

Pediatria della disabilità

Giuseppe Zampino, Angelo Selicorni*

*Centro di Riferimento per le Malattie Rare e Congenite, Dipartimento di Scienze Pediatriche Medico-Chirurgiche e Neuroscienze dello Sviluppo, Policlinico Universitario "A. Gemelli", Roma; * Ambulatorio Genetica Clinica Pediatrica, Clinica Pediatrica Università Milano Bicocca, Fondazione MBBM, A.O. S. Gerardo, Monza*

Riassunto

Il principale obiettivo di questa revisione è evidenziare l'importanza dell'approccio pediatrico al bambino con condizione genetica disabilitante ad elevata complessità assistenziale. Per lungo tempo confinata a riabilitazione o cure palliative, l'assistenza del bambino con disabilità dovrebbe essere affrontata, in termini preventivi e curativi, allo stesso modo di un bambino senza disabilità. Nonostante la numerosità delle singole rare condizioni, che sottende un ampio scenario di problematiche cliniche, è possibile capitalizzare verso patologie di sistema/organo che più frequentemente coinvolgono il bambino sia con disabilità congenita che acquisita. La complessità assistenziale è legata essenzialmente al coinvolgimento di numerosi sistemi strettamente connessi e solo una gestione multidisciplinare coordinata può essere efficace. Inoltre il coinvolgimento di aspetti medici insieme ad aspetti psicologici e sociali, che si intrecciano, obbligano il pediatra ad un'apertura multisetoriale. Il pediatra di famiglia, tramite bilanci di salute ad hoc può rilevare problematiche cliniche trasversali comuni, evitare che si instaurino complicanze prevenibili per quella condizione, verificare che il progetto assistenziale sviluppato dai diversi operatori socio-sanitari sia sostenibile da bambino, famiglia e sistema-paese. Il ruolo del pediatra ospedaliero o del centro di riferimento consiste nel coordinare interventi di diversi specialisti d'organo, gestire l'emergenza e sviluppare strategie di trattamento calibrate sul bambino/famiglia. Il problema maggiore si pone quando il bambino diventa adulto. La mancanza di figure mediche che abbiano competenza di gestione sulla patologia disabilitante congenita nell'adulto, pone le famiglie drammaticamente orfane di supporto. Una delle maggiori sfide è garantire continuità di assistenza creando nella medicina dell'adulto figure competenti in tale settore.

Summary

The principal aim of this paper is to underline the importance of the pediatric approach to children with highly complex congenital conditions. For a long time the assistance to disabled child has been limited to rehabilitation or palliative care. The disabled child needs preventive and curative assistance, that means a pediatric approach. In spite of big number of rare conditions, it is possible to sum up the pathologies which most frequently involve children with congenital but also acquired disabilities. The complexity of the assistance is due especially to the involvement of numerous strictly connected systems, therefore multidisciplinary and well coordinated approach is needful. The coexistence of medical problems together with psychological and social aspects obliges the pediatrician to have a multisectorial view. The family pediatrician should use health balance to reveal the clinical problems frequent in a specific disability in order to avoid the most common complications of that condition, and to verify if the care project developed by social and medical operators is sustainable for the child, the family and the Country. The role of the hospital pediatrician consists in coordinating the interventions of different specialists, managing the emergencies and developing the treatment strategies calibrated for every single child and family. Situation gets worse when the child grows up. The lack of medical figures competent to manage congenital disabled conditions in adult age lives the family without support. Therefore one of our most important tasks is to give the disabled children continuative care. To reach this aim, the creation of competent medical figure is indispensable.

Introduzione

Le malattie croniche ed in particolare quelle disabilitanti ad elevata complessità rappresentano la nuova sfida ma anche la grande opportunità per la pediatria tali da ridefinire la natura e lo scopo della pratica pediatrica e delle politiche di salute infantile.

La riduzione ed il controllo della patologia infettiva associati alla sopravvivenza di condizioni in precedenza considerate letali (prematuro estrema, tumori cerebrali, alcune sindromi malformative) hanno incrementato la portata delle malattie disabilitanti. A ciò si aggiunge il 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).

Inoltre nell'ultimo decennio si è preso atto della portata delle malattie rare che sono divenute obiettivi prioritari di rilevanza nazionale (legge n. 279/2001). Le malattie rare vengono identificate dal punto di vista epidemiologico come condizioni che colpiscono 1 persona ogni 2000. In realtà la rarità di una condizione non significa scarso impatto socio-sanitario, per due motivi: il primo è che queste condizioni sono moltissime, tra 7000 e 8000, e quindi il numero totale dei pazienti che ne è affetto è elevato; il secondo è che la rarità rende

più difficile il percorso diagnostico-assistenziale. Per salvaguardare il principio di equità dell'assistenza per tutti i cittadini, tenuta presente la complessità di queste condizioni, molte Regioni si sono attivate per organizzare una rete assistenziale costituita da centri specialistici di riferimento e presidi territoriali in collegamento.

Parlare di malattie rare come entità unica significa anche trovare strategie di intervento sugli aspetti comuni. Le malattie rare nella maggior parte dei casi sono disabilitanti, ad elevata complessità assistenziale e di origine genetica con esordio in età pediatrica, e pertanto ben si comprende quanto la pediatria sia coinvolta nella loro gestione.

Definizione

Quando nel 2001, in USA, l'*Institute of Medicine e l'Agency for Health Research and Quality* dovettero definire le condizioni che in termini epidemiologici, peso sanitario e risorse da utilizzare risultavano prioritarie, identificarono "the children with special health care needs". Tale definizione, coniata dal *Maternal and Child Health Bureau* e accettata dall'*American Academy of Pediatrics (AAP)*, designa i bambini ad aumentato rischio di sviluppare una condizio-

ne cronica con coinvolgimento fisico, mentale, comportamentale o emozionale che richiedono una serie di servizi che per tipologia e quantità non sono quelli normalmente richiesti da un bambino (AAP, 2005).

Nella definizione del bambino con bisogni speciali è insita una struttura piramidale che si accresce in termini di gravità e di complessità di approccio (Fig. 1).

Il primo concetto che emerge è la cronicità. Una malattia è definita cronica in base alla sua durata, maggiore di 3 mesi. Può variare in termini di gravità e di impatto sulla vita quotidiana e, in genere, richiede un approccio prevalentemente sanitario. Tra le condizioni croniche esistono quelle con una limitazione funzionale che può determinare disabilità. Il concetto di disabilità apre verso una visione sociale; si intende disabile il bambino che ha una limitazione nelle sue abilità tale da ridurre la partecipazione alle attività quotidiane (andare a scuola, giocare, avere vita di relazione). L'articolo 1 della convenzione UNICEF sui diritti delle persone con disabilità recita: "le persone con disabilità includono quanti hanno minorazioni fisiche, mentali, intellettuali o sensoriali a lungo termine che, in interazione con varie barriere, possono impedire la loro piena ed effettiva partecipazione nella società su una base di eguaglianza con gli altri". È importante osservare che la disabilità non è definita come un dato oggettivo e immutabile ma come la risultante tra l'interazione di una problematica intrinseca al soggetto ed una risposta esterna che può accrescere (barriere) o ridurre la reale misura della disabilità cioè la piena ed effettiva partecipazione della persona alla società. In questo ambito c'è la necessità di un approccio multisettoriale dove il settore sanitario (pediatra e neuropsichiatra infantile) lavori a stretto contatto con il settore educativo (scuola) e sociale (risorse del territorio) al fine di ridurre le barriere. Tra le disabilità quelle complesse vedono il bambino coinvolto per numerose funzioni; consideriamo, ad esempio, un quadro di severa cerebropatia con ritardo mentale, epilessia, difficoltà motorie, respiratorie, nutrizionali (Fig. 2). In questo ambito è necessario un approccio multidisciplinare, con i diversi specialisti attivati e coordinati.

Tra le disabilità complesse, quelle di origine genetica accrescono il li-

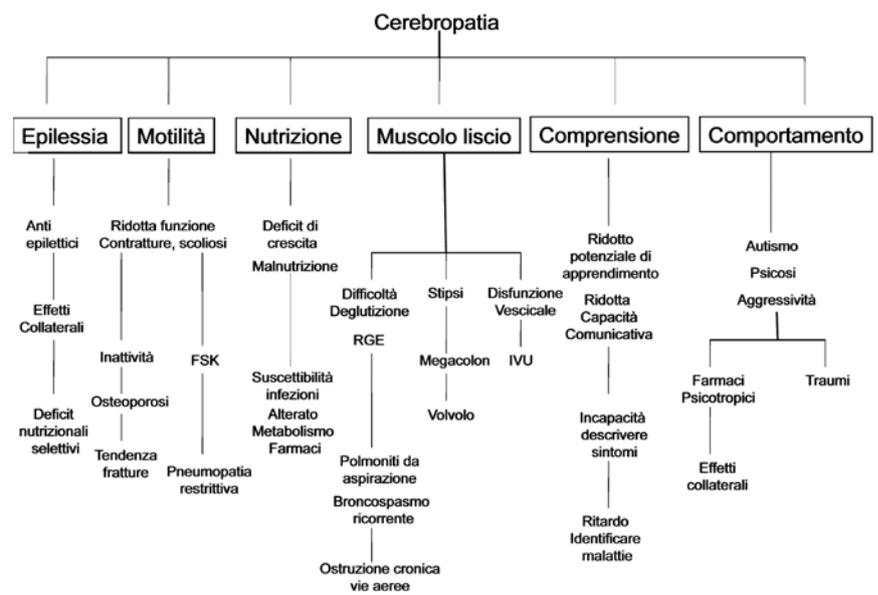


Figura 2.

