

Politiche sanitarie e salute infantile in Italia

L'esempio dell'atresia delle vie biliari e della sordità congenita

LODOVICO PERLETTI

Commissione Nazionale per la definizione e l'aggiornamento dei livelli essenziali e appropriati di assistenza

La regionalizzazione selvaggia e l'assenza di ogni azione di controllo hanno prodotto in Italia una parcellizzazione degli interventi e una moltiplicazione delle strutture che si occupano di malattie rare (230 centri, senza controllo di qualità), dei controlli neonatali per la sordità (meno del 50% di neonati controllati, 49 centri per l'impianto cocleare), delle chirurgie pediatriche che effettuano l'intervento di Kasai (20 strutture per 60 interventi/anno). Numeri che parlano.

LE CRITICITÀ

Malgrado il decreto n° 279 del 2001 desse precise indicazioni in merito, sollecitando la realizzazione del Registro nazionale per le malattie rare da parte dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) e l'identificazione dei Centri interregionali (sovraregionali) per le malattie rare da parte del Ministero della Salute, tutto questo non si è realizzato e anche il Registro stenta a decollare. La regionalizzazione selvaggia della sanità ha finito per definire tante reti regionali disomogenee: basti pensare che in Italia abbiamo oltre 230 Centri per le malattie rare, senza veri controlli di qualità.

Il primo rapporto del Gruppo di esperti dell'Unione Europea così definisce la situazione italiana: *I criteri utilizzati dalle 21 regioni per identificare i Centri per le malattie rare non sono omogenei e ogni regione ha adottato differenti modelli per l'organizzazione del network regionale; non sono stati definiti gli standard quantitativi e gli indispensabili controlli di qualità.*

Altri Paesi europei hanno da tempo seguito percorsi più corretti: il Regno Unito, ad esempio, ha istituito solo 71 Centri sovraregionali; la Francia poco

HEALTH POLICY AND CHILDREN'S HEALTH IN ITALY

(Medico e Bambino 2009;28:584-587)

Key words

Rare disease centres, Biliary atresia, Congenital deafness, Cochlear implants

Summary

The organizational models of the supra-regional centres for rare diseases in some European countries are compared by reporting the cases of biliary atresia and cochlear implants in children. Once again Italy departs from Europe; the causes are examined in the present work. Moreover, the important role of the family paediatrician, scientific and cultural associations is underlined.

meno di 40, da portare gradualmente a 80-100 nell'ambito di una pianificazione nazionale. Vale la pena analizzare più in dettaglio la situazione del Regno Unito che ha realizzato un modello particolarmente avanzato. In questo Paese, i Centri sovraregionali per le malattie rare, quasi sempre gruppi di malattie, sono 71, di cui 55 dotati di Servizi sovraregionali per il bambino, spesso accanto ai Servizi per l'adulto. Per ottenere il riconoscimento di Centro di riferimento sovraregionale, le Strutture devono fare domanda alla *National Specialist Commissioning Advisory Group* (NSCAG), commissione creata nel 1996, allo scopo di consigliare i Ministeri nella identificazione

e nel finanziamento dei Servizi sovraregionali e, quando necessario, prendere decisioni a livello centrale rispetto alle istanze delle commissioni locali, in tema di efficacia clinica, equità di accesso e/o sostenibilità economica. Questa commissione di fatto supervisiona i Comitati consuntivi regionali. Questo modello, finanziato dal Ministero della Salute inglese, è funzionante da più di 15 anni e sembra funzionare molto bene. I Centri sono sottoposti a continui controlli di qualità, anche con frequenti visite da parte di Commissioni di valutazione. È stata particolarmente raccomandata la pubblicazione dei dati di "outcome" e di soddisfazione dei pazienti. Complessi-

vamente, il sistema ha un ottimo rapporto costi/benefici, anche perché consente rilevanti economie di scala.

Ma, se queste sono le criticità del sistema assistenziale nel nostro Paese, rispetto ad altre nazioni europee, quali sono le reali conseguenze (gli *outcome*) per il paziente affetto da malattie rare e quale è il destino del paziente pediatrico? Il nostro modello organizzativo riesce a dare risposte assistenziali adeguate? È quello che cercheremo di verificare, analizzando due patologie di grande interesse per il pediatra: l'atresia delle vie biliari e il percorso del bambino con sordità congenita.

