

Seminario Regionale

Il bambino e l'ospedale: l'offerta dei servizi, i bisogni di salute e le proposte di riorganizzazione della rete assistenziale

Roma 29 Maggio 2002

I bisogni di salute : il bambino con Sindrome Down

Pierpaolo Mastroiacovo

Luca Diociauti

Con il contributo di : Anna Contardi e Flavia Luchino

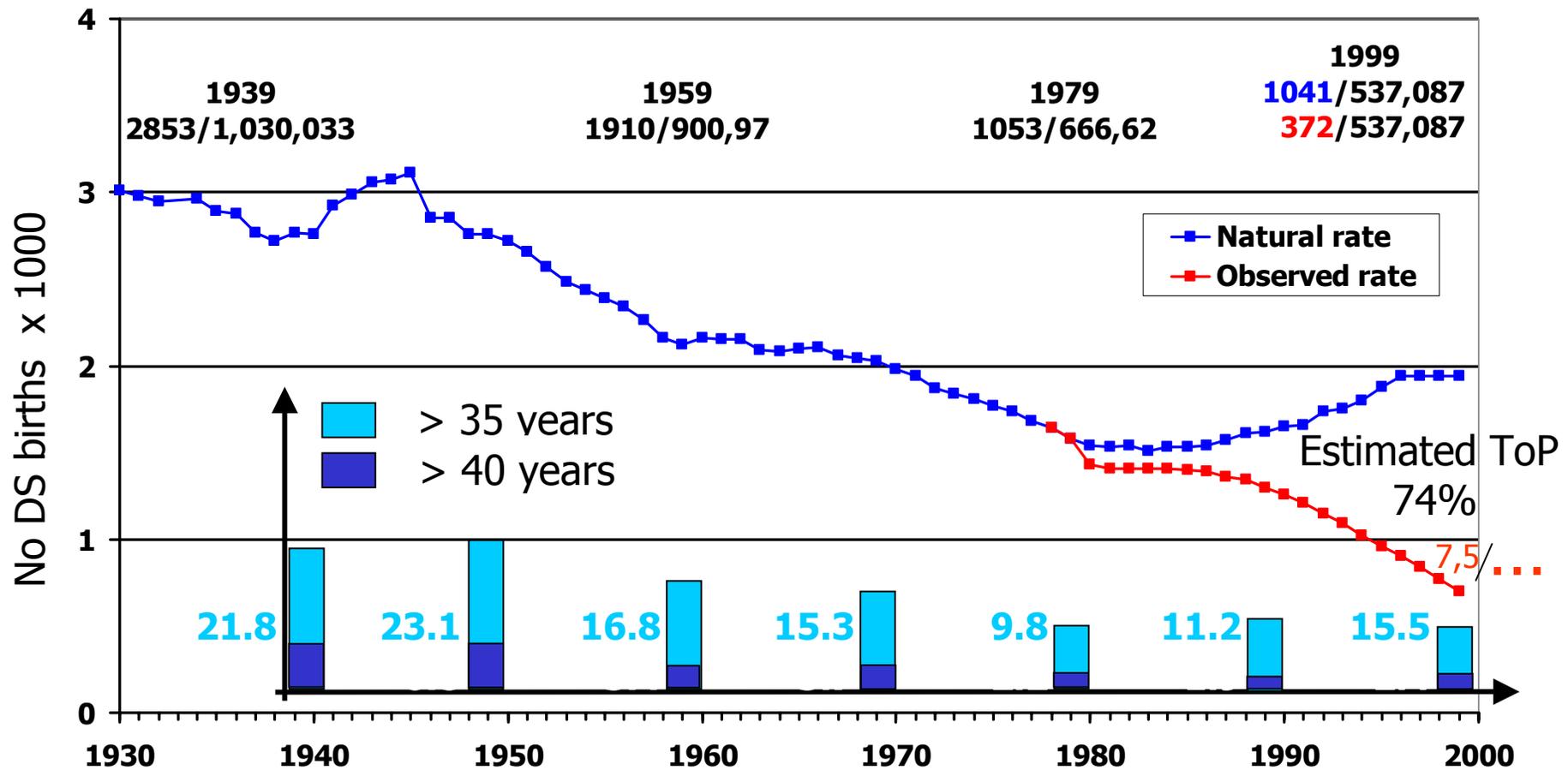
Il contesto epidemiologico

- In Italia
 - Prevalenza tra i nati (5+1 registri)
 - Sopravvivenza
 - Esercizio di stima della prevalenza della Sindrome Down nella popolazione generale
- Nel Lazio
 - Prevalenza tra i nati da fonti multiple
 - Esercizio di stima della prevalenza della Sindrome Down nella popolazione generale