Più frequenti patologie di un bambino con cerebropatia di qualsiasi origine.

vello di sofferenza genitoriale poiché insinuano il senso della colpa per aver generato un figlio imperfetto e alienano l'istinto di eternificazione. In questo ambito l'approccio è multidimensionale, in cui la dimensione sanitaria, quella culturale e quella umana si devono integrare.

Esiste poi l'estremo della disabilità, in quelle condizioni spesso genetiche, fortemente disabilitanti, ad elevata complessità assistenziale, talmente rare da essere poco o affatto conosciute, che non permettono risposte in termini di eziologia e prognosi, e fanno sentire il genitore isolato, privo di confronto o - ancora peggio - destabilizzato. Qui l'approccio rimane multidimensionale e solo il tempo può fornire risposte. Si tratta del tempo indispensabile per arrivare ad una diagnosi, per comprendere tutti i problemi del bambino, ma soprattutto il tempo necessario al genitore per riconoscere in quel bambino il proprio figlio.

Se la situazione è così grave da limitare lo stato di vita del bambino, allora la dimensione diventa essenzialmente spirituale e riguarda il significato, il valore, lo scopo e il mistero dell'esistenza umana.

Centralità della famiglia

I genitori di bambini ad alta complessità assistenziale hanno responsabilità che differiscono da quelle dei genitori di bambini sani. Sono responsabili della "cura" del loro bambino, ma questa "cura" ha un significato e una problematicità diversi. Devono rapportarsi con servizi sanitari, educativi, sociali e nello stesso tempo bilanciare le loro risorse umane ed economiche con il peso dei problemi da affrontare. Inoltre i genitori di un bambino "raro" non possono avvalersi di un'esperienza comune di gestione dei problemi quotidiani. Fare il bagnetto ad un bambino è facile, farlo ad un bambino affetto da atrofia muscolo-spinale (SMA) è ben più arduo ed i genitori, nel tempo diventano forzatamente i veri esperti della condizione del loro bambino. Dato il ruolo vitale che le famiglie giocano nel provvedere alla cura del bambino con malattie complesse è fondamentale che il medico riconosca la loro posizione centrale confrontandosi con loro ed includendoli in tutti gli aspetti dell'assistenza.

Il livello di stress che il genitore deve affrontare è notevole ed implica una maggiore fragilità. Secondo uno studio di Brehaut et al. (2004), i genitori di bambini con paralisi cerebrale presentano una quantità più elevata di disturbi quali dolore alla schiena, emicrania, ulcere gastriche/intestinali e segni di stress comparando con altri genitori.

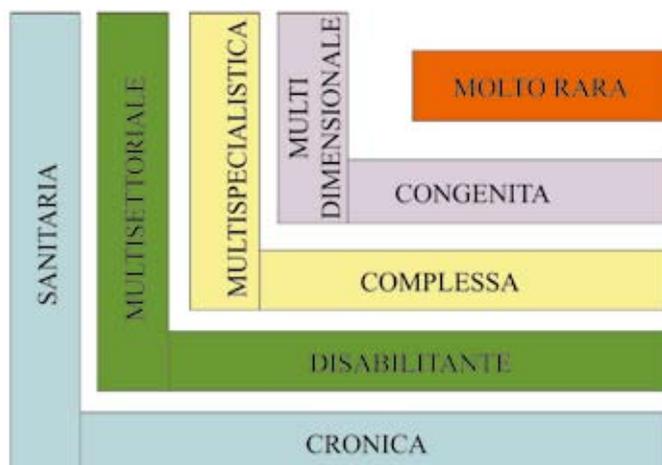


Figura 1.

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

Così i genitori di bambini dipendenti da strumenti tecnologici soffrono maggiormente di ansia, depressione, frustrazione, isolamento sociale, privazione di sonno e depressione. C'è una stretta associazione tra lo stato di salute e benessere dei bambini con bisogni speciali di cura e quello dei loro genitori e viceversa (Lach et al., 2009).

Reichman et al. (2008) hanno cercato di analizzare l'impatto della presenza di un figlio con disabilità all'interno della famiglia. Le conseguenze spaziano a tutti i livelli e coinvolgono genitori, fratelli sani e famiglia allargata. La presenza di un figlio con disabilità condiziona le relazioni tra i coniugi, le scelte di lavoro, economiche, di programmazione futura della vita familiare, anche a livello del percorso educativo e scolastico degli altri figli sani. Vengono influenzate notevolmente sia le scelte riproduttive che la partecipazione stessa alla vita sociale da parte della famiglia. Peraltro la gestione positiva o problematica di tutte queste questioni ha una importante relazione di ritorno sullo stato di salute e sul benessere dello stesso figlio con disabilità.

Portata del problema

I pattern delle malattie croniche nell'infanzia sono sia complessi che dinamici. Nell'età pediatrica le malattie croniche importanti sono più rare ma più eterogenee che nell'adulto. La rapida progressione nella prevenzione delle malattie acute e nelle conoscenze che permettono di tenere in vita quei bambini che in precedenza presentavano condizioni definite letali, rendono l'epidemiologia della disabilità dell'infanzia molto più dinamica di quella degli adulti. Questo ha una profonda implicazione nell'organizzazione dei servizi.

I bambini con bisogni speciali hanno una prevalenza che va dal 13% al 16%. Se consideriamo quelli con una condizione disabilitante, la prevalenza è stimata intorno all'8% (Newacheck et al., 2005), mentre i bambini con una condizione congenita disabilitante hanno una prevalenza dello 0,5% (Mastroiacovo e Costantino, 2007).

Negli Usa i bambini con bisogni speciali assorbono tra il 70-80% della spesa per la salute pediatrica (Newacheck et al., 2005), hanno una probabilità 3 volte aumentata di aver necessità di un ricovero in terapia intensiva che nel 32% dei casi è dovuto a cause prevenibili (Dosa et al., 2001). Degli eventi potenzialmente prevenibili, 64% sono dovuti a deficienze del sistema assistenziale, in particolare ad una

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). Se si considera che questi bambini sono ospedalizzati 4 volte di più dei bambini normali e che la loro ospedalizzazione dura mediamente 8 volte di più, l'impatto sul sistema sanitario è alto.

Da uno studio di due larghe coorti di bambini con e senza difetti congeniti seguiti per 17 anni, si rilevano interessanti dati sulle cause di mortalità e di morbidità (Tab. I). In particolare il dato sugli incidenti induce ad una riflessione; 88 bambini con difetti congeniti contro 60 bambini normali hanno subito un incidente che si è rilevato letale. La pediatria ha lavorato molto sulla prevenzione degli incidenti domestici nel bambino normale ma poco si è fatto per la prevenzione degli incidenti domestici nel bambino ipovedente, ipoacusico, o con problemi di motilità. E questo lascia di nuovo la famiglia sola nella ricerca di strategie.

Complicanze

Una patologia disabilitante può essere fattore di rischio per la comparsa di "condizioni secondarie", dove secondario indica una relazione temporale non una relazione di gravità. Il termine "condizione" è usato per suggerire che vi sono diversi esiti riguardanti non esclusivamente la sfera medica o fisica ma anche la sfera emozionale, sociale e ambientale. Le condizioni secondarie possono essere più importanti e coinvolgenti di una diagnosi primaria stabilizzata e hanno implicite conseguenze negative, come ad esempio lo sviluppo di nefroblastoma nella sindrome di Beckwith-Wiedemann o l'evoluzione dell'aneurisma nella sindrome di Marfan. L'elemento clinico più rilevante delle condizioni secondarie è la prevedibilità. Le condizioni secondarie non fanno necessariamente parte delle manifestazioni della diagnosi principale, ma quelle a rischio di sviluppare (Lollar, 2004). L'identificazione delle condizioni prevenibili rimane uno dei più importanti obiettivi della Pediatria della disabilità.

Interventi

Nel 1967 negli USA fu coniato il termine "Medical Home" che in 40 anni è divenuto il modello di assistenza dei bambini con bisogni spe-

Tabella I.

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.

Condizioni	Bambini senza difetti congeniti		Bambini con difetti congeniti	
	N. morti	% Mortalità	N. morti	% Mortalità
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	

Da Agha et al., 2006, mod.

Tabella II.

Principi nodali del "Patient-Centered Medical Home".

Pediatria di famiglia – porta avanti la relazione: primo contatto, continuità e integrazione dell'assistenza*Pediatria del centro specialistico* – porta avanti la cura, a livello pratico il responsabile del team*L'assistenza è coordinata e/o integrata* attraverso il sistema complesso di assistenza sanitaria, facilitata dai registri, dall'informazioni provenienti dalla tecnologia, dagli scambi di informazioni sanitarie, ecc. L'assistenza è fornita in un modo culturalmente e linguisticamente appropriato.*Qualità e Sicurezza* sono i punti centrali del *medical home*:

- il processo di pianificazione dell'assistenza è guidato da una relazione empatica e robusta tra medico, paziente e famiglia
- decisioni sono evidence-based o si basano su linee guide quando disponibili
- miglioramento continuo della qualità valutato tramite misure di performance
- partecipazione del paziente alle decisioni cliniche e valutazione del feedback
- supporto tecnologico per ottimizzare l'assistenza, misure di performance, informazione al paziente e implementazione della comunicazione
- pazienti e famiglie partecipano praticamente ad attività che migliorano le attività

Potenziamento dell'accesso all'assistenza utilizzando diversi sistemi di prenotazione (telefono, email, fax)*Pagamento* appropriato riconosce il valore aggiuntivo fornito al paziente. La struttura del pagamento dovrebbe:

- riconoscere il lavoro che medico e staff non medico svolgono fuori della visita face-to-face
- riconoscere il lavoro di coordinamento dell'assistenza
- sostenere l'adozione e l'utilizzo di informazioni tecnologiche sanitarie per miglioramento della qualità
- sostenere e potenziare sistemi di comunicazione come e-mail sicura e consulenze telefoniche
- riconoscere il valore del lavoro medico associato con il monitoraggio dei dati clinici a distanza
- fornire incentivi per miglioramento della qualità misurabile e continua

Norlin C: www.medicalhomeportal.org

ciali e che prevede come obiettivo il fornire un'assistenza "accessibile, continua, globale, centrata sulla famiglia, coordinata, empatica e culturalmente idonea" (www.medicalhomeportal.org). Su questi principi si basa il sistema operativo che enfatizza nel coordinamento la buona riuscita di una cura globale, come sintetizzato in Tabella II. La corretta presa in carico assistenziale del bambino con disabilità complessa prevede una integrazione funzionale efficace tra gli aspetti clinico internistici, quelli riabilitativi ed educativi e quelli psicosociali. In questa sede ci limiteremo ad approfondire e discutere le problematiche inerenti al primo di questi punti focali, mantenendo fermi i principi ispiratori del *Medical Home*.

