

Organizzazione della rete Hub & Spoke per la Fibrosi Cistica

La Fibrosi Cistica (FC) è la più frequente delle malattie genetiche a trasmissione autosomica recessiva a prognosi infausta della razza caucasica ed è causata da una mutazione del gene cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR). Questo comporta una disfunzione degli scambi elettrolitici negli epitelii di tutti i tessuti a secrezione esocrina con conseguenze cliniche molto gravi e variegata che vanno dal danno polmonare progressivo fino all'insufficienza respiratoria, all'insufficienza pancreatica con malassorbimento, all'infertilità nei maschi affetti e all'epatopatia che può progredire fino alla cirrosi.

Negli ultimi trenta anni la prognosi della malattia è sensibilmente cambiata, per cui dal concetto di malattia respiratoria e intestinale rapidamente progressiva e fatale in età pediatrica si è passati a quello di malattia multisistemica con sopravvivenza fino all'età adulta, tanto che per un bambino nato negli anni '90 l'aspettativa di vita media si aggira intorno ai 40 anni.

Questo marcato miglioramento nella sopravvivenza dei pazienti con FC ha come principali determinanti una diagnosi più precoce grazie allo screening neonatale e lo sviluppo di cure mirate: in particolare, la disponibilità di antibiotici più aggressivi per il trattamento delle riacutizzazioni polmonari e il miglioramento dello stato nutrizionale grazie al controllo del malassorbimento.

Un altro importante fattore è il cambiamento di mentalità da parte di chi è responsabile della cura dei pazienti FC per cui da un precedente atteggiamento senza speranza dove la FC veniva considerata malattia incurabile con un approccio passivo e fatalistico al trattamento si è passati ad un approccio più positivo tendente a non considerare il declino progressivo e la morte prematura come conseguenza inevitabile della malattia.

La complessità del paziente con FC richiede un approccio olistico al trattamento, caratterizzato sia da cure mediche che dal supporto al paziente e alla sua famiglia.

La malattia ha infatti un notevole impatto sociale e psicologico derivante in particolare dai seguenti motivi:

- l'incidenza (circa 1 malato ogni 2500-3500 nati e 1 portatore sano ogni 30 nati);
- la complessità delle manifestazioni cliniche, soprattutto respiratorie, che sono progressivamente ingravescenti fino al decesso che nella maggior parte dei casi avviene per insufficienza respiratoria;
- nonostante il notevole miglioramento della sopravvivenza i pazienti sono caratterizzati da una grande fragilità, spesso associata a problemi di tipo psicologico a livello familiare, relazionale e sociale e di tipo occupazionale.
- le necessità terapeutiche sono continuative e spesso estremamente complesse ed onerose in termini di giornate di ricovero.

Necessità di centri specializzati

I pazienti necessitano di un centro specializzato con un team multidisciplinare: numerose evidenze sia in Europa (1, 2) che negli Stati Uniti (3) dimostrano che i pazienti con FC in età pediatrica e adulta seguiti da un centro specialistico hanno una sopravvivenza migliore e indici di risultato come funzionalità respiratoria, peso e controllo delle infezioni più favorevoli.

Esiste una stretta relazione tra numerosità dei pazienti assistiti presso un Centro specialistico ed indicatori di risultato, tanto che è stato individuato un numero minimo di pazienti in cura che consente di raggiungere e mantenere un'adeguata esperienza del personale, sviluppare maggiori competenze e ottenere risultati migliori in termini di sopravvivenza.

Questo dato è assodato sia nel paziente adulto, in particolare nel campo della chirurgia cardiaca (4) e vascolare e della neurochirurgia (5), che in alcune patologie pediatriche quali atresia delle vie biliari (6), cardiopatie congenite (7), tumori cerebrali (8) e asma (9).

La relazione tra numerosità dei pazienti assistiti presso un centro ed esito probabilmente non è lineare, ma sale fino ad un punto massimo per poi scendere nuovamente oltre un certo numero di pazienti.

