



*Presidenza
del Consiglio dei Ministri*

CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI
TRA LO STATO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME
DI TRENTO E BOLZANO

**Accordo tra il Governo, le Regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano concernente
"Linee guida di pratica clinica e di standard di assistenza e cura per bambini affetti da
Labio-Palatoschisi: condividere, diffondere ed implementare le Linee Guida prodotte
nell'ambito del programma Eurocleft".**

Rep. n. 274... del... 20 dicembre 2007

**LA CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI TRA LO STATO, LE REGIONI E
LE PROVINCE AUTONOME DI TRENTO E DI BOLZANO**

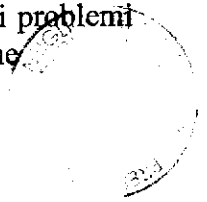
Nell'odierna seduta del 20 dicembre 2007:

VISTI gli articoli 2, comma 1, lett. b) e 4, comma 1 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, che affidano a questa Conferenza il compito di promuovere e sancire accordi tra Governo e Regioni, in attuazione del principio di leale collaborazione, al fine di coordinare l'esercizio delle rispettive competenze e svolgere attività di interesse comune;

VISTO il decreto del Presidente della Repubblica 14 gennaio 1997 "Approvazione dell'atto di indirizzo e coordinamento alle Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano in materia di requisiti strutturali, tecnologici ed organizzativi minimi per l'esercizio delle attività sanitarie da parte delle strutture pubbliche e private", che definisce le attività di valutazione e miglioramento della qualità in termini metodologici e prevede tra i requisiti generali richiesti alle strutture pubbliche e private che le stesse siano dotate di un insieme di attività e procedure relative alla gestione, valutazione e miglioramento della qualità;

VISTO il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 29 novembre 2001 concernente la definizione dei Livelli Essenziali di Assistenza, nel quale viene indicata la necessità di individuare percorsi diagnostico-terapeutici sia per il livello di cura ospedaliero che per quello territoriale;

VISTO il decreto del Presidente della Repubblica 7 aprile 2006 concernente l'approvazione del Piano Sanitario Nazionale 2006-2008, che individua gli obiettivi da raggiungere per attuare la garanzia costituzionale del diritto alla salute e degli altri diritti sociali e civili in ambito sanitario ed, in particolare, il punto 3.3 nella parte in cui si prefigge di creare un sistema di cooperazione tra i diversi Sistemi Sanitari attraverso l'istituzione di Centri di riferimento per fronteggiare i problemi connessi alle malattie rare e alle patologie che richiedono interventi di alta specializzazione.





*Presidenza
del Consiglio dei Ministri*

CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI
TRA LO STATO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME
DI TRENTO E BOLZANO

VISTA l'Intesa perfezionata nella seduta di questa Conferenza del 5 ottobre 2006 (Rep. Atti n.2648), concernente un nuovo Patto sulla salute, che prevede, al punto 4.4, di sviluppare nuove ulteriori iniziative volte a favorire la definizione e la diffusione di linee guida e di protocolli per la razionalizzazione dei percorsi diagnostici e di cura, nonché al punto 4.10, di adottare un "Programma nazionale per la promozione permanente della qualità nel Servizio sanitario nazionale";

VISTA la nota in data 25 maggio 2007 con la quale il Ministero della salute ha inviato lo schema di accordo in oggetto;

CONSIDERATO che nel corso della riunione tecnica svoltasi il 23 ottobre 2007 i rappresentanti delle Regioni e delle Province autonome, nonché il rappresentante del Ministero dell'economia e delle finanze hanno formulato una serie di osservazioni in ordine allo schema di accordo in parola;

VISTA la nota in data 13 novembre 2007, con la quale il Ministero della salute ha inviato una nuova stesura dello schema di accordo in esame, che tiene conto delle osservazioni formulate nel corso dell'anzidetto incontro tecnico;

VISTA la nota in data 27 novembre 2007, con la quale la Regione Toscana, Coordinatrice interregionale in sanità, ha espresso avviso tecnico favorevole;