Pediatria ospedaliera

Il ruolo della pediatria ospedaliera nella gestione delle numerose problematiche di salute del bambino è fondamentale e non può fare a meno di un approccio coordinato. Assistenza coordinata all'interno dell'ospedale significa coinvolgimento di numerosi specialisti attivi e competenti nella gestione, nella pianificazione del trattamento e nel monitoraggio degli esiti.

C'è necessità di un responsabile, identificabile dalla famiglia, a cui afferiscano le informazioni e a cui spettino i compiti di attuare in maniera sostenibile le indicazioni date dagli specialisti e di definire le priorità assistenziali. A lui è affidato anche l'incarico di organizzare l'assistenza evitando duplicazioni dei servizi, di condividere le informazioni tra gli operatori sanitari e i familiari, di pianificare la dimissione (Percelay, 2003). Operativamente sono utili riunioni multidisciplinari, come un forum per il coordinamento dell'assistenza, in cui si stabiliscano obiettivi comuni per l'ospedalizzazione, lo sviluppo e la revisione dei piani di trattamento, la definizione dei criteri di dimissione del paziente. L'aggiornamento dei piani di assistenza avviene includendo una lista di problemi del paziente, di elementi chiave della storia clinica e di interventi terapeutici attuati e possibili. Il

piano assistenziale dovrebbe essere accessibile alla famiglia e a tutti i membri del team assistenziale (AAP, 1999).

La pianificazione della dimissione è un elemento chiave del coordinamento assistenziale. L'organizzazione dei servizi domiciliari con infermiere preparate, la disponibilità dei dispositivi medici (ventilatori, aspiratori, pompe nutrizionali) oltre che il training della famiglia nella gestione domiciliare, richiedono tempo ed energia.

La pediatria ospedaliera dovrebbe familiarizzare con tubi enterostomici, tracheotomie, cateteri venosi centrali, supporti respiratori non invasivi e derivazioni in termini di indicazioni, complicazioni e gestione a lungo termine (Srivastava et al., 2005).

Tra i maggiori problemi che la pediatria ospedaliera si trova ad affrontare, quello respiratorio è forse il più cruciale. Lo sviluppo di problematiche respiratorie fino alla malattia polmonare cronica e sue sequele rappresentano una delle maggiori cause di morbilità e mortalità nel bambino con disabilità (Reddihough et al., 2001). Schematicamente si possono distinguere le problematiche respiratorie in due grossi gruppi eziologici: le problematiche legate all'aspirazione e quelle legate alla malfunzione della cassa toracica (Fig. 3;

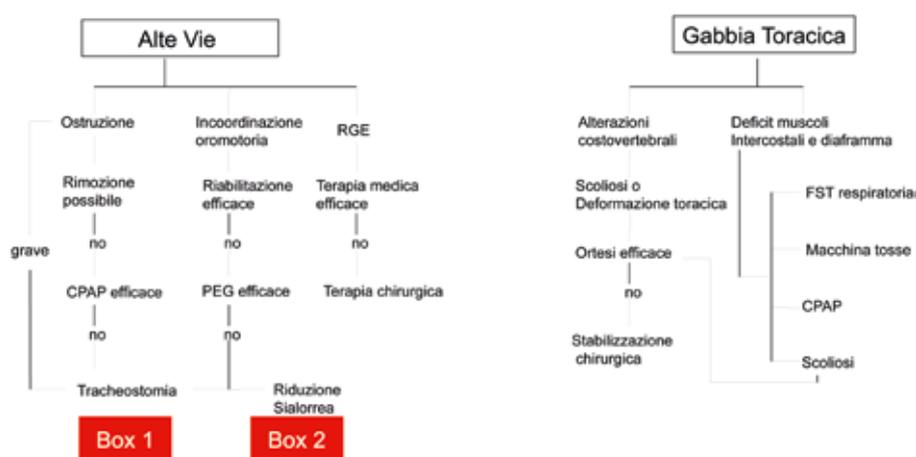


Figura 3. Patologia respiratoria nel bambino con disabilità.

BOX 1.

Tracheostomia.

Dimensioni della cannula tracheostomica	Non dovrebbe comprimere mucosa tracheale per non creare erosione parete tracheale. La parte terminale deve essere collineare con la trachea altrimenti la sua punta può essere ostruita dalla mucosa. Complicanze: Erosione mucosa Ostruzione esofagea Fistola tracheoesofagea Fistola tracheoinnominata	Dipende da - Dimensione della trachea - Indicazione alla tracheotomia: a) larga per prevenire aspirazione b) piccola se ventilazione solo notturna - Resistenza vie respiratorie superiori - Bisogno di parlare e mantenere clearance Cuffiata se: a) Aspirazione b) Solo ventilazione notturna c) Ventilazione a pressioni alte
Cura della cannula	La frequenza del cambio cannula è variabile da settimane a mesi	Vantaggi di cambi frequenti: a) evita infezioni b) evita granulomi c) riduce occlusioni da secrezioni viscoso Svantaggi: a) stretching dello stoma se cannula cuffiata b) discomfort per il bambino
Aspirazione	Mantenere pulita la cannula assicura pervietà delle vie aeree	Frequenza è in relazione a: a) densità e quantità di secrezione, b) capacità di tossire, c) maturità dello stoma Lavare e disinfettare bene il catetere e le mani Definire in precedenza la profondità di aspirazione. Usare un catetere largo in relazione alla cannula Usare pressione di aspirazione tra 80-100 mmHg
Formazione dei genitori	La transizione dall'ospedale a casa ha successo in relazione alla possibilità della famiglia a gestire la tracheostomia	a) la formazione deve essere individualizzata al bambino e alla famiglia b) usare un manichino con tracheostomia per dimostrazioni. L'uso di diagrammi decisionali può aiutare c) verificare che a casa sia presente l'occorrente per la gestione della tracheotomia prima di dimettere il bambino. d) ogni genitori o tutore dovrebbe dimostrare di aver appreso e saper fare prima della dimissione.

American Thoracic Society, 2006

Box 1, 2). Disfunzione oromotoria e reflusso gastroesofageo (RGE) possono determinare aspirazione di cibo, saliva o succo gastrico nel tratto respiratorio causando infezioni ricorrenti. A volte si tratta

di importanti episodi di aspirazione che danno un chiaro quadro di polmonite, altre volte si tratta di microaspirazioni che sono misconosciute poiché nel tempo il riflesso di protezione delle vie aeree può diventare tollerante. Queste aspirazioni silenziose possono determinare bronchiectasie, fibrosi, alterazione dello scambio ventilazione-perfusione, caratteristiche della malattia polmonare cronica (Waltz e Katz, 2004). Le aspirazioni ricorrenti possono presentarsi come wheezing e tosse e possono essere interpretate come asma. Il trattamento passa attraverso il controllo della disfagia, della scialorrea e del reflusso gastroesofageo (Fig. 4; Box 3-7).

La disfagia può essere trattata con riabilitazione oromotoria e controllo posturale Box 7. Se il trattamento riabilitativo è poco efficace o necessita di tempi lunghi, si rende necessaria una via alternativa a quella orale. Il sondino naso gastrico va utilizzato per brevi periodi, come nei bambini in cui la disfagia è transitoria, altrimenti è necessario il posizionamento di un tubo gastrostomico. Nei bambini con problemi oromotori con funzione intestinale conservata ma con rischio di aspirazione per reflusso gastro-esofageo non controllato da terapia medica, è necessaria la gastrostomia con funduplicatio o la gastrodigiunostomia. Entrambe queste procedure non sono scevre da rischi con complicanze presenti nel 4-39% dei casi e mortalità tra l'1-3% dei casi, ma sono efficaci nel ridurre l'ospedalizzazione per reflusso e per polmoniti da aspirazione in circa il 70% dei casi

Box 2.

Opzioni terapeutiche per ridurre l'ipersalivazione.

Eliminazione o controllo di alcuni fattori:

- Carie, malocclusione grave;
- Controllo posturale;
- Ostruzioni e infiammazioni delle vie aeree superiori.

