Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:

ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE

Codice esenzione RNG100

Definizione

Ai sensi della comunicazione del Dirigente Generale del Dipartimento Regionale per le Attività Sanitarie e Osservatorio Epidemiologico dell'Assessorato alla Salute della Regione Sicilia Prot./Serv. 7/n.1823 del 13/1/2015, facente seguito alla riunione, tenutasi a Roma il 16 dicembre 2014, del Tavolo tecnico interregionale per le malattie rare, congiunta con il Ministero della Salute, si è definito che il Codice di Esenzione RNG100 "ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE" non va attribuito ai pazienti nei quali non è stata fatta diagnosi, ma piuttosto a quelli con malattia rara con le caratteristiche di ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE E RITARDO MENTALE, non comprese nell'elenco dei codici di esenzione previsti nel DM 279/2001.

Popolazione a cui rivolgersi (criteri d'ingresso)

Pazienti in età pediatrica o adulta affetti da Ritardo Mentale/Disabilità Intellettiva e Anomalie Congenite Multiple (almeno quattro anomalie congenite, maggiori o minori) inquadrabili in una sindrome nota a livello clinico e/o molecolare, non compresa nell'elenco del DM 279/2001.

Criteri diagnostici

Criteri di diagnosi che si ritiene debbano essere soddisfatti per effettuare un'esenzione per malattia rara

Riscontro di una sindrome nota a livello clinico e/o molecolare, non compresa nell'elenco del DM 279/2001, che associa:

1) disturbo dello sviluppo intellettivo/disabilità intellettiva, definita dalla contemporanea soddisfazione dei tre criteri del *DSM-5:*

2) più di tre anomalie congenite maggiori o minori

Ritardo mentale: definizione e criteri di valutazione

Il termine 'ritardo mentale' è stato sostituito nel DSM-5 da 'disabilità intellettiva'.

Si pone la diagnosi di Disabilità intellettiva o di Disturbo dello sviluppo intellettivo se sono soddisfatti contemporaneamente i seguenti 3 criteri:

A. Deficit delle funzioni intellettive, come il ragionamento, la soluzione di problemi, la pianificazione, il pensiero astratto, il giudizio, l'apprendimento scolastico o l'apprendimento dall'esperienza, confermato sia da valutazione clinica che da prove d'intelligenza individualizzate e standardizzate.

B. Deficit del funzionamento adattivo che si manifesti col mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socio-culturali per l'indipendenza personale e la responsabilità sociale. Senza supporto continuativo i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, quali la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita indipendente, in più ambiti diversi, come la casa, la scuola, il lavoro e la comunità.

C. Insorgenza dei deficit intellettivi e adattivi nell'età evolutiva.

I livelli di gravità rimangono gli stessi del DSM-IV e IV-TR (lieve, moderato, grave e gravissimo), ma i criteri sono diversi dai precedenti.

In particolare, è il funzionamento adattivo e non il quoziente intellettivo (QI) che definisce il livello di gravità. Ciò è dovuto al fatto che la compromissione del funzionamento adattivo, secondo la logica dell'International Classification of Functioning (ICF), correla con il livello di supporto necessario.

La disabilità intellettiva è collocata nel DSM-5 all'interno del raggruppamento dei 'disturbi del neurosviluppo', che include condizioni con insorgenza in età evolutiva, tipicamente precoci, spesso in epoca prescolare e caratterizzate da deficit di sviluppo che producono compromissioni del funzionamento personale, sociale, scolastico o occupazionale. La gamma del deficit varia da limitazioni molto specifiche dell'apprendimento e del controllo delle funzioni esecutive ad una compromissione globale delle abilità sociali o dell'intelligenza. I disturbi del neurosviluppo sono spesso presenti in comorbidità (Esempi: autismo e disabilità intellettiva, disturbo da deficit d'attenzione e iperattività e disturbo specifico dell'apprendimento).

Anomalie Congenite Maggiori e Minori

Le anomalie congenite si definiscono come una alterazione intrinseca del normale sviluppo e crescita di una struttura corporea, che si determina per fattori genetici, epigenetici o ambientali al concepimento o in epoca fetale ed è presente alla nascita.

