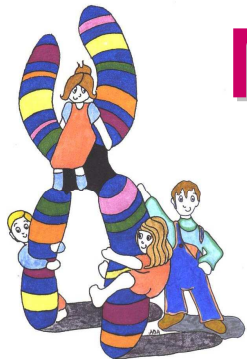


# **XX Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale**

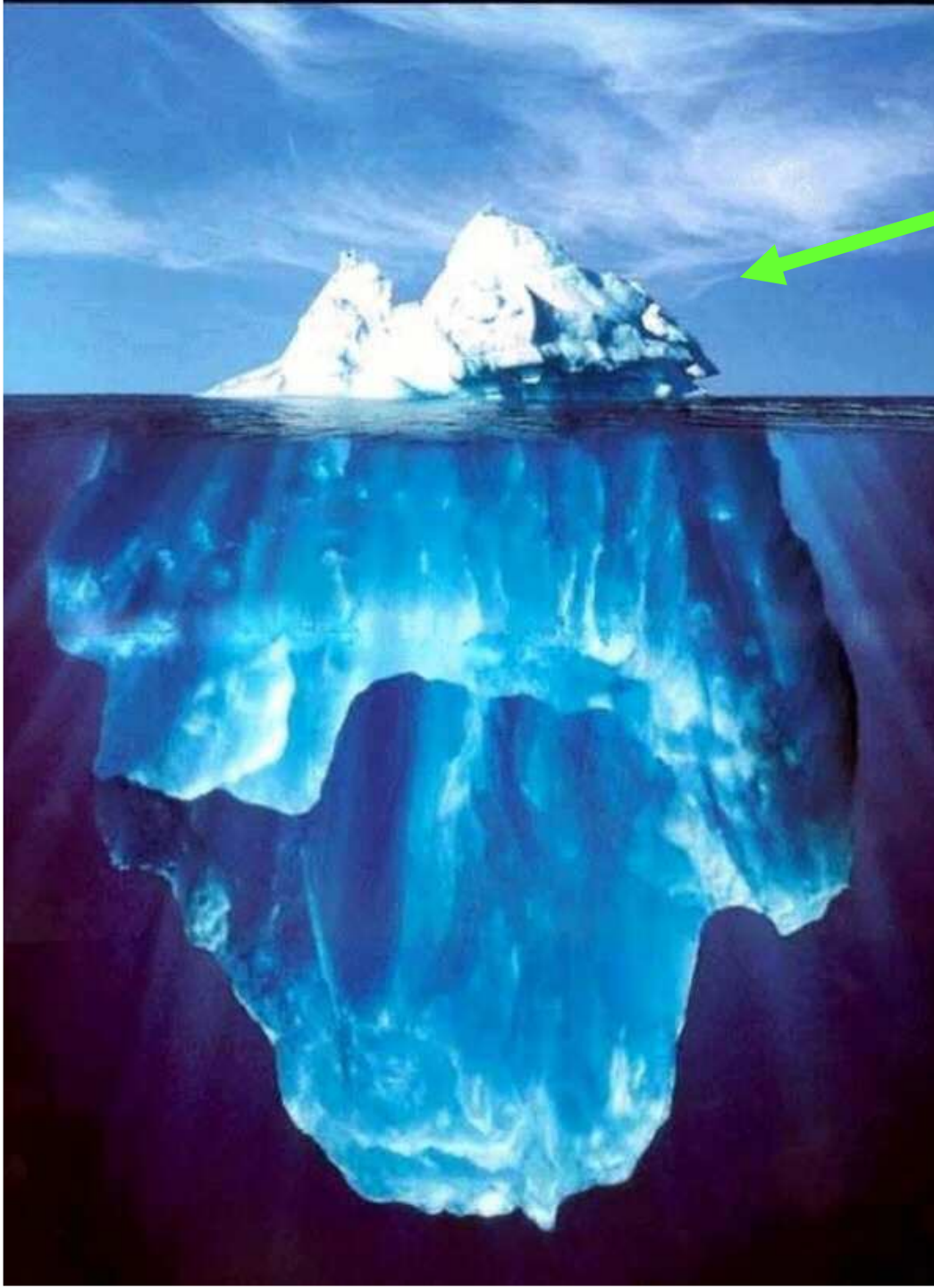
Caserta, 30 Maggio – 2 Giugno 2008

**Prendersi cura del bambino:  
prevenire, comunicare, ascoltare la famiglia**



## **Malattie genetiche con disabilità**

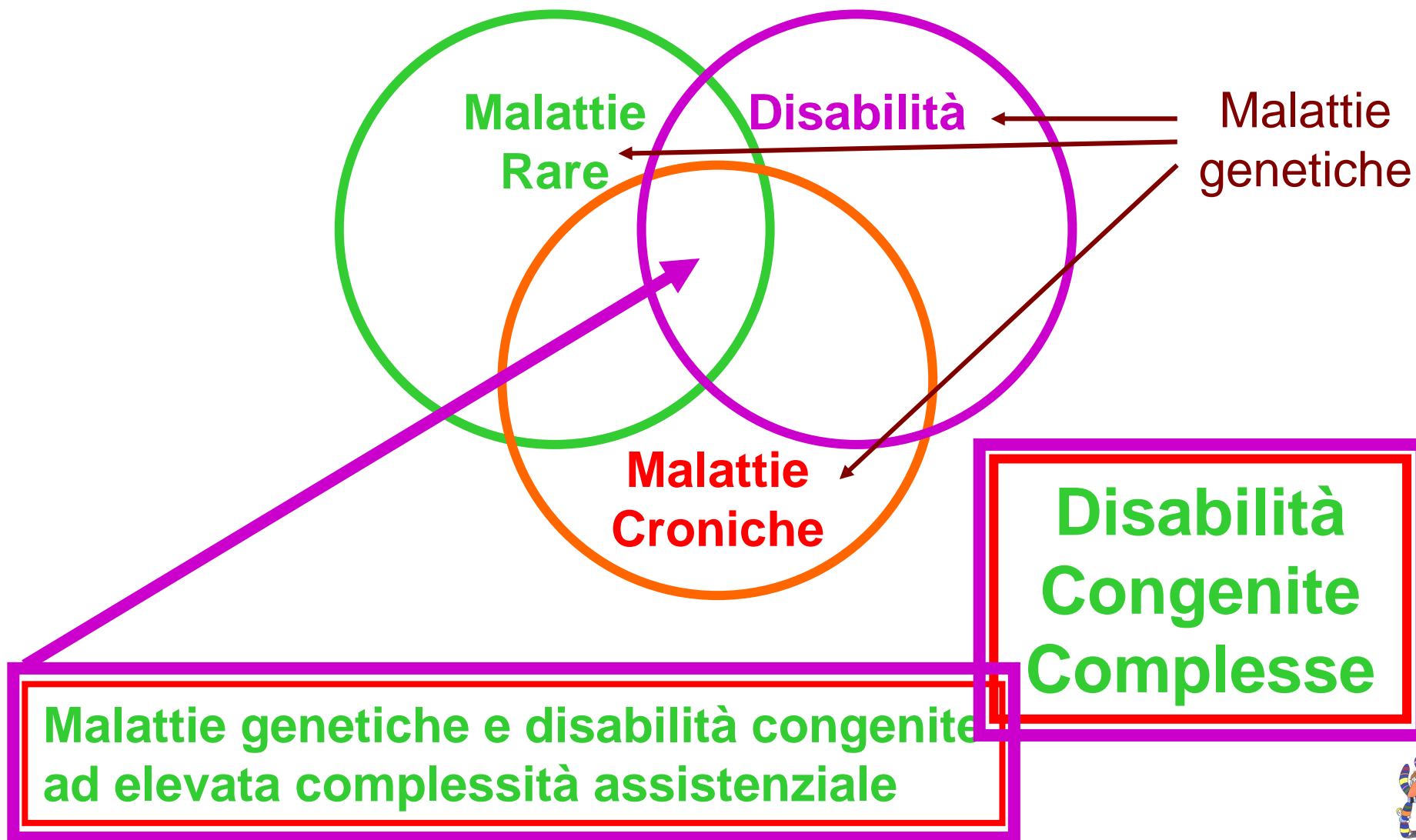
**Generoso Andria e Pierpaolo Mastroiacovo**  
Presidente e Past Presidente SIMGePeD



