

Sanità Toscana

Poste Italiane
Sped. in A.P. D.L. 353/2003
conv. L. 46/2004, art. 1, c. 1, DCB Roma

Supplemento al n. 9
anno XVI del 12-18 marzo 2013

Pronti all'ascolto di assistiti e professionisti

Cecilia Berni* e Simona Carli**

Ascoltare il paziente è stato il principio guida dell'impegno regionale sulle malattie rare nel corso di quest'ultimo anno. L'ascolto delle sue esigenze, sollecitazioni e suggerimenti è stato ed è tuttora necessario per una corretta formulazione dell'offerta assistenziale e soprattutto per ricevere un feedback consentendo di implementare i rapporti di rete tra soggetti interessati al "sistema malattie rare". L'avvio del Centro di ascolto per le Malattie Rare, con numero verde e mail dedicata, si colloca su questa strada. Non solo come strumento di informazione nei confronti di pazienti e operatori, ma soprattutto come offerta di un servizio di ascolto e prima presa in carico del disagio che il paziente e la sua famiglia manifestano quando il percorso di accesso o assistenziale incontra difficoltà. La rete di referenti aziendali e del coordinamento regionale a supporto degli operatori del Centro ne è uscita rafforzata.

Lo sviluppo del sito dedicato, che pubblica anche i percorsi di rete e le statistiche relative alla casistica dei presidi per le malattie presenti sul Registro Toscano Malattie Rare, è sicuramente un riferimento informativo, ma anche uno strumento di integrazione dei vari soggetti della rete. La pubblicazione di schede informative sintetiche sulle patologie più presenti nel Registro testimonia l'impegno delle strutture specialistiche di

CONTINUA A PAG. 2

MALATTIE RARE Presentato con la Fondazione Monasterio il bilancio dell'attività regionale

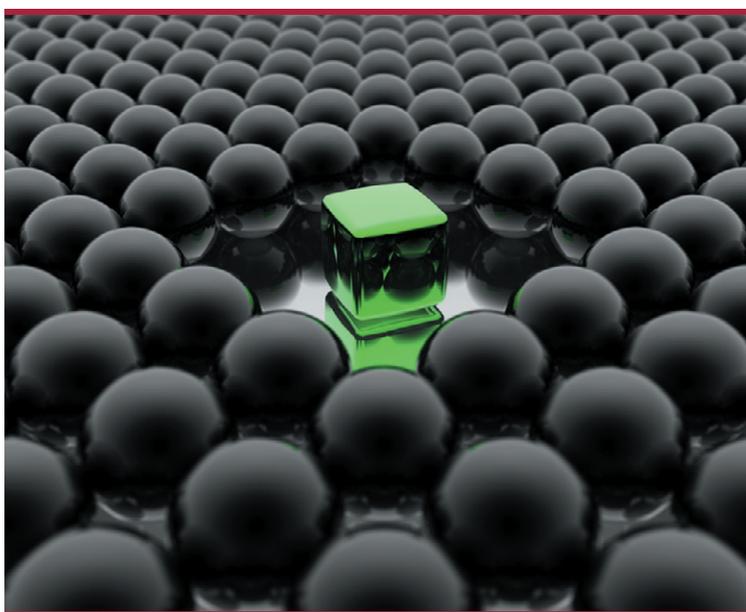
Registro per 26mila pazienti

Censite 459 patologie - In campo 181 specialisti accreditati e 168 strutture

Giovedì 28 febbraio presso l'Auditorium del Cnr di Pisa si è tenuto il convegno "Malattie Rare senza frontiere", co-organizzato dalla Regione Toscana e dalla Fondazione Toscana Gabriele Monasterio in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare. All'iniziativa, promossa da Eurordis, l'alleanza europea delle associazioni dei pazienti e individui attivi nel settore delle malattie rare, hanno partecipato 270 tra medici, infermieri, tecnici di laboratorio, farmacisti, biologi, pazienti e loro familiari. Nell'occasione sono stati presentati gli avanzamenti della rete toscana sulle malattie rare.

Al 28 febbraio erano 181 i medici specialisti accreditati operanti presso 168 presidi di rete, e sono stati oltre 26.000 i pazienti registrati, con 459 differenti malattie rare. Questi numeri rappresentano circa il 14% dei casi inseriti nel registro nazionale delle malattie rare, quindi un contributo superiore a quello rappresentato dalla popolazione toscana che ammonta a circa il 6% di quella nazionale. Questo indicatore non significa che in Toscana la frequenza delle malattie rare è più elevata che in altre Regioni, ma semplicemente che il sistema toscano di rete e di registrazione è più completo e meno sotto-stimato che nella maggior parte delle altre Regioni. Sulla base dell'attività diagnostica, assistenziale, scientifica e della casistica inserita nel Registro Toscano è stato completato l'aggiornamento della rete, attribuendo a ciascun presidio di competenza funzioni e ruoli, per la diagnosi, il controllo, la cura e la certificazione ai fini dell'esenzione dai costi per le prestazioni sanitarie.

Nel triennio 2010-2012 la Fondazione Monasterio ha organizzato con la Regione Toscana 27 conferenze dei presidi della rete dedicate a 31 malattie o gruppi di malattie rare, alle quali hanno partecipato oltre 1.200 operatori per un totale di 123 ore di formazione accreditate Ecm. Il Centro di ascolto Malattie Rare ha presentato il consuntivo del primo trimestre di attività, dal quale è emersa una crescente domanda



AGGIORNAMENTI DELLA RETE

Approvati 17 nuovi percorsi di cura

Scelte in partnership tra associazioni dei malati e conferenze dei presidi

La giunta regionale ha approvato i percorsi diagnostico-terapeutici specifici per un nutrito gruppo di malattie rare.

I percorsi - diciassette in tutto quelli individuati dalla delibera - sono dedicati a patologie rare quali osteogenesi imperfecta, la sindrome di Rett, la sindrome di Klinefelter, per le quali il Forum delle Associazioni toscane delle malattie rare e le strutture specialistiche di coordinamento della rete regionale dei presidi hanno in questi ultimi due anni riscontrato la necessità di un approfondimento, per uniformarne i percorsi assistenziali.

Per questo, nel 2010 il Gruppo di coordinamento regionale istituito dall'Assessorato al Diritto alla salute ha avviato il progetto Conferenze dei presidi, veri e propri workshop dai quali sono scaturite proposte di percorsi che sono state poi sottoposte al parere del Consiglio sanitario.

Con il supporto organizzativo della Fondazione Gabriele Monasterio, che gestisce il Registro toscano Malattie rare, sono state in tutto 27 le Conferenze dei presidi realizzate fino al 2012, dedicate a 34 patologie, alle quali hanno partecipato 1.316 operatori.

La delibera approva un primo gruppo di percorsi, che diventano patrimonio comune anche attraverso la divulgazione del nuovo sito dedicato alla rete toscana delle malattie rare, www.malattierare.toscana.it.

di informazioni e ascolto, non solo da parte dei residenti in Toscana ma anche dall'esterno: su 778 chiamate sono state aperte 380 pratiche per l'utente, oltre metà delle quali provenienti da fuori Regione. La maggior parte delle chiamate ha riguardato la diagnosi, terapia e riabilitazione e nel complesso ha confermato la necessità di proseguire sulla strada intrapresa, in particolare per aiutare la presa in carico, il disagio emotivo e il senso di solitudine.

I molti interventi su malattie singole hanno bene presentato la necessità di approccio multidisciplinare per affrontare i casi complessi utilizzando in modo appropriato le enormi potenzialità degli strumenti diagnostici oggi disponibili, essenziali per garantire tempi brevi di diagnosi. Sia l'assessore regionale al Diritto alla salute, sia il Presidente della Fondazione Monasterio oltre che manifestare soddisfazione per la riuscita dell'iniziativa hanno riconfermato la volontà di mantenere una forte attenzione sulle malattie rare, sia per quanto riguarda le politiche sanitarie sia sul versante della ricerca di nuovi farmaci. In tal senso le attività del Distretto Toscano Scienze della Vita hanno messo in luce molti punti di convergenza e/o di comune interesse nel settore delle malattie rare.

Il decennale del Forum delle Associazioni Toscane delle Malattie Rare è stato dedicato a una riflessione sulle esperienze e sulle prospettive ed è stato completato con la consegna di numerosi riconoscimenti a operatori e specialisti che si sono distinti nel loro lavoro a favore dei pazienti e della rete di solidarietà. Le 11 sessioni parallele con i coordinatori regionali dei gruppi di Mr hanno visto una significativa partecipazione di pazienti, operatori e le Conferenze di Rete 2013, una evoluzione delle conferenze dei presidi finalizzate a mettere efficientemente in rete tutte le risorse disponibili.

Fabrizio Bianchi
Responsabile Registro Toscano Malattie Rare

IL TESTO DELLA DELIBERA A PAG. 4-5

CONTROCANTO

L'esistenza impossibile di chi è "raro"

Silvano Pucci*

Ai Forum delle Associazioni toscane di malattie rare aderiscono 67 Associazioni di diverse patologie ed è nato alcuni anni fa al fine di dare voce e accogliere le istanze e le necessità dei malati di patologie rare. Un ruolo importante è rappresentato dal concreto riscontro con le Istituzioni per adeguare e/o suggerire di approntare i percorsi dei mala-

ti, in quanto al Forum pervengono direttamente dalle varie Associazioni le informazioni delle distorsioni e delle difficoltà che vengono riscontrate nei percorsi di diagnosi e cura. Perché, se è vero che ogni Associazione aderente al Forum rappresenta i malati di una determinata patologia, è altret-

CONTINUA A PAG. 2

LEGGI&DELIBERE

▼ Asl Grosseto riferimento veterinario

Approvato il "Progetto mirato Sicurezza alimentare e tutela sanitaria patrimonio zootecnico nella Provincia di Grosseto - Anno 2012". Presentato dalla Asl 9 di Grosseto il progetto garantisce avanzati livelli di integrazione e collaborazione tra il Dipartimento di Prevenzione della Asl 9, la corrispondente struttura della Giunta regionale e i Dipartimenti di Prevenzione delle altre Asl. Il Settore Veterinario del Dipartimento di Prevenzione della Asl 9 costituisce, per le specifiche competenze professionali maturate, un valido riferimento per i settori veterinari del Sistema di prevenzione regionale. (Delibera n. 1249 del 28/12/2012)

▼ Acquisti centralizzati per le protesi

La giunta regionale ha approvato le "Linee di indirizzo relative alle procedure regionali di acquisizione e gestione di dispositivi medici a favore delle aziende sanitarie toscane" alle quali gli Estav dovranno attenersi. La decisione viene presa ritenendo opportuno procedere a una centralizzazione delle procedure di acquisizione mediante gare regionali di protesi vascolari e cardiache, dispositivi per apparato cardiocircolatorio, protesi di ginocchio, protesi di spalla e mezzi per osteosintesi, medicazioni generali e specialistiche e dispositivi di protezione e ausili per incontinenza. (Delibera n. 1234 del 28/12/2012)

ALL'INTERNO

Dieci aziende anti-violenza

A PAG. 2

Pisa palestra per i radiologi

A PAG. 3

Una linea guida per la dislessia

A PAG. 6

VIOLENZA Raddoppia il numero delle strutture impegnate nel progetto regionale



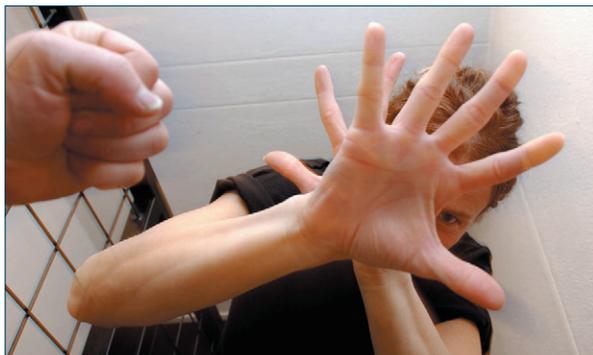
«Codice rosa» in 10 aziende

Obiettivo: l'emersione dei maltrattamenti - Coinvolti anche Careggi e Meyer

Era il primo gennaio 2012 quando nelle strutture di pronto soccorso delle Aziende Usl di Lucca, Viareggio, Prato, Arezzo e Grosseto diventava operativo il progetto "Codice Rosa", progetto regionale che prevede interventi volti al riconoscimento e all'emersione dei casi di lesioni derivanti da maltrattamenti e violenze commesse nei confronti delle fasce deboli di popolazione. Ma dal 1° gennaio di quest'anno nel progetto - che prendeva avvio dall'esperienza realizzata dall'Azienda Usl 9 di Grosseto già a partire dal 2010 - hanno fatto il loro ingresso anche l'Usl 5 di Pisa, 6 di Livorno, 11 di Empoli, l'Aou di Careggi e l'Aou Meyer.