Le anomalie congenite si definiscono maggiori se determinano significativi problemi medici al paziente o se richiedono uno specifico intervento medico e/o chirurgico e non sono mai considerate una variazione della gamma della normalità.

Le anomalie congenite minori sono considerate varianti rare della morfologia normale che non causano malattia.

Una ben caratterizzata costellazione di anomalie congenite maggiori e/o minori che coesiste in una maniera prevedibile e riconoscibile, spesso determinata da una singola eziologia, costituisce una sindrome nota.

Iter diagnostico

1) Valutazione neuropsichiatrica o psicologica del soddisfacimento dei criteri diagnostici della disabilità intellettiva secondo il DSM-5
2) Valutazione clinica della presenza e del numero di anomalie congenite maggiori e/o minori
3) Diagnosi di una sindrome nota con anomalie congenite multiple e disabilità intellettiva.

4) Esecuzione degli esami strumentali necessari per la specifica sindrome o indicati per il raggruppamento alla quale essa appartiene
    a. RMN cerebrale
    b. TAC3D cerebrale nel caso di cranio-sinostosi
    c. EEG nel sospetto di anomalie specifiche
5) Esecuzione di test genetici o metabolici specifici per la sindrome nota o indicati per il raggruppamento al quale essa appartiene
    a. Array CGH per escludere un disordine genomico
6) Comunicazione della diagnosi e consulenza genetica con indicazione del follow-up clinico-assistenziale

Consulenza Genetica
Premessa

La **consulenza genetica** (CG) è un **processo comunicativo, riconosciuto come prestazione specialistica,** che ha lo scopo di fornire ad individui a rischio per patologie genetiche o alle famiglie in cui è presente una malattia a componente genetica:

- L'inquadramento diagnostico, in collaborazione con eventuali specialisti di branca
- Un' informazione completa sulla condizione patologica e sulla modalità di trasmissione
- Una valutazione del rischio di ricorrenza/occorrenza nella famiglia
- Un'informazione completa sulle opzioni disponibili per la prevenzione, sull'eventuale disponibilità di interventi terapeutico-assistenziali, sulla possibilità di diagnosi prenatale per consentire alle coppie a rischio di prendere delle decisioni consapevoli e responsabili
- La presa in carico del paziente affetto con programmi di follow-up clinico- terapeutico-assistenziale dedicati.

La consulenza genetica deve essere parte integrante del percorso diagnostico, includendo aspetti medici, biologici, psicologici, che coinvolgono non solo un individuo, ma spesso tutta la famiglia.
Rappresenta quindi un atto specialistico particolarmente complesso, non solo per la molteplicità degli aspetti e delle finalità, ma anche per le implicazioni di carattere umano e sociale che si sommano a quelle mediche. È condotta dallo specialista in genetica medica o discipline equipollenti ai sensi della normativa vigente.
La consulenza genetica deve sempre prevedere il rilascio di una relazione scritta contenente tutte le informazioni inerenti l'intero processo.

Offerta del test

La **richiesta di test genetici** sia in epoca prenatale che postnatale e l'introduzione degli esami/screening genetici deve essere subordinata alla dimostrazione della loro validità e utilità clinica.

L'esecuzione del test genetico deve essere sempre preceduta da consulenza genetica.

Il test genetico può essere richiesto esclusivamente da:

- Medico Genetista.
- Specialisti di branca (per l'offerta individuale) (ai sensi di quanto previsto dal "Piano di Genomica in sanità Pubblica" Network Italiano di Genomica in Sanità Pubblica).

Se il test genetico è prescritto dallo specialista di branca, la prescrizione del test deve essere accompagnata da una consulenza scritta dello specialista richiedente e l'esecuzione del test deve essere preceduta da consulenza genetica pre test.

Inoltre la richiesta del test genetico deve essere effettuata ai sensi dei PDTA e/o linee guida vigenti.