# Malattie croniche

Disabilità  
Congenite  
Complesse

# Le malattie genetiche e le disabilità ad elevata complessità assistenziale



# Rappresentazione grafica della complessità assistenziale

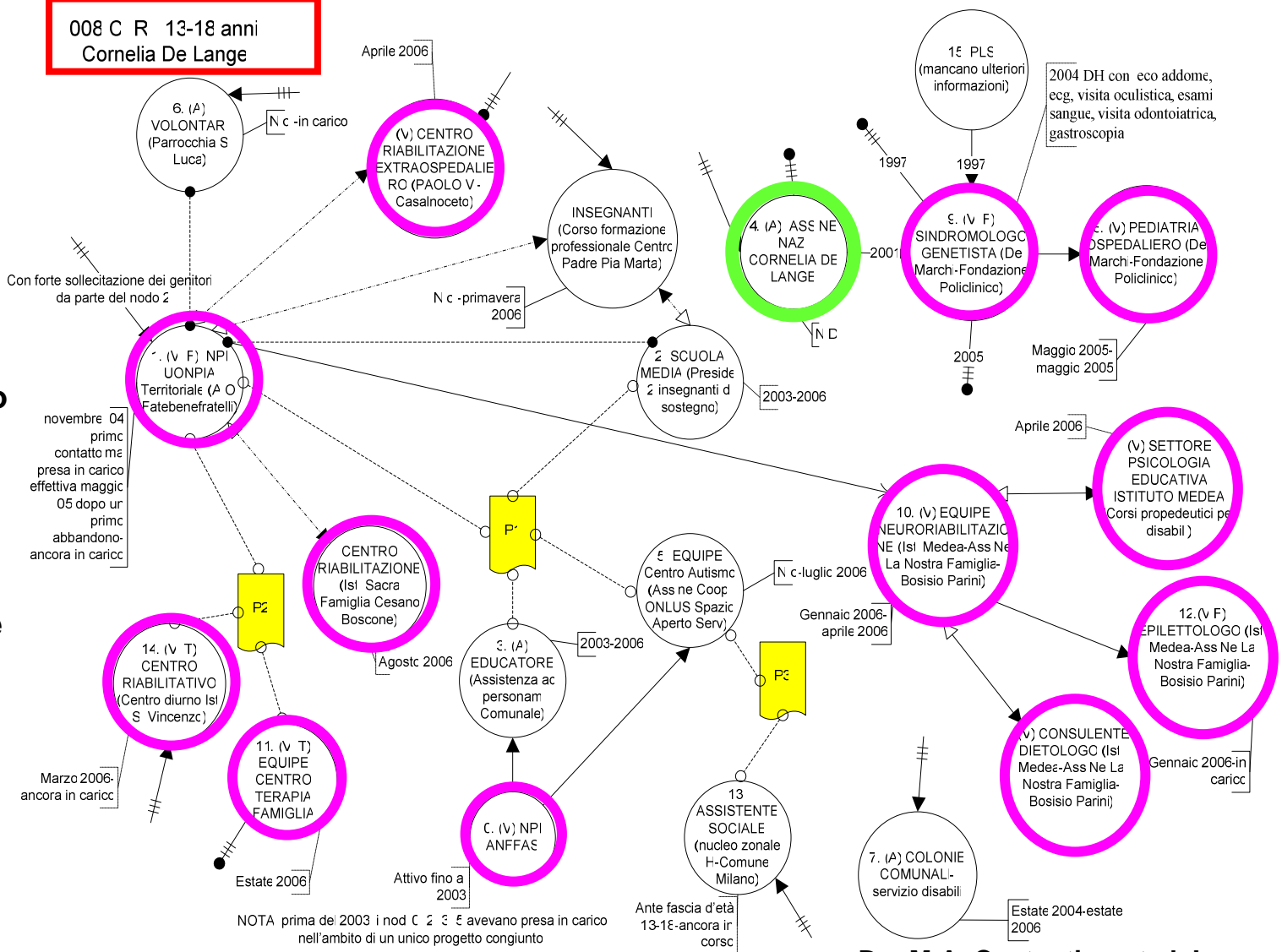
008 C R 13-18 anni  
Cornelia De Lange

V=valutazione  
T=tattamento  
A=assistenza  
F= follow up

**Settore sanitario**

**Settore sociale**

**Assoc Famiglie**



Da: M.A. Costantino et al. In press

# Esempi più comuni

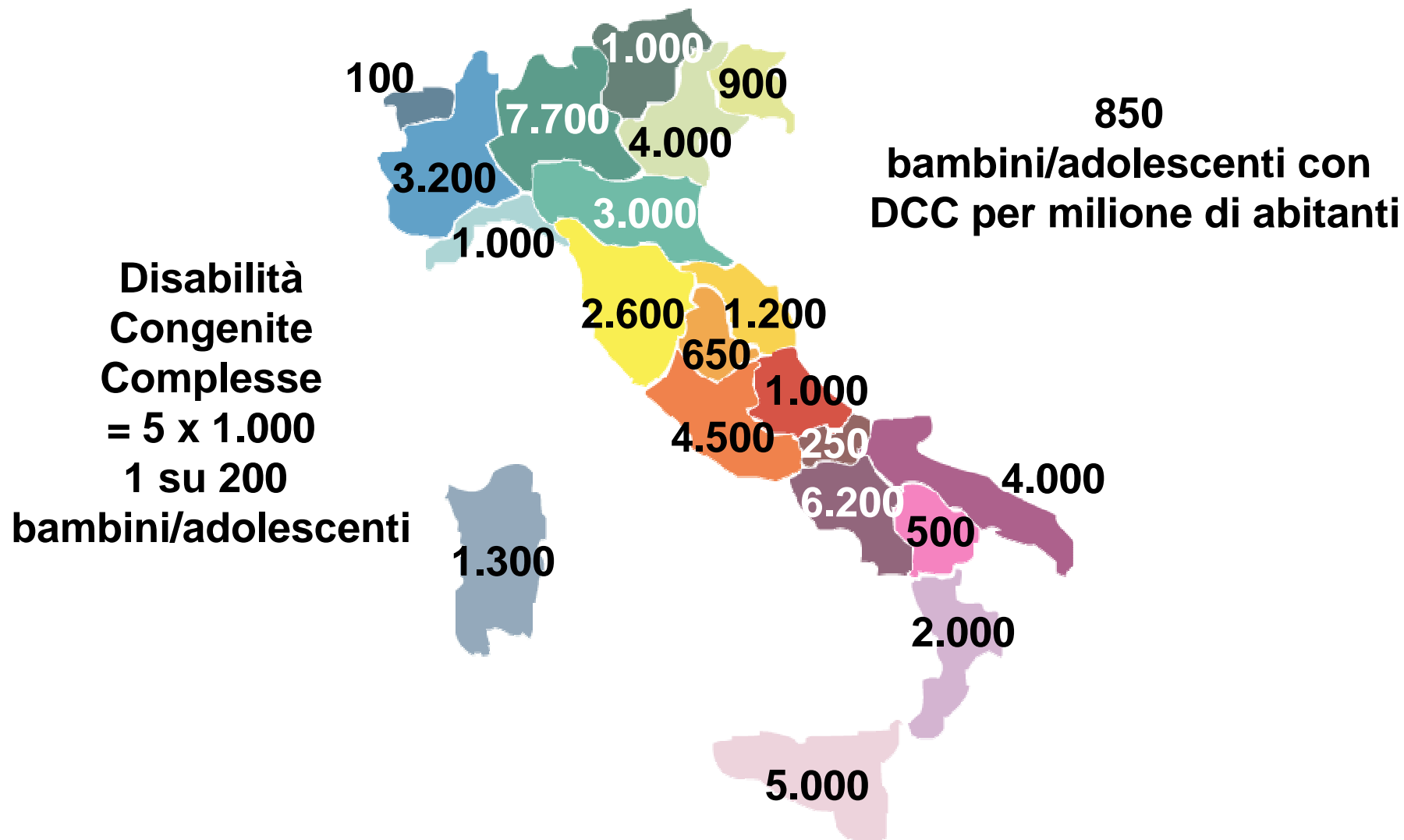


- Sindrome di Down ed altre anomalie cromosomiche
