We people

il magazine della Rete Pediatrica Toscana

n.2 - 2023

Poste Italiane Spa - Spedizione in Abbonamento Postale - D.L.353/2003 (conv. in L 27/02/2004 n. 46) art. 1, comma 1, Aut. n. MBPA/CNP/0011/2016 - Periodico Quadrimestrale - Agosto

Rete Pediatrica Toscana

IRCCS Meyer

PACINI EDITORE MEDICINA

We people
il magazine della Rete Pediatrica Toscana
n.2 - 2023
ISSN 2611-7444 (print) • ISSN 2611-9366 (online)

In questo numero

FISIOTERAPIA PEDIATRICA

2 *La fisioterapia pediatrica e il fisioterapista che se ne occupa*
Matteo Pirinu, Chiara Degl'Innocenti, Mariangela Marchettini, Adrienne Davidson

7 *La promozione della partecipazione nei contesti di vita per il bambino e l'adolescente con disabilità*
Elena Biagini, Adele Frediani, Claudia Marini

12 *La presa in carico di bambini e adolescenti con dolore nociplastico a livello del sistema muscolo-scheletrico: il percorso terapeutico presso l'AOU Meyer IRCCS*
Viola Fortini, Elena Prato, Marianna Scollo Abeti, Beatrice Sodini, Francesca Rossetti

16 *Dal follow-up neuroevolutivo alla rete territoriale: linee guida internazionali sull'importanza dell'intervento ri/abilitativo precoce*
Marta Cervo, Serena Barsaglini, Elenia Giometti, Viola Fortini, Simona Giustini, Alessandra Cecchi, Viola Doccini, Maria Luce Cioni

20 *La cultura dell'esercizio fisico: opportunità di attività fisica per il bambino e l'adolescente con patologia cronica*
Diletta Innocenti, Eleonora Masi, Elena Prato, Elena Pratesi

25 *Fisioterapia respiratoria nel bambino complesso. Il valore della rete ospedale-territorio*
Beatrice Ferrari, Chiara Castellani, Sofia Bizzarri

29 *Cura centrata sull'adolescente: parere degli adolescenti e delle loro famiglie sul servizio offerto dalla Riabilitazione dell'AOU Meyer IRCCS*
Silvia Paoli, Elena Prato

33 *Riprende l'esperienza dei corsi per i genitori sulla promozione dello sviluppo psicomotorio 0-18 mesi*
Margherita Cerboneschi, Fabiola Picone

36 *Raccomandazioni internazionali sul passaggio all'età adulta: una sfida per i professionisti dell'area pediatrica*
Silvia Paoli, Laura Baroni

42 *Atrofia muscolare spinale: nuove terapie farmacologiche e prospettive per il trattamento riabilitativo*
Chiara Ticci, Matteo Pirinu, Matteo Masolini, Margherita Cerboneschi, Anita Barbanotti, Ilaria Andreozzi, Michele Sacchini

Direttore Responsabile
Patrizia Alma Pacini

Comitato Editoriale
Rino Agostiniani
Francesca Bellini
Roberto Bernardini
Gianpaolo Donzelli
Susanna Falorni
Valdo Flori
Mirco Gregorini
Rosanna Martin
Francesca Menegazzo
Patrizia Mondini
Massimo Resti

In copertina illustrazione di
Arianna Papini

© Copyright
Fondazione dell'Ospedale Pediatrico
Anna Meyer Onlus

Redazione
Maria Vittoria Giannotti, Giulia Righi

Edizione
Pacini Editore Srl, Via Gherardesca 1, 56121 Pisa
Tel. 050 313011 - Fax 050 3130300
www.pacinimedicina.it

Stampa
IGP Pacini Editore Srl, Via Gherardesca 1, 56121 Pisa
Tel. 050 3130 11 - Fax 050 3130300
www.grafichepacini.com

Registrazione al Tribunale di Pisa
n. 747/2016 R.N.C. - 6/16

Finito di stampare presso le IGP della Pacini Editore Srl - giugno 2023.
L'editore resta a disposizione degli aventi diritto con i quali non è stato possibile comunicare e per le eventuali omissioni. Rivista stampata su carta TCF (Total Chlorine Free) e verniciata idro. Le fotocopie per uso personale del lettore (per propri scopi di lettura, studio, consultazione) possono essere effettuate nei limiti del 15% di ciascun volume/fascicolo di periodico, escluse le pagine pubblicitarie, dietro pagamento alla SIAE del compenso previsto dalla Legge n. 633 del 1941 e a seguito di specifica autorizzazione rilasciata da CLEARedi: https://www.clearedi.org/topmenu/HOME.aspx. La Rivista We people viene inviata a medici e operatori sanitari, solo ed esclusivamente per l'aggiornamento professionale, informare e promuovere attività e prodotti/servizi strettamente inerenti e attinenti alla professione degli utenti, garantendo sempre una forte affinità tra il messaggio e l'interesse dell'utente. Si prega i prendere visione della Privacy Policy al seguente link: www.pacinimedicina.it/privacy-policy-informativa-privacy/. Per comunicazioni/informazioni: privacy@pacinieditore.it

Rete Pediatrica Toscana

Fondazione Ospedale Pediatrico Meyer

Progetto realizzato con la Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Meyer

www.retepediatrica.toscana.it

FSC www.fsc.org
MISTO
Carta da fonti gestite in maniera responsabile
FSC® C111769

La fisioterapia pediatrica e il fisioterapista che se ne occupa

Il fisioterapista è il professionista sanitario, in possesso del diploma di laurea universitaria abilitante, che si occupa di prevenzione, cura e riabilitazione nelle aree della motricità, delle funzioni corticali superiori e di quelle viscerali in conseguenza a eventi patologici, a varia eziologia, congenita o acquisita [1]. Numericamente i fisioterapisti costituiscono la terza professione sanitaria dopo i medici e infermieri e la prima nell'ambito della riabilitazione in senso stretto. Considerando l'evoluzione nelle conoscenze scientifiche e l'aumento nella complessità delle cure sanitarie nell'ultimo ventennio, si è reso necessario per i fisioterapisti, similmente ad altri professionisti, di riconoscere, organizzare e formarsi in differenti settori di specializzazione successivamente al percorso abilitante di base. A livello internazionale sono riconosciute diverse aree di specializzazione fisioterapica post-laurea che includono universalmente gli ambiti muscoloscheletrico, cardiopolmonare e neurologico, oltre ai settori di geriatria e pediatria. La fisioterapia pediatrica (FTPED) è infatti considerata a oggi parte integrante dei servizi sanitari specialistici per l'età evolutiva, sia ospedalieri che territoriali a livello internazionale e nazionale.

I fisioterapisti italiani sono iscritti per obbligo alla Federazione Nazionale Ordine dei Fisioterapisti e sono i soli professionisti qualificati, secondo le norme del Ministero della Salute, a poter attuare cure fisioterapiche ad adulti e minori. Il fisioterapista che lavora specificamente in area pediatrica (FtAP) [2] perfeziona conoscenze e abilità nell'età pediatrica 0-18 anni tramite Master universitari e corsi teorico-pratici di perfezionamento e aggiornamento. In questa direzione è stato attivato nel 2006 il Master di I livello in Fisioterapia pediatrica dell'Università degli Studi di Firenze.

Il riconoscimento del settore specialistico della FTPED in Italia si esplicita concretamente nel 1997 con la creazione del Gruppo di Interesse Specialistico in Fisioterapia Pediatrica (GIS FTPED) all'interno dell'Associazione Italiana di Fisioterapia (AIFI). Il gruppo è tutt'ora impegnato nel sostenere gli standard di eccellenza delle pratiche su tutto il territorio nazionale e di promuovere la ricerca e una competenza clinica che si rinnova continuamente in base all'evidenza scientifica emergente. IL GIS FTPED AIFI è membro fondatore dell'*International Organization of Physical Therapists in Pediatrics* (IOPTP), istituito nel 2007 come sottogruppo del *World Physiotherapy Organization*. Attualmente i FtAP italiani stanno sostenendo l'attivazione di una rete che permetta la connessione e lo scambio fra i colleghi a livello europeo. Grazie alla sinergia fra il GIS FTPED, il Master in Fisioterapia Pediatrica dell'Università degli Studi di Firenze e l'Unità Professionale di Riabilitazione dell'AOU Meyer IRCCS, è stata ospitata a Firenze nell'ottobre 2022 la 2ª edizione del Congresso Europeo di Fisioterapia Pediatrica che ha unito 320 fisioterapisti provenienti da 22 diversi paesi europei. L'occasione del congresso è considerata l'opportunità ottimale di networking e confronto periodico fra i "fisioterapisti del

Matteo Pirinu[1,2], Chiara Degl'Innocenti[1,2], Mariangela Marchettini[1,3], Adrienne Davidson[1,3]

[1] Fisioterapista dell'area pediatrica; [2] UP Riabilitazione, AOU Meyer IRCCS, Firenze; [3] Comitato Scientifico Master di I Livello in Fisioterapia Pediatrica, Università degli Studi di Firenze

matteo.pirinu@meyer.it • chiara.deglinnocenti@meyer.it

Conflitto di interessi
Gli Autori dichiarano nessun conflitto di interessi.

© Copyright Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Anna Meyer Onlus

Open Access
L'articolo è open access e divulgata/o sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo o il fascicolo può essere usata/o indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it

bambino" europei sulla pratica clinica, la ricerca e la formazione specialistica e la sua terza edizione è in programma nel 2024 in Svizzera.

COME SI DIFFERENZIA LA FISIOTERAPIA PER I BAMBINI DA QUELLA PER GLI ADULTI?

La fisioterapia pediatrica ha iniziato a differenziarsi intorno agli anni '50-60 del secolo scorso, in concomitanza con due eventi chiave. Il primo è stato il riconoscimento da parte della comunità medica e scientifica che il bambino (incluso il neonato e il lattante) non è un "adulto in miniatura" [3], ma un individuo in transizione, un "essere e un divenire" con bisogni e diritti propri, non "oggetto" passivo di cure, ma protagonista competente e propositivo [4]. Con l'epidemia della poliomielite nella popolazione infantile in quegli anni, la fisioterapia ha cominciato a essere adattata alle diverse esigenze dell'età pediatrica nei trattamenti riabilitativi per gli esiti muscoloscheletrici. Negli anni successivi si sono sviluppati per la prima volta numerosi nuovi metodi e tecniche, diffuse e utilizzate a livello internazionale, dedicati esclusivamente all'infanzia, specifici per la ri/abilitazione di bambini affetti da patologie neurologiche, in particolare da paralisi cerebrale infantile. Negli anni '70-'80-'90, è stato poi compreso il ruolo fondamentale della famiglia e degli ambienti di vita nello sviluppo e nella fisioterapia rivolta al minore [5], entrambi valori supportati da evidenze scientifiche che mostrano, tutt'ora, che i trattamenti nella "stanza di terapia" sono meno efficaci per l'acquisizione e il recupero delle abilità funzionali in confronto agli interventi fisioterapici "indiretti", cioè integrati e trasformati in attività della vita quotidiana.
In Italia la riabilitazione e la fisioterapia in età evolutiva "all'avanguardia" trova le sue origini già dagli anni '70 con l'impronta data dal professore Adriano Milani Comparetti, neuropsichiatra infantile fiorentino, che ha promosso con fervore la chiusura delle scuole speciali e il diritto dei bambini con disabilità di frequentare la scuola di tutti. Il suo contributo è stato fondamentale per l'applicazione in Toscana della riforma sanitaria del 1978 [6] e per la creazione sul territorio di servizi di riabilitazione basati sul modello dell'équipe riabilitativa multi e interdisciplinare [7].

COS'È LA FISIOTERAPIA PEDIATRICA?

La pratica della FTPED si basa su fondamenti scientifici e su valori concettuali e filosofici specifici che la distinguono dagli altri ambiti della disciplina fisioterapica [2,7]. In linea generale mira al raggiungimento e al mantenimento del massimo potenziale di ogni bambino e adolescente nelle funzioni muscoloscheletriche, cardiopolmonari e neurologiche e alla sua massima partecipazione nella vita.
Il primo fondamento è l'**approccio olistico**, ovvero la necessità per il fisioterapista di considerare sempre il bambino/adolescente in modo globale. Questo richiede la considerazione, oltre alle funzioni posturo-motorie, percettive e sensoriali, anche degli aspetti relazionali, cognitivi, comunicativi, emotivi e sociali, la massima attenzione e valorizzazione degli ambienti di vita (domestico, educativo-scolastico e sociale) e il rispetto e il sostegno sempre alla famiglia e al sistema bambino-famiglia.
Il secondo fondamento è il riconoscimento dell'**aspetto evolutivo** e la necessità di adattare i comportamenti professionali e le azioni terapeutiche ai continui cambiamenti nell'assistito neonato-lattante-bambino-adolescente: età, maturazione psicomotoria, bisogni relazionali, interessi e la voglia di fare da sé. Con la stessa logica il fisioterapista accompagna i ragazzi nel passaggio all'età adulta, promuovendo le abilità di autogestione e di autodeterminazione.
Altra distinzione della fisioterapia nei bambini è che, oltre a occuparsi di riabilitazione (recupero di funzioni e competenze già acquisite ma perse in seguito a un evento patologico), il fisioterapista svolge anche attività di **abilitazione** ovvero la promozione delle acquisizioni di competenze funzionali per la prima volta nei bambini che presentano problematiche nello sviluppo neurologico.
Il terzo fondamento riguarda le **modalità e gli strumenti di trattamento pediatrici che sono differenti da quelli usati nell'adulto**. Prima di tutto, il FtAP adatta la fisioterapia degli adulti in modo differente al neonato, al lattante, al bambino e all'adolescente. Questi adattamenti possono essere sia quantitativi, che riguardano frequenza, durata e intensità dell'attività, che qualitativi, in relazione all'applicabilità, alla tolleranza e alla considerazione invasività-efficacia. In secondo luogo, per la necessità di medicalizzare il meno possibile la vita del bambino e della famiglia, viene privilegiato al massimo in tutte le età pediatriche il trattamento indiretto, ovvero la trasformazione e integrazione delle proposte terapeutiche nelle attività quotidiane, valorizzando la semplicità e, quanto possibile, la naturalezza delle attività. Il trattamento diretto, intendendo quello **tecnico** svolto direttamente dal fisioterapista, viene limitato a periodi particolari del percorso terapeutico. In alcune situazioni viene svolto un trattamento continuativo (per esempio nei primi 2-3 anni di vita in presenza di patologie neurologiche che compromettono lo sviluppo psicomotorio), ma per la maggior parte sono indicati cicli di trattamento per problematiche e obiettivi precisi (come per la fisioterapia post-chirurgia, incontri valutativi al fine di aggiornare il programma o per addestramento a nuovi ausili e ortesi, ad esempio tutori).
L'indicazione in età pediatrica di limitare al massimo possibile le sedute di trattamento fisioterapico tecnico deriva dal rispetto del vissuto del minore verso la fisioterapia, differente da quello dell'adulto. Se si chiede a un adulto "quanta fisioterapia vuole fare?" la risposta sarà quasi sempre "tanta, il più possibile!", mentre il minore risponderà "nessuna, il meno possibile".
Il gioco e le attività ludiche sono strumenti fisioterapici fondamentali in tutte le età pediatriche e in tutte le situazioni e fasi dell'intervento. Il FtAP è un esperto nel trasformare la fisioterapia in gioco e le attività ludiche e gioco in fisioterapia. Spesso queste sono così integrate l'una nell'altra che non si riesce facilmente a riconoscere le terapie e tecniche in atto, quindi è prassi che il terapista spieghi ai genitori la fisioterapia che il bambino sta facendo e il suo obiettivo.
Il quarto fondamento, condiviso con gli altri professionisti sanitari dell'ambito pediatrico, è l'integrazione nel lavoro con i genitori dei principi dell'**approccio centrato sulla famiglia** [2], che comprendono il riconoscere la famiglia come l'esperta e una costante nella vita del bambino e l'intermediaria con il mondo esterno, inclusi i servizi sanitari. La famiglia è valorizzata come il principale determinante e facilitatore della salute e dello sviluppo del bambino. In quest'ottica, Il fisioterapista lavora accanto ai genitori, promuovendo le loro capacità genitoriali e la loro partecipazione attiva, alla pari, nel team riabilitativo durante il percorso riabilitativo del figlio.

QUANDO E A COSA SERVE LA FISIOTERAPIA NEI BAMBINI E ADOLESCENTI?

La fisioterapia è utile in diverse **problematiche e patologie pediatriche.** Nel Box 1 si riportano le situazioni più comuni, divise nei 3 diversi ambiti: cardiopolmonari, muscoloscheletrico, sistema nervoso centrale e periferico.