Consulenza pre esecuzione test (cod. 89.01)
La consulenza che precede l'esecuzione di un test genetico deve essere eseguita dallo specialista in genetica medica o in discipline equipollenti ai sensi della normativa vigente ed è volta a chiarire l'appropriatezza del test, le implicazioni cliniche, i limiti, l'attendibilità e la specificità, nonché ad acquisire e/o integrare dati sull'albero genealogico e raccogliere il consenso informato.

Consulenza post-test (cod. 89.7)
Il test genetico deve essere seguito sempre da consulenza genetica. La consulenza post-test deve essere eseguita dal medico specialista in genetica medica o in discipline equipollenti ai sensi della normativa vigente ed è volta a chiarire le implicazioni cliniche/prognostiche dei risultati ed avviare un percorso di follow-up clinico-assistenziale-riabilitativo multispecialistico e multidisciplinare per i pazienti affetti.

Iter terapeutico-assistenziale

TERAPIE MEDICHE
Da definirsi in base alle problematiche cliniche del paziente e riguardano sia l'ambito internistico, che quello neurologico. I trattamenti da mettere in atto deriveranno da un'accurata valutazione funzionale della persona affetta che siano rivolti a mettere in luce:
- eventuali malformazioni degli organi interni e del sistema nervoso centrale (SNC) presenti
- eventuali complicanze mediche presenti. Particolare attenzione dovrà essere posta, soprattutto (ma non esclusivamente) in età pediatrica, alle problematiche nutrizionali, gastro-intestinali, respiratorie, cardiovascolari, ortopediche, endocrinologiche, neurologiche e neurofunzionali.

I trattamenti di cui sopra vanno intesi nella loro accezione più ampia e cioè estesa a tutte quelle necessità di attivazione di presidi di sostegno, indispensabili al mantenimento di una adeguata qualità di vita (cateteri centrali, device gastrostomici, apparecchi necessari al sostegno ed alla fisiochinesiterapia - FKT respiratoria, tracheostomie, cateterismo vescicale periodico).

INTERVENTI CHIRURGICI

Da definirsi in base alle problematiche cliniche del paziente.

PIANO RIABILITATIVO
Una buona riabilitazione nel ritardo mentale (RM) / disabilità intellettiva (DI) è strettamente dipendente da un'accurata valutazione. Il RM/DI, soprattutto quando associato a disturbi del comportamento o a franca patologia psichiatrica, rappresenta una sindrome specificatamente caratterizzabile da un limite dato dal QI al di sotto del 69 e un quadro pervasivo dello sviluppo, poiché ne colpisce tutte le aree e rappresenta quindi una modalità di approcciare il mondo, di acquisire o meno autonomie personali o sociali e di interagire con la presenza di psicopatologia.
Il RM/DI è poi diffusamente presente in molte sindromi genetiche, le caratterizza e ne è caratterizzato. Da ciò si evince come l'approccio riabilitativo al RM non possa prescindere dai quadri eziopatogenetici e clinici con cui è strettamente connesso di volta in volta.
Proprio in ragione della pervasività del disturbo che coinvolge il funzionamento della persona nel mondo e per tutto il ciclo di vita, la presenza di un RM non riguarda solo il paziente portatore ma pervade tutta la famiglia e il contesto di vita.

