

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



« PRESENZA DI MALATTIE RARE NEI PRESIDI DELLA COOPERATIVA GENOVA INTEGRAZIONE A MARCHIO ANFFAS »

Dott.ssa Boragno Francesca, Neuropsichiatra infantile, Responsabile
ambulatorio «I piccoli»,

Dott.ssa Daniela Pagiario, Psicologa Comunità Coronata e Santa Giustina

02/12/19

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



SCALETTA:

- 1) *Classificazione delle malattie rare associate al deficit cognitivo*
- 2) *Cambiamento dell'incidenza nel corso degli anni: alcuni esempi*
- 3) *Presenza linee guida internazionali o italiane*
- 4) *Incidenza malattie rare per fasce d'età nella nostra popolazione*
- 5) *Complessità gestionale, lavoro integrato e di rete*



CLASSIFICAZIONE DELLE MALATTIE RARE ASSOCIATE AL DEFICIT COGNITIVO

RM PER ANOMALIE CROMOSOMICHE:

1) RM - MALATTIE CAUSATE DA GENI SINGOLI:

- FENICHELTONURIA
- SINDROME DI X FRAGILE
- SINDROME DI RETT
- DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE
- SINDROME DI LESCH-NYHAN
- NEUROFIBROMATOSI DI TIPO

2) RM – ABERRAZIONI CROMOSOMICHE:

- SINDROME DI ANGELMAN
- SINDROME DI PRADER WILLI
- SINDROME DI WILLIAMS
- SINDROME DI CRI-DU-CHAT
- SINDROME DI DOWN (TRISOMIA 21)
- SINDROME DI PATAU (TRISOMIA 13)
- SINDROME DI EDWARDS (TRISOMIA 18)

3) RM - ABERRAZIONI CROMOSOMICHE SESSUALI

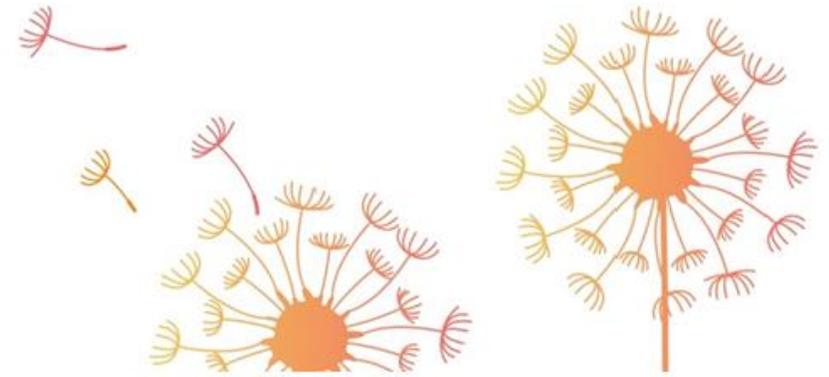
- SINDROME MASCHILE XXY,
SINDROME DI KLINEFELTER
- SINDROME FEMMINILE DEL TRIPLO
X
- SINDROME MASCHILE XYY
- SINDROME FEMMINILE DI TURNER
X0
- SINDROME DI KABUKY MAKEUP
- CORNELIA DE LANGE

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

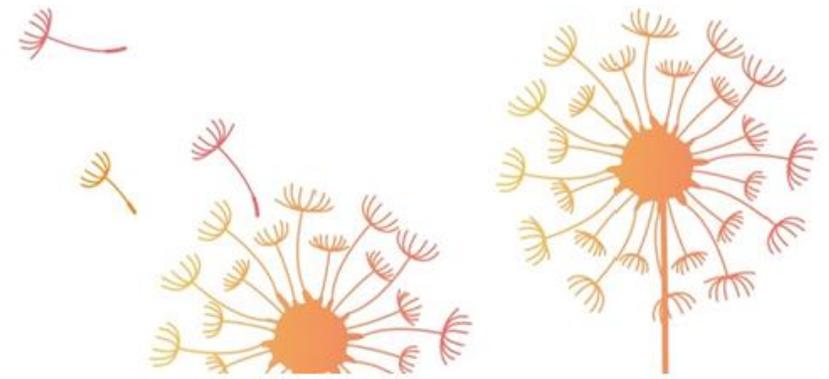
Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



CAMBIAMENTO DELL'INCIDENZA NEL CORSO DEGLI ANNI: ALCUNI ESEMPI

- 1) SINDROME DI DOWN**
- 2) X FRAGILE**
- 3) PRADER WILLI**
- 4) AUTISMO**



1) SINDROME DI DOWN

Secondo l'Istituto Superiore di Sanità, **attualmente, in Italia** nasce **circa 1 bambino su 1000** con questa condizione, **circa 500 ogni anno**.

