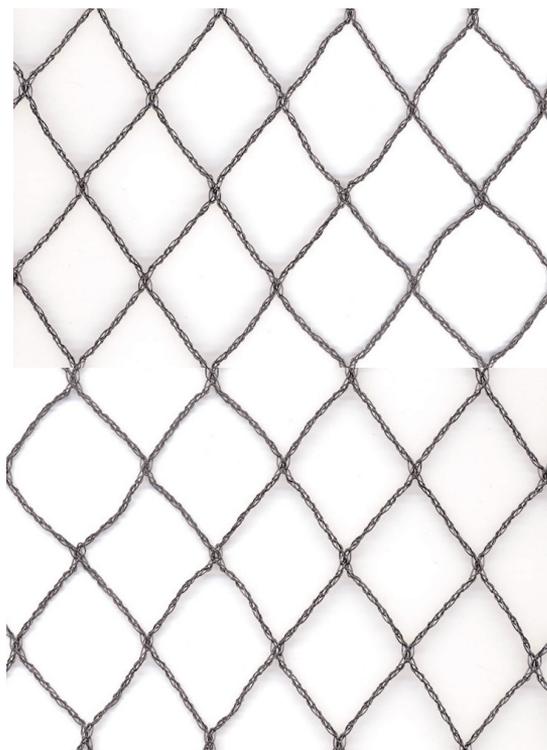


**Proposta di un modello
assistenziale per bambini e
adolescenti con malattie
genetiche e/o disabilità ad
elevata complessità
assistenziale
e per le loro famiglie**



**Documento redatto e condiviso
tra società scientifiche
e associazioni di familiari**

Elenco di Società Scientifiche e Associazioni di Genitori/Pazienti che hanno contribuito alla stesura del documento o che ne hanno approvato i contenuti (1)

ABC	Associazione Bambini Cri du Chat www.criduchat.it
ACP	Associazione Culturale Pediatri www.acp.it
AFaDOC	Associazione Famiglie Soggetti con Deficit Ormone Crescita ed altre Patologie www.afadoc.it
AIBWS	Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann www.aibws.org
AIdel22	Associazione Italiana Delezione Cromosoma 22 www.aidel22.it
AIG	Associazione Italiana Gaucher www.gaucheritalia.org
AINP	Associazione Italiana Niemann Pick www.niemannpick.org
AIPD	Associazione Italiana Persone Down www.aipd.it
AISAc	Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia www.aisac.it
AISIA	Associazione Italiana Sindrome Insensibilità Androgeni www.sindromedimorris.org
AISiWH	Associazione Italiana Sindrome di Wolf Hirshhorn www.aisiwh.it
AISMME	Associazione Italiana Studio Malattie Metaboliche Ereditarie www.aismme.org
AISMo	Associazione Italiana Sindrome di Moebius www.moebius-italia.it
AISP	Associazione Italiana Sindrome di Poland www.sindromedipoland.org
AISW	Associazione Italiana Sindrome di Williams www.sindromediwilliams.org
AMEGEP Domenico Campanella	Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia Domenico Campanella www.amegepdomenicocampanella.it

¹ Il presente documento intersocietario è stato preparato principalmente da Pierpaolo Mastroiacovo (SIMGePeD) e Antonella Costantino (SINPIA). Si ringraziano per il contributo fornito alla stesura delle versioni iniziali Giancarlo Biasini, Paola Facchin, Fabio Sereni.

ANF	Associazione Neurofibromatosi www.neurofibromatosi.org
ANVCdL	Associazione Nazionale di Volontariato Sindrome Cornelia de Lange www.corneliadelange.org
APeC	Associazione Pediatria di Comunità www.associazionepediatriacomunita.it
APECEMAD	Associazione Pediatri Cefalù e Madonie
APEL	Associazione Pediatri Extraospedalieri Liguri www.apel-pediatri.it
APW	Federazione delle Associazioni per l' Aiuto ai Soggetti con la Sindrome di Prader-Willi e le loro Famiglie www.praderwilli.it
ASCMR	Associazione Sindrome di Crisponi e Malattie Rare www.sindromedicrisponi.it
ASD Campania	Associazione Sindrome di Down della Regione Campania www.downneapolis.it
Ass. CAH	Associazione Sindrome Adreno Genitale – SAG www.cahonlus.it
CeVEAS	Centro per la Valutazione dell' Efficacia dell' Assistenza Sanitaria www.ceveas.it
Cometa ASMME	Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie www.cometaasmme.org
CoRERH	Coordinamento Regionale Ligure Enti Riabilitazione Handicap www.corerh.it
Cresc.i	Associazione Cresc.i www.cresci.it
DiStuRi-FIMP	Divisione Studi e Ricerche-Palermo www.fimppalermo.org
Echidna	Auto aiuto-silenzio interrotto www.webst.it/echidna
EDSA	European Down Syndrome Association www.edsa.info
Famiglie SMA	Famiglie Sclerosi Laterale Amiotrofica www.famigliesma.org
FGSFM	FG Syndrome Family Alliance www.fg-syndrome.org
FIMP	Federazione Italiana Medici Pediatri www.fimp.org
GASBI	Genitori Associati Spina Bifida Italia www.gasbi.it
GISdG	Gruppo Italiano Sindrome di Goldenhar www.goldenhar.it
Laboratorio per la Salute Materno Infantile, Istituto Mario Negri	www.marionegri.it
IDEAS	Isodicentric 15, Sezione Italiana www.idic15.org
IRIS	Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche

MRS	Malattie Rare Sardegna www.malattieraresardegna.it
ONSP	Osservatorio Nazionale Specializzandi Pediatria www.onsp.it
OrSA	Organizzazione Sindrome di Angelman www.sindromediangelman.org
Raggiungere	Associazione Italiana per Bambini con Malformazioni agli Arti www.raggiungere.it
SICuPP	Società Italiana delle Cure Primarie Pediatriche www.sip.it
SIEDP	Società Italiana Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica www.siedp.it
SIMA	Società Italiana Medicina dell'Adolescenza www.sima-magam.org
SIMGePeD	Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite www.icbd.org ; www.sip.it
SIN	Società Italiana di Neonatologia www.neonatologia.it
SINP	Società Italiana Neurologia Pediatrica www.sip.it
SINPIA	Società Italiana di Neuro-Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza www.sinpia.eu
SIOH	Società Italiana Odontostomatologia Handicap www.sioh.it
SIOI	Società Italiana Odontoiatria Infantile www.infodent.it/sioi
SIP	Società Italiana di Pediatria www.sip.it
SIPPS	Società Italiana Pediatria Preventiva e Sociale www.sipps.it
SISMME	Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie www.sismme.it
UMAR	Unione Malattie Rare www.umaronlus.org

Versione 3.3 finalizzata il 22 Ottobre 2007 a supporto dei Convegni in Contemporanea che si svolgeranno il 17 e il 24 Novembre 2007 in 14 sedi. Valido fino al 30 Novembre. La versione 4 sarà disponibile dopo i Convegni tenendo conto delle riflessioni emerse

Elementi essenziali del documento

Area di interesse generale

- ✓ Pediatria generale e specialistica
- ✓ Neonatologia
- ✓ Neuropsichiatria infantile
- ✓ Malattie croniche
- ✓ Malattie rare

Area di interesse specifico

- ✓ Malattie rare, genetiche e disabilità ad elevata complessità assistenziale

Esempi di patologie in esame

Sindrome di Down, Acondroplasia, Neurofibromatosi, Sindrome di Turner, Sindrome di Prader-Willi, Sindrome X fragile (FRA X), Sindrome di Williams, Malattie metaboliche, Malattie neuro-muscolari, Paralisi cerebrali infantili, Sindromi a diagnosi non definita (20-30% del totale !)

