sui diritti del fanciullo") con interventi strutturati in funzione dei diversi tipi di patologia e fasce di età. Inoltre devono essere curati in ospedale solo nel caso in cui l'assistenza di cui hanno bisogno non possa essere fornita a pari livello a domicilio o presso ambulatori o in Day Service.

I teen-ager hanno caratteristiche emozionali molto diverse da quelle dei bambini e degli adulti, in questa delicata fase l'adolescente deve rispondere a molte richieste interne (costruzione di una propria identità, volontà di differenziazione da quello che il ragazzo è stato in passato e dai modelli adulto-genitoriali) ed esterne (nuove amicizie e relazioni, la scuola, i coetanei e la forza di omogeneizzazione al gruppo di riferimento).

La motivazione alla cura e a uno stile di vita corretto diminuisce o si altera mentre, contemporaneamente, l'adolescente per la prima volta diventa l'interlocutore privilegiato al momento delle visite (per sua esplicita richiesta o per un "fisiologico" e allontanamento dalla famiglia).

Esplicito rifiuto: «Non voglio cambiare»

Wong LHL, Chan FWK, et al. Transition care for adolescents and families with chronic illnesses. J Adolesc Health 2010;47:540-6..

modello di transizione

La transizione dei pazienti dall'età pediatrica a quella dell'adulto, dovrebbe riconoscere un graduale passaggio dalla Rete pediatrica a quella della medicina dell'adulto. La struttura specialistica pediatrica e il Pediatra di Libera Scelta dovrebbero quindi integrarsi con le strutture proprie dell'età adulta e facilitare la presa in carico del giovane adulto affetto da patologia cronica complessa, soprattutto se associata a disabilità. Alla struttura specialistica e al Pediatra, responsabili del paziente nella fase di transizione è affidato il ruolo di consulenti istituzionali, per garantire una corretta impostazione e prosecuzione dei protocolli di follow up diagnostico terapeutico in atto.

- Presenza del pediatra durante la/e prima/e visita/e presso la medicina dell'adulto
- Incontro tra paziente e futuro specialista di riferimento prima della transizione clinica

no ad una transizione basata solo sul dato anagrafico…….

Health care transition in patients with rare genetic disorders with and without developmental disability: Neurofibromatosis 1 and williams-beuren syndrome.

- ✓ difficoltà nella transizione da un sistema NPI (centrato sulla famiglia e sullo sviluppo, multidisciplinare) al Servizio per Adulti (meno supportivo)
- ✓ no linee guida nazionali
- ✓ aumento dei costi a lungo termine: bassa *compliance* al trattamento, aumento del rischio genetico, aumento complicanze

(Van Lierde et al. Am J MedGenet A. 2013 May 21)

I percorsi della salute mentale: da un servizio per l'infanzia e l'adolescenza ad un servizio per gli adulti

(Camuffo M &Corlito G Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza 2011;78:340-356)

La Transizione dall'età pediatrica all'età adulta

Obiettivo prioritario della riorganizzazione della Rete delle Malattie Rare, diventa quindi **l'armonizzazione del percorso di presa in carico complessiva del "malato raro"** nel contesti dei servizi di salute, che segua il processo fisiologico di crescita della persona

Questo percorso può prevedere alcuni momenti cruciali:

- definire precise modalità di comunicazione tra ospedali (ambito pediatrico e dell'adulto) e servizi territoriale
- definire i momenti d'incontro tra i professionisti coinvolti nei tre ambiti: presidi pediatrici, dell'adulto e servizi del territorio;
- strutturare, nel contesto dei presidi ospedalieri per **l'età adulta**, una **presa in carico che garantisca la natura olistica della risposta ai bisogni di salute della persona.** Sperimentando e predisponendo soluzioni che evitino il riduttivismo specialistico ed sviluppino l'approccio coordinato multidisciplinare.

Team multidisciplinare

Modello «person-centerd»

Psicologo

Operatori Sanitari

Responsabile CRR

Specialisti di branca

PdF e MMG

Nutrizionista

Paziente

Genitori e Care-givers

Altri terapisti
(musico, massoterapia)

Assistenti Sociali

UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI PALERMO

Promozione della Salute, Materno-Infantile,

di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza

"G. D'Alessandro"

"……..., un puzzle non è una somma di elementi che bisognerebbe dapprima isolare e analizzare, ma un insieme, una forma cioè, una struttura……. ……..la conoscenza del tutto e delle sue leggi, dell'insieme e della sua struttura, non è deducibile dalla conoscenza delle singole parti che lo compongono: la qual cosa significa che si può guardare il pezzo di un puzzle per tre giorni di seguito credendo di sapere tutto della sua configurazione e del suo colore, senza aver fatto il minimo passo avanti…"

Georges Perec, La vie mode d'emploi, 1978
Tr. it., La vita istruzioni per l'uso

"……..un solo criterio permette di valutare la qualità della civilizzazione umana: il rispetto che essa prodiga nei riguardi dei suoi figli più fragili. Una società che non lo comprende è destinata a scomparire."

Jerome Lejeune