Number of DS births in Italy 1930–1999

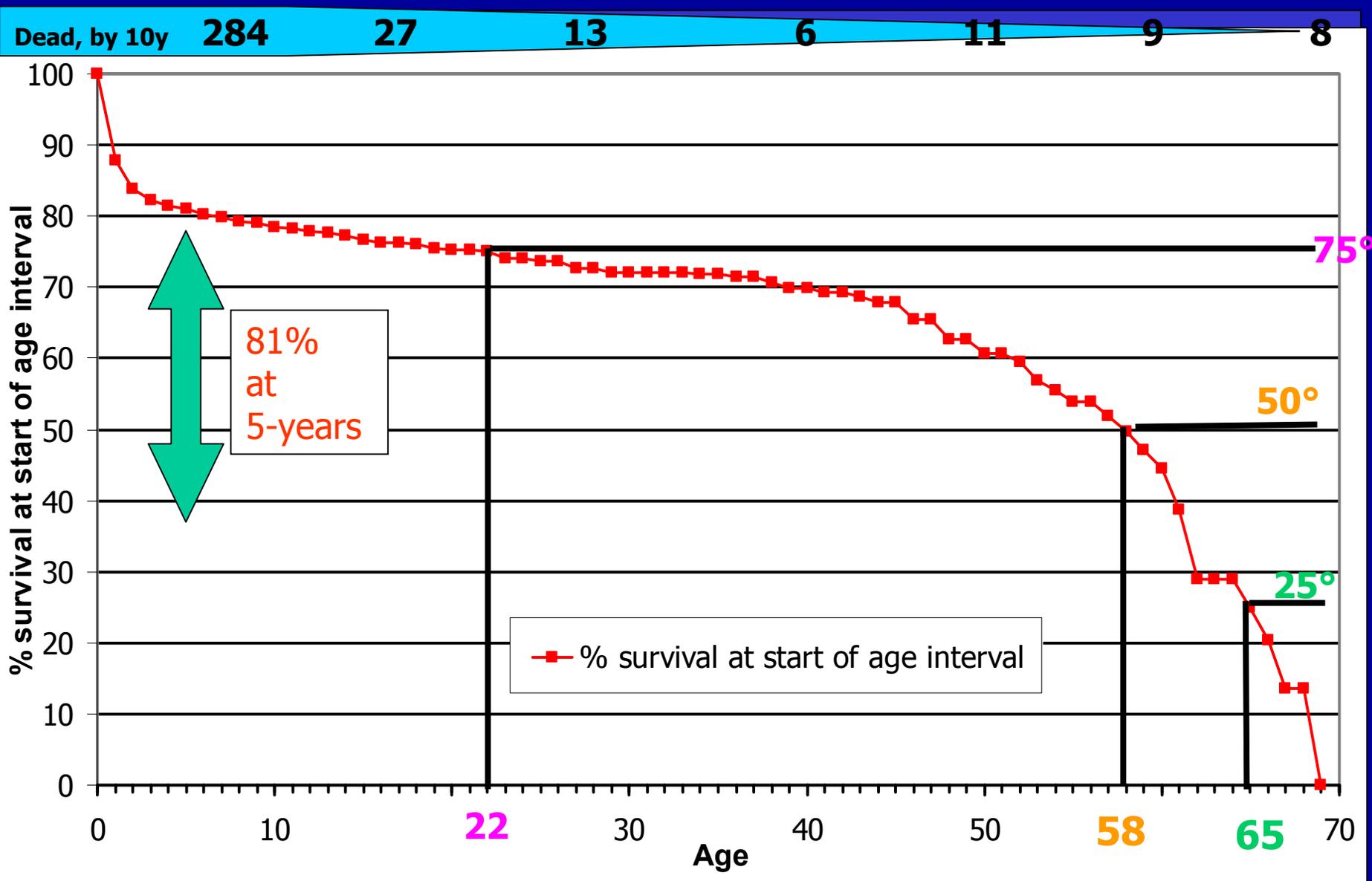
Expected/natural rates = ISTAT 1930-99 and Bray et al 1998

Observed rate = 6 Italian Registries (ICBDMS Annual Reports 1980-2001)