La situazione in Regione Emilia-Romagna

In ottemperanza alle disposizioni della legge 548/93 i centri per la FC di Parma e Cesena sono stati riconosciuti quali centri regionali di riferimento per la FC della Regione Emilia-Romagna; facendo seguito alla DGR n.1267/02 "Approvazione di linee-guida per l'organizzazione di attività di livello regionale secondo il modello Hub & Spoke", con DGR 396/06 è stata istituita la rete Hub & Spoke per la FC in base alla quale la Struttura Semplice di FC dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma e la Struttura Semplice di FC dell'Azienda USL della Romagna (Ospedale Bufalini di Cesena), sono individuate quali centri Hub della Regione.

Attualmente i pazienti con FC residenti in Emilia-Romagna sono più di 300: i pazienti seguiti dal centro di Parma sono 148 di cui 118, ovvero l'80%, residenti (dati aggiornati al 2014).

I pazienti seguiti dal centro di Cesena sono 170 di cui 157, ovvero il 92%, residenti (dati aggiornati al 2014).

Nell'arco di circa 25 anni il numero dei pazienti in carico è aumentato in media di 3.3 pazienti/anno ed in particolare è significativamente aumentata la percentuale di pazienti adulti; visto il globale aumento di tali pazienti e la morbosità respiratoria prevalente, è auspicabile promuovere una transizione dei pazienti adulti dai centri Hub, ancora a connotazione prevalentemente pediatrica, verso i centri di Pneumologia dell'adulto.

Percorso diagnostico

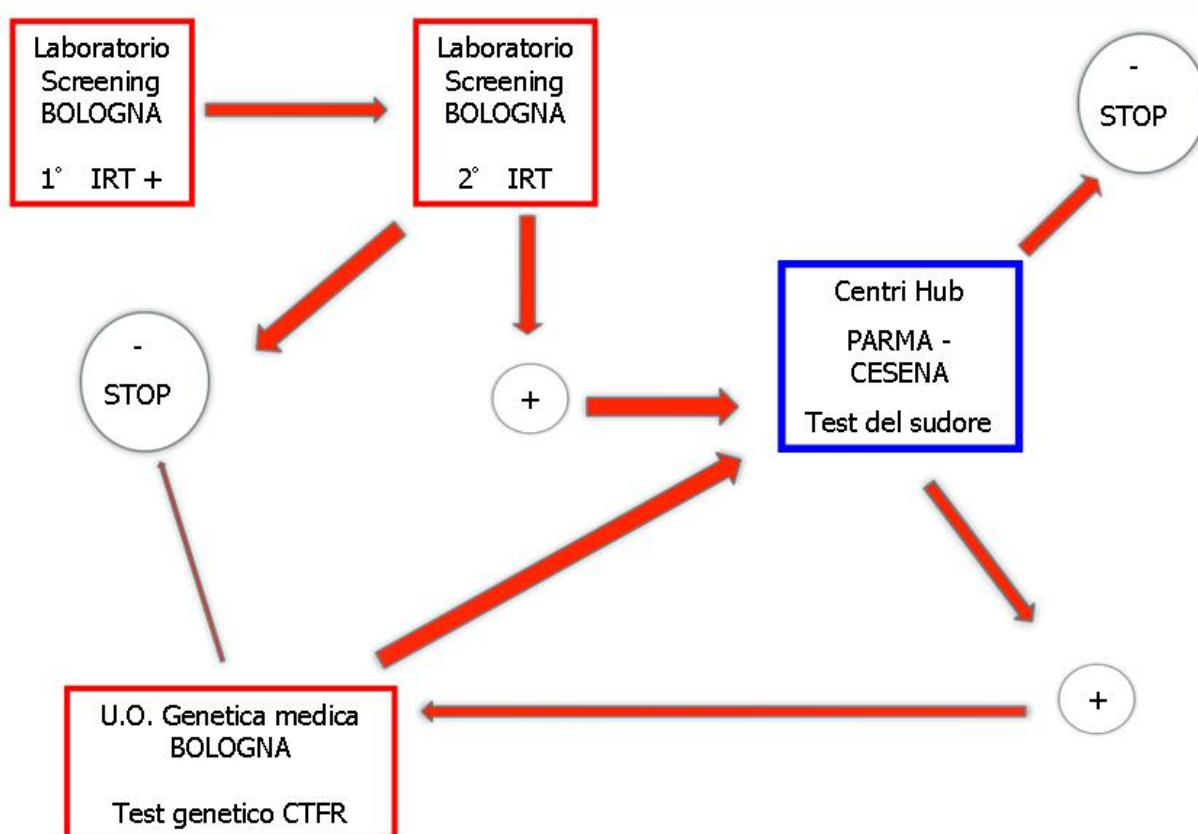
Il percorso prevede che, nel caso in cui la determinazione quantitativa di tripsina immunoreattiva (IRT) risulti positiva, il Laboratorio Screening dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna (dove convergono le Guthrie Card di tutti i nuovi nati in Regione) informa il punto nascita del paziente della positività.

