

MOZIONE

N. 624

**RICONOSCIMENTO DELLA SINDROME
DA IPOVENTILAZIONE CENTRALE
CONGENITA (SICC) SINDROME DI
ONDINE COME MALATTIA RARA**

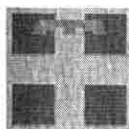
Presentata dai Consiglieri regionali:

*MARRONE MAURIZIO RAFFAELLO (primo firmatario),
BENVENUTO ALESSANDRO MANUEL, GRAGLIA FRANCESCO,
RUFFINO DANIELA, VIGNALE GIAN LUCA*

Protocollo CR n. 1700

Presentato in data 20/01/2016

X LEGISLATURA



Al Presidente del
Consiglio regionale
del Piemonte



A00001700/A0100B-04 20/01/16 CR

CL.02-18-02/627/2016/x

11:08 20 Gen 16 A0100B 000049

MOZIONE N. 624

*ai sensi dell'articolo 18, comma 4, dello Statuto e
dell'articolo 102 del Regolamento interno*

trattazione in Aula
trattazione in Commissione



OGGETTO: RICONOSCIMENTO DELLA SINDROME DA IPOVENTILAZIONE CENTRALE CONGENITA (SICC) SINDROME DI ONDINE COME MALATTIA RARA.

PREMESSO CHE:

la SICC, sindrome da ipoventilazione centrale congenita, è una patologia che fa parte delle malattie rare, genetica, caratterizzata da mutazione sul gene PHOX2B coinvolto nella migrazione delle cellule della cresta neurale e nello sviluppo del sistema nervoso autonomo;

questa patologia comporta:

la mancanza del controllo automatico della respirazione che condiziona uno stato di ipoventilazione alveolare di origine centrale durante il sonno, e talvolta anche in stato di veglia, con grave ipossiemia (anormale diminuzione dell'ossigeno contenuto nel sangue) e ipercapnia (aumento nel sangue della concentrazione di anidride carbonica) specialmente durante il sonno, che se non trattate conducono a severe disfunzioni a livello:

- cardiovascolare (ipertensione polmonare, cuore polmonare, scompenso cardiaco);
- neurologico (danni da ipossemia);
- presenza di una disregolazione generalizzata del Sistema Nervoso Autonomo, preposto alla funzione di regolare l'omeostasi dell'organismo, quali: alterata risposta cardiaca all'esercizio fisico prolungato, ridotta variabilità della frequenza cardiaca, bradicardia, alterato controllo della pressione arteriosa, anomalie oculari, aumento della sudorazione e diminuzione della temperatura basale;

l'espressione clinica della malattia è molto variabile, ed in parte correlata al genotipo, ma comporta sempre e comunque per tutta la vita la dipendenza da una forma di ventilazione assistita almeno durante il sonno;

RILEVATO CHE:

la SICC, sindrome da ipoventilazione centrale congenita, colpisce circa un bambino su duecentomila nati vivi, e che in Italia vivono almeno 58 tra bambini, adolescenti e adulti affetti da questa malattia, di cui 3 residenti in Piemonte;

nel 15-20 per cento di coloro che soffrono di questa sindrome è presente il morbo di Hirschprung o megacolon, causa di gravissimi problemi intestinali, e nel 4-5 per cento si riscontrano tumori della cresta neurale;

coloro che sono affetti da questa sindrome, per garantirsi una respirazione con adeguati valori di ossigeno e anidride carbonica, devono usare dei supporti meccanici, quali: ventilatori applicati tramite tracheotomia o tramite maschera facciale, dotati di allarmi per un costante monitoraggio della ipossiemia e stimolatori del diaframma (pace maker diaframmatico), che necessita di un delicato intervento chirurgico intratoracico a cui il paziente si deve sottoporre, da ripetere ogni qualvolta si verifichi una anomalia durante l'utilizzo;

CONSIDERATO CHE:

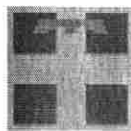
la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita è estremamente onerosa per le famiglie, dura per tutta la vita trattandosi di malattia cronica senza possibilità di remissione e attualmente non guaribile e implica il costante impegno di assistenza diretta (nei primi anni di vita è di 24 ore su 24) di almeno uno dei genitori, il quale è spesso costretto ad abbandonare la propria attività lavorativa;

la gestione della SICC richiede un'elevata dipendenza tecnologica (respiratori domiciliari e/o pacemaker diaframmatico, aspiratore, interfacce respiratore-paziente, sistemi di monitoraggio non invasivo dei gas ematici, materiale per la rianimazione cardio-polmonare, pacemaker cardiaco, materiale per la gestione di colostomia), anche molto onerosa;

l'impegno economico per le famiglie è anche direttamente gravato dalla necessità di portare i propri figli a fare frequenti controlli clinici, anche con ospedalizzazioni, talvolta anche a notevole distanza dalle sedi di residenza trattandosi di malattia ad elevata complessità assistenziale;

la frequente presenza di disabilità neurocognitive, che si evidenziano soprattutto durante il corso degli studi, possono richiedere interventi di sostegno che vanno oltre quelli offerti durante le ore curriculari e che quindi sono a totale carico delle famiglie;

indipendentemente dalla modalità di ventilazione prescelta dal medico specialista per ogni singolo paziente, è necessario l'utilizzo di elettromedicali per il monitoraggio costante dei parametri vitali (SpO₂, frequenza cardiaca e CO₂) che consentano all'infermiere/caregiver di intervenire per ottimizzare la ventilazione;