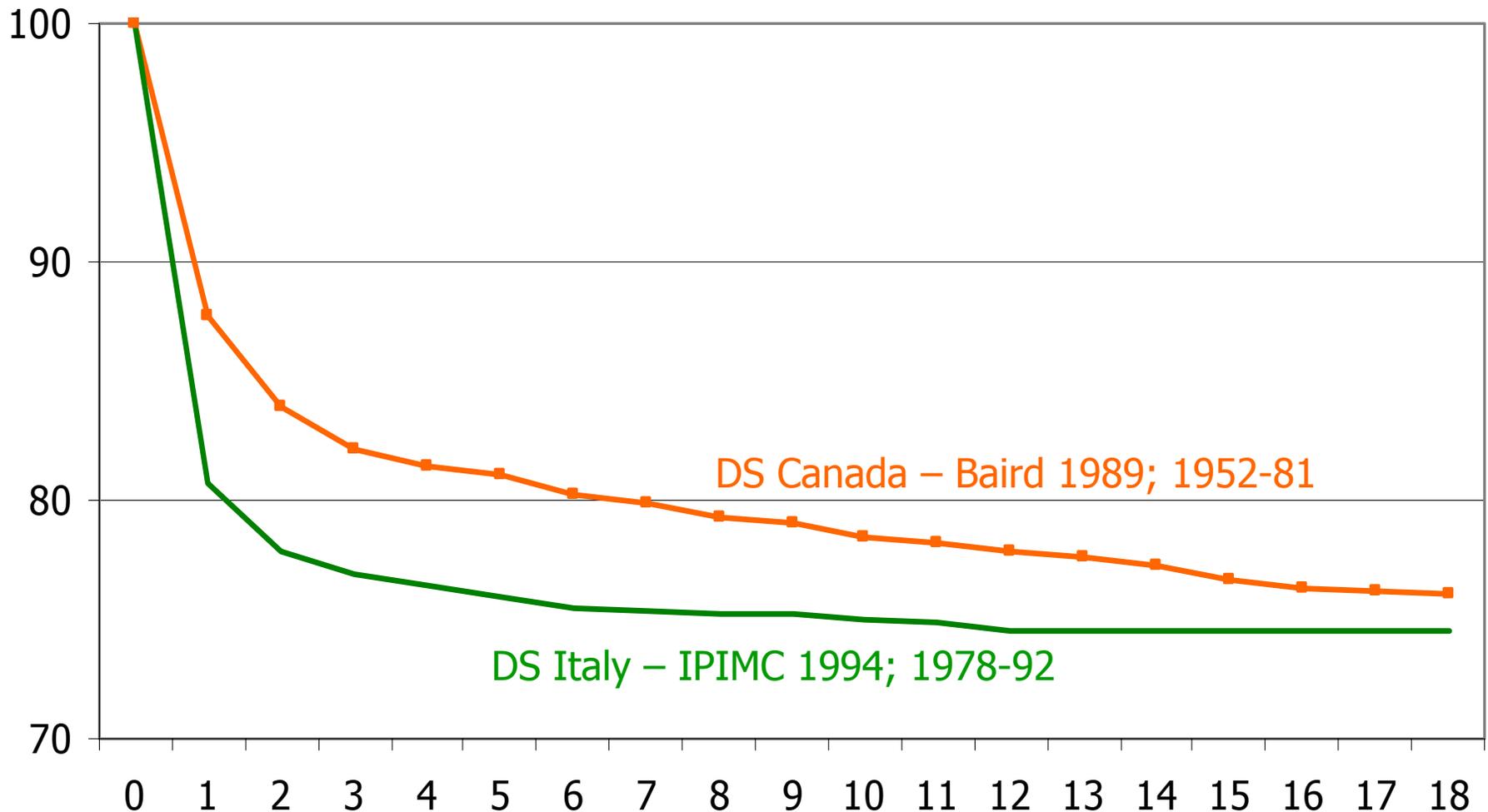
Survival curve for DS

(Baird and Sadovnick Hum Genet 82: 291; 1989)



Survival curve in DS 0-18 years

Italy n= 1694; Canada n=1337



An exercise to estimate the population prevalence in Italy

Age class	Number	Prevalence
– 6	2 315 (7.5%)	1 in 1 386
6 – 14	4 514 (14.6%)	1 in 1 140
15 – 24	6 045 (19.6%)	1 in 1 173
25 – 44	14 635 (47.4%)	1 in 1 204
45 +	3 369 (10.9%)	1 in 7 285
Total	30 899	1 in 1 864

Sindrome Down

Stime di prevalenza tra i nati e nella popolazione nella Regione Lazio

Stima prevalenza tra i nati 1996 – 2000, da fonti multiple, non indipendenti

1. RAD neonatali
2. RAD (87%)
3. Struttura A
4. Struttura B

Totale nati = 259

Prevalenza tra i nati = 1 / 926 (1.08 per mille)

Stima prevalenza nella popolazione generale

2 815 persone, 55 % oltre i 25 anni

Analisi preliminare, descrittiva, dei dati sui ricoveri. 1996-2000

Da: Agenzia di Sanità Pubblica Regione Lazio

- Ricoveri ordinari e in Day-Hospital
 - Residenti e non residenti
 - Per fasce di età
 - Cause di ricovero
- Esempio di casi limite
- Coorte dei nati 1996-2000

Ricoveri ordinari e in Day-Hospital per bambini (0-17 anni) con S Down nel periodo 1996-2000

	Ricoveri Ordinari	Day Hospital
N. Ricoveri	1.253	4.053
N. Bambini	695	1176
Degenza media	9.4 giorni	1.52 accessi
Costo €	4.229.953	1.584.256
Costo € medio	3.375	390
Età media	5.0	6.2



Ricoveri ordinari e in Day-Hospital per bambini (0-17 anni) con S Down nel periodo 1996-2000