L'adesione di queste cinque Aziende rappresenta una scommessa sfidante e al tempo stesso una grande opportunità. Le Aziende Usl di Livorno, Pisa ed Empoli che si sono proposte per entrare a far parte del progetto hanno dimostrato di aver colto l'esigenza di affrontare in modo coordinato il tema delle violenze commesse nei confronti delle fasce deboli. L'adesione dell'Azienda ospedaliero-universitaria di Careggi ci permette di coinvolgere due grandi strutture di pronto soccorso come quelle di Careggi e del Centro traumatologico ospedaliero (Cto) e ci assicura la collaborazione del "Centro di riferimento regionale violenza e abuso sessuale su adulti e minori" (Crrv) del Dipartimento assistenziale integrato materno-infantile, che si occupa dell'accoglienza delle vittime di violenza e abuso sessuale, sia minori che adulti. Un passo avanti quindi per promuovere, attraverso la modalità di lavoro in rete, la cura, il supporto e la tutela delle persone garantendo il collegamento delle strutture territoriali e il coinvolgimento degli operatori sanitari, sociali, delle procure, delle

I casi trattati nel 2012					
	Usl 2	Usl 4	Usl 8	Usl 9	Usl 12
I trimestre	65	87	63	122	17
II trimestre	49	84	72	103	47
III trimestre	73	93	60	135	53
IV trimestre	63	74	46	106	43
Totale	250	338	241	466	160
Tot. generale	1.455				



de riferiti all'anno 2012 fanno emergere 113 casi di maltrattamento e 28 casi di abuso sessuale commessi sui minori.

Per contrastare questo fenomeno sono attivi da tempo, presso l'Azienda ospedaliero-universitaria Meyer, l'Osservatorio per i diritti del bambino in ospedale Dbh e il Gruppo per l'abuso all'infanzia e adolescenza "G.a.i.a.", creato per aiutare i minori vittime di abusi e/o maltrattamenti che giungono all'osservazione clinica promuovendo la conoscenza del fenomeno, fornendo assistenza psico-sociale, oltretutto medico-chirurgica, ricordando il lavoro con le Istituzioni, allo scopo di fornire aiuto concreto nella lotta all'abuso commesso sui minori.

L'ingresso delle nuove Aziende conferma quindi la volontà di procedere alla graduale e progressiva estensione del progetto regionale Codice Rosa che, con il prossimo anno, troverà completa diffusione su tutto il territorio regionale, ma richiede un sforzo organizzativo rilevante, soprattutto nello sviluppo dell'integrazione socio-sanitaria e nel collegamento interistituzionale e operativo con tutti i soggetti della rete, a partire dagli interventi di prevenzione che devono parallelamente svilupparsi con l'attività di promozione e sensibilizzazione nelle scuole dove è necessario sviluppare insieme agli insegnanti e ai ragazzi una riflessione sul tema della violenza, perché è solo rimuovendo preconcetti culturali stratificati, sviluppando una vera cultura della parità, fornendo elementi di conoscenza e collaborando con tutti i soggetti della rete territoriale, che il fenomeno potrà essere affrontato con successo e ridotto in modo significativo.

Paola Magneschi

Settore Ospedale e Governo clinico - Regione Toscana

L'esperienza grossetana esportata ad Haiti e Santo Domingo

Il Codice Rosa è volato dalla Toscana fino ad Haiti e Santo Domingo. Nell'ambito del progetto di cooperazione internazionale "Alla ricerca di un lavoro dignitoso. Diritti, lavoro e migrazione tra Repubblica Dominicana e Haiti", Vittoria Doretti - Responsabile per l'Azienda sanitaria locale 9 di Grosseto del Centro di coordinamento vittime di violenza e referente regionale del Codice Rosa - ha partecipato a una missione nell'area di frontiera tra Repubblica Dominicana e Haiti, per far conoscere alle autorità dominicane il sistema di protezione delle fasce vulnerabili e realizzare attività specifiche di formazione sulla prevenzione e gestione di abusi. È stato infatti spiegato il percorso di accoglienza al pronto soccorso dedicato a chi subisce violenza, che

si colloca e si armonizza con la storica rete dei centri antiviolenza e delle altre associazioni di volontariato e solidarietà.

Il progetto di cooperazione, finanziato dalla Regione Toscana e realizzato da Oxfam Italia in collaborazione con provincia di Grosseto, Asl 9, Cospe, Cgil, Cisl, Uil, Arci, Comitato aretino per la cooperazione decentrata con la Repubblica Dominicana, ha l'obiettivo di migliorare le condizioni di vita e lavoro della popolazione haitiana e dei lavoratori migranti della Repubblica Dominicana, sostenendo il processo di ricostruzione del locale tessuto produttivo. «Grazie alla visita nella provincia di Elias Pina, alla frontiera tra Repubblica Dominicana e Haiti e agli incontri che abbiamo avuto con le istituzioni e i vari

attori coinvolti nella prevenzione del fenomeno - dice Vittoria Doretti - abbiamo potuto riscontrare notevoli similitudini con la situazione italiana. Senza dubbio, il Codice Rosa potrebbe rappresentare per la Repubblica Dominicana un'esperienza replicabile a basso costo».

Nella Repubblica Dominicana la violenza domestica è in continua crescita, con numeri allarmanti. «In Repubblica Dominicana - spiega Francesco Torrigiani di Oxfam Italia - la violenza domestica rappresenta un problema sociale estremamente grave. Qui si registrano ogni anno circa 230 casi di femminicidio e oltre 50.000 denunce. Una situazione assai più grave di quella italiana, dove con una popolazione 6 volte maggiore, i casi di femminicidio sono 136 ogni anno».

forze dell'ordine, delle associazioni e dei centri antiviolenza. È in questo lavoro di squadra, che passa attraverso la definizione e condivisione di procedure, che si sviluppa il coinvolgimento e la motivazione che costituiscono la vera forza del progetto. Infatti, per affrontare in modo organizzato i casi di maltrattamenti e abusi che avvengono sul territorio regionale è indispensabile la collaborazione tra le Procure, il Tribunale dei minori e tutte le Aziende che aderiscono al progetto regionale Codice Rosa.

Per l'anno 2012 nelle cin-

que aziende che hanno aderito alla fase sperimentale, in cui l'Azienda Usl 9 di Grosseto ha svolto le funzioni di capofila rappresentando l'indispensabile punto di riferimento a carattere scientifico, sono stati trattati 1.455 casi, che comprendono maltrattamenti e abusi riscontrati su adulti e minori. Il dato pur se rappresentativo di sole cinque Aziende è, in tutta la sua drammaticità, rilevante e ci permette di avvicinarci alla comprensione della "vera" dimensione del fenomeno. È la punta dell'iceberg che percepiamo molto grande ma di

cui ignoriamo le vere dimensioni, perché le vittime hanno paura e non parlano, anche se nascondono il grande desiderio che qualcuno chieda loro cosa è successo veramente, cosa si nasconde dietro a quella che è stata dichiarata una caduta accidentale in bagno, o l'urto contro lo sportello di cucina. Sul totale dei dati rilevati riferito agli adulti, 1.248 sono casi di maltrattamento, 44 abuso sessuale e 22 casi di maltrattamento avvenuti a seguito di azioni di stalking.

È necessario ricordare che il progetto non è rivolto solo alle donne, ma anche ai bam-

mini, alle persone oggetto di atti omofobici, agli anziani. Quest'ultimi rappresentano una categoria tra le più deboli, nei confronti della quale è più difficile proporre interventi che, se pur motivati dall'esigenza di tutela, richiedono in molti casi l'allontanamento della vittima provocando il suo distacco dal nucleo familiare, unica fonte di collegamento affettivo, anche se problematico, oltre che indispensabile fonte di accudimento e sostentamento. Un'altra categoria tra le più deboli è rappresentata dai minori, i casi riscontrati nelle cinque Azien-

CONTROCANTO (segue dalla prima pagina)

tanto certo che sono comuni i problemi e le difficoltà legate alla qualità della vita che devono essere superate giornalmente da tutti i malati rari: mancato accesso alle prestazioni socio-sanitarie per il trattamento della patologia e di conseguenza il mancato riconoscimento dei propri diritti; difficoltà di accedere ai benefici socio-economici come l'invaldità civile; difficoltà per ottenere l'indennità di accompagnamento; costi da sostenere per accedere alle cure necessarie alla sopravvivenza.

C'è una mancata applicazione della legge 9 marzo 2006, n. 80 e del decreto ministeriale del 2 agosto 2007 per "l'individuazione delle patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invali-

dante" al fine di evitare il ripetersi di procedure che arrecano disagi sociali ed economici ai pazienti in considerazione del fatto che la quasi totalità delle malattie rare è di origine genetica e quindi, per ora, inguaribile. Attendiamo l'integrazione a livello nazionale dell'elenco delle Malattie rare alle quali il Dm 279/2001 riconosce il diritto all'esenzione e all'assistenza da parte di una rete di presidi riconosciuti dalle Regioni. L'elenco è fermo ormai da anni con solo alcune centinaia patologie riconosciute a fronte di alcune migliaia con un disagio crescente per un diritto negato.

Diamo atto alla Regione Toscana di aver iniziato già nel 2001 un programma regionale dedicato alle malattie rare che

ha compreso tra le altre azioni anche l'istituzione del Registro regionale toscano delle malattie rare che ha rilevato a oggi oltre 27.000 pazienti affetti da patologie rare. I più importanti interventi della Regione hanno permesso di facilitare e semplificare il percorso diagnostico dei pazienti e di individuare i presidi e le strutture di coordinamento per la diagnosi e la terapia. Il Forum continuerà la sua costante e significativa collaborazione con la Regione per essere da stimolo nelle iniziative e per mettere in evidenza le necessità delle migliaia di pazienti toscani affetti da queste patologie.

* Presidente Forum - Associazioni Toscane Malattie Rare

Pronti all'ascolto... (segue dalla prima pagina)

coordinamento della rete nel fornire attuali e precise raccomandazioni assistenziali ai pazienti e ai medici che li hanno in carico. Inoltre, l'aggiornamento della rete dei presidi, da poco concluso, ha consentito di rivedere la casistica e l'attività dichiarata dai vari presidi.

Adesso si apre una seconda fase dedicata all'ascolto dei professionisti. Le conferenze di rete avviate ufficialmente con la Giornata delle malattie rare saranno l'approdo finale di una serie di incontri tra gli specialisti dedicati a razionalizzare i percorsi di rete attraverso il confronto sulle opportunità e le competenze offerte dai vari presidi, con l'obiettivo primario di consentire ai pazienti e ai loro medici di visualizzare le porte di accesso a percorsi integrati dove più presidi della stessa azienda o di aziende

diverse concorrono a una presa in carico multidisciplinare. È un obiettivo ambizioso che risponde non solo alle esigenze di razionalizzazione del sistema, ma soprattutto alle esigenze di appropriatezza formulate da pazienti e specialisti che condividono la necessità di non disperdere un patrimonio di competenze che il sistema toscano ha dimostrato di avere. La Giornata delle malattie rare ci ha permesso di raccogliere ulteriori stimoli per un impegno che sempre più deve essere focalizzato su obiettivi concordati e monitorabili.

* P.o. Assistenza materno-infantile, malattie rare e genetiche, Regione Toscana

** Responsabile Settore ospedale e governo clinico Regione Toscana

SSR AI RAGGI X PISA/ Appuntamento al campus per oltre 50 specializzandi da tutta Italia

La radiologia si fa in training



Eseguiti 1.800 interventi endovascolari l'anno, molti in emergenza

Quasi 1.800 interventi l'anno, di cui moltissimi in emergenza, su pazienti sottoposti a trapianto di fegato, rene e pancreas, o affetti da piede diabetico. Sono i numeri della Sezione dipartimentale di Radiologia interventistica dell'AouP (Dipartimento di Radiologia, Diagnostica interventistica e Medicina nucleare, diretto da Carlo Bartolozzi) che negli scorsi giorni ha organizzato il consueto appuntamento con il Campus di Radiologia interventistica vascolare, rivolto a giovani medici specializzandi delle scuole di specializzazione in Radiologia, per permettere loro di acquisire maggiore confidenza con le procedure interventistiche endovascolari.

