

# Capitolo V. Salute e Assistenza

4° rapporto di aggiornamento 2007-2008



76

I diritti dell'infanzia e dell'adolescenza in Italia

## e) Bambini e adolescenti, salute e disabilità

### i. Disabilità e salute

Alla base delle politiche a favore di tutti i bambini e le bambine e degli adolescenti con disabilità (e della disabi-



lità in genere) vi è la necessità del cambio di paradigma culturale di riferimento non più riferito al modello "risarcitorio del danno" ma al "al diritto all'inclusione sociale". Si vuole rimarcare con questo la volontà di non voler più affrontare la questione dei diritti dei bambini e adolescenti con disabilità in termini di categoria, ma di "bambini e adolescenti" in rapporto alla condizione di salute e disabilità nella logica richiamata dall'ultima definizione dell'OMS di salute e disabilità (**Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute, ICF**<sup>470</sup>). Si ritiene che il cambiamento culturale sia importante innanzitutto per sottolineare che i diritti dei bambini e degli adolescenti con disabilità sono parte integrante dei diritti umani e rinforzare il principio di "superiore interesse del bambino" affermato dall'art. 3 CRC.

Anche i programmi per la cura, tutela e promozione della salute dei bambini e degli adolescenti con disabilità richiedono un cambiamento di paradigma nell'approccio generale delle politiche dei servizi di presa in carico, che deve essere complessiva e deve svilupparsi per tutto l'arco della vita. In quest'ottica è necessario che ogni intervento sia: *personalizzato*, ogni bambino e adolescente ha una sua storia, ogni famiglia ha caratteristiche diverse, i contesti sociali sono diversi, ogni percorso assistenziale in ambito sanitario o socio-sanitario deve essere modulato sul bambino/adolescente e sul suo percorso di vita; *multidisciplinare, multispecialistico e multisettoriale* l'intervento sanitario deve essere legato all'inclusione scolastica, ad attività extrascolastiche ad esempio del tempo libero, dello sport, e deve essere fortemente radicato sul territorio; *integrato*, la parola chiave è "rete" ed è quindi essenziale il raccordo ed il coordinamento tra i vari settori sanitari coinvolti così come l'integrazione tra

gli interventi sanitari e quelli scolastici, educativi e sociali, tra servizi pubblici e privati, le famiglie e le loro associazioni; *partecipato* tra gli operatori sanitari, i familiari e, quando possibile, con i bambini, le bambine, i ragazzi e le ragazze, per la definizione delle priorità e degli obiettivi assistenziali significativi nel tempo.

È necessario poi **supportare da subito le famiglie** in un percorso di informazione e formazione sulle tutele e sull'accesso ai servizi. Nell'ottica di promuovere un concetto più generale di salute del bambino e dell'adolescente con disabilità va inoltre sottolineato che occorre uscire dalla logica della riabilitazione in senso stretto e proporre interventi centrati sull'abilitazione del bambino e dell'adolescente con interventi educativi mirati non più e non solo al ripristino delle funzioni, ma anche allo sviluppo di abilità sociali e di autonomia.

È fondamentale orientare lo sforzo di tutti nella **direzione inclusiva delle politiche a favore dei bambini e degli adolescenti** indipendentemente dai loro bisogni individuali. Visto che la disabilità è la risultante del rapporto tra ambiente e condizione di salute<sup>471</sup> non è più riproponibile il "modello del deficit" e del relativo impianto "risarcitorio" che contribuisce a mettere in evidenza i limiti di un bambino e non le capacità. A questo proposito si ricorda anche quanto espresso dal Comitato ONU sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza<sup>472</sup>: «*la barriera non è la disabilità stessa, ma una combinazione di barriere sociali, culturali, fisiche che i bambini e gli adolescenti con disabilità incontrano nella loro vita quotidiana. La strategia per promuovere i loro diritti è adottare le azioni necessarie per rimuovere queste barriere*». Quindi, per perseguire realmente i diritti di eguaglianza, non discriminazione e pari opportunità in età evolutiva, è necessario che le politiche si interrogino sulla possibilità di orientare i modelli di interventi, dall'accertamento in poi, da quello strettamente medico a quello di tipo bio-psicosociale in cui la centralità è il bambino nel suo insieme in rapporto all'ambiente e non la patologia. Alla luce di queste considerazioni, si evidenzia la necessità di aggiornare/migliorare le norme ad iniziare dalla Legge 104/1992 in relazione alla definizione OMS di salute e disabilità e ai relativi strumenti (ICF) e alla luce di quanto espresso nella nuova Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità, di abbandonare la superata definizione di disabilità proposta dall'OMS nel 1980 (con la *Classificazione delle Me-*

