

ilmedicopediatra 2020;29(4):21-24;
doi: 10.36179/2611-5212-2020-36

Malattie rare: il valore della microrete

Relazione di cura e investimento su una responsabilità che ci gratifica

Giuseppina Annicchiarico

*Coordinatrice Nazionale Gruppo di Studio Malattie Rare (MR) FIMP;
Coordinatrice Regionale MR - ARESS Puglia*

Le privazioni e i sacrifici in epoca COVID hanno smascherato il senso del limite degli umani, il timore dell'isolamento e della morte in solitudine, ma anche la condizione estrema che spinge gli scienziati a esplorare nuovi lidi, nuove strategie di ricerca.

Elementi comuni e già noti a chi soffre di malattie rare (MR) e a chi da tempo si spende per la cura di questi bambini.

Dopo 20 anni di lavoro intenso che l'Italia ha condotto in questo ambito si può fare una sintesi di elementi di grande rilevanza sul piano sociale e sanitario.

Oggi l'allestimento di registri di popolazione dedicati ai bambini e alle persone con MR, con il contributo delle varie regioni italiane, riporta dati chiari.

Emerge che il 20% dei pazienti affetti da patologie rare è costituito da bambini e adolescenti e in totale i bambini italiani che ne soffrono sono oltre 60 mila. 30 mila sono i bambini che soffrono di dolore e l'85% di questi sono affetti da MR.

Solo nel 15% dei casi il dolore è di natura oncologica. In epoca COVID assume particolare rilevanza la posizione delle patologie rare in termini di anni di vita perduti che ne derivano. Le MR sono al terzo posto dopo infarto e incidenti stradali e subito prima delle malattie infettive.

Sono passati 20 anni dalla prima norma, un decreto ministeriale del 2001 che sancì per la prima volta la tutela per questa fascia di popolazione di peculiare fragilità.

20 anni in cui, grazie alla collaborazione delle Regioni con lo Stato, tutte le regioni, salvo pochissime eccezioni, hanno allestito i propri Registri Regionali di popolazione i cui dati confluiscono verso l'Istituto Superiore di Sanità nel Registro Nazionale MR.

20 anni in cui il Tavolo Interregionale MR della Conferenza degli

Corrispondenza

Giuseppina Annicchiarico
annicchiarico.giuseppina@gmail.com

How to cite this article: Annicchiarico G. Malattie rare: il valore della microrete. Relazione di cura e investimento su una responsabilità che ci gratifica. Il Medico Pediatra 2020;29(4):21-24. <https://doi.org/10.36179/2611-5212-2020-36>

© Copyright by Federazione Italiana Medici Pediatri



OPEN ACCESS

La rivista è open access e divulgata sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione - Non commerciale - Non opere derivate 4.0 Internazionale). Il fascicolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

Assessori alla Salute è stato punto di riferimento tecnico rilevante per le stesse istituzioni e agenzie nazionali, per le associazioni di utenza e ha permesso, con un continuo scambio di esperienze, la condivisione di soluzioni che hanno prodotto i migliori risultati e una progressiva omogeneizzazione delle attività svolte all'interno delle regioni, pur declinate nelle diverse organizzazioni regionali.

Oggi è possibile tirare le somme e caratterizzare la popolazione italiana grazie a un sistema sanitario universalistico, di cui il Pediatra di famiglia è parte integrante, grazie alla rilevazione dei bisogni di questi malati ottenuti con dati provenienti con modalità omogenea da tutto il paese.

La difficoltà che tutte le organizzazioni regionali hanno dovuto affrontare erano legate al fatto che quelle delle MR sono reti interdisciplinari, regionali, interregionali e internazionali.

Le MR sono circa 7.000 e non è prevedibile la presenza di 7.000 centri per 7.000 MR in ogni regione italiana.

È stata questa consapevolezza a spingere gli attori che hanno un ruolo nelle organizzazioni a condividere i processi e alleanze.