Dimensione del problema

- ✓ Prevalenza nella popolazione infantile 0.5%
- ✓ Su 10 milioni di bambini-adolescenti 0-17 anni compiuti (ISTAT al 31-12-2005), circa 50.000
- ✓ Su 58.750.000 abitanti in Italia (ISTAT al 31-12-2005), circa 850 bambini per milione di abitanti

Problema di base : complessità assistenziale

- ✓ Rarità di ogni singola patologia e gran numero di patologie note (dell'ordine di qualche migliaia). I professionisti che non si occupano specificatamente delle singole patologie devono affrontare condizioni che, seppure ben note alla comunità scientifica (es.: sindrome di Costello) e al grande pubblico (es.: sindrome di Moebius), contano 5-10 nuovi pazienti/anno in tutta Italia
- ✓ In alcuni casi vi è una predominanza di problematiche pediatriche, in altri di problematiche neuropsichiatriche infantili o riabilitative, in altri vi è la coesistenza di tutte queste
- ✓ Mancanza (in un gran numero di tali patologie) di una terapia specifica in grado di "guarire" la malattia

- ✓ Necessità di approccio assistenziale:
 - multidisciplinare, a causa delle molteplicità dei problemi
 - multisettoriale (sociale, sanitario, riabilitativo ecc)
 - integrato
 - partecipato (con la famiglia) che ponga la prevenzione, sia prenatale che post-natale con programmi di screening allargati, e l'assistenza ("care", presa in carico) globale al bambino e alla sua famiglia come obiettivo prioritario

Problemi emergenti o ancora non ben risolti

- ✓ Fino a qualche anno fa l'enfasi è stata posta principalmente sulla diagnosi clinica, troppo poco sull'assistenza
- ✓ Uniformare i programmi di prevenzione per le patologie ereditarie secondo programmi nazionali e peculiarità regionali
- ✓ Scarso sviluppo di percorsi assistenziali e di promozione della salute ben programmati che tengano conto delle specificità necessarie in alcune patologie o gruppi di esse
- ✓ Scarso sviluppo di centri di riferimento assistenziale, centri di eccellenza spesso vissuti dai genitori come l'unica sede cui debbano rivolgersi per qualsiasi problema (anche quelli meno importanti)
- ✓ L'assistenza pediatrica di base e l'assistenza socio-sanitaria territoriale non riesce a farsi una "esperienza" specifica su ogni tipologia di malattie
- ✓ Scarso coordinamento entro e tra servizi sociali e sanitari
- ✓ Nonostante molti problemi siano trasversali a molte patologie, medici e famiglie coinvolte, riconoscono l'importanza di una specificità di approccio "per ogni singolo quadro clinico"
- ✓ Scarsa attenzione al coinvolgimento attivo (empowerment) dei genitori

Obiettivo generale

Promuovere per i bambini ed adolescenti con disabilità e/o malattie genetiche complesse un'assistenza multidisciplinare, precoce e competente per tipo di patologia, che persegua l'obiettivo di :

- ✓ promuovere la salute globale del bambino e della sua famiglia,
- ✓ porre le basi per una vita da adulto più autonoma possibile e inserita in idonei ambienti di lavoro, compatibilmente con le problematiche biomediche presenti

e che sia

- ✓ basata su un piano assistenziale e riabilitativo chiaro e ben esplicitato,
- ✓ centrata sulla famiglia e condivisa con essa,

- ✓ integrata con le risorse territoriali,
- ✓ in grado di ridurre gli accessi in ospedale,
- ✓ gestita da due "patient manager" esplicitati: uno presso il centro di riferimento e l'altro sul territorio.

I principi di base

- ✓ Ogni bambino con malattia genetica e/o disabilità grave ha diritto ad un'assistenza socio-sanitaria globale e alla promozione della sua salute psico-fisica come tutti gli altri bambini, a prescindere dalla rarità e dalla complessità della condizione patologica, con l'obiettivo finale di ottenere il maggior grado possibile di salute psico-fisica e di autonomia.
- ✓ La famiglia ha diritto a:
 - conoscere nei dettagli le caratteristiche della condizione patologica del proprio figlio e tutte le risorse che possono alleviarla,
 - ricevere un'assistenza propria durante il percorso di vita e per superare i momenti di crisi personali,
 - partecipare attivamente ed in modo sereno e consapevole a tutte le decisioni che riguardano il proprio figlio.

Le strutture

- ✓ Centri di riferimento specifici per diagnosi e cura per le varie specifiche patologie
 - inseriti nelle reti assistenziali già esistenti ed individuate nelle singole regioni,
 - collegati in rete tra di loro, secondo un adattamento del modello "mozzo e raggi", variabile, in funzione della patologia seguita in regime di eccellenza (assistenza-formazione-ricerca)
 - in ogni centro il professionista assume il ruolo di "patient manager", responsabile della "salute globale" del bambino e della sua famiglia
- ✓ Centri per la gestione dei problemi trasversali e comuni alle diverse patologie:
 - strutture ospedaliere locali che hanno sviluppato le competenze necessarie per la gestione del follow up o di particolari problemi,
 - servizi territoriali di neuropsichiatria infantile o di riabilitazione dell'età evolutiva,
 - servizi territoriali specialistici per problemi particolari (es.: odontoiatria e ortodonzia)
- ✓ Pediatria di famiglia e medicina generale di base:
 - assume preferibilmente il ruolo di "patient manager" a livello territoriale, responsabile anch'esso della salute globale del bambino e della sua

famiglia

- strettamente collegata con i centri riferimento ed i servizi specialistici per problemi trasversali tramite gli strumenti indicati nella sezione apposita
- ✓ Capitale sociale territoriale : associazioni di genitori, scuola, organizzazioni per il tempo libero

Gli strumenti

- ✓ Piano assistenziale individuale per la promozione della salute e la riabilitazione, programmato in collaborazione tra centro e territorio secondo le migliori evidenze disponibili (es.: linee guida, protocolli assistenziali concordati)
- ✓ Libretto sanitario, possibilmente computerizzato
- ✓ Potenziamento degli ospedali di riferimento con adeguato personale e l'inserimento di competenze di psicologia e assistenza sociale, anche individuando specifici "Centri Assistenza per la Disabilità Complessa"
- ✓ Stretto contatto tra centro di riferimento e servizi specialistici territoriali realizzato dai due patient manager (del centro di riferimento e del territorio) utilizzando occasioni di incontro interpersonali e quando necessario i moderni strumenti telematici, nell'ambito delle attività previste dagli accordi nazionali sui bilanci di salute al cronico
- ✓ Corsi di aggiornamento, anche utilizzando moderni supporti telematici, o altre occasioni di formazione di tutti i professionisti coinvolti e dei volontari (genitori o no) più impegnati nelle associazioni di genitori
- ✓ Sviluppo della ricerca clinica per la valutazione delle varie strategie assistenziali utilizzando anche le metodologie offerte dalla ricerca qualitativa

