

Osservatorio nazionale sulla condizione delle persone con disabilità - Gruppo di lavoro 5 *Salute e diritto alla vita, abilitazione e riabilitazione, ausili, consenso informato*

Coordinatori: Cristina Tamburini (Ministero della Salute) e Giovanni Marino (FISH)

Azioni definite e concluse o in corso di conclusione rispetto al Secondo Programma di azione biennale per la promozione dei diritti e l'integrazione delle persone con disabilità (DPR 12 ottobre 2017) e rispetto al programma di attività del GdL 5.

A. Accertamenti diagnostici neonatali obbligatori per la prevenzione e la cura delle malattie ereditarie

1) Screening Neonatale Esteso.

La legge 19 agosto 2016, n. 167 ha la finalità di garantire la prevenzione delle malattie metaboliche ereditarie, ivi incluse le malattie da accumulo lisosomiale, le malattie neuromuscolari genetiche e le immunodeficienze congenite severe attraverso l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza (LEA) degli screening neonatali obbligatori, da effettuare su tutti i nati a seguito di parti effettuati in strutture ospedaliere o a domicilio, per consentire diagnosi precoci e un tempestivo trattamento delle patologie.

Il decreto del Ministero della salute del 13 ottobre 2016 «Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie» ha stabilito l'obbligatorietà dello screening neonatale per più di 40 malattie metaboliche ereditarie, per le quali esistono test che consentono una diagnosi immediata alla nascita e sono disponibili trattamenti e cure che se prestate precocemente, nei primi giorni di vita del bambino, prima che si manifestino i sintomi, consentono di migliorare in modo molto significativo la sua qualità di vita e in taluni casi di evitare la morte.

Presso il Ministero della salute è stato istituito il Gruppo di lavoro Screening Neonatale Esteso (SNE), costituito da esperti in materia di screening neonatale, rappresentanti delle istituzioni - Ministero della salute, Istituto Superiore di sanità, Age.na.s. e Regioni - e delle Associazioni di pazienti delle malattie rare. Il GdL ha il duplice compito di: formulare le proposte di aggiornamento della lista delle patologie per le quali deve essere effettuato lo screening neonatale esteso; predisporre i protocolli operativi, nei quali sono indicate le modalità di presa in carico del paziente positivo allo screening neonatale e di accesso alle terapie.

2) Il Piano Nazionale della prevenzione 2014-2018 si è concluso e risulta che le Regioni hanno realizzato progetti per lo screening audiologico e oftalmologico neonatale.

Inoltre nel Programma del Centro di Controllo delle Malattie (CCM) dell'anno 2018 è stata finanziata l'azione centrale CCM per un importante progetto dal tema:

«Sordità infantile e patologie oculari congenite. Analisi dell'efficacia ed efficienza dei protocolli di screening uditivo e visivo neonatale».

B. Piano nazionale Prevenzione (PNP) 2020-2025 e primi 1000 giorni di vita.

Il Piano nazionale della prevenzione (PNP) rappresenta la cornice comune degli obiettivi di molte delle aree rilevanti per la Sanità Pubblica.

Ogni Regione è chiamata ad adottare il PNP e a predisporre e approvare un proprio Piano locale (Piano Regionale della Prevenzione - PRP).

Il PNP e i PRP svolgono un ruolo di *governance* e orientamento, favorendo il collegamento e l'integrazione tra le azioni previste da leggi, regolamenti, Piani di settore.

Il nuovo PNP 2020-2025, adottato con Intesa Stato Regioni del 6 agosto 2020, rafforza l'approccio *life course* nella consapevolezza che gli interventi preventivi e protettivi realizzati con tempestività nella primissima fase della vita portano a risultati di salute positivi che dureranno tutta la vita e si rifletteranno anche sulle generazioni successive e sulla comunità intera. L'approccio life course consente di ridurre i fattori di rischio individuali e rimuovere le cause che impediscono ai cittadini l'accesso ad ambienti e a scelte di vita salutari, mettendo in atto l'azione preventiva già a partire dai primi 1.000 giorni, cioè nel periodo che intercorre tra il concepimento e i primi due anni di vita del bambino.

La centralità della persona e delle comunità è uno dei temi più ricorrenti delle politiche sanitarie e socio-sanitarie introdotte in questi ultimi anni a livello nazionale ed internazionale, in particolare di "Salute 2020"¹.

Affermare la centralità della persona e delle comunità nell'ambito della programmazione sanitaria e sociosanitaria significa riconoscere che la salute, individuale e collettiva, è un processo il cui equilibrio è determinato da fattori sociali ed economici oltre che biologici.

