



ASSOCIAZIONE UN FILO PER LA VITA ONLUS
A.N.A.D. IICB - Associazione Nutrizione Artificiale
Domiciliare - Insufficienza Intestinale Cronica Benigna

Sen. Francesco Zaffini

XVIII Legislatura

Commissione permanente Igiene e Sanità

Richiesta di riconoscimento della IICB- Insufficienza Intestinale Cronica Benigna come malattia rara. Documento medico-scientifico di condivisione degli intenti sottoscritto da:

Per le Società Scientifiche:

- **SINPE** (Società Italiana di Nutrizione Artificiale e Metabolismo) – Presidente Dott. Luca Gianotti
- **SIGENP** (Società Italiana di Gastroenterologia, Epatologia e Nutrizione Pediatrica) Prof. Carlo Agostoni

Per le associazioni di Pazienti:

- Un Filo per la Vita Onlus A.N.A.D. IICB – Presidente Sergio Felicioni

Premesso che:

DEFINIZIONE

La IICB è una insufficienza d'organo, causata dalla riduzione della funzione intestinale sotto il minimo necessario per l'assorbimento di macronutrienti, acqua ed elettroliti, tale da richiedere la supplementazione per via venosa (nutrizione parenterale) al fine di mantenere lo stato di salute e la crescita. In altre parole la IICB si verifica quando l'intestino non è più in grado di svolgere la sua funzione primaria, cioè, nutrire l'organismo. Se non trattata, la IICB causa la morte per denutrizione.

La IICB può verificarsi sia in soggetti adulti, sia in bambini e adolescenti, come conseguenza di malattie congenite o acquisite dell'apparato digerente. I meccanismi principali sono il malassorbimento intestinale, responsabile di circa i due terzi dei casi, dovuto ad un intestino corto (la causa principale di IICB sia nel bambino che nell'adulto), oppure a danni estesi della

parete dell'intestino, e la alterazione della motilità intestinale, una specie di paralisi dell'intestino, per cui il cibo non può progredire lungo l'apparato digerente.

Tale patologia è la più rara delle insufficienze d'organo, e come tale è la meno conosciuta. In Italia ne sono affetti circa 12 casi/milione di abitanti (adulti 9.5 – pediatrici 2.5). Vi sono circa 800 pazienti in NPD (nutrizione artificiale di tipo parenterale) per IICB (di cui 150 circa sono pazienti in età pediatrica). La IICB è una malattia rara e cronica, già inserita nella lista europea delle malattie rare (Orphanet codice 294422). Per quanto riguarda l'Italia, la situazione è differente, poiché tale malattia non è stata ancora inserita nella lista nazionale delle malattie rare.

Alcune delle patologie che possono determinare la IICB sono già state riconosciute come malattia rara dal SSN (es: M. di Ehlers Danlos, Sindrome da pseudoostruzione intestinale, M. da inclusione dei microvilli, linfangectasia intestinale, poliposi famigliare, S. di Gardner). Queste tuttavia rappresentano non più del 20-25% dei casi di IICB. Il restante 75% dei pazienti con IICB, quelli affetti da sindrome dell'intestino corto, non hanno questo riconoscimento. Si viene così a verificare un evidente disparità di accesso a cure appropriate da parte di cittadini affetti dalla medesima insufficienza d'organo.

La rarità della IICB la rende sconosciuta a molti operatori del SSN.). A ciò contribuisce il fatto che il sistema sanitario nazionale non ha dotato la IICB di un corrispettivo “codice nosologico” che ne consenta “l'identificazione amministrativa”. In assenza di tale riconoscimento, non c'è sul territorio nazionale una prassi consolidata, registrando così differenti sensibilità regionali e gravi carenze in termini di cura e assistenza del malato.

Soltanto la Regione Piemonte ha riconosciuto la IICB come malattia rara. Nel percorso di diagnosi e terapia di questa patologia il Piemonte ha avuto ed ha un ruolo di precursore e di riferimento a livello nazionale. E' stata la prima Regione ad attivare una normativa specifica per questo trattamento (legge regionale n 39/1985, n 7/1988 e successive delibere di Giunta regionale n.34-9745 del 2003, n 57-14773 del 2005 e n.13-7456 del 2007)) che ha permesso di assicurare un percorso diagnostico-terapeutico sicuro e accessibile a tutta la popolazione. Ciò determina l'erogazione in regime di servizio sanitario regionale di tutti i farmaci necessari compresi quelli in fascia C e l'esenzione dal pagamento di ticket per procedure diagnostiche.