L'iniziativa, giunta all'VIII edizione sotto l'egida della Sezione di Radiologia vascolare e interventistica della Sirm-Società italiana di Radio-

logia medica, ha visto a Pisa 54 giovani medici provenienti da tutt'Italia, in rappresentanza di 31 scuole di specializzazione. Responsabili del Campus Francesco Florio, presidente della Sezione di Radiologia vascolare e interventistica della Sirm, e Roberto Cioni, direttore della Sezione dipartimentale di Radiologia interventistica dell'Azienda ospedaliero-universitaria di Pisa.

Il programma della tre-giorni ha visto i giovani specializzandi come operatori attivi di procedure interventistiche vascolari sotto il tutoraggio di esperti radiologi interventisti nazionali, divisi tra la sala angiografica e l'aula di discussione in ospedale. C'è stata anche una nutrita schiera di docenti dell'AouP. La decina di interventi è stata eseguita in live-surgery, in collegamento audio-video con due sale angiografiche, l'angio-suite e l'aula

dell'Istituto di Radiologia diretto da Bartolozzi. Come lo scorso anno, si è assistito in diretta a procedure di alta tecnologia e specialità come rivascolarizzazioni periferiche endovascolari per salvataggio di arto in pazienti con ischemia critica ulcerativa, shunt porto sistemici trans-giugulari in pazienti cirrotici scompensati, interventi di chemioterapia trans-catetere in pazienti oncologici, drenaggi biliari, embolizzazioni di arterie lesionate o di lesioni ad alto rischio emorragico.

Inoltre, grazie alla collaborazione con Endocas, è stato utilizzato un simulatore con cui i discenti hanno potuto eseguire manovre endovascolari virtuali. È disponibile un sistema di tele-responder per lezioni interattive e sono stati organizzati dei tavoli per presentare devices endovascolari (stents, guide, palloni da angioplastica) che possono esse-

re toccati con mano apprezzandone le caratteristiche.

«Quest'anno - spiega Cioni - nella Sezione dipartimentale abbiamo avuto un incremento di attività di circa il 15%, con particolare attenzione all'alta specialità e nuove tecnologie. È partita la radioembolizzazione epatica per tumori avanzati (solo a Pisa in Toscana), abbiamo eseguito un primo intervento di termo-ablazione dell'arteria renale per i pazienti affetti da ipertensione maligna e siamo in attesa di un protocollo regionale che ci consenta di trattare tali pazienti in modo mirato e selezionato, in collaborazione con la Medicina generale 1 diretta da Stefano Taddei». Infine, in qualità di vice-presidente della radiologia interventistica italiana, Cioni ha partecipato a Roma alla stesura di un documento condiviso con le Società di Diabetologia, di Chirurgia vascolare e

di Emodinamica per la corretta gestione del paziente diabetico affetto da patologia ulcerativa del piede. In tale sede Pisa è stata riconosciuta come una delle poche sedi italiane con tutti i requisiti clinici e tecnici per una corretta gestione del problema. Il documento, in fase di pubblicazione, stabilisce linee guida rigide che dovrebbero - se applicate correttamente in un percorso aziendale, e poi magari in un progetto di Area vasta - ridurre in modo significativo le amputazioni maggiori di arto. Le Sezioni di Radiologia interventistica e del Piede diabetico (quest'ultima diretta da Alberto Piaggese) gestiscono infatti, attualmente, circa 200 interventi di rivascolarizzazione l'anno.

A cura di
Emanuela Del Mauro
Ufficio stampa Aou Pisa

CENTRO TOSCANO IN PARTNERSHIP CON L'AGENZIA ATOMICA INTERNAZIONALE

Energia nucleare applicata alla salute

Come utilizzare le metodiche più avanzate in medicina nucleare per la diagnosi e la terapia di molte patologie, soprattutto tumorali, in base a informazioni funzionali e metaboliche ottenute con la Pet (Tomografia a emissione di positroni) o con la più tradizionale tecnica Spect; due metodiche tomografiche permettono di elaborare immagini in 3D del corpo umano, per esempio allo scopo di identificare e marcare un linfonodo sentinella per interventi di chirurgia radioguidata, o per caratterizzare l'attività metabolica del muscolo cardiaco, o del cervello, di un focolaio di infezione, dello scheletro, e così via.

Sono solo alcune delle applicazioni della medicina nucleare nei vari settori diagnostici e terapeutici, che all'Azienda ospedaliero-universitaria di Pisa si effettuano da tempo e che proprio a Pisa vengono insegnate a medici, biologi e tecnici dei Paesi in via di sviluppo. Tutto questo grazie a una consolidata cooperazione internazionale che vede impegnate, da una parte, l'Aou pisana e l'Università di Pisa (e in particolare l'Unità operativa di Medicina nucleare, diretta da Giuliano Mariani), e dall'altra l'Iaea (International atomic energy agency - www.iaea.org), Agenzia dell'Onu con sede a Vienna, che coordina a livello mondiale la cooperazione nel settore nucleare ed è quindi responsabile della promozione e della sorveglianza sul suo utilizzo pacifi-



I due tecnici albanesi insieme al professor Giuliano Mariani e a Mojgan Azadegan

co. Rientra fra le sue competenze anche la promozione dell'uso dell'energia nucleare a scopi medici, cioè della Medicina nucleare, particolarmente nelle Nazioni in via di sviluppo. In questo senso Pisa, che ha cominciato questo percorso di partnership già nel 2005, unico centro in Toscana (in Italia ce ne sono pochi altri), vanta già un lunghissimo background con esperienze su tre livelli:

1. formazione di stagisti (medici, biologi, tec-

nici) provenienti dai Paesi in via di sviluppo - attualmente sono ospiti, per un mese, due tecnici albanesi - per aggiornamenti generali sulla medicina nucleare diagnostica e terapeutica; la durata di queste borse di studio della Iaea varia infatti da un minimo di 1 mese fino a 12 mesi;

2. avvio dell'applicazione di nuove metodiche di medicina nucleare in alcuni ospedali delle Nazioni in via di sviluppo, mediante programmi mirati di aggiornamento teorico-pratici, in parti-

colare sulle applicazioni delle tecniche di chirurgia radioguidata;

3. corsi di aggiornamento, lezioni formali e seminari di approfondimento sulle applicazioni di medicina nucleare in cardiologia, neurologia, oncologia ecc.

Per il primo livello sono già stati formati a Pisa altri sanitari albanesi (sia medici che tecnici), e poi personale sanitario proveniente da Algeria, Colombia, Cuba, Libia, Malesia, Pakistan, Sudan, Sudafrica. Quanto al secondo livello di formazione, grazie alla partnership con l'International atomic energy agency, Giuliano Mariani ha già portato le competenze pisane in Kenia, Oman, Sudan, Sudafrica, Thailandia, Vietnam, in particolare per l'avviamento delle tecniche di chirurgia radioguidata (biopsia del linfonodo sentinella nei tumori della mammella e nel melanoma). Infine, per il terzo livello di cooperazione, sempre il Direttore dell'Unità operativa di Medicina nucleare dell'Aou di Pisa e alcuni suoi collaboratori hanno già apportato il loro contributo a corsi di aggiornamento sulle applicazioni di medicina nucleare nelle varie applicazioni cliniche della medicina in grosse macroaree (Africa, Asia, Est-Europa e Sudamerica) dove lo staff sanitario locale è stato supportato anche nello sviluppo di progetti di ricerca clinica sulle applicazioni della medicina nucleare a temi di interesse nelle specifiche Nazioni in via di sviluppo.

CURE A MISURA DI BAMBINO

Un codice sul diritto dei minori

Come evitare il più possibile il dolore inutile ai bambini, come tutelare la loro privacy in caso di ricovero ospedaliero, come assicurare spazi per il gioco o, in caso di bambini stranieri, garantire loro l'assistenza dei mediatori sanitari. Sono solo alcuni dei diritti previsti nei 22 articoli del Codice del diritto del minore alla salute e ai servizi sanitari, presentato alcune settimane fa a Roma, al ministero della Salute, frutto del lavoro di un gruppo multidisciplinare costituito nel 2008 e coordinato dall'Istituto nazionale per i diritti dei minori (Indimi), di cui fanno parte molte associazioni e ospedali italiani.

Il simposio nel corso del quale è stato presentato il documento nella capitale - davanti al ministro della Salute e al Garante nazionale per l'infanzia e l'adolescenza - è stato presieduto e moderato da Silvano Bertello-

ni, pediatra dell'Azienda ospedaliero-universitaria di Pisa, che ha sottolineato come il codice sia uno strumento innovativo per la tutela della salute di tutti i minori, cioè 0-18 anni, sia in ospedale che sul territorio anche per i delicati temi presi in considerazione (contrasto al dolore a partire dall'età neonatale, cure palliative pediatriche, migliore definizione dell'autonomia decisionale dell'adolescente, necessità di considerare una stretta connessione tra salute e salubrità dell'ambiente, comunicazione e relazione tra operatori sanitari e famiglie), auspicando infine una rapida adozione del documento da parte delle strutture sanitarie per una sempre migliore "care" di neonati, bambini e adolescenti e di una difesa dei loro diritti anche in momenti di fragilità come possono essere quelli del ricovero e della malattia.

IL TESTO PRESENTATO AL MINISTERO DELLA SALUTE

Ecco alcuni articoli sull'assistenza agli under-18

Articolo 3 - Diritto alla salute. Ogni minore ha diritto alla vita, alla sopravvivenza e allo sviluppo psicofisico e di godere del migliore stato di salute possibile. L'assistenza sanitaria deve prendere in considerazione tutte le dimensioni della salute: fisica, mentale, sociale, culturale, spirituale, così come stabilito anche dall'Oms. Il minore ha diritto di vivere in un ambiente sano, libero da ogni forma di inquinamento. Tutti gli sforzi possibili devono essere compiuti per attuare tale diritto.

Articolo 5 - Diritto all'ascolto e alla partecipazione. Il minore, appropriatamente informato, ha diritto di essere ascoltato su ogni questione sanitaria che lo riguarda e la sua opinione deve essere tenuta in debita considerazione in funzione della sua età e del suo grado di maturità. La partecipazione del minore contribuisce non solo a promuovere il suo sano sviluppo e il suo benessere, ma anche a migliorare le politiche, i servizi sanitari e le prassi destinati all'infanzia e all'adolescenza.

Articolo 6 - Assistenza globale e continuata. Il minore ha diritto a un'assistenza globale e continuata, mediante una rete organizzativa che integri strutture

sanitarie e figure professionali diverse, definendo percorsi assistenziali condivisi e attivando forme di supporto economico-sociale, linguistico-culturale ed educazionale che facciano fronte alle necessità fisiche, emotive, psichiche e logistiche sue e della sua famiglia. Il minore deve essere ricoverato solo nel caso in cui le cure necessarie non si possano efficacemente prestare a domicilio o in ambulatorio, day-hospital o day surgery, favorendo percorsi di cura che prevedano la deospedalizzazione. In caso di ricovero in ospedale e dopo la sua dimissione, al fine di garantire la continuità assistenziale, il minore - in particolare se affetto da malattie croniche o disabilità - ha diritto di essere preso in carico da una rete multidisciplinare integrata, tra strutture universitarie od ospedaliere di riferimento e strutture sanitarie e sociali territoriali. (...)

Articolo 8 - Dolore e cure palliative. Tutti i minori, quindi anche i neonati, hanno diritto di non provare dolore né stress psicofisico. Nel corso di ogni attività diagnostica e terapeutica devono essere sempre adottate tutte le procedure per prevenire e/o eliminare il dolore, incluse tecniche non farmacologiche e le cure palliative. (...)