Dopo 20 anni di lavoro ci sono oggi delle certezze: i coordinamenti regionali MR, lavorando insieme per rendere omogenea ed equa l'accessibilità della famiglie alle cure, hanno individuato con modalità puntuale gli ospedali che si occupano di MR, distinguendo i livelli degli stessi fra ospedali di portata nazionale, i Presidi di Rete Nazionale (PRN) e gli ospedali territoriali, di prossimità, in cui si individuano professionalità competenti magari legate al fatto che nei territori limitrofi sono presenti dei cluster di popolazioni affette da specifiche MR.

L'individuazione di ospedali di rete nazionale ha consentito all'Italia di candidare i propri centri alle reti europee, reti ERN: e l'Italia si è contraddistinta per variabilità di competenza e numero di centri.

Oggi, dunque, è nota l'offerta di Sanità Pubblica ed è ben conosciuta la popolazione.

Ne sono definite caratteristiche geografiche peculiari in tutto il paese.

Gli ospedali sono stati selezionati: chi fa cosa e dove.

I bambini e le persone con MR: di cosa soffrono e dove.

È questo lo scenario in cui finalmente potrà avere sviluppo un'organizzazione dell'assistenza territoriale che risponda ai fabbisogni complessi e specifici di questi bambini. I Rapporti nazionali "Monitorare" e "OssFor" evidenziano che esistono due grosse categorie di malattie:

1. condizioni molto complesse e frequenti (SMA, SLA, duchenne, talassemie, emofilia, ecc.) che richiedono strutture ospedaliere di supporto e anche assistenza territoriale di qualità che garantisca Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali dedicati;
2. poi ci sono forme che richiedono una declinazione specifica, forme ipercomplesse, rarissime e molto diverse tra loro, forme inguaribili il cui centro esperto spesso è molto lontano da casa: queste gravano fortemente sui servizi e richiedono risorse presenti, organizzate e formate sul singolo caso. Specificazione opposta a quella dell'anziano cronico in cui l'approccio è standard per un alto numero di malati per 4 patologie al massimo. I pazienti che afferiscono a questo secondo gruppo di patologie mettono in ginocchio un'intera ASL e sovvertono l'ordine familiare a qualsiasi livello sociale la famiglia appartenga per complicanze, dolore, imprevisti e rischio di morte imminente. I caregiver sono costretti a imparare manovre infermieristiche complesse con interventi H24. Necessitano di specifici collegamenti con l'ospedale PRN di riferimento dislocato anche in altre regioni o nazioni. I fratellini dei bambini malati soffrono. Secondo i dati dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, gli unici disponibili, oltre il 5% dei bambini e dei ragazzi con meno di 16 anni rappresenta fratelli o sorelle di pazienti con MR: quasi 450.000, fra bambini e ragazzi, in Italia.

La "Microrete" è lo strumento che ha consentito in alcuni territori di affrontare il COVID.

Erano strumenti già utilizzati in alcune aree del Paese per affrontare la complessità di alcune MR. In quelle regioni i malati rari sono stati curati ancora anche in

corso di pandemia, perché erano stati messi a punto dei modelli organizzativi efficienti di collegamento funzionali tra i vari attori.

Questo modello innovativo ripropone a livello regionale ciò che è già presente in molte strutture ospedaliere italiane e previsto dalla norma: la differenza tra Dipartimenti Strutturali e Dipartimenti Funzionali. Il personale dedicato alle cure territoriali dei bambini con MR è incardinato in strutture aziendale. Ciò non esclude che i professionisti siano incardinati in un Dipartimento Funzionale le cui attività consistano:

1. nel recepire, attivare, far attivare e monitorare i percorsi dei malati rari con attuazione dei percorsi e di trattamenti non standard e comunque essenziali e non sostituibili per i malati rari;
2. riportare al coordinamento (sensori decentrati) le problematiche che si verificano nei territori, con particolare riferimento a particolari casi ad alta complessità sanitaria e sociale, globale che ne deriva;
3. nel fungere da raccordo tra i PRN (regionali, extra regionali e internazionali) e le attività territoriali attraverso dimissioni protette e UVM territoriali. Il superamento delle difficoltà di connessioni tra centri e Distretti Socio-Sanitari determina che quanto prescritto dal PRN venga assicurato nel territorio per tipologia e qualità di cura prevista.