Confronto residenti vs non residenti

Residenti

Non residenti

	Ricoveri	Day Hospital	Ricoveri	Day Hospital
Ricoveri Bambini	713 (57%) 352 (51%)	2671 (66%) 640 (54%)	538 343	1379 536
Degenza media per ricovero	10.1 giorni	1.56 accessi	8.6 giorni	1.44 accessi
Costo €	2.505.263	1.054.444	1.724.689	529.810
Costo € medio	3.513	394	3.205	384

Distribuzione dei ricoveri per fasce di età

Età (gruppo)	Ricoveri Ordinari		Ricoveri Day-Hospital	
	n	% x anno	n	% x anno
0-1	325	26.0 %	330	8.0 %
1-2	241	9.5 %	760	9.5 %
3-4	148	6.0 %	695	8.5 %
5-6	113	4.5 %	532	6.5 %
7-12	289	3.8 %	1252	5.1 %
13-17	137	2.2 %	484	2.4 %

Cause di ricovero ordinario più frequenti

ICD 9-CM	Diagnosi	Frequenza
745.4-6, 746.9 429.9, 747.0	CHD	291
781.3, 315.4	Turbe coordinazione	248
315.3; 32	Disturbo comprensione linguaggio	56
466.1, 485	Bronchiolite, broncopolmonite	37
474.0	Tonsillite cronica	34
204.0	Leucemia linfoide acuta	29
751.3	Hirschsprung	20
752.5	Testicolo ritenuto	19
315.2	Aa difficoltà apprendimento	25
V 58.1	Chemioterapia	19



vedi

Cause di ricovero per CHD

ICD 9-CM	Diagnosi	Frequenza
745.6	Difetto cuscinetti endocardici	73
745.5	Difetto interatriale, ostium II	65
745.4	Difetto interventricolare	46
745.2	Tetralogia Fallot	35
429.9	CHD, ns	28

Cause di ricovero in Day-Hospital più frequenti

ICD 9-CM	Diagnosi	Frequenza
781.3	Turbe della coordinazione	43
315.32	Disturbo comprensione linguaggio	15
245.2	Tiroidite linfocitaria cronica	12
389.03	Sordità trasmissiva orecchio medio	7
250.01	Diabete mellito tipo I	6
V 15.1	Anamnesi per CHD	6
389.7	Sordomutismo(?!?)	5
315.31	Disturbo evolutivo linguaggio	4
389.11	Sordità sensoriale	4
V 57.1	Altra fisioterapia	4

Bambina nata nel Dicembre 1995

Cause e concause di ricovero, 13 ricoveri, 109 giorni



Coorte di 259 nati 1996-2000 (periodo 1996-2000)

Stranieri 32% nel 2000

- Ricoveri ordinari

- Bambini ricoverati = 142 (54.8%)
- Totale ricoveri = 316
- Giornate di ricovero = 4 325
- Costo = 1.272.000 Euro

- Ricoveri in Day Hospital

- Bambini ricoverati = 168 (64.9%)
- Totale ricoveri = 716
- Costo = 199.678 Euro

Percorsi assistenziali: un'indagine qualitativa

Interviste telefoniche / colloqui effettuate da una singola persona

17 interviste riguardanti:

- a) Comunicazione e prime informazioni alla nascita
 - b) Rapporti con le ASL
 - c) Percorso riabilitativo
 - d) Bilanci di salute
- f) Grado di soddisfazione per i vari aspetti assistenziali