DOCUMENTI In una delibera individuate in diciassette allegati cure e prestazioni da ga



Malattie rare, definiti i percorsi

Dalla definizione alla diagnosi, dagli esami ai trattamenti farmacologici - L'ese

IL TESTO DEL PROVVEDIMENTO

Pubblichiamo la delibera regionale n. 36/2013 relativa alle «Malattie rare: approvazione percorsi assistenziali» e l'allegato n. 1 sull'«Osteogenesis Imperfecta». Gli altri 16 allegati sono consultabili sul sito www.regione.toscana.it

LA GIUNTA REGIONALE

Visto il Psr 2008-2010, approvato con delibera del Consiglio regionale n. 53 del 16 luglio 2008, che conferma tra le azioni prioritarie del Servizio sanitario regionale l'assistenza ai soggetti affetti da malattie rare mediante un modello assistenziale dedicato che vede come punti di forza la tracciabilità dei percorsi diagnostico-terapeutici, la rete dei presidi individuati, lo sviluppo della ricerca e il registro delle malattie rare;

Visto in particolare il paragrafo 5.6.1.10 del Psr, che stabilisce come obiettivo strategico del Piano, "strutturare un modello organizzativo che privilegi i sistemi di comunicazione, di collaborazione e di coordinamento tra i presidi della rete regionale delle malattie rare con quella nazionale e tra questi e la rete europea";

Considerato inoltre, che al punto 6 del suddetto paragrafo costituiscono ulteriori elementi operativi del Piano la realizzazione di periodici eventi di comunicazione tecnico/scientifica che coinvolgano i cittadini e i professionisti;

Dato atto che il Psr 2008-2010 resta in vigore, ai sensi dell'art. 133, comma 1, della Lr 27 dicembre 2011 n. 66, fino all'entrata in vigore dei Piani e Programmi attuativi delle strategie di intervento e degli indirizzi per le politiche regionali individuati dal Psr 2011-2015, tra cui il Pissr 2012-2015;

Vista la Dgr 282/2010 avente a oggetto "Conferenze dei presidi delle malattie rare" con la quale si è ritenuto opportuno promuovere il progetto "Conferenze dei presidi per le malattie rare 2010" volto a implementare l'attività del Registro toscano malattie rare e a organizzare workshop formativi dedicati al personale sanitario dei presidi di rete per le malattie rare e finalizzati a garantire il flusso dei dati epidemiologici sulle malattie rare al Registro Toscano Malattie Rare nonché a

implementare i percorsi assistenziali secondo i contenuti di cui all'allegato A, parte integrante e sostanziale della suddetta delibera;

Vista la Dgr 492/2011 avente a oggetto "Conferenze dei presidi delle malattie rare 2011" con la quale si è ritenuto opportuno promuovere il progetto denominato: "Conferenze dei presidi per le malattie rare 2011", secondo i contenuti di cui all'Allegato A, parte integrante e sostanziale della suddetta delibera ai fini della prosecuzione del progetto di cui alla Dgr 282/2010;

Considerato che nell'ambito dei progetti sopra citati sono stati elaborati specifici percorsi assistenziali dedicati a patologie rare dal Gruppo di coordinamento regionale costituito con decreto dirigenziale n. 1689/2009;

Preso atto dei pareri n. 39/2010, 40/2010, 41/2012 con i quali il Consiglio sanitario regionale si è espresso positivamente sui percorsi sopra citati;

Ritenuto di approvare i percorsi sopra citati e riportati negli allegati 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17 parte integrante e sostanziale del presente atto, così come di seguito elencati:

- Allegato 1 "Percorso diagnostico-terapeutico della Osteogenesis Imperfecta";
- Allegato 2 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica: Dermatomi bollose del gruppo del pemfigo (Dbgp)";
- Allegato 3 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica: Epidermolisi bollosa acquisita";

- Allegato 4 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica: Dermatite Erpetiforme";

- Allegato 5 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica Pemfigoide delle mucose";

- Allegato 6 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica Pemfigoide Bolloso";

- Allegato 7 "Percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale relativo a Sindrome di Alport";

- Allegato 8 "Percorso assistenziale della Sindrome Nemo Displastico";

- Allegato 9 "Percorso assistenziale della Sindrome del carcinoma basocellulare nevoide (Nbccs) o S. di Gorlin";

- Allegato 10 "Percorso diagnostico-terapeutico della Sindrome di Rett";

- Allegato 11 "Percorso assistenziale per la patologia rara reumatologia Polimiosite e Dermatomiolite";

- Allegato 12 "Percorso assistenziale per la patologia rara endocrinologia Sindrome Feocromocitoma-Paraganglioma";

- Allegato 13 "Percorso diagnostico-terapeutico della Men I";

- Allegato 14 "Percorso diagnostico-terapeutico del paziente affetto da Sindrome di Klinefelter";

- Allegato 15 "Percorso assistenziale per le malattie rare del fondo oculare";

- Allegato 16 "Percorso diagnostico-terapeutico nei Gist pediatrici e dell'adulto";

- Allegato 17 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica "Epidermolisi bollose ereditarie";

A voti unanimi

DELIBERA

di approvare i percorsi assistenziali, dedicati a specifiche patologie rare, riportati negli allegati 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17 parte integrante e sostanziale del presente atto, così come di seguito elencati:

- Allegato 1 "Percorso diagnostico-terapeutico della Osteogenesis Imperfecta";

- Allegato 2 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica: Dermatomi bollose del gruppo del pemfigo (Dbgp)";

- Allegato 3 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica: Epidermolisi bollosa acquisita";

- Allegato 4 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica: Dermatite Erpetiforme";

- Allegato 5 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica Pemfigoide delle mucose";

- Allegato 6 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica Pemfigoide Bolloso";

- Allegato 7 "Percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale relativo a Sindrome di Alport";

- Allegato 8 "Percorso assistenziale della Sindrome Nemo Displastico";

- Allegato 9 "Percorso assistenziale della Sindrome del carcinoma basocellulare nevoide (Nbccs) o S. di Gorlin";

- Allegato 10 "Percorso diagnostico-terapeutico della Sindrome di Rett";

- Allegato 11 "Percorso assistenziale per la patologia rara reumatologia Polimiosite e Dermatomiolite";

- Allegato 12 "Percorso assistenziale per la patologia rara endocrinologia Sindrome Feocromocitoma-Paraganglioma";

- Allegato 13 "Percorso diagnostico-terapeutico della Men I";

- Allegato 14 "Percorso diagnostico-terapeutico del paziente affetto da Sindrome di Klinefelter";

- Allegato 15 "Percorso assistenziale per le malattie rare del fondo oculare";

- Allegato 16 "Percorso diagnostico-terapeutico nei Gist pediatrici e dell'adulto";

- Allegato 17 "Percorso assistenziale per la patologia rara dermatologica "Epidermolisi bollose ereditarie".

ALLEGATO I

Percorso diagnostico-terapeutico della Osteogenesis Imperfecta

Cos'è l'Osteogenesis Imperfecta

La definizione e classificazione dell'osteogenesis imperfecta (Oi) è stata oggetto di dibattito in letteratura. In passato era considerata una collagenopatia di tipo I. Tuttavia, poiché non tutte le forme di Oi si accompagnano a mutazioni dei geni codificanti il collagene tale definizione non è stata accettata da tutta la comunità scientifica. Il sequenziamento completo dei geni codificanti il collagene di tipo I ha dimostrato che il 10-15% degli individui che hanno una displasia ossea non hanno difetti del collagene. Sulla base delle nuove conoscenze patogenetiche di tale malattia la definizione più usata attualmente è di un "disordine ereditario del tessuto connettivo, caratterizzato da fragilità dello scheletro, che va incontro a fratture in seguito a traumi lievi o senza causa apparente". Le forme gravi di Oi possono subire centinaia di fratture nell'arco della vita e numerose complicanze. Oltre alla fragilità ossea l'Oi può essere accompagnata da disturbi respiratori, disordini cardiaci, sclere blue, ritardo della crescita, perdita dell'udito, problemi dentali, vascolari, cutanei e muscolo-tendinei.

Nella maggior parte dei casi, l'Oi è causata da una mutazione autosomica dominante di Colla1 o Colla2, i geni localizzati nei cromosomi 7 e 17 codificanti per le catene • del collagene di tipo I, che è pertanto ridotto in quantità o in qualità.

In meno del 10% dei casi l'Oi è attribuibile a una mutazione recessiva di altri geni coinvolti nel via di sintesi e assemblaggio delle fibre collagene (Lepre1, codificante la prolil 3-idrossilasi, e Crtpap, codificante una proteina associata alla cartilagine). Esistono forme di Oi la cui causa genetica è tuttora sconosciuta.

Negli Stati Uniti d'America sono affetti da Oi tra i 25.000 e i 50.000 soggetti; l'incidenza è di 1 su 12.000-15.000 nati, con uguale frequenza tra i due generi e tra le diverse etnie. L'Oi si presenta in maniera molto variabile, da forme lievi con normale statura, assenza di deformità e normale speranza di vita a forme letali nel periodo perinatale.

Caratteristiche cliniche, oltre alle fratture, sono:

- Sclere di colore più scuro del normale, tendente al blu o al grigio, presenti nel 50% dei casi; sclere di colore blu pallido si possono riscontrare in bambini non affetti da Oi fino ai 18 mesi di età. Una tonalità sclerale particolarmente intensa o persistente dopo i 2 anni di età giustifica ulteriori valutazioni per la diagnosi di Oi. Nei soggetti con sclere blu, l'intensità del colore sbiadirà con la crescita.

- Dentinogenesis imperfecta, con denti trasparenti e fragili, tendenti alla frattura, colpisce il 50% dei casi, soprattutto le forme severe. Qualora presente, tale condizione si manifesta all'eruzione del primo dente, e tende a ricorrenza nell'ambito della famiglia.

- Deformità scheletriche includono anomalie costali, pectus carinatum o pectus excavatum, incurvamento delle ossa lunghe, compressione vertebrale, deviazioni del rachide quali scoliosi o lievi cifosi, anomalie della forma del cranio.

- Ridotta massa ossea, evidenziabile mediante la densitometria o la radiotrasparenza negli esami Rx.

- Circonferenza cranica superiore alla media o rispetto alla costituzione corporea.

- Chiusura delle fontanelle talora ritardata.

- Perdita dell'udito dall'età giovanile-adulta.

- Lunghezza degli arti superiori e/o inferiori e statura talvolta ridotta rispetto ai coetanei sani; il torace del bambino può essere corto rispetto agli arti a causa delle compressioni vertebrali, cosiddetto "a botte".

- Sviluppo neuro-motorio ritardato, a causa delle fratture, dell'ipotonia e del dolore muscolare. Alcuni bambini richiedono un supporto logopedico per migliorare il controllo della muscolatura del cavo orale.

- Sviluppo intellettuale nella norma.

Classificazione della Oi

La malattia può avere una trasmissione a carattere Autosomico dominante (Ad) o Autosomico recessivo (Ar).

- Oi di tipo I

Trasmissione Ad.

È la forma di Oi più comune ed è caratterizzata da fragilità ossea e predisposizione alle fratture (per lo più in età prepuberale). È accompagnata da sclere blu, lassità legamentosa lieve, perdita udito (fra 20-30 anni), dentizione normale o imperfecta (A e B).

La malattia è conseguenza di mutazioni dei geni codificanti le catene collagene che determinano un'alterazione quantitativa delle fibre collagene.

- Oi di tipo II

Trasmissione Ad (rara) o Ar.

È la forma più grave con fratture intrauterine costali e delle ossa lunghe e deformità scheletriche con morte neonatale per lo più conseguente a insufficienza respiratoria.

L'esame istologico evidenzia una marcata alterazione dell'osso corticale e trabecolare.

La malattia è conseguenza di mutazioni che inducono a un'alterazione della struttura delle fibre collagene.

Sulla base delle caratteristiche radiologiche l'Oi di tipo II è stata divisa in:

Oi.II-A: coste slargate e fratture costali multiple, aspetto bolloso delle coste, scarsissima crescita e modellamento del femore.

Oi.II-B: coste normali/assottigliate con alcune fratture, Beaded Ribs, ridotta crescita femorale.

Oi.II-C: coste molto assottigliate, malformazioni scapola e ischio.

- Oi di tipo III

Trasmissione a Ad.