<sup>470</sup> L'OMS con l'*International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)*

([www.who.int/classifications/icf/site/icftemplate.cfm](http://www.who.int/classifications/icf/site/icftemplate.cfm)) propone un modello universale di salute e disabilità, con ricadute di grande portata sulla pratica medica e sulle politiche sociali e sanitarie internazionali. Molto spesso si ritiene erroneamente che l'ICF riguardi soltanto le persone con disabilità, ma in realtà esso riguarda tutti gli individui: qualunque persona, in qualunque momento della vita, può avere una condizione di salute che in un ambiente sfavorevole diventa disabilità. Tutti gli stati di salute e quelli a essa correlati, possono trovare una loro descrizione nell'ICF. Si evidenzia che è stata nel frattempo pubblicata una versione della *Check-list* dell'ICF tarata per i bambini (inclusi quelli della fascia 0-5 anni) e gli adolescenti denominata, per l'appunto, *International Classification of Functioning, Disability and Health for Children and Youth (ICF-CY)*. Tale Classificazione (ICF-CY) è una versione derivata della Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute (ICF, OMS, 2001) designata per la registrazione delle caratteristiche del bambino in crescita e della influenza del contesto ambientale che lo circonda.

<sup>471</sup> Definizione di salute e disabilità, OMS 2001.

<sup>472</sup> Comitato ONU sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza, Commento Generale n. 9 *I diritti dei bambini e degli adolescenti con disabilità*, 2006.



# Capitolo V. Salute e Assistenza

4° rapporto di aggiornamento 2007-2008



78

I DIRITTI DELL'INFANZIA E DELL'ADOLESCENZA IN ITALIA

nomazioni, delle Disabilità e degli Handicap) a favore della *Classificazione del Funzionamento della Disabilità e della Salute* (ICF/ICF-CY).

Si ritiene di dover riproporre tra le priorità di questo paragrafo le questioni relative alla raccolta dati e registrazione dei bambini fino a 5 anni d'età, la diagnosi, presa in carico precoce e accesso ai servizi e il supporto alle famiglie visto che nulla è mutato rispetto al quadro complessivo e alle raccomandazioni riportate nel 3° Rapporto CRC.

Per quanto concerne **le stime dei bambini con disabilità** il modello di classificazione della disabilità introdotto con l'ICF e la recente Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità<sup>473</sup> sottolineano la necessità di creare nuovi modelli statistici sulla disabilità<sup>474</sup>. L'ICF-CY permette una raccolta di dati più appropriata e corretta, consente una valutazione dell'appropriatezza e dell'efficacia dei servizi, apre nuovi campi alla ricerca sia clinica che bio-psicosociale. La disponibilità di informazioni statistiche rappresenta un presupposto fondamentale per la corretta attuazione delle norme, per lo sviluppo di politiche basate sul rispetto dei diritti umani e per l'assegnazione di risorse adeguate. A fronte di questo però, **in Italia**, la raccolta di dati e di statistiche sulla condizione delle persone con disabilità, nello specifico, dei bambini e degli adolescenti, è ancora insoddisfacente. In particolare, nel nostro Paese emerge il gravoso problema della **manca di una stima attendibile sul numero di bambini e bambine in età 0-5** le cui patologie si connotano, a fronte degli accertamenti in itinere, in disabilità. Sollecitato da più parti e in più occasioni ad oggi non si osservano iniziative volte a colmare questa grave lacuna, confermata anche dal Ministero della Salute nella comunicazione inviata al Gruppo CRC<sup>475</sup>, in cui peraltro si aggiunge che per quanto riguarda il numero di registrazioni di disabilità alla nascita effettuate nel 2007, dal Piano Sanitario Nazionale 2006-2008 risulta che la prematurità e le malformazioni congenite incidono per il 30% sulla mortalità infantile.