Caratteristiche delle famiglie intervistate

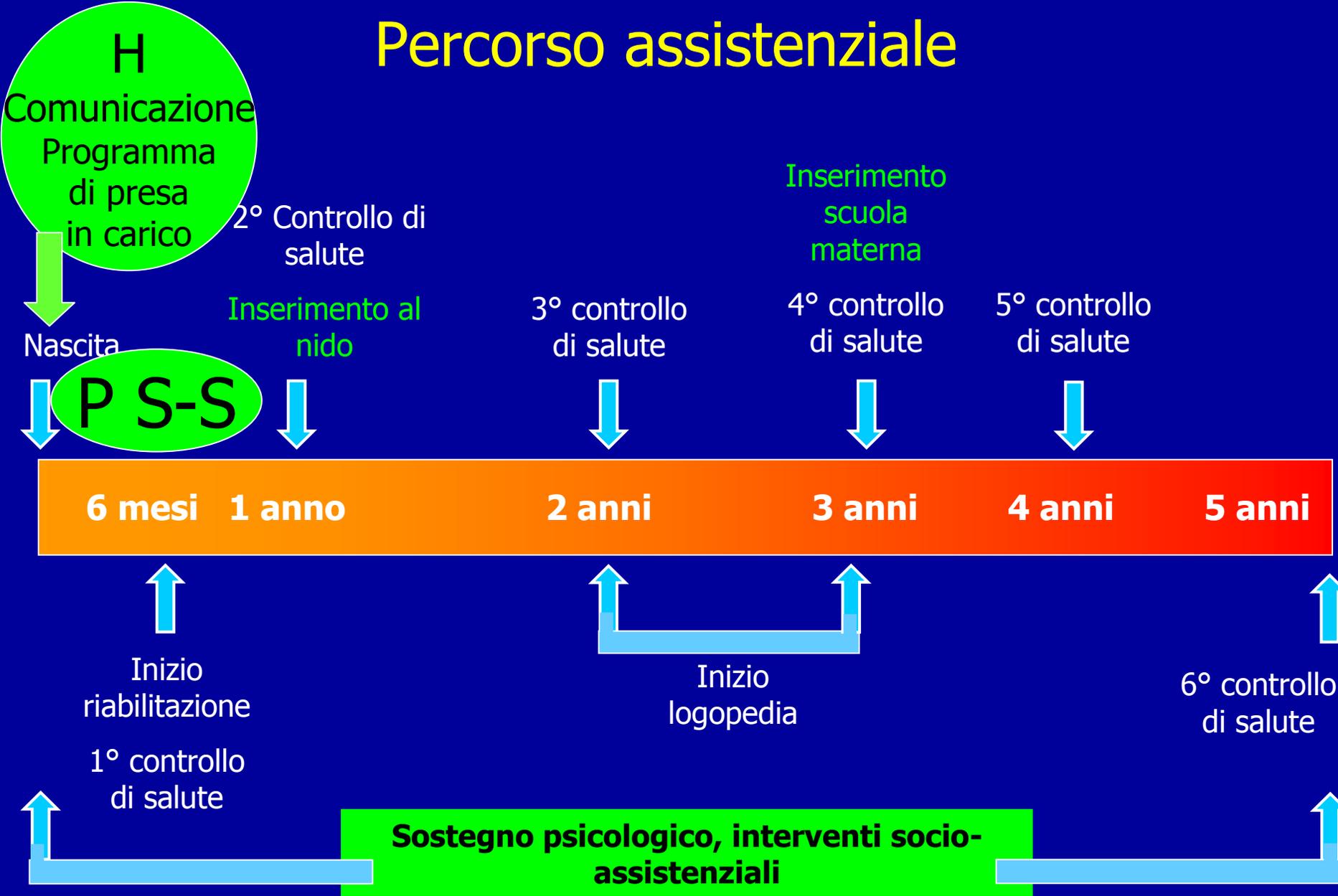
- Soci o utenti dell'Associazione Italiana Persone Down (AIPD)
 - Abitanti a Roma o provincia (facile accesso all'AIPD e servizi ospedalieri specialistici)
 - Età del bambino 2-5 anni
 - Disponibili all'intervista 15-23 Maggio 2002
- Bambini con cardiopatia = 9/17
 - 4/9 clinicamente significative
- Conoscenza dei problemi medici abbastanza buona, ma spesso imprecisa, tale da non consentire una piena partecipazione alle decisioni mediche