È una forma grave caratterizzata da malformazioni scheletriche gravi compatibili con la sopravvivenza postnatale. Tali malformazioni si aggravano con l'età. Le fratture possono comparire durante la vita intrauterina e sono molto comuni durante la crescita. L'incidenza di fratture rimane alta anche nell'età adulta. Tali pazienti hanno un grave difetto di crescita legato alle numerose fratture; spesso presentano problemi respiratori che possono essere causa di morte conseguenti alla grave scoliosi. La dentinogenesis imperfecta è spesso presente.

La malattia è legata a mutazioni del gene Cola1a1/2.

- Oi tipo IV

Trasmissione Ad o Ar

È di gravità intermedia fra la tipo I e III. Le fratture insorgono per lo più in età prepuberale. Il quadro è accompagnato da ritardo di crescita, deformità ossee lievi o moderate, facies triangolare, sclere blu in età giovanile e bianche in età adulta, lassità dei legamenti. Talvolta vi è la presenza di denti vetrini e perdita dell'udito.

La malattia è legata a mutazioni del gene Cola1a1/2.

Lo studio istologico del tessuto osseo in pazienti affetti da fragilità ossea ha permesso di individuare due forme di Oi sulla base delle loro caratteristiche istopatologiche indicate come forma di tipo V e VI.

- Oi tipo V

Trasmissione Ad.

È clinicamente simile alla forma di tipo IV. Tipica è la presenza di una banda densa in prossimità dell'epifisi di accrescimento delle ossa lunghe all'esame radiologico. Il callo osseo appare slargato e rigonfio (callo ipertrofico). Tipica è la presenza di calcificazioni fra radio e ulna che ostacolano la rotazione dell'arto. Le sclere sono normali.

Il tessuto osseo ha un aspetto istologico "mesh-like".

Non è nota l'alterazione genetica responsabile di tale forma.

- Oi tipo VI

Trasmissione Ar.

Anche tale forma di Oi è clinicamente simile al tipo IV. Caratteristica tipica di tale forma è rappresentata dagli elevati livelli circolanti di Fosfatasi alcalina ossea.

Tipico è l'aspetto istologico "fish-scale" del tessuto osseo.

Anche in questa forma non è nota l'alterazione genetica responsabile.

Codifica per proteina chiamata.

Negli ultimi anni alcune mutazioni di geni coinvolti nell'assemblaggio delle fibre collagene sono state responsabili della patogenesi dell'Oi di tipo VII e VIII.

Il gene Crtpap localizzato nel cromosoma 3p22.3 che codifica per una proteina di 46.5 kDa con 401 aminoacidi chiamata Cartilage-Associated-Protein e che lavora con altre 2 proteine (Iprecan e ciclofillina B) come parte di un complesso che serve per la idrossilazione del collagene. Morello e coll. hanno generato i topi Crtpap knockout (Ko) mouse dimostrando che tale proteina è importante nel normale sviluppo osseo. I topi Ko presentano infatti una severa osteopenia, rizomelia (brevità delle ossa lunghe per lo più nella zona prossimale, marcata cifosi. La proliferazione delle cellule cartilaginee è disorganizzata. C'è poi il gene Lepre1 (o P3H1) localizzato nel cromosoma 1p34.1 codificante una proteina chiamata Prolyl-3-hydroxylase-1 (P3H1).

(continua a pagina 5)

Sanità Toscana

direttore responsabile
ROBERTO NAPOLETANO
vice direttore
ROBERTO TURNO
comitato scientifico
Edoardo Majno
Susanna Cressati
Sabina Nuti
Lucia Zambelli

Allegato al n. 9 12-18 marzo 2013
reg. Trib. Milano n. 679
del 7/10/98

Stampa: Il Sole 24 Ore
Via Tiburtina Valeria (Ss 5)
km 68,700
67061 Carsoli (Aq)

"Sanità Toscana" è una pubblicazione informativa realizzata in base a un accordo tra Il Sole-24 Ore Spa e la Regione Toscana

...rattare a chi è colpito da patologie "orfane"

...si assistenziali

...mpio dell'«osteogenesis imperfecta»

► (segue da pagina 4)

P3H1 catalizza specifiche modificazioni post trasduzionali del collagene che avvengono nel reticolo endoplasmico. Infine il gene Ppib codifica per la Cyclophilin B (peptidylprolyl isomerase B) che insieme alle due proteine partecipa alla idrossilazione delle fibre collagene.

Mutazioni di tali geni sono responsabili delle forme di Oi

- Oi tipo VII

Trasmissione Ar.

Clinicamente simile alla Oi tipo IV o alla Oi tipo II. I soggetti affetti da tale forma presentano bassa statura, brevità dell'omero e del femore, coxa vara.

La malattia è conseguente a mutazioni del gene Cartap. In un 10% dei casi di mutazioni di tale gene vi è una parziale espressione della proteina responsabile di moderate forme di displasia.

D'altra parte, la completa assenza dell'espressione della proteina è incompatibile con la vita.

- Oi tipo VIII

Trasmissione Ar.

Clinicamente sovrapponibile al tipo II o III. Caratterizzata da un severo ritardo nella crescita, e grave demineralizzazione scheletrica.

Il gene mutato in tale forma è il gene Lepre1.

Recentemente tale classificazione è stata rivista e il nuovo schema proposto pone i due ultimi tipi di Oi nell'ambito delle forme di tipo II, III e IV come indicato nella tabella I.

Condizioni cliniche da porre in diagnosi differenziale

Bruck Syndrome (Online Mendelian Inheritance in Man (Omim) # 259450).

Caratterizzata da osteoporosi, ossa fragili, contratture articolari, bassa statura aspetto istopatologico di tipo "wormiano" del tessuto osseo. Uno dei geni coinvolti nella patogenesi di tale malattia è il gene PLOD2 codificante una proteina (lisin-idrossilasi) importante nella idrossilazione del collagene e nella formazione di cross-links.

Cole-Carpenter Syndrome: (Omim # 112240).

Sono soggetti normali alla nascita. Comparsa di fratture metafisarie dopo alcuni mesi associate a: Idrocefalo, Craniosinostosi e Proptosi oculare.

Osteoporosis pseudoglioma Syndrome: (Omim # 259770)

È una patologia caratterizzata dalla seguente triade: 1. Osteoporosi severa in età pediatrica con difficoltà di deambulazione e fratture per trauma lieve, bassa massa ossea; 2. Interessamento oculare: cecità alla nascita conseguente alla persistenza del sistema fibrovascolare embrionale che normalmente va incontro a regressione prima della nascita; 3. Altre manifestazioni: Ipotonia muscolare, Lassità legamenti, Obesità e Ritardo mentale.

La malattia è conseguenza di mutazioni inattivanti il gene LRP5 (Ldl receptor-related protein 5) localizzato nel cromosoma 11q13 importante per la normale attività della cellula osteoblastica e in particolare nella regolazione della via canonica del sistema Wnt. Inoltre, tale molecola controlla il sistema osteoprotegerina (Opg)-Rank-L(receptor activator of NF-kappaB ligand) inibendo la differenziazione osteoclastica.

Iperfosfatasi idiopatica recessiva (o Malattia di Paget giovanile) (OMIM#239000)

Caratterizzata da un marcato turnover osseo ed è facilmente distinguibile dall'Oi per gli elevati valori nel siero di fosfatasi alcalina ossea.

Ipofosfatasi (Omim # 241500)

È una patologia con caratteristiche cliniche di gravità variabile da una demineralizzazione alla nascita a fratture che compaiono in

età adulta.

Osteoporosi Idiopatica Giovanile (Omim # 259750)

È una forma transitoria e non ereditaria di osteoporosi che insorge in età prepuberale e che non è accompagnata da manifestazioni extrascheletriche. Il recupero è spontaneo in 3-5 anni anche se deformità della colonna possono persistere.

Sindrome di Ehler-Danlos tipo VIIA e VIIB (lassità legamentosa, predisposizione a fratture) (Omim # 130050)

I nati prematuri sono a rischio di osteopenia nel primo anno di vita.

La terapia, tuttora in studio, include il supporto ventilatorio, e l'utilizzo off-label dei bifosfonati.

Maltrattamento

Gli abusi sono nei bambini una causa frequente di fratture con una alta incidenza nel primo anno di vita.

Le differenze cliniche con l'Oi nella sua espressione moderata può essere talvolta difficile, specialmente se vi è una storia familiare negativa per Oi. La valutazione della massa ossea mediante raggi X (Dexa) o tomografia computerizzata (Tc) è stata proposta come metodica di aiuto nella differenziazione. L'analisi genetica può essere provatoria di Oi se positiva. Un'analisi genetica negativa non prova tuttavia un abuso.

Percorso diagnostico-terapeutico per il paziente affetto da Osteogenesis Imperfecta

Un approccio multidisciplinare è di fondamentale importanza per la diagnosi, il trattamento e il follow-up del paziente affetto da Oi.

La diagnosi clinica, talora difficile nei bambini con forme lievi di Oi, si avvale di un'accurata storia familiare e personale del paziente, include le informazioni su vita intrauterina e nascita, e un attento esame obiettivo. Secondo "Bone Health and Osteoporosis: A Report of the Surgeon General (2004)" per ogni bambino che presenti fratture, in particolare fratture multiple o con anamnesi familiare positiva per fratture, deve essere posto il sospetto diagnostico di Oi.

La diagnosi differenziale deve essere posta con le patologie elencate sopra.

Nel caso di sospetta Osteoporosi Idiopatica Giovanile la diagnosi differenziale può essere difficile.

In questo caso la biopsia ossea può essere dirimente. È possibile eseguire sia una agobiopsia sotto controllo Tc o Rx, ma spesso si rende necessaria una biopsia incisionale per poter prelevare una quantità di tessuto sufficiente ai fini diagnostici.

Nell'anamnesi è utile includere una valutazione dell'introito di calcio con la dieta (allegato). Le informazioni sono di fondamentale importanza per poter correggere le abitudini alimentari in modo da migliorare il raggiungimento del picco di massa ossea e per evitare l'obesità.

- Esami di laboratorio:

La letteratura internazionale evidenzia dati contrastanti sul ruolo dei marcatori di turnover osseo nella diagnosi di Oi sottolineando l'assenza di marcatori specifici di malattia. Il turnover osseo è generalmente ridotto in bambini/adulti con forme lievi e aumentato nelle forme severe.

Un marcatore di riassorbimento e uno di formazione sono sufficienti.

Altri esami

Emocromo con F1

Calcemia

Fosforemia

Calciuria

Fosfaturia

Creatinina

Tabella I			
Montreal pamidronate protocol			
Valutazione Basale			
Esami biochimici con dosaggio di:			
Siero: Calcio, Fosfato, Fosfatasi alcalina, Creatinina Emocromo con Formula Leucocitaria.			
Urine: Calcio, Creatinina			
RX: Cranio (Ap e laterale), Colonna (Ap e laterale), Arti			
Densitometria raggi X (Dxa) L1-L4			
Dose massima: 60 mg/die			
Età	Dose	Frequenza	
<2,0 anni	0,5 mg/kg/die	per 3 giorni ogni 2 mesi	
2,1-3,0 anni	0,75 mg/kg/die	per 3 giorni ogni 2 mesi	
>3,1 anni	1,0 mg/kg/die	per 3 giorni ogni 2 mesi	
Schema che corrisponde alla dose annua di 9mg/kg			
Importante: nei bambini la reazione da bisfosfonati in fase acuta può includere broncospasmo che può essere responsabile di difficoltà respiratorie. Tale reazione è stata osservata (raramente) al secondo giorno del primo ciclo. In tal caso saltare il terzo giorno e riprendere la terapia due mesi dopo.			

Diluizione del farmaco (mg)	Salina	mL/h
0,0-5,0	50	15
5,1-10	100	30
10,1-15,0	150	45
15,1-25,0	250	75
25,1-50,0	500	150
50,1-60,0	600	180

Concentrazione massima: 0,1 mg/mL. Effettuare lavaggio intravenoso con soluzione fisiologica dopo la somministrazione del farmaco.

Follow-up
A ogni ciclo:
Valutazione clinica:
Altezza (cm), peso (kg), circonferenza cranica (cm).
Valutazione calcio e vitamina D e se necessario aggiungere supplementi.
Registrazione degli episodi di dolore/settimana.
Registrazione del numero di fratture, interventi e farmaci concomitanti.
Esami biochimici.
Creatinina prima dell'infusione.
Calcemia prima e dopo infusione.
Emocromo alla fine dell'infusione nei pazienti sotto i 2 anni durante il primo anno di trattamento.