BOX 1: Quando è utile la fisioterapia in età pediatrica

Problematiche cardiopolmonari

- Patologie respiratorie del neonato e del lattante congenite e acquisite
- Fibrosi cistica • Asma • Immunodeficienze • Cardiopatie
- Complicanze respiratorie in caso di: ventilazione meccanica, patologie neurologiche malattie neuromuscolari, paralisi cerebrali infantili…, chirurgia complessa cardiotoracica, addominale, neurochirurgia, malformazioni della gabbia toracica

Problematiche muscoloscheletriche

- Patologie ortopediche e anomalie posturali della prima infanzia congenite e acquisite al capo, collo, tronco e piedi • Anomalie della deambulazione • Scoliosi, cifosi • Fratture • Lesioni muscolo-tendinee
- Malformazioni congenite degli arti • Osteogenesi imperfetta
- Malattie reumatologiche: artrite idiopatica giovanile, dermatomiosite…
- Artrogriposi • Dolori funzionali • Acondroplasia • Patologie tumorali
- Ustioni ed esiti cicatriziali • Problematiche viscerali: disfunzioni del pavimento pelvico

Problematiche neurologiche e dello sviluppo psicomotorio

- Nascita pretermine e ricovero in terapia intensiva neonatale
- Paralisi cerebrali infantili • Spina bifida • Malattie neuromuscolari
- Patologie neurometaboliche • Traumi cranici • Patologie tumorali
- Patologie e sindromi genetiche • Neuropatie periferiche
- Lesioni nervose congenite e acquisite: lesione ostetrica del plesso brachiale, paresi del nervo faciale…

La fisioterapia nel bambino è oggetto di numerosi studi scientifici e viene rinnovata costantemente per garantire la massima efficacia e efficienza. A prescindere dalle indicazioni fisioterapiche specifiche per ogni problematica, la FTPED ha i seguenti obiettivi generali:

- facilitare l'acquisizione (abilitazione) e il recupero (riabilitazione) delle funzioni muscolo-articolari, cardio-respiratorie, neuromotorie: abilità, mobilità, forza, equilibrio, controllo, coordinazione, forma fisica;
- favorire lo sviluppo relazionale, sensoriale, cognitivo, comunicativo e sociale, aspetti interdipendenti con le funzioni neuromotorie;
- prevenire/limitare gli esiti funzionali (le disabilità);
- promuovere la sicurezza, il benessere, l'autonomia, l'autostima… e l'autodeterminazione;
- sostenere la partecipazione nei contesti di vita e il passaggio all'età adulta.

IN COSA CONSISTE IN PRATICA LA FISIOTERAPIA PER BAMBINI?

Ogni bambino avrà il suo programma con obiettivi e modalità fisioterapiche personalizzate, il cosiddetto **progetto riabilitativo individuale**. Il fisioterapista interviene nelle fasi acuta, subacuta, ri/abilitativa, cronica e palliativa della patologia, prendendosi cura anche della qualità di vita. È responsabile della valutazione, l'attuazione e la verifica del programma fisioterapico individuale e/o in gruppo. Rispetta e valorizza ogni bambino e la sua individualità, e lo coinvolge attivamente nelle proposte fisioterapiche. Ascolta, informa e valorizza i genitori, coinvolgendoli nel processo progettuale, decisionale e terapeutico educando e sostenendo la gestione del bambino e la comprensione e l'attuazione del programma domiciliare [8].

L'insieme delle **tecniche e degli strumenti della fisioterapia pediatrica** è riportato nel Box 2. Ognuno ha le proprie indicazioni e modalità di uso, esattamente come per i farmaci, ed è indispensabile utilizzare le terapie giuste in ogni situazione. Secondo la patologia e le problematiche presenti, il fisioterapista sceglie con molta attenzione le attività terapeutiche efficaci e indicate nella situazione di ogni singolo bambino.

Si illustrano di seguito una selezione di esempi di interventi fisioterapici in relazione alle problematiche e all'età.

Nell'ambito della Terapia Intensiva Neonatale, il fisioterapista valuta i neonati pretermine e gli altri piccoli e supporta gli infermieri e gli altri professionisti a selezionare e personalizzare le varie attività neurocomportamentali di *Developmental Care* da condividere con i genitori (cura

BOX 2: Strumenti, tecniche e attività fisioterapiche usate in età pediatrica

- Tecniche di apprendimento motorio e neuromotorio, facilitazioni motorie-cognitive, manuali e relative agli obiettivi del bambino: controllo posturo-motorio, movimento funzionale, equilibrio, coordinazione
- Facilitazioni propriocettive e sensoriali tattili, vestibolari, uditive-visive
- Gioco e attività ludiche terapeutiche: giochi e giocattoli manuali, di movimento e di ragionamento, gioco corporeo, giochi adattati, musica e libri, mezzi digitali…
- Cura posturale: posizionamenti a scopo preventivo, curativo e ri/abilitativo
- Esercizi articolari e muscolari: mobilizzazioni (passive, assistite, attive), stiramenti, rinforzo
- Ri/educazione di funzioni manuali e dell'arto superiore
- Ri/educazione posturale • Ri/educazione degli spostamenti nello spazio • Tecniche di trasferimenti
- Ri/educazione di funzioni oro-motorie • Ri/educazione vescicale, e del pavimento pelvico
- Fisioterapia respiratoria tecniche disostruenti (assistenza alla tosse, pep Mask, drenaggio autogeno), percorso di adattamento alla ventilazione non invasiva (NIV), ottimizzazione della terapia inalatoria
- Esercizi cardiovascolari • Tecniche di rilassamento training autogeno…
- Care fisioterapica al neonato pretermine cura posturale • *Rapping, holding, handling,* esperienze sensoriali-posturomotorie-relazionali…
- Tecniche non farmacologiche per il controllo del dolore • Terapia manuale • Massaggio terapeutico
- Terapie fisiche: termoterapia (freddo-caldo); idroterapia (fisioterapia in acqua), elettroterapia funzionale
- Programmi di attività fisica • Attività sportive terapeutiche • Attività motorie adattate
- Ri/educazione dell'indipendenza funzionale nelle attività quotidiane: mobilità, vestirsi, lavarsi...
- Modifiche ambientali (casa, scuola, contesti sociali e del tempo libero…)
- Ortesi: collari, tutori, scarpe, *splint* • Bendaggio funzionale/*taping*
- Ausili funzionali: attrezzature prima infanzia-seggiole-tavoli-statica-deambulatori-bastoni-carrozzine
- Ausili robotici, realtà virtuale, teleriabilitazione

posturale personalizzata e un "nido" ad hoc nell'incubatrice, esperienze relazionali, sensoriali e posturo-motorie, adattamenti ambientali). Eventuali problematiche muscolo-scheletriche o respiratorie saranno trattate dal fisioterapista specificamente. Al momento del ritorno a casa aggiorna e adatta le attività psicomotorie e relazionali all'ambiente familiare secondo l'età del piccolo e la sua maturazione, che includerà l'introduzione di attrezzature commerciali (ausili "abilitativi") come marsupio/fascia, sdraietta, passeggino e i primi giocattoli con i dovuti accorgimenti.
Per chi presenta problemi respiratori, il trattamento fisioterapico includerà tecniche disostruenti come la maschera a pressione espiratoria positiva (PEP mask), particolarmente efficace nella prevenzione e riduzione dell'accumulo di secrezioni polmonari. Per i ragazzi più grandi con una patologia cronica come la fibrosi cistica, sarà strutturato un programma di attività fisica e di tolleranza allo sforzo, privilegiando attività di movimento naturale (la bici, passeggiate, jogging) e sportive con gli amici e anche giochi elettronici e videogame che prevedano attività di movimento a casa.
Nel caso di un bambino ustionato sarà confezionato nella fase acuta/sub-acuta, secondo la sede del danno cutaneo, uno *splint* (una doccia di posizionamento) per prevenire retrazioni dei tessuti molli a livello dei distretti articolari e verranno eseguiti esercizi attivi-assistiti di mobilizzazione articolare, stiramento leggero e riattivazione muscolare e funzionale, tutti guidati dal bambino stesso, integrando attività ludiche terapeutiche e tecniche di distrazione per il controllo non farmacologico del dolore. Dopo la guarigione delle zone ustionate verrà svolta la fisioterapia preventiva degli esiti cicatriziali tramite un programma domiciliare gestito dai genitori (massaggio con creme particolari, stiramenti manuali e *splint* di allungamento dei tessuti a rischio, attività funzionali tramite esercizi segmentali e giochi mirati).
In caso di dolore muscolare e articolare e limitazione al movimento, problematiche molto comuni in tante patologie, possono essere indicati l'applicazione di caldo e/o freddo, tecniche di rilassamento, cura posturale e un insieme di vari tipi di esercizi.
Le fotografie dei bambini e ragazzi nella prima pagina dell'opuscolo presentato nel Box 3, illustrano una varietà di situazioni e di tecniche che fanno parte del lavoro del fisioterapista:

- il fisioterapista misura il recupero della flessione del gomito in una ragazzina che ha subito una frattura in quella sede, che ha causata una limitazione nella mobilità articolare;
- un adolescente affetto da fibrosi cistica fa autonomamente la sua fisioterapia respiratoria usando la maschera PEP Mask;
- un lattante con una paresi ostetrica sinistra viene distratto dalla mamma con le bolle di sapone mentre i due fisioterapisti confezionano uno *splint* di posizionamento per la spalla (da mettere durante il sonno) per prevenire le contratture muscolari;
- due ragazzine che usano ausili per camminare (due modelli differenti di deambulatore) si addestrano alla mobilità quotidiana in spazi esterni con la guida del fisioterapista;
- un bambino di 14 mesi, affetto da paralisi cerebrale infantile, si impegna nello stare in piedi e nel fare i primi passi con l'aiuto di un ausilio (sgabellino molto stabile) e di facilitazioni fisioterapiche manuali;
- una bimba affetta da malattia neurometabolica fa una seduta di trattamento fisioterapico mirato all'acquisizione del controllo posturomotorio antigravitario capo-tronco e dell'uso degli arti superiori per sostegno (lato sinistro) e per attività manuali con un oggetto (lato destro).

BOX 3: Prima pagina dell'opuscolo informativo sul Fisioterapista dell'area pediatrica

IL LAVORO DEL FISIOTERAPISTA NEL TEAM RIABILITATIVO PEDIATRICO

Il fisioterapista del bambino lavora con molte figure professionali. Collabora con una vasta gamma di medici specialisti che seguono bambini e adolescenti nei settori della pediatria, neuropsichiatria, fisiatria, ortopedia, reumatologia, neonatologia, neurochirurgia, e pneumologia. Il team riabilitativo multidisciplinare, oltre a medici, infermieri, educatori e psicologi, include altre tipologie di terapisti della riabilitazione: logopedisti e terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, ognuno con il suo profilo e impegni professionali distinti [9]. Il logopedista si occupa del trattamento ri/abilitativo delle problematiche e patologie che coinvolgono la deglutizione, il linguaggio, la comunicazione e le disfunzioni associate come l'alimentazione e l'apprendimento. Il terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva invece prende in carico problematiche del sistema nervoso centrale per gli aspetti neuropsichici, neurocognitivi, neurosensoriali e psicomotori. Come gli altri membri dell'équipe, il fisioterapista interagisce con il pediatra di famiglia e con i servizi infermieristici, sociali e scolastici, nell'ottica della collaborazione interprofessionale che promuove la salute e il benessere del bambino e della famiglia. I genitori diventano membri del team. Aiutano i professionisti sanitari ad aiutare i loro bambini e a curarli in modo ottimale.

DOVE LAVORA IL FISIOTERAPISTA DELL'AREA PEDIATRICA?

Il fisioterapista dell'area pediatrica lavora nei presidi ospedalieri e territoriali, nei centri di riabilitazione convenzionati e privati, nei centri diurni e residenziali, nei punti nascita e consultori familiari e svolge anche attività in libera professione.

Per quanto riguarda le strutture pubbliche afferenti al Sistema Sanitario Nazionale lavora in tutti i livelli di assistenza. È presente nelle aziende e presidi ospedalieri dove svolge la sua attività sia nei reparti di degenza (pediatria, oncologia, neurologia, neuropsichiatria infantile, pneumologia, fibrosi cistica, cardiologia, reumatologia), che nei reparti intensivi (terapia intensiva neonatale, rianimazione) che di chirurgia (chirurgia pediatrica, traumatologia, ustioni, ortopedia pediatrica, neurochirurgia).
A livello territoriale la figura del FtAP è parte integrante di servizi territoriali Materno-infantili, di Neuropsichiatria Infantile e di Riabilitazione. In linea con la normativa nazionale del DM 77/2022 del Ministero della Salute e il piano del sistema integrato territoriale sociale e sanitario delineato recentemente dalla Regione Toscana [10] il fisioterapista è presente come membro dell'équipe multidisciplinare di professionisti sanitari nella Casa della Comunità. La figura del fisioterapista, sia degli adulti che dei minori, ha un ruolo nella continuità assistenziale, nell'assistenza domiciliare, nell'ospedale di comunità, nelle cure palliative, nei servizi per le donne e le coppie e nella prevenzione in ambito sanitario [10].

IMPEGNI DI FORMAZIONE, CONSULENZE, COLLABORAZIONI E SUPPORTO

I fisioterapisti dell'area pediatrica svolgono attività di docenza e tutoraggio a livello universitario e partecipano ad attività di ricerca e di collaborazione con le società scientifiche nazionali e internazionali. Offrono consulenze e supporto alle strutture socio-educative, scolastiche e sportive e ad associazioni dei genitori.
Sul territorio nazionale sono presenti numerose iniziative in cui i FtAP partecipano per la promozione di salute e prevenzione primaria. Fra questi "La Schiena va a Scuola", progetto nazionale istituito da AIFI [11] di incontri di educazione sanitaria per il benessere del rachide rivolto ai bambini della scuola primaria, condotto da fisioterapisti specificatamente formati, che da quest'anno include anche una parte educativa/informativa dedicata a insegnanti e genitori.
In Toscana, al Festival della Salute, i FtAP sono presenti regolarmente, partecipando con interventi su temi come "Movimento e Apprendimento" e "Promozione dell'Attività Fisica in Carrozzina", sempre nell'ottica di promozione della salute.
Presso il servizio di Riabilitazione del Meyer, vengono organizzati regolarmente dai fisioterapisti degli incontri sul tema "Il Sostegno allo Sviluppo Psicomotorio per il Bambino 0-18 mesi", aperti a tutti i genitori interessati, iniziativa trattata in un'altra sezione di questa pubblicazione.

L'OPUSCOLO INFORMATIVO SUL LAVORO DEI FISIOTERAPISTI DEL BAMBINO

I concetti e le informazioni illustrati in questo articolo sono riassunti nell'**opuscolo informativo** [12] curato dal GISPED-AIFI sulla specificità della fisioterapia pediatrica e del fisioterapista che se ne occupa (Box 3). I destinatari sono i genitori e le famiglie di bambini e ragazzi che frequentano servizi di fisioterapia, i pediatri e gli altri professionisti sanitari dell'età evolutiva e il personale amministrativo, anche per spiegare le differenze del FtAP rispetto al fisioterapista che lavora con gli adulti e anche la sua specificità in confronto alle altre tipologie di terapisti che lavorano nei servizi di riabilitazione per l'età pediatrica.
La brochure, con differenti raccolte di fotografie, è a disposizione, anche per diffusione in forma cartacea, scaricando il file digitale che si trova nel sito del GIS FTPED dell'Associazione Italiana Fisioterapisti al seguente link: https://aifi.net/gis-aifi/fisioterapia-pediatrica.

BIBLIOGRAFIA

1. *Profilo sanitario del fisioterapista, Ministero della Salute, D.M. 14.09.1994, n. 741.*
2. *Davidson A, Coliva M, Sarno C, et al. Core competence del fisioterapista dell'area pediatrica. Proposte per il contesto italiano. Scienza Riabilitativa 2017;19:5-27.*
3. *Schamme T, Edwards S. Handbook of the philosophy of medicine. Dordrecht: Springer 2015.*
4. *Bandura A. Social cognitive theory: an agentic prospective, Annu Rev Psychol 2001;52:1-26.*
5. *Ministero della Salute. Istituzione del servizio sanitario nazionale. Legge 23 n. 833, dicembre 1978.*
6. *Spaducci M. From cure to care. La realtà dell'utopia di Adriano Milani Comparetti. Roma: Edizioni Conoscenza 2015.*
7. *Palisano RJ, Olin MN, Schreiber J. Campbell's physical therapy for children. 6th ed. Maryland Heights, MO: Elsevier 2023.*
8. *Akhbari Ziegler S, Hadders-Algra M. Coaching approaches in early intervention and paediatric rehabilitation. Dev Med Child Neurol 2020;62:569-574.*
9. *Ministero della Salute. Profili professionali delle professioni sanitarie della riabilitazione. https://www.salute.gov.it*
10. *Ministero della Salute. Modelli e standard per lo sviluppo dell'Assistenza Territoriale nel Servizio Sanitario Nazionale, DM 77/2022 allegato 1.*
11. *Progetto "La schiena va a scuola". https://schiena.aifi.net/*
12. *Pirinu M, Degl'Innocenti C, Davidson A. Opuscolo fisioterapista dell'area pediatrica. Fisioterapisti 2018;(70):24-27.*

La promozione della partecipazione nei contesti di vita per il bambino e l'adolescente con disabilità

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) definisce la partecipazione come "il coinvolgimento di una persona in una situazione di vita"; la presenza di una restrizione alla partecipazione è un problema che un individuo può sperimentare nel corso della sua esistenza [1].
In particolare, definisce la partecipazione come "la natura e la portata del coinvolgimento di una persona in situazioni di vita" e la classifica in termini di "mantenimento personale, mobilità, scambio di informazioni, relazioni sociali, vita domestica, istruzione, lavoro e occupazione, vita economica e vita comunitaria, sociale e civica" (OMS, 2001)[2]. Quest'ampia definizione comprende la partecipazione dei bambini e degli adolescenti negli ambienti scolastici e il loro coinvolgimento in attività più volontarie ed extrascolastiche, come la ricreazione e il tempo libero. Promuovere attività ricreative, stimolanti e intrinsecamente motivanti è considerata parte fondamentale dello sviluppo di bambini e giovani, strettamente correlata alla loro qualità di vita e ai rispettivi risultati futuri. Attualmente, il tema della partecipazione è sempre più dibattuto e rilevante anche nel campo della disabilità infantile [3] e in relazione al concetto di "sviluppo" del bambino [4,5], in quanto partecipare a un'attività fornisce senso di realizzazione e divertimento durante l'infanzia e l'adolescenza e uno sviluppo positivo in età adulta. La partecipazione ha dimostrato essere un indicatore di salute e benessere generale per tutta la durata della vita ed è stata descritta come un obiettivo chiave della riabilitazione [6-8].
È fondamentale che tutti i bambini partecipino ad attività e contesti che forniscano un appropriato livello di sfida, impegno sociale, appartenenza e autonomia [9].
Questo aspetto è indispensabile anche per bambini e giovani con disabilità (condizioni biologiche intrinseche o acquisite) dove l'impegno per promuovere questo aspetto è ancora più grande [3]. Il coinvolgimento dei più piccoli include la partecipazione ad attività quotidiane, come quelle ricreative, del tempo libero, scolastiche e domestiche [4]; prenderne parte permette a chiunque di sviluppare abilità e competenze, creare nuove amicizie e relazioni, raggiungere la salute mentale e fisica, esprimere la creatività, sviluppare un'identità personale e arricchire il significato e lo scopo della vita.
Diversi autori usano il termine "partecipazione sociale", sottolineando l'importanza dell'impegno nei contesti di vita: i bambini raccolgono le conoscenze e le abilità necessarie per interagire, giocare, fare esperienze, vivere con altre persone [3], costruire amicizie e sviluppare le capacità e le competenze di

Elena Biagini[1], Adele Frediani[2], Claudia Marini[3]

[1] Dottoressa in Fisioterapia, USL Toscana Centro zona Valdinievole;
[2] Dottoressa in Fisioterapia, USL Toscana Nord Ovest, zona Livorno;
[3] Dottoressa in Fisioterapia, USL Toscana Centro, zona Empoli

elena2.biagini@uslcentro.toscana.it •
adele.frediani@uslnordovest.toscana.it •
claudia.marini@uslcentro.toscana.it

Conflitto di interessi
Le Autrici dichiarano nessun conflitto di interessi.