Terapia oro motoria

Trattamento farmacologico

- Anticolinergici (scopolamina per via inalatoria, orale o trans dermica; atropina solfato)
- Simpaticomimetici (glicopirrolato ha meno effetti collaterali che altri anticolinergici)
- Antidepressivi triciclici (amitriptilina, imipramina)

Tossina A botulinica iniettata nelle ghiandole salivari

Chirurgia

- Legatura dei dotti parotidei
- Escissione delle ghiandole sublinguale e sub mandibolare

Complicanze

- Secchezza delle fauci determina: progressione delle carie e gengivostomatiti

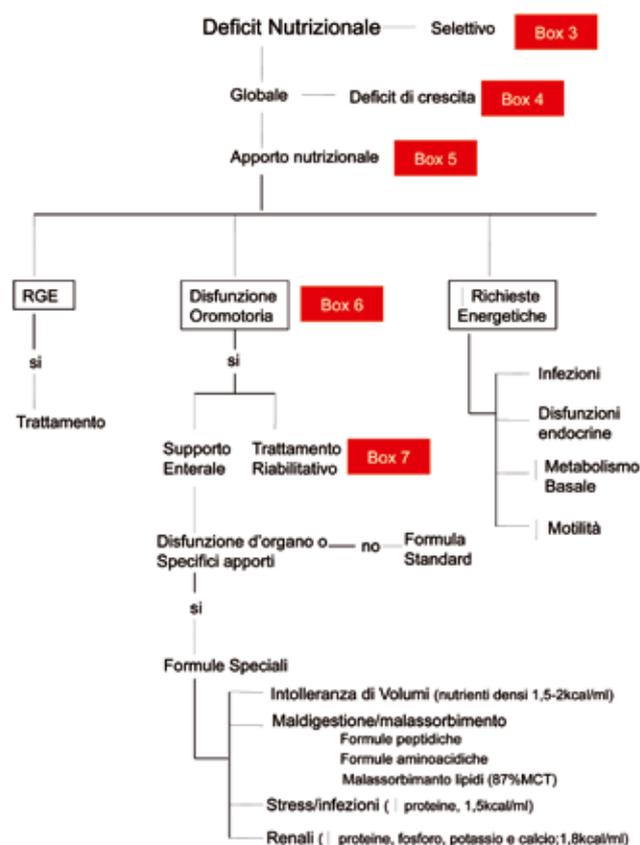


Figura 4.
Deficit nutrizionale.

(Srivastava et al., 2009). Se il bambino presenta una ridotta funzionalità intestinale, diventa utile la nutrizione parenterale (Fishman e Bousvaros, 2004; Sleigh and Blocklehurst, 2004).

A volte alla base di polmoniti sta il mancato controllo o l'aumento della salivazione. Per ridurre la secrezione salivare è possibile utilizzare farmaci anticolinergici, ma il loro uso è limitato dagli effetti collaterali; in alternativa si utilizza l'iniezione di tossina botulinica nelle ghiandole parotidiche e sottomandibolari che ha un effetto di circa 6 mesi (Benson e Daugherty, 2007). In casi estremi è possibile rimuovere la ghiandola sottomandibolare e legare i dotti salivari (Box 2). Tuttavia, queste procedure determinano xerostomia con conseguenti gengivostomatiti e carie. Le alterazioni della funzione della gabbia toracica sono dovute essenzialmente alla debolezza dei muscoli intercostali e diaframmatici, che si ritrova in neuropatie motorie e distrofie muscolari, come pure alla scoliosi severa che spesso è presente nei bambini con cerebropatia o in quelli con displasie ossee e connettivali. La funzionalità polmonare evidenzia un quadro restrittivo caratterizzato da una riduzione della capacità polmonare totale, vitale e funzionale residua (De Troyer et al., 1980). Nelle condizioni con indebolimento muscolare anche la tosse può essere inefficace. L'ipoventilazione che ne consegue, determina aree atelettatiche, più frequenti infe-

Box 4.

Antropometria alternativa per bambini che non possono stare in piedi.

Peso	Peso del genitore con figlio in braccio sottratto del peso del genitore Bilancia con sedia o letto
Altezza	Misura delle braccia allungate (Span)* Misura del braccio (acromion-olecrano)* Misura della gamba (bordo del malleolo mediale-piatto tibiale interno)* Misura del segmento superiore* Misura derivata dalla lunghezza della tibia: L della tibia dalla testa fino al malleolo mediale x 3,28+30,8 cm = statura ideale**

* Handbook of Anthropometry, Hall et al., edition 2009.

** Feinberg et al., *Pediatr Clin N Am* 2008;55:1343-58.

Box 3.

Deficit selettivi indotti da farmaci.

Farmaci	Nutrienti coinvolti	Effetti	Prevenzione
Antibiotici	Minerali Lipidi Proteine	Riduzione temporanea assorbimento, distruzione flora batterica	Probiotici
Anticonvulsivanti	Vitamina D Vitamina K Vitamina B-6 Vitamina B-12 Acido Folico Calcio	Riducono assorbimento e immagazzinamento	Integrazione dietetica con vitamine e minerali
Diuretici	Potassio Magnesio Calcio Acido folico	Perdita di elettroliti	Alimenti e liquidi ad elevato contenuto di potassio e magnesio
Corticosteroidi	Calcio Fosforo Glucosio Sodio	Trattamenti lunghi riducono calcio e fosforo e modificano livelli glucosio e sodio	Supplementare con calcio e vitamina D, dieta iposodica normoglicidica, controllo pressorio
Lassativi	Vitamine liposolubili	Riducono assorbimento	Integrazione vitaminica. Dieta ricca di fibre
Sulfonamidi	Vitamina C Proteine Acido folico Ferro	Promuovono cristallizzazione vitamina C nella vescica. Inibiscono sintesi proteica. Riducono livello di ferro e folati	Non dare vitamina C ad alte dosi. Integrare con ferro e folati
Tranquillanti		Aumentano appetito	
Stimolanti		Riducono appetito	

Box 5.

Valutazione Apporto Nutrizionale.

Informazioni Ottenute nella Pratica Pediatrica Comune	Particolari Considerazioni per i Bambini con Disabilità
Tipo e quantità di alimenti consumati in un pasto	Il bambino può perdere cibo dalla bocca per problemi oro-motori o vomito. Necessaria osservazione del pasto
Preparazione del pasto e del latte è abbastanza standard	Ricette possono essere modificate per aggiunta di grassi, zuccheri o proteine. Necessaria valutazione della preparazione che includa ingredienti, quantità e modo di preparazione e conservazione
Frequenza e durata dei pasti	L'evento pasto può essere particolarmente lungo, utile diario alimentare per almeno 3 giorni. Necessaria osservazione del pasto
Indipendenza del bambino a ottenere cibo	Il bambino è dipendente da altri. Necessario capire se chi alimenta può identificare fame o sazietà del bambino
Livello di attività	Definire se il bambino è iperattivo o con motilità ridotta per stabilire richieste energetiche
Percezione del genitore dell'importanza della nutrizione nel determinare lo stato di salute	Comprendere il grado di stress che i genitori sperimentano nell'alimentare il proprio bambino.

Box 6.

Incoordinazione oromotoria. Quando è necessario orientarsi verso un'alimentazione enterale non orale.

Segni e Sintomi nel Bambino	Segni e Sintomi Riportati dalla Famiglia
Incapacità ad assumere almeno l'80% dei bisogni energetici o 90% dei liquidi per bocca	Tempo dei pasti prolungato fino a quasi tutta la giornata
Indicatori di malnutrizione (crescita, laboratorio, storia clinica)	Frustrazione durante la nutrizione con poco tempo rimanente per una interazione positiva con il bambino
Infezioni respiratorie ricorrenti o polmoniti da aspirazione	Interruzione del pasto per la presenza di malessere nel bambino come tosse, pianto, soffocamento
Storia di malattia da RGE resistente a trattamento medico	Segnali di aspirazione del pasto
Storia di perdita di peso che non è corretta dall'alimentazione orale per un periodo di 3 mesi (meno per il lattante)	

Box 7.

Intervento riabilitativo sull'alimentazione del bambino disabile.

Adeguata posizione durante il pasto: <ul style="list-style-type: none"> • capo deve essere in posizione centrale • capo deve essere lievemente inclinato e il collo non esteso • seduta deve essere stabile e sostenuta • ginocchia piegate • piedi sostenuti
Garantire ambiente confortevole e sicuro: <ul style="list-style-type: none"> • bambino deve essere tranquillo • chi alimenta deve focalizzare l'attenzione sul bambino • livello di rumorosità non deve distrarre il bambino • elementi che distraggono il bambino mentre mangia (televisione e giochi) devono essere ridotti al minimo • temperatura e luminosità devono essere adeguati
Alimenti con specifica consistenza per stimolare sensazioni oro motorie e masticazione
Schede alimentari appropriate per bambini con problemi attentivi e comportamentali che interferiscono con l'alimentazione
Alimenti che cambiano per densità e consistenza per massimizzare capacità oromotorie e ridurre la fatica
Tecniche di terapia oromotoria fuori dal pasto per alcuni problemi come l'integrazione propriocettiva
Valutare se l'approccio propriocettivo e neurofisiologico sia adeguato
Terapia per problemi oromotori specifici come il rilassamento muscolare del labbro superiore
Tecniche speciali di alimentazione che si avvalgono di strumentario specifico
Sostenere e creare una interazione positiva tra famiglia e bambino durante il pasto
Verificare che il lavoro di educazione e di counselling sia appropriato per la famiglia
Indagini diagnostiche aggiuntive

zioni e danno polmonare. Il riconoscimento precoce di questi problemi è importante al fine di instaurare un trattamento di sostegno tramite tecniche assistite per la tosse, per la pulizia delle secrezioni e per il miglioramento dell'ossigenazione e della ventilazione.

Nei bambini con una grave ostruzione delle vie aeree, in quelli che non riescono a proteggere le vie aeree per incoordinamento oromotorio e che sono sottoposti a ventilazione meccanica per lungo tempo, si rende necessaria la tracheostomia. Normalmente il bambino dovrebbe rimanere in ospedale finché lo stoma matura ed è possibile cambiare la cannula. La scelta della cannula è fondamentale per il buon esito della tracheotomia. La sua dimensione e forma devono essere tali da non causare la compressione della mucosa tracheale, da prevenire l'aspirazione e da permettere un flusso translaringeo per la vocalizzazione e la clearance della mucosa Box 1 (American Thoracic Society, 2006)

Da queste premesse di nuovo emerge la complessità delle problematiche mediche del bambino con disabilità e la necessità di affrontarle in maniera coordinata e multidisciplinare (pneumologi, gastroenterologi, neuropsichiatri infantili, chirurghi, ORL, ortopedici, fisioterapisti, nutrizionisti e riabilitatori della disfagia).