Proteine totali, Protidogramma
25 idrossi-vitamina D3 (25 OH D3)
1-25 diidrossi vitamina D3 (1-25 OH2D3)
Paratormone (Pth)
Ormone della Crescita (Gh)
Insulin-growth factor I (Igf-I)
Fsh, Lh
Tsh

Reperti radiologici che devono far sospettare una Oi sono: ridotta Bmd, fratture (recenti, subcliniche o pregresse), inarcamento delle ossa lunghe, compressione vertebrale, ossa wormiane a livello cranico (piccole ossa a livello delle suture craniche presenti nel 60% dei pazienti con Oi ma anche nei bambini con altri disordini).

Gli accertamenti di diagnostica strumentale disponibili sono indicati nella tabella III nel testo integrale del documento.

- Consulenza genetica e test genetico

Molti dei casi di Oi (85-90%) sono ereditati con carattere autosomico dominante. Un soggetto con Oi conseguente a mutazione di un allele ha il 50% di possibilità di trasmettere a un figlio.

Circa il 10-15% dei casi di Oi sono ereditati come carattere autosomico recessivo. In queste situazioni i genitori non hanno la malattia ma sono portatori di un allele mutato. I genitori di bambini con Oi ereditata con carattere recessivo hanno il 25% di possibilità/gravidanza di trasmettere la malattia al figlio. Il fratello o sorella di un portatore di Oi a carattere autosomico recessivo ha il 50% di possibilità di essere portatore di malattia.

Se un genitore ha una forma di Oi autosomica recessiva, il 100% dei figli sarà portatore di mutazione.

La consulenza genetica (effettuata dal genetista clinico ovvero dal medico con specializzazione in genetica medica) prevede una accurata anamnesi del paziente e della famiglia e una visita del paziente al fine di confermare il sospetto clinico o definire diagnosi affini.

Può essere di aiuto in soggetti con Oi che vogliono intraprendere una gravidanza. Il significato, i limiti e l'attendibilità e la specificità del test genetico vengono chiariti durante la seduta di consulenza. Inoltre vengono comunicate le informazioni relative alla prognosi, al trattamento e alla prevenzione e il paziente indirizzato verso gli specialisti di riferimento.

La diagnosi genetica di malattia (effettuata dal genetista di laboratorio ovvero dal biologo con specializzazione in genetica medica) può essere fatta su Dna estratto da sangue periferico o da saliva. Mediante test genetici si possono identificare mutazioni dei geni Col1a1/2, Lepre1, Cartap. In applicazione alla delibera di Gr n. 887/2006 e al parere n. 13/2010 del Csr tali test genetici possono essere eseguiti solo in seguito a effettuazione di consulenza genetica e in strutture dedicate di Genetica medica.

La diagnosi genetica e una valutazione della sintesi di collagene può essere fatta anche durante la gravidanza mediante prelievo dei villi coriali fra la 11ª e la 13ª settimana di gestazione o l'amniocentesi con prelievo di cellule dal liquido amniotico può essere effettuata fra la 15ª e la 18ª settimana di gestazione. Tali indagini sono effettuabili solo nelle famiglie in cui ci sono membri affetti, che hanno

già eseguito diagnosi genetica con esito positivo. Altrimenti, si può effettuare una diagnosi biochimica che è eseguibile solo su prelievo di villi coriali in quanto gli amniociti non producono collagene.

Per l'indagine genetica è necessaria la compilazione di un consenso informato specifico da parte del paziente o del genitore se minorenne.

- Consulenze specialistiche

Valutazione audiologica: la riduzione dell'udito si riscontra nel 30% dei soggetti affetti da Oi per lo più in età adulta.

La perdita dell'udito è conseguenza di un traumatismo degli ossicini e fibrosi dello stapedio.

Una valutazione al momento della diagnosi e ogni due anni è consigliabile.

Valutazione Cardiologica/Respiratoria, Elettrocardiogramma, Ecocardiogramma, Spirometria: l'incidenza di malformazioni cardiovascolari congenite nei pazienti con Oi è sovrapponibile a quella di soggetti non malati. Le alterazioni più frequenti sono rappresentate da prolapsio della valvola aortica e/o mitralica.

I problemi respiratori possono essere molto importanti nella forma di tipo II e negli adulti con tipo III che hanno grave scoliosi. Inoltre le complicanze polmonari possono insorgere per la presenza di fratture costali, la debolezza muscolare e gli eventuali problemi cardiologici. Anche se non causati dalla malattia, i problemi respiratori in un paziente affetto da Oi possono essere più gravi rispetto alla popolazione non malata.

Una valutazione al momento della diagnosi e ogni due anni è consigliabile.

Valutazione oculistica: la presenza di sclere blu è un aspetto tipico della malattia conseguente alla alterazione del collagene. Una maggiore incidenza di miopia è presente in pazienti con Oi.

Una valutazione al momento della diagnosi e ogni due anni è consigliabile.

Valutazione Odontoiatrica: Due tipi di alterazione dentale si possono riscontrare nell'Oi: 1.

Dentinogenesis Imperfecta (Di); 2. Cisti ossee radiolucenti (rare) accompagnate o meno da alterazioni del massiccio faciale.

La Di è evidente nel 5-15% dei casi. È più frequente nel tipo III ed è caratterizzata da denti con una corona blu talvolta privi di cavità pulpale. I denti definitivi sono meno colpiti di quelli da latte.

L'alterazione della dentina impedisce l'adesione dello smalto e conduce a scheggiatura dei denti.

Una valutazione al momento della diagnosi con follow-up dipendente dai vari casi (almeno una volta l'anno).

Valutazione Fisiatrica: importante specialmente nelle forme più severe.

Valutazione Ortopedica: alla diagnosi e in caso di necessità di intervento chirurgico o biopsia ossea.

Trattamento farmacologico

Poiché attualmente non esiste una cura per l'Oi, il trattamento mira a minimizzare il rischio di frattura aumentando la Bmd, ridurre il dolore, incrementare la mobilità e l'autonomia del paziente.

Attualmente in uso:

- bifosfonati per os e per via endovenosa;

- ormone della crescita;
Non sono più prescritti in quanto risultati inefficaci: vitamina C, sodio fluoruro, magnesio, steroidi anabolizzanti, calcitonina.

Protocolli terapeutici per il trattamento dell'Oi.

(vedi tabella I)

Altri farmaci

- **Neridronato e.v.** (18) 100 mg /ogni 3 mesi (2mg/Kg): in Italia è il bisfosfonato che ha indicazione per Oi.

- **Alendronato via orale**

Studio su 64 soggetti adulti:

10 mg/die

Studio su bambini di età >3 anni:

1 mg/ Kg/die

- **Risedronato via orale:**

15 mg/sett se <40 kg

30 mg/sett se >40 Kg

- **Acido Zoledronic e.v.:**

0,04-0,05 mg/Kg ogni 2 mesi.

- **Chi trattare con bisfosfonati:**

La decisione di trattare con bisfosfonati è dettata dalla severità di malattia e non dal tipo di mutazione. Tanto più precoce è il trattamento tanto migliori saranno i risultati e la riduzione del rischio di fratture. L'uso dei bisfosfonati è sicuro (in particolare per quanto riguarda la funzionalità renale). Determinano una riduzione del dolore cronico, con miglioramento della forza muscolare. Determinano inoltre un aumento della densità minerale ossea corticale e trabecolare.

- **Growth Hormone (Gh):** pochi studi sono stati effettuati con utilizzando l'ormone della crescita (24-26). Il dosaggio da somministrare è di 0,2 mg/kg/week (0,6 lu/kg) sc.

Trattamento ortopedico

Si applica per la prevenzione e il trattamento dell'evento acuto e il trattamento degli esiti. Quando si è posta diagnosi di Oi, soprattutto in infanzia e in particolare nelle forme gravi e intermedie, è importante un adeguato piano fisioterapeutico e l'utilizzo di tutori e ausili per la deambulazione, per permettere uno sviluppo strutturale osseo e motorio il più possibile nella norma. L'intervento ortopedico può essere rivolto anche al trattamento degli eventi acuti e prevede la realizzazione di un equilibrio tra cura standard della frattura (riduzione e contenzione soddisfacenti, sia che il trattamento sia conservativo che chirurgico) e minimizzazione dell'immobilizzazione per ridurre il circolo vizioso: immobilizzazione → indebolimento → osteopenia → rifrattura. Il trattamento degli esiti, cioè delle deformità scheletriche, deve essere precoce nei casi gravi di Oi e la applicazione di tecniche diverse deve essere valutata per ogni singolo paziente (osteotomie multiple e inchiodamento, tecnica di Sofield-Millar, spesso si rendono necessarie procedure ripetute nel tempo) mentre può essere effettuato alla maturità scheletrica nei casi di Oi lieve, in questo caso le tecniche chirurgiche utilizzate sono per lo più le stesse che si utilizzano in caso di deformità di altra eziopatogenesi (congenite primarie o post-traumatiche).

(...omissis...)

Il testo integrale del documento è consultabile tra gli atti della Regione al sito www.regione.toscana.it

INFANZIA

Ecco le indicazioni su diagnosi e gestione dei disturbi di apprendimento



Le linee guida sulla dislessia

Scuola protagonista nel sostegno ai bambini - Cure anche in day service

Dislessia, disgrafia, disortografia, discalculia: insegnanti e medici sanno bene cosa si nasconde dietro a queste parole, tutte comunque riunite in un concetto più generale (Disturbi specifici di apprendimento, acronimo toscano DSAP in quanto l'acronimo nazionale - Dsa - in Toscana risulta già "occupato" con riferimento ai Disturbi dello spettro autistico). Sono le difficoltà provate dai bambini, a scuola, in alcune aree specifiche dell'apprendimento nell'ambito di un funzionamento intellettivo adeguato all'età cronologica.

Con "dislessia" ci si riferisce ai disturbi nella lettura; disgrafia e disortografia riguardano i disturbi nella scrittura. E un bambino che soffre di discalculia è un piccolo con qualche problema a far di numero. Questi disturbi riguardano una percentuale fra il 3 e il 4,5% della popolazione in età evolutiva e costituiscono dunque una importante parte dell'utenza che perviene alla valutazione presso servizi sanitari specialistici.

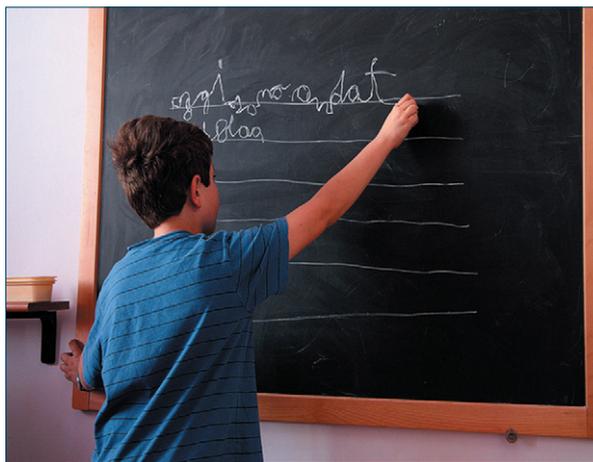
Per questo la Regione Toscana ha da poco approvato, con delibera proposta dagli assessorati Sanità e Istruzione, le linee guida per la diagnosi e la gestione di questi disturbi: un atto in dieci punti

(aspetti medico-legali, ricerca, associazioni del volontariato compresi) e quattro appendici.

I Dsap sono disciplinati dalla Legge 170/2010 e dal decreto attuativo n. 5.669 del 12 luglio 2011 del Miur. Le linee guida della Regione Toscana, redatte in modo congiunto dal settore Servizi alla persona sul territorio (Area coordinamento Sistema socio-sanitario regionale) e dal settore Istruzione ed educazione (Area coordinamento Istruzione ed educazione), avvalendosi del contributo di professionisti dei servizi socio-sanitari esperti della materia e di rappresentanti dell'Ufficio scolastico regionale, sono state stilate in conformità con quanto indicato nei suddetti atti e nell'Accordo tra Governo, Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano e

Miur su "Indicazioni per la diagnosi e la certificazione diagnostica dei disturbi specifici di apprendimento" del 25 luglio 2012. Le Linee guida regionali han-

no lo scopo di uniformare le procedure diagnostiche, abilitative e di presa in carico per i Dsap, definendo puntualmente: tempi e modalità della diagnosi, procedure diagnostiche raccomandate, caratteristiche delle équipe multidisciplinari, protocollo diagnostico,



strumenti per la diagnosi, elementi della certificazione diagnostica.