<sup>473</sup> Il 13 dicembre 2006 durante la sessantunesima sessione dell'Assemblea Generale delle Nazioni Unite con la risoluzione A/RES/61/106 è stata adottata la Convenzione sui diritti delle persone con disabilità. La Convenzione è il primo trattato sui diritti umani del Terzo Millennio, il primo a fare esplicito riferimento ai bambini e agli adolescenti dopo la Convenzione sui Diritti dell'Infanzia. La Convenzione e il suo Protocollo Opzionale sono stati aperti alla firma il 30 marzo 2007.

<sup>474</sup> Si veda nello specifico art. 31 «Statistiche e raccolta dati».

<sup>475</sup> «Per quanto riguarda il numero di minori con disabilità accertata nella fascia di età 0-5, il Ministero non è in possesso di statistiche su base nazionale». Comunicazione del Ministero della Salute inviata al Gruppo CRC ai fini dell'aggiornamento del presente Rapporto.

Si sottolinea inoltre, come riportato nel 3° Rapporto CRC, **la mancanza di dati certi sui bambini e adolescenti stranieri con disabilità** e informazioni sulle possibilità di accesso delle famiglie alla rete dei servizi e alle strutture di supporto esistenti sul territorio. Si sottolinea quindi l'urgenza di elaborare ricerche innovative in ambito statistico in vista dello sviluppo di sistemi di monitoraggio nazionali e internazionali previsti dalla Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità ex art. 33 «Applicazione a livello nazionale e monitoraggio» ed ex art. 34 «Comitato sui diritti delle persone con disabilità», che rappresentano un elemento strategico della nuova Convenzione, insieme al Protocollo Opzionale. È necessario, altresì, sottolineare l'importanza di una collaborazione stretta tra i ricercatori, le famiglie e i bambini e gli adolescenti, dove possibile, per poter indirizzare la ricerca verso le priorità più rilevanti.

Un approccio basato sui diritti, associa alla realizzazione di ciascun diritto del bambino e dell'adolescente con disabilità una responsabilità comune differenziata<sup>476</sup> a carico dei molteplici soggetti, istituzionali e non istituzionali, che obbliga a lavorare in rete, in modo integrato<sup>477</sup>. I bambini affetti da gravi patologie che si andranno connotare come disabilità (e non come malattie per definizione "reversibili") necessitano di cure e di tutele a carattere complessivo da svilupparsi particolarmente nell'arco di tutta l'età evolutiva e successivamente per tutta la vita. L'accesso ai servizi di diagnosi e cura se avviene tardivamente, secondo le indicazioni ormai consolidate dalla letteratura internazionale, può determinare il mancato miglioramento del quadro clinico-funzionale favorito dalla plasticità tipica della struttura cerebrale della prima infanzia. **L'accesso alla diagnosi precoce e certa e ai programmi tempestivi di abilitazione** possono cambiare la storia del bambino e della sua famiglia. È necessario, altresì, stabilire dei legami tra i servizi d'intervento precoce, con gli istituti pre-scolastici e scolastici per facilitare la transizione del bambino<sup>478</sup>. Va inoltre sottolineato che queste prestazioni dovrebbero essere efficienti e semplici, evitando lunghe attese e burocrazie<sup>479</sup>. In Italia, si rile-

<sup>476</sup> Il concetto è di Antonio Papisca.

<sup>477</sup> Carazzone C. *Il bambino disabile come persona soggetto di diritti: cambiare prospettiva* in AA.VV. *Nascere bene per crescere meglio. Esperienze e percorsi della disabilità* Fondazione Paideia, Cepim Torino, 2006, pag. 30.

<sup>478</sup> Comitato ONU sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza, Commento Generale n. 9 *I diritti dei bambini e degli adolescenti con disabilità* punto 56 «Diagnosi Precoce», 2006.