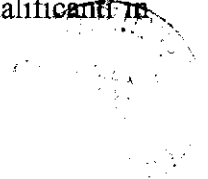
ACQUISITO, nel corso dell'odierna seduta, l'assenso del Governo, delle Regioni e delle Province autonome di Trento e di Bolzano;

SANCISCE IL SEGUENTE ACCORDO

tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano :

PREMESSO che :

- il dibattito politico sviluppatosi nel corso del 2006 nel Parlamento e nel Paese, così come il confronto avvenuto tra Governo e Regioni all'insegna di un nuovo clima di collaborazione e corresponsabilizzazione, hanno messo in luce la necessità di un ammodernamento del sistema, compatibile con le risorse finanziarie del Paese, coerente con la legge di riforma del 1999 ed in linea con le trasformazioni sociali in corso;
- una rilettura degli obiettivi del PSN 2006-2008 ha fatto emergere la loro diversa rilevanza e criticità e la conseguente opportunità di rivederne le priorità, privilegiando quelli più qualificanti in termini di appropriatezza, efficacia e qualità delle prestazioni erogate al cittadino;





*Presidenza
del Consiglio dei Ministri*

CONFERENZA PERMANENTE PER I RAPPORTI
TRA LO STATO, LE REGIONI E LE PROVINCE AUTONOME
DI TRENTO E BÖLZANO

- nell'ambito del programma Mattoni del SSN, di cui all'accordo 10 dicembre 2003, sono stati individuati i fondamenti su cui si devono basare le nuove strategie per assicurare un linguaggio comune tra le varie componenti del sistema, ed, in particolare, sono state sviluppate metodologie per l'individuazione dei Centri di Riferimento;

SI CONVIENE QUANTO SEGUE :

- il miglioramento dei percorsi assistenziali dei pazienti affetti da Labio-Palatoschisi viene realizzato attraverso la condivisione, la diffusione e l'implementazione delle indicazioni assistenziali di cui alla documentazione prodotta nell'ambito del programma Eurocleft, riportata nell'Allegato A, che costituisce parte integrante del presente Accordo;

- dall'attuazione del presente Accordo non devono derivare nuovi o maggiori oneri a carico della finanza pubblica. Le attività previste dal presente Accordo devono essere realizzate con le risorse umane, strumentali e finanziarie previste dalla normativa vigente.

IL SEGRETARIO
Avv. Giuseppe Busia

IL PRESIDENTE

On.le Prof. Linda Lanzillotta



Ministero della Salute

DIPARTIMENTO DELLA QUALITÀ
DIREZIONE GENERALE DELLA PROGRAMMAZIONE SANITARIA, DEI LIVELLI
ESSENZIALI DI ASSISTENZA E DEI PRINCIPI ETICI DI SISTEMA
Ufficio III

LINEE GUIDA DI PRATICA CLINICA E DI STANDARD MINIMI DI ASSISTENZA E CURA PER I BAMBINI AFFETTI DA LABIO-PALATOSCHISI: CONDIVIDERE, DIFFONDERE ED IMPLEMENTARE LE LINEE GUIDA PRODOTTE NELL'AMBITO DEL PROGRAMMA EUROCLEFT

INTRODUZIONE

I. DEFINIZIONE ED EZIOLOGIA

La labiopalatoschisi è una malformazione che interessa il labbro superiore, il palato ed il mascellare caratterizzata dalla presenza di una fissurazione più o meno estesa; la sua genesi è multifattoriale e eziologicamente si ipotizza il coinvolgimento di fattori ambientali quali l'esposizione a farmaci durante la fase di organogenesi e fattori genetici. Vi sono inoltre sindromi malformative complesse di cui la labiopalatoschisi costituisce solo uno degli elementi del quadro sindromico (S.di Apert).

Nonostante i casi si manifestino per lo più in modo sporadico, il fattore genetico è ritenuto particolarmente importante; la familiarità si estrinseca attraverso la ereditarietà di geni di suscettibilità che favoriscono la formazione della schisi, ma è dimostrata la presenza di famiglie nelle quali la malattia si trasmette con modalità dominante e in cui esiste un rischio di ricorrenza stimata attorno al 50%.