Le linee sottolineano il ruolo fondamentale della scuola nell'individuazione precoce del disturbo e nella gestione dei casi diagnosticati e individuano nelle strutture del Servizio sanitario regionale e nelle strutture private accreditate ai sensi dell'art. 8-quinquies del decreto legislativo 502/92 e s.m.i., le deputate al rilascio della certificazione di Dsap, garantendo la priorità ai bambini che frequentano la scuola primaria.

L'elenco di tali strutture dovrà essere comunicato all'Ufficio scolastico regionale e ai pediatri di libera scelta e sarà disponibile sul sito della Regione Toscana. La certificazione di Dsap, come indicato nel citato Accordo tra Governo, Regioni e Province autonome di Trento e Bolza-

no e Miur su "Indicazioni per la diagnosi e la certificazione diagnostica dei disturbi specifici di apprendimento", deve essere prodotta in tempo utile per l'attivazione delle misure didattiche e delle modalità di valutazione previste dalla legge 170. Il completamento dell'iter diagnostico deve avvenire, di norma, non oltre il 31 marzo per gli alunni che frequentano gli anni terminali di ciascun ciclo scolastico.

Per garantire il rilascio delle certificazioni in tempi utili e il completamento dell'iter diagnostico entro sei mesi, con riferimento agli alunni del primo ciclo di istruzione, il percorso diagnostico e il rilascio della certificazione potranno essere effettuati, in coerenza con le indicazioni delle linee guida da:

- strutture sanitarie private, accreditate ai sensi della Lr

51/09 per le discipline di neuropsichiatria infantile e psicologia in regime ambulatoriale, al cui interno opera la figura professionale del logopedista. Le suddette figure professionali devono avere comprovata esperienza clinica nell'ambito delle diagnosi di Dsap;

- centri ambulatoriali di recupero e riabilitazione funzionale privati, accreditati ai sensi della Lr 51/09, al cui interno operano le figure professionali del neuropsichiatria infantile, psicologo e logopedista con comprovata esperienza clinica nell'ambito delle diagnosi di DSAP.

Il settore Qualità dei servizi e partecipazione del cittadino della Direzione generale Diritti di cittadinanza e coesione sociale della Regione Toscana, provvede a formulare l'elenco delle strutture private che hanno espresso la volontà di effettuare diagnosi di Dsap e che rispondono a quanto indicato nell'allegato B delle Linee guida, significando che solo quelle presenti in tale elenco, che va a integrare quello delle strutture pubbliche, possono rilasciare la certificazione di Dsap.

Per i casi diagnosticati la legge 170 sottolinea la forte responsabilità attribuita alla scuola che dovrà attivare una

didattica individualizzata e personalizzata, strumenti compensativi e misure dispensative. Le linee guida prevedono, per i casi di Dsap certificati, controlli periodici da parte dei servizi sanitari e, solo in alcuni casi selezionati in termini di gravità clinica e comorbidità, la possibilità di attivare un intervento clinico specifico a cicli.

In ogni Asl vengono costituiti, nell'ambito delle Unità funzionali salute mentale infanzia adolescenza, uno o più gruppi operativi multidisciplinari per la gestione delle diagnosi, e l'impostazione degli eventuali trattamenti. Tra il personale afferente ai gruppi operativi viene individuato un referente aziendale per i Dsap. La specialistica ambulatoriale verrà erogata secondo la modalità organizzativa del day service di cui alla delibera

Giunta regionale 1045 del 28 novembre 2011 ("Attivazione del modello organizzativo di Day service"). Si prevede l'attivazione di percorsi ambulatoriali complessi e coordinati (Pacc), con la suddivisione delle prestazioni in step successivi di approfondimento.

A cura di **Mauro Banchini**
Agenzia Toscana Notizie

È interessato tra il 3% e il 4,5% dei giovanissimi

L'obiettivo del testo è uniformare iter e procedure

VADEMECUM SUI DISAGI

Quelle parole che spiegano la difficoltà di comunicare

Per dislessia si intende un disturbo caratterizzato da un deficit nell'accuratezza e/o nella velocità di lettura, che rende la lettura nel complesso scarsamente fluente. Nelle lingue a ortografia trasparente come l'italiano il parametro che viene riconosciuto essere come il più rilevante per la definizione diagnostica è la velocità di lettura. La velocità di lettura viene misurata come il tempo di lettura di brani e liste di parole/non parole, mentre la correttezza come numero di errori in lettura, che si discostano per difetto di almeno due deviazioni standard dalle prestazioni medie dei lettori della stessa classe frequentata (misurate attraverso batterie di test standardizzati). La comprensione del testo scritto non concorre alla formulazione della diagnosi di dislessia anche se fornisce indicazioni utili sull'efficienza del lettore e può dare indicazioni rispetto all'interferenza funzionale e alla gravità del quadro clinico.

Disortografia e disgrafia. I disturbi della scrittura si dividono in disturbi che riguardano la correttezza della scrittura (disortografia) e disturbi che riguardano l'aspetto formale e qualitativo della componente grafica (disgrafia). Per la diagnosi di disortografia è necessaria la presenza di un numero di errori ortografici che si discostano per difetto di almeno due deviazioni standard rispetto ai

risultati medi dei bambini della stessa classe scolastica (misurate attraverso batterie di test standardizzati). La disortografia è un disturbo che riguarda il processo di trascrizione basato sul meccanismo di conversione da suono (fonema) a segno (grafema) e il riconoscimento di regole ortografiche che permettono la corretta scrittura di parole con trascrizione ambigua. Per la diagnosi di disgrafia è necessario analizzare l'assetto morfologico, spaziale e la velocità della grafia. L'alterazione dei processi qualitativi della grafia determina una scarsa comprensibilità dello scritto e un processo di scrittura nel complesso poco fluido e molto faticoso.

Discalculia. La diagnosi di discalculia, come già definito, non può essere formulata prima della fine della classe III della scuola primaria, anche se possono essere precocemente evidenziate discrepanze tra le abilità generali del bambino e le abilità nell'area logico-matematica. I bambini possono presentare difficoltà nella manipolazione numerica e degli ordini di grandezza (codifica semantica del numero), nel conteggio, nella transcodifica di numeri (lettura, scrittura e ripetizione di numeri), nella memorizzazione dei fatti aritmetici (tabelline, somme e sottrazioni con risultato entro la decina), nell'acquisizione delle procedure per lo svolgi-

mento di calcoli mentali e scritti (misurate attraverso batterie di test standardizzati). Sono escluse da questa diagnosi le difficoltà nella soluzione dei problemi matematici.

Altri disturbi dell'apprendimento. Il disturbo di apprendimento di tipo visuo-spaziale, anche denominato Disturbo di apprendimento non verbale (Danv), è caratterizzato sia da un deficit in quelle aree dell'apprendimento scolastico che richiedono l'elaborazione cognitiva di informazioni visive e spaziali, sia da un profilo cognitivo che presenta discrepanze tra abilità verbali, che risultano adeguate, e abilità non verbali che risultano invece deficitarie. Tale quadro clinico si caratterizza per la presenza di difficoltà specifiche in compiti di tipo visuo-spaziale e prassico-costruttivo che si ripercuotono soprattutto in ambito della matematica e della geometria. Sebbene tale quadro non sia riconosciuto dai manuali diagnostici né riportato nell'ambito degli attuali riferimenti nazionali sui Dsap e quindi non figuri nelle disposizioni normative di cui alla L. 170/2010, si sta delineando un crescente interesse in ambito scientifico verso le caratteristiche cliniche e le conseguenze funzionali del Danv. Si ritiene, sia per quanto emerge dai recenti dati di letteratura che dalle osservazioni cliniche dei professionisti, che tale disturbo necessita di una attenzione specifica anche in ambito scolastico, dove sarebbe auspicabile l'attivazione di strumenti di aiuto.

I SERVIZI

Presa in carico in équipe

In ogni azienda sanitaria vengono costituiti, nell'ambito delle Unità funzionali salute mentale infanzia Adolescenza, uno o più gruppi operativi multidisciplinari. Questi sono composti - come unità minima - da Neuropsichiatria infantile, psicologo e logopedista ed, eventualmente, integrati da altri professionisti sanitari e modulabili in base alle fasce di età, per la gestione delle diagnosi, e l'impostazione degli eventuali trattamenti. Viene individuato un referente aziendale per i DSAP che garantisce, con l'apporto dei professionisti dei gruppi operativi:

- il monitoraggio e la verifica dell'effettiva attuazione dei percorsi diagnostici secondo le normative vigenti;
- la supervisione rispetto all'attività dei diversi gruppi operativi;
- le relazioni con gli Uffici scolastici regionali (Usl) e provinciali (Urp), i Centri territoriali di supporto nonché le Università e le Associazioni presenti sul territorio;
- il referente aziendale partecipa alle attività dell'Osservatorio regionale sui DSAP.

La specialistica ambulatoriale verrà erogata secondo la modalità organizzativa del day service. Si prevede l'attivazione di percorsi ambulatoriali complessi e coordinati con la suddivisione delle prestazioni in step successivi di approfondimento. Il pediatra è un osservatore privilegiato, in quanto conosce l'anamnesi familiare, fisiologica e patologica del bambino e attiva controlli periodici sul suo stato di salute. Può pertanto contribuire a osservare l'effettivo raggiungimento dei prerequisiti di apprendimento in età prescolare (ultimo anno della scuola materna) e delle fasi precoci dell'apprendimento stesso. Il pediatra, in caso di sospetto di DSAP, sulla base della documentazione prodotta dalla scuola e della sua valutazione clinica, invierà il bambino ai Servizi competenti.

AREZZO

Campagna Asl in due Comuni per promuovere l'uso del sale iodato

Al Casentino serve più iodio



In corso un nuovo studio pilota tra 116 studenti della scuola media

Poco sale ma iodato. È questo il messaggio da diffondere secondo gli esperti dell'Organizzazione mondiale della Sanità, ma anche in due Comuni del Casentino si guarda alla necessità di un adeguato apporto nutrizionale di iodio.

Attualmente si sta portando avanti uno studio pilota promosso dall'azienda sanitaria nei Comuni di Stia e Pratevecchio (responsabili scientifici: Giulio Ozzola, Susanna Ricci, Evaristo Giglio), con l'obiettivo di incentivare una maggiore consapevolezza sull'utilizzo del sale iodato, accanto a

una valutazione epidemiologia della carenza iodica nelle popolazioni dei due Comuni.

Una scelta che deriva dai dati di uno studio regionale del 2005, che faceva rilevare come il rischio di carenza iodica in Casentino rispetto alle altre zone fosse nettamente più elevato (11,8%, rispetto al 5,4% di Arezzo, 5,7% Sansepolcro, 2,7% Monteverchi). Stessa cosa nel 2006, quando uno studio preliminare su 50 donatori di sangue casentinesi ha mostrato i valori della ioduria nettamente inferiori a quelli

raccomandati dall'Oms. Nel 2011 è stata controllata la ioduria in 156 donne casentinesi in gravidanza: nel primo trimestre l'82% delle donne ha valori inferiori a quelli consigliati dall'Oms. Nel secondo e terzo trimestre la percentuale si riduce rispettivamente al 61% e al 67%. È comunque da concludere che la maggioranza delle donne casentinesi in gravidanza non ha un adeguato apporto iodico.

In questi giorni il nuovo studio pilota che, svolto in collaborazione con i dirigenti della Scuola primaria di secondo livello di

Stia e Pratevecchio, ha già concluso la sua prima fase che prevedeva la somministrazione di un breve questionario agli studenti della scuola media (120 studenti), senza che questi avessero ricevuto alcuna informazione specifica in merito (hanno riempito il questionario 116 studenti e solo il 45% fa uso abituale di sale iodato). Un dato che coincide con quelli della vendita di sale nei Comuni interessati (45% iodato, 55% non iodato).