Il punto nascita provvede a contattare la famiglia per un nuovo prelievo di sangue che viene nuovamente inviato al Laboratorio Screening dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna per la seconda esecuzione dell'IRT. Nel caso di nuova positività a questo test, il Laboratorio Screening informa tramite il portale Pegaso i due centri Hub per la FC (insistenti presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma e l'Azienda USL della Romagna – Cesena).

I due centri Hub provvedono a contattare la famiglia per la consulenza relativa ai test che il bambino sta effettuando e per l'esecuzione del test del sudore secondo questa suddivisione:

- Aziende USL di Piacenza, Parma, Reggio Emilia, Modena e Bologna: Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma;
- Aziende USL di Imola, Ferrara e Romagna: Azienda USL della Romagna – Cesena.

Dai due centri viene inoltre raccolto il consenso informato sia per il test del sudore che per il test genetico. Il consenso informato relativo al test genetico viene inoltrato alla Unità Operativa di Genetica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, che provvede ad effettuare il test utilizzando il campione di sangue prelevato su Guthrie Card per lo screening neonatale.



Funzione dei centri Hub

- Collegamento con il Laboratorio centralizzato per lo screening neonatale il quale, attraverso le procedure informatizzate, nel caso di doppia positività del neonato al test antitripsina coinvolge i centri Hub i quali prendono immediato contatto con i familiari del bambino positivo allo screening;
- Offerta della diagnostica specialistica (test del sudore) e presa in carico globale dei pazienti;
- Somministrazione del consenso informato per test del sudore e per indagine genetica e richiesta dell'indagine medesima, attraverso il sistema informatizzato, alla Unità Operativa di Genetica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna dove viene effettuata utilizzando il campione di sangue prelevato su Guthrie Card per lo screening neonatale;
- Definizione, in collaborazione con i centri Spoke, di linee guida e protocolli terapeutico-assistenziali;
- Coordinamento delle attività assistenziali dei Centri Spoke attraverso incontri periodici fra il team dell'Hub e il team dello Spoke per stabilire lo stato di salute dei pazienti e formulare i piani di trattamento;
- Organizzazione dei cicli di terapia a domicilio nell'ambito del percorso Assistenza Domiciliare Integrata (ADI);
- Organizzazione dell'addestramento dei pazienti e dei caregiver per l'autosomministrazione dei farmaci;
- Organizzazione di un programma di transizione per i pazienti che si avvicinano all'età adulta;
- Valutazione del paziente prima dell'inserimento in lista di attesa per trapianto polmonare;
- Presa in carico del paziente trapiantato (insieme al Centro Trapianti);

- Promozione dell'informazione e della formazione sulla FC ai medici dei centri Spoke, agli altri professionisti ospedalieri coinvolti nel percorso assistenziale, ai Pediatri di Libera Scelta e ai Medici di Medicina Generale, alle Associazioni dei pazienti e dei famigliari - anche in collaborazione con i medesimi - al fine di un miglioramento complessivo della qualità di vita e della prognosi del paziente;
- Promozione/partecipazione a progetti di formazione e di ricerca sulla FC.

All'interno della rete i centri Spoke per il paziente adulto sono identificati nelle Unità Operative di Pneumologia delle seguenti Aziende:

- Azienda USL di Piacenza;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma;
- Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara;
- Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna;
- Azienda USL della Romagna sede di Forlì, di Rimini e di Lugo.