Percorso assistenziale



Percorso assistenziale



H
Comunicazione
Programma
di presa
in carico

Nascita
P S-S

2° Controllo di salute
Inserimento al nido

3° controllo di salute

Inserimento scuola materna
4° controllo di salute

5° controllo di salute

6 mesi 1 anno 2 anni 3 anni 4 anni 5 anni

Inizio riabilitazione
1° controllo di salute

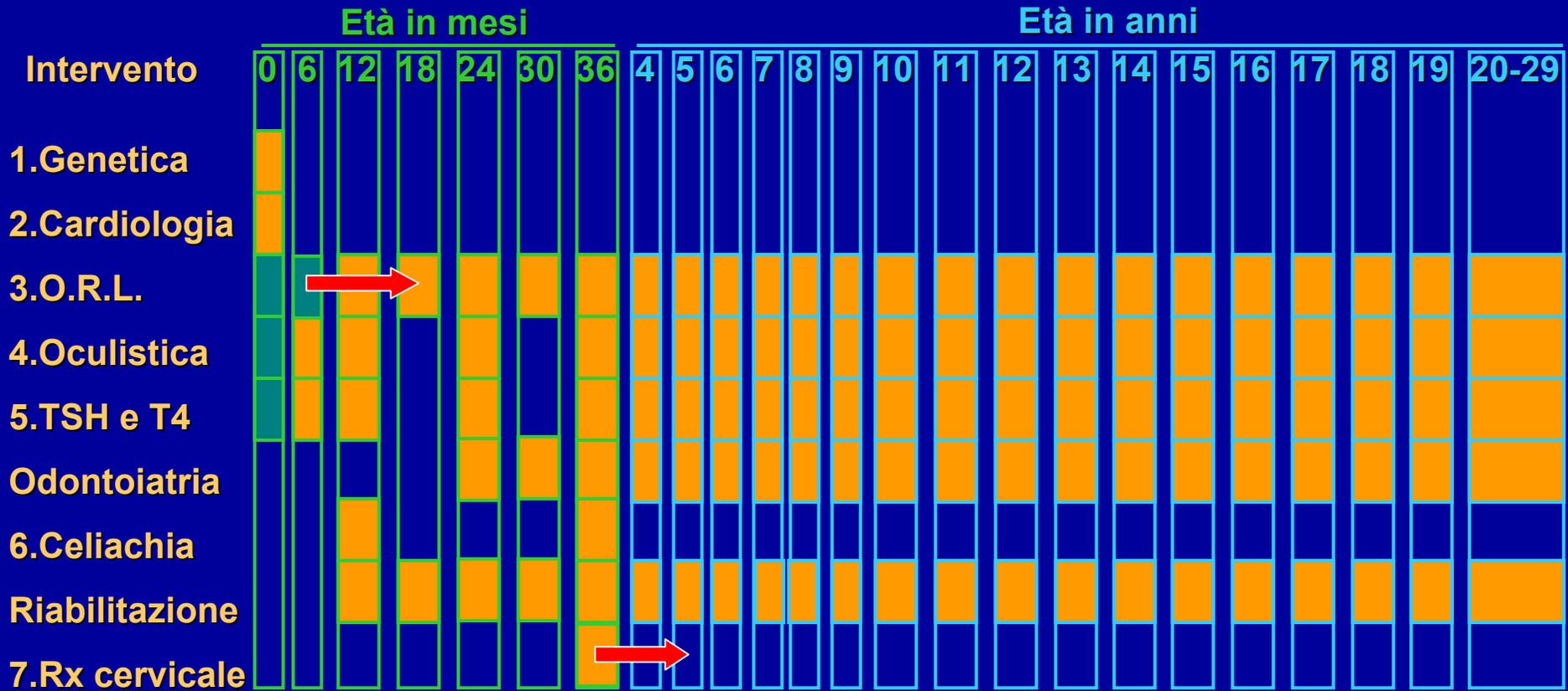
Inizio logopedia

6° controllo di salute

Sostegno psicologico, interventi socio-assistenziali

Linee guida per i controlli di salute del b. con SD

(da Down Syndrome Quarterly 1999; 4, modificato)



- █ 1. Mappa cromosomica + Consulenza genetica
- █ 2. ECG + Ecocardiogramma
- █ 3. Audioimpedenzometria
- █ 4. Visita specialistica + Ortottica
- █ 6. Ab anti-TGA ed EMA
- █ 7. In caso di anestesia gen. o sport di contatto
- █ 3. ABR od otoemissioni acustiche
- █ 4. Riflesso rosso
- █ 5. Test di screening neonatale
- █ 3. █/█ a seconda della collaborazione
- █ 7. Tra 36mm-5aa a seconda della collaborazione

Comunicazione alla nascita: diagnosi e prime informazioni

	Raccomandato	Rilevato	
Che cosa	Certezza	Sospetto	13/13 *
Quando	Tempestivamente	Tempestivamente	13/14
Da Chi	Medico	Medico	14/15
A chi	Genitori, insieme	Padre 10, madre 2, M+P 4	/16
Dove	Luogo riservato	Mai	
Come	Incontri > 1	Mai	
	Cunningham(*)	Soddisfatti	2/14
Che cosa	Associazioni	Si	8/14
	Informazioni sul futuro	Si	4/14

N.B. : Il denominatore varia poiché non tutti i casi erano valutabili per ogni singolo punto



Dev Med Child Neurol 1984 Feb;26(1):33-9

Down's syndrome: is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable?

Cunningham CC, Morgan PA, McGucken RB.

A survey of a representative sample of 62 parents of Down's syndrome infants revealed a high level (58 per cent) of dissatisfaction with the procedure for disclosing the diagnosis and with the immediate counselling services. From the replies and previous reports, a 'model procedure' was set up in one Area Health Authority to test the hypothesis that dissatisfaction is inevitable. Parents receiving the 'model procedure' reported 100 per cent satisfaction, compared with 20 per cent in a control group. It was concluded that dissatisfaction is not inevitable but results directly from organisational difficulties in not providing the necessary service.

PMID: 6230278 [PubMed - indexed for MEDLINE]

Cariotipo e relative spiegazioni

- Richiesto per confermare la diagnosi, piuttosto che per valutare l'anomalia cromosomica sottostante
- Tempo di risposta (mediana) 30 gg
 - 2/15 < 10 gg; 2/15 > 60gg
- Informazioni fornite 10/16, esaurienti 5/10

Assistenza

- Contatto con il PdF durante la degenza per programmare e facilitare la presa in carico = mai
- Dopo la dimissione tempestivo contatto con
 - Pediatra di famiglia (PdF) in 7/15 casi.
 - Pediatra privato (4 casi) e dell'Ospedale (4casi)
 - difficoltà di identificazione del PdF e maggiore fiducia
- Contatto con la ASL
 - Mediato dall'ospedale = mai
 - Mediato dall'AIPD : 17/ 17
 - Inizio praticamente immediato dell'intervento
 - 5 entro 6 mesi, 11 tra 6 e 12 mesi
 - Ritardi nelle pratiche di riconoscimento delle provvidenze economiche e facilitazioni ai genitori che lavorano
- Presa in carico per i controlli e problemi di salute
 - PdF = 9 (+2) / 17 casi
 - Ped Osp = 3 (+2) / 17.