L'incidenza della trisomia 21 al **concepimento risulta identica in tutte le popolazioni del mondo** e rappresenta una costante biologica naturale.

Dove le tecniche anticoncezionali, la diagnosi prenatale e l'interruzione di gravidanza non sono ancora attuate, nasce circa 1 bambino con sindrome di Down ogni 650 nati vivi, **come succedeva anche in Italia fino agli anni '70**.

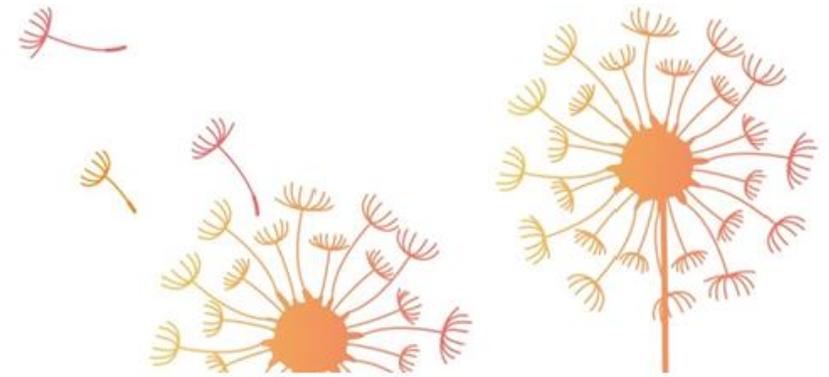
Se tuttavia si dovessero prendere in considerazione i concepimenti

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



2) X FRAGILE

Dal momento in cui **il gene** che causa la sindrome x fragile fu **identificato**, nel 1991, la prevalenza della sindrome è **notevolmente diminuita**.

In uno studio del **2014** che ha utilizzato meta-analisi di precedenti pubblicazioni, la frequenza di individui con la mutazione piena nella popolazione normale è stata stimata a circa **1:7000 per i maschi** e **1:11000 per le femmine**.

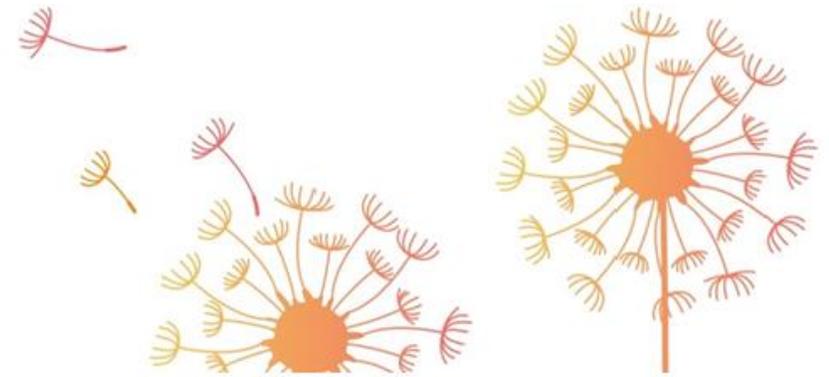
Ad oggi, la prevalenza è di circa **1:4.000-1:5.000** (Opha.net).

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



3) PRADER WILLI

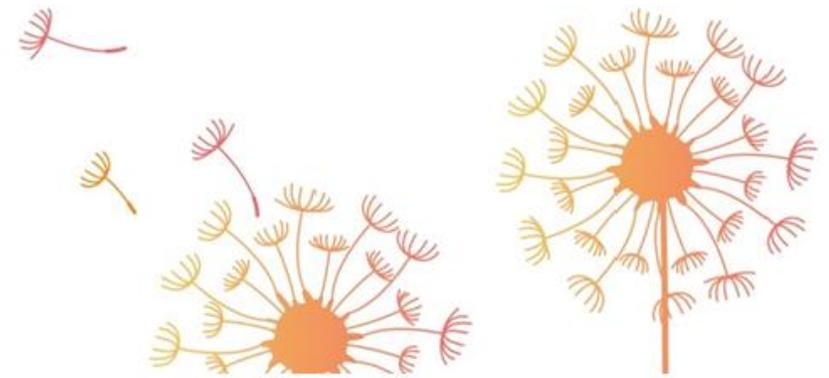
L'associazione Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica, riporta che l'incidenza della PWS è compresa **tra 1:15000 e 1:25000 nuovi nati** ed una prevalenza media nella popolazione generale attorno 1: 50.000 (varia a seconda degli studi da 1:10.000 a 1:134.000) (2018).