<sup>479</sup> Comitato ONU sui diritti dell'infanzia e dell'adolescenza, Commento Generale n. 9 *I diritti dei bambini e degli adolescenti con disabilità* punto 57 «Diagnosi Precoce», 2006.



va la mancanza di un modello d'intervento valido su tutto il territorio e ancora più grave il ritardo dei servizi di *presa in carico precoce*, che rimangono, come rilevato nel 3° Rapporto CRC, tardivi e frammentati, con conseguenze dirette sull'elaborazione di politiche sanitarie e socio-sanitarie efficaci. L'organizzazione dei servizi risulta ancora carente e in troppe realtà ancora lasciato all'improvvisazione o all'impegno oneroso dei genitori. Si sottolinea, quindi, la necessità che siano garantiti i raccordi ed il coordinamento tra i vari settori sanitari coinvolti e gli interventi scolastici e sociali, nonché la distribuzione uniforme a livello territoriale degli interventi di base per poter rispondere ai bisogni di tutti i bambini secondo il principio di pari opportunità.

**I genitori hanno diritto ad essere informati e formati** sullo stato di salute del proprio figlio/a al fine di poter partecipare attivamente ed in modo sereno e consapevole a tutte le decisioni che riguardano il proprio figlio/a e promuovere le adeguate tutele giuridiche. Dal momento e dal modo in cui viene comunicata la diagnosi dipende spesso la reazione dei familiari e la loro capacità di adoperarsi da subito come risorsa. L'adeguatezza delle modalità informativa, messa in atto da professionisti ed operatori socio-sanitari direttamente coinvolti nell'assistenza del bambino e della famiglia, fornisce sostanza al raggiungimento dell'obiettivo "formativo" che è il fine ultimo del processo, senza il quale non è possibile ipotizzare la costruzione di reti tra medici, bambini e adolescenti e loro familiari. Alla luce delle considerazioni svolte, è auspicabile che siano organizzati specifici percorsi di informazione-formazione, nonché che sia offerta, a livello locale, l'opportunità per i genitori di accedere a gruppi di auto-aiuto e ad occasioni di incontro volti ad aumentare le risorse e le competenze personali (*empowerment*).

Il bambino e la famiglia hanno **diritto a un'assistenza di buona qualità** che si realizza attraverso: *un'efficiente organizzazione generale* che deve prevedere in un dipartimento di pediatria, un centro/sportello<sup>480</sup> a cui la famiglia possa rivolgersi; *efficaci linee guida* realizzate il più possibile a livello locale; *Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)*, proposti da specialisti sulla base di Linee guida condivise e mediati con gli amministratori socio-sanitari; *un Piano Assistenziale Individualizzato (PAI)*<sup>481</sup> efficace ed efficiente, costruito per

quel bambino e per quella famiglia<sup>482</sup>. Elementi essenziali per la buona assistenza sono altresì: un'indispensabile figura di riferimento presso il territorio in cui vive il bambino che assicuri l'integrazione e il coordinamento dei vari servizi e delle varie figure professionali coinvolte,<sup>483</sup> e la partecipazione attiva delle associazioni di famiglie che svolgono un ruolo preziosissimo. I servizi territoriali hanno inoltre la responsabilità di "educare l'ambiente" all'accoglienza del bambino e di supportare la sua qualità di vita e quella sua famiglia, nonché di garantire che le attività siano organizzate secondo i tempi e modi idonei a ottenere la collaborazione dei bambini e degli adolescenti. Risulta quindi necessario, alla luce delle considerazioni svolte, rendere visibili e accessibili i servizi di presa in carico e garantire un supporto adeguato alle famiglie con interventi che tengano sempre conto delle specifiche caratteristiche della famiglia, alla luce del doppio ruolo "i genitori" e di "veri e propri esperti" quando si tende al miglioramento della qualità di vita del proprio figlio/a.

### Alla luce di tali considerazioni il Gruppo CRC raccomanda:

1. Al **Governo**, alle **Regioni**, agli **Enti Locali** e all'**ISTAT**, nell'ambito delle rispettive competenze nella programmazione degli interventi di adottare metodologie e strumenti efficaci e condivisi per acquisire precise e aggiornate informazioni sulle diverse tipologie di disabilità ed anche sulle variabili socio-demografiche a queste associate;
2. Al **Ministero della Salute** di attuare nuove politiche in campo sanitario e sociale che garantiscano il diritto alla diagnosi certa e precoce nell'ambito del processo di presa in carico globale e continuativa che si sviluppi per tutto l'arco della vita, ad esempio, inserendo la «certezza diagnosi precoce» tra i Livelli Essenziali di Assistenza (LEA);
3. Alle **Regioni** di dotarsi di un punto di riferimento per i servizi e le famiglie, ad esempio tramite apposito sito internet o numero verde interattivo.