Funzioni dei centri Spoke per il paziente adulto

- Provvedere alla presa in carico dei pazienti in base alle indicazioni cliniche e ai protocolli assistenziali condivisi con i centri Hub;
- Attuare i cicli programmati di terapia sulla base dei protocolli condivisi;
- Assicurare l'assistenza in emergenza ai pazienti critici secondo i protocolli in uso presso il sistema di emergenza 118 e anche mediante l'eventuale utilizzo della teleconsulenza dei Centri Hub secondo le modalità che verranno individuate a livello regionale ed aziendale;
- Garantire il proseguimento di cure del paziente clinicamente stabile ma non ancora dimissibile;
- Indirizzare pazienti al Centro Hub per la conferma diagnostica nel sospetto clinico di FC ove necessario.

I requisiti organizzativi minimi del Centro Spoke per la FC, ispirati al manuale di autovalutazione per l'accreditamento dei centri FC e degli Spoke (10), sono i seguenti:

a) dal punto di vista dell'organico:

- almeno 1 medico referente con adeguata esperienza nel settore della FC;
- almeno 1 fisioterapista esperto nel trattamento della FC;
- almeno 1 infermiere esperto nel trattamento della FC.

Nel caso in cui tali figure necessitino di acquisire ulteriori competenze deve essere previsto un adeguato periodo di formazione.

B) dal punto di vista strutturale

- possibilità di effettuare il ricovero del paziente in stanza di degenza singola con bagno;
- strumentazione adeguata al monitoraggio funzionale del paziente.

Bibliografia

1. Phelan P, Hey E. Cystic fibrosis mortality in England and Wales and in Victoria, Australia 1976–80. *Arch Dis Child* 1984;59:71–3
2. Nielsen OH, Thomsen BL, Green A, Andersen PK, Hauge M, Schiøtz PO. Cystic fibrosis in Denmark 1945 to 1985. An analysis of incidence, mortality and influence of centralized treatment on survival. *Acta Paediatr Scand* 1988;77:836–41; Merelle ME, Schouten JP, Gerritsen J, Dankert-Roelse JE. Influence of neonatal screening and centralized treatment on long-term clinical outcome and survival of CF patients. *Eur Respir J* 2001;18:306–15
3. Stern RC, Boat TF, Doershuk CF, Tucker AS, Primiano FP Jr, Matthews LW. Course of cystic fibrosis in 95 patients. *J Pediatr* 1976;89:406–11
4. Goldman L, Cook EF. The decline in ischemic heart disease mortality rates. An analysis of the comparative effects of medical interventions and changes in lifestyle. *Ann Intern Med* 1984;101:825–836
5. Cadilhac DA, Pearce DC, Levi CR, Donnan GA. Improvements in the quality of care and health outcomes with new stroke care units following implementation of a clinician-led, health system redesign programme in New South Wales, Australia. *Qual Saf Health Care* 2008;17:329–333
6. Stringer MD. Biliary atresia: service delivery and outcomes. *Semin Pediatr Surg* 2008;17:116–122
7. Welke KF, Diggs BS, Karamlou T, Ungerleider RM. The relationship between hospital surgical case volumes and mortality rates in pediatric cardiac surgery: a national sample, 1988–2005. *Ann Thorac Surg* 2008;86:889–96
8. Smith ER, Butler WE, Barker FG, 2nd. Craniotomy for resection of pediatric brain tumors in the United States, 1988 to 2000: effects of provider caseloads and progressive centralization and specialization of care. *Neurosurgery* 2004;54:553–63
9. Evans R 3rd, LeBailly S, Gordon KK, Sawyer A, Christoffel KK, Pearce B. Restructuring asthma care in a hospital setting to improve outcomes. *Chest* 1999;116(4 Suppl 1):210S–16S
10. Società Italiana Studio Fibrosi Cistica e Lega Italiana Fibrosi Cistica. Manuale per l'autovalutazione e la revisione esterna fra pari della qualità dei centri per la fibrosi cistica, marzo 2012