Controlli di salute e ricoveri

- Controlli di salute

- Eccetto un caso tutti hanno eseguito controlli di salute specifici per la S Down in strutture ospedaliere in regime di Day Hospital
- L'audiometria è l'esame più spesso non eseguito

- Ricoveri

- 30 ricoveri in 11 bambini (escluso quello eventualmente prolungato alla nascita)
- BCP (15) CHD (6) Epilessia (2), GE (1) Atelettasia polmonare (1) Laringite e l-malacia (1) Intervento CHD, Fimosi (2), Ernia-criptorchide, ATT, Accertamenti (2) Neutropenia e leucemia
- Tot gg ricovero 189, Durata media = 6,3 gg



Grado di soddisfazione dei servizi socio-sanitari e principali motivi di insoddisfazione

- ASL, uffici provvidenze 1.06
 - Disorganizzazione
- ASL, servizi riabilitazione 1.18
 - Assenza di figure professionali previste, carenza di ore disponibili, mancanza della figure di riferimento, instabilità del personale
- Pediatra di Famiglia 1.24
 - Scarsa conoscenza specifica, eccesso di interpretazione dei problemi in chiave S Down, poco tempo
- Ospedale 1.47
 - Scarsa disponibilità e disorganizzazione, DH troppo lungo, atteggiamento non partecipativo
- Scuola 1.47
 - Scarsa conoscenza specifica ed empatia, instabilità del personale

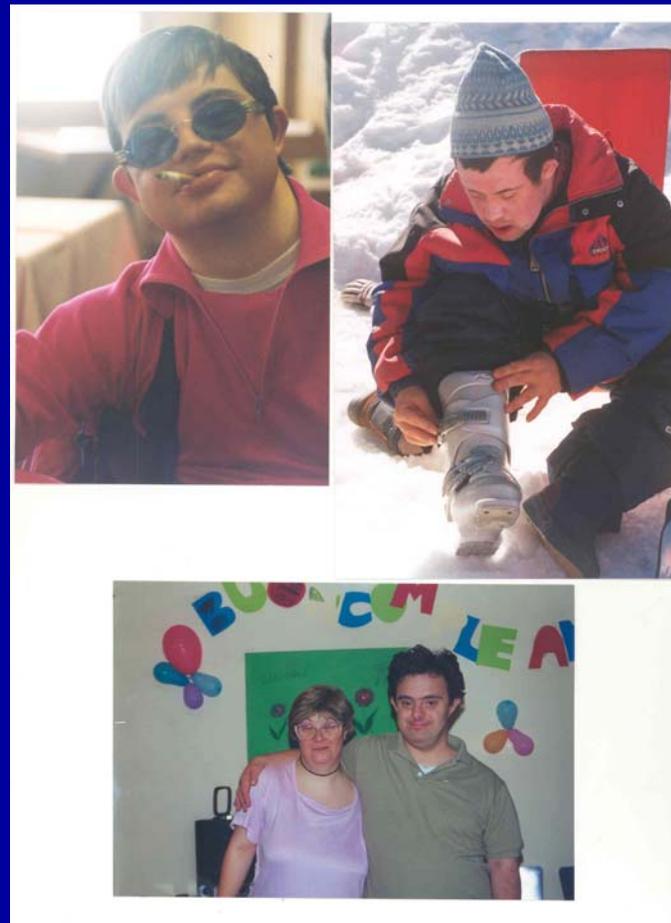
Per il calcolo del punteggio è stato assegnato alle tre possibili risposte, affatto, poco, molto, un valore pari rispettivamente a 0, 1, 2 ed è stata fatta poi la media dei punteggi assegnati dai vari genitori per singola voce

..... dalle interviste

- Ho perso occasioni di lavoro quando hanno saputo che mio figlio aveva la S Down
- Quando il bambino è stato dimesso nessuno ci ha detto cosa dovevamo fare nelle prossime settimane o mesi
- Vorrei che l'ASL facesse dei controlli di qualità sugli interventi educativi svolti a scuola
- Manca la necessaria comprensione da parte degli operatori e alcuni genitori avrebbero bisogno di un sostegno psicologico specifico
- Durante i controlli medici sembra che mio figlio perda la sua identità di bambino e sia solo una somma di problemi medici
- I primi giorni dopo la diagnosi sono i più difficili, manca qualcuno che ti aiuti dal punto di vista umano

Una proposta

- Utilizzare internet per:
 - Approfondire i bisogni di salute e valutare la qualità di vita delle persone con Sindrome Down, direttamente con
 - medici curanti
 - famiglie
 - altri operatori socio-sanitari