Documento in estenso

Premesse

1. Le malattie genetiche e le disabilità ad alta complessità assistenziale o più brevemente "complesse" in età evolutiva rappresentano un'area clinica variegata, caratterizzata dalla presenza di problemi di salute e/o deficit funzionali multipli che richiedono un'assistenza multi-specialistica e multi-disciplinare, medica, psicologica e sociale, fortemente integrata tra strutture ospedaliere o universitarie² di riferimento e strutture specialistiche sanitarie e sociali territoriali.
2. Buona parte delle patologie che determinano una disabilità complessa sono su base genetica e/o **sono malattie rare** e possono presentare, stabilmente o a seconda delle fasi evolutive, la preminenza di problematiche pediatriche, neuropsichiatriche infantili o riabilitative.
3. Nella maggior parte dei casi, si tratta di patologie ad elevato impatto sanitario e sociale nell'immediato e per il futuro, con una quota significativa di utenti ad elevata dipendenza.
4. Gli esempi più significativi e più noti di malattie genetiche e/o disabilità "complesse" sono: sindrome di Down, sindrome di Prader-Willi, sindrome di Williams, acondroplasia e simili displasie scheletriche, neurofibromatosi, paralisi cerebrali infantili, malattie metaboliche, numerosissime sindromi associate a deficit multipli dello sviluppo con diagnosi geneticamente ben definita o no. Quasi tutte queste condizioni fanno parte del più ampio capitolo delle malattie rare.
5. Il presente documento è stato sviluppato tenendo in considerazione esclusivamente queste condizioni "complesse".
6. In considerazione di quanto evidenziato sopra è necessario sottolineare i seguenti pre-requisiti assistenziali specifici, tipici, anche se non esclusivi, delle condizioni "complesse":
 - a. E' necessaria l'individuazione dei centri per gli screening neonatali, la diagnosi, per la cura e per la gestione delle patologie di base e di quelle intercorrenti, che attualmente risulta difficile sia per le famiglie che per i clinici.
 - b. E' urgente rendere visibili i "luoghi" per la presa in carico sia a livello dei centri di riferimento (che possono essere anche fuori della propria regione di residenza) sia a livello delle strutture esistenti sul territorio in grado di garantire l'appropriatezza assistenziale
 - c. E' urgente diffondere informazioni sulle "buone pratiche" esistenti

² Tali strutture nella legislazione che si occupa delle malattie rare vengono denominati "presidi".

- d. E' sempre indispensabile integrare le famiglie nel percorso assistenziale
 - e. E' essenziale la trasmissione di informazioni e competenze alle famiglie e ai contesti di vita, per consentire la gestione quotidiana della disabilità complessa nel tempo
 - f. E' indispensabile il **coordinamento** e l'**integrazione** tra servizi e professionalità distinte, per poter costruire una rete sanitaria e assistenziale innovativa e su misura
 - g. E' fondamentale la collaborazione dei bambini e degli adolescenti per ottenere dati clinici attendibili
 - h. E' prioritario riuscire ad effettuare analisi epidemiologiche approfondite, che consentano una più adeguata programmazione per il futuro
7. La mancata risposta a tali indicazioni assistenziali, frequente in assenza di un adeguato modello clinico/organizzativo, rende ancora più fragile l'utenza con condizioni complesse, esponendola all'offerta indiscriminata di indagini e interventi impropri o inadeguati, spesso ripetuti, con conseguente inappropriata dell'intervento assistenziale, e notevole incremento dei costi emotivi, sociali ed economici
8. Il termine bambino/bambini comprende sia i bambini che le bambine senza caratterizzare un genere specifico, e comprende tutto il periodo di competenza pediatrica, dal periodo prenatale e neonatale a quello adolescenziale (da 0 a 17 anni).
9. Il termine assistenza comprende attività di carattere diagnostico, terapeutico, riabilitativo e di cura (nel senso di aver cura, di "care") così come di ricerca biomedica, clinica e socio-sanitaria, e di *advocacy* (promozione di diritti non ancora realizzati e proposte operative per soddisfare bisogni inevasi, soprattutto nelle strutture sociali, scolastiche e ludico-ricreative)

La Complessità Assistenziale

Le malattie di cui si occupa questo documento sono le malattie ad elevata complessità assistenziale. Con questo termine o più brevemente "malattie complesse" si intendono quelle patologie che avendo una o più delle caratteristiche indicate nel BOX necessitano di una presa in carico globale della persona e della sua famiglia da parte del Servizio Sanitario Nazionale con un'azione di supporto continua e con la messa in atto di interventi sia di carattere medico specialistico sia di carattere psicologico, formativo e sociale. Per queste patologie manca per definizione una terapia risolutiva o comunque mirata e specifica al danno principale in grado di prolungare la vita o risolvere i sintomi, ma è pur sempre possibile e "doveroso" un "trattamento" che si basa sull'insieme di interventi medici in grado di mantenere il miglior stato di salute possibile e di interventi psicologici e sociali in grado di assicurare la migliore qualità di vita possibile.

Caratteristiche principali delle malattie genetiche o disabilità ad elevata complessità assistenziale e loro conseguenze

Rarità

Una malattia viene definita rara quando ha una prevalenza nella popolazione generale inferiore ad 1 su 2.000 persone. Nelle malattie rare:

- la diagnosi è più difficile, e spesso tardiva, con necessità di centri di riferimento a livello inter-regionale o nazionale;
- l'assistenza è più difficoltosa, mancando spesso chiare indicazioni basate su protocolli di trattamento e monitoraggio, su linee guida condivise o su esperienza clinica consolidata;
- la capacità di adattamento del paziente e della sua famiglia alla malattia è inferiore che in altre situazioni, data la difficoltà del malato di condividere la propria storia personale con quella di altri pazienti.

Assenza di un trattamento efficace

L'assenza di un trattamento efficace determina la cronicità della condizione. Talora sono possibili interventi medici o chirurgici in grado di modificare il sintomo principale.

Significativa disabilità cognitiva o fisica

La presenza di una disabilità cognitiva e/o fisica implica:

- per il bambino una condizione esistenziale del tutto peculiare, e con una certa specificità per ogni singola malattia.
- per i genitori e la famiglia del bambino (es.: fratelli, nonni, parenti più vicini) l'acquisizione di conoscenze (con l'aiuto dei professionisti) per comprendere tutte le peculiarità mediche, psico-sociali ed esistenziale della malattia (empowerment).
- per la rete assistenziale: la realizzazione di interventi di carattere psico-sociale, preventivo, riabilitativo o palliativo (nei casi più gravi), continuativi nel tempo, vicini al luogo di residenza del bambino integrati con le risorse sociali (es.: associazioni di genitori, strutture educative, gruppi di volontariato per il tempo libero). La presa in carico da parte delle strutture socio-sanitarie non può essere limitata alla presa in carico del bambino ma va estesa al nucleo familiare nel suo insieme.

Co-morbidità

Implica la necessità di valutazioni e di interventi medici multispecialistici, e quindi la necessità di un loro coordinamento. La presenza di co-morbidità, specifica per ogni condizione, implica programmi di promozione della salute specifici per ogni condizione.

Etio-patogenesi genetica

Nei casi in cui il paziente è affetto da una malattia di natura genetica la famiglia è investita da ulteriori problemi quali il senso di "colpa riproduttiva", che non favorisce le relazioni sociali intra ed extra-familiari, e il timore della ricorrenza familiare.

Trattamenti sintomatici necessari

Per contrastare le conseguenze di queste patologie, oltre a sperare nella ricerca, è necessario attuare quanto già noto nel modo migliore possibile, in modo appropriato e senza spreco di risorse.