2. EPIDEMIOLOGIA

Tale malformazione mostra una diversa variabilità di penetrazione a seconda della razza; la letteratura internazionale riporta una incidenza di labiopalatoschisi pari a 1/800 nella razza caucasica, mentre gli asiatici presentano una incidenza di circa 2,1/1000. In Italia, in base ai dati pervenuti al Ministero della Salute attraverso il flusso informativo delle Schede di Dimissione Ospedaliera (SDO), sono stati individuati i pazienti che a partire dall'anno 2001 hanno subito un ricovero, alla nascita o successivamente, con diagnosi di labio-palato-schisi.

Nell'anno 2001, sono stati identificati 687 nati con diagnosi di labio-palato-schisi (cod.ICD9-CM 749), pari ad un tasso di incidenza di 128,3 per 100000 nati vivi.

Nella tabella 1 sono riportate le distribuzioni regionali, tuttavia in considerazione dei piccoli numeri, le diversità di incidenza evidenziate a livello regionale, debbono essere interpretate con particolare cautela.

Tabella 1
Stima di incidenza di labio e palatoschisi (cod.ICD9-CM 749) in Italia, Anni 2001 e 2002

| Regione di provenienza | 2001 | | 2002 * | |
|------------------------|---|--------------------------------|---|--------------------------------|
| | n. soggetti con patologia nati nel 2001 | Tasso di incidenza per 100.000 | n. soggetti con patologia nati nel 2002 | Tasso di incidenza per 100.000 |
| Piemonte e V. D'Aosta | 55 | 152,9 | 30 | 81,0 |
| Lombardia | 117 | 137,5 | 72 | 86,8 |
| Trentino Alto Adige | 14 | 134,3 | 14 | 140,9 |
| Veneto e Friuli V.G. | 49 | 94,7 | 57 | 108,7 |
| Liguria | 8 | 70,4 | 13 | 111,7 |
| Emilia R. | 32 | 93,4 | 37 | 104,2 |
| Toscana | 35 | 123,3 | 28 | 95,7 |
| Umbria e Marche | 21 | 111,2 | 28 | 140,2 |
| Lazio | 80 | 167,5 | 63 | 127,4 |
| Abruzzo e Molise | 18 | 134,0 | 18 | 146,0 |
| Campania | 86 | 129,2 | 52 | 79,0 |
| Puglia | 63 | 150,6 | 42 | 104,1 |
| Basilicata e Calabria | 34 | 140,4 | 32 | 135,8 |
| Sicilia | 58 | 111,8 | 37 | 71,3 |
| Sardegna | 17 | 126,6 | 10 | 74,9 |
| Italia | 687 | 128,3 | 533 | 99,5 |

Fonte: Ministero della salute - registro delle schede di dimissione ospedaliera

* I dati 2002 sono sottostimati a causa della mancata registrazione della diagnosi di labio-palatoschisi nei pazienti alla nascita

3. DIAGNOSI E TERAPIA

I bambini affetti da questa patologia possono incontrare notevoli difficoltà ad alimentarsi se non correttamente assistiti e, se non operati nei modi e nei tempi corretti, possono andare incontro a sequele funzionali ed estetiche, sviluppando problemi nel linguaggio e manifestando alterazioni della morfologia e della mimica facciale.

Attualmente si dispone di tecniche avanzate di chirurgia plastica che consentono di intervenire molto precocemente e di ridurre le conseguenze determinanti ostacoli alla vita di relazione e affettiva del bimbo.

Il trattamento, lungo e complesso, coinvolge numerosi specialisti e consente di ottenere risultati efficaci con una restitutio ad integrum sia funzionale che estetica.

Le strategie di trattamento e di follow-up, dalla nascita fino alla maggiore età assumono una rilevanza fondamentale in funzione della delicatezza e dell'importanza delle strutture interessate, al fine di garantirne il corretto accrescimento sino a sviluppo ultimato.