Ci troviamo pertanto di fronte a pazienti e famiglie ad alta complessità, dove la riabilitazione prevede multidisciplinarietà con assessment mirati e necessità di coinvolgimento della famiglia, e definizione di un case manager per il coordinamento della programmazione degli interventi.
La sintomatologia in genere si manifesta sin dalla primissima infanzia sotto forma di ritardo dello sviluppo neuromotorio prima, e cognitivo-linguistico più avanti. Successivamente, a diverso livello di gravità del ritardo/disabilità corrispondono livelli di intervento molto diversi.
Di seguito vengono elencati interventi riabilitativi usualmente opportuni, che andranno via via modulati a seconda delle caratteristiche del soggetto, ma soprattutto integrati tra loro nell'ottica di una presa in carico globale che tenga conto della partecipazione dei genitori/caregivers e del paziente, laddove possibile.
Sarà anche da considerare l'impostazione di piani di trattamento nell'ottica della transizione attraverso le diverse età della vita e verso l'età adulta, in modo tale che la famiglia e i pazienti possano contare su centri di riferimento dedicati, e si sentano accompagnati nel proprio territorio, favorendo l'avvio degli interventi riabilitativi più opportuni nei luoghi di vita.
Il raccordo stabile e costante tra Presidi di riferimento e servizi territoriali è fondamentale per garantire l'adeguatezza degli interventi. Gli interventi devono inoltre sempre poter essere personalizzati in base alle caratteristiche dell'utente, della sua famiglia, dell'ambiente, dell'età, degli appuntamenti evolutivi e delle priorità conseguenti, in un'ottica di prevenzione delle sequele in base a quanto noto della storia naturale della patologia. L'obiettivo evolutivo non deve infatti essere la normalizzazione dei deficit esistenti, ma la qualità di vita del soggetto e dei familiari, la partecipazione e l'inclusione scolastica e sociale. E se in età evolutiva sono il Neuropsichiatra Infantile e lo Psicologo Clinico dell'Età Evolutiva le figure che più facilmente possono svolgere questo ruolo, nell'età adulta spesso le famiglie faticano a trovare competenti punti di riferimento (case manager).
Schematicamente si possono individuare due tipologie di intervento:
1. Interventi volti ad accompagnare lo sviluppo neuropsichico del soggetto
2. Interventi volti al monitoraggio e alla cura delle problematiche medico-internistiche

1. Interventi volti ad accompagnare lo sviluppo neuropsichico del soggetto

- Terapia neuropsicomotoria.
Nel caso di bimbi a prevalente compromissione visiva può essere sostituita da interventi di riabilitazione neuropsicovisiva (vedi oltre). In generale, superato il trattamento fisioterapico può consentire al bambino uno sviluppo/integrazione delle componenti psicomotorie ed in particolare di equilibrio statico e dinamico, integrazione del sé corporeo, sviluppo di processi attentivi e dello scambio comunicativo.

- Terapia logopedica.
L'intervento logopedico precoce è indicato nei bambini con ritardo del linguaggio più o meno associato a ritardo/disabilità intellettiva/cognitiva, qualora siano assolti i prerequisiti alla comunicazione. Nei soggetti con competenze più evolute, pur nella consistente variabilità dei quadri, l'intervento rieducativo in ambito logopedico potrà prevedere obiettivi sia per il miglioramento del pattern articolatorio che, nei limiti del possibile, della comprensibilità dell'eloquio. Inoltre, in considerazione della frequente compromissione della comprensione grammaticale e sintattica, potrà essere previsto un intervento specifico su questi obiettivi, differenziato in funzione di età e competenze cognitive generali.
Per quanto riguarda il linguaggio espressivo, in diverse situazioni può essere utile un intervento volto a migliorare la pianificazione sequenziale (sequenza fonemi anche all'interno della parola) e l'organizzazione della frase e soprattutto del discorso.