Il Pediatra e il Medico di famiglia sono figure chiave, saranno protagoniste nella UVM e nel monitoraggio di ciò che viene effettuato a domicilio: piano tagliato su misura per quello specifico paziente.

Deve essere chiaro a tutti:

1. qual è la ricaduta che la malattia ha sulla vita quotidiana del bambino o del ragazzo;
2. quali sono le sue specifiche difficoltà, anche nell'interazione coi compagni e con la scuola;
3. la flessibilità necessaria per la frequenza delle attività scolastiche o la possibilità di intercalare la lezione a scuola in presenza, con soluzioni di connessione telematica.

L'innovazione sta nella sperimentazione di modelli incentrati sui percorsi dei bambini malati e delle famiglie, senza tralasciare le problematiche dei fratellini (comprensione della diversità, solitudine, elaborazione

del lutto...), con il Pediatra di famiglia interprete dell'alleanza di cura sanitaria e sociale (la scuola...) e sensore della stessa innovazione in qualità di interprete del monitoraggio di efficacia di terapie innovative.

Oggi il mondo delle MR è in festa perché i bambini potrebbero guarire di SMA 1, una delle malattie neuromuscolari più temibili. A oggi esistono 100 molecole per la cura di circa 200 malattie e si prevede che entro la fine dell'anno 2020 saranno rese disponibili un paio di decine di farmaci. E allora saranno i Pediatri ad affiancare sul territorio le famiglie per ridurre i tempi del sospetto di diagnosi, di orientamento verso i Presidi di Rete Nazionali.

I Pediatri di famiglia saranno accanto ai bambini per affiancarli in terapie innovative a domicilio e per monitorarne l'efficacia e anche la non efficacia. Sarà l'alleanza di cura che il Pediatra crea sul territorio con le relazioni di coordinamento di infermieri e operatori sanitari che si recano a domicilio che potrà garantire la migliore cura possibile.

In un momento come questo, solo il Pediatra di famiglia può essere accanto a famiglie in difficoltà, con figli disabili, accanto a genitori che potrebbero aver perso il lavoro, che non possono andare negli uffici, che combattono con la burocrazia e non possono raggiungere gli ospedali per paura del contagio.

La comunicazione non ha e non può avere nulla a che fare con l'efficienza (o meglio con l'efficienzismo) e la cura del bambino, passa attraverso la socializzazione delle competenze, assicurata da modelli organizzativi che snelliscano la burocrazia e siano capaci di adattare risposte immediate a manifestazioni cliniche della malattia del bambino non prevedibili o a malattie che si manifestano all'improvviso.

L'obiettivo assume connotazione di chiarezza: la definizione di un percorso assistenziale multidimensionale, per la risposta al bisogno di assistenza continuativa, deve essere condiviso tra famiglia, Pediatria di Famiglia, ospedale e scuola. La conoscenza determina consapevolezza organizzativa e definisce responsabilità e ruoli.

Pediatri, infermieri, operatori socio-sanitari e insegnanti possono, e devono, convivere in armoniosa

conciliazione, impegnandosi nel recupero di risorse possibili evocate dalla relazione affettiva col bambino. Quella relazione che sta nelle cose semplici, come racconta Amerigo Ormea, nato dalla penna di Italo Calvino, quando entra nella cittadella della sofferenza e della carità chiamata "Cottolengo". Il disabile grave, ingombro umano che si disfa da tutte le

parti, e un padre che tutte le domeniche va a trovare quel figlio malato, solo per schiacciargli le mandorle, "Ecco, pensò Amerigo, quei due, così come sono, sono reciprocamente necessari. E pensò: ecco, questo modo d'essere è l'amore. E poi: l'umano arriva dove arriva l'amore; non ha confini se non quelli che gli diamo".