- Sindromi polimalformative (MCA/MR\*) con diagnosi geneticamente ben definita
- Sindromi polimalformative (MCA/MR\*) ancora senza una etichetta diagnostica precisa
- Acondroplasia e simili displasie scheletriche
- Malattie metaboliche
- Malattie neuro-muscolari
- Malattie neuro-cutanee
- Paralisi cerebrali infantili

\* MCA/MR: multiple congenital anomalies and mental retardation, ovvero sindromi polimalformative con difficoltà cognitive

# Prevalenza in Italia

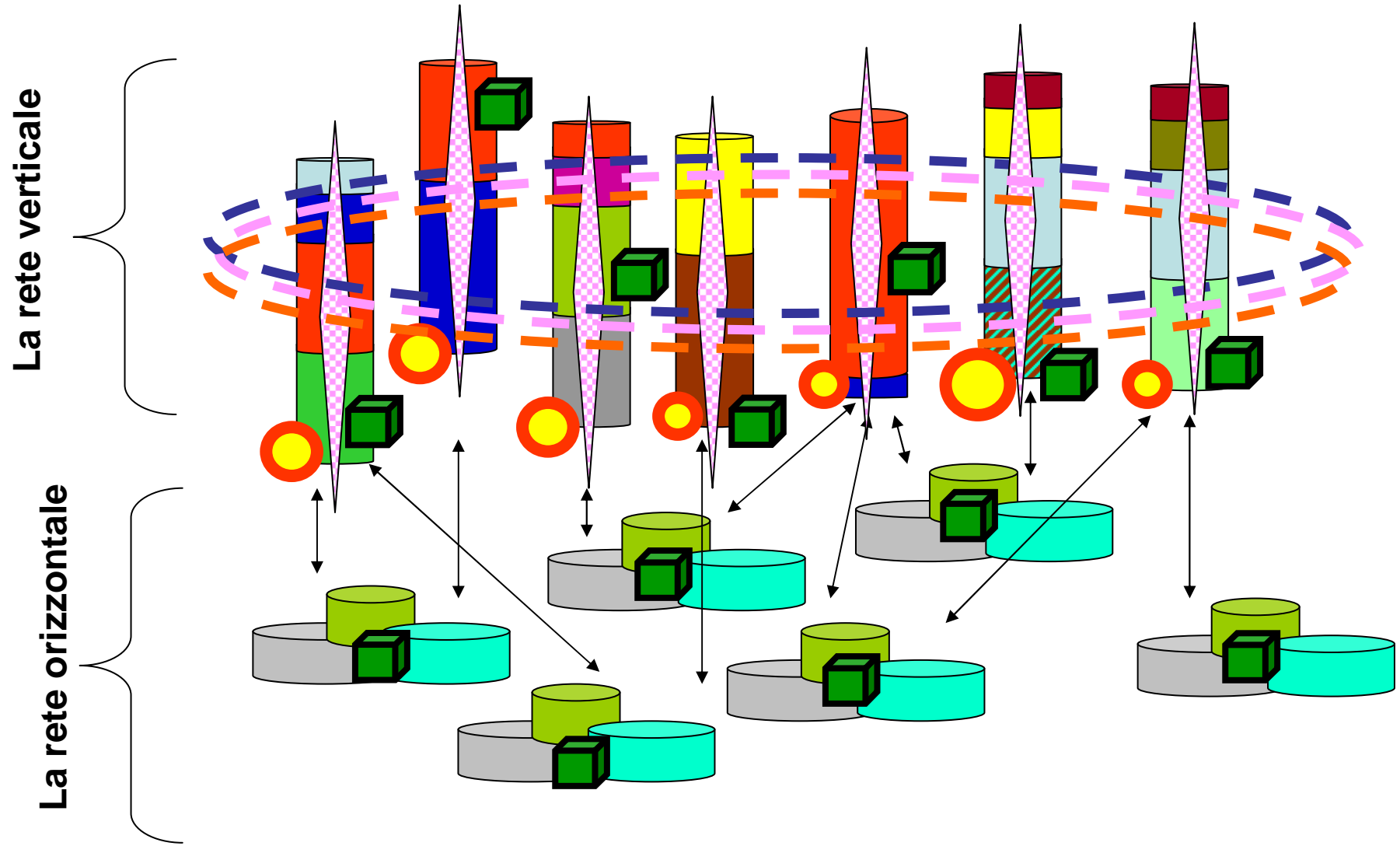
Su 10 milioni di bambini/adolescenti = 50.000