I LIVELLI ESSENZIALI DI ASSISTENZA E L'ATRESIA DELLE VIE BILIARI

Nella riunione di insediamento della Commissione nazionale per la definizione e l'aggiornamento dei Livelli essenziali e appropriati di assistenza (LEA, luglio 2004) il Ministro della Salute richiamava l'attenzione sulla necessità che venissero presi accordi più precisi con le regioni al fine di stabilire standard qualitativi e quantitativi più corretti e omogenei nell'erogazione delle prestazioni sanitarie. Sembrava una buona iniziativa, e si decise pertanto, allo scopo di favorire un più corretto adeguamento dei Centri di riferimento per le patologie rare in Italia, di condurre un'indagine al fine di conoscere il numero degli interventi di portoenteroanastomosi (Kasai) effettuati in un anno in Italia e il numero delle strutture ospedaliere che effettuano tale intervento nel nostro Paese.

Dall'analisi delle schede di dimissione ospedaliera (SDO), condotta nel 2004 e relativa all'anno 2002, risultavano dimessi per questo intervento 57 pazienti, uno ogni 10.000 nati vivi circa. Gli interventi erano stati effettuati in 20 diverse strutture, di cui 7 avevano effettuato un solo intervento all'anno, 7 due-tre all'anno e solo 6 da 4 a 9. Appare evidente una notevole dispersione della casistica operatoria che potrebbe condizionare l'*outcome* dei pazienti con atresia delle vie biliari.

Il passo successivo è stato pertanto quello di proporre all'ISS di condurre

uno studio su alcuni indicatori di *outcome* dei piccoli pazienti italiani affetti da atresia delle vie biliari: età al momento dell'intervento di portoenteroanastomosi (Kasai), accessibilità all'epatotrapianto ed esperienza del Centro chirurgico. La ricerca, secondo l'ISS, era di sicuro interesse, ma praticabile solo con l'attiva collaborazione delle Società scientifiche di chirurgia pediatrica e di gastroenterologia ed epatologia pediatrica. Purtroppo, malgrado gli sforzi effettuati, la risposta dei Presidenti delle due società interessate è sempre stata negativa, un vero e proprio muro di gomma, e in un caso un vero e proprio invito a non occuparci più del problema.

Non è stato quindi possibile condurre questa ricerca in Italia. Lo studio è stato invece condotto in Francia e pubblicato su *Hepatology* (Serinet MO, Broué P, Jacquemin E, et al. "Management of patients with biliary atresia in France: result of a decentralized policy 1986-2002". *Hepatology* 2006;44:75-84). Scopo dello studio è stato quello analizzare i risultati della politica sanitaria francese sul problema e compararli con quelli ottenuti in Gran Bretagna dove, a partire dal 1999, si è assistito a una politica di centralizzazione dei casi di atresia delle vie biliari in tre sole Liver Unit pediatriche, in grado di gestire i pazienti dalla diagnosi all'eventuale trapianto. Le conclusioni a cui giungono gli Autori confermano gli studi già condotti negli Stati Uniti: l'*outcome* dei bambini con atresia delle vie biliari è più favorevole se l'intervento chirurgico e l'accessibilità all'epatotrapianto sono effettuati nei Centri con maggiore esperienza. Le percentuali di successo restano inferiori nei Centri con una minore esperienza anche in Francia.

LO SCREENING NEONATALE DELLA SORDITÀ CONGENITA E IL PROBLEMA DELL'IMPIANTO COCLEARE IN ITALIA

Nell'ottobre 2006 è stato portato all'attenzione della Commissione nazionale per la definizione e l'aggiornamento dei LEA il problema dello screening neonatale universale della sordità congenita e in questa sede è stata di-

scussa l'opportunità di inserire fra gli accertamenti obbligatori da eseguire nei primi giorni di vita lo screening audiologico, accanto a quelli per fenilchetonuria, fibrosi cistica e ipotiroidismo. L'Italia, con grave ritardo rispetto alla maggioranza dei Paesi europei, comincia ad affrontare questo problema, malgrado vari organismi internazionali, fra cui l'*American Academy of Pediatrics* e l'*European Consensus Statement on neonatal hearing screening*, da più di 10 anni abbiano stabilito l'importanza della diagnosi precoce della sordità infantile, definendo la necessità di sottoporre a screening tutti i neonati entro il primo mese di vita, indipendentemente dalla presenza di fattori di rischio audiologico, con l'obiettivo di effettuare una diagnosi precoce entro il terzo mese di vita e il conseguente intervento terapeutico-riabilitativo entro il sesto mese.