I trattamenti non consoni infatti potrebbero dar luogo a importanti complicanze quali alterazioni del linguaggio e della respirazione, occlusione e possibili deficit uditivi che potrebbero determinare gravi disabilità, condizionanti la qualità di vita.

La diagnosi, la terapia e il monitoraggio dei pazienti affetti da questa malformazione sono estremamente complessi e prolungati e considerate le implicazioni sanitarie e psico-sociali, si rende necessario un approccio integrato al trattamento, con la partecipazione di numerosi specialisti quali il chirurgo, il neonatologo, l'ortodontista, il logopedista, lo psicologo, l'otorinolaringoiatra, l'audiologo, il pediatra ed il genetista.

4. CONTESTO NAZIONALE

Il Servizio Sanitario Nazionale prevede, tra i suoi principi etici fondamentali, la risposta al bisogno di salute e l'equità nell'accesso alle prestazioni. Questi diritti, enunciati tra i principi fondamentali nel Piano Sanitario Nazionale 2006-2008, devono essere assicurati a tutti i cittadini, unitamente al diritto all'efficacia che comporta di dover garantire dotazioni tecnologiche e competenze adeguate agli specifici problemi.

La tutela di questi diritti si realizza anche con l'identificazione di centri di riferimento ove siano presenti le risorse tecnologiche e professionali, comprese le competenze, più idonee a produrre i migliori risultati, garantendo altresì una

gh
1/3

distribuzione di questi centri sul territorio nazionale idonea all'uso ottimale delle risorse ed al minimo disagio per i pazienti e le loro famiglie.

Il progetto EUROCRAN EUROPEAN COLLABORATION ON CRANIOFACIAL ANOMALIES, supportato dalla Comunità Europea ha individuato degli standards di assistenza e prodotto il documento "EUROCLEFT CONSENSUS RECOMMENDATIONS" accolto anche dal documento dell'Organizzazione Mondiale della Sanità "Global Strategies to reduce the Health-Care burden of Craniofacial Anomalies". Esso contiene raccomandazioni per il trattamento comprensive di indicazioni tecnico-organizzative e definisce gli standards minimi di cura.

ATTIVITA' DEL GRUPPO DI LAVORO

Il Gruppo di Lavoro su "linee guida di pratica clinica e di standard minimi di assistenza e cura per i bambini affetti da labio-palato-schisi", istituito presso la Direzione Generale della Programmazione Sanitaria, dei livelli di assistenza e dei principi etici di sistema, ha elaborato, sulla base del rapporto "EUROCLEFT CONSENSUS RECOMMENDATIONS", un documento per l'individuazione di soluzioni operative utili alla definizione di un approccio integrato per la prevenzione, diagnosi e cura della labio-palato-schisi.

Il documento contiene raccomandazioni di carattere generale e di metodologia pratica.

A. RACCOMANDAZIONI GENERALI

Esse prevedono:

1. I professionisti che si occupano del trattamento delle schisi dovrebbero dare informazioni sulla gestione generale della patologia e sul trattamento proposto ai genitori/tutori dei pazienti e/o ai pazienti stessi.
2. Le informazioni di base dovrebbero contenere almeno :
 - Un inquadramento generale delle condizioni, le motivazioni del trattamento, quanto è possibile e quanto non è possibile ottenere e le tappe del trattamento stesso, includendo anche il protocollo generale di follow-up con la periodicità delle visite per controllo, aggiornamento degli archivi (foto, Rx, modelli dentali, ecc.), valutazione di successivi trattamenti. Le informazioni possono essere supportate da brochures, vademecum o altri tipi di materiale illustrativo.

