

# Assistenza integrata ai bambini con sindrome di Wolf

**Zampino Giuseppe, Leoni Chiara**

*Servizio di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti,  
Dipartimento di Scienze Pediatriche Medico-Chirurgiche e Neuroscienze dello Sviluppo  
Policlinico Universitario "A. Gemelli" - Roma*

Dovendo affrontare un modello di assistenza integrata in una condizione disabilitante ad alto livello di complessità come la sindrome di Wolf, sono necessarie alcune premesse e definizioni.

## La sindrome di Wolf è una condizione

Il primo concetto è che la sindrome di Wolf non è una malattia, non è un processo che dall'esterno va a modificare lo stato di salute, ma è una condizione ovvero un modo di essere. La differenza è importante poiché nel primo caso si adottano strategie di trattamento che si oppongono al processo (es antibiotico verso malattie infettive, terapia chirurgica o medica verso neoplasie), nel secondo il più importante passo terapeutico consiste nell'accettazione della condizione.

## La sindrome di Wolf è una condizione cronica

Ovvero una condizione patologica che necessita controlli, trattamenti medici e/o riabilitativi per un lungo periodo di tempo o meglio per tutta la vita, pertanto è necessaria una integrazione tra l'assistenza squisitamente medica con quella psico-sociale. Gli interventi socio-sanitari di comunità (territoriali, di distretto socio-sanitario) hanno l'obiettivo di favorire la realizzazione dell'assistenza medica stessa (es.: assistenza domicilio, riabilitazione) e le relazioni sociali dell'individuo (es.: sostegno alla famiglia, educazione scolastica, tempo libero)

## La sindrome di Wolf è una condizione ad alta complessità assistenziale

La sindrome di Wolf per le caratteristiche cliniche, la necessità di numerosi interventi medici e l'alto impatto sulla qualità di vita dell'individuo e della sua famiglia è definibile come una condizione ad alta complessità assistenziale.

## La sindrome di Wolf è una condizione rara

La prevalenza è stimata 1:50.000 nati ed è verosimilmente sotto stimata poiché alcuni individui non sono diagnosticati.

Per malattia rara si intende una condizione che ha una prevalenza nella popolazione generale inferiore a 1 caso su 2.000 abitanti.

La rarità implica specifici problemi di natura assistenziale in quanto :

- 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, data la difficoltà del malato di condividere la propria storia personale con quella di altri pazienti.

## **Modello Assistenziale**

Una buona assistenza a bambini e adolescenti con sindrome di Wolf, e alle loro famiglie hanno una parola d'ordine: "integrazione". Integrazione tra specialisti diversi (multidisciplinarietà), tra operatori in settori diversi (multisetorialità), tra ospedale e territorio (continuità della cura), tra i diversi interventi (sostenibilità).

L'importanza della integrazione si comprende ancor di più se si pensa che il suo fallimento determina disintegrazione.

Le ricadute della disintegrazione sono a livello individuale, familiare e di sistema.

Immaginiamo un bambino che deve eseguire più esami e interventi rispetto al necessario per la mancanza di un coordinamento delle cure.

Immaginiamo una famiglia che deve contattare i singoli specialisti e le diverse molteplici strutture che operano sul bambino

Immaginiamo un sistema che deve sostenere l'onere di interventi inutili o ripetitivi

E' senza dubbio che bambini con disabilità multiple, problemi neurologici o fisici complessi accompagnati da difficoltà psicologiche e comportamentali necessitano di un approccio differente rispetto ai bisogni di salute del bambino "normale".

Di recente la Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche Disabilitanti (SIMGePeD) ha proposto un modello di assistenza integrata che si articola su:

- assistenza multisetoriale (medica, paramedica, psicologica, sociale, scolastica)
- assistenza integrata, sia all'interno delle strutture di secondo livello (multidisciplinarietà degli specialisti coinvolti) che a livello delle strutture di primo livello (multisetorialità e necessità di forte coordinamento), ma soprattutto integrata tra le strutture di primo e secondo livello
- assistenza basata su un piano assistenziale individualizzato (PAI), per il paziente e la sua famiglia, proposto alla famiglia e concordato con essa, e realizzato attraverso l'analisi:
  - dei bisogni individuali del paziente, basata sulla diagnosi clinica e sulla diagnosi funzionale delle abilità e caratteristiche del bambino
  - delle risorse individuali della famiglia, in termini sia psicologici che socio-economici
  - del capitale sociale esistente sul territorio in cui vive il bambino (es.: gruppi di volontariato, accesso e qualità dei servizi riabilitativi).