# Come affrontare la complessità ?

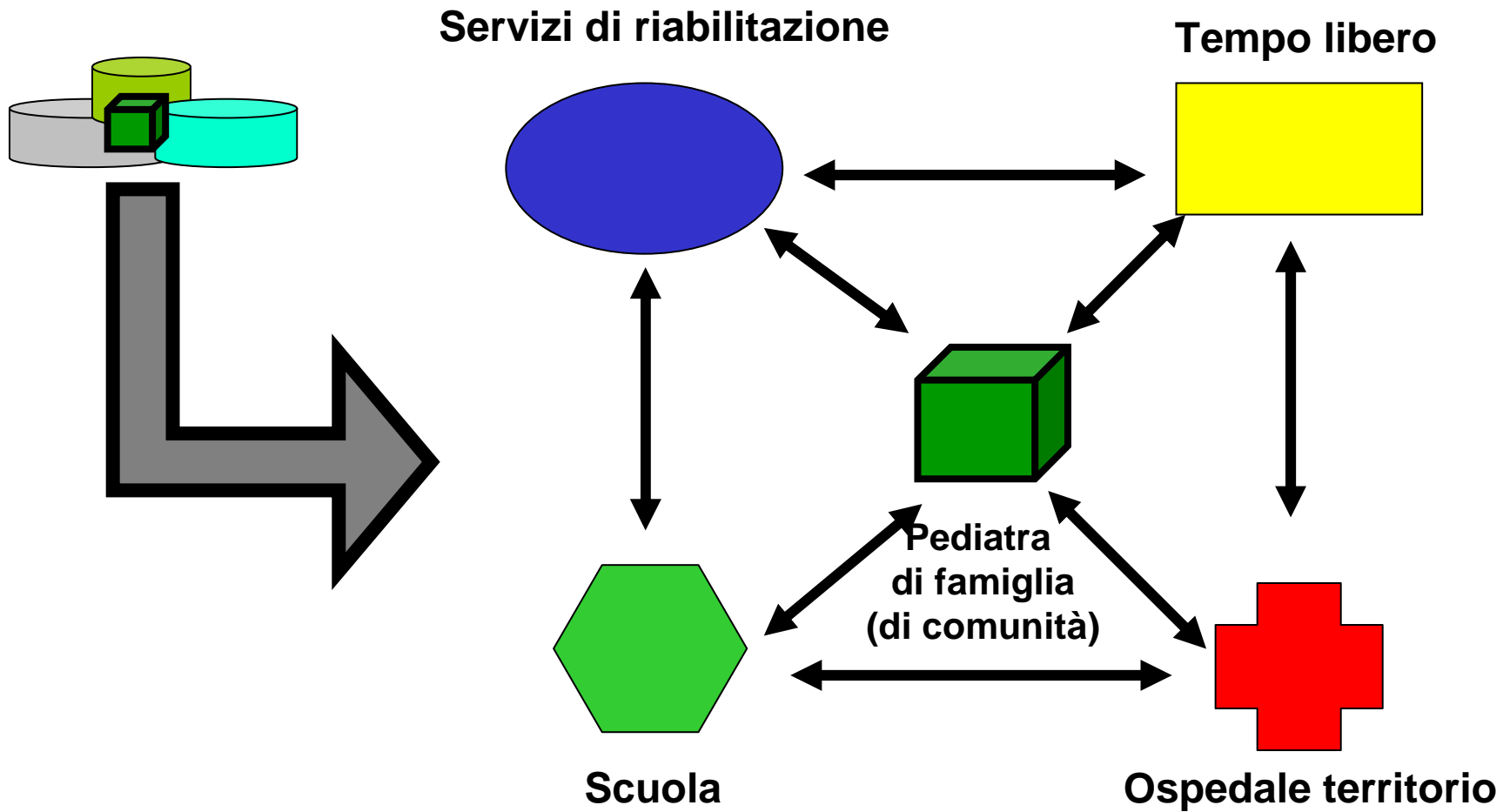
- **Multidisciplinarietà**
  - NON ... soltanto il “medico di fiducia”
- **Multisetorialità**
  - NON ... soltanto discipline medico-chirurgiche
- **Alleanza con la famiglia, partecipe e pienamente consapevole**
  - NON ... coinvolgimento del paziente episodico
- **Progetto di vita**
  - NON ... trattamento di un sintomo o malattia acuta