L'intervento relativo alla dimensione dell'apprendimento del linguaggio scritto ha spesso una dimensione più legata alla individuazione di specifiche facilitazioni esecutive (specie per l'aspetto di produzione).
La Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) rappresenta un'area della pratica clinica che compensa e sostiene la persona con bisogni comunicativi complessi, temporanei o permanenti, indipendentemente dal livello di RM/DI.
L'intervento di CAA è indicato nei soggetti con RM/DI e deficit della comunicazione, in particolare in presenza di disabilità intellettiva moderata o grave. L'intervento di CAA può infatti avere un ruolo importante nel prevenire sia un ulteriore impoverimento simbolico e cognitivo, che la comparsa di patologie psichiatriche secondarie.
Dopo molto dibattito, la letteratura è ormai concorde sul fatto che non vi siano prerequisiti minimi dell'utente necessari per poter attivare un intervento di CAA, mentre di particolare importanza in età evolutiva è la precocità dell'intervento, che deve prendere avvio non appena vi sia il sospetto di un possibile futuro disturbo di comunicazione, attraverso il sostegno alla "partner perceived comunication", una delle prime forme di comunicazione del bambino, quella "percepita dal partner", dipendente soprattutto dalla capacità recettiva e di dare significato dell'adulto.
Un precoce intervento di CAA appare inoltre particolarmente rilevante a fronte di un disturbo linguistico recettivo (come generalmente è nel RM/DI), la cui presenza e impatto per la prognosi sono spesso non sufficientemente considerate nelle situazioni di DI moderata e grave. La presenza di strumenti di CAA in entrata appare infatti sostenere ed ampliare progressivamente la comprensione linguistica.
- Riabilitazione neuropsicocognitiva (ad es. Metodo Feuerstein)
Sul piano cognitivo è indicato il trattamento con il metodo Feuerstein, un trattamento di riabilitazione cognitiva carta-matita indirizzato al potenziamento delle funzioni cognitive carenti o emergenti. L'applicazione sistematica del metodo ha ricadute sul versante del controllo comportamentale e sulle prestazioni cognitive dei soggetti con disabilità intellettiva, in linea con le evidenze tratte dall'esperienza delle neuroscienze a sostegno della modificabilità cognitiva strutturale.
Operativamente, mettendo in atto strategie finalizzate a costruire abilità di controllo autonomo del comportamento, si possono ridurre le conseguenze negative dei disturbi di attenzione nei soggetti con RM/DI. Lo scopo è di promuovere un atteggiamento di controllo sui propri comportamenti e abituare ad adottare sistematicamente una procedura che preveda di stabilire obiettivi, considerare varie possibilità d'azione, fissare l'attenzione, scegliere una risposta e verificare il risultato. Parallelamente, vengono suggeriti accorgimenti per contenere l'impulsività e l'incapacità di attendere, evitare la caduta dell'attenzione
durante le attività, evitare la mancanza di partecipazione e l'incostanza nel terminare i compiti, completare in tempo i compiti assegnati, ovviare ad una scarsa abilità manuale alla scrittura, migliorare la scarsa stima di sé.
- In ambito neuropsicologico, l'intervento rieducativo potrà prevedere – specie in una prima fase e con bambini più piccoli - interventi mirati a migliorare l'integrazione delle competenze, la motivazione all'apprendimento, l'organizzazione di modelli di apprendimento anche grazie a ri-abilitazione cognitivo comportamentale dell'integrazione percettiva.
In una fase successiva gli obiettivi sono da individuare in prevalenza nel miglioramento della integrazione (sia in entrata che in uscita).
- Sostegno alla didattica (interventi psico-pedagogici).
La presenza di un più o meno marcato ritardo/disabilità cognitivo/intellettiva e cadute specifiche in ambito neuropsicologico (funzioni esecutive, aspetti di programmazione, analisi del compito, deficit di memoria procedurale) possono richiedere, in età scolare, la messa a punto di programmi didattici individualizzati.
Nei casi a maggior compromissione cognitiva l'assistenza attraverso educatori specializzati può consentire una miglior integrazione scolastica e lo sviluppo di autonomie personali e sociali.