Il trattamento globale comprende: i singoli interventi medici di diagnosi precoce e trattamento sintomatico per la co-morbidità presente; i trattamenti riabilitativi: le "attenzioni" psico-sociali indispensabili per un buon inserimento tra i coetanei e nella società, per attuare i diritti fondamentali della persona come diritto allo studio, al lavoro e alla migliore qualità di vita compatibile con la condizione di disabilità.

Dimensione del problema

1. Mancano dati approfonditi e completi sulla realtà italiana.
2. E' però possibile attingere a diverse fonti epidemiologiche in Italia e all'estero per stimare la dimensione del problema:
 - Mentre i dati internazionali sulla disabilità possono essere molto variabili (4-17 %), quelli sulla disabilità complessa sono abbastanza stabili (tra 0,4 e 0,7 %) nelle diverse fasce di età e nelle diverse popolazioni, e particolarmente ben dettagliati nelle casistiche nazionali canadesi.
 - In Italia nell'anno scolastico 2005-2006, il tasso di prevalenza di bambini (6-15 anni) con certificazione di disabilità ai fini dell'integrazione scolastica è risultato del 2%, e si può ipotizzare che circa il 25% di questi bambini (pari quindi allo 0,5% della popolazione infantile abbia una condizione "complessa"
 - Una stima della prevalenza nella popolazione Italiana delle malattie genetiche pediatriche e/o disabilità congenite complesse è stata presentata da P. Mastroiacovo al Congresso della Società Italiana di Pediatria del 2005. Sulla base dei dati disponibili in letteratura relativi alle condizioni più comuni, è stata stimato un tasso di prevalenza allo 0,4% (1 su 250 bambini).
3. La prevalenza delle malattie genetiche e/o disabilità complesse può quindi ragionevolmente essere stimata intorno allo 0,5% (1 su 200) nella fascia di età 0-18 anni.

4. Utilizzando tale stima (0.5%) si può calcolare che su una popolazione di circa 10 milioni di bambini 0-17 anni compiuti quale quella italiana (dati ISTAT al 31-12-2005: 10 milioni), circa 50.000 presentino una malattia genetica e/o disabilità complessa ovvero, su un totale di 58.750.000 abitanti in Italia (dati ISTAT al 31-12-2005), circa 850 bambini per milione di abitanti.

Vedi in appendice i dettagli

Tipologia dei bisogni assistenziali

I bisogni assistenziali espressi da questi bambini includono contemporaneamente aspetti trasversali a più patologie, abbastanza simili tra loro e a quelli di altri bambini con malattie croniche e/o con disabilità più lievi, ed aspetti molto specifici legati alla singola patologia ed alla condizione biologica ed esistenziale di ognuno di essi.

1. Le patologie che possono determinare una malattia genetica e/o disabilità complessa sono numerosissime nel loro insieme (più di 5000), alcune delle quali identificabili precocemente con programmi di screening, ma ciascuna di esse ha una frequenza molto bassa, tanto da esigere competenze su alcuni aspetti della diagnosi e della cura concentrate in singoli centri di eccellenza, non potendo essere disponibili in modo omogeneo in tutte le strutture sanitarie territoriali.
2. In parallelo, è necessaria la continua gestione delle conseguenze della malattia di base nel tempo, sia in termini strettamente sanitari (ad esempio per la grave scoliosi, la disfagia, le sequele ortopediche, la depressione, il disturbo di comunicazione, il disturbo cognitivo, l'epilessia, il problema neuromotorio, le polmoniti ricorrenti, i problemi cardiaci, il disturbo visivo, lo scompenso metabolico acuto e/o ricorrente associato al trattamento dietetico di alcune malattie metaboliche, la patologia ortopedico-ortodontica ecc) che di abilitazione sociale e sanitaria nella comunità. In entrambi i casi, l'intervento deve poter includere oltre alle componenti molto specifiche indispensabili, il lavoro di coordinamento e di rete e la trasmissione di competenze ai contesti di vita; attività queste che sono in genere insufficientemente contemplate nell'organizzazione dei servizi.
3. Ogni cittadino ha diritto ad un'assistenza ottimale, a prescindere dalla frequenza (o meglio rarità) della sua condizione, ed oggi non è più accettabile che un bambino con una malattia rara non trovi risposte ottimali (di eccellenza come si suol dire) nel territorio di residenza.
4. I bisogni assistenziali vengono espressi in ciascuna struttura di assistenza territoriale da un piccolo numero di pazienti. Ad esempio un Pediatra di famiglia, che ha raggiunto il massimale di scelte, segue 800 assistiti tra i quali ha in media almeno 3-4 pazienti con una malattia genetica e/o

disabilità complessa, molto probabilmente con condizioni diverse. In un distretto sanitario con 25.000 abitanti vi saranno circa 20-25 bambini con le condizioni in esame, di nuovo, molto probabilmente, con condizioni diverse, e in una ASL di 100.000 abitanti troveremo circa 80-90 bambini con queste condizioni, alcuni con le patologie rare più comuni, molti con patologie diverse tra loro. Queste riflessioni fanno ben comprendere che una buona assistenza non può basarsi su una componente indispensabile della conoscenza clinica: l'esperienza clinica diretta.

5. La complessità dell'assistenza necessaria non è la stessa per tutte le malattie. Per pochissime condizioni (poco meno di 10 !) esiste un protocollo assistenziale abbastanza ben definito per cui potrebbe essere sufficiente soltanto la presenza del "*patient manager*" sul territorio con richiesta di consulenza periodica presso i centri di riferimento. Per tutte le altre numerosissime condizioni non esistono linee guida o raccomandazioni assistenziali ed è necessario lo stretto coinvolgimento di un "*patient manager*" particolarmente esperto in quello specifico campo individuabile soltanto in un centro di riferimento per malattie genetiche e/o disabilità complesse in età evolutiva. In alcuni casi (o in alcune fasi evolutive della singola patologia) vi è una predominanza di problematiche pediatriche (Es.: acondroplasia, sindrome di Marfan, sindrome di Noonan, Malattie Metaboliche), in altri di problematiche neuropsichiatriche infantili o riabilitative (Es.: sindrome di Rett, sindrome di Angelmann), in altri di entrambe (Es.: sindrome di Cornelia de Lange, sindrome di Wolf-Hirschhorn, Atrofia Muscolare Spinale). In tutti i casi e per tutti i pazienti sono dunque necessari interventi "personalizzati" con l'esigenza di formulare di un Piano Assistenziale Individuale (PAI) che sia :
- multidisciplinare, poiché essi hanno problemi di vario tipo e natura per i quali sono necessarie competenze multispecialistiche (Es.: cardiologia pediatrica, chirurgia pediatrica, immuno-ematologia pediatrica, neuropsichiatria infantile, riabilitazione, odontoiatria infantile) e multidisciplinari (Es.: pedagogia, psicologia, assistenza sociale),
 - globale, poiché questi bambini hanno diritti e bisogni di salute del tutto analoghi a quelli di tutti gli altri bambini (Es.: vaccinazioni, bilanci di salute, interventi anticipati di prevenzione e di prevenzione della salute orale),
 - integrato, poiché il trattamento di queste patologie è medico-clinico da svolgersi in ospedali specializzati e sul territorio, ma anche basato (prevalentemente in alcune di esse) su interventi sociali, riabilitativi, ed educativi
 - partecipato, tra i clinici e con i familiari (e quando possibile anche con i ragazzi), perché la definizione delle priorità e degli obiettivi assistenziali significativi nel tempo non può prescindere da una continua condivisione e negoziazione con la famiglia e tra gli operatori e i servizi coinvolti

Il modello assistenziale

1. Il modello che voglia proporre un'assistenza ottimale deve tenere dunque conto di quattro esigenze fondamentali:
 - la competenza sulla diagnosi precoce, sulla diagnosi clinica ed il follow up della specifica patologia, che necessita di un **centro di riferimento**
 - la competenza sui problemi trasversali a diverse patologie, che può trovarsi in **servizi specialistici sul territorio** (Es.: il servizio di neuropsichiatria infantile territoriale o di riabilitazione), in **strutture pediatriche ospedaliere locali** che hanno sviluppato le competenze necessarie per la gestione del follow up pediatrico di utenti con disabilità complessa, o in **centri/specialisti di riferimento per singoli problemi specifici**
 - la **competenza pediatrica e sanitaria di base**
 - la costruzione di **reti assistenziali nel sistema sociale dove vive il bambino** e dove è possibile la utilizzazione dei fattori protettivi tipici del capitale sociale localmente disponibile.