<sup>480</sup> Con competenze almeno di psicologia, assistenza sociale e logistica.

<sup>481</sup> Ogni PAI dovrebbe prevedere: soluzioni pratiche per affrontare le problematiche della vita quotidiana, un *curriculum* scolastico appropriato, un tempo di gioco, sport, attività del tempo libero con i coetanei, il potenziamento delle abilità del bambino e dell'adolescente e della sua autonomia personale e l'identificazione delle capacità lavorative ed avviamento al lavoro.

<sup>482</sup> Senza dimenticare che un bambino con disabilità è prima di tutto un bambino a cui vanno assicurate gli stessi interventi di medicina preventiva e attenzioni di tutti gli altri bambini (allattamento materno, vaccinazioni, prevenzione degli incidenti domestici, etc.).

<sup>483</sup> Il pediatra, il neuropsichiatra infantile, gli operatori della riabilitazione, gli psicologi che seguono la famiglia e il bambino/adolescente, gli assistenti sociali e i pedagogisti, etc.



## Capitolo V. Salute e Assistenza

4° rapporto di aggiornamento 2007-2008



80

I diritti dell'infanzia e dell'adolescenza in Italia

### ii. Malattie genetiche e disabilità complessa

Le **malattie genetiche e le disabilità ad alta complessità assistenziale o più brevemente "complesse"** in età evolutiva rappresentano un'area clinica variegata, caratterizzata dalla presenza di problemi di salute e/o deficit funzionali multipli che richiedono un'assistenza multi-specialistica e multidisciplinare fortemente integrata tra strutture ospedaliere o universitarie di riferimento e strutture specialistiche sanitarie e sociali territoriali.

Buona parte delle patologie che determinano una disabilità complessa sono su base genetica e/o sono malattie rare e possono presentare, stabilmente o a seconda delle fasi evolutive, la preminenza di problematiche pediatriche, neuropsichiatriche infantili o riabilitative. Nella maggior parte dei casi, si tratta di patologie ad elevato impatto sanitario e sociale sia nell'immediato che per il futuro, con una quota significativa di utenti ad elevata dipendenza.

Gli **esempi più significativi** e più noti di malattie genetiche e/o disabilità "complesse" sono: sindrome di Down, sindrome di Prader-Willi, sindrome di Williams, acondroplasia e simili displasie scheletriche, neurofibromatosi, paralisi cerebrali infantili, malattie metaboliche, numerosissime sindromi associate a deficit multipli dello sviluppo con diagnosi geneticamente ben definita o no. Quasi tutte queste condizioni fanno parte del più ampio capitolo delle malattie rare.

**In Italia** i bambini e i ragazzi di 0-17 anni che presentano oggi una malattia genetica e/o disabilità complessa **sono circa 50.000**<sup>484</sup>.

Emerge dunque la necessità da un lato di individuare centri per gli **screening** neonatali, la diagnosi, la cura e la gestione delle patologie di base e di quelle intercorrenti, e dall'altro di garantire su tutto il territorio nazionale un'appropriatezza assistenza basata sul coordinamento e l'integrazione tra servizi e professionalità distinte.

Si evidenzia poi che **ogni anno nascono in Italia circa 400 neonati con difetti del tubo neurale** una malformazione altamente invalidante<sup>485</sup>. La regolare supplementazione di acido folico iniziata prima del concepimento riduce il rischio di difetti del tubo neurale del 50-70%. Tale supplementazione potrebbe anche ridurre il rischio di altri difetti congeniti nel loro insieme (riduzione stimabile intorno al 10-20%) tra cui alcuni relativamente comuni come le cardiopatie congenite e labio-palatoschisi. Per ottenere questi benefici, oltre ad una alimentazione corretta ed equilibrata ricca in frutta, verdura è necessaria una supplementazione

giornaliera iniziata almeno un mese prima del concepimento di almeno 0,4 mg e proseguita per tutto il primo trimestre di gravidanza. Da alcuni anni si è attivato il *Network* Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria dei Difetti Congeniti, coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità. Il *Network* ha stilato raccomandazioni e attivato studi locali volti alla presentazione auspicando l'inizio di un Programma Strategico Nazionale<sup>486</sup>.