# La rete assistenziale

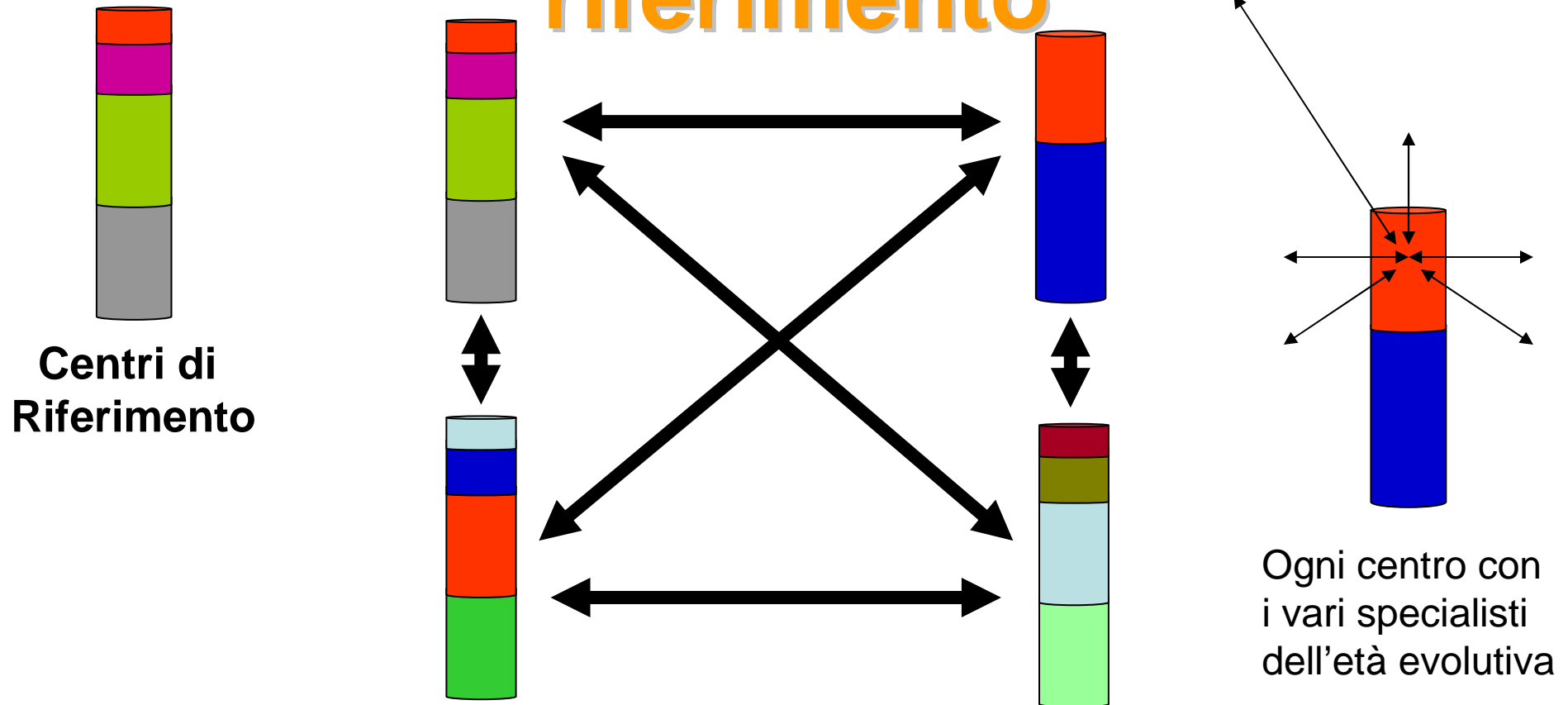




# Rete orizzontale



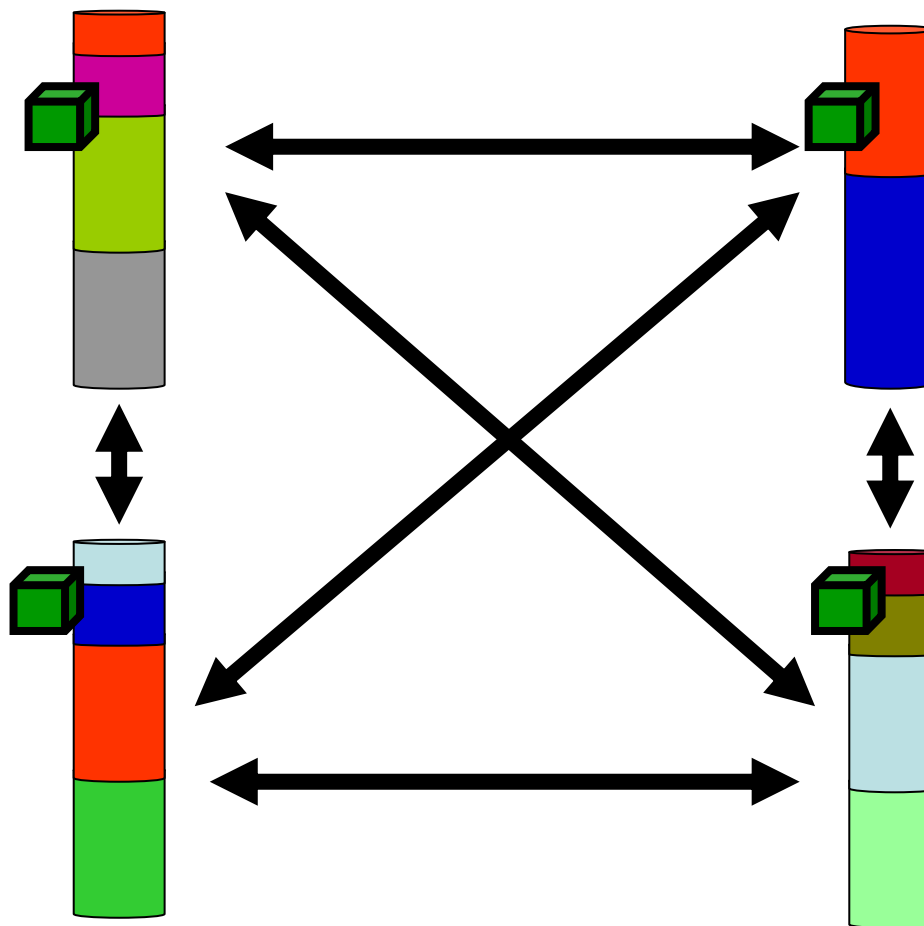
# La rete verticale tra centri di riferimento

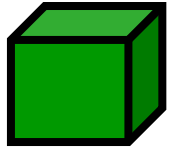


Ogni centro di riferimento (cilindro) è alternativamente:  
-Mozzo (*hub*) per la condizione in cui ha specifiche competenze  
-Raggio (*spoke*) per tutte le altre

Ogni colore identifica la condizione in cui il  
Centro di Riferimento ha specifiche competenze

# La rete verticale tra centri di riferimento con il :





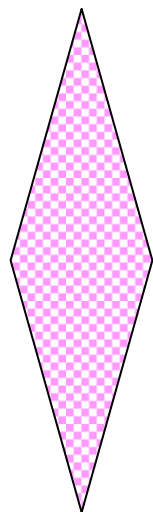
# I coordinatori delle cure o *patient manager*

- Per gestire una rete così complessa sono necessari due “*manager*” (medici di fiducia della famiglia”) in stretto contatto tra loro dotati di strumenti di comunicazione adeguati tra di essi e con la famiglia
- Identificati nominalmente con la famiglia
- *Patient manager* del centro di riferimento
  - Pediatra specialista nel campo o Neuropsichiatra Infantile
- *Patient manager* del territorio
  - Pediatra di famiglia, Neuropsichiatra Infantile del territorio o altra figura professionale

# Quali competenze per il coordinatore delle cure

- Pediatria generale
  - Pediatria dello sviluppo e del comportamento
  - Counseling
  - Genetica clinica
  - Organizzazione socio-sanitaria
- Neuropsichiatria infantile
  - Pediatria
  - Counseling
  - Genetica clinica
  - Organizzazione socio-sanitaria