© Copyright Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Anna Meyer Onlus

Open Access
L'articolo è open access e divulgata/o sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo o il fascicolo può essere usata/o indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it

cui hanno bisogno per avere successo nelle loro case, nella collettività e nella vita [4]. Si legge, inoltre, che la partecipazione ad attività ricreative supporti lo sviluppo di capacità motorie e apporti benefici alla salute, come il miglioramento della *fitness* cardiovascolare e la riduzione del tasso di obesità.
Come si legge nel lavoro di Piskur et al. [3], diverse pubblicazioni considerano la partecipazione un diritto fondamentale per i bambini; più significativa è la partecipazione di un individuo, più lui o lei sviluppa un senso di identità e diventa fiducioso e competente per relazionarsi con i pari, con gli adulti e con la società allargata oltre a esprimere i propri bisogni e "scegliere per sé stesso" (costruire e consolidare l'autodeterminazione).
Molti studi riportano che, oltre alla *performance*, l'impegno nelle attività è incluso nel concetto stesso di partecipazione e che si possa essere coinvolti in un'attività senza effettivamente svolgerla [3]. Questo è particolarmente rilevante per bambini e adolescenti con disabilità motoria molto complessa e invalidante.
La partecipazione dei bambini è potenzialmente influenzata non solo dalle loro capacità funzionali, abilità, interessi e cultura familiare, ma anche da fattori all'interno del loro ambiente fisico, sociale e istituzionale [4].
La disabilità infantile può influenzare negativamente la qualità di vita in quanto il tema della malattia è spesso imprevedibile e i sintomi comportano restrizioni fisiche e sociali [10]. Come riportato nell'articolo di Law et al. [4], diversi studi hanno dimostrato che la partecipazione dei bambini con disabilità è limitata rispetto a quelli a sviluppo tipico. I fattori attitudinali e la mancanza di sostegno sociale sono barriere importanti nel caso di soggetti con disabilità fisiche. Il bullismo, la segregazione sociale e l'emarginazione a volte incontrate dal bambino con disabilità possono lasciarlo isolato e diffidente nei confronti delle attività proposte al di fuori del contesto familiare. Nonostante questo, gli ambienti sociali, se strutturati con cura e attenzione, incoraggiano la partecipazione riducendo al minimo gli ostacoli, promuovendo relazioni di cura tra coetanei e atteggiamenti di accoglienza nelle attività ricreative.
In Italia, dalla fine degli anni '70, con l'abolizione delle scuole speciali, si dispone che bambini e adolescenti con ogni tipo di disabilità siano inseriti nelle classi *normali* della scuola pubblica, improntando un sistema pedagogico-educativo basato sull'integrazione scolastica. La vicinanza con l'altro, superata la prima fase di conoscenza a volte difficile, porta necessariamente all'azione orientata al bene sociale, grazie alla capacità di empatia che i bambini hanno e che si sviluppa sulla base delle affinità tra il bambino con disabilità e tutti gli altri compagni. Le classi integrate arricchiscono tutti dando l'opportunità di imparare dagli altri, di occuparsi degli altri e di acquisire inclinazioni, abilità e valori necessari per sviluppare l'autostima e il rispetto reciproco.
È ormai consolidato che i ragazzi che vivono la classe con compagni con disabilità elaborano una maggiore maturità sul piano emotivo e cognitivo. Per i bambini con difficoltà, viceversa, stare con gli altri, aumenta la voglia di fare, di imitare, di emulare e quindi di "imparare" [11,12].
È chiaro, quindi, che per migliorare la partecipazione dei bambini e dei giovani in età scolare, sia fondamentale riconoscere la presenza di barriere ambientali percepite e dell'impatto che queste hanno sulle loro capacità, affinché anche gli educatori, le comunità, i politici, i fornitori di servizi e le famiglie possano sviluppare strategie mirate ad abbatterle [4]. Conoscere questo aspetto è fondamentale dal momento che le barriere ambientali sono più pratiche da modificare rispetto ai problemi funzionali del bambino [13].

In Italia il fisioterapista specialista in area pediatrica svolge un ruolo attivo nei vari ambienti di vita del bambino, tra cui anche quello scolastico: insieme alla famiglia partecipa al Progetto Educativo Individuale (PEI), effettua incontri periodici con gli insegnanti, valuta l'ambiente collaborando all'abbattimento di barriere architettoniche interne o esterne alla scuola e prepara gli insegnanti all'utilizzo di ausili. Nel nostro Paese è possibile utilizzare, all'interno del complesso scolastico, ausili come *standing* e deambulatori per favorire la statica eretta, il cammino, il gioco o gli spostamenti. Insieme all'intero corpo docente e assistenziale, il fisioterapista collabora all'organizzazione della giornata scolastica, dei tempi e degli spazi che possano favorire la miglior partecipazione possibile ai vari contesti di gioco, attività, lezioni in classe e viaggi d'istruzione.
Il tema della partecipazione si fa sempre più complesso con l'aumentare dell'età. Nel bambino più piccolo, infatti, le attività e le richieste sono più "semplici" e spesso mediate dall'adulto che si assume la maggior parte della responsabilità e che contribuisce a una maggiore integrazione in tutti i contesti sociali di vario genere (famiglia, sport, scuola). Con la crescita, i compiti, le esperienze e le proposte diventano più complessi e le responsabilità dell'adolescente aumentano progressivamente, diventando sempre più indipendente dall'adulto. Ecco che il passaggio all'età adulta diventa un momento critico e molto complesso che richiede la massima integrazione tra i servizi sanitari, assistenziali e scolastici, vista anche la scarsità di proposte alternative al processo riabilitativo.
Il crescente interesse all'interno della comunità scientifica internazionale ha visto aumentare significativamente i lavori e le proposte di scale di valutazione per misurare la partecipazione che, come abbiamo analizzato, è un tema complesso e multifattoriale, dove la vera sfida è trovare qualcosa di facilmente applicabile, ma che offra anche degli elementi su cui poi poter costruire l'intervento. Questa necessità è sentita anche all'interno dei percorsi di studio di abilitazione e di specializzazione in Fisioterapia. In occasione di una tesi di Master in Fisioterapia Pediatrica dell'Università degli Studi di Firenze, è stata tradotta e adattata culturalmente la scala "*Pediatric Evaluation of Disability Inventory - Computer Adaptive Test*" (PEDI-CAT), poi validata, nello stesso Ateneo, in un percorso di Laurea Specialistica delle Professioni Sanitarie. Nell'anno accademico 2021/2022, due tesi del corso di Laurea in Fisioterapia hanno prodotto la traduzione in lingua italiana della scala di valutazione canadese "*Assessment of Life Habits*" (LIFE-H ASSESSMENT). Questo strumento è un questionario con il quale si raccolgono informazioni su tutte le abitudini di vita che le persone svolgono nei vari contesti (casa, ambiente di lavoro o scuola, quartiere). Questo studio sta attualmente proseguendo con la validazione della LIFE-H prevista per aprile 2024, ancora una volta all'interno del Master in Fisioterapia Pediatrica.
Sempre nel percorso di formazione specialistica, tra ottobre 2020 e marzo 2021, è stato svolto uno studio nei servizi di riabilitazione dell'infanzia dell'USL Toscana Centro che ha previsto la somministrazione della scala "*Partecipation and Environment Measure for Children and Youth*" (PEM-CY) [14,15]. La PEM-CY è uno strumento di misurazione progettato per aiutare genitori, terapisti e ricercatori a comprendere meglio la partecipazione di bambini e adolescenti. La scala prende in esame la frequenza della partecipazione, l'entità del coinvolgimento e il desiderio di cambiamento in riferimento a determinate attività che possono essere svolte in 3 ambienti diversi: casa, scuola e ambiente sociale. Tra le varie attività troviamo per esempio "partecipare a gite ed eventi scolastici",

Tabella I. Principali risultati dello studio riguardanti la somministrazione della PEM-CY.

	Ambiente domestico	Ambiente scolastico	Ambiente sociale
Maggior frequenza	Stare con gli altri Guardare la TV, video DVD	Frequentare i compagni fuori dalla scuola Svolgere attività in classe	Uscite nel quartiere Praticare attività fisiche sportive o non strutturate Stare con i coetanei
Minor frequenza	Fare i compiti e prepararsi per la scuola Fare le faccende domestiche Giocare al computer o ai videogame	Partecipare a gite ed eventi scolastici Partecipare alla squadra scolastica, club e organizzazioni	Fare lavoretti retribuiti Prendere parte a feste notturne o restare fuori per la notte
Maggior coinvolgimento	Stare con gli altri Guardare la TV, video DVD	Partecipare a gite ed eventi scolastici Frequentare i coetanei fuori dalle lezioni	Praticare attività fisiche non strutturate Uscite nel quartiere
Minor coinvolgimento	Eseguire compiti a casa Faccende domestiche	Partecipare alla squadra scolastica, club e organizzazioni Ruoli particolari a scuola	Prendere parte a organizzazioni, gruppi, club, attività di volontariato Fare lavoretti retribuiti
Desiderio di cambiamento	Maggior cure personali Maggior partecipazione nelle faccende domestiche Guardare meno TV, video e DVD (per tutti i bambini indipendentemente dalla gravità)	Maggior partecipazione a gite ed eventi scolastici Frequentare di più i coetanei a scuola al di fuori delle lezioni Maggior coinvolgimento nelle attività in classe	Stare più frequentemente insieme agli altri bambini Prendere parte maggiormente ad attività sportive
Facilitazioni	Atteggiamenti e azioni di personale che si occupa del bambino a domicilio Qualità delle relazioni del bambino con gli altri membri della famiglia	Sicurezza dell'ambiente Qualità delle relazioni con i coetanei Atteggiamenti e azioni di insegnanti o altro personale scolastico	Atteggiamenti e azioni di altri membri dell'ambiente sociale Qualità delle relazioni con i coetanei
Barriere	Capacità fisiche Capacità cognitive	Capacità fisiche Capacità cognitive	Capacità fisiche Capacità cognitive

"frequentare i coetanei a scuola al di fuori delle lezioni", "stare insieme agli altri in ambito domestico", "socializzare impiegando la tecnologia", "dedicarsi alle cure personali" etc. L'indagine viene svolta attraverso la somministrazione di un questionario a scelta multipla con la possibilità di inserire note o osservazioni personali da parte dell'intervistato.
L'obiettivo dello studio era quello di indagare la partecipazione di bambini e adolescenti, affetti da patologia neuromotoria, di età compresa tra i 5 e i 17 anni, deambulanti e non deambulanti. In particolare, lo scopo era quello di evidenziare eventuali differenze nella partecipazione in relazione all'età, al sesso e alla complessità del quadro neuromotorio, e di raccogliere il tipo di cambiamento desiderato nei vari ambienti di vita da parte delle famiglie, così da rilevare quali aspetti potrebbero supportare la partecipazione all'interno del progetto ri/abilitativo. Inoltre, dall'indagine effettuata ai genitori, si è cercato di cogliere il desiderio e il tipo di cambiamento auspicato in termini di maggiore o minore frequenza, maggiore o minor coinvolgimento nelle varie attività e maggiore varietà nei tre ambienti (domestico, scolastico, sociale). In relazione alle risposte date al questionario sottoposto ai genitori sono stati individuati, infatti, quali aspetti della partecipazione potrebbero essere implementati all'interno del progetto riabilitativo dei bambini e adolescenti in carico. L'indagine è stata condotta attraverso videochiamate in cui veniva somministrata al genitore lo strumento di valutazione PEM-CY. Sono stati reclutati 70 bambini/adolescenti con età media di 10,5 anni, di questi il 48,6% erano femmine e il 51,4% maschi. L'80% dei bambini era affetto da paralisi cerebrale infantile (PCI), il 20% da patologia genetica. I bambini afferenti allo studio appartenevano a tutti i livelli di gravità secondo le varie classificazioni "*Gross Motor Function Classification System*" (GMFCS), "*Manual Ability Classification System*" (MACS) e "*Communication Function Classification System*" (CFCS).
Dalle risposte raccolte è emersa una stretta correlazione tra frequenza e coinvolgimento nelle diverse attività proposte dalla PEM-CY di bambini e adolescenti con patologia neuromotoria. La scala prende in esame la frequenza della partecipazione (quante volte viene svolta l'attività indagata), l'entità del coinvolgimento del bambino nella stessa (poco, abbastanza, molto coinvolto) e il desiderio di cambiamento da parte dell'intervistato in riferimento ad attività tipiche che si svolgono a casa, a scuola o in ambiente esterno. I principali dati raccolti dalle interviste sono riassunti nella Tabella I.
In generale, l'ambito domestico è risultato essere quello con maggior frequenza nella partecipazione delle varie attività, mentre gli ambiti scolastico e sociale sono quelli con maggior coinvolgimento ma frequenza di partecipazione più bassa. La partecipazione è risultata minore nei soggetti più compromessi, ma, indipendentemente dal livello funzionale, è sostenuta dagli atteggiamenti di terzi e dall'auto-organizzazione delle famiglie. Dall'indagine, è emerso che i bambini più abili partecipano con maggior frequenza e maggior coinvolgimento rispetto ai pari con minor abilità, soprattutto in ambito domestico. Per quanto riguarda gli ambienti sociale e scolastico, il livello di partecipazione è generalmente più basso per tutti. È interessante notare che, a parità di competenze grosso-motorie, i bambini con migliori capacità comunicative e di manipolazione sono quelli che prendono parte a più tipi di attività. Per i genitori, la disabilità motoria è l'elemento che maggiormente ostacola la partecipazione nei tre ambiti, indipendentemente dal livello di effettiva disabilità neuromotoria del figlio, seguito dalle capacità cognitive. La qualità della relazione con i familiari, i pari, gli insegnanti e i vari operatori che ruotano intorno al bambino sono, invece, i fattori facilitanti la partecipazione, indipendentemente dalle capacità comunicative del bambino. L'attività per la quale i genitori si dichiarano più desiderosi di cambiamento in termini di frequenza, di coinvolgimento e numero maggiore di attività è "stare insieme agli altri bambini", mentre in riferimento solo a frequenza e coinvolgimento è "prendere parte ad attività sportive

strutturate". Per tutti e tre gli ambiti considerati, è emerso che tra i più importanti fattori per promuovere la partecipazione troviamo la disponibilità di tempo da parte delle famiglie e la possibilità di potersi organizzare autonomamente.
È stato rilevato, inoltre, che la scarsa disponibilità di informazioni, trasporti e strutture pubbliche adattate riduce la partecipazione. Si è confermato, quindi, il desiderio da parte dei genitori di poter incrementare le occasioni e le modalità di partecipazione per i propri figli e la necessità di lavorare per arricchire le possibilità, abbattere le barriere e introdurre elementi facilitanti (luoghi, strutture, mezzi di trasporto, disponibilità di informazioni).
Come risulta dallo studio e come sostenuto dalla letteratura scientifica [16-18], la partecipazione dipende non solo dalla complessità del soggetto, ma anche dalle proposte e dalle possibilità che l'ambiente e la società offrono.
In ottica di incrementare le occasioni di partecipazione di soggetti con importante disabilità neuromotoria, è stato realizzato un progetto rivolto a un bambino di 6 anni con diagnosi di degenerazione ponto-cerebellare (mut. TSEN54), atrofia cerebellare e ipotrofia del ponte, ipertonia piramidale, disturbo distonico discinetico e posizionamento di PEG. Il progetto è stato condotto dal servizio di Unità Funzionale Salute Mentale Infanzia e Adolescenza (UFSMIA) nella persona del fisioterapista, dall'insegnante di sostegno e dal Comune di Livorno. Lo studio è nato dalla necessità di promuovere l'inserimento del bambino alla scuola primaria, motivati anche dalla richiesta dell'insegnante di trovare proposte per renderlo partecipe e interattivo con il gruppo classe, garantendo le migliori condizioni di benessere psicofisico. Il bambino era seguito dal servizio UFSMIA, dove effettuava trattamento fisioterapico mediante stimolazione basale. Con il termine "stimolazione" si intende offrire esperienze positive che spingano alla sperimentazione del nuovo e al cambiamento. Lo scopo dell'approccio è quello di promuovere lo sviluppo della persona affetta da disabilità complessa, creando situazioni e condizioni favorevoli che permettano di far emergere la sua personalità e la nascita di relazioni con la famiglia e la comunità, tenendo fermamente conto che lo sviluppo è un fenomeno dinamico e complesso, unico per ogni individuo e che necessita della massima personalizzazione degli obiettivi e degli strumenti necessari per raggiungerli. Il termine "basale" fa riferimento alla proposta elementare dell'approccio, non richiede nessun prerequisito all'individuo destinatario dell'offerta e propone esperienze basilari di vita che richiamano le fondamenta della percezione.
Nella stimolazione basale la persona con disabilità è considerata come un individuo che vive una forma di vita diversa e, in quanto vivo, è in grado di comunicare [19,20].
Il progetto prevedeva, inizialmente, la presenza dell'insegnante alle sedute di fisioterapia all'interno della struttura ASL di riferimento, dove il piccolo eseguiva tre accessi a settimana. Questo ha permesso alla docente di conoscere il bambino prima dell'inizio dell'anno scolastico e apprendere alcune nozioni dell'approccio. Il percorso conoscitivo è stato svolto nei 3 mesi estivi, durante i quali sono stati presi contatti con il Comune di Livorno per la ristrutturazione dell'aula del plesso scolastico che avrebbe accolto l'alunno.
Questo ha permesso di modificare una stanza con materiali individualizzati per la stimolazione basale; tali materiali sono stati acquistati con i fondi per la disabilità disponibili per la scuola attraverso il bando del Centro Territoriale di Supporto – CTS – (presentazione di progetti relativi all'acquisto, alla trasformazione, all'adattamento e utilizzo di ausili e sussidi didattici - Decreto dipartimentale 30 giugno 2022 n. 1602).