Deficit uditivi significativi alla nascita possono essere responsabili, non solo del mancato sviluppo del linguaggio, ma anche di difetti sul versante cognitivo e comportamentale. È inoltre universalmente dimostrato che solo un intervento precoce garantirà i migliori risultati in termini di sviluppo del linguaggio, cognitivo e comportamentale, proprio sfruttando la plasticità neuronale caratteristica dei primi periodi della vita. Negli ultimi anni l'avvento di nuove tecnologie, quali le otoemissioni evocate transienti (TEOAE), rapide, poco costose, non invasive, con alti livelli di sensibilità e specificità, ha reso possibile l'attuazione dello screening audiologico neonatale; più recentemente l'introduzione dei potenziali evocati uditivi automatici (AABR), eventualmente da affiancare alle TEOAE, ha migliorato l'efficienza del processo di screening.

Data la semplicità di questi test, i programmi di screening audiologico neonatale si sono sempre più estesi in Europa e negli USA, diventando obbligatori in molti Stati. Negli USA più del 90% dei neonati viene sottoposto allo screening prima della dimissione dalla maternità. In Italia gli ultimi dati disponibili (2006) indicano che solo il 48% circa di tutti i neonati esegue il test di screening, con forti disuguaglian-

ze tra le varie aree geografiche. Va sottolineato che l'ipoacusia congenita soddisfa tutti i principi indicati dalla *World Health Organisation* per essere considerata una patologia suscettibile a screening neonatale.

Durante la discussione sono emersi alcuni aspetti importanti: il primo riguarda l'ottimo rapporto costi/benefici. Lo screening neonatale della sordità congenita, infatti, se accompagnato da una diagnosi corretta e da una terapia appropriata, permette un ampio e quasi sempre totale recupero dei soggetti, altrimenti condannati al sordomutismo con i conseguenti rilevanti costi sociali e previdenziali.

Il secondo problema affrontato è stato quello dell'impianto cocleare nel nostro Paese, facendo anche riferimento alle numerose esperienze internazionali. L'impianto cocleare è il primo organo realizzato dall'uomo con tecnologia elettronica, in grado di compensare efficacemente la sordità profonda o completa bilaterale, detta "cofosi". Dovrebbe essere prescritto solo quando si è accertata l'assoluta inutilità della protesica acustica ai fini della comunicazione orale. I risultati migliori si sono ottenuti nel bambino piccolo di età compresa tra 1 e 2 anni (anche se alcuni Centri hanno iniziato a operare fra i 6 e i 12 mesi), per la possibilità di sfruttare meglio la plasticità cerebrale e nell'adulto divenuto sordo che aveva già acquisito la memoria verbale. L'impianto cocleare multicanale è stato approvato dalla *Food and Drug Administration* nel 1985 per l'adulto e nel 1990 per il bambino. In Italia il Consiglio Superiore di Sanità ne ha riconosciuto la validità e gli ampi margini di sicurezza per il paziente nel 1994.

Mentre negli altri Paesi europei, come ad esempio Regno Unito, Francia, Germania e Svezia, tenuto conto della complessità dell'intervento e della necessità di un approccio multidisciplinare che vede coinvolti chirurghi-audiologi, medici audiofoniatristi, audiometristi, logopedisti, psicologi, ma anche di uno stretto collegamento con i Servizi di genetica clinica, sindromologia, infettivologia e informatica, si è stabilito di limitare il numero

dei Centri di III livello dove eseguire gli impianti cocleari; in Italia si è andati a ruota libera: chi aveva voglia si è messo a operare senza alcun controllo di qualità.

Le notizie di corridoio che arrivano dalle sale operatorie sono spesso drammatiche. Cercheremo di verificare gli *outcome*, sperando che non si ripeta ancora l'esperienza dell'atresia delle vie biliari e dell'intervento di Kasai. I dati epidemiologici ufficiali, per ora limitati al 2004, ma che vedremo di aggiornare, dimostrano che ancora una parte rilevante degli interventi sono effettuati sulla popolazione adulta, mentre negli altri Paesi il numero dei bambini operati è più che doppio rispetto all'adulto. Per quanto si riferisce al numero degli interventi effettuati, ben 13 Centri su 49 (26,5%) eseguono meno di 5 interventi all'anno e 31 meno di 10 all'anno (63,2%). Le ultime stime della Società Italiana di Audiologia e Foniatria rivelano che ormai sono circa 60 le strutture dove si effettuano impianti cocleari. Al contrario, nel Regno Unito, sono stati previsti solo 21 Centri, quattro di questi con una specifica organizzazione per il bambino, in Francia circa 20, in Germania solo 10, in Svezia 5, di cui uno dedicato in particolare al bambino.