Per pianificare il PAI sono necessarie due figure: 1) case manager del centro specialistico: l'esperto della condizione che può stabilire il più idoneo percorso assistenziale tenendo conto delle innovazioni nella conoscenza della condizione e può contare su una rete di specialisti attivati che possono gestire i diversi problemi di salute del bambino; 2) case manager di territorio: l'esperto del territorio che conosce la realtà dove bambino e famiglia vivono, può orientare verso le risorse disponibili e può contare su una rete di esperti di settore operanti nel territorio.

La principale barriera che non permette una interazione efficace è la mancanza di tempo.

Al momento, in Italia, il bambino con una condizione sindromica disabilitante come la sindrome di Wolf è considerato alla stregua del bambino normale, pertanto dovrebbe essere valutato in circa mezzora.

Per eseguire un adeguato inquadramento diagnostico assistenziale, per comunicare la diagnosi alla famiglia, per coordinare i diversi interventi nella struttura ospedaliera e per creare un contatto con il territorio è richiesto molto più tempo. L'Accademia Americana di Pediatria ha stabilito che il tempo necessario per prendersi carico di un bambino con alta complessità assistenziale e della sua famiglia è intorno ad una giornata di lavoro (> 5 ore).

Questo significa che il costo di questo modello assistenziale integrato è più alto, ma il risparmio in termini di riduzione di esami inutili, di giorni di ospedalizzazione e quindi di giorni di assenza dal lavoro dei genitori, di possibilità di complicanze è senza dubbio tale che va a neutralizzare i costi.

Una ulteriore barriera è la carente cultura psico-sociale che può integrare ampiamente gli aspetti dell'assistenza squisitamente medica con quelli dell'assistenza sociale.

Una possibilità di soluzione è stata ipotizzata dal prof Mastroiacovo e consiste in uno sportello della famiglia che identifica una nuova struttura all'interno dei centri di riferimento.

L'obiettivo principale dello sportello della famiglia è quello di integrare l'assistenza tra centro di riferimento e territorio, tra case manager del centro di riferimento e case manager del territorio, tale integrazione è tanto più critica e richiede tanto più tempo, quanto più la malattia è complessa.

L'obiettivo dichiarato può essere ottenuto con le seguenti attività (a scopo esemplificativo):

- (a) fornire la più ampia informazione alla famiglia sulle caratteristiche cliniche e prognostiche della malattia, se necessario e opportuno anche con sessioni guidate di "navigazione in internet" (pediatra e familiari insieme)
- (b) contattare e mantenere vivi i contatti con gli operatori del territorio in particolare con i pediatri di famiglia
- (c) recepire dalle famiglie o direttamente dal pediatra di famiglia o altri professionisti che operano sul territorio le carenze di comunicazione che si possono verificare
- (d) fornire il sostegno psicologico necessario, e saper indirizzare a trattamenti psicologici se necessari
- (e) costruire ed aggiornare la mappe delle risorse presenti sul territorio di residenza dei pazienti, anche se risiedono "lontani" dal centro di riferimento
- (f) fornire tutte le informazioni di carattere legislativo e previdenziale, in modo individualizzato (non è sufficiente un'opuscolo!)
- (g) assicurarsi che i genitori abbiano accesso a livello locale, a gruppi di auto-aiuto e ad incontri che tendono ad aumentare le risorse e le competenze personali (*empowerment*), in caso contrario trovare soluzioni alternative;
- (h) attuare azioni di supporto alle associazioni di genitori, con particolare attenzione a quelle che tendono all'incremento dei diritti dei bambini con disabilità (*advocacy*)
- (i) mantenere aggiornati i necessari database dei pazienti per le segnalazioni epidemiologiche a istituzioni o enti di ricerca

Il personale minimo necessario per il funzionamento dello sportello della famiglia è: un pediatra dedicato, uno psicologo, un assistente sociale e una segreteria. Tutti a tempo pieno. Dimensionati in rapporto al carico assistenziale globale. In alcuni casi potrà essere necessario anche o in alternativa un fisiatra.

Gli esempi di attività previste chiariscono il motivo della localizzazione di una tale struttura presso i centri di riferimento (limitati) piuttosto che sul territorio e della loro utilità non solo "diretta" per il paziente e la sua famiglia, ma soprattutto "indiretta" di supporto alla struttura clinica del centro di riferimento e alla struttura socio-sanitaria territoriale, per raggiungere il comune obiettivo di una migliore assistenza globale e integrata.

E' auspicabile che presso lo sportello della famiglia operino anche genitori o volontari di una o più associazioni allo scopo di avvicinare le strutture assistenziali alla famiglia in modo ancor più forte.

Lo sportello della famiglia qui ipotizzato risulta essere lo strumento più efficiente, efficace ed economico per realizzare l'assistenza integrata multidisciplinare così tanto necessaria nelle patologie croniche, soprattutto per quelle a complessità intermedia ed elevata, con indubbi vantaggi sia per la famiglia che per le strutture coinvolte nell'assistenza sia di riferimento che territoriali.