Figura 1. Immagine della stanza basale realizzata a scuola.

Altri fondi, invece, sono stati ottenuti da una donazione privata e ulteriore materiale, infine, è stato realizzato dall'insegnante. La realizzazione della "stanza basale", denominata "il Nido" (Fig. 1), è quindi il risultato dell'impegno e della volontà di tante figure professionali diverse.
Con l'inizio dell'anno scolastico, a settembre 2021, veniva avviato il progetto riabilitativo con obiettivi di integrazione e benessere psicofisico che prevedeva l'accesso del fisioterapista nella scuola un giorno a settimana per 2 ore. Le attività venivano proposte al bambino insieme ad altri cinque compagni di classe e prevedevano stimolazioni sensoriali, visive, uditive, tattili e vestibolari.
Questo progetto ha permesso la partecipazione condivisa con i coetanei trasformando l'aula, da luogo prettamente didattico, a luogo di costruzione di vita comune attiva in ambiente basale. La realizzazione dell'aula basale ha permesso al bambino una frequenza scolastica continuativa nonostante il periodo pandemico, un miglior benessere psicofisico e tono dell'umore (Fig. 2). In particolare, si nota come la relazione con i coetanei e gli adulti di riferimento abbia beneficiato dell'intervento. Inoltre, le reazioni agli stimoli, in particolare quelli uditivi, sono aumentate notevolmente. Utilizzando, quindi, proposte semplici, il bambino ha potuto scoprire sé stesso e il proprio corpo, migliorando così la relazione con l'adulto, con i pari e il rapporto con gli oggetti.
"Partecipazione" è un termine molto ampio che può e deve essere non solo considerato come un obiettivo da raggiungere, ma anche come un mezzo utile per sostenere lo sviluppo di diverse capacità e competenze. È importante conoscere e ampliare strumenti di misura per la valutazione della partecipazione allo scopo di sostenere bambini con difficoltà e le rispettive famiglie nei vari contesti di vita, a partire già dall'età infantile.
La partecipazione di un bambino dovrebbe essere promossa tramite la comunicazione e la condivisione di obiettivi, interventi e attività da parte di tutte le figure che ruotano intorno a lui, siano esse personale sanitario, educativo o membri della famiglia e amici. Pertanto, anche i fisioterapisti specializzati in area pediatrica rivestono un ruolo importante attraverso non solo la valutazione, individuazione ed eliminazione di fattori "barriera", ma anche sostenendo il coinvolgimento di un bambino nelle situazioni di vita tramite la valorizzazione di punti di forza, aiutandolo a sviluppare strumenti e strategie più adatte in riferimento ai vari contesti.
La scuola svolge un ruolo cruciale per la partecipazione. La presenza in classe di un bambino con disabilità è diventata risorsa per tutti i coetanei, aumentando il senso di autoefficacia, di cura per il prossimo e benessere generale, mantenendo integro il percorso didattico, grazie a una progettualità

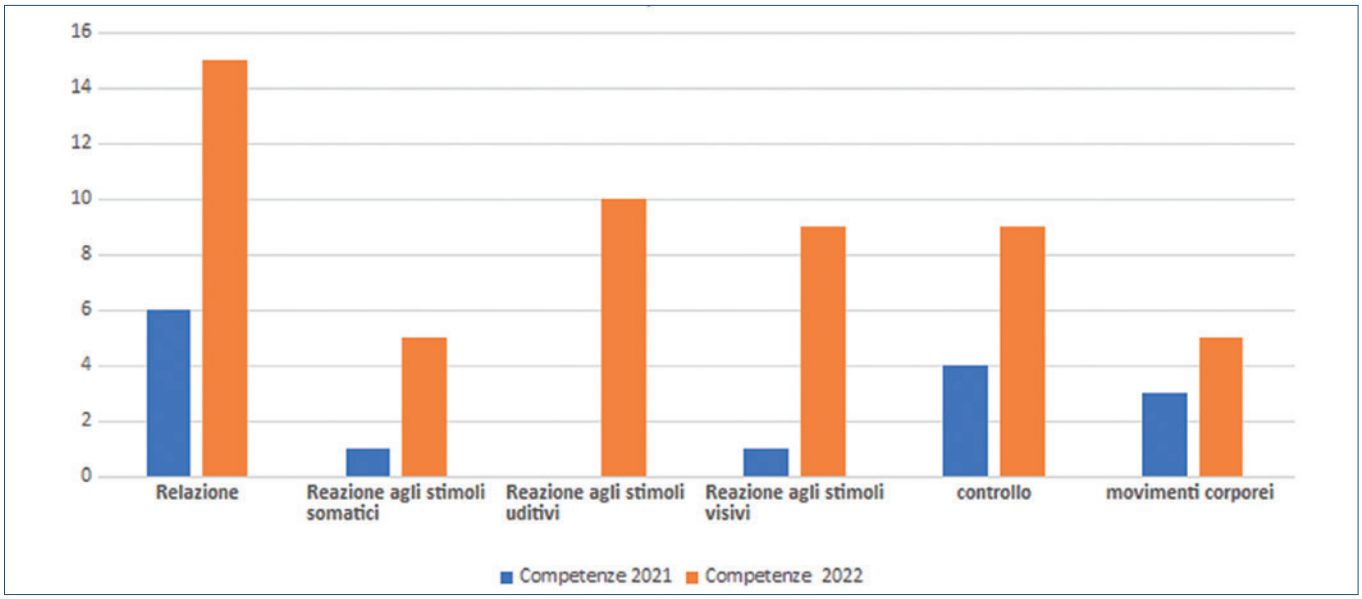

Figura 2. Confronto competenze 2021-2022.

condivisa con tutto il team scolastico. Il bambino con disabilità è parte integrante della classe e partecipa alla vita scolastica, per ciò che può dare e fare, in maniera regolare come tutti gli altri alunni.
La famiglia è e resterà sempre la massima esperta del bambino e dovrà in ogni momento essere il punto di riferimento per qualsiasi scelta, proposta e decisione. Rimane, quindi, la risorsa fondamentale nel promuovere e nel sostenere la partecipazione del proprio figlio. Purtroppo, a oggi, l'inclusione e il prendere parte a contesti di vita sociale dipende ancora molto dalla disponibilità e affabilità del nucleo familiare, sia in termini di tempo e organizzazione generale (genitore che sceglie di non lavorare, rete familiare allargata), sia per motivazioni più pratiche (utilizzare mezzi di trasporto attrezzati o vivere in contesti più urbani).
Il periodo adolescenziale resta profondamente difficoltoso e critico: in particolare, alla fisiologica richiesta di maggiore partecipazione, il ragazzo si scontra con la difficoltà di trovare alternative inclusive che a oggi sono scarse. Gli adolescenti, infatti, frequentano meno i centri di riabilitazione, perché ormai fuori dalla fase di acquisizione di competenze, accedendo ai servizi soprattutto per i controlli periodici. Purtroppo però il contesto sociale non offre molte occasioni di attività parallele e questo rende necessario un cambio di prospettiva. Per il futuro è quindi fortemente auspicabile potenziare l'accesso ai servizi di comunità, favorire l'utilizzo dei mezzi pubblici e moltiplicare le attività favorenti abilità e momenti di coinvolgimento attivo con i coetanei. In questo contesto, resta fondamentale curare il passaggio all'età adulta anche in vista di un possibile inserimento nel mondo del lavoro come realizzazione di una indipendenza definitiva.

BIBLIOGRAFIA

1. *World Health Organization. International classification of functioning, disability and health. Geneva, Switzerland: WHO 2001.*
2. *King G, Law M, King S, et al. A conceptual model of the factors affecting the recreation and leisure participation of children with disabilities. Phys Occup Ther Pediatr 2003;23:63-90.*
3. *Piškur B, Beurskens AJ, Jongmans MJ, et al. Parents'actions, challenges, and needs while enabling participation of children with a physical disability: a scoping review. BMC Pediatr 2012;12:177.*
4. *Law M, Petrenchik T, King G, et al. Perceived environmental barriers to recreational, community, and school participation for children and youth with physical disabilities. Arch Phys Med Rehabil 2007;88:1636-1642.*
5. *Nina K, Sigrid Ø. A Comparative ICF-CY–Based Analysis and Cultural Piloting of the Assessment of Preschool Children's Participation (APCP). Phys Occup Ther Pediatr 2015;35:54-72.*
6. *Bedell G, Coster W, Law M, et al. Community participation, supports, and barriers of school-age children with and without disabilities. Arch Phys Med Rehabil 2013; 94:315-323.*
7. *Albrecht EC, Khetani MA. Environmental impact on young children's participation in home-based activities. Dev Med Child Neurol 2017;59:388-394.*
8. *Guichard S, Grande C. The role of environment in explaining frequency of participation of pre-school children in home and community activities. Int J Dev Disabil 2019;65:108-115.*
9. *Willis CE, Reid S, Elliott C, et al. A realist evaluation of a physical activity participation intervention for children and youth with disabilities: what works, for whom, in what circumstances, and how? BMC Pediatr 2018;18:113.*
10. *Lindsay S, Kingsnorth S, Mcdougall C, et al. A systematic review of self-management interventions for children and youth with physical disabilities. Disabil Rehabil 2014;36:276-885.*
11. *Ianes D, Tortello M. Handicap e risorse per l'integrazione. Trento: Erickson 2000.*
12. *Ianes D, Tortello M. La qualità dell'integrazione scolastica. Trento: Erickson 1999.*
13. *Anaby D, Law M, Coster W, et al. The mediating role of the environment in explaining participation of children and youth with and without disabilities across home, school, and community. Arch Phys Med Rehabil 2014;95:908-917.*
14. *Coster WJ, Bedell G, Law M, et al. Psychometric evaluation of the Participation and Environment Measure for Children and Youth (PEM-CY). Dev Med Child Neurol 2011;53:1030-1037.*
15. *Coster W, Law M, Bedell G. PEM-CY - Participation and Environment Measure - Children and Youth - 2010. www.CanChild.ca*
16. *Novak I, Honan I. Effectiveness of pediatric occupational therapy for children with disabilities: a systematic review. Aust Occup Ther J 2019;66:258-273.*
17. *Bedell GM, Khetani MA, Cousins MA, et al. Parent perspectives to inform development of measures of children's participation and environment. Arch Phys Med Rehabil 2011;92:765-773.*
18. *Coster W, Law M, Bedell G, et al. School participation, supports and barriers of students with and without disabilities. Child Care Health Dev 2013;39:535-543.*
19. *Fröhlich A. La Stimolazione basale per bambini, adolescenti e adulti con pluridisabilità. Brescia: La Scuola 2020.*
20. *Argyle M. Korpersprache und Kommunikation. Paderborn: Junfermann Verlag 2013.*

La presa in carico di bambini e adolescenti con dolore nociplastico a livello del sistema muscolo-scheletrico: il percorso terapeutico presso l'AOU Meyer IRCCS

Il dolore viene definito dall'IASP [1] (*International Association for the Study of Pain*) come esperienza sensoriale ed emotiva spiacevole associata, o simile a quella associata, a un danno tissutale reale o potenziale. A seconda dell'eziopatogenesi, il dolore può essere classificato in:

- **nocicettivo**: è il dolore caratterizzato dall'attivazione dei nocicettori della cute, mucose e organi interni, escluso il sistema nervoso. Può essere di tipo somatico superficiale quando interessa cute e mucose, somatico profondo se deriva da lesioni a carico di tendini, muscoli, articolazioni, ossa o di tipo viscerale quando sono interessati gli organi interni;
- **neuropatico**: origina da un'anomalia della trasmissione degli impulsi conseguenti a lesioni o disfunzioni del sistema nervoso centrale o periferico. Spesso questo tipo di dolore cronicizza e si può accompagnare ad alterazioni della sensibilità come iperalgesia, allodinia, disestesia o ipoestesia;
- **nociplastico**: dolore che deriva da nocicezione alterata in assenza di danno tissutale, di malattia o di lesione del sistema somatosensoriale. È frequentemente associato a meccanismi di alterazione della trasmissione e dell'interpretazione del segnale doloroso chiamati **sensibilizzazione centrale** secondo cui stimoli dolorosi ripetuti possono alterare i meccanismi di mediazione degli stimoli da parte dei neuroni sensitivi localizzati a livello delle corna posteriori. È un dolore cronico, di tipo primario; il dolore rappresenta quindi la patologia e non un suo sintomo. Può associarsi anche ad alterazioni della sensibilità del dolore di tipo neuropatico.

In età pediatrica il **dolore di tipo nociplastico** viene comunemente chiamato "disturbo da sintomi somatici" o "sindrome da dolore cronico-funzionale" per la durata e la cronicità della condizione, oppure "sindrome da amplificazione dolorosa" per la discrepanza tra sintomatologia dolorosa percepita e reale affezione somatica [2]. Una percentuale tra il 20 e il 35% di bambini e adolescenti sperimenta dolore di tipo nociplastico principalmente sotto forma di cefalea, dolore addominale o dolore muscolo-scheletrico [2,3].

Per **dolore muscolo-scheletrico cronico** si intende il dolore a carico di ossa, articolazioni e/o tessuti molli che persiste oltre i tre mesi; esso è la terza causa di dolore nociplastico nella popolazione pediatrica [3]. Si tratta di una condizione dolorosa di tipo non organico, ovvero presente in assenza di alterazioni agli esami ematici e strumentali (ecografie, radiografie, risonanza magnetica, elettromiografia, potenziali evocati) [3,4]. Le più comuni forme di questo tipo di dolore sono la **sindrome del dolore muscolo-scheletrico amplificato (AMPS)**, il dolore benigno agli arti dell'infanzia (noto anche come dolori della crescita o dolore benigno notturno agli arti dell'infanzia), le sindromi di ipermobilità articolare benigna [4].

Secondo un recente articolo [5], pubblicato da Weiss e Stinson nel 2018, l'AMPS può essere localizzata (sindrome da dolore regionale complesso) o diffusa (dolore cronico diffuso/fibromialgia giovanile). Si stima che la AMPS localizzata abbia un'incidenza di 1,2/1.000.000 nei bambini e ragazzi tra i 5 e i 15 anni e che la forma diffusa abbia una incidenza compresa tra il 2 e il 6% della popolazione pediatrica, benché rimanga

Viola Fortini[1], Elena Prato[1], Marianna Scollo Abeti[2], Beatrice Sodini[3], Francesca Rossetti[4]

[1] Fisioterapista, specializzata in area pediatrica, U.P. Riabilitazione, AOU Meyer IRCCS, Firenze; [2] Psicologa e Psicoterapeuta, Psicologia pediatrica ospedaliera, AOU Meyer IRCCS, Firenze; [3] Infermiera, Terapia del Dolore, AOU Meyer IRCCS, Firenze; [4] Medico Anestesista e Algologa, Terapia del dolore, AOU Meyer IRCCS, Firenze

viola.fortini@meyer.it • marianna.scolloabeti@meyer.it
beatrice.sodini@meyer.it • francesca.rossetti@meyer.it

Conflitto di interessi
Le Autrici dichiarano nessun conflitto di interessi.