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



4) AUTISMO

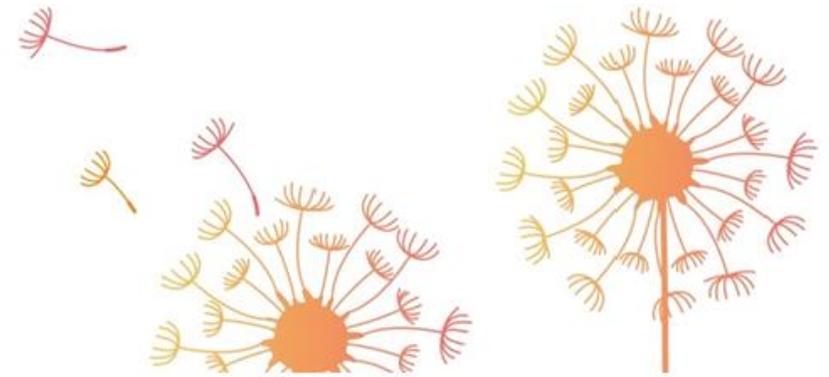
*“Da malattia
rara...”*

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



Nel mondo:

- USA (2012) = 1:88

In Europa:

- Danimarca (2008) e Svezia (2010) = 1:160
- Gran Bretagna (2006) = 1:86

In Italia:

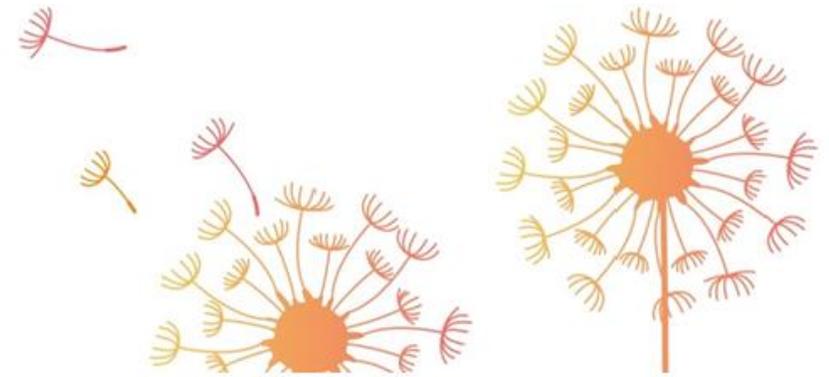
Negli anni '70 l'incidenza era pari a 1 ogni 5 mila persone. Nel 2008 e nel 2011, rispettivamente in

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



SCALETTA:

4) Incidenza malattie rare per fasce d'età nella nostra popolazione

5) Complessità gestionale, lavoro integrato e di rete

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

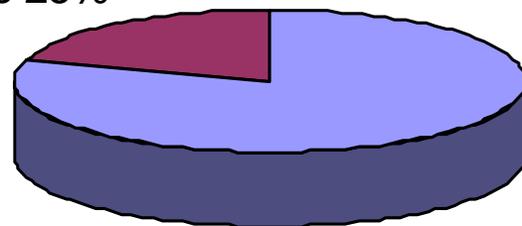
Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019

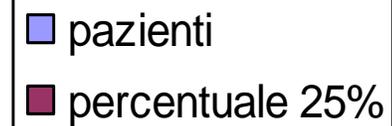


percentuale malattie rare nella popolazione delle strutture

percentuale 25%



pazienti



Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



N° casi	Diagnosi	Fascia d'età	Linee guida Internazionali	Linee guida Italiane
1	Sindrome di Digeorge = delezione di 22q11.2	Età evolutiva	Linee guida multispecialistiche dell' "International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium"	NO
1	Sindrome di Wolf-Hirschhorn	Età evolutiva	Battaglia et al. (1995) Battaglia et al. Natural history of Wolf-Hirschhorn syndrome: experience with 15 cases. Pediatrics. 1999 Apr; 103(4 Pt 1): 830-6	NO