Queste necessità devono essere in stretta comunicazione culturale ed organizzativa tra loro e quindi tradursi in una "rete assistenziale" che spesso finisce per essere composta di un numero molto elevato di "s-nodi". E' come se si intrecciassero diversi *hub* intorno allo stesso bambino: il centro di riferimento per la diagnosi e il follow up della sindrome genetica rara XYZ, il centro di riferimento per la gestione del problema W, trasversale a più patologie, e così via fino anche a contarne alcune decine, con una "gerarchia" molto meno definita di quella del modello classico "*hub and spoke*" (mozzo e raggi di una ruota), e con una sequenza temporale spesso contemporanea e prolungata. Ogni nodo diventa quindi *hub* per un'attività e *spoke* per un'altra, e particolarmente forte è l'esigenza di continua trasmissione di competenze in modo biunivoco tra i centri e con le famiglie. Va ricordato che in un modello partecipato di intervento tra i nodi sono a pieno diritto inclusi il bambino e la famiglia.

2. I centri di riferimento.

I centri di riferimento, in parte già esistenti, devono essere potenziati nell'immediato futuro e ne devono essere previsti di nuovi, allo scopo di ottimizzare le attività che già vengono realizzate in alcuni centri pediatrici, di neuropsichiatria infantile o riabilitativi, per garantire un'assistenza adeguata a un gran numero di condizioni tanto rare da non poter prevedere altra soluzione adeguata che una centralizzazione delle esperienze, ed infine valorizzare le cure primarie sul territorio.

I centri di riferimento devono esser identificati nell'ambito dei dipartimenti /cliniche / divisioni/ unità operative / istituti di pediatria/neuropsichiatria infantile/riabilitazione dei maggiori ospedali italiani o istituti a carattere scientifico

che già fanno parte di reti assistenziali già operanti (es.: reti per le malattie rare). Ognuno di essi deve esplicitare chiaramente per quali patologie è centro di riferimento e per quali è elemento di raccordo con altri centri. Ogni centro deve essere in grado di:

- assicurare l'eccellenza assistenziale per le patologie prescelte, paragonabile a quella di analoghe istituzioni straniere;
- garantire il patto di collaborazione per la salute medico – famiglia – paziente;
- garantire l'attività di consulenza individualizzata del necessario pool di specialisti nominalmente dedicati e formati (Es oculista, cardiologo, audiologo, ortopedico, odontoiatra infantile, ortodontista), con attività organizzate secondo tempi e modi realmente idonei a ottenere la collaborazione dei bambini ed adolescenti;
- sviluppare Piani Assistenziali Individuali per ogni bambino in collaborazione con le altre strutture coinvolte e in particolare con le strutture distrettuali delle ASL di residenza;
- identificare insieme alla famiglia il "*patient manager*" all'interno del centro di riferimento, quando necessario;
- identificare con la famiglia e le strutture territoriali delle ASL di residenza il "*patient manager territoriale*";
- mantenere aggiornate le documentazioni cliniche sanitarie personali del paziente, in collaborazione con le altre strutture coinvolte, attraverso l'implementazione di libretti sanitari individuali;
- promuovere "linee guida per l'assistenza multidisciplinare integrata" ed identificare "livelli minimi di assistenza" per alcune patologie di maggiore competenza nei singoli centri;
- eseguire ricerca di base e/o clinica e/o sociale sulle patologie di maggiore competenza, compresa la collaborazione a o la promozione di "database clinici di patologia ad orientamento clinico-valutativo".

Ogni centro di riferimento deve inoltre essere dotato come parte integrante del personale dedicato all'assistenza di almeno uno psicologo, di un assistente sociale o sanitaria, e di un congruo numero di pediatri e/o neuropsichiatri infantili tale da poter potenziare le necessarie attività di raccordo tra figure specialistiche e con i servizi territoriali. Il team dei professionisti deve operare con l'obiettivo primario di potenziare le risorse familiari e le risorse esistenti sul territorio e quindi avere lo specifico compito di:

- interagire con le famiglie,
- interagire con i pediatri di famiglia e con le altre figure professionali presenti sul territorio,
- garantire la presenza di adeguato materiale informativo chiaro e fruibile sulle patologie e sulla loro gestione quotidiana per le famiglie e gli operatori;

- garantire la consulenza a distanza, telefonica o via e-mail per famiglie e operatori;
- garantire il supporto formativo necessario per gli operatori delle altre strutture che devono seguire gli utenti in carico al centro;
- fornire l'adeguato sostegno alle famiglie quando necessario;
- costruire e mantenere aggiornata la mappa delle risorse nei bacini di utenza del centro di riferimento;
- assicurarsi che i genitori abbiano accesso a livello locale ai gruppi di auto-aiuto con una opportuna formazione e ad occasioni di incontro che tendono ad aumentare le risorse e le competenze personali (*empowerment*), in caso contrario trovare soluzioni alternative;
- attuare azioni di supporto alle associazioni di genitori, con particolare attenzione a quelle che tendono all'incremento dei diritti dei bambini con disabilità (*advocacy*.)

2.1.II potenziamento previsto presso i centri di riferimento, in previsione di modalità organizzative e di erogazione dei servizi innovative, centrate sul modello di rete esposto più sopra, indubbiamente impegna le risorse del SSN. Non è ipotizzabile che tale potenziamento possa essere realizzato da subito in tutti i centri di riferimento. In via prioritaria potrebbero essere attivate o consolidate utilizzando risorse già esistenti, risorse di Fondazioni o Associazioni non-profit, fondi di ricerca ad hoc. È importante sottolineare che il potenziamento qui proposto ha lo scopo valorizzare le qualità di tutti i professionisti che sono a contatto con questi bambini, di cementare le relazioni tra centro di riferimento e singoli territori, di potenziare le risorse esistenti sul territorio, di ottimizzare l'attività di erogazione dell'assistenza e di minimizzare le inutili e frequenti duplicazioni degli interventi., ovvero, in sintesi, produrre un miglioramento della qualità e una riduzione dei costi.