© Copyright Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Anna Meyer Onlus

Open Access
L'articolo è open access e divulgata/o sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo o il fascicolo può essere usata/o indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it

ancora una diagnosi controversa in quanto basata solo sui sintomi clinici [5]. La fascia di età maggiormente colpita è quella tra i 10 e i 15 anni, con età media di 12 anni; entrambe le forme, comunque, risultano più frequenti nel genere femminile (tipicamente con un rapporto 2:1). L'identificazione precoce è fondamentale in quanto il 5-8% sviluppa severi livelli di disabilità correlata al dolore e il 17-35% continua a presentare dolore cronico in età adulta [5,6]. L'AMPS è una condizione medica caratterizzata, come espresso dalla definizione stessa, dalla sproporzione tra la sintomatologia percepita e gli aspetti clinico-fisici evidenziabili. Il dolore riferito risulta più intenso di quanto ci si aspetterebbe normalmente e solitamente non viene alleviato dalle classiche terapie antidolorifiche [7].

I bambini/adolescenti possono presentare una risposta algica spiccata a stimoli normalmente scarsamente dolorosi, come la palpazione o l'esame articolare (iperalgesia) o percepire dolore per stimoli che normalmente non sono dolorosi, ad esempio il contatto cutaneo con i capi di abbigliamento (allodinia). Spesso si osserva ipervigilanza verso l'area o le aree interessate, con atteggiamenti di difesa e timore nei confronti della mobilizzazione o mantenimento di posture di "protezione" [6,7].

All'interessamento muscolo scheletrico si possono associare anche sintomi debilitanti non strettamente correlati al distretto interessato, quali dolore addominale, cefalea o dolore toracico, inoltre possono essere presenti stanchezza generalizzata, disturbi del sonno e disturbi dell'umore [3,6]. Tale condizione, mantenuta cronicamente, può procurare limitazioni funzionali fino a vere e proprie disabilità oltre a una importante riduzione della partecipazione e delle attività sociali e scolastiche [4-7].

Nelle AMPS non viene identificata una chiara causa che scateni il dolore, ma il dolore esiste e non va assolutamente considerato come "inventato" o di origine esclusivamente psicologica; in questi casi ci troviamo di fronte a un fenomeno complesso concettualizzato negli ultimi anni tramite un modello bio-psicosociale multidimensionale, che non prevede più la contrapposizione tra le componenti somatiche e il dolore psichico ma ne valorizza l'interconnessione [6,7].
L'**eziologia** di questo tipo di dolore sembra essere quindi di tipo multifattoriale con una alterazione del sistema nocicettivo centrale che causerebbe un'iperattività del sistema nervoso simpatico. All'interno di questa dinamica intervengono fattori sia *intrinseci* come bassa soglia del dolore, ipermobilità articolare, prevalenza di collagene di tipo III, sia *estrinseci* come la memoria di esperienze dolorose, stress scolastici o familiari, presenza in famiglia di modelli di approccio "anomali" nei confronti del dolore [7].

È stata dimostrata l'esistenza di un rapporto tra adolescenti femmine con miglior rendimento scolastico e affezione da dolore funzionale; esiste inoltre una significativa associazione tra dolore funzionale negli adolescenti e basso peso alla nascita, prematurità, pregressi ricoveri in ospedale [5,6].

L'**incidenza** maggiore nel sesso femminile sembrerebbe correlata a fattori genetici e ormonali.

Nella Tabella I, si riportano le tipiche **caratteristiche clinico-anamnestiche** delle AMPS.

Durante la pandemia per il **COVID** i ragazzi che *già presentavano un quadro di* AMPS hanno riscontrato un peggioramento del quadro clinico correlabile sia alla maggiore preoccupazione e ansia, sia all'isolamento sociale e interruzione delle attività motorie causati dalle norme restrittive, con conseguente ricaduta sulla loro salute mentale e di conseguenza anche fisica [8].

In alcuni casi è stato riportato, dai ragazzi o dai loro genitori, un iniziale beneficio sul dolore grazie alla riduzione dello stress causato dal sentirsi "diversi" e impossibilitati dal dolore a "fare ciò che fanno gli altri" coetanei, ma l'isolamento ha avuto un effetto protettivo solo iniziale, col passare del tempo insieme all'inattività hanno avuto un impatto molto negativo sulla sintomatologia dolorosa e la sua percezione, proprio perché alla base del trattamento viene data priorità alla partecipazione sociale, al movimento e alla funzione nonostante il dolore. Un altro fattore che ha inciso negativamente sul dolore durante la pandemia è stata l'interruzione delle cure in presenza, mantenendo spesso contatti solo in modalità di televisita [9].

Tabella I. Caratteristiche clinico-anamnestiche tipiche delle AMPS.

• Storia prolungata di dolore resistente al trattamento farmacologico
• Lunghi iter diagnostici
• Discrepanza tra percezione del dolore e reale affezione
• Facile affaticabilità
• Disturbi del sonno
• Comportamento focalizzato sul dolore da parte della famiglia
• e del bambino/adolescente
• Disabilità funzionale con talvolta dipendenza nelle attività della vita quotidiana (ADL)
• Ridotta partecipazione/isolamento sociale, sospensione dell'attività sportiva
• Ottimo rendimento scolastico ma con scarsa frequenza e partecipazione (assenteismo)
• Dinamiche familiari "disfunzionali" (iperprotezione genitoriale)
• Caratteristiche e disturbi psicologici (ansia, depressione, disforia di genere, catastrofizzazione, ridotta capacità di *coping*)
• Eventi traumatici
• (separazione, lutto, bullismo, vittimizzazione da parte dei pari)

Per quanto riguarda le *nuove diagnosi* durante il COVID, si è invece evidenziata una diminuzione della prevalenza dei nuovi casi con AMPS: negli Stati Uniti è diminuita dall'11 all'8% nel primo anno della pandemia; nel 2020 le probabilità di dolore cronico segnalato dal *caregiver* sono diminuite del 33% [10]. Le cause di questa iniziale riduzione non sono completamente note, sicuramente la preoccupazione per uno stato di emergenza sanitaria generale può aver determinato, almeno negli adolescenti, una minor attenzione e sensibilità al problema del dolore nociplastico, ma è probabile che anche altri fattori contribuiscano a spiegare questo dato. La limitazione degli accessi in ospedale per visite ed esami può aver contribuito alla riduzione di questi numeri nei primi mesi di pandemia. Altre ipotesi che si possono fare sono riconducibili a una minor percezione dei sintomi di fatica e stanchezza correlati alla scuola o all'attività fisica; alla riduzione delle occasioni in cui si possono verificare difficoltà relazionali con i pari (es. bullismo); al maggior tempo trascorso con i familiari, che hanno fornito un maggior supporto e sostegno durante la giornata [10].

Con la graduale riduzione delle norme restrittive e la riapertura sociale/scolastica si è verificato un trend inverso, caratterizzato da un nuovo aumento dei casi di AMPS legato al rientro progressivo alla quotidianità dopo un lungo periodo di isolamento che ha provocato una maggiore ansia, alterazioni dell'umore, depressione, demotivazione, difficoltà di progettualità e di definizione di obiettivi oltre a decondizionamento fisico con ridotta abitudine al movimento e ridotta capacità di tolleranza dello sforzo fisico. Il dolore di tipo cronico è stato inoltre descritto come effetto del *long*-COVID in pazienti che sono risultati positivi al COVID-19 [11]. Dai dati della letteratura emerge che in questa fase sono aumentati i casi di maschi affetti da AMPS, rispetto alle femmine, riducendosi il tipico rapporto di 2:1 a favore del sesso femminile [11,12].

Queste forme possono essere difficili da **diagnosticare** in ambito pediatrico a causa della varietà di presentazioni e della mancanza di test di laboratorio o diagnostici per confermare la diagnosi che risulta essere una diagnosi di esclusione; inoltre la consapevolezza che tali forme cliniche possano presentarsi nella popolazione pediatrica non è a oggi diffusa (a differenza dell'adulto in cui esiste una realtà organizzata nel sistema sanitario) con conseguente carenza di percorsi clinici assistenziali pediatrici in grado di accogliere e gestire questa casistica con un corretto inquadramento diagnostico e uno specifico intervento riabilitativo, sia funzionale che psicologico. Il primo passo per la gestione corretta di questi pazienti deve essere proprio la presa di coscienza da parte dei medici che hanno in cura il paziente della possibile presenza di AMPS in tutti i soggetti pediatrici che presentano dolore muscolo-scheletrico cronico senza una causa identificabile e che presentino le caratteristiche sopra descritte.

Secondo la letteratura una **prognosi** migliore è favorita da *diagnosi e presa in carico precoci*. Il dolore viene generalmente attribuito dai familiari, e talvolta anche dal ragazzo, a malattie gravi, generando stati di angoscia e preoccupazioni elevati che finiscono per rinforzare la credenza di essere malati e portare a un ulteriore amplificazione e cronicizzazione della sintomatologia. L'identificazione precoce della problematica può portare a una diminuzione della medicalizzazione e a una più rapida ripresa della vita quotidiana con i coetanei [6].

La letteratura internazionale [6,7,13,14] dimostra inoltre che la prognosi nelle AMPS è migliore se il bambino/adolescente e i suoi familiari sono presi in carico con un *approccio multi/transdisciplinare* che lavora con l'obiettivo di aumentare le capacità funzionali e diminuire il dolore. Il trattamento ha lo scopo di permettere al ragazzo di ritrovare la sua autonomia nel funzionamento della vita quotidiana e di concentrarsi sul guadagno di funzione piuttosto che sulla completa scomparsa del dolore, soprattutto in fase iniziale. A tale scopo, la fisioterapia integrata con la terapia psicologica ed eventualmente a un aiuto farmacologico, si rivolgono a migliorare le capacità di ***coping*** (strategie di adattamento per far fronte al dolore) del paziente e della famiglia oltre a ridurre i fattori che concorrono al mantenimento del dolore. Un altro elemento emergente nella letteratura internazionale è il concetto di **autoefficacia**, ovvero la consapevolezza del ragazzo di poter partecipare a situazioni diverse della vita quotidiana nei diversi contesti sociali nonostante la presenza del dolore [14].

I vantaggi di un approccio multi/transdisciplinare comprendono una riduzione del numero di visite in ospedale da parte della famiglia, la condivisione simultanea della raccolta dei dati sia nella fase iniziale che nelle visite di follow-up, la partecipazione di tutti i membri dell'équipe alla formulazione della diagnosi, del piano terapeutico e di follow-up e le comunicazioni univoche da parte del team, al ragazzo e ai familiari [13].

La letteratura riporta che la maggior parte dei bambini e ragazzi che presentano la forma localizzata, seguiti con approccio multi/transdisciplinare, vanno incontro a completa risoluzione dei sintomi tramite il trattamento; solo una piccola percentuale (20%) continua ad accusare dolore, disabilità o ricadute [5].

Anche per la forma diffusa i dati indicano che il 70% dei bambini o ragazzi che avevano intrapreso il trattamento multidisciplinare e abbandonato la ricerca di una causa organica a giustificare la sintomatologia dolorosa risultavano guariti dopo due anni; viceversa è stata osservata invece un'alta probabilità di persistenza dei sintomi sino anche all'età adulta per coloro che proseguivano gli accertamenti [5].

Presso l'AOU Meyer IRCCS di Firenze è ufficialmente operativo dal 2012 un ambulatorio specifico per la presa in carico e il trattamento dei bambini/adolescenti affetti da AMPS che prevede il coinvolgimento delle seguenti figure professionali: medico anestesista algologo, fisioterapista, psicologo e infermiere.

Il **medico anestesista algologo** raccoglie le informazioni relative all'esperienza del dolore, sia quantitative (utilizzando scale appropriate all'età associate all'osservazione clinica), sia qualitative (tipologia, intensità, localizzazione, presenza di componente neuropatica); ricerca inoltre eventuali sintomi associati (cefalea, stanchezza, dolore addominale) e indaga sulla presenza di fattori scatenanti o di sollievo, siano essi farmacologici che di tecniche complementari. È importante valutare inoltre la ricaduta di questo dolore nella vita quotidiana, come difficoltà a frequentare la scuola, fare sport, cambiamenti nell'appetito o disturbi del sonno, alterazione delle modalità di interazione con i pari. Una volta completata l'anamnesi e l'esame obiettivo (in collaborazione col fisioterapista) il medico seleziona la strategia terapeutica idonea al singolo caso, che può comprendere una terapia farmacologica e/o tecniche integrate che mirano al supporto del paziente riguardo al sintomo dolore o a eventuali disturbi del sonno, allo scopo di ottimizzare il recupero fisico-funzionale, socio-relazionale ed emotivo, in associazione al percorso psicologico e fisioterapico.

Il **fisioterapista** interviene cercando di interrompere il circolo vizioso che il dolore provoca (dolore -> inattività -> debolezza muscolare -> ridotta resistenza e facile affaticabilità -> cambiamenti biomeccanici -> squilibri muscolari -> dolore). Gli strumenti fisioterapici utilizzati prevedono la mobilizzazione attiva o attiva-assistita, esercizi di rinforzo muscolare, stretching muscolare, tecniche di desensibilizzazione, termoterapia, tecniche di rilassamento, esercizi di coordinazione motoria e consapevolezza corporea; viene inoltre raccomandata l'attuazione di un'attività motoria globale di gradimento per il ragazzo scoraggiando la sedentarietà [14]. Il programma fisioterapico può essere attuato attraverso modalità di trattamento diretto, con invio presso servizio di riabilitazione dell'età evolutiva dei servizi territoriali, generalmente inserito all'interno dell'Unità Funzionale Salute Mentale Infanzia e Adolescenza (UFSMIA), o con modalità indiretta con un programma fisioterapico gestito autonomamente a domicilio dalla famiglia e dal paziente, con controlli fisioterapici intermedi svolti presso l'AOU Meyer IRCCS.

Lo **psicologo** si occupa della valutazione dei fattori che concorrono alla genesi e alla cronicità della condizione clinica, spesso correlati a dinamiche relazionali caratterizzate da alti livelli di conflitto, rigido controllo e interdipendenza dei membri familiari. L'obiettivo principale consiste nella comprensione della funzione del sintomo e delle difficoltà emotive sottostanti che il paziente esprime attraverso il corpo. Laddove è possibile, viene proposto un percorso psicoterapico breve rivolto al ragazzo o all'intero nucleo familiare che ha l'obiettivo di far emergere le dinamiche di sofferenza e di preoccupazione e smuovere lo stallo evolutivo valorizzando le risorse del paziente e richiamando il compito dei genitori a spingere il figlio verso l'autonomia e l'individuazione. Nelle situazioni più complesse o di paziente fuori regione, il percorso di sostegno psicologico ha l'obiettivo di rendere il paziente e la famiglia consapevoli della componente psicologica sottostante alla sintomatologia dolorosa in attesa di una presa in carico territoriale da parte del servizio dell'UFSMIA di riferimento.

L'**infermiere** rappresenta la figura di riferimento del team per le relazioni con la famiglia. Svolge il ruolo di coordinamento dei casi, mantiene contatti con la famiglia al fine di verificare l'andamento della sintomatologia e l'aderenza al percorso terapeutico.

Al percorso possono accedere sia ragazzi inviati da un servizio interno dell'AOU Meyer IRCCS, sia provenienti dall'esterno, inviati dal pediatra di famiglia o da altre strutture sanitarie, ai quali sia riconosciuta una condizione dolorosa cronica con esclusione di cause organiche in atto, che non risponde al

trattamento farmacologico e con forte impatto sulla qualità della vita. L'invio avviene tramite un primo contatto telefonico, seguito dalla compilazione del modulo dedicato per la richiesta di presa in carico con allegata una relazione del percorso diagnostico-terapeutico del paziente.

Al momento della prima visita i professionisti effettuano la raccolta di dati anamnestici e clinici finalizzata a identificare i bisogni del paziente per intraprendere il percorso di cura che, a seconda delle necessità, sarà composto da una o più dei seguenti elementi:

- terapia farmacologica;
- percorso fisioterapico;
- percorso psicologico.

Successivamente viene pianificato il follow-up, in relazione all'andamento clinico del paziente.

Nei casi più complessi e gravi, che necessitano di una presa in carico urgente e intensiva, può essere previsto un ricovero; altrimenti il percorso terapeutico può essere attivato in regime ambulatoriale presso l'AOU Meyer IRCCS o più comunemente presso il servizio UFSMIA del territorio.

Oltre ai percorsi indicati può essere necessario, in casi selezionati, effettuare una consulenza presso la Neuropsichiatria Infantile ospedaliera o presso l'UFSMIA del territorio, in base alla natura dei sintomi di esordio o in considerazione del fatto che il 37% dei bambini che presentano una storia di dolore cronico può evolvere in quadri psichiatrici.

Il percorso terapeutico, discusso e concordato con il bambino/adolescente e la famiglia, viene poi condiviso con il pediatra di famiglia, figura fondamentale e di riferimento per il percorso di cura in cui il suo assistito è coinvolto.

Presso l'ambulatorio per le AMPS dell'AOU Meyer IRCCS sono stati seguiti negli ultimi 4 anni, dal 2019-2022, oltre 140 nuovi casi con una distribuzione negli anni e una differenziazione tra maschi e femmine come riportate nelle Figure 1 e 2.