- La spiegazione del perché un trattamento è considerato necessario per un particolare paziente e che cosa significhi nello specifico caso, includendo metodo, programmazione, costi, cosa si voglia ottenere e quali i possibili effetti collaterali.
3. Al momento di prendere in considerazione un trattamento, il professionista dovrebbe tenere in considerazione le aspettative ed i desideri del paziente stesso e/o dei genitori/tutori. Lo stesso dovrebbe porre molta attenzione nell'informare il paziente e/o i genitori/tutori, su rischi e benefici del trattamento proposto considerando anche la possibilità di trattamenti alternativi, tra cui il non trattamento, al momento o successivamente.
 4. Se necessario, è responsabilità del professionista organizzare la procedura per ottenere una seconda opinione sul trattamento da fornire al paziente. Una volta richiesta, la procedura di consulto deve essere attivata e comunicata al paziente prima dell'inizio del trattamento stesso.
 5. Dopo ogni tappa, lo specialista dovrebbe informare il paziente e/o i genitori/tutori su:
 - risultato del trattamento in rapporto agli scopi prefissati
 - aspettativa di futuri sviluppi
 6. Il professionista che tratta la schisi dovrebbe analizzare e documentare ogni lamentela o richiesta del paziente o dei genitori/tutori
 7. Il professionista che tratta la schisi dovrà considerare, in rapporto al peso del trattamento:
 - le implicazioni finanziarie e non finanziarie, come ad esempio, la durata del trattamento
 - l'impegno per il paziente e/o per i genitori/tutori e i disagi risultanti dal trattamento stesso
 8. Per tutto il periodo di trattamento, il professionista che tratta la schisi dovrà continuamente valutare se quanto ottenuto è in accordo con quanto pianificato ed agire di conseguenza
 9. Organizzazioni ed Istituti responsabili dell'offerta di cura per le Labiopalatoschisi dovrebbero :

- Incoraggiare gli specialisti coinvolti nella terapia delle labiopalatoschisi a seguire le politiche sopradescritte e a tutelare i diritti dei pazienti
- Riconoscere ed incoraggiare il dovere degli specialisti a prestare il trattamento da cui si aspetti il massimo risultato per i pazienti con il minimo di effetti negativi
- Riconoscere ed incoraggiare le decisioni sulla priorità di un trattamento, basate su criteri proposti dagli specialisti condividendoli con i pazienti e/o con i loro genitori/tutori. Questo è particolarmente importante in caso di limitate risorse di trattamento
- Riconoscere e incoraggiare che l'accesso al trattamento non dovrebbe dipendere dalla capacità economica del paziente
- Riconoscere che la cooperazione del paziente ai consigli e alle istruzioni fornite dal professionista della schisi è necessaria per ottenere un risultato soddisfacente.

B. PERCORSO ASSISTENZIALE

Parte I: CURE SANITARIE

La diagnosi la terapia e il monitoraggio dei pazienti affetti da labiopalatoschisi prevede la costituzione di una equipe multidisciplinare.

1. Diagnosi prenatale nelle labiopalatoschisi

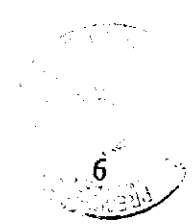
La diagnosi prenatale si propone di accertare - mediante esami ecografici l'eventuale presenza di malformazione. Gli esami ecografici bidimensionali, transaddominali o transvaginali o quelli 3D, sono consigliati in tre momenti della gravidanza, o più frequentemente ove si rivelino malformazioni.

2. Supporto psicologico neonatale e consigli professionali

Dal momento della diagnosi ai genitori di bambini affetti da labiopalatoschisi deve essere dato sostegno psicologico e indicazioni sul futuro del bambino da esperti nella cura delle schisi.

3. Assistenza neonatale

[Handwritten signature]



Nei primi giorni di vita sono comuni difficoltà nell'alimentazione e, pertanto, i genitori devono ricevere consigli dagli specialisti sulle modalità di alimentazione

4. Chirurgia

Il trattamento chirurgico deve essere eseguito in un centro qualificato in accordo con il protocollo elaborato dall'equipe multidisciplinare

5. Trattamento ortodontico ed ortopedico

A tutti i pazienti affetti da labiopalatoschisi deve essere garantita dal SSN il trattamento ortodontico/ortopedico, nel rispetto del protocollo terapeutico assistenziale personalizzato.

6. Chirurgia ortognatica

In presenza di alterazioni non correggibili in modo ortopedico deve essere previsto il trattamento chirurgico ortognatico che andrà effettuato a crescita scheletrica completa in sinergia con il trattamento ortodontico.