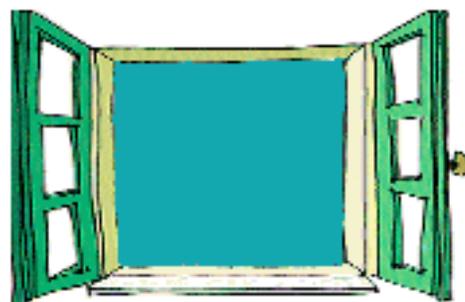
Viale delle Milizie 106 - 00192 - Roma

Istituto di Clinica Pediatrica
Universita' Cattolica del Sacro Cuore
Policlinico Agostino Gemelli - Roma



WWW.CONOSCIAMOCIMEGLIO.IT

Conosciamoci meglio



[Perché questo sito?](#)
[Cosa si propone?](#)
[Come opera?](#)

[Quando nasce un bambino Down](#)

[Lettera di presentazione del Sito](#)

[Comitato Scientifico ed Organizzativo](#)

Sindrome di Down

Vi aspettiamo il 7 Maggio 2002 alle ore 10.30

Conoscere, informare, partecipare

Registro Laziale Persone Down

[Risultati aggiornati al 07/05/2002](#)

[Links](#)

Scrivete!



[Journal Club](#)

FAQ

[Domande e risposte di vita quotidiana](#)

Modulo di iscrizione al sito

Informazioni

Registro "ricerca-incontro" del Lazio



Registro "ricerca-incontro" del Lazio



Operati al cuore ...

29



Portano gli occhiali ...

99



Lavorano ...

20



Vanno a scuola ...

80



*Attualmente sono registrate **187** persone
con sindrome di Down*

Aggiornato al: 28-5-2002

Conclusioni - 1

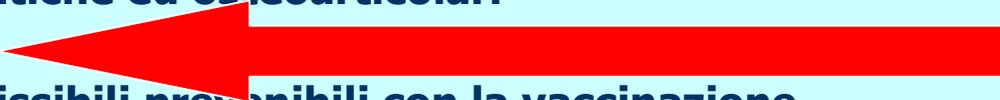
Disponibilità di dati sui ricoveri

Consentono in futuro più ampie possibilità di analisi e di controllo della qualità dell'assistenza, specialmente se la qualità dell'informazione fornita sarà più specifica

Ad esempio : perché tanti bambini vengono in Day-Hospital da fuori regione ?



La promozione della salute

- **I tumori**
 - **Le cure palliative**
 - **Il diabete e le malattie metaboliche**
 - **Le malattie respiratorie e allergiche**
 - **Le malattie reumatiche ed osteoarticolari**
 - **Le malattie rare**
 - **Le malattie trasmissibili prevenibili con la vaccinazione**
 - **La sindrome da immunodeficienza acquisita (AIDS) e le malattie a trasmissione sessuale**
 - **Gli incidenti e le invalidità**
 - **Le lesioni cerebrali**
 - **La medicina trasfusionale**
 - **I trapianti di organo**
- 

Conclusioni - 2

Bilanci di salute ed interventi riabilitativi

Occasione per la prevenzione e la promozione della salute

Margini di miglioramento nella qualità e logistica

Necessità di valutarne la reale efficacia (tempestica)

L'elevata percentuale di bambini stranieri richiede una formalizzazione ulteriore dei percorsi assistenziali con una particolare attenzione alle informazioni sulla utlizzazione dei servizi socio-sanitari



Progetto 2 “Creare una rete integrata di servizi sanitari e sociali per l’assistenza ai malati cronici, agli anziani e ai disabili”

Obiettivi

- Avviare lo studio per l’identificazione di una adeguata sorgente di risorse per la copertura dei rischi di non-autosufficienza
- Sperimentazione di un modello di cura ed assistenza a domicilio che integra l’assistenza specialistica di tipo ospedaliero, quella territoriale con i servizi sociali



Progetto 3 "Garantire e monitorare la qualità dell'assistenza sanitaria e delle tecnologie biomediche"

Obiettivi

- Promuovere all'interno di ogni Azienda Sanitaria la costituzione di un *Servizio della Qualità* con l'obiettivo di arrivare alla certificazione secondo la norma ISO
- Sostenere i Servizi della Qualità nella redazione di un Manuale della Qualità
- Promuovere la nascita dell'*Osservatorio per la Qualità*, che proceda alla progettazione e realizzazione di un sistema articolato di monitoraggio e *reporting* della qualità delle prestazioni erogate

Conclusioni - 3

La rete dei servizi socio – sanitari

La rete integrata dell'assistenza, globale ed individualizzata, deve essere costruita sin dai primi giorni di vita integrato

Obiettivo prioritario

Genitori informato, che conosce i suoi diritti e che pensa all' adulto di domani con buon grado di autonomia personale

Conclusioni - 4

Una proposta

Tentativo di risposta
anche ai bisogni di altre malattie rare:

Task Force
multi-strutturale,
Regionale,
come "starter" indispensabile
di un motore più complesso