TENUTO CONTO CHE:

la sindrome SICC, dall'esordio, richiede una prolungata ospedalizzazione per la diagnosi, e gli accertamenti mirati a definire il fenotipo;

l'educazione terapeutica del caregiver e l'organizzazione della domiciliazione richiedono un complesso lavoro di rete fra ospedale e servizi territoriali, con dimissione protetta;

dopo la dimissione è necessario un impegnativo programma di follow-up che richiede, soprattutto nei primi anni di vita, frequenti controlli clinico-strumentali anche per individuare le problematiche legate allo sviluppo psicomotorio che sono frequenti in questa sindrome e per sostenere lo stress per le famiglie che è particolarmente alta data la complessità assistenziale;

RILEVATO, INOLTRE, CHE:

nonostante nell'ambito medico-scientifico la malattia sia abbastanza conosciuta, purtroppo la stessa non è ancora stata inserita nel registro nazionale malattie rare esenti, non consentendo ai pazienti di usufruire delle prestazioni contenute nei livelli essenziali di assistenza (LEA), erogabili attraverso le strutture del Servizio sanitario nazionale a titolo gratuito;

nel 2006, venne richiesto, all'Istituto Superiore Sanità, l'inserimento della Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita, nell'elenco delle malattie rare e con il d.p.c.m. del 23 aprile 2008 (Nuovi LEA) venne avviato l'iter per l'esenzione dalla partecipazione al costo con il codice RH0010;

a seguito della mancata copertura finanziaria il d.p.c.m. del 23 aprile 2008 venne revocato, vanificando l'inserimento della SICC nell'elenco delle malattie rare;

nella Regione Piemonte i soggetti colpiti dalla sindrome di Ondine devono annualmente sostenere una visita di controllo all'INPS per vedersi rinnovare l'assistenza, cosa che in altre Regioni non avviene.

DATO ATTO CHE:

in Italia, oltre al centro di riferimento nazionale per la SICC, l'Ospedale "Mayer" di Firenze (da circa 2 anni), esistono altri centri in cui vengono seguiti bambini affetti da tale patologia, tra cui, l'Istituto "E. Medea La Nostra Famiglia di Bosisio Parini" a Lecco, dove nell'unità operativa diretta dal dott. Borgatti si è proceduto allo studio del profilo emotivo-comportamentale, funzionamento adattivo, qualità della vita e dello stress familiare in pazienti con Sindrome di Ondine ed è in corso una sperimentazione per sviluppare ausili tecnologici che consentano un controllo più fisiologico dei valori di ipossiemia notturna al fine di ridurre i rischi legati alla ipoventilazione; in Piemonte i bambini soggetti da sindrome di Ondine sono seguiti nell'Ospedale Regina Margherita nel reparto di Pneumologia.

MESSO IN EVIDENZA CHE:

analogo provvedimento è stato votato all'unanimità dal Consiglio Regionale della Lombardia in data 1 dicembre 2015 e che i dati sopra riportati sono stati verificati grazie alla collaborazione dell'associazione A.I.S.C.C. (Associazione Italiana Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita) Sindrome di Ondine Onlus di Firenze.

Il Consiglio regionale,
impegna il Presidente e la Giunta Regionale

ad attivarsi affinché si provveda al riconoscimento della Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (SICC) o Sindrome di Ondine, a livello nazionale con il conseguente inserimento nell'elenco delle malattie rare, al fine di riconoscere, le attività, i servizi e le prestazioni destinate alle persone affette da questa malattia, come parte integrante dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) che il SSN è tenuto a garantire ai propri assistiti, in relazione alle condizioni cliniche individuali;

nella fase transitoria, in attesa della conferma a livello governativo, di attivarsi affinché la Regione Piemonte provveda al recepimento del codice attribuito dall'aggiornamento del LEA del d.p.c.m. del 23 maggio 2008, in modo da poter garantire ai pazienti SICC piemontesi di usufruire dei servizi e delle prestazioni, già garantiti dalla nostra regione per le malattie rare e poter iniziare l'iter per la stesura di un piano diagnostico terapeutico assistenziale omogeneo a tutto il territorio piemontese;

a fornire, conseguentemente, a livello regionale, a tutti i cittadini interessati, nel rispetto dei criteri di efficacia, qualità ed appropriatezza delle cure, nonché dei principi etici di equità, universalità di accesso e solidarietà, le seguenti iniziative:

- prevedere l'assegnazione di un codice di esenzione, nel rispetto degli equilibri e della disponibilità di bilancio, per le prestazioni sanitarie fruibili dai pazienti affetti dalla suddetta patologia;
- individuare un Centro di riferimento per il riconoscimento e l'attestazione della Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (SICC) o Sindrome di Ondine;
- promuovere una corretta campagna informativa su tale patologia rivolta alla cittadinanza e ai medici di base.