Anche nella realtà dell'AOU Meyer IRCCS nel 2020, anno delle massime restrizioni per le misure di contenimento della diffusione del COVID-19, si è verificata la riduzione dei nuovi casi riportata nella letteratura scientifica mentre si è riscontrato un aumento di casi negli anni successivi, con un progressivo maggiore interessamento del sesso maschile negli ultimi anni. Si è inoltre rilevato la presenza di AMPS anche in bambini più piccoli, rispetto all'età tipica di 10-15 anni, avendo seguito nel 2022 due bambini di 8 anni con quindi un esordio più precoce rispetto agli anni precedenti.

In conclusione, l'AMPS in tutte le sue manifestazioni ha un importante impatto sulla vita quotidiana dell'individuo, sia esso bambino o ragazzo, e della sua famiglia.

La comprensione e lo studio dei meccanismi alla base della sua genesi e delle migliori modalità di trattamento nei bambini

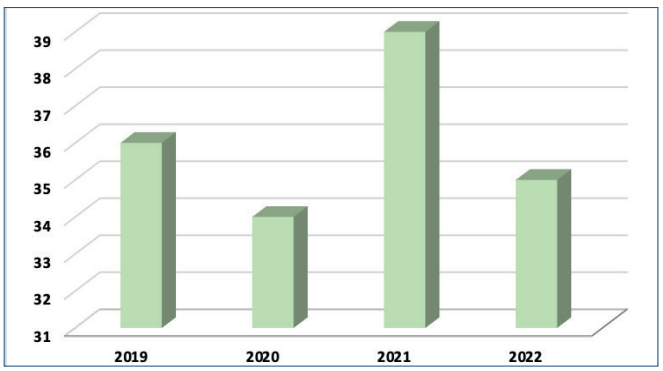

Figura 1. Numero dei casi di AMPS seguiti presso l'AOU Meyer IRCCS negli ultimi 4 anni.

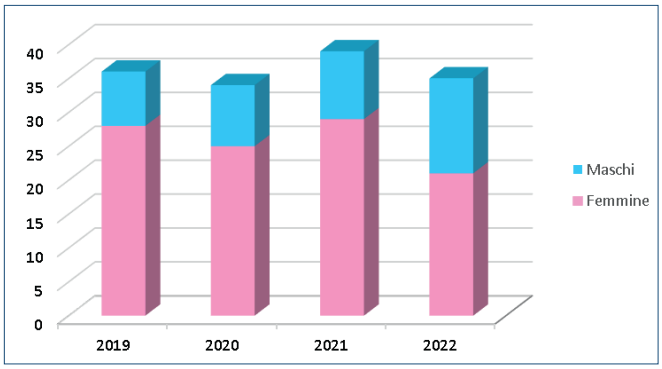

Figura 2. Distribuzione maschi-femmine dei casi di AMPS seguiti presso l'AOU Meyer IRCCS negli ultimi 4 anni.

e negli adolescenti continua a crescere, ma rimane limitata a poche evidenze, specie in ambito pediatrico, motivo per cui la gestione di questa problematica così complessa continua a rappresentare una sfida importante, sia per i professionisti sanitari sia per le famiglie stesse.

Ciò che afferma la letteratura e che emerge dall'esperienza clinica è che sicuramente è necessario un inquadramento precoce, evitando lunghi percorsi ospedalieri che causano un'ulteriore medicalizzazione; risulta inoltre efficace una collaborazione multi/transdisciplinare che consenta di affrontare tutte le sue dimensioni bio-psicosociali.

Una volta effettuato l'inquadramento della sintomatologia come AMPS ed escluse cause organiche alla base passibili di trattamento specialistico-chirurgico, è possibile effettuare una richiesta di presa in carico presso l'ambulatorio del dolore cronico funzionale tramite mail all'indirizzo terapiadeldolore@meyer.it, allegando una breve relazione del paziente. Il personale valuterà l'appropriatezza e la completezza della documentazione e la famiglia verrà contattata dall'infermiera del servizio per un primo appuntamento.

BIBLIOGRAFIA

1. *Ministero della Salute. Classificazione IASP, integrata in "Dolore nel bambino" - 2013.*
2. *Sherry DD, Sonagra M, Gmuca S. The spectrum of pediatric amplified musculoskeletal pain syndrome. Pediatr Rheumatol Online J 2020;18:77.*
3. *Friedrichsdorf SJ, Giordano J, Desai Dakoji K, et al. Chronic pain in children and adolescents: diagnosis and treatment of prymary pain disorder in head, abdomen, muscles and joint. Children (Basel) 2016;3:42.*
4. *Black WR, Kashikar-Zuck S. Exercise interventions for juvenile fibromyalgia: current state and recent advancements. Pain Manag 2017;7:143-148.*
5. *Weiss JE, Stinson JN. Pediatric pain syndromes and noninflammatory musculoskeletal pain. Pediatr Clin North Am 2018;65:801-826.*
6. *Rabin J, Brown M, Alexander S. Update in the treatment of chronic pain within pediatric patients. Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care 2017;47:167-172.*
7. *Hoffart CM, Wallace DP. Amplified pain syndromes in children: treatment and new insights into disease pathogenesis. Curr Opin Rheumatol 2014;26:592-603.*
8. *Neville M, Lund T, Soltani S, et al. Pediatric chronic pain in the midst of the COVID-19 pandemic: lived experiences of youth and parents. J Pain 2022;23:841-851.*
9. *Shanthanna H, Nelson AM, Kissoon N, et al. The COVID-19 pandemic and its consequences for chronic pain: a narrative review. Anaesthesia 2022;77:1039-1050.*
10. *Aluko B, Mitchell AN, Tumin D, et al. Nation-wide decrease in the prevalence of pediatric chronic pain during the COVID-19 Pandemic. Scand J Pain 2022.*
11. *Rau LM, Grothus S, Sommer A, et al. Chronic pain in schoolchildren and its association with psychological wellbeing before and during the COVID-19 pandemic. J Adolesc Health 2021;69:721-728.*
12. *Gmuca S. Adolescent chronic pain: lesson learned from COVID-19. Available at: https://policylab.chop.edu/blog/adolescent-chronic-pain-lessons-learned-covid-19*
13. *Roessler N, Allen Debeaurepaire C, Deprez A, et al. Prise en charge multidisciplinaire des enfants souffrant de douleurs chroniques invalidantes dans un centre de rééducation fonctionnelle pédiatrique français: analyse rétrospective d'une série et perspectives. Arch Pediatr 2016;23:806-814.*
14. *Karlsson L, Gerdle B, Takala EP, et al. Experiences and attitudes about physycal activity and exercise in patients with chronicn pain: a qualitative interview study. J Pain Res 2018;11:133-144.*

Dal follow-up neuroevolutivo alla rete territoriale: linee guida internazionali sull'importanza dell'intervento ri/abilitativo precoce

I progressi nell'assistenza perinatale e neonatale hanno portato negli ultimi decenni a una migliore sopravvivenza nei neonati pretermine e a una riduzione di incidenza di disordini del neurosviluppo in questa popolazione. La nascita pretermine è tuttavia ancora associata a un rischio più elevato di sequele avverse a lungo termine. I rischi neuroevolutivi di questi neonati comprendono un'ampia gamma di disturbi, da quelli motori e sensoriali, ai problemi comportamentali, ai deficit cognitivi e nell'area del linguaggio che sono alla base dei disturbi dell'apprendimento in età scolare.
Ai prematuri vanno poi aggiunti neonati a termine con morbilità neurologica neonatale (ad es. encefalopatia ipossico-ischemica, *stroke*, infezioni), con patologie di origine metabolica, genetica o malfomativa.
La prosecuzione delle cure dopo la dimissione dalla Terapia Intensiva Neonatale (TIN), attraverso un servizio di follow-up è ormai una necessità per le Strutture di Neonatologia e per i Dipartimenti Materno Infantili. Il **follow-up neuroevolutivo** in particolare è un percorso di monitoraggio delle cure e degli outcome neurologici, parte integrante dell'assistenza, indispensabile per tutti i bambini che dimessi dalla TIN rischiano di sviluppare un esito neurologico e/o un disturbo del neurosviluppo con obiettivo principale clinico-assistenziale ma anche di ricerca. Per gli aspetti clinico-assistenziali, il follow-up permette di valutare l'andamento clinico a breve e lungo termine, individuare precocemente i bambini a rischio di sviluppare paralisi cerebrale infantile (PCI) o disordini del neurosviluppo, favorire l'intervento ri/abilitativo precoce, fornire una guida e un sostegno alla famiglia anche dopo la dimissione e valutare l'efficacia a lungo termine degli approcci terapeutici-assistenziali adottati durante il ricovero in TIN.
I bambini meritevoli di follow-up sono quelli nati a bassa e bassissima età gestazionale (EG < 32 settimane raccomandato, EG < 28 settimane indispensabile), quelli nati con peso molto o estremamente basso (< 1.500 gr raccomandato, < 1.000 gr indispensabile), bambini con ritardo di crescita intrauterino (IUGR) e/o piccoli per età gestazionali (SGA), bambini con una storia di sofferenza pre-peri-postnatale, con malformazioni che possano aver necessitato di chirurgia neonatale, con infezioni peri-postnatali o con patologia genetica-dismetabolica.
Nonostante le differenze organizzative, sono stati pubblicati protocolli e raccomandazioni a livello nazionale e internazionale che stabiliscono alcuni target di qualità per il follow-up, tra cui la presenza di un'équipe multidisciplinare coordinata dal neonatologo/pediatra che collabora con neuropsichiatra infantile, psicologo, fisioterapista, logopedista, neuropsicomotricista, e che, al bisogno, si può avvalere di figure mediche specialistiche, e infine la condivisione del percorso di follow-up con il pediatra di famiglia e in caso di necessità con il territorio per una presa in carico ri/abilitativa. È necessario che vi sia collaborazione multidisciplinare, transdisciplinare e coordinamento tra i diversi professionisti, per evitare che

Marta Cervo[1], Serena Barsaglini[2], Elenia Giometti[3], Viola Fortini[1], Simona Giustini[4], Alessandra Cecchi[5], Viola Doccini[6], Maria Luce Cioni[7]
[1] Fisioterapista, specialista in area pediatrica, AOU Meyer IRCCS, Firenze; [2] Fisioterapista, specialista in area pediatrica, AUSL Toscana Centro, Firenze; [3] Fisioterapista, specialista in area pediatrica, AOU Siena; [4] Fisioterapista, specialista in area pediatrica, AOU Careggi, Firenze; [5] MD, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, AOU Careggi, Firenze; [6] Neuropsichiatra infantile, AOU Meyer IRCCS, Firenze; [7] Neonatologa, SOC Neonatologia, AOU Meyer IRCCS, Firenze

marta.cervo@meyer.it • serena.barsaglini@uslcentro.toscana.it • e.giometti@ao-siena.toscana.it • viola.fortini@meyer.it • maria.cioni@meyer.it

Conflitto di interessi
Serena Barsaglini, Elenia Giometti, Maria Luce Cioni dichiarano nessun conflitto di interessi.

© Copyright Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Anna Meyer Onlus

Open Access
L'articolo è open access e divulgata/o sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo o il fascicolo può essere usata/o indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it

le famiglie sperimentino inadeguatezza nelle cure o inutili duplicazioni del trattamento e non continuità terapeutica-assistenziale nel passaggio ospedale-territorio.
Il percorso di *follow-up* proposto dalle ultime raccomandazioni della Società Italiana di Neonatologia (SIN), specifiche per il bambino pretermine ma adattabili al bambino a rischio per problematiche del neurosviluppo, riporta una proposta di *timing* specifico come riportato nella Tabella I, con un monitoraggio dello sviluppo raccomandato fino all'età scolare. Proprio in questa fascia d'età, infatti, a dispetto di uno sviluppo neurocomportamentale in apparenza privo di alterazioni grossolane, sintomi o elementi di sospetto, possono emergere disturbi del calcolo, dell'apprendimento, del comportamento e della motricità fine che, per quanto ritenuti di minore entità, si ripercuotono sulla resa scolastica, sulle relazioni e più in generale sulla qualità di vita del bambino.
Le evidenze scientifiche oggigiorno raccomandano la necessità di una presa in carico e l'avvio di un **intervento ri/abilitativo precoce** nei bambini in cui durante il ricovero in TIN o nel follow-up vengono riscontrate alcune difficoltà del neurosviluppo.
I neonati e i bambini hanno una notevole plasticità cerebrale e predisposizione all'apprendimento che sono massimi dalla nascita ai primi anni di vita; questi aspetti vanno considerati per l'avvio di interventi *evidence-based* per coloro che hanno presentato un danno cerebrale con la finalità di massimizzare gli outcome funzionali, promuovere la partecipazione e minimizzare le eventuali complicazioni.
Le linee guida internazionali sull'intervento precoce nei bambini 0-2 anni a rischio di sviluppare una PCI, pubblicate nel 2021 da Morgan et al., presentano come prima raccomandazione, con alto livello di evidenza (*strong*), l'avvio precoce dell'intervento al momento in cui si sospetta una diagnosi di PCI o di altri disordini del neurosviluppo sfruttando proprio la neuroplasticità di questa fase.
Per poter avviare precocemente una presa in carico e un intervento ri/abilitativo è essenziale effettuare precocemente la diagnosi di PCI o di disturbo del neurosviluppo.
È quindi necessario poter utilizzare degli strumenti di valutazione standardizzati, in associazione al ragionamento clinico sul bambino, per poter identificare il rischio di sviluppare un disordine del neurosviluppo. Come presentato nello studio di Novac et al. del 2017, gli strumenti che si sono mostrati efficaci e più predittivi per identificare i bambini a rischio comprendono:

- per i bambini < 5 mesi di età corretta: risonanza magnetica cerebrale, la valutazione qualitativa secondo Prechtl dei movimenti generali (GMs) e l'*Hammersmith Infant Neurological Examination* (HINE);
- dopo i 5 mesi di età corretta: risonanza magnetica cerebrale, l'*Hammersmith Infant Neurological Examination* (HINE) e la *Developmental Assessment of Young Children*.

Quando viene individuato un bambino a rischio, secondo i criteri appena definiti, è necessario quindi avviare un intervento precoce specifico scoraggiando l'atteggiamento di attesa di una presa in carico ri/abilitativa nell'ottica di "attendo e osservo come evolve".
L'intervento che sarà proposto precocemente andrà personalizzato considerando alcune variabili come età del bambino, severità del danno cerebrale, caratteristiche e priorità della famiglia, aspetti ambientali e principi della neuroplasticità.
L'intervento ri/abilitativo precoce permette di attuare un programma tempestivo finalizzato a promuovere il massimo potenziale di sviluppo per la prima volta di funzioni e competenze in situazione di rischio o di disturbo al normale sviluppo psicomotorio, come ad esempio nel bambino pretermine

Tabella I. Proposta di *timing* di follow-up per il bambino pretermine a rischio, tratto dal manuale SIN "Il follow-up del neonato pretermine. I primi sei anni di vita".

***Timing* e finalità del follow-up neuroevolutivo**	
Dimissione dall'ospedale	Il primo contatto con la famiglia dovrebbe avvenire proprio al momento della dimissione. Qui l'équipe del follow-up si presenta, prende le "consegne" sullo stato di salute del piccolo al momento dell'uscita dalla TIN e illustra brevemente alla famiglia come e dove avverranno i controlli successivi. Sarebbe utile fornire ai genitori, già in questa sede, un recapito telefonico dell'ambulatorio di follow-up, in modo da offrire un supporto immediato, qualora fosse necessario
7-10 giorni dalla dimissione: 1ª visita di follow-up	È questo il primo momento della vera presa in carico del bambino e della sua famiglia. In questa fase si illustra in dettaglio il programma del follow-up, si valuta l'adattamento della famiglia e del bambino alla nuova situazione e si prendono tutte le informazioni sul territorio a cui la famiglia fa riferimento (Pediatra di Famiglia, Ospedale, Servizi di Riabilitazione, UONPIA ecc.)
40 settimane di età corretta - in caso di neonato prematuro	L'epoca in cui il prematuro sarebbe dovuto nascere è un momento fondamentale per una valutazione pediatrica, neurologica, oculistica e per l'esecuzione dell'ecografia cerebrale e/o risonanza magnetica dell'encefalo. In questa tappa è importante illustrare il calendario delle vaccinazioni consigliate. Da tenere in considerazione che alcuni dei bambini pretermine, con decorso neonatale più complicato, potrebbero ancora essere ricoverati a questa età
2-3 mesi di età	In questa fase del follow-up vengono valutati quadri patologici già presenti alla dimissione (sequele polmonari, evoluzione delle lesioni cerebrali maggiori), vengono individuate anomalie emergenti nell'ambito dello sviluppo neurologico, neurosensoriale e dell'accrescimento e viene fatto un bilancio dell'assetto marziale e minerale. Da ricordare quest'età per l'esecuzione degli ABR in tutti i prematuri a rischio, al fine di porre la diagnosi di ipoacusia che necessita di protesizzazione entro i tempi più utili per garantire un adeguato sviluppo del linguaggio. Prosegue lo screening visivo e la valutazione dell'accrescimento. In quest'epoca si danno i primi consigli sull'inizio del divezzamento
6-8 mesi di età	A quest'età viene valutata la prosecuzione dello svezzamento, viene controllata l'evoluzione di disturbi neurologici minori o transitori e l'eventuale comparsa di disturbi neurologici maggiori. Prosegue lo screening visivo, uditivo e la valutazione dell'accrescimento
12-14 mesi di età	A quest'età è possibile valutare, con i test di sviluppo adeguati, lo sviluppo neurologico insieme a quello cognitivo, comportamentale e del linguaggio. Si definiscono la maggior parte dei deficit neurologici maggiori. Prosegue lo screening visivo e la valutazione dell'accrescimento
18-24 mesi di età	In questo periodo di vita i fattori ambientali iniziano ad avere un'influenza più forte sullo sviluppo, le abilità cognitive vengono distinte da quelle motorie, si sviluppano meglio il linguaggio e le capacità di ragionamento. I test neuropsicologici valutati a quest'età hanno una maggiore predittività dell'*outcome* scolastico rispetto a quelli somministrati più precocemente. Quest'età è un momento cruciale per valutare il recupero del deficit di crescita intra- ed extrauterino
3 anni	Tra i 3 e i 4 anni si può iniziare a valutare l'intelligenza nell'ambito dello sviluppo, si possono valutare indicatori precoci delle funzioni esecutive e le competenze visuo-motorie. È possibile anche differenziare le competenze verbali da quelle non verbali
4,5-5 anni	In età prescolare prosegue la valutazione di tutte le aree dello sviluppo con test specifici. In particolare in questa fase è possibile iniziare una vera valutazione delle funzioni esecutive e la valutazione dei prerequisiti dell'apprendimento. Prosegue la valutazione comportamentale con test specifici dell'età. Dai 5 anni è possibile effettuare la spirometria in tutti i bambini
6-7 anni	Prosegue in età scolare la valutazione di tutte le aree dello sviluppo con i test adatti. Inizia a quest'età l'utilizzo di specifiche batterie per la valutazione degli apprendimenti scolastici

(*intervento abilitativo*) o a riabilitare funzioni precedentemente acquisite e perdute in seguito ad asfissia o esiti di infezione (*intervento riabilitativo).* Si tratta di un intervento specifico e individualizzato, che valuta il percorso maturativo del singolo neonato, analizza l'organizzazione e la modificabilità delle funzioni adattive rispetto alla variazione delle condizioni ambientali, riconosce competenze e difficoltà, sostiene un percorso di "accompagnamento allo sviluppo" che vede come primi attori il bambino e la sua famiglia. Tale intervento può essere attuato secondo modalità dirette (*hands on*) che consistono nelle manualità tecniche fatte direttamente dal terapista e secondo modalità indirette (*hands off)* che rappresentano l'integrazione di proposte tecniche nelle normali attività quotidiane. I dettagli delle modalità, dirette e indirette, dell'intervento ri/abilitativo precoce sono riportate nelle Tabelle II e III.
L'intervento ri/abilitativo precoce deve essere attuato secondo l'approccio centrato sulla famiglia (ACF), con coinvolgimento diretto e partecipazione dei genitori quali principali esperti e costante riferimento nella vita del proprio bambino, attraverso le componenti di *empowerment*, *partnership* e negoziazione.