# La rete verticale tra centri di riferimento potenziato con ...

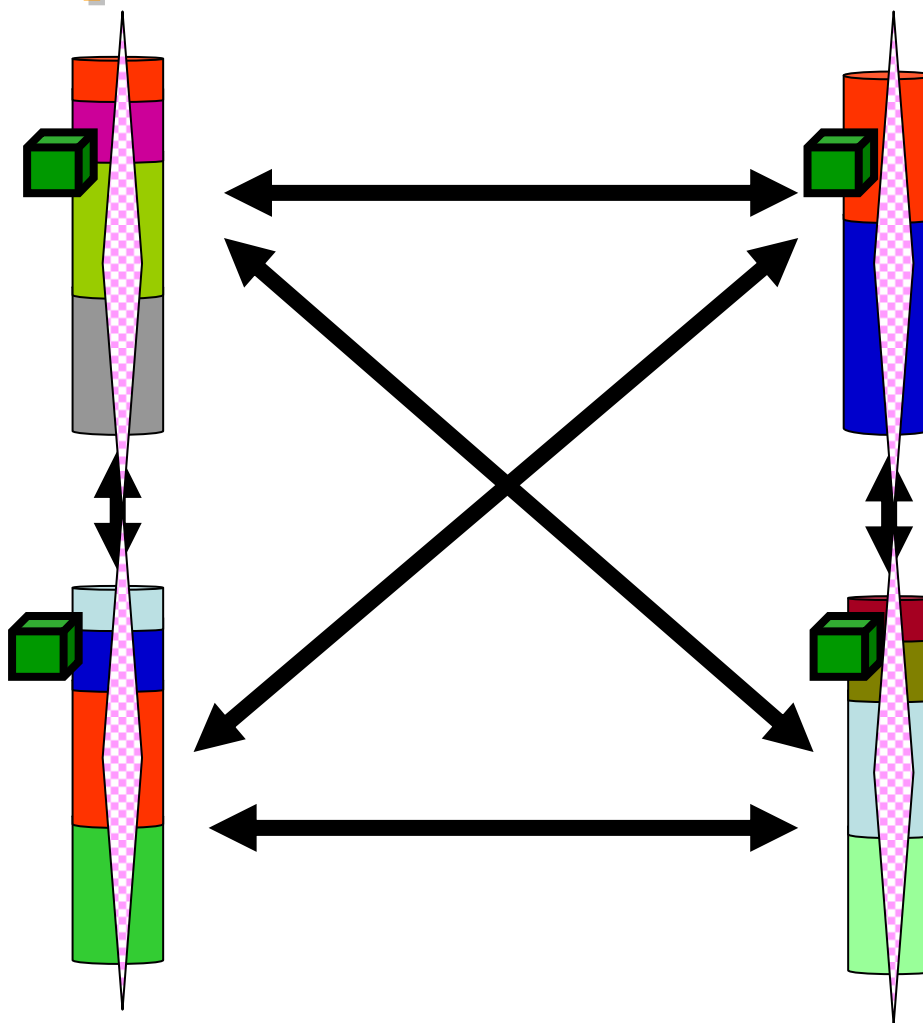


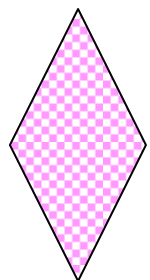
Centri / Sportello

-- Psicologia

-- Assistenza sociale

-- Coordinamento

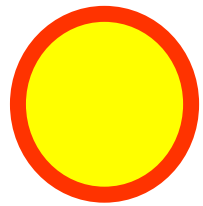




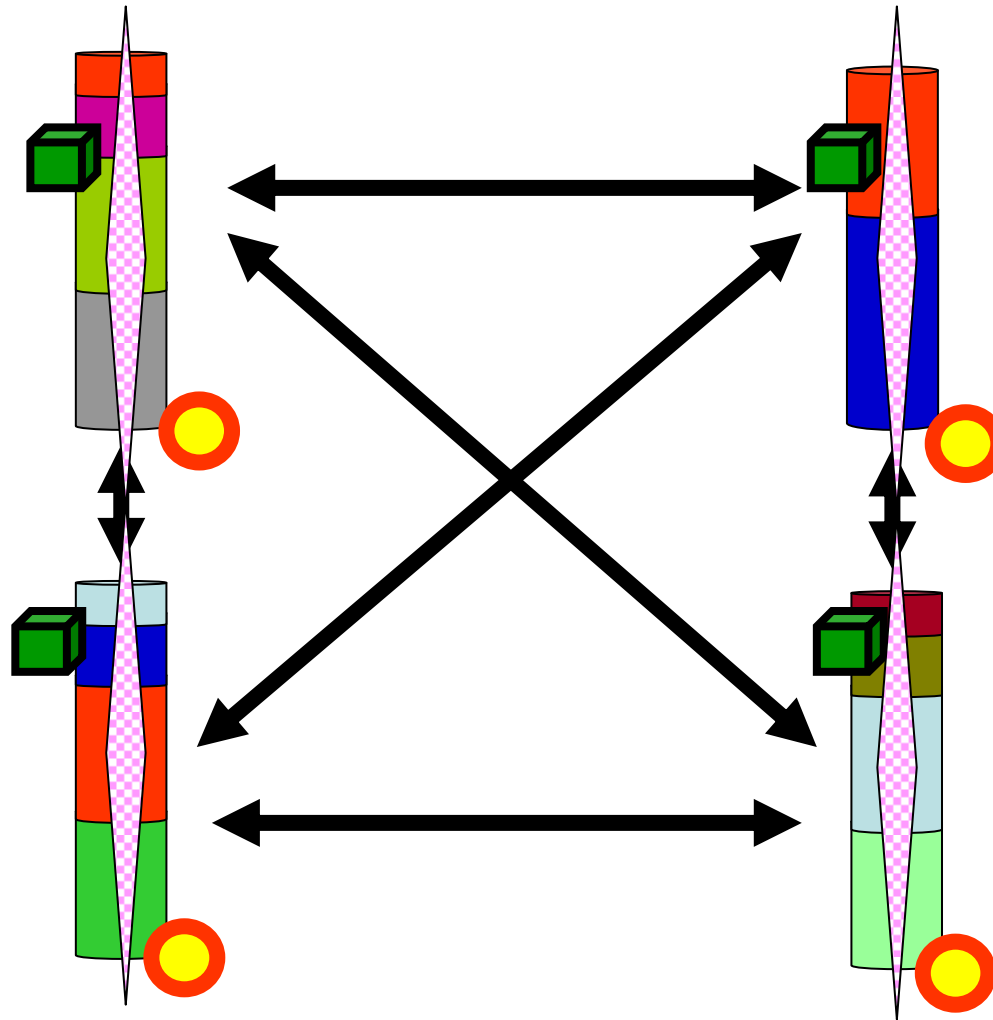
# Centri per la disabilità

- Denominazione e modello: flessibili
- Parola chiave: “potenziamento” dei centri di riferimento con competenze Pediatriche, Neuropsichiatriche, Psicologiche, Assistenza Sociale, Gestionali
  - per attuare i vari compiti richiesti (vedi prossime diapositive)
  - per migliorare la “comunicazione” tra professionisti e con le famiglie
  - per sviluppare la ricerca clinica e la formazione
- Nelle fase di transizione e di sperimentazione supportati da enti privati o pubblici
- Possibile ampliamento ad altre disabilità e malattie croniche
- Sottoposti a valutazioni tra pari per il raggiungimento di adeguati standard operativi

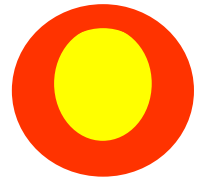
# La rete verticale tra centri di riferimento con le ...



Associazioni  
Familiari





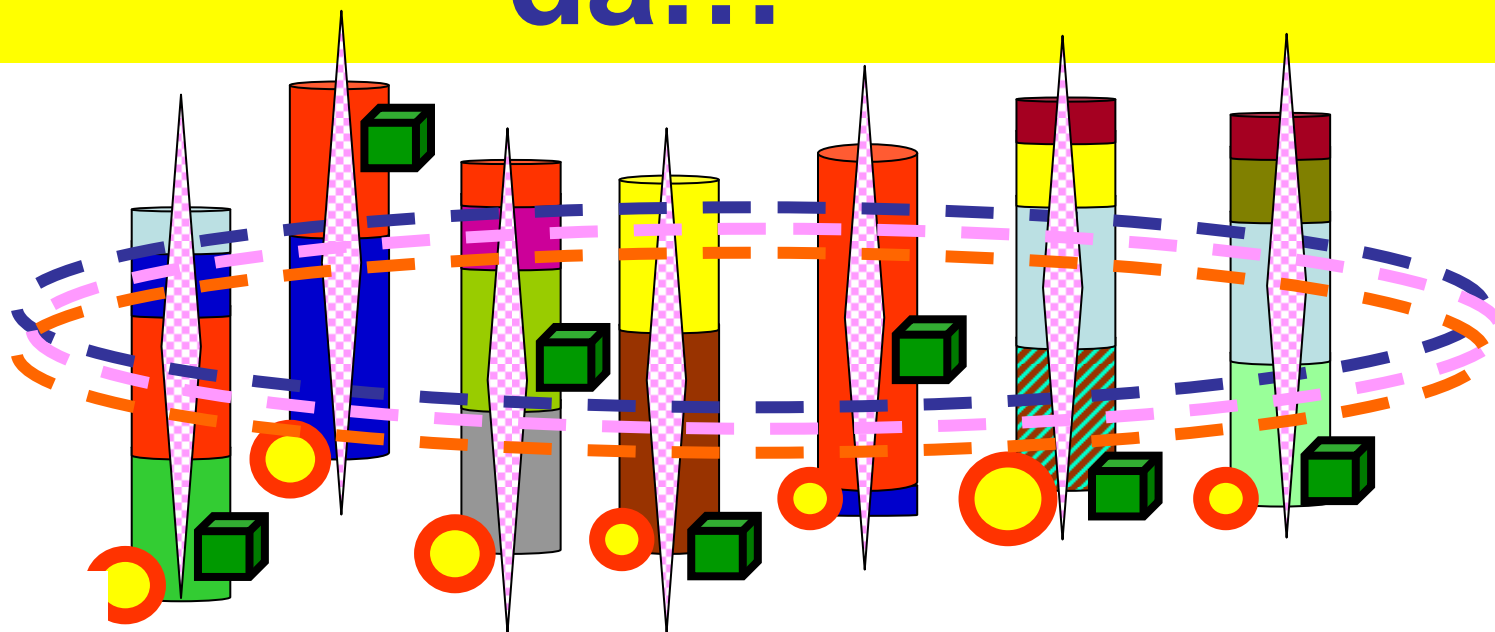


# Associazioni di familiari

- Depositari di saperi specifici, professionalmente validi
  - Medicina narrativa
  - Esperienze sul campo
  - Soluzioni nella vita di tutti i giorni
  - Identificazioni di bisogni reali
- Attività tipiche
  - Advocacy
  - Gruppi di auto-aiuto
- Ruolo irrinunciabile nella programmazione dell'assistenza, formazione e ricerca (modelli *customer-oriented*)