2.2.I centri di riferimento per la diagnosi (compresi quelli per gli screening metabolici) ed il follow up qui delineati, integrati nelle reti assistenziali già esistenti, e con l'unico scopo di rendere l'assistenza: ottimale, multi-disciplinare ed integrata, dovranno essere collegati tra loro, anche in questo caso secondo il modello flessibile di "hub and spoke". Un centro di riferimento particolarmente preparato in una specifica patologia dovrà essere infatti "mozzo" per gli altri, e a sua volta sarà "raggio" per le altre patologie di cui altri saranno "mozzo", il tutto basato su competenze reali e non su identificazioni di comodo o di facciata. La relazione tra tali centri, la loro qualità e la loro omogeneità qualitativa sarà garantita attraverso le modalità dell'accreditamento tra pari, in base a requisiti clinici ed organizzativi definiti in un apposito manuale condiviso tra i professionisti e con le associazioni degli utenti e dei familiari. Un modello di questo tipo non è nuovo nella Pediatria Italiana essendo stato realizzato da tempo dall'Associazione Italiana di Ematologia ed Oncologia Pediatrica (AIEOP) e nella Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA)

3. I centri per la gestione dei problemi trasversali a diverse patologie

I problemi trasversali a diverse patologie sono numerosi, e richiedono competenze tecniche molto specifiche sul problema stesso (Es.: la disfagia, le sequele ortopediche, le polmoniti ricorrenti, la ventilazione assistita, la PEG, i problemi cardiaci, il disturbo visivo, la grave scoliosi, il problema neuromotorio, i disturbi del sonno, i problemi di comportamento, la depressione, il disturbo di comunicazione, l'epilessia ecc) e contemporaneo stretto raccordo con i centri di riferimento per le componenti tipiche della patologia. Tra questi sono da includere i servizi territoriali di neuropsichiatria infantile e le strutture specifiche pediatriche ospedaliere locali che hanno sviluppato le competenze necessarie per la gestione del follow up pediatrico di utenti con malattie croniche e/o disabilità complessa, oltre a strutture iperspecialistiche per problemi particolari e rari (la grave scoliosi, la craniostenosi ecc).

I centri per la gestione dei problemi trasversali devono essere in grado di:

- assicurare l'eccellenza assistenziale per le problematiche trattate,
- esplicitare chiaramente metodologie di intervento, casistiche e risultati,
- garantire che le attività siano organizzate secondo tempi e modi idonei a ottenere la collaborazione dei bambini e adolescenti,
- essere in stretto raccordo con le altre strutture della rete assistenziale per la disabilità complessa e malattia rara, partecipando per la parte di competenza alla strutturazione dei Piani Assistenziali Individuali per ogni bambino,
- mantenere aggiornate le documentazioni cliniche sanitarie personali del paziente in collaborazione con le altre strutture,
- contribuire alla stesura di "linee guida per l'assistenza multidisciplinare integrata", per la parte di competenza,
- avere una specifica visibilità per l'utente (con la chiara indicazione delle problematiche per le quali sono riferimento per le singole patologie),
- garantire la presenza di adeguato materiale informativo sulle problematiche trattate e sulla loro gestione quotidiana per le famiglie e gli operatori,
- garantire la consulenza a distanza, telefonica o via e-mail per famiglie e operatori,
- garantire il supporto formativo necessario per gli operatori delle altre strutture che devono poi continuare a seguire gli utenti.

Una tipologia particolare di centri per la gestione dei problemi trasversali a diverse patologie è rappresentata dai servizi territoriali di neuropsichiatria infantile o di riabilitazione dell'età evolutiva. Si tratta infatti dei centri che effettuano la presa in carico specialistica neuropsichiatrica e/o riabilitativa di lungo termine il più vicino possibile ai contesti di vita degli utenti, e che

maggiormente hanno un ruolo nella trasmissione di competenze specifiche (quindi sanitarie) ai contesti di vita.

Secondo l'International Classification of Functions dell'OMS, la persona affetta da una disabilità si caratterizza per vari patterns di funzionamento in diversi contesti, in base al fatto che gli elementi ambientali agiscano da *barriere* o da *facilitatori*. Per mettere in campo una presa in carico neuropsichiatrica e riabilitativa adeguata, che vada a ridurre per quanto possibile la disabilità della persona, è quindi necessario non solo essere formati nell'applicazione delle diverse terapie riabilitative (formazione assai diversa da quella necessaria ad esempio per la gestione di terapie farmacologiche), ma anche descrivere in dettaglio le componenti del funzionamento di *quel* bambino, analizzare le interazioni ambientali, ed in particolare se esse agiscono da barriere o da facilitatori per la persona, ed a questo punto strutturare interventi indirizzati a tutti i fattori in gioco.

I servizi territoriali di neuropsichiatria infantile e/o di riabilitazione dell'età evolutiva, in aggiunta a quanto già descritto, devono quindi essere in grado di:

- avere una specifica visibilità per l'utente
- garantire la presa in carico di lungo periodo del bambino e della famiglia
- garantire la possibilità di effettuare localmente la valutazione multidisciplinare approfondita delle problematiche neuropsichiche
- garantire un modello di intervento di comunità, globale e partecipato, con la massima stabilità delle figure di riferimento e con un progetto di cura e riabilitazione integrato con le agenzie educative e i servizi sanitari e sociali territoriali.
- garantire le attività riabilitative eventualmente necessarie, secondo le migliori evidenze disponibili e l'adeguata analisi delle barriere e facilitazioni del contesto territoriale
- garantire la presenza, quando necessaria, di interventi di supporto alla genitorialità, individuali o di gruppo
- garantire il supporto all'integrazione scolastica e la consulenza e il raccordo con la scuola, anche secondo quanto previsto dalla L104/92 e succ.
- "educare l'ambiente" alla accoglienza del bambino con disabilità complessa, attraverso la "trasmissione di competenze specifiche" per adattare l'ambiente alle necessità di *quel* bambino e supportare la sua qualità di vita e quella della sua famiglia.
- garantire la possibilità di formazione specifica dei propri operatori presso i centri di riferimento o secondo altre modalità, e a cascata la formazione degli operatori sanitari e socio-educativi del proprio territorio
- garantire che le attività siano organizzate secondo tempi e modi idonei a ottenere la collaborazione dei bambini ed adolescenti.

4. La rete pediatrica e sanitaria di base

Il Piano Sanitario Nazionale 2003-2005 individua il territorio quale punto di forza per la organizzazione della risposta sanitaria e della integrazione socio sanitaria e per il governo dei percorsi assistenziali, a garanzia dei livelli essenziali e della appropriatezza delle prestazioni, dando le risposte appropriate e organizzando le opportunità di accesso ai servizi attraverso la costruzione di percorsi assistenziali secondo modalità che assicurino tempestivamente al cittadino l'accesso informato e la fruizione appropriata e condivisa dei servizi territoriali e ospedalieri.

In particolare la tutela della salute del bambino e dell'adolescente presuppone la definizione, in ambito territoriale, cioè nel distretto sanitario, di percorsi, modalità di integrazioni e interazione dei professionisti e uno stretto legame con le strutture sociali, i servizi educativi e le espressioni organizzate del terzo settore, evidenziando la peculiarità di esigenze e condizioni assistenziali.

In questa rete il pediatra di famiglia, lo specialista formato specificamente per offrire la tutela della salute per tutto l'arco della crescita e dello sviluppo e che si muove nell'area delle cure primarie, svolge attività medico specialistica di assistenza (diagnosi, terapia e riabilitazione) nei confronti di bambini e adolescenti con particolare attenzione all'integrazione e coordinamento delle cure per patologie acute e croniche; all'interno dell'area pediatrica.

La rete pediatrica e sanitaria del territorio fornisce assistenza a tutti i bambini con malattie croniche, disabilità ed altre malattie rare, incluse le necessità di adeguata assistenza domiciliare o ambulatoriale o ospedalizzazione domiciliare per i bambini technology dependent.