In tale contesto la promozione della salute è chiamata a caratterizzare le politiche sanitarie non solo nell'obiettivo di prevenire una o un limitato numero di condizioni patologiche, ma anche a creare nella comunità e nei suoi membri un livello di competenza e capacità di controllo (*empowerment*) che mantenga o migliori il capitale di salute.

Il **PNP 2020-2025 intende consolidare l'attenzione alla centralità della persona**, tenendo conto che questa si esprime anche attraverso le azioni finalizzate a migliorare l'*Health literacy* (alfabetizzazione sanitaria) ossia il *grado con cui gli individui hanno la capacità di ottenere, elaborare e comprendere le informazioni sanitarie di base e usufruire dei servizi necessari per rendere adeguate le decisioni di salute* (OMS) e ad accrescere la capacità degli individui di agire per la propria salute e per quella della collettività (*empowerment*) e di interagire con il sistema sanitario (*engagement*) attraverso relazioni basate sulla fiducia.

Azioni e strategie nei primi mille giorni di vita.

¹ Documento programmatico della Regione Europea dell'Organizzazione Mondiale della Sanità.

I genitori hanno a cuore il meglio per i propri figli e desiderano che nascano e vivano in salute, ma probabilmente non tutti sono pienamente consapevoli che per favorire la salute dei loro bambini dalla nascita all'età adulta possono fare moltissimo, insieme agli operatori sanitari e alle istituzioni, soprattutto nei “primi 1000 giorni di vita”.

Infatti nel periodo compreso tra il concepimento e i due anni di età, si pongono le basi per un adeguato sviluppo fisico e psichico del bambino.

Gli interventi di prevenzione, di protezione o di cura realizzati con tempestività in questa primissima fase della vita portano a risultati di salute positivi a breve, medio e lungo termine, non solo per il bambino e l'adulto che sarà, ma anche per i genitori, la comunità e le generazioni future.

<https://www.salute.gov.it/portale/saluteBambinoAdolescente/menuContenutoSaluteBambinoAdolescente.jsp?lingua=italiano&area=saluteBambino&menu=azioni>

Le principali conoscenze scientifiche ad oggi disponibili volte a **“Investire precocemente in salute: azioni e strategie nei primi mille giorni di vita”** sono state sistematizzate nel documento di indirizzo che è stato approvato il 20 febbraio 2020 dalla Conferenza Stato-Regioni. La Conferenza Stato-Regioni ha riconosciuto il Documento di indirizzo quale riferimento culturale e scientifico per il Paese e ha convenuto di adottare e mettere in atto le misure previste dal documento stesso, coerentemente con l'organizzazione dell'offerta dei servizi materno-infantili di ciascuna Regione e Provincia Autonoma.

Per monitorare le modalità con le quali le indicazioni scientifiche potranno essere adottate nelle pratiche cliniche ed organizzative delle diverse Regioni è prevista l'attivazione di un Tavolo paritetico permanente presso il Ministero della Salute con composizione paritetica con le Regioni e le Province Autonome. Il Tavolo avrà l'obiettivo di valutare la realizzazione e l'aggiornamento del documento, armonizzandolo con le organizzazioni dei servizi materno-infantili delle Regioni.

C. Il DPCM 17 gennaio 2017 di aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza (LEA) prevede che il Servizio sanitario nazionale garantisce l'accesso unitario ai servizi sanitari e sociali, la presa in carico della persona e la valutazione multidimensionale dei bisogni, sotto il profilo clinico, funzionale e sociale (articolo 21, comma 2).

Inoltre il DPCM LEA individua nel Progetto di assistenza individuale (PAI) lo strumento attraverso il quale sono definiti i bisogni terapeutico-riabilitativi e assistenziali della persona; il PAI è redatto dall'unità di valutazione multidimensionale, con il coinvolgimento di tutte le componenti dell'offerta assistenziale sanitaria, sociosanitaria e sociale, del paziente e della sua famiglia (articolo 21, comma 3). Il bisogno clinico, funzionale e sociale è accertato attraverso idonei strumenti di valutazione multidimensionale che consentano la presa in carico della persona e la definizione del «Progetto di assistenza individuale» (PAI) sociosanitario integrato.

D. Linee di indirizzo nazionali, in tema di prevenzione, cura, riabilitazione e abilitazione. Il 4 agosto 2021 la Conferenza Stato-Regione ha siglato l'Accordo (Rep.

Atti n. 124/CSR) sul documento concernente “Linee di indirizzo per la individuazione di percorsi appropriati nella rete di riabilitazione.”

**E. Linee guida per la certificazione della condizione di disabilità in età evolutiva ai fini dell’inclusione scolastica e per la redazione del profilo di funzionamento.
Decreto legislativo 66/2017**