- Ludoterapia e terapia occupazionale
L'occupazione è il mezzo ed il fine per sperimentare, acquisire competenze, sostenere il desiderio di autonomia, prevenire stati di malattia e facilitare lo sviluppo armonioso della persona.
L'evitamento di esperienze sensoriali risulta associato a più bassi livelli di partecipazione scolastica, nella cura di sé e nel gioco. Nei soggetti cognitivamente più compromessi, specialmente quelli con difficoltà verbali, che sono quindi meno abili a trovare strategie valide di evitamento agli stimoli, si possono osservare addirittura reazioni "catastrofiche" con comportamenti aggressivi e distruttivi sia contro se stessi che gli altri.
Esiste un collegamento tra le difficoltà di elaborazione sensoriale e le differenze individuali in termini di prestazioni occupazionali. L'utilizzo di comportamenti evitanti VS indipendenti da parte dei soggetti con RM/DI, può rispecchiare le diverse strategie di autoregolamentazione o di coping che potenzialmente mediano il rapporto tra deficit di elaborazione sensoriale e comportamenti occupazionali.
L'intervento occupazionale, utilizzando attività espressive, manuali, rappresentative, ludiche, della vita quotidiana, incoraggia l'acquisizione dell'abilità di agire nel proprio ambiente e di partecipare ad attività soddisfacenti da un punto di vista personale e rilevanti rispetto al proprio ruolo, alla propria età e cultura.
- Terapia comportamentale
L'approccio comportamentale è finalizzato ad aiutare il paziente a modificare i propri comportamenti/sintomi problematici, avvalendosi di tecniche d'intervento basate sul concetto di condizionamento e decondizionamento. Tali tecniche risultano appropriate al fine di ottenere l'estinzione o rimodulazione di risposte comportamentali e psicofisiologiche avversive. Un esempio consiste nell'applicazione della Token Economy (o economia simbolica), una forma di "contratto educativo", tramite il quale l'educatore/riabilitatore stipula un accordo con il soggetto affetto da disabilità cognitiva, al fine di garantirgli l'accesso ad un determinato "rinforzo" materiale. Tale rinforzo sarà disponibile solo dopo il conseguimento di un determinato numero di gettoni – che nel corso della Token Economy vengono emessi come premio dopo ogni comportamento corretto e vengono invece ritirati dopo ogni infrazione del contratto educativo.
- Sostegno a genitori, fratelli e contesto di vita attraverso l'attivazione di gruppi di consultazione condivisa, auto-mutuo aiuto e percorsi di Educazione Terapeutica come richiesto dalla Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS).
- Gli interventi psicoeducazionali: centrati sulla famiglia e sulla scuola hanno lo scopo di modificare il comportamento ed insegnare l'autocontrollo e si basano sull'apprendimento: 1) di tecniche cognitive, metacognitive e comportamentali rivolte al minore; 2) di strategie per la strutturazione dell'ambiente, rivolte sia a genitori che agli insegnanti.
- Gli "Spazi sollievo" per la gestione del tempo libero dei pazienti concedendo tempi di riposo alle famiglie, sono facilitatori primari al miglioramento della qualità di vita per tutto il nucleo familiare.
- Tecniche di rilassamento: nella gestione dei sintomi ansiosi è utile l'insegnamento del rilassamento neuromuscolare e del controllo della respirazione.
- La strutturazione di ambienti modificanti adeguati allo sviluppo dell'individuo, che lo stimolino ad applicare quanto appreso, suscitando il bisogno di attivare le risorse individuali e proponendo nuovi traguardi verso il raggiungimento di una sempre maggiore autonomia.

Aspetti assistenziali
Prevista invalidità civile (età adulta)
Prevista indennità integrativa (età pediatrica)

Monitoraggio

ELENCO DEGLI ESAMI/VISITE DA PROPORRE AL PAZIENTE DURANTE IL FOLLOW-UP CLINICO

- Valutazioni alla diagnosi

Da definirsi in base alle problematiche cliniche del paziente e/o alla storia naturale della condizione rara di base, non altrimenti certificabile. Certamente andrà esclusa la presenza di malformazioni maggiori associate e/o seri problemi neurofunzionali (epilessia, ipovisione, ipoacusia).

- Monitoraggio

Da definirsi in base alle problematiche cliniche del paziente e/o alla storia naturale della condizione rara di base.

Il monitoraggio andrà diversificato in base all'età del paziente, alla presenza o meno di sintomatologia clinica, alle patologie associate.

In ogni caso, il percorso di follow-up clinico dovrà sempre tener presente e verificare periodicamente l'eventuale comparsa delle problematiche cliniche trasversali generali sopra citate, in ambito di diagnosi funzionale individuale. Solo mediante un'accurata valutazione clinico-strumentale potranno essere indicati i trattamenti più idonei al singolo paziente.

ELENCO DEGLI SPECIALISTI DA COINVOLGERE

Da definirsi in base alle problematiche cliniche del paziente e/o alla storia naturale della condizione rara di base. Un ruolo centrale verrà svolto in ogni caso dal referente per gli aspetti internistici (pediatra, medico di medicina generale) da un lato, e dal neuropsichiatra infantile per gli aspetti riabilitativi.

REGIONE MARCHE * Assist.o Reg.le Sanità *