Nell'ultima settimana di gennaio, invece, sono stati raccolti campioni di urina ed

è stato avviato il relativo dosaggio per verificare se l'apporto alimentare di iodio è adeguato o meno. Prima della fine dell'anno scolastico, i risultati verranno illustrati a studenti e genitori in una serie di incontri finalizzati a promuovere l'importanza dello iodio nell'alimentazione e le principali patologie da carenza iodica. Naturalmente ogni studente potrà ritirare il proprio referto.

Massimo Amorini
Ufficio stampa Asl 8 Arezzo

SIENA

Sindrome di Rett: alle Scotte parte la sperimentazione di un farmaco

Sarà sperimentata a Siena una nuova molecola per la sindrome di Rett. Si tratta della prima sperimentazione mondiale su questo tipo di farmaco. È uno studio di fase II che, partito a gennaio, coinvolgerà venti piccole pazienti con malattia allo stadio iniziale. La sperimentazione sarà condotta dall'équipe di Neuropsichiatria infantile, diretta da Joussef Hayek, del Policlinico Santa Maria alle Scotte, dove ha sede il centro di riferimento nazionale per la sindrome di Rett e l'autismo infantile.

«Si tratta di un composto antiossidante - spiega Hayek - approvato dalla Fda americana per il trattamento

di malattie mitocondriali congenite. Saranno utilizzati strumenti obiettivi per valutare variazioni significative riguardo a qualità di vita, gravità clinica, parametri respiratori, indici biochimici di stress ossidativo e indici metabolici, comportamento ed elettroencefalografia». I clinici coinvolti in questa sperimentazione sono il neonatologo Claudio De Felice e il neuropsichiatra infantile Roberto Canitano, mentre le valutazioni biochimiche dello stress ossidativo saranno effettuate da Lucia Ciccoli e Cinzia Si-

gnorini e da Silvia Leoncini e Alessandra Pecorelli del Dipartimento di Medicina molecolare e dello sviluppo dell'Università di Siena, insieme a Giuseppe Valacchi dell'Università di Ferrara.

«Il nostro gruppo multidisciplinare - conclude De Felice - da circa cinque anni è impegnato nello studio del ruolo dello stress ossidativo all'interno dei meccanismi che dalla mutazione genetica portano alle varie manifestazioni della malattia, non limitate

unicamente al sistema nervoso centrale. La sperimentazione, recentemente approvata dal comitato etico dell'azienda ospedaliera, avrà la durata di un anno». La sindrome di

Rett è una malattia genetica determinata dalla mutazione di un singolo gene, caratterizzata da un periodo di latenza apparentemente normale dalla nascita fino ai 18 mesi di vita circa, cui seguono arresto neurologico e deterioramento psico-motorio progressivo, associato a movimenti stereotipati degli arti e alla perdita dell'uso delle mani.

Ines Ricciato
Ufficio Stampa
Policlinico Santa Maria
alle Scotte di Siena

EMPOLI

Obesity day: il 38% dei cittadini è grasso ma non se ne accorge

Una corretta alimentazione e un'adeguata attività fisica mantengono un buono stato di salute. Nella quotidianità, però, il 48% delle persone è in sovrappeso, il 19% è normopeso e il 32% in condizione di obesità. È quanto emerge dai 31 questionari compilati al Centro*Empoli in occasione della recente e ormai tradizionale giornata dell'Obesity day, organizzata dall'Associazione italiana di dietetica e nutrizione clinica per sensibilizzazione su sovrappeso e salute e che coinvolge un centinaio di centri di dietetica clinica e di igiene degli alimenti e nutrizione di tutta Italia.

Dai dati raccolti ed elaborati dagli operatori dell'igiene degli alimenti e nutrizione dell'Asl 11 emerge che i questionari, compilati da 10 uomini e 21 donne, la cui età varia dai 20 ai 71 anni, evidenziano che il 38% ha una sottostima del proprio stato, ritenendo di essere in normopeso mentre è in una condizione di sovrappeso. Soltanto il 54% ne ha una corretta percezione. Un dato significativo è quello riguardante l'attività fisica: il 40% degli intervistati non fa nulla o esercita pochissima attività fisica, il 35% ne fa poca e solo il 7% effettua una qualche attività settimanale strutturata. Inoltre, nell'iniziare una dieta il 41% si rivolgerebbe al

proprio medico curante, mentre il 32% ai centri specialistici e il 22% farebbe da sé.

Alcuni concetti base in merito a una corretta alimentazione sono presenti nella popolazione e lo si evince dal fatto che il 70% comincerebbe con il ridurre le porzioni di tutti gli alimenti senza escluderne alcuno e non assumerebbe alcun farmaco per dimagrire, l'87% è consapevole che la dieta mediterranea sia quella ricca in pesce, olio extravergine di oliva, verdura e farinacei, la

quasi totalità è convinta che occorra bere 1-1,5 litri di acqua al giorno, e che i latticini siano da assumere nelle giuste quantità così come la frutta. La quasi totalità degli intervistati è abituata a bere sia ai pasti che fuori pasto, prevalentemente acqua con l'eccezione di qualche caso che assume anche caffè o succhi di frutta.

Solo il 35% è a conoscenza delle calorie alimentari (kcal) che sono necessarie alle dosi giornaliere (cioè 1.800-2.200), la stessa percentuale ritiene che l'ottimale sarebbero 1.000-1.700 kcal, mentre il restante si suddivide ugualmente i range di 550-999 e 2.300-3.000 kcal.

Maria Antonietta Cruciani
Ufficio stampa Asl 11 Empoli

LIVORNO

Portoferraio: 50 ricoveri in 4 mesi nel nuovo ospedale di comunità

A quattro mesi dall'apertura, avvenuta nell'ottobre scorso, sono stati circa 50 i pazienti ricoverati all'ospedale di comunità di Portoferraio. «La tipologia della nuova offerta sanitaria garantita da questa struttura territoriale - spiega Gianni Donigaglia, responsabile della Zona Elba - è stata velocemente compresa dai medici di base, coordinati da Carlo Burchielli, visto che ben 14 su 21 hanno attivato il ricovero per un proprio assistito. Si tratta di un risultato importante raggiunto da un'offerta sanitaria assistenziale innovativa che si colloca a metà strada tra quanto erogato a livello ospedaliero e le cure domiciliari. Tutte quelle persone che per condizioni particolari non possono ricevere a casa un adeguato livello di cure, ma che non hanno strettamente bisogno di un ricovero ospedaliero, possono trovare qui una risposta adeguata alle loro esigenze».

L'ospedale di comunità è collocato al 3° piano del presidio di Portoferraio e dispone di 8 letti complessivamente, di cui due dedicati ad attività di tipo hospice. «A fronte di un tasso di occupazione dei posti letto del 67% circa, un dato in incremento costante anche per l'aumento della richiesta - dice Ornella Fabozzi, responsabile del

l'ospedale di comunità elbano - la degenza media si attesta attorno ai 15 giorni, dato che conferma l'appropriatezza nella gestione del turnover dei ricoveri».

La richiesta di inserimento nella struttura è avanzata dal medico di medicina generale al quale rimane la responsabilità di gestione clinica del proprio assistito. Nella struttura possono essere ricoverati pazienti, senza limiti d'età, che hanno la necessità di essere assistiti in un ambiente protetto. Il reparto offre assistenza infermieristica e alla persona sulle 24 ore e anche se è situato all'interno del presidio ospedaliero, è una struttura territoriale destinata a pazienti con malattie non acute

che quindi non prevede una presenza medica continuativa. L'assistenza medica è garantita, con le stesse modalità del domicilio, dal proprio medico di famiglia o dai medici della continuità assistenziale, le ex Guardie mediche, negli orari previsti. Per le emergenze viene attivato, come avviene al domicilio, il 118, mentre durante il ricovero sono effettuate le terapie, le indagini diagnostiche e le consulenze necessarie prescritte dal medico.

Pierpaolo Poggianti
Ufficio stampa Asl 6 Livorno

IN BREVE

▼ PISA

Nove dirigenti dell'Amministrazione per gli alimenti e farmaci della Regione Autonoma del Guangxi sono stati in Toscana per seguire un corso di alta formazione sul management dei laboratori che operano nell'ambito della sicurezza alimentare. Il corso, che ha previsto una full immersion all'interno dei laboratori degli istituti zooprofilattici della Toscana, ha consentito agli ospiti cinesi di seguire sul campo l'attività di controllo ufficiale svolta dal personale della Sanità pubblica veterinaria del Dipartimento di prevenzione della Asl 5 presso un operatore del settore alimentare, approfondendo gli aspetti relativi alle verifiche del processo produttivo anche grazie all'attività di campionamento ufficiale di matrici alimentari. Il personale Asl ha anche partecipato al momento formativo in aula con una relazione di approfondimento normativo.

▼ LUCCA

L'1 e 2 marzo nel complesso di San Michele a Lucca si è tenuto il convegno organizzato dall'unità operativa di Otorinolaringoiatria dell'ospedale Campo di Marte, diretta da Riccardo Mario Piane, dal titolo "Oncologia testa-collo: una continua sfida tra innovazione e risorse". L'evento ha rappresentato anche l'appuntamento regionale con l'Associazione italiana oncologia cervico-cefalica (Aiocc) e ha permesso di ospitare a Lucca importanti specialisti provenienti da tutta Italia. Gli specialisti di otorinolaringoiatria, radiologia, radioterapia e oncologia si sono quindi confrontati anche quest'anno con amministratori, direttori delle aziende sanitarie, politici e aziende farmaceutiche, su temi come la sostenibilità delle cure, la razionalizzazione delle risorse, le azioni e gli strumenti per il controllo della spesa, la farmaco-economia.

▼ SIENA

L'alta specializzazione e l'eccellenza dell'Oculistica senese hanno richiamato al policlinico Santa Maria alle Scotte, da tutta Italia, molti medici per partecipare al Master universitario di II livello sulla chirurgia del segmento anteriore dell'occhio. Il master ha la durata di un anno e prevede la partecipazione di sessanta docenti da tutta Italia. «Si tratta di un corso di alta specializzazione - spiega Aldo Caporossi, direttore dell'Oculistica - per approfondire la chirurgia della cataratta, sia negli aspetti biologici che in quelli tecnologici, la chirurgia delle patologie corneali e gli approcci chirurgici e fisiopatologici del glaucoma e la chirurgia dei difetti della vista. A tutti i partecipanti viene data la possibilità di assistere a interventi in sala operatoria e discutere dei casi clinici, in modo da offrire una formazione altamente specialistica sia nella teoria che nella pratica».

▼ LIVORNO

Inaugurato all'ospedale di Livorno il nuovo acceleratore lineare, un'apparecchiatura di ultimissima generazione dal costo di circa 2 milioni di euro che permette l'esecuzione di trattamenti di radioterapia sempre più veloci e accurati. «Con la nuova macchina la nostra azienda si colloca al top dell'offerta sanitaria erogabile in questo campo mettendo a disposizione dei suoi professionisti, e soprattutto di tutti i livornesi - spiega Manrico Bosio, direttore della unità operativa di Radioterapia dell'azienda UsI 6 di Livorno - un'apparecchiatura la cui precisione millimetrica nell'individuare e colpire le cellule tumorali permette di "risparmiare" le cellule sane con evidenti e immediati vantaggi per i nostri utenti». L'investimento complessivo di apparecchiature e lavori conseguenti è stato di circa 4,5 milioni di euro.



Regione Toscana

Mario Fiorenza Comunicazione

L'INFLUENZA È ALLE PORTE. DIFENDITI COL VACCINO.

Anche quest'anno, durante il periodo autunnale il Servizio Sanitario della Toscana mette gratuitamente a disposizione delle persone con più di sessantacinque anni e di tutte quelle di qualsiasi età, con patologie a rischio, un vaccino antinfluenzale efficace e sicuro. In più, coloro che superano i sessantacinque anni, potranno usufruire, sempre gratuitamente, di due dosi di Vitamina D3, essenziale per prevenire l'osteoporosi. Per difenderti dalle complicanze dell'influenza e per mantenerti in salute, parlane con il tuo medico che saprà consigliarti se e quando fare la vaccinazione e sull'opportunità di assumere, se occorre, la vitamina D3.

Servizio Sanitario della Toscana
 La salute prima di tutto.