# La rete verticale connessa da...

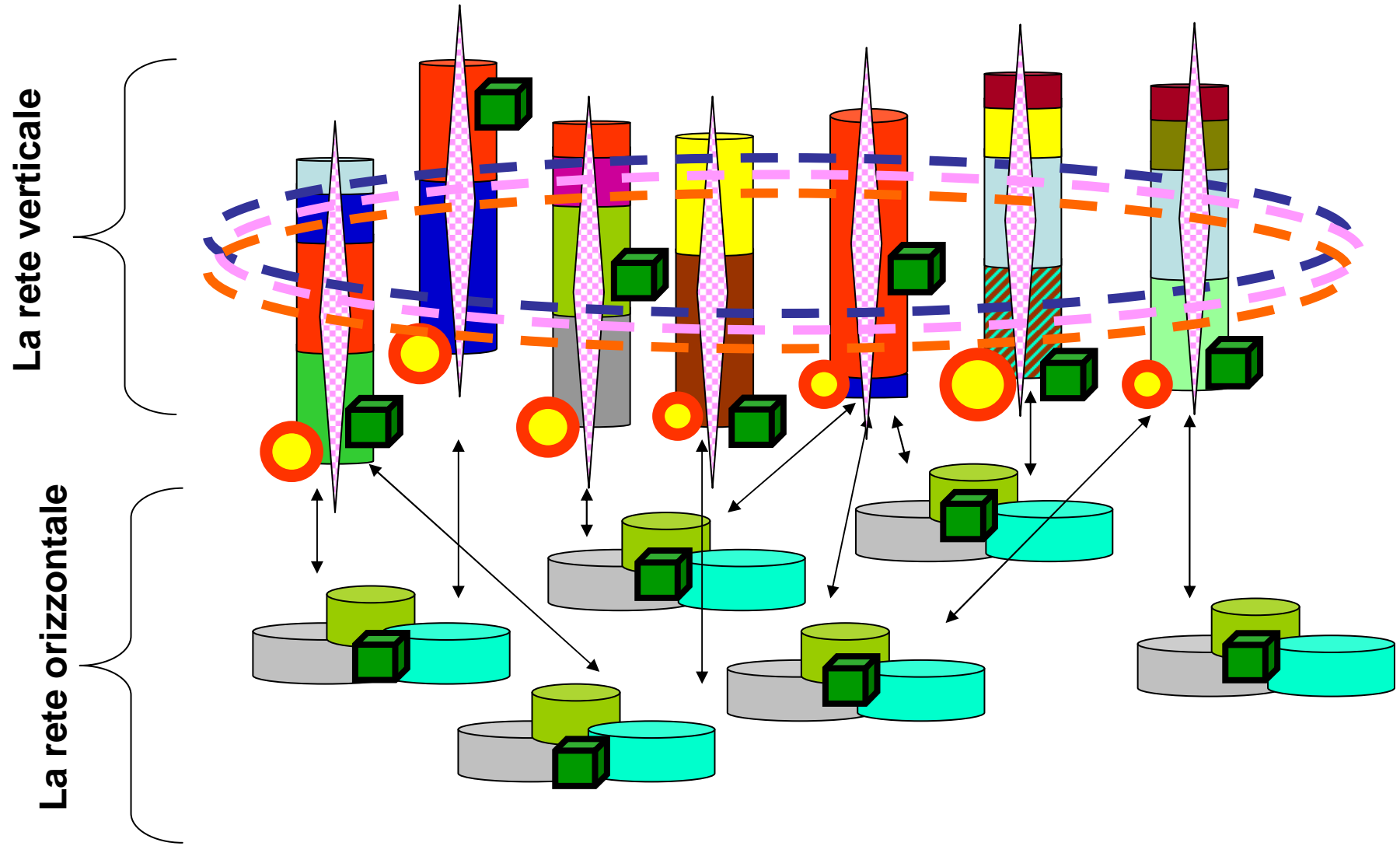
La rete verticale



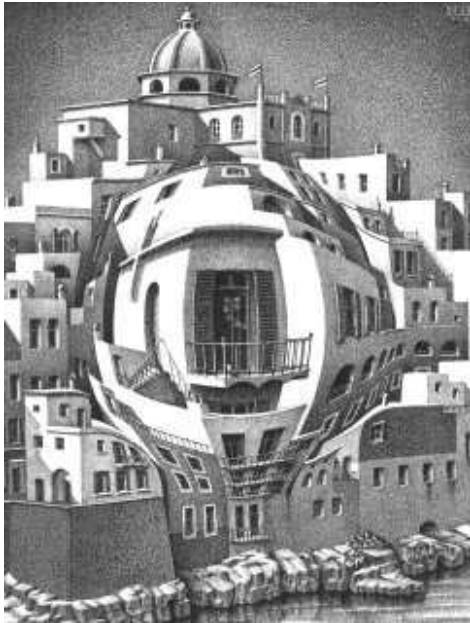
Fornisce standard assistenziali condivisi  
Fornisce uno specifico accreditamento  
Fornisce elementi di autovalutazione

**SIMGePeD**

# La rete assistenziale



# Gli strumenti



- Piano assistenziale individuale
- Libretto sanitario (computerizzato)
- Incontri interpersonali almeno tra *patient manager* o contatti con moderni strumenti telematici
- Corsi di aggiornamento e di *empowerment* dei genitori (anche a distanza)
- Potenziamento della ricerca e *database* clinici (per centro o per condizione)

# Il piano assistenziale individualizzato (PAI)

- Basato sulle specificità biomediche della condizione (diagnosi e prognosi) e funzionali del bambino (ICF o simili)
- Con obiettivi chiari e valutabili
- Costruito con la famiglia secondo le modalità di counseling
- Condiviso con la famiglia e i vari operatori
  
- Globale
- Multidisciplinare e multisetoriale
- Integrato

# Elementi principali del PAI

- Diagnosi funzionale e poi clinica/eziologica
- Controlli dell'accrescimento e sviluppo
- Interventi di medicina preventiva (prevenzione primaria) tipici dell'età evolutiva
- Trattamento (comprende la riabilitazione e la "care") precoce delle complicanze già presenti
- Diagnosi e trattamento precoce di eventuali complicanze che possono insorgere (§)
- Identificazione precoce, sostegno o trattamento dei problemi psicologici della famiglia e del bambino (§)