Pediatria di base

Il concetto di salute non si limita al benessere fisico ma include anche quello psichico e sociale. Pertanto un bilancio di salute deve essere immaginato in un più ampio contesto e alla valutazione clinica, perno per attuare interventi medico-assistenziali, è necessario affiancare la valutazione di determinanti di tipo sociale, ambientale ed economico che condizionano, insieme a quello sanitario, lo stato di salute del bambino e della sua famiglia.

Il lavoro del pediatra di territorio dovrebbe uscire dalle pareti dell'ambulatorio ed estendersi verso tutto quello che è la vita del bambino. In questo modo, può meglio prevenire o ridurre l'impatto delle "condizioni secondarie" sul bambino e sulla famiglia e può più efficacemente incoraggiare comportamenti che promuovano la salute (Liptak e Revell, 1989).

I bilanci di salute rimangono la strategia più forte per raggiungere questo obiettivo (Tab. III). Il bilancio di salute è infatti un incontro personalizzato, periodico, programmato e documentato tra il bambino e i suoi genitori con il responsabile della sua salute che conosce la storia naturale della condizione di cui è affetto il bambino, con lo scopo di:

- valutare lo stato di salute** del bambino per identificare disturbi già in atto ma sfumati o inapparenti per trattarli, se necessario;
- fornire indicazioni di **educazione sanitaria** anticipando i possibili problemi, le caratteristiche di sviluppo e i vari bisogni di salute;
- mettere in atto specifici interventi di **prevenzione**.

La conoscenza della condizione del bambino avviene tramite uno stretto legame tra i centri specialistici e il pediatra di famiglia ed è sostenuta da documentazione clinica e informazioni culturali che passano in maniera bidirezionale.

Ma quali sono le priorità che il pediatra di famiglia deve garantire nei confronti del bambino con condizione disabilitante complessa e della sua famiglia?

La nutrizione è sicuramente il maggior impegno assistenziale della famiglia di un bambino con importante cerebropatia. La malnutrizione rimane uno dei problemi principali del bambino con disabilità presentandosi nell'90% dei casi (Tedeschi, 2005). Un sintetico approccio alla patologia nutrizionale è illustrato nella Figura 4. I parametri di crescita sono gli indicatori indispensabili della nutrizione e vanno inseriti, quando possibile, nelle specifiche curve di popolazione (sindromi di Down, Noonan, Cornelia de Lange, Wolf, Acondroplasia). Quando non è possibile effettuare le normali valu-

Tabella III.

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 (<i>curve adatte</i>)?
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 (<i>relazione del riabilitatore</i>)?
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?

tazioni antropometriche, è necessario utilizzare strategie di misura alternative Box 4. Particolare attenzione deve essere posta a deficit nutrizionali selettivi che frequentemente sono dovuti all'interazione con i numerosi farmaci che i bambini con cerebropatia epilettogena devono assumere (Box 3) e che possono essere compensati con adeguata supplementazione. È importante verificare se il bambino è a rischio di aspirazione di alimenti o se presenta una sintomatologia che orienti verso un reflusso gastroesofageo come pure è importante monitorare, tramite diario alimentare, l'apporto calorico e i volumi degli alimenti assunti (Box 5) (Cohen et al., 2004). Come già detto in presenza di disfagia, inadeguata assunzione di alimenti e/o condizioni ad elevato catabolismo, si rende necessaria una nutrizione enterale. È importante ricordare che le richieste energetiche dei bambini con condizioni congenite disabilitanti talvolta non sono le stesse di quelle di una popolazione normale.

Frequentemente il bambino con disabilità presenta problematiche di sonno che il pediatra di territorio dovrebbe individuare per indirizzare il bambino nei centri specializzati (Fig. 5; Box 8)

Il pediatra di territorio deve sorvegliare sull'immunizzazione. Alcuni studi hanno evidenziato che la copertura vaccinale è ridotta nei bambini con cerebropatia (copertura 63%); in particolare si è notato che la copertura è inversamente proporzionale alla gravità della cerebropatia (Ayyangar, 2002). Eppure, specie in questi bambini dovrebbe essere garantita una copertura vaccinale più ampia in relazione al maggiore coinvolgimento respiratorio e alla loro più elevata fragilità. In particolare dovrebbero eseguire vaccinazioni antipneumococca, antimeningococcica e antiinfluenzale. Per i bambini con condizioni metaboliche è possibile avere un quadro completo sulle strategie vaccinali nel lavoro di Kingsley et al. (2006).

Tutte le strategie preventive che vengono adottate nel bambino normale a maggior ragione devono essere adottate nel bambino con disabilità poiché assumono un particolare valore. Consideriamo ad esempio l'importanza della fluorazione nel bambino cerebropatico in cui non può essere garantita un'adeguata igiene dentale. Eppure la quantità e la complessità dei problemi che il bambino presenta mette in secondo piano gli interventi preventivi necessari.

Il pediatra di famiglia è il conoscitore delle risorse del territorio, la figura che meglio può verificare se il bambino ha un adeguato inserimento scolastico e se scuola e centro di riabilitazione interagiscono efficacemente. Il pediatra di famiglia è anche la figura che

Patologia del Sonno nel Bambino con Disabilità

Box 8

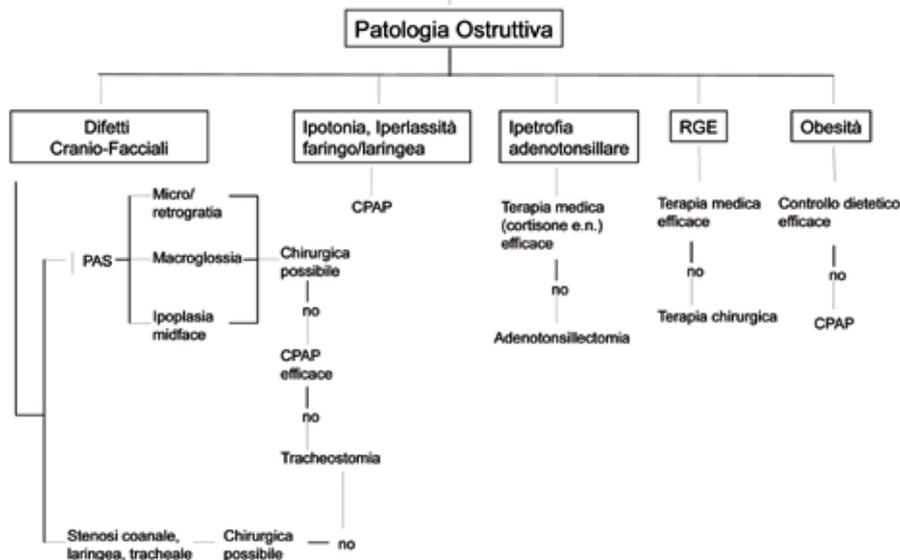


Figura 5. Patologia del sonno nel bambino con disabilità.

meglio può a capire se la famiglia ha un adeguato sostegno sociale e può garantire l'adeguamento delle risorse del territorio ai bisogni del bambino/famiglia.

Ricerca

L'importanza di comprendere e migliorare l'assistenza del bambino con disabilità è ampiamente riconosciuta, ma la ricerca al momento ha fatto poco per migliorare o misurare la qualità delle cure ricevute da questi bambini.

La ragione principale sta nel fatto che le condizioni disabilitanti sono numerose ed eterogenee, ognuna delle quali con un relativamente

piccolo numero di bambini affetti. Studi fatti in un singolo centro se focalizzati su una particolare diagnosi, soffrono del fatto che il campione è piccolo e i risultati possono essere difficilmente generalizzabili.

Recentemente i ricercatori si stanno orientando maggiormente verso definizioni "consequence-based" della disabilità nel tentativo di capitalizzare sulle similitudini tra le diverse diagnosi e permettere studi statisticamente più robusti con una più grande rilevanza clinica (Perrin, 2002; Srivastava et al., 2005).

Se immaginiamo che le nostre decisioni cliniche dovrebbero partire da "evidence", nell'ambito delle condizioni disabilitanti le "evidence" sono scarse. Prendiamo un esempio semplice: otite media e sindrome di Down. Se facciamo una metanalisi di studi sull'otite media in età pediatrica, tutti i clinical trials escludono bambini con la sindrome di Down e difetti cranio facciali (poiché potenzialmente più a rischio e meno responsivi ai trattamenti), allora come si deve trattare un bambino con

otite e sindrome di Down considerando che fa parte di una delle popolazioni a rischio?

Se mancano "evidences" le tappe successive che portano alle nostre decisioni cliniche diventano meno stabili e si assiste ad una grande variabilità di convinzioni documentata da un'enorme variabilità nella pratica clinica ed un ampio rapporto di cure inappropriate (Fig. 6).

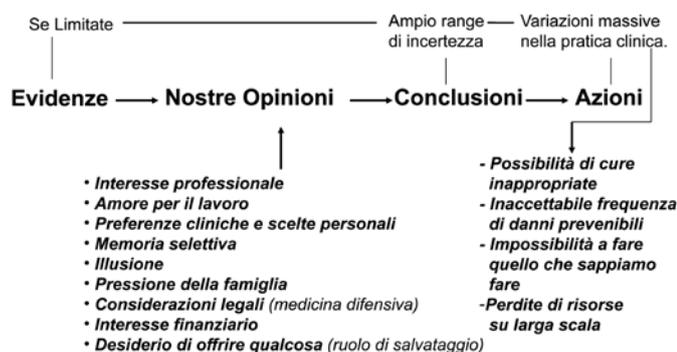
Le soluzioni stanno nel selezionare processi assistenziali altamente prioritari, costruendo ricerche evidence-based che portino a linee guida condivise da un team multidisciplinare di operatori sanitari.