Un trattamento precoce è da attuarsi nel caso sussistano compromissioni delle vie aeree, della funzionalità mandibolare, di gravi problemi dell'occlusione, del linguaggio o dell'adattamento psicosociale.

7. Logopedia

L'intervento logopedico deve iniziare precocemente con un'attività preventiva attraverso l'informazione, la formazione, l'educazione alla comunicazione ed i consigli dati ai genitori.

Lo scopo della riabilitazione è favorire le diverse tappe di sviluppo senso-motorio, linguistico, emotivo-relazionale, comunicativo e cognitivo del bambino anche per un suo migliore inserimento nel tessuto sociale. L'intervento logopedico si deve attuare nell'arco di tempo in cui avviene lo sviluppo del linguaggio. Prevede un primo momento di valutazione mediante una osservazione adeguata all'età e alla condizione clinica del bambino insieme alla somministrazione di prove specifiche.

Seguirà poi un secondo momento di definizione del piano di trattamento che si articola in una fase indiretta (in cui l'intervento avviene attraverso i genitori), in una diretta (in cui la riabilitazione è frontale) ed infine in una fase di controlli periodici.

8. Otorinolaringoiatria

La funzione uditiva dovrà essere tenuta sotto stretto controllo, considerando i delicati rapporti tra cassa timpanica, tube e muscolatura palatina.

9. Genetica clinica/pediatria

In considerazione del fatto che la labiopalatoschisi può essere associata ad altre malformazioni è necessario un precoce inquadramento diagnostico.

A tal proposito è utile ricordare il decreto ministeriale 18 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b,) del decreto legislativo 29 aprile 1998 n.124" (S.O. alla G.U. n. 160 del 12 luglio 2001) che individua tra le malattie rare alcune sindromi in cui la labiopalatoschisi si associa ad altre malformazioni.

Tale decreto prevede il diritto all'esenzione per le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento e il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

E' prevista inoltre l'istituzione di una rete assistenziale dedicata, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, promuovere l'informazione e la formazione, nonché l'istituzione del registro nazionale delle malattie rare, in coerenza con quanto era stato previsto dal PSN per il triennio 1998-2000.

Dovrà essere disponibile un consultorio genetico per i pazienti e familiari.

10. Supporto psicologico per pazienti in età evolutiva e genitori

Ai pazienti affetti da labiopalatoschisi deve essere garantito il necessario supporto psicologico per un sano sviluppo evolutivo.

Inoltre deve essere disponibile un supporto psicologico ai genitori dal momento della diagnosi

11. Registro nazionale

E' necessario che il registro nazionale delle malattie rare, attivo presso l'Istituto Superiore di Sanità, preveda il monitoraggio accurato dei nuovi nati con schisi labiopalatine.

Parte II: ORGANIZZAZIONE DEL SERVIZIO

1. La labiopalatoschisi deve essere trattata da una équipe multidisciplinare di specialisti, nel rispetto dello specifico protocollo di trattamento condiviso all'interno dell'équipe.
2. I membri della équipe devono aver ricevuto una formazione specifica.
3. Deve essere individuato un responsabile per il miglioramento della qualità e per i rapporti all'interno del team.
4. Il numero di casi trattati dal team deve essere sufficientemente ampio da sostenere l'esperienza e la specifica capacità di ognuno dei membri dell'équipe e per permettere, in un ragionevole periodo di tempo, una valutazione/controllo dei risultati del team. Si raccomanda che il centro tratti almeno 30-35 nuovi casi per anno, fermo restando l'autonomia delle Regioni di individuare attraverso gli strumenti programmatori le modalità di assistenza più idonee in ambito regionale ed interregionale.

CONCLUSIONI

Nel considerare che le prestazioni finalizzate alla diagnosi, cura e monitoraggio della malformazione sono previste nei livelli essenziali di assistenza di cui al D.P.C.M. 29/11/2001 si sottolinea che, per migliorare la compliance dei pazienti, si rende necessario implementare le linee d'intervento e la definizione di un modello assistenziale integrato multidisciplinare fondato sull'integrazione tra ospedale e territorio.