LA MANCANZA DI UNA PROGRAMMAZIONE E LA RINUNCIA DEL RUOLO DI COORDINAMENTO E DI INDIRIZZO A LIVELLO CENTRALE

Con la riforma del Titolo V della Costituzione, che ha determinato una grande autonomia da parte delle regioni, che hanno ormai la possibilità di legiferare, si è assistito a una sempre maggiore disomogeneità assistenziale sul territorio nazionale. Mentre le regioni del Nord tengono ancora il passo con i migliori standard internazionali, una gran parte delle regioni del Sud presentano situazioni gestionali e organizzative molto difficili e precarie, a cui si aggiungono i problemi economici e sociali di sempre.

Le politiche sanitarie nel nostro

Paese, contrariamente a quanto avvenuto in altre nazioni europee, come ad esempio Francia e Regno Unito, si sono nel frattempo sempre più indebolite, limitandosi alla elaborazione dei Piani sanitari nazionali e a Progetti di largo respiro, come il Progetto obiettivo materno-infantile, destinati a rimanere prevalentemente solo sulla carta.

L'aggiornamento e la manutenzione dei LEA, compito dello Stato, già approvati dal precedente governo, che presentano fra l'altro alcune importanti novità nel settore materno-infantile, come lo screening neonatale obbligatorio della sordità congenita, gli interventi per le cure palliative nel bambino e l'analgia epidurale in travaglio di parto, sono ancora bloccati per la mancanza di una adeguata copertura economica. La Commissione nazionale per la definizione e l'aggiornamento dei LEA e delle relative prestazioni non è stata più riunita da oltre un anno.

Di fronte alla necessità da parte del Ministero della Salute di esercitare un ruolo più forte in tema di controlli di qualità, con la definizione di standard quantitativi e qualitativi delle prestazioni e delle strutture, anche per garantire l'appropriatezza e la sicurezza dell'assistenza sanitaria in tutto il Paese, si è deciso in modo del tutto incongruo e intempestivo di accorpate la Sanità con gli altri settori del Welfare (Lavoro e Politiche sociali), anche se le ultime notizie parlano di un tardivo ripensamento in proposito. Il continuo aumento della spesa sanitaria, l'ormai evidente deriva privatistica e l'evoluzione federale del SSN, finiranno inevitabilmente per determinare un ulteriore declino dello stato sanitario nazionale.

Questo è certamente fonte di preoccupazione, soprattutto per chi opera in uno dei settori più fragili della sanità e meno politicamente rappresentati, come ad esempio quello legato all'assistenza del neonato, dell'infanzia e dell'adolescenza, soprattutto per quanto si riferisce alla diagnosi e alla cura delle malattie rare e delle patologie croniche e invalidanti che sempre di più dovranno vedere impe-

gnati i pediatri di famiglia e le strutture ospedaliere nel prossimo futuro.

IL POSSIBILE RUOLO DEI PEDIATRI, DELLE SOCIETÀ SCIENTIFICHE E DELLE ASSOCIAZIONI

Malgrado l'evidente crisi del nostro Servizio Sanitario Nazionale, i pediatri tutti e soprattutto le Società scientifiche e le Associazioni culturali coinvolte cosa possono fare? Se è vero che il lavoro di R. Iorio e collaboratori sull'atresia delle vie biliari e le possibili insidie per il pediatra (*Medico e Bambino* 2009;28:224-231) richiama l'attenzione affinché la diagnosi e il successivo intervento siano sempre più precoci, ora sappiamo anche che dobbiamo proporci di ricoverare il bambino solo in Centri di III livello che abbiano una sufficiente casistica operatoria (quindi una maggiore esperienza) per quanto si riferisce all'intervento di Kasai e l'accessibilità all'epatotrapianto. Lo stesso discorso vale per gli impianti cocleari che stanno sempre di più assumendo una dimensione pediatrica.

Certamente molto possono fare anche le Società scientifiche e le Associazioni culturali, ma solo se sapranno superare le logiche campanilistiche che, con modelli ormai obsoleti (la moltiplicazione dei reparti pediatrici e ora quella dei Centri per le malattie rare), hanno caratterizzato il nostro Paese negli ultimi 30 anni. Gli standard qualitativi e quantitativi dei nostri interventi assistenziali possono e devono essere elaborati dal mondo scientifico, anche favorendo e pubblicando gli studi di *outcome*: un buon esempio viene dalla Società Italiana di Emato-oncologia pediatrica. Non aspettiamoci nulla dalla politica che, in una logica di liberalismo senza controlli, è responsabile di molte delle malefatte della sanità. Cerchiamo però di non diventare complici del sistema, ma di lottare ogni giorno per una sanità migliore.

Indirizzo per corrispondenza:

Lodovico Perletti

e-mail: lodovicoperletti@virgilio.it