Una volta generata e condivisa, la linea guida può essere modificata in relazione alle necessità di ogni singolo paziente. Misurando,

Box 8.

Classificazione degli eventi respiratori durante il sonno.

OSTRUTTIVI	
Apnea	Assenza di flusso aereo oronasale di ogni durata con sforzo respiratorio persistente
Ipopnea	Distinguibile riduzione del flusso oronasale per due o più respiri con sforzo respiratorio persistente spesso accompagnato da desaturazione di O2 o risveglio
Sforzi respiratori che determinano risveglio	Incremento dello sforzo respiratorio con riduzione del flusso che determina risveglio, seguito da scomparsa dello sforzo e normalizzazione del flusso
Limitazioni di flusso	Appiattimento del segnale inspiratorio sul rilevatore del flusso nasale
Russamento	Rumori inspiratori grossolani
Ipoventilazione	pCO2 > 50 mmHg per più del 10% del tempo totale di sonno o pCO2 > 53 mmHg e accompagnato da respiro paradossale o eventi ostruttivi
CENTRALI	
Apnea	Assenza di flusso aereo oronasale per almeno 20 secondi senza sforzo respiratorio; eventi più brevi sono considerati se associati a risveglio, desaturazione o bradicardia
Ipoventilazione	pCO2 > 50 mmHg per più del 10% del tempo totale di sonno o pCO2 > 53 mmHg e accompagnato da riduzione dello sforzo respiratorio
Respiro Periodico	Successione di almeno 3 apnee centrali di diversi secondi separati da un periodo di 20 secondi di respiro normale
MISTI	
Apnee Miste	Cessazione di flusso con componente centrale e ostruttiva
Apnea espiratoria prolungata con cianosi	Prolungamento dell'espirazione oltre la capacità funzionale residua
Respiro "Apneustico"	Marcato prolungamento dell'inspirazione

**Figura 6.**

Fattori che influenzano le nostre decisioni cliniche.

imparando, e soprattutto eliminando le variazioni provenienti dai professionisti.

Sfide

Sino a qui abbiamo riportato le problematiche dell'assistenza quotidiana al bambino con bisogni speciali di cura, ma due ulteriori grossi capitoli meritano la nostra attenzione:

- il problema della gestione dell'emergenza;
- la transizione dall'età pediatrica all'età adulta.

Gestione dell'emergenza

Ricerche pubblicate in letteratura segnalano che i bambini con alta complessità assistenziale presentano un numero di accessi ai servizi di Emergenza doppio rispetto ai bambini senza disabilità. Anche la percentuale di ricoveri conseguenti a questi accessi è significativamente più alta rispetto alla popolazione pediatrica generale.

Ciò che può accadere, e non raramente, è che questi accessi non siano sempre legati a vere e proprie urgenze mediche ma a problematiche cliniche differibili. Il ricorso al Pronto Soccorso è in questi casi la dimostrazione di una scarsa possibilità di accesso o di uno scarso utilizzo delle risorse assistenziali di base e/o di un cattivo controllo delle problematiche croniche da parte dei responsabili delle cure del paziente. Questo dato risulta evidente dallo studio di Raphael et al. (2009) in cui gli autori hanno definito la probabilità di accesso al servizio di emergenza in relazione alla presenza/assenza di un programma di *medical home* ed all'etnia di origine della famiglia. I risultati dimostrano chiaramente che vi è certamente un differente uso dei servizi di emergenza in relazione all'etnia della famiglia del soggetto, ma anche che la presenza di un efficace servizio di *medical home* riduce queste disparità.

Sempre in quest'ottica Pollack et al. (2007) hanno riportato i risultati di un progetto di valutazione dell'uso dei servizi di emergenza in un'ampia popolazione di bambini del Michigan con "bisogni speciali di cura". Lo studio, della durata di 2 anni, valutava la riduzione dell'utilizzo del pronto soccorso in un consistente numero di pazienti arruolati in un programma accurato di assistenza primaria che prevedeva una definizione di un piano di trattamento individualizzato e l'identificazione di un coordinatore locale delle cure. Gli autori segnalano una riduzione di circa un quarto degli accessi in Pronto Soccorso con un notevole risparmio economico ma anche con un chiaro miglioramento dell'assistenza di base ai pazienti.

Ulteriori problemi dell'accesso, proprio ed improprio, ai servizi di Emergenza possono essere così sintetizzati:

- gli operatori del servizio di pronto Soccorso non sono abituati a confrontarsi con un livello di collaborazione e di comunicazione con il bambino disabile che, nonostante l'età anagrafica, può

essere in molti casi assai scarso rendendo difficile la stessa valutazione clinica;

- può essere difficile avere rapidamente un'idea globale ma precisa dei molti problemi concomitanti del paziente e della sua storia clinica spesso lunga e articolata;
- il personale del servizio spesso è impreparato a trattare questo genere di pazienti soprattutto in termini di conoscenza della storia naturale delle diverse e rare condizioni di base.

A fronte di queste difficoltà le problematiche che possono portare il bambino con disabilità all'accesso al Pronto Soccorso possono essere di 3 tipi:

- problematiche cliniche pediatriche generiche, non riferite alla condizione di base né alla disabilità;
- problematiche cliniche comuni e trasversali ai bambini con disabilità (vedi sopra)...
- problematiche specifiche della condizione di base per tipologia e/o frequenza.

Ovviamente la decisione di quale sia il tipo di situazione dipende da una conoscenza da parte del medico della storia naturale della condizione di base, situazione per nulla scontata per un medico di pronto Soccorso.

La Tabella IV elenca una serie puramente esemplificativa di complicanze sindrome-specifiche che devono essere considerate nella diagnosi differenziale di sintomi di presentazione generali ed aspecifici. Le sindromi malformative sono caratterizzate dalla presenza a volte assai frequente di malformazioni maggiori e/o di complicanze mediche. La conoscenza di queste informazioni diventa ovviamente indispensabile nell'approccio diagnostico e nel trattamento ai pazienti con queste stesse patologie per interpretarne i sintomi all'arrivo in un Pronto Soccorso.

Il problema centrale che si pone è quindi molto chiaro.

Come informare il medico di pronto Soccorso della complessa situazione clinica del bambino e della storia naturale della sua patologia?

Alla prima parte della domanda l'AAP risponde in modo chiaro definendo la necessità di costruire per ogni paziente una "Emergency Information Form (EIF)", cioè un documento medico che riassume in modo organico le problematiche mediche del bambino, le terapie che esegue, i presidi sanitari che utilizza (ventilazione, alimentazione) e le attenzioni clinico terapeutiche che necessita. Questo strumento è stato inizialmente proposto nel 1999 e riaffermato nel 2002. Un recente articolo pubblicato nel 2010 ne ha richiamato la necessità e discusso nel dettaglio caratteristiche e modalità di utilizzo (AAP, 2010). In particolare, questa pubblicazione ha sottolineato e discusso necessità e modalità di utilizzo di una form sia informatica che affidata al paziente (CD, chiavina USB, documento in carta plastificata), regole e doveri per il suo aggiornamento e ricadute pratiche dei processi a vari livelli per la qualità dell'assistenza del bambino stesso (non ultima la possibilità di aver definito con documento condiviso con genitori e/o caregivers le scelte da mettere in atto nei momenti di fine vita). Il documento dell'AAP discute anche le indicazioni da porre in atto in caso di evento catastrofico naturale di entità più o meno rilevante (la stessa sospensione dell'erogazione della corrente elettrica può rappresentare per un paziente ventilato un evento di grande emergenza e di grande rischio).

Per quanto riguarda il problema dell'informazione accurata dei medici di Pronto Soccorso sulla storia naturale delle diverse condizioni, non vi sono ancora elementi di chiarezza ed uniformità. Alcune associazioni di genitori stanno generando in modo autonomo schede individuali o materiale informativo riferito alle problematiche di emergenza primaria dei pazienti affetti da (quelle) specifiche condizioni. Il sito web Orphanet sta iniziando a sviluppare una sottosessione di

Tabella IV.

Potenziali complicanze sindrome specifiche di fronte a sintomi di presentazione pediatrica comune in pronto Soccorso.

Sintomo di presentazione	Sindrome malformativa	Complicanza medica
Dolore toracico	S di Marfan	Pneumotorace spontaneo / dissecazione aortica
Addominalgia	S Williams	Diverticolite intestinale, diverticolite vescicale, ischemia anse intestinali
Addominalgia	S. Cornelia de Lange	Volvolo su mal rotazione intestinale
Addominalgia	S. Ehlers Danlos	Rottura intestinale
Apnea	S. Prader Willi	Centrale o ostruttiva
Apnea	S Apert, Pfeiffer, Acondroplasia, CHARGE	Ostruttiva peggiorata o meno da infezioni alte vie respiratorie
Ipotonia, emiplegia ad insorgenza acuta	S.Down, Mucopolisaccaridosi, Acondroplasia	Compressione acuta tronco-encefalica da anomalia scheletrica della giunzione atlanto-occipitale
Cefalea	S Williams, Neurofibromatosi tipo 1	Crisi ipertensiva (ipertensione essenziale o secondaria a stenosi dell'arteria renale)
Cefalea	S Williams	Stroke cerebrale
Claudicatio arti/ sintomatologia crampiforme, scarsa autonomia motoria	S Williams	Stenosi arteriosa asse iliaco femorale
Improvviso calo del visus	S Marfan, S Stickler	Distacco di retina
Improvviso calo del visus	Neurofibromatosi tipo 1	Compressione chiasma da glioma n. ottico
Peggioramento progressivo del visus	S Cohen, S Bardet Biedl, S Alstrom	Evolutività di retinite pigmentosa
Dolore/ impotenza funzionale ad un arto	Osteogenesi Imperfecta	Frattura patologica
Sudorazione, tremore, crisi convulsiva	S Silver Russel	Ipglicemia da scarsa tolleranza al digiuno
Crisi tetanica	Microdelezione 22q11.2	Ipcalcemia da ipoparatiroidismo

“Emergency guidelines”, al momento in fase di implementazione e disponibile solo per un ristrettissimo numero di condizioni (nove).