L'incidenza dell'**autismo** è in crescita, ed in Italia sono autistici fra i 6 e i 10 bambini su 10mila. Un problema che se considerato all'interno dei disturbi psichiatrici in età evolutiva, indica che il 3% dei soggetti fra i 3 e i 18 anni che soffrono di problemi mentali, è affetto da autismo. Come per la gran parte dei disturbi mentali, l'autismo infantile ha una eziopatogenesi complessa e multifattoriale in cui s'intersecano, in modo ancora non del tutto chiaro, fattori d'ordine biologico (genetici, biochimici, neuroendocrini, etc.), psicologico e ambientale<sup>487</sup>. Si tratta di un fenomeno che incide in maniera significativa anche sui costi di assistenza. Per questo motivo è importante che il Ministero della Salute e le Amministrazioni Regionali, per quanto di loro competenza, attivino iniziative, come ad esempio la costituzione di un «Forum Nazionale Autismo», che monitorino e diano risposte alla diffusione dell'autismo e delle cause, ai problemi relativi alla presa in carico, all'assetto dei servizi, all'efficacia dei trattamenti, alla formazione degli operatori, alla necessità di ricerca. Come riportato in dettaglio nel 3° Rapporto CRC<sup>488</sup>, tra le iniziative che potrebbero essere attivate il registro rappresenta uno strumento unico a livello internazionale per impostare e garantire ai bambini, ed alle loro famiglie, un percorso diagnostico e terapeutico basato sulle attuali evidenze scientifiche che prevedono un approccio multimodale e non esclusivamente farmacologico. Si segnala positivamente che per la prima volta a livello nazionale è stato istituito, su indicazione del Ministero della Salute, il Tavolo di lavoro sulle problematiche dell'autismo<sup>489</sup> composto dalle associazioni maggiormente rappresentative nel territorio, da esperti, tecnici, dalle Regioni, dall'Istituto Superiore di Sanità, dalle società scientifiche e dalle associazioni professionali della riabilitazione.

<sup>486</sup> Secondo la comunicazione inviata dal Ministero della Salute al Gruppo CRC ai fini dell'aggiornamento del presente Rapporto «non risulta essere stato approntato un Piano Nazionale Strategico per il diritto alla salute in età evolutiva, né risultano iniziative ministeriali in tal senso».

<sup>487</sup> I dati citati sono tratti da Eurispes, Telefono Azzurro *Genetica dei Disturbi Mentali in Età Evolutiva in 7° Rapporto sulla Condizione dell'Infanzia e dell'Adolescenza 2006*, scheda 20, pag. 38.

<sup>488</sup> 3° Rapporto CRC 2007, pag. 50.

<sup>489</sup> Ministero della Salute *Tavolo Nazionale di lavoro sull'autismo* relazione finale 2008.

<sup>484</sup> Si veda [www.aidel22.it/docs/opuscolo.pdf](http://www.aidel22.it/docs/opuscolo.pdf)

<sup>485</sup> Istituto Superiore di Sanità [www.iss.it/cnr/acid/index.php](http://www.iss.it/cnr/acid/index.php)

## Capitolo V. Salute e Assistenza

4° rapporto di aggiornamento 2007-2008



81

**Il Gruppo CRC raccomanda pertanto:**

1. Al **Ministero della Salute** al **Ministero della Solidarietà Sociale e alle Regioni**, nell'ambito delle rispettive competenze, di promuovere interventi assistenziali multidisciplinari, precoci e appropriati per i bambini e adolescenti con disabilità e/o malattie genetiche complesse;
2. Al **Ministero della Salute** di intraprendere una campagna di sensibilizzazione nazionale, sistematica e continua nel tempo, per la prevenzione dei difetti congeniti.