Tabella II. Modalità dirette dell'intervento abilitativo, a cura dei fisioterapisti del gruppo di studio della Care, tratto dal manuale SIN "Il follow-up del neonato pretermine. I primi sei anni di vita".

Modalità "dirette" dell'intervento abilitativo	
Intervento diretto	**Intervento abilitativo preventivo** • **Sorveglia e valuta la qualità dello sviluppo globale del neonato** tramite controlli longitudinali periodici • **Osserva e individua le funzioni emergenti e le difficoltà** relative al percorso di maturazione neuro comportamentale • **Pianifica e verifica il programma personalizzato**, individua e condivide con la famiglia e l'équipe gli obiettivi a breve e lungo termine delle proposte abilitative
	Intervento riabilitativo • **Valuta i punti di forza e le difficoltà delle fasi di sviluppo** analizzando le funzioni emergenti del comportamento adattivo, la loro modificabilità, il repertorio motorio non funzionale e il comportamento spontaneo interattivo • **Individua tempestivamente patologie neuro evolutive e/o disturbi della regolazione** dei processi fisiologici, motori e sensoriali, affettivi, attentivi e cognitivi • Se necessario intensifica l'intervento abilitativo o **effettua eventuali brevi cicli di trattamento** • Sostiene, **invia e accompagna gradualmente la famiglia verso i servizi territoriali di riabilitazione** a favore di un'adeguata continuità assistenziale ospedale-territorio

Tabella III. Modalità indirette dell'intervento abilitativo, a cura dei fisioterapisti del gruppo di studio della Care, tratto dal manuale SIN "Il follow-up del neonato pretermine. I primi sei anni di vita".

Modalità "Indirette" dell'intervento abilitativo	
Intervento Indiretto	**Accudimento abilitativo** • **Prende in carico il sistema bambino-famiglia**, fornisce loro ascolto, supporto e una guida abilitativa • **Propone un percorso personalizzato di accudimento quotidiano** (attenzioni e accorgimenti individualizzati a casa durante le attività di vita quotidiana), guida la scelta e l'uso corretto delle varie attrezzature per la prima infanzia • "Nutre **il terreno** dove il bambino cresce", rivolge attenzione alle persone che lo accudiscono e al **luogo** che lo sostiene e lo contiene durante il tempo di riposo, i momenti di relazione, di igiene, alimentazione o trasporto

Saranno necessari la comprensione e il rispetto dello stile genitoriale, delle abitudini educative e dell'accudimento in famiglia, rispettando le scelte dei genitori, con il loro coinvolgimento attivo, alla pari nelle varie fasi dell'intervento. Utile discutere, concordare e condividere con i genitori il programma d'intervento indiretto che loro possono quindi proporre al bambino in contesto quotidiano/domiciliare, in ambiente arricchito.
Come raccomandato nelle recenti linee guida, la presa in carico riabilitativa precoce dovrebbe sostenere lo sviluppo considerando i seguenti domini: competenze motorie, capacità cognitive e di comunicazione, capacità alimentari (mangiare e bere), competenze visive, gestione del sonno, del tono muscolare e dell'igiene posturo-motorio e supporto dei *caregivers*.
A seconda dei bisogni del bambino, l'intervento ri/abilitativo precoce prevederà quindi il coinvolgimento di un'équipe multi- e trans-disciplinare costituita da più figure professionali specifiche. Il contatto, la collaborazione e, quando necessario, l'invio presso i **servizi territoriali** della zona di competenza della famiglia, sono un aspetto di grande rilievo nella presa in carico integrata del prematuro e del bambino a rischio di disordini del neurosviluppo nel percorso di follow-up. In molti casi gli operatori della riabilitazione sono colleghi che lavorano presso il servizio territoriale di appartenenza e collaborano confrontandosi sulla valutazione del bambino e sugli obiettivi dell'intervento precoce con i colleghi ospedalieri; in altri casi si tratta di colleghi che lavorano sia nel servizio di follow-up ospedaliero che sul territorio, e in questo modo talvolta risulta più semplice agganciare e seguire le famiglie nella successiva presa in carico.
La presenza di una rete strutturata e ben definita è, infatti, fondamentale per garantire alla famiglia e al neonato una presa in carico precoce e l'accompagnamento dei genitori nel comprendere come meglio sostenere lo sviluppo neuroevolutivo del piccolo in una fase molto delicata della sua vita.
Tuttavia si verifica spesso una criticità nel passaggio dai servizi di follow-up a quelli territoriali, in quanto la famiglia talvolta non è accompagnata adeguatamente nel contatto con i servizi oppure i territori riceventi non conoscono le aspettative degli invianti e mancano di informazioni pertinenti per una buona e tempestiva presa in carico. Inoltre, spesso può risultare difficile per le famiglie, ma anche per gli operatori ospedalieri stessi, capire come districarsi nei processi e criteri di invio, ancora troppo spesso disomogenei e non sufficientemente standardizzati e chiaramente definiti anche in territori limitrofi.
Da qui si comprende come la strutturazione e la standardizzazione di un percorso *ad hoc* sui criteri di invio e presa in carico debbano necessariamente rappresentare una priorità per i servizi di follow-up e i servizi territoriali, per garantire che la popolazione di neonati a rischio abbia la certezza di una presa in carico precoce e costante nel tempo, indicativamente fino all'ingresso a scuola.
Sulla base di questa premessa è importante citare il **progetto PREHMO** (*Children Born Preterm*: *sustainable Health Monitoring)* finanziato dalla Regione Toscana, che coinvolge le 4 TIN presenti sul territorio (AOU Careggi, AOU Meyer IRCCS, AOU Siena, AOU Pisa) insieme all'agenzia regionale di sanità (ARS) della Regione Toscana e IRCCS Fondazione Stella Maris, avviato nell'ottobre del 2020.
Tale progetto riguarda il follow-up dei neonati pretermine con età gestazionale < 32 settimane e/o peso alla nascita < 1.500 g che partecipano al sistema TIN Toscane on-line con un follow-up strutturato multidisciplinare. La raccolta dei dati su web avviene fino ai due anni di età corretta ed è attualmente in discussione l'introduzione della scheda di valutazione del bambino a 5 anni di età in seguito alla richiesta di ampliamento dei follow-up fino all'età prescolare (come indicato nelle nuove linee guida SIN 2022).

Fondamentale per il bambino e la famiglia è inoltre la figura del **pediatra di famiglia**: già nel 1987 la Federazione Italiana Medici Pediatri si era espressa dichiarando auspicabile prevedere una relazione tra pediatra di famiglia e patologia neonatale, soprattutto per quei neonati più complessi dove il coinvolgimento del pediatra di libera scelta dovrebbe essere presente già dalla fase di preparazione della dimissione dalla TIN con modalità di attuazione diverse a seconda delle realtà locali. È importante quindi invitare i genitori a scegliere il pediatra e a prendere contatti con lo stesso per raccontare del neonato e sarebbe auspicabile un incontro tra i genitori e il pediatra, mentre il bambino è ancora ricoverato. Qualora ciò non fosse possibile sarebbe indicato un contatto da parte del neonatologo di riferimento verso il pediatra di famiglia per comunicare la situazione clinica del bambino evidenziando i problemi aperti alla dimissione.

Una volta dimesso il bambino, la prima visita del pediatra dovrebbe avvenire in tempi brevi a domicilio, in modo da conoscere il contesto ambientale per verificare eventuali altri bisogni che si possono evidenziare una volta che il bambino è giunto a casa.

Alla prima visita di follow-up si potrà quindi verificare la presa in carico da parte del pediatra e sarà utile anche per la pianificazione degli appuntamenti del primo anno di vita. Verrà rilasciata copia della visita anche per il pediatra curante.

Nei casi di bambini dimessi con presidi medici può rendersi opportuna l'attivazione di un'assistenza domiciliare da parte del neonatologo di reparto per un primo periodo post dimissione. Questa verrà poi nuovamente attivata o confermata da parte del pediatra di famiglia, già coinvolto nella gestione del bambino. Importante saranno l'attivazione di una rete di supporto al nucleo familiare e la disponibilità da parte di tutti gli operatori coinvolti a riunioni di rete per ottimizzare gli interventi.

Il servizio di follow-up deve rimanere disponibile ai contatti con il pediatra e con gli altri operatori ogni qualvolta vi siano bisogni nuovi ai quali rispondere, rilevati da qualunque professionista. Diventa pertanto importante che il pediatra di famiglia conosca il calendario dei controlli specialistici e strumentali, l'indicazione a eventuali interventi di immunoprofilassi, le indicazioni nutrizionali e terapeutiche. È importante inoltre favorire forme efficaci e semplici di comunicazione tra il servizio di follow-up e il pediatra, in modo che egli diventi sempre di più un valido sostegno per i genitori, condividendo le problematiche e rafforzando i consigli dati.

Emerge, pertanto, come il coinvolgimento dei pediatri di famiglia sia fondamentale per la buona riuscita di qualsiasi programma di follow-up.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Altimier L, Phillips R. The neonatal integrative developmental care model: advanced clinical application of the seven core measures for neuroprotecctive family-centered developmental care. Newborn Infant Nurs Rev 2016;16:230-244.

Amer R, Moddemann D, Seshia M,, et al. Neurodevelopmental outcomes of infants born at < 29 weeks of gestation admitted to Canadian neonatal intensive care units based on location of birth. J Pediatr 2018;196:31-37.e1.

Ancel PY, Goffinet F; EPIPAGE-2 Writing Group; Kuhn P, Langer B, Matis J, et al. Survival and morbidity of preterm children born at 22 through 34 weeks' of gestation in France in 2011: results of the EPIPAGE-2 cohort study. JAMA Pediatr 2015;169:230-238.

Blauw-Hospers CH, Hadders-Algra M. A systematic review of the effects of early intervention on motor development. Dev Med Child Neurol 2005;47:421-432.

Charkaluk ML, Truffert P, Marchand-Martin L, et al.; Epipage study group. Very preterm children free of disability or delay at age 2: predictors of schooling at age 8: a population-based longitudinal study. Early Hum Dev 2011;87:297-302.

Connors J, Havranek T, Campbell D.. Discharge of medically complex infants and developmental follow-up. Pediatr Rev 2021;42:316-328.

Franck LS, Waddington C, O'Brien K. Family integrated care for preterm infants. Crit Care Nurs Clin North Am 2020;32:149-165.

Goldstein RF, Malcolm WF. Care of the neonatal intensive care unit graduate after discharge. Pediatr Clin North Am 2019;66:489-508.

Hadders-Algra M, Heineman KR, Bos AF, et al. The assessment of minor neurological dysfunction in infancy using the Touwen Infant Neurological Examination: strengths and limitations. Dev Med Child Neurol 2010;52:87-92.

Hielkema T, Hadders-Algra M. Motor and cognitive outcome after specific early lesions of the brain - a systematic review. Dev Med Child Neurol 2016;58(Suppl 4):46-52.

Hintz SR, Gould JB, Bennett MV, et al. Factors associated with successful first high-risk infant clinic visit for very low birth weight infants in California. J Pediatr 2019;210:91-98.e1.

Koletzko B, Li Z. 3.16 Nutritional Support for Preterm Infants after Hospital Discharge. World Rev Nutr Diet 2022;124:327-337.

Linsell L, Johnson S, Wolke D, et al. Cognitive trajeccories from infancy to early adulthood following birth before 26 weeks of gestation: a prospeccive, population-based cohort study. Arch Dis Child 2018;103:363-370.

MacKay DF, Smith GC, Dobbie R, et al. Gestational age at delivery and special educational need: retrospeccive cohort study of 407,503 schoolchildren. PLoS Med 2010;7:e1000289.

Morgan C, Fetters L, Adde L, et al. Early intervention for children aged 0 to 2 years with or at high risk of cerebral palsy: international clinical practice guideline based on systematic reviews. JAMA Pediatr 2021;175:846-858.

Natarajan G, Pappas A, Shankaran S. Outcomes in childhood following therapeutic hypothermia for neonatal hypoxic-ischemic encephalopathy (HIE). Semin Perinatol 2016;40:549-555.

Novak I, Hines M, Goldsmith S, et al. Clinical prognostic messages from a systematic review on cerebral palsy. Pediatrics 2012;130:e1285-1312.

Novak I, Morgan C, Adde L, et al. Early, accurate diagnosis and early intervention in cerebral palsy: advances in diagnosis and treatment. JAMA Pediatr 2017;171:897-907.

Orton J, Spittle A, Doyle L, et al. Do early intervention programmes improve cognitive and motor outcomes for preterm infants after discharge? A systematic review. Dev Med Child Neurol 2009;51:851-859.

Osorio Galeano SP, Ochoa Marín SC, Semenic S. Preparing for post-discharge care of premature infants: experiences of parents. Invest Educ Enferm 2017;35:100-106.

Pierrat V, Marchand-Martin L, Arnaud C, et al.; EPIPAGE-2 writing group. Neurodevelopmental outcome at 2 years for preterm children born at 22 to 34 weeks' gestation in France in 2011: EPIPAGE-2 cohort study. BMJ 2017;358:j3448.

Pierrat V, Marchand-Martin L, Marret S, et al.; EPIPAGE-2 writing group. Neurodevelopmental outcomes at age 5 among children born preterm: EPIPAGE-2 cohort study. BMJ 2021;372:n74.

Premature newborn care - Follow-up. BMJ Best Practice 2017. Available at: http://bestpractice.bmj.com/best-practice/monograph/671/follow-up/recommendations.html (Accessed on 5/3/2017).

Società Italiana di Neonatologia, a cura di. Standard organizzativi per l'assistenza perinatale - libro rosso. SIN 2021.

Società Italiana di Neonatologia. Il follow-up del neonato pretermine. I primi sei anni di vita. SIN 2022.

Soloveichick M, Marschik PB, Gover A, et al. Movement imitation therapy for preterm babies (MIT-PB): a novel approach to improve the neurodevelopmental outcome of infants at high-risk for cerebral palsy. J Dev Phys Disabil 2020;32:587-598.

Spittle A, Orton J, Anderson PJ, et al. Early developmental intervention programmes provided post hospital discharge to prevent motor and cognitive impairment in preterm infants. Cochrane Database Syst Rev 2015;(11):CD005495.

Spittle A. Early intervention cognitive effects not sustained past preschool. J Pediatr 2015;166:779.

Twilhaar ES, de Kieviet JF, Aarnoudse-Moens CS, et al. Academic performance of children born preterm: a meta-analysis and meta-regression. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2018;103:F322-F330.

Twilhaar ES, Wade RM, de Kieviet JF, et al. Cognitive outcomes of children born extremely or very preterm since the 1990s and associated risk factors: a meta-analysis and meta-regression. JAMA Pediatr 2018;172:361-367.

van Kampen F, de Mol A, Korstanje J, et al. Early discharge of premature infants < 37 weeks gestational age with nasogastric tube feeding: the new standard of care? Eur J Pediatr 2019;178:497-503.

van Wassenaer-Leemhuis AG, Jeukens-Visser M, van Hus JW, et al. Rethinking preventive post-discharge intervention programmes for very preterm infants and their parents. Dev Med Child Neurol 2016;58(Suppl 4):67-73.