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



N° casi	Diagnosi	Fascia d'età	Linee guida Internazionali	Linee guida Italiane
2	Agenesia totale del corpo calloso	Età evolutiva	Orphanet Linee guida di buona pratica clinica; Français (2019, pdf).	NO
1	Microcefalia e agenesia del corpo calloso	Età evolutiva	Orphanet Linee guida di buona pratica clinica; Deutsch (2015). Français (2019).	NO
1	Sindrome di Angelman	Età evolutiva	Orphanet Linee guida di buona pratica clinica; Deutsch (2010)	NO

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



N° casi	Diagnosi	Fascia d'età	Linee guida	Linee guida Italiane	
			Internazionali		
2	Sindrome di Prader Willi	Età evolutiva	Orphanet Linee guida di buona pratica clinica; Deutsch (2015). Français (2019).		
				LINEE SIEDP	GUIDA
1	Microcefalia	Età evolutiva	Orphanet Linee guida di buona pratica clinica; Deutsch (2015).		

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



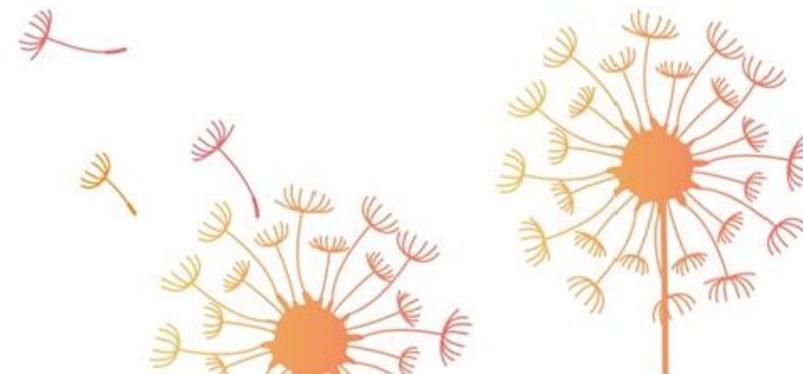
N° casi	Diagnosi	Fascia d'età	Linee guida	Linee guida
			Internazionali	Italiane
1	Cornelia de Lange	Età evolutiva	Linee guida di buona pratica clinica English di (2018)	SI. Linee guida Nazionali di riabilitazione S. di Cornelia de Lange
1	S. Joubert	Età evolutiva		NO
1	S. Down	Età evolutiva	SI	SI Linee guida multidisciplinari per l'assistenza integrata alle persone con sindrome di Down e alle loro famiglie, redatte dal gruppo LGSD (Linee Guida Sindrome di Down)

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



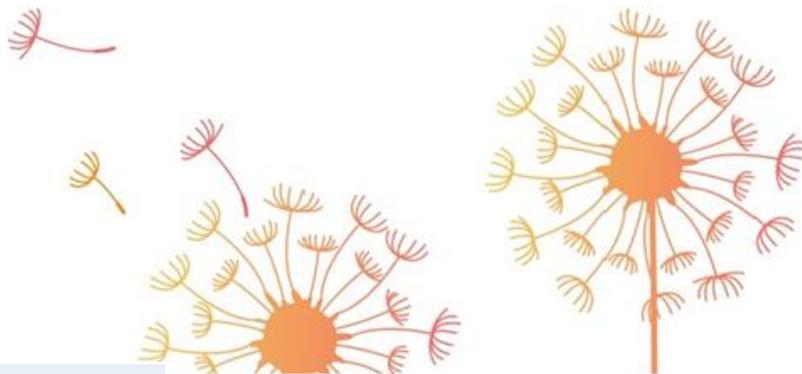
N° casi	Diagnosi	Fascia d'età	Linee guida	Linee guida Italiane
			Internazionali	
1	S. Wiedemann-Steiner	Età evolutiva	NO	NO
1	SCA 42	Età evolutiva		
1	epilessia deficit GLUT1 mut gene SLC2A1	Età evolutiva		
1	epilessia + RPM + angiomatosi cerebrale	Età evolutiva		