(§) Prevenzione terziaria

# Elementi principali del PAI

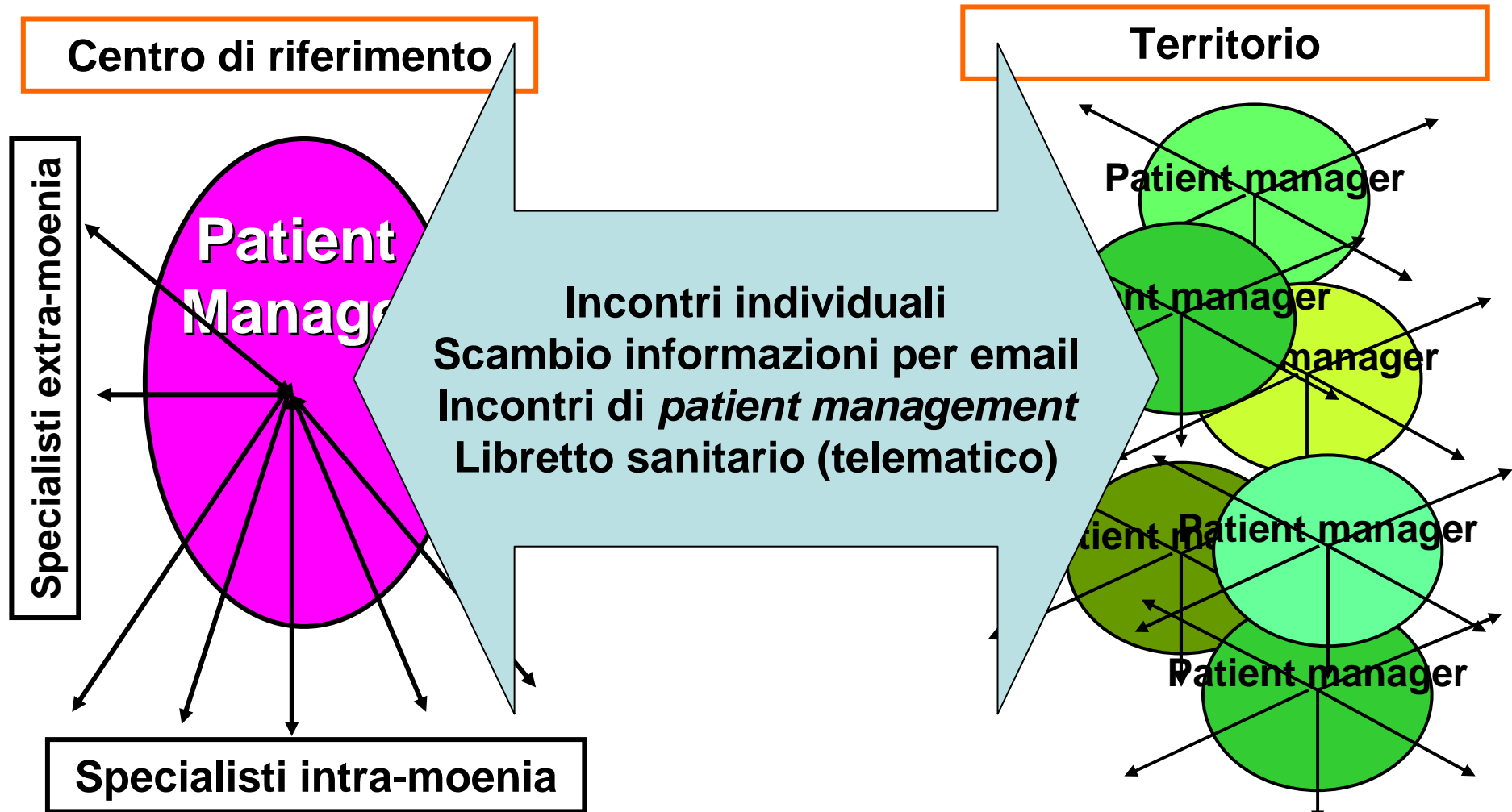
- Soluzioni pratiche per affrontare i problemi della quotidianità e i momenti critici, compresa assistenza domiciliare se necessaria
- Realizzazione di un curriculum scolastico appropriato
- Partecipazione alle attività ludiche con i coetanei
- Potenziamento delle abilità del bambino e di autonomia personale
- Identificazione delle capacità lavorative ed avviamento al lavoro

# Libretto sanitario

- Utile per qualsiasi bambino
- Ancor più utile nelle condizioni croniche, serve anche a valutare la *compliance* dei trattamenti e loro effetto
- Può essere computerizzato: raccolta di documenti clinici di vario tipo e natura su un sito web accessibile solo al paziente (tecnologia del conto bancario telematico)
- Utile fonte di informazioni per qualsiasi database o registro



# Collegamento tra rete verticale e rete orizzontale



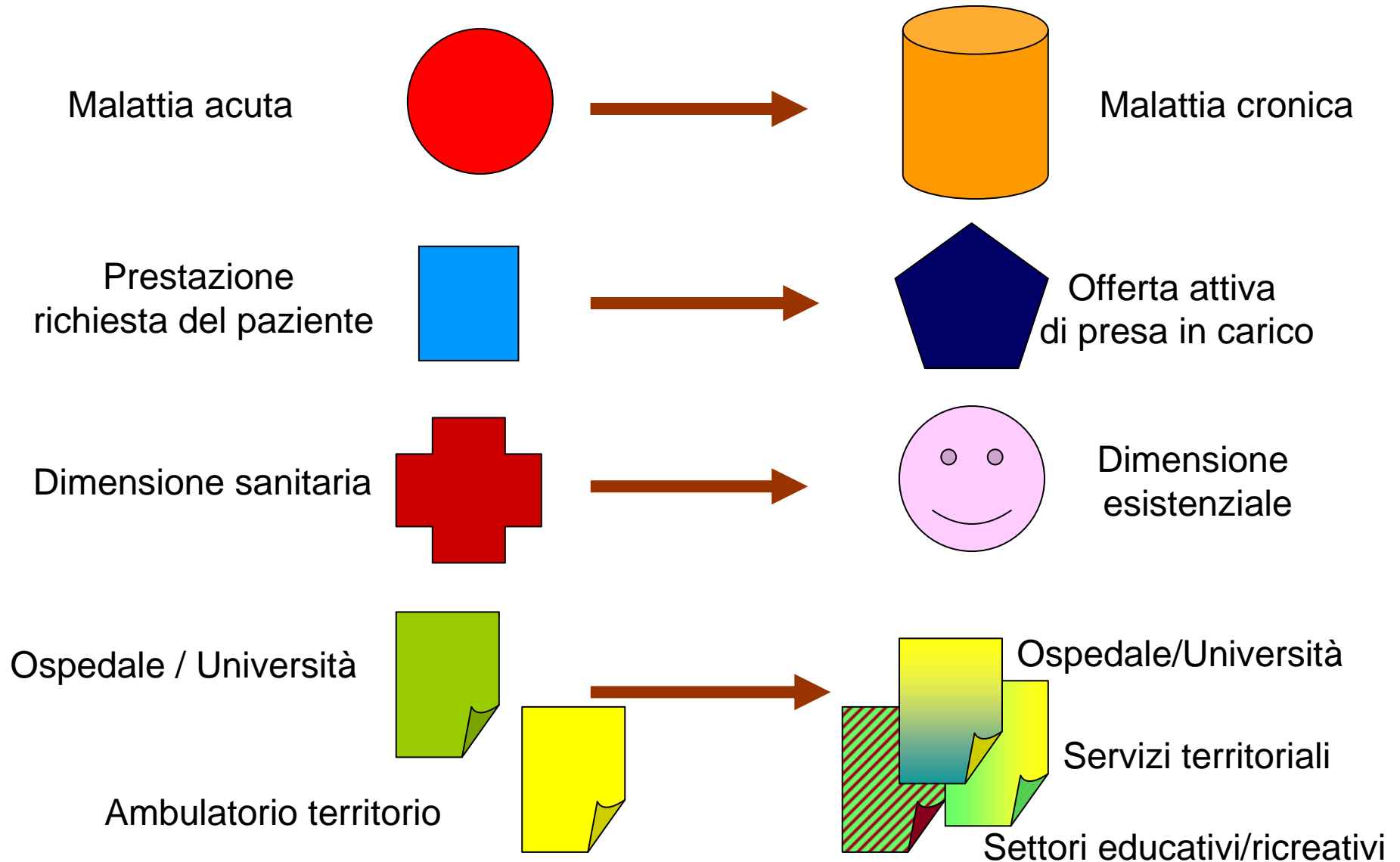
# Aggiornamento ed *empowerment*

- Aggiornamento continuo
  - “Al letto del malato” – sapere, saper essere, saper fare
  - Disponibile gratuitamente e rapidamente (on line §)
  - Corsi per varie professionalità pianificati da gruppi multidisciplinari ed organizzati in modo interattivo
- Empowerment
  - “Al letto del malato”
  - Formale

# Potenziamento della Ricerca

- Che cosa
  - Ricerca biomedica
  - Ricerca clinica
  - Ricerca psico-sociale
  - Ricerca valutativa
  - Ricerca di sanità pubblica
- Come
  - Gruppi collaborativi formali (ricercatori e pazienti)
  - Database / registri

# Conclusione : un nuovo paradigma



# Conclusione

- Credere in alcuni principi prioritari
  - Collaborazione non competitiva
  - Gli attori del cambiamento siamo noi e le nostre organizzazioni scientifiche
  - Coordinamento
  - Integrazione
  - Coinvolgimento attivo della famiglia fino all'autogestione
- Formazione partecipata
- Ricerca clinica e valutativa come motore della macchina formativa ed assistenziale