La terapia della IICB ha tre obiettivi principali:

- “salvavita”, cioè nutrire adeguatamente la persona
- “riabilitazione intestinale”, cioè recuperare totalmente o almeno migliorare la funzione dell'intestino malato
- “riabilitazione sociale”, cioè reinserire il paziente nel contesto della famiglia, dei rapporti sociali, del mondo lavorativo e scolastico

La terapia salvavita, che consente di nutrire adeguatamente il paziente, è la Nutrizione Parenterale Domiciliare (NPD), che consiste nella infusione direttamente nel sangue venoso di adeguate miscele nutritive. Il paziente impara ad effettuarla da solo, o con l'aiuto di un familiare, a casa propria. Nella maggior parte dei casi l'infusione avviene durante le ore notturne, mentre di giorno il paziente può condurre una vita normale. Quando l'infusione deve essere effettuata di giorno, esistono dei sistemi portatili, contenuti in zainetti del tutto simili a quelli che si portano sulle spalle per andare a scuola o al lavoro, che consentono al paziente di muoversi liberamente anche fuori di casa. La NPD è una "terapia salvavita" e quindi va fatta a tutti i pazienti con IICB.

La terapia riabilitativa intestinale consiste in interventi dietetici e farmacologici, ed in interventi di chirurgia cosiddetta non-trapiantologica. La terapia riabilitativa intestinale va tentata in tutti i pazienti. Circa il 50% dei pazienti con intestino corto ed il 20% di quelli con alterazione della motilità intestinale possono avere il recupero completo della funzione intestinale e quindi fare a meno della NPD.

Considerato che:

-La gestione della IICB e della Nutrizione Parenterale è complessa e richiede l'intervento coordinato sia di medici di diverse branche specialistiche, sia di farmacisti, infermieri e dietisti, che abbiano acquisito conoscenze specifiche e sviluppato una adeguata esperienza.

-La rarità e complessità della IICB determinano delle criticità delle quali sono i pazienti subire le conseguenze:

- Assenza di percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali codificati e "strutturati"
- Difficoltà del paziente di accesso ad una appropriata assistenza sanitaria e socio-lavorativa
- Disomogeneità di trattamento sul territorio nazionale

Se la IICB venisse riconosciuta dal nostro SSN tali criticità verrebbero risolte e porterebbe benefici concreti:

- per i Pazienti: certezza di poter accedere ai Centri Nazionali IICB e di ricevere una NPD adeguata, nel rispetto della uguale opportunità di accesso alle cure da parte del cittadino
- per i Centri Regionali NPD: possibilità di erogare una NPD adeguata e di collaborazione diretta e costante con i Centri Nazionali IICB
- per i Centri Nazionali IICB riduzione del rischio di coinvolgimento in gestioni locali non appropriate per il SSN: ottimizzazione delle risorse, derivante dalla applicazione

Purtroppo nel resto d'Italia la situazione del paziente affetto da IICB rimane allarmante, sia per quanto riguarda la cura della patologia sia per quanto riguarda la difformità regionale che disciplina l'erogazione del servizio di nutrizione artificiale.

I dati evidenziano che solo una percentuale minore di malattie dalle quali origina l'insufficienza intestinale cronica benigna rientra tra le malattie rare o croniche riconosciute dal SSN. L'insorgenza della insufficienza intestinale cronica, inoltre, modifica in modo rilevante il percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale ed aumenta il livello di assistenza sanitaria e sociale di cui i pazienti hanno bisogno indipendentemente dalla malattia da cui sono affetti. Ne deriva una rilevante disparità di opportunità di accesso alle cure e di cure appropriate da parte di pazienti affetti dalla stessa insufficienza d'organo.

*Si allegano i dati e le pubblicazioni dai quali sono stati tratti.

Si richiede:

- L'assegnazione alla IICB – Insufficienza Intestinale Cronica Benigna di un codice identificativo di patologia
- Il riconoscimento della patologia come malattia rara
- L'inclusione della IICB nell'elenco delle malattie rare che rientrano nei nuovi L.E.A. (Livelli Essenziali di Assistenza) in corso di aggiornamento

L'Associazione di pazienti "Un Filo per la Vita Onlus" si sta adoperando affinché la IICB ottenga un reale e concreto riconoscimento dal Sistema Sanitario Nazionale, attraverso l'identificazione dei provvedimenti terapeutici necessari per il suo trattamento nell'ambito dei livelli essenziali di assistenza (LEA), cosicché i pazienti possano vedersi riconosciuto l'accesso agevolato a tutti i presidi terapeutici indispensabili per il trattamento.

Si chiede, pertanto, di sapere se il Ministro in indirizzo intenda attivarsi al fine di concretizzare il riconoscimento della malattia IICB sopracitata come malattia rara e porre una regolamentazione univoca e omogenea per quanto riguarda la terapia salvavita NPD.

In fede,

SINPE (Società Italiana di Nutrizione Artificiale e Metabolismo)



Presidente Dott. Luca Gianotti

A handwritten signature in black ink, appearing to read "Luca Gianotti".

SIGENP (Società Italiana di Gastroenterologia, Epatologia e Nutrizione Pediatrica)

Prof. Carlo Agostoni



A handwritten signature in black ink, appearing to read "Carlo Agostoni".



ASSOCIAZIONE UN FILO PER LA VITA ONLUS
A.N.A.D. IICB - Associazione Nutrizione Artificiale Domiciliare
Insufficienza Intestinale Cronica Benigna

Un Filo per la Vita Onlus A.N.A.D. IICB

Presidente Sergio Felicioni

A handwritten signature in blue ink, appearing to read "Sergio Felicioni".