L'Assistenza ai bambini con patologia cronica, prevista già da tempo per norma contrattuale (ACN 2000 e 2005 per la Pediatria di Famiglia) è costituita da un complesso di prestazioni mediche, infermieristiche, riabilitative, socio-assistenziali, rese al domicilio del bambino o presso lo studio del pediatra di famiglia, orientate in maniera da poter garantire il raggiungimento di specifici obiettivi di benessere, secondo piani di assistenza individualizzati, definiti anche con la partecipazione di più figure professionali e in collaborazione con il dipartimento materno-infantile.

Consente altresì di garantire un effettivo supporto alle famiglie, attraverso interventi di natura assistenziale mirate anche ad evitare il ricovero del bambino o la sua istituzionalizzazione. Consente infine una presa in carico "globale del paziente" da parte dei servizi territoriali, attraverso la definizione di percorsi di cura e assistenza concordati con le Unità Operative Aziendali e mirati al superamento dei momenti "critici" per il bambino e per la famiglia.

In particolare l'assistenza ambulatoriale a bambini con patologia cronica prevede **dei controlli clinici periodici** (una sorta di bilanci di salute per bambini con malattie croniche in generale).per

- monitoraggio dello stato di salute dell'assistito con particolare riferimento

alla diagnosi precoce dei possibili eventi invalidanti correlati con la specifica patologia cronica;

- controllo dello sviluppo psicofisico del bambino;
- predisposizione ed attivazione di programmi individuali con carattere di prevenzione o di riabilitazione e loro verifica periodica;
- indicazione ai familiari circa eventuali trattamenti dietetici, particolari bisogni diagnostici e specifici programmi terapeutici;
- attivazione di un sistema di rilevazione che consenta la realizzazione di "database clinici specifici per patologie" in modo da fornire dati oggettivi circa l'impatto epidemiologico della patologia nello specifico territorio ;
- individuazione di un riferimento unico anche per le altre figure professionali o équipes socio sanitari che operano nella AUSL in modo da fornire un coordinamento agli interventi di prevenzione , trattamento e riabilitazione socio sanitaria nel suo complesso.

Tra le patologie di rilevante interesse sociale per le quali si dovrebbero attivare queste modalità assistenziali sono già previste le malattie cromosomiche e o genetiche e le disabilità.

Attualmente non in tutto il territorio nazionale è prevista l'attivazione di tale assistenza al bambino con malattia cronica, e la situazione è ancora più critica nel caso dei bambini "technology dependent", rendendo poco uniforme il modo di assistere il paziente e la famiglia da parte del Pediatra di famiglia, e non prevedendo di fatto una modalità più corretta di garantire il diritto alla salute di questi bambini con bisogni particolari.

5. Il Piano assistenziale individuale

Il modello operativo di rete opera in collaborazione con i centri di riferimento per le patologie a maggiore complessità e rinforza il concetto di Percorso Assistenziale Individualizzato (PAI): percorso condiviso all'interno della rete assistenziale e con procedure definite che superino la logica della prestazione elementare con una sequenza di azioni/prestazioni articolate a partire dalla valutazione del bisogno, alla definizione del problema, alla condivisione del piano operativo fra tecnici e poi fra tecnici e famiglia (*Piano Assistenziale Individuale*), alla sua attuazione (*realizzazione del Piano*), alla valutazione (*processo, risultato, esito*). Uno dei principali obiettivi del PAI è l'*empowerment* dell'assistito e della famiglia

Il Piano Assistenziale Individuale va definito con la famiglia dalla struttura di riferimento prevalente attraverso un "*patient manager*" del centro in stretta collaborazione con un "*patient manager*" del territorio (preferibilmente rappresentato dal PdF o dal MMG) tenendo conto delle disponibilità della rete

assistenziale locale. Alla gestione del PAI sovrintendono, comunicando fra di loro, i due *"patient manager"*. I criteri di valutazione sono condivisi fra territorio e centro di riferimento. Il processo di valutazione del PAI spetta al livello territoriale.

Bibliografia essenziale

- American Academy of Pediatrics Medical Home Initiatives for Children With Special Needs Project Advisory Committee. Policy statement: organizational principles to guide and define the child health care system and/or improve the health of all children. *Pediatrics*. 2004 May;113(5 Suppl):1545-7.
- American Academy of Pediatrics Council on Children with Disabilities. Care coordination in the medical home: integrating health and related systems of care for children with special health care needs. *Pediatrics*. 2005 Nov;116(5):1238-44.
- Antonelli RC, Antonelli DM. Providing a medical home: the cost of care coordination services in a community-based, general pediatric practice. *Pediatrics*. 2004 May;113(5 Suppl):1522-8. AIEOP <http://www.aieop.org/>
- Committee on Children With Disabilities. Role of the pediatrician in family-centered early intervention services. *Pediatrics*. 2001 May;107(5):1155-7.
- Cooley WC, McAllister JW, Sherrieb K, Clark RE. The Medical Home Index: development and validation of a new practice-level measure of implementation of the Medical Home model. *Ambul Pediatr*. 2003 Jul-Aug;3(4):173-80.
- Cooley WC, McAllister JW. Building medical homes: improvement strategies in primary care for children with special health care needs. *Pediatrics*. 2004 May;113(5 Suppl):1499-506.
- Cooley WC; American Academy of Pediatrics Committee on Children With Disabilities. Providing a primary care medical home for children and youth with cerebral palsy. *Pediatrics*. 2004 Oct;114(4):1106-13.
- Ferrari A. "Lessico di riabilitazione pediatrica" in "La valutazione delle funzioni adattive nel bambino con Paralisi Cerebrale", (2000) a cura di Ermellina Fedrizzi, FrancoAngeli editore
- Gruppo Italiano per la Paralisi Cerebrale Infantile (GIPCI) Manifesto per la riabilitazione del bambino, 2000. <http://www.accaparlante.it/cdh-bo/documentazione/pci/3-4.htm>
- Gupta VB, O'Connor KG, Quezada-Gomez C. Care coordination services in pediatric practices. *Pediatrics*. 2004 May;113(5 Suppl):1517-21.
- Johnson CP, Kastner TA; American Academy of Pediatrics Committee/Section on Children With Disabilities. Helping families raise children with special health care needs at home. *Pediatrics*. 2005 Feb;115(2):507-11.
- King S, Teplicky R, King G, Rosenbaum P. Family-centered service for children with cerebral palsy and their families: a review of the literature. *Semin Pediatr Neurol*. 2004 Mar;11(1):78-86.
- Law M, Rosenbaum P, King G, King S, Burke-Gaffney J, Moning T, Kertoy M, Pollock N, Viscardis L, Teplicky R. What is family-centred service? Centre for Childhood Disability Research (CanChild) 2003. http://www.canchild.ca/Portals/0/education_materials/pdf/FCSSheet1.pdf
- Law M, Teplicky R, King S, King G, Kertoy M, Moning T, Rosenbaum P, Burke-Gaffney J. Family-centred service: moving ideas into practice. *Child Care Health Dev*. 2005 Nov;31(6):633-42.
- Lubetsky MJ, Mueller L, Madden K, Walker R, Len D. Family-centered/interdisciplinary