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



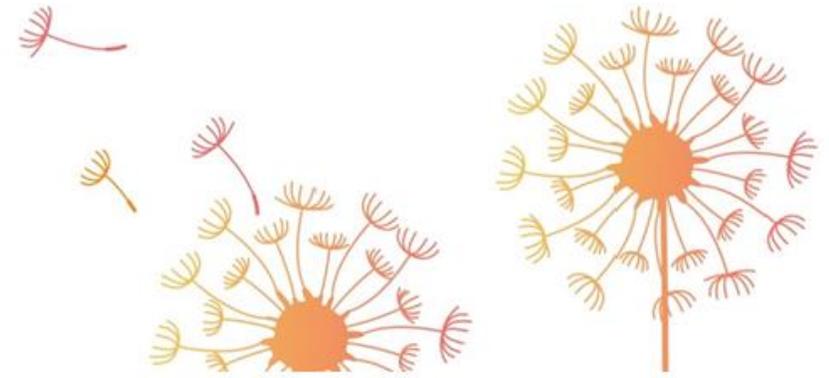
N° casi	Diagnosi	Fascia d'età	Linee guida	Linee guida Italiane
			Internazionali	
49	S. di Down	Adulti	SI	SI
				Linee guida multidisciplinari per l'assistenza integrata alle persone con sindrome di Down e alle loro famiglie, redatte dal gruppo LGSD (Linee Guida Sindrome di Down)

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



N° casi	Diagnosi	Fascia d'età	Linee guida	Linee guida Italiane
			Internazionali	
5	Prader Willi	Adulti	Orphanet Linee guida di SI buona pratica clinica; Deutsch (2015). Français (2019).	LINEE GUIDA SIEDP
				NO
1	Wolf Hirschhorn	Adulti	Linee guida di buona pratica clinica Espanol(2010).	NO
3	S. Cri du Chat	Adulti	Linee guida di buona pratica clinica Espanol (2010)	Linee Guida – Associazione A.B.C.
5	S. X- fragile	Adulti	NO	NO
3	S. West	Adulti	Linee guida di buona pratica clinica Deutsch (2014), English (2012)	NO

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



N° casi	Diagnosi	Fascia d'età	Linee guida	Linee guida Italiane
			Internazionali	
1	Sclerosi tuberosa di Bourneville	Adulti	Linee guida di buona pratica clinica English (2012), Espanol (2015)	NO
2	Fenilchetonuria	Adulti	Linee guida di buona pratica clinica English (2017), Francais (2010)	
1	S. Rubinstein Taiby	Adulti	Linee guida di buona pratica clinica Francais (2017)	
1	S. Angelman	Adulti	Linee guida di buona pratica clinica Deutsch (2010)	
1	Coproporfiria	Adulti		
1	Talassemia	Adulti	Linee guida di buona pratica clinica Deutsch (2016), Francais (2008)	
2	S. di Arnold Chiari	Adulti		
1	S. di Dravet	Adulti		



5) COMPLESSITA' GESTIONALE E LAVORO IN RETE INTEGRATO

- Collaborazioni esterne:

- Sin dai primi anni '90: iniziate collaborazioni con **Ospedale Galliera**: screening con pazienti nei Presidi (1999).

- Dagli anni 2000: collaborazione con associazione **Ospedale Gaslini** per l'età evolutiva, **X Fragile**, **Prader Willi**, **Wolf Hirschhorn** e **Angsa**

- Riunioni interne e formazioni su malattie rare e autismo, sulla gestione dei comportamenti problema, modalità di intervento e di valutazione

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



FONTI PRINCIPALI:

- Istituto Superiore di Sanità <https://www.iss.it/>
- Opha.net <https://www.orpha.net/>
- Associazione Italiana Persone Down <https://www.aipd.it/site/>
- Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange
- Associazione SIEDP <http://www.siedp.it/>
- Associazione X Fragile <https://www.xfragile.net/>
- Associazione Sclerosi Tuberosa <http://www.sclerosituberosa.org/>
- Associazione A.B.C. <https://www.criduchat.it/>

Convegno

Disabilità Rare e complesse.

Sostegni per l'invecchiamento attivo e per la qualità della vita delle persone con disabilità e dei loro familiari

Roma, 2 e 3 dicembre 2019



Grazie per l'attenzione!