Nell’ottica di un corretto uso delle strutture di Emergenza risulta molto interessante un’esperienza australiana riportata da Sutton et al. (2008) in cui è stato istituito un servizio informativo telefonico gestito da nurses preparate ad hoc sia sulla tematica delle condizioni provocanti o correlate alla disabilità, sia esperte di triage e procedure d’urgenza in pronto Soccorso. Il Servizio era attivo 24 ore su 24 e permetteva ai genitori di ricevere informazioni telefoniche che potevano portare a: 1) una soluzione del problema evitando l’accesso al pronto Soccorso; 2) l’invio a strutture assistenziali (dedicate) non a carattere d’urgenza; 3) l’invio al Pronto Soccorso con preavviso dell’arrivo del paziente alla struttura e la descrizione della tipologia di problema di base e d’urgenza.

In un’attività di 4 anni che ha arruolato 220 pazienti si è osservato:

- un aumento delle chiamate al servizio più spesso in orari notturni/festivi;
- una riduzione dell’accesso al pronto Soccorso post chiamata (dal 74% al 50%);
- una riduzione drastica dei tempi di attesa del paziente al Pronto Soccorso;
- un notevole grado di soddisfazione media dell’utenza (8,3 in una scala 1-10).

Tutto ciò ha consentito un risparmio di 122000 dollari australiani in visite non effettuate in Pronto Soccorso a fronte di un costo totale del programma di 166000 dollari australiani/anno. Il costo del programma annuale pro paziente è stato modesto (750 dollari australiani) a fronte di un costo pro visita in Pronto Soccorso di 340 dollari australiani.

Quanto sin qui discusso dimostra quindi come la complessità assistenziale dei pazienti con disabilità renda le condizioni di urgenza una vera e propria sfida assistenziale e quanto sia il lavoro che deve essere impostato per dare una risposta adeguata a questo genere di necessità.

La transizione assistenziale dall’età pediatrica a quella adulta

Il problema della diagnosi e dell’assistenza della persona giovane

adulta affetta da malattia rara con bisogni assistenziali particolari sta diventando di giorno in giorno più pressante e attuale.

I notevoli progressi della rianimazione neonatale, della chirurgia pediatrica e, più in generale, dell’assistenza pediatrica stessa, hanno modificato in modo sensibile e significativo la sopravvivenza della gran parte delle condizioni sindromiche; la mortalità precoce si è infatti drasticamente ridotta e la sopravvivenza di queste persone rispetto a quella media della popolazione generale è decisamente aumentata. Un esempio eclatante è rappresentato dall’aspettativa di vita delle persone affette da S di Down passata dai 9 anni del 1929, ai 12 del 1940, ai 40 del 1997 ed ai 60 del 2009 (Coppus et al., 2008). Certamente una variabile di grossa importanza in termini di sopravvivenza è rappresentata dalla presenza/assenza e dalla gravità del ritardo mentale (RM). Bittles et al. (2002) in un ampio studio australiano dimostrano un’aspettativa di vita media delle persone con RM pari a 68,6 anni contro una media di 75,6 per il sesso maschile ed 81 per il sesso femminile nella popolazione generale. La sopravvivenza media è peraltro in funzione della gravità del RM essendo pari a 74 anni nelle persone con RM lieve, 67 per quelle con RM moderato e 58 per quelle con RM grave/severo.

Un altro elemento da considerare è che nell’assoluta maggioranza dei casi queste persone, fortunatamente, non vengono più istituzionalizzate ma vivono all’interno dei rispettivi nuclei familiari o in piccole comunità protette.

Tutti questi elementi hanno portato ad un aumento delle necessità assistenziali specialistiche di questi soggetti ed all’assoluta evidenza dell’importanza di una competenza che vada ben oltre l’età pediatrica. Se è vero che “il bambino non è un piccolo adulto” è altrettanto vero che “un paziente adulto non è un bambino cresciuto”.

L’*American Society of Adolescent Medicine* definisce la transizione dall’età pediatrica a quella adulta un “trasferimento programmato di un adolescente/giovane adulto affetto da malattia cronica”. Questo processo deve avere degli obiettivi molto chiari di qualità e continuità assistenziale, deve essere centrato sul paziente e sulla sua

famiglia e deve essere un processo flessibile e adeguato al grado di sviluppo del paziente.

La sensibilità e l'attenzione della medicina dell'adulto a queste tematiche non è affatto elevata. Suris et al. (2009) recentemente segnalano come la transizione venga spesso vissuta dai medici di medicina generale come un mero trasferimento.

Lotsein et al. (2009) hanno invece valutato con estrema attenzione il livello di discussione delle tematiche inerenti la transizione da parte dei responsabili delle cure in ambito pediatrico in 18198 adolescenti americani con bisogni speciali di cura. In particolare le interviste mirate effettuate avevano come obiettivo il verificare se vi fosse stata discussione riguardo a: 1) i futuri responsabili delle cure; 2) i futuri bisogni assistenziali; 3) la futura copertura assicurativa, 4) una maggior responsabilizzazione nel progetto di cura da parte dell'adolescente. Solo nel 41% dei casi tutti questi punti erano stati discussi. Le problematiche aperte sono molteplici. La medicina pediatrica ha infatti consuetudine di rapportarsi con i genitori del bambino ed è pertanto molto orientata al rapporto con la famiglia mentre la medicina dell'adulto ha un'impostazione più mirata al rapporto individuale con il paziente, pensato come soggetto autonomo ed in grado di autodeterminarsi. Questo rende quindi più complesso l'approccio al paziente con disabilità che frequentemente ha nei genitori o nei tutori legali i referenti principali del percorso terapeutico.

Le stesse strutture sanitarie della medicina adulta non sono organizzate ed orientate ad accogliere pazienti non autosufficienti, scarsamente o non collaboranti e dipendenti, quali i giovani adulti con bisogni speciali di cura. Anche la consapevolezza dell'esistenza di questo genere di pazienti e di queste problematiche cliniche, sia da parte della medicina dell'adulto che della psichiatria, è ancora insufficiente. A rendere la situazione ancora più complessa va segnalato che la stessa disponibilità di informazioni circa la storia naturale ed i protocolli di follow-up è ancora molto limitata per la gran parte delle condizioni rare ad insorgenza pediatrica come ad esempio le sindromi malformative complesse.

Il problema poi della transizione, esattamente come quello della presa in carico pediatrica, va ben oltre il "semplice" piano medico e spazia nei confronti dello sviluppo del maggior livello di autonomia personale possibile (autodeterminazione, capacità di gestione dei rapporti, delle risorse economiche, autonomia abitativa ecc.), dell'inserimento occupazionale migliore possibile e del fronteggiare e gestire problematiche nuove e tipiche dell'età adolescenziale ed adulta come quella della sessualità.

Il problema dell'adeguata gestione della transizione è quindi molto delicato.

I bisogni della famiglia sono forti e molteplici e spaziano da una continuità relazionale con i referenti principali per il percorso di cura, ad una continuità informativa tra i vari attori del percorso per arrivare ad una continuità multidirezionale che deve tener conto dei diversi ambiti in cui vive e si muove la persona con disabilità.

La tabella 5 elenca gli ostacoli più importanti ad una efficace transizione secondo quanto pubblicato da Burdo-Hartman et al. nel 2008. La transizione tra età pediatrica ed età adulta appare quindi sempre

Tabella V.

Ostacoli maggiori della transizione.

- Bassa richiesta isolamento/sociale del paziente e della famiglia
- Difficoltà nell'identificare referenti dell'età adulta
- Resistenza dell'adolescente
- Resistenza della famiglia
- Mancanza di supporto istituzionale
- Difficoltà comunicative con referenti adulti

Tabella VI.

Vantaggi del 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

più come un percorso articolato che deve essere attivato a livello adolescenziale dai responsabili delle cure e deve coinvolgere in modo pieno la famiglia, il paziente (ove possibile) e i referenti dell'età adulta.

Ciò che deve essere chiaro sin dall'inizio di questo cammino è stato ben definito da Olsen et al. (2004): l'obiettivo della transizione è lo sviluppo di un "life (not illness) plan".

Conclusioni

Il panorama italiano si presta bene per diventare efficace nella gestione del bambino disabile. La presenza di una pediatria di territorio competente dei bisogni del bambino e delle risorse familiari e sociali, se ben integrata con centri specialistici che provvedono ad una gestione multidisciplinare delle diverse problematiche sanitarie, permetterebbe una gestione ottimale del bambino con disabilità.

Il lavoro di coordinamento e di comunicazione tra questi due assi fondamentali è il punto di svolta per una buona gestione. Il coordinamento degli interventi deve essere considerato uno strumento terapeutico/assistenziale come l'utilizzo del respiratore per il neonatologo o della chemioterapia per l'oncologo pediatrico. Come tale ha un suo tempo ed un suo costo, ha bisogno di mezzi e di persone. L'oggettivazione del vantaggio dell'assistenza coordinata è ben dimostrata in termini economici, in termini di soddisfazione dei familiari, in termini di crescita culturale del team (Tab. VI). La spesa di un'assistenza coordinata è compensata dal notevole risparmio che il sistema sanitario ha in termini di riduzione dei costi legati alle complicanze e allo sperpero di risorse (Antonelli et al., 2008). La dimostrazione dell'efficacia del modello di assistenza integrata permette di pensare ad una sua attuazione sul territorio nazionale, ma la pediatria italiana è preparata ad accettare la sfida che la disabilità pone in termini professionali, culturali e umani?