- team approach to working with families of children who have mental retardation. *Ment Retard.* 1995 Aug;33(4):251-6.
- McPherson M, Weissman G, Strickland BB, van Dyck PC, Blumberg SJ, Newacheck PW. Implementing community-based systems of services for children and youths with special health care needs: how well are we doing? *Pediatrics.* 2004 May;113(5 Suppl):1538-44.
 - Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca; Direzione Generale per i Sistemi Informativi. Sedi, alunni, classi, dotazioni organiche del personale della scuola statale, AS 2005/2006 www.istruzione.it/mpi/pubblicazioni/2005/sedi_05.shtml
 - Missiuna C, Smits C, Rosenbaum P, Woodside J, Law M. The prevalence of childhood disability: Facts and issues (2001) <http://www.canchild.ca/Default.aspx?tabid=162>
 - Moore B, Tonniges TF. The "every child deserves a medical home" training program: more than a traditional continuing medical education course. *Pediatrics.* 2004 May;113(5 Suppl):1479-84.
 - Nageswaran S, Roth MS, Kluttz-Hile CE, Farel A. Medical homes for children with special healthcare needs in North Carolina. *N C Med J.* 2006 Mar-Apr;67(2):103-9.
 - Olsen DG, Swigonski NL. Transition to adulthood: the important role of the pediatrician. *Pediatrics.* 2004 Mar;113(3 Pt 1):e159-62.
 - Palfrey JS, Sofis LA, Davidson EJ, Liu J, Freeman L, Ganz ML; Pediatric Alliance for Coordinated Care. The Pediatric Alliance for Coordinated Care: evaluation of a medical home model. *Pediatrics.* 2004 May;113(5 Suppl):1507-16.
 - Percelay JM; Committee on Hospital Care. Physicians' roles in coordinating care of hospitalized children. *Pediatrics.* 2003 Mar;111(3):707-9.
 - Phillips RL Jr, Bazemore AW, Dadoo MS, Shipman SA, Green LA. Family physicians in the child health care workforce: opportunities for collaboration in improving the health of children. *Pediatrics.* 2006 Sep;118(3):1200-6.
 - Schor EL; American Academy of Pediatrics Task Force on the Family. Family pediatrics: report of the Task Force on the Family. *Pediatrics.* 2003 Jun;111(6 Pt 2):1541-71.
 - Shannon P. Barriers to family-centered services for infants and toddlers with developmental delays. *Soc Work.* 2004 Apr;49(2):301-8.
 - Shields L, Pratt J, Davis L, Hunter J. Family-centred care for children in hospital. *Cochrane Database Syst Rev.* 2007 Jan 24;(1):CD004811.
 - Shields L, Pratt J, Hunter J. Family centred care: a review of qualitative studies. *J Clin Nurs.* 2006 Oct;15(10):1317-23.
 - Sia C, Tonniges TF, Osterhus E, Taba S. History of the medical home concept. *Pediatrics.* 2004 May;113(5 Suppl):1473-8.
 - Statistics Canada A Profile of Disability in Canada, 2001 - Tables <http://www.statcan.ca/english/freepub/89-579-XIE/89-579-XIE2002001.pdf>
 - World Health Organization International Classification of Functioning Disability and Health. World Health Organization. Geneva. Switzerland , 2001 www3.who.int/icf/

Appendice sulla Stima della Frequenza

Stima della prevalenza nella fascia di età 0 – 17 anni compiuti (circa 10 milioni in Italia) di alcune patologie esemplificative e stima della prevalenza globale delle malattie genetiche e/o disabilità complesse.	
Condizione	Prevalenza su 10 milioni
Acondroplasia	400
Sindrome di Angelman	625
Sindrome di Beckwith-Wiedemann	730
Sindrome di Down	10.000
Sindrome Del 22	5.000
Sindrome FRA – X	2.000
Malattie metaboliche	3.600
Malattie neuro-muscolari	3.300
Sindrome di Marfan	1.666
Neurofibromatosi tipo 1	2.860
Sindrome di Noonan	5.000
Sindrome Oculo-auricolo-vertebrale	1.785
Sindrome di Prader-Willi	800
Spina bifida	2.000
Sindrome di Stickler	1.000
Sindrome di Turner	2.000
Sindrome di Williams	666
Totale delle condizioni in lista	43.431
Totale stimato considerando anche condizioni non in lista, comprese quelle senza diagnosi precisa	50.000

In Italia secondo i dati ISTAT al 31-12- 2005 su 58.750.000 abitanti, 9.979.005 hanno un'età compresa tra 0-17 anni compiuti

² Cassidy SB & Allanson JE (Eds) . Management of Genetic Syndromes. Wiley Press 2001

³ Stima eseguita tenendo conto che:

- la prevalenza totale delle condizioni inserite nella lista della tabella 3 (del tutto parziale e limitata alle condizioni più comuni) è del 4,3 per mille;
- la stima di alcune di essa può essere imprecisa (talora per difetto, ma anche per eccesso – es.: Sindrome di Noonan)
- la prevalenza della sola paralisi cerebrale, abbastanza costante nel tempo e nelle diverse popolazioni, è intorno al 2 per mille;
- secondo il Sistema Informativo del Ministero della Pubblica Istruzione, la prevalenza di bambini con disabilità certificata che hanno frequentato la scuola nel biennio 2002-2003 (6 – 15 anni) è stata del 20 per mille;
- circa 1 bambino su 4 che frequenta la scuola e ha una disabilità certificata abbia una condizione complessa

APPENDICE SULLA STIMA DELLA FREQUENZA

Numero bambini e adolescenti con disabilità complesse per Regione					
Regione	Nati vivi	Pop 0-17 a	Pop Totale	% 0-17 a	N con Disabilità complesse
Piemonte	37.251	646.444	4.341.733	14,9%	3.232
Valle d'Aosta	1.161	19.515	123.978	15,7%	98
Lombardia	92.480	1540.349	9.475.202	16,3%	7.702
Trentino-Alto Adige	10.719	189.442	985.128	19,2%	947
Veneto	46.264	785.458	4.738.313	16,6%	3.927
Friuli-Venezia Giulia	10.083	173.740	1.208.278	14,4%	869
Liguria	11.957	214.526	1.610.134	13,3%	1.073
Emilia-Romagna	38.518	619.299	4.187.557	14,8%	3.096
Toscana	31.390	528.368	3.619.872	14,6%	2.642
Umbria	7.732	131.188	867.878	15,1%	656
Marche	13.440	241.823	1.528.809	15,8%	1.209
Lazio	50.833	890.983	5.304.778	16,8%	4.455
Abruzzo	11.200	214.905	1.305.307	16,5%	1.075
Molise	2.527	53.195	320.907	16,6%	266
Campania	62.599	1.245.190	5.790.929	21,5%	6.226
Puglia	38.715	789.010	4.071.518	19,4%	3.945
Basilicata	4.908	107.284	594.086	18,1%	536
Calabria	18.228	382.983	2.004.415	19,1%	1.915
Sicilia	50.791	1.002.426	5.017.212	20,0%	5.012
Sardegna	13.226	265.613	1.655.677	16,0%	1.328
ITALIA	554.022	10.041.741	58.751.711	17,1%	50.209
Pop 0-17 a = Popolazione residente al 31 Dicembre 2005 (0-17 anni)					
Pop Totale = Popolazione residente al 31 Dicembre 2005					
N disabilità complesse = Numero di bambini e adolescenti per Regione assumendo una prevalenza di 1 su 200 nella fascia di età 0-17 anni					

Grafica e stampa



Tel.: 39.06.86216255

E mail: info@betmultimedia.it