Ringraziamenti

Si ringraziano la fondazione Mariani per il sostegno offerto all'ambulatorio di genetica clinica di Monza; John C. Carey (Genetic Clinic), Nicola Longo e Lorenzo Botto (Metabolic Clinic), Nancy Murphy (Clinic of Complex Children), Chuck Norlin (director of Medical Home Program) del Primary Children Hospital di Salt Lake City (Utah-USA) per averci dato l'opportunità di un confronto professionale ed umano sulla disabilità, l'"Associazione Italiana Sindrome di Costello e Cardiofaciocutanea per aver permesso questo confronto e l'"Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare" per aver permesso l'attivazione del primo dottorato di ricerca sulla "Pediatria della Disabilità"

Box di orientamento

- *L'assistenza del bambino con disabilit  congenita necessita di una visione pediatrica preventiva e curativa che non si discosta da quella che si ha per il bambino normale.*
- *L'elevata complessit  assistenziale risiede nel coinvolgimento di numerosi sistemi strettamente intrecciati che richiedono un approccio multidisciplinare coordinato.*
- *La disabilit  non   una malattia   una condizione e il trattamento si avvale di un approccio non solo sanitario ma anche sociale.*
- *Il pediatra di famiglia e quello ospedaliero, anche se con differenti mansioni hanno un ruolo centrale nella gestione del bambino con disabilit .   necessaria una figura nella medicina dell'adulto che possa permettere la transizione.*

Bibliografia

- Agha MM, Williams JI, Marrett L, et al. *Determinants of survival in children with congenital abnormalities: a long-term population-based cohort study.* Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2006;76:46-54.
- ** Valuta le cause di mortalit  in una larga coorte di bambini con e senza difetti congeniti per un lungo periodo.
- American Academy of Pediatrics. *Emergency preparedness for children with special health care needs. Committee on Pediatric Emergency Medicine.* Pediatrics 1999;104:e53.
- American Academy of Pediatrics, Committee on Pediatric Emergency Medicine and Council on Clinical Information Technology, American College on Emergency Physicians Pediatric Emergency medicine Committee. *Policy Statement - Emergency Information Forms and Emergency preparedness for children with special health care needs.* Pediatrics 2010;125:829-37.
- American Academy of Pediatrics. *Care coordination in the Medical Home: Integrating health and related systems of care for children with special health care needs. Council on children with disabilities.* Pediatrics 2005;116:1238-44.
- ** Fornisce una complete sintesi del modello "Medical Home".
- American Thoracic Society. *Patient information series: Use of a tracheostomy with a child.* Am J Respir Crit Care Med 2006;174:P11-2.
- ** Fornisce indicazioni complete sulla gestione della tracheostomia.
- Antonelli RC, Stille CJ, Antonelli DM. *Care coordination for children and youth with special health care needs: a descriptive, multisite study of activities, personnel costs, and outcomes.* Pediatrics 2008;122:e209-16. *
- Ayyangar R. *Health maintenance and management in childhood disability.* Phys Med Rehabil Clin N Am 2002;13:793-821. *
- Benson J, Daugherty KK. *Botulinum toxin A in the treatment of sialorrhea.* Ann Pharmacother 2007;41:79-85.
- Bittles AH, Petterson BA, Sullivan SG, et al. *The influence of intellectual disability on life expectancy.* J Gerontol A Biol Sci Med Sci 2002;57:M470-2.
- Brehaut JC, Kohen DE, Raina P, et al. *The health of primary caregivers of children with cerebral palsy: how does it compare with that of other Canadian caregivers?* Pediatrics 2004;114:e182-91.
- Burdo-Hartman WA, Patel DR. *Medical home and transition planning for children and youth with special health care needs.* Ped Clin N Am 2008;55:1287-97.
- Coppus AM, Evenhuis HM, Verberne GJ, et al. *Survival in elderly persons with Down syndrome.* J Am Geriatr Soc 2008;56:2311-6.
- Cohen SA, Piazza CC, Navathe A. *Feeding and nutrition.* In: Rubin IL, Crocker AC, eds. *Medical Care for Children and Adults with Developmental Disabilities.* Second Edition. Baltimore, MD: Paul H Brookes Publishing Co, Inc 2004, pp. 295-307.
- De Troyer A, Borenstein S, Cordier R. *Analysis of lung volume restriction in patients with respiratory muscle weakness.* Thorax 1980; 35:603-10.
- Dosa NP, Boeing NM, Ms N, et al. *Excess risk of severe acute illness in children with chronic health conditions.* Pediatrics 2001;107:499-504.
- Feinberg AN, Feinberg LA, Atay OK. *Gastrointestinal care of children and adolescents with developmental disabilities.* Pediatr Clin N Am 2008;55:1343-58.
- Fishman LN, Bousvaros A. *Gastrointestinal issues.* In: Rubin IL, Crocker AC eds. *Medical Care for Children and Adults with Developmental Disabilities.* Second Edition. Baltimore, MD: Paul H Brookes Publishing Co, Inc 2004, pp. 307-324.
- Kingsley JD, Varman M, Chatterjee A, et al. *Immunizations for patients with metabolic disorders.* Pediatrics 2006;118:810-3.
- ** Fornisce indicazioni sulle vaccinazioni nei bambini metabolici.
- Lach LM, Kohen DE, Garner RE, et al. *The health and psychosocial functioning of caregivers of children with neurodevelopmental disorders.* Disabil Rehabil 2009; 31:741-52.
- Liptak GS, Revell GM. *Community physician's role in case management of children with chronic illnesses.* Pediatrics 1989;84:465-71.
- Lotstein DS, Ghandour R, Cash A, et al. *Planning for health care transitions: results from the 2005-2006 national survey of children with special health care needs.* Pediatrics 2009;123:e145-e152.
- Lollar DJ. *Preventing secondary conditions and promoting health.* In: Rubin IL, Crocker AC, eds. *Medical Care for Children and Adults with Developmental Disabilities.* Second Edition. Baltimore, MD: Paul H Brookes Publishing Co, Inc 2004, pp. 33-41.
- Marchetti F, Bonati M, Marfisi R, et al. *Parental and primary care physicians' views on the management of chronic diseases: a study in Italy. The Italian Collaborative Group on Paediatric Chronic Diseases.* Acta Paediatr 1995;84:1165-72.
- Mastroiacovo P, Costantino A. *Proposta di un modello assistenziale per bambini e adolescenti con malattie genetiche e/o disabilit  ad elevata complessit  assistenziale e per le loro famiglie.* SIMGEPED 2007.
- Newacheck PW, Kim SE. *A national profile of health care utilization and expenditures for children with special health care needs.* Arch Pediatr Adolesc Med 2005;159:10-7.
- Olsen DG, Swingoski NL. *Transition to adulthood: the important role of the pediatrician.* Pediatrics 2004;113:159-62.
- Perceley JM, Committee on Hospital Care. *Physicians' roles in coordinating care of hospitalized children.* Pediatrics 2003;111:707-9.
- Perrin JM. *Health services research for children with disabilities.* Milbank Q 2002;80:303-24.
- Pollack HA, Wheeler JR, Cowan A, et al. *The impact of managed care enrollment on emergency department use among children with special health care needs.* Med Care 2007;45:139-45.
- Raphael JL, Zhang Y, Liu H, et al. *Association of medical home care and disparities in emergency care utilization among children with special health care needs.* Acad Pediatr 2009;9:242-8.
- Reichman NE, Corman H, Noonan K. *Impact of child disability on the family.* Matern Child Health J 2008;12:679-83.
- Sacchetti A, Sacchetti C, Carraccio C, et al. *The potential for errors in children with special health care needs.* Acad Emerg Med 2000;7:1330-3.
- Sleigh G, Brocklehurst P. *Gastrostomy feeding in cerebral palsy: a systematic review.* Arch Dis Child 2004;89:534-9.
- Slonim AD, LaFleur BJ, Ahmed W, et al. *Hospital-reported medical errors in children.* Pediatrics 2003;111:617-21.
- Srivastava R, Stone BL, Murphy NA. *Hospitalist care of the medically complex child.* Pediatr Clin North Am 2005;52:1165-87.
- ** Fornisce un quadro chiaro sulla gestione ospedaliera del bambino complesso.
- Srivastava R, Downey EC, O'Gorman M, et al. *Impact of fundoplication versus gastrojejunol feeding tubes on mortality and in preventing aspiration pneumonia in young children with neurologic impairment who have gastroesophageal reflux disease.* Pediatrics 2009;123:338-45.
- Suris JC, Akre C, Rutishauser C. *How adult specialists deal with the principles of successful transition.* J Adolesc Health 2009;45:551-5.
- Sutton D, Stanley P, Babl FE, et al. *Preventing or accelerating emergency care for children with complex health care needs.* Arch Dis Child 2008;93:17-22.
- Tedeschi A. *Gastrointestinal and feeding problems of the neurologically handicapped child.* In: *Essential pediatric gastroenterology, hepatology, and nutrition.* Chicago (US): McGraw-Hill, Medical Publishing Division 2005, pp.193-208.
- Waltz DA, Katz ES. *Pulmonology.* In: Rubin IL, Crocker AC, eds. *Medical Care for Children and Adults with Developmental Disabilities.* Second Edition. Baltimore, MD: Paul H Brookes Publishing Co, Inc 2004, pp. 325-342.

Corrispondenza

Giuseppe Zampino, Centro di Riferimento per le Malattie Rare e Congenite, Dipartimento di Scienze Pediatriche Medico-Chirurgiche e Neuroscienze dello Sviluppo, Policlinico Universitario "A. Gemelli", largo Gemelli 8, 00168 Roma. Tel. +39 06 30154584. E-mail: pino.zampino@gmail.com