Vohr BR. NICU discharge preparation and transition planning: editorial. J Perinatol 2022;42(Suppl 1):1-2.

Synnes A, Hicks M. Neurodevelopmental outcomes of preterm children at school age and beyond. Clin Perinatol 2018;45:393-408.

Progetto "I turbolenti" durante un allenamento di ciclismo adattato all'aperto

La cultura dell'esercizio fisico: opportunità di attività fisica per il bambino e l'adolescente con patologia cronica

INTRODUZIONE

Correva l'anno 1978 quando l'UNESCO definì lo sport come un diritto fondamentale per tutti all'interno della Carta Internazionale dell'educazione fisica e dello sport. L'attività fisica infatti, procura molti vantaggi: facilita il raggiungimento del benessere psico-fisico, riduce l'insorgenza di depressione e di comportamenti a rischio (fumo, droghe, ecc.), favorisce un'alimentazione più sana, agevola l'acquisizione di una normale densità ossea e riduce il rischio di obesità e malattie cardiovascolari (CV). Inoltre nel soggetto affetto da patologia respiratoria aumenta la *clearance* muco ciliare, riduce la dispnea e migliora la capacità di tollerare lo sforzo fisico.
Nell'ultima versione della Classificazione Internazionale delle Funzioni per bambini e adolescenti (ICF-CY) la parte inerente le attività e la partecipazione viene differenziata da quella dell'adulto inserendo tra le attività principali della vita la scuola, il gioco e lo sport.
Anche per i bambini affetti da patologia cronica, quando si trovano in condizioni di stabilità clinica generale, è indicato praticare l'attività sportiva al pari dei coetanei.
I bambini con patologia vanno dunque incoraggiati alla partecipazione di attività ludico-sportive organizzate fino a quando le condizioni cliniche lo consentono. È inoltre necessario sostenere il mantenimento dell'attività fisica anche in caso di progressione della malattia, sostituendo lo sport con programmi di tipo riabilitativo specifico.

ESERCIZIO FISICO E SPORT NELLA POPOLAZIONE PEDIATRICA: CONCETTI GENERALI

Svolgere attività fisica, fin dall'età evolutiva, favorisce lo sviluppo armonico dell'organismo evitando una patologia

Diletta Innocenti[1], Eleonora Masi[1], Elena Prato[1], Elena Pratesi[2]

[1] Unità Professionale di Riabilitazione, AOU Meyer IRCCS; [2] SOC Attività di Riabilitazione Funzionale UFSMIA Pistoia, Asl Toscana Centro

diletta.innocenti@meyer.it

Conflitto di interessi
Le Autrici dichiarano nessun conflitto di interessi.

© Copyright Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Anna Meyer Onlus

Open Access
L'articolo è open access e divulgata/o sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo o il fascicolo può essere usata/o indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it

frequente della nostra società, "la malattia ipocinetica", caratterizzata da ridotto trofismo dei muscoli scheletrici e alterazioni dei vari organi e apparati.
Le organizzazioni di salute pubblica hanno identificato l'inattività fisica come uno dei principali rischi per la salute. L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) stima che 1,9 milioni di decessi nel mondo siano attribuibili all'inattività fisica e che almeno 2,6 milioni di essi siano il risultato di sovrappeso o obesità.
La letteratura scientifica indica che un elevato indice di massa corporea (BMI) predispone i bambini e gli adolescenti a maggior rischio di malattie CV da adulti e che la corretta alimentazione e l'attività fisica sono i fattori più importanti nel mantenere il BMI nel range di normalità. L'OMS ha adottato, nel maggio 2004, la "Strategia globale su dieta, attività fisica e salute" con lo scopo di ridurre la mortalità in tutto il mondo, sostanzialmente migliorando la dieta e promuovendo l'attività fisica.
Numerose revisioni sistematiche hanno evidenziato i benefici dell'attività fisica nei bambini sani, e ulteriori benefici sono stati descritti nei bambini affetti da malattia cronica.
È necessario però sottolineare che possono esistere anche effetti negativi dell'esercizio fisico, in particolare nel caso in cui i bambini vengano sottoposti ad allenamenti troppo intensi per la loro età.

RACCOMANDAZIONI PER IL LIVELLO DI ATTIVITÀ FISICA NEL BAMBINO E NELL'ADOLESCENTE SANO

È stato evidenziato che l'intensità, la frequenza e la durata dell'attività fisica contribuiscono allo stato di salute fisica.
Al fine di produrre effetti positivi sulla salute deve essere mantenuta una "soglia" minima di attività. All'aumentare della durata dell'attività fisica infatti aumenta in maniera proporzionale anche lo stato di salute generale.
Le linee guida per la fascia di età compresa tra i 5 e 17 anni raccomandano che i bambini e gli adolescenti effettuino attività di gioco attivo/sport per una media 60 minuti al giorno e che per la maggior parte l'attività sia di tipo aerobico (Tab. I).
Sono recentemente uscite anche le linee guida per la fascia d'età compresa tra 0 e 5 anni (Tab. I).
Esempi di attività moderata/elevata includono: camminare a ritmo sostenuto, jogging, salire le scale, basket, tennis, calcio, danza, nuoto, pattinaggio, allenamento della forza, vigorosi lavori di casa, sci di fondo e il ciclismo. La ricerca suggerisce inoltre che la strategia vincente per migliorare e mantenere la salute dei bambini e degli adolescenti nel tempo sia la creazione di uno stile di vita che comprenda una regolare attività fisica fin dai primi anni di vita. Indagini internazionali sul livello di attività fisica evidenziano l'epidemia di inattività fisica tra i bambini e gli adolescenti.

ATTIVITÀ FISICA NELLE VARIE FASCE D'ETÀ

L'organismo umano è in continua trasformazione durante l'età evolutiva. Lo sviluppo dipende da fattori intrinseci ed estrinseci tra cui quelli alimentari, socio-economici e ambientali compresi quelli legati all'attività fisico-sportiva.
L'attività fisica nei giovani deve rispettare le leggi dell'accrescimento fisiologico e psicologico. In base al periodo di accrescimento del bambino e dell'adolescente e alle caratteristiche degli apparati che si stanno sviluppando sono state individuate le attività più idonee da svolgere, incluse quelle per favorire lo sviluppo dell'apparato respiratorio (Tab. II).
Tra gli sport sono da preferire quelli che sviluppano contemporaneamente le capacità coordinative e quelle motorie, interessando numerosi gruppi muscolari (nuoto, sci, jogging, ginnastica artistica, atletica, ecc.) e in particolare, per i giovani e giovanissimi, le discipline di gruppo.
Infine non bisogna dimenticare che nella scelta dello sport sono comunque da considerare, come prioritarie, la preferenza e le naturali inclinazioni del bambino.

ESERCIZIO FISICO E SPORT NELLA POPOLAZIONE PEDIATRICA AFFETTA DA PATOLOGIA CRONICA

In ambito pediatrico le patologie croniche possono essere di vario tipo e coinvolgere diversi apparati e sistemi.
Per quanto riguarda il sistema respiratorio le più comuni e invalidanti sono l'asma grave, la fibrosi cistica e patologie assimilabili; nel sistema muscoloscheletrico possiamo ricordare il grosso impatto che hanno le malattie reumatologiche; alcune patologie croniche possono coinvolgere il sistema neuro-cognitivo come ad esempio le paralisi cerebrali infantili. Sono considerate patologie croniche anche alcune alterazioni metaboliche come il diabete e la sindrome metabolica e tutte le patologie oncologiche. Molto spesso, la presenza di una di queste patologie influisce negativamente sulla partecipazione alle attività fisiche rispetto ai coetanei, a causa dei fattori intrinseci della patologia, delle ospedalizzazioni e dalla eccessiva protezione da parte delle famiglie e degli operatori sanitari.
Non va dimenticato che anche i bambini e gli adolescenti affetti da patologia cronica possono avere effetti estremamente benefici dalla pratica di attività fisica e gli operatori sanitari dovrebbero essere i principali promotori di uno stile di vita attivo. Il medico specialista dovrebbe essere il principale responsabile affinché questa pratica avvenga in modo sicuro e controllato, escludendo controindicazioni specifiche ed eventualmente avvalendosi di specialisti di medicina dello sport.

IL BAMBINO AFFETTO DA PATOLOGIA RESPIRATORIA

I bambini affetti da patologia respiratoria manifestano frequentemente una capacità di esercizio inferiore ai loro coetanei sani, ciò è dovuto alle conseguenze fisiologiche della

Tabella I. Raccomandazioni per il livello di attività fisica nel bambino e nell'adolescente sano (WHO 2019-2020).

Età	Attività fisica al giorno	Attività sedentarie e utilizzo schermi	Ore di sonno al giorno
< 1 anno	• Fisicamente attivi diverse volte al giorno • Prono almeno 30 minuti	• Non > 1 ora per volta seggiolino/carrozzina • No schermi	12-17 ore
1-2 anni	Almeno 180 minuti di attività	• Non > 1 ora per volta seggiolino/carrozzina • 1 anno: No schermo • 2 anni: max 1 ora	11-14 ore
3-4 anni	Almeno 180 minuti di attività, di cui 60 min vigorosa	• Non > 1 ora per volta seduto • Schermo max 1 ora	10-13 ore
5-17 anni	• Attività di gioco attivo/sport per una media di 60 minuti • Per la maggior parte di questo tempo l'attività sia di tipo aerobico • Gli adolescenti svolgano almeno tre sessioni a settimana comprendenti più di 20 minuti di sforzo moderato/elevato • Dovrebbero essere comprese attività ad alta intensità sia per la forza muscolare che per la mineralizzazione ossea (attività in carico)		

Tabella II. Caratteristiche degli apparati muscolo-scheletrico e cardio-respiratorio in base al periodo di accrescimento del bambino e del preadolescente e relative attività indicate e controindicate (Schiraldi 2004).

6-7 anni
• Lo scheletro è plastico e la muscolatura ancora non completamente sviluppata e poco tonica • Il torace ha ancora una forma cilindrica e di conseguenza la capacità vitale è ridotta • L'apparato respiratorio, durante l'esercizio, risponde prevalentemente aumentando la frequenza respiratoria (similmente si comporta l'apparato cardiaco)
Durante questa fase più che di attività sportiva si dovrebbe parlare di gioco e di attività motoria, camminare, correre, lanciare, saltare, ecc., associando anche esercizi mirati ad acquisire una giusta coordinazione. Da evitare attività prolungate e ripetitive
8-11 anni
• L'apparato muscolo scheletrico subisce un relativo consolidamento in quanto si riduce la spinta in altezza e aumentano i diametri trasversi del tronco • Migliora l'efficienza dell'apparato respiratorio con aumento dell'ampiezza dell'atto respiratorio
In questa fase oltre a migliorare e perfezionare le abilità motorie si può iniziare a praticare specifiche discipline sportive sotto forma soprattutto di gioco. È molto difficile l'allenamento della forza massimale e della forza alla resistenza, mentre si può agire sulle capacità coordinative, sulla qualità di rapidità e resistenza
11-13 anni (12-13 per i maschi - 10-12 per le femmine)
• L'apparato muscolo scheletrico presenta un aumento della lunghezza soprattutto degli arti a cui non segue sempre un eguale sviluppo muscolare • L'apparato respiratorio (come quello cardiaco) non riesce ancora a essere adeguato alle richieste di un maggior impegno fisico
Questa fase permette un buono sviluppo di tutte le capacità motorie, a cui si può aggiungere un miglioramento del trofismo muscolare *Inizia anche una certa differenza dello sviluppo della forza tra i due sessi*
Dopo 13 anni per i maschi e 14 per le femmine
• L'apparato scheletrico tende a una precisa definizione e l'apparato muscolare migliora la sua efficienza soprattutto nei maschi • A carico dell'apparato respiratorio c'è un ulteriore miglioramento degli scambi gassosi e della sua efficienza (anche il muscolo cardiaco aumenta di volume e di forza contrattile)
Durante tale fase è possibile la scelta definitiva della disciplina sportiva anche se è sempre importante da parte dell'allenatore continuare a sviluppare quelle abilità motorie che in alcuni sport tenderebbero a essere tralasciate

patologia respiratoria, agli effetti collaterali delle terapie e alla riduzione dell'attività fisica quotidiana.
Pur essendo documentati i benefici dell'esercizio fisico in queste patologie, diventandone parte integrante dei programmi di cura, non sono ancora disponibili indicazioni univoche riguardo le modalità specifiche di esercizio da proporre, ma solo caratteristiche generali che questi programmi dovrebbero avere.
Nel presente testo si è scelto di trattare le patologie respiratorie più frequentemente indagate: l'asma (in particolare il broncospasmo da sforzo) e la fibrosi cistica (FC).

Broncospasmo indotto dall'esercizio (EIB)

L'EIB può presentarsi in soggetti con una normale funzionalità respiratoria oppure in soggetti asmatici, in tal caso si parla di asma indotta dall'esercizio (*Exercise-Induced Asma*, EIA) e consiste in una transitoria ostruzione delle vie aeree che si verifica immediatamente dopo un esercizio fisico intenso. All'ostruzione si associano spesso sintomi quali tosse, respiro sibilante e dispnea.
L'EIB si verifica nel 70-90% dei bambini con asma, nel 35-40% degli allergici non asmatici, nel 3-15% della popolazione sana e nel 15-20% di atleti competitivi.
L'EIB può essere prevenuto sia mediante una premedicazione farmacologica sia attraverso un programma di attività fisica controllata. Il programma di allenamento deve possedere delle caratteristiche specifiche:

- fase di riscaldamento prolungata, in quanto produce un periodo refrattario durante il quale non si verifica il broncospasmo;
- seduta di allenamento di tipo aerobico: possono essere utilizzate diverse attività (corsa, bicicletta, nuoto) anche con una modalità di esercizio di tipo intervallato (che permette di prolungare l'attività);
- fase di raffreddamento costituita da un'attività aerobica a bassa intensità per un tempo sufficiente a far tornare la frequenza cardiaca ai valori basali.

Oltre alla scelta del tipo di attività vanno ricordate alcune regole per ridurre il broncospasmo:

- educare all'utilizzo del naso come "condizionatore";
- evitare gli ambienti inquinati e gli ambienti secchi e troppo freddi e/o densi di allergeni.

Infine, per rendere efficace e non dannoso un programma di esercizio fisico nei bambini con EIB sono utili la rivalutazione frequente del trattamento farmacologico e della sua corretta assunzione.

Fibrosi cistica

Nei soggetti affetti da FC si osserva frequentemente una riduzione della capacità di esercizio rispetto ai soggetti sani di pari età, sesso e caratteristiche antropometriche.
Le cause principali sono rappresentate da: ostruzione delle vie aeree, ipossiemia, debolezza muscolare, stato nutrizionale scadente. Un ulteriore fattore che contribuisce a ridurre la capacità nei soggetti con FC è lo stile di vita poco attivo, associando ai danni della patologia quelli legati al decondizionamento.
L'importanza dell'esercizio fisico e dello stile di vita attivo è attualmente riconosciuta dai clinici e dal personale che si occupa della cura dei bambini affetti da FC.
I benefici sono molteplici:

- migliore *clearance* bronchiale;
- riduzione della dispnea;
- minor declino della funzionalità respiratoria;
- aumento della capacità di esercizio (in termini di consumo massimo di ossigeno);
- migliore immagine di sé e migliore qualità di vita;
- riduzione del rischio di osteopenia/osteoporosi;
- migliore gestione del diabete.

Nonostante i documentati benefici la scelta dei programmi di esercizio fisico da proporre ai bambini affetti da FC è molto complessa. È stata osservata l'importanza di associare all'esercizio aerobico l'esercizio anaerobico, attraverso il quale è possibile ottenere anche aumento della forza e del peso corporeo.
Dalle raccomandazioni attualmente disponibili non vi sono particolari limiti nella scelta dell'attività per i bambini con malattia

respiratoria lieve o moderata. Nel caso di malattia severa è invece fondamentale impostare un programma strutturato limitato alle attività che possono essere eseguite a domicilio; la pratica di una regolare attività fisica come i coetanei sani è infatti spesso preclusa a causa dei sintomi (dispnea, fatica muscolare), delle frequenti ospedalizzazioni e della necessità di supplementazione di ossigeno durante lo sforzo. Vengono quindi utilizzati programmi di allenamento con cyclette o treadmill e recentemente anche l'utilizzo di videogiochi "attivi".

IL BAMBINO AFFETTO DA PATOLOGIA MUSCOLO-SCHELETRICA

Le malattie croniche più frequenti che interessano il sistema muscolo-scheletrico sono le malattie reumatiche e le sindromi da dolore muscoloscheletrico non infiammatorio cronico. Gli effetti terapeutici dell'attività fisica hanno progressivamente raggiunto la ricerca in queste condizioni per le quali "il riposo a letto" era tradizionalmente considerato il trattamento ottimale. Numerosi studi hanno capovolto il paradigma, dimostrando non solo la sicurezza del movimento ma anche la sua efficacia nell'alleviare i sintomi.
Per quanto riguarda bambini e adolescenti con patologie reumatologiche, le evidenze sottolineano la necessità di limitare i comportamenti sedentari a causa del maggior rischio di sviluppare complicanze a carico dei sistemi CV e metabolico. Nonostante ciò, per entrambe le problematiche, i bambini e gli adolescenti risultano essere meno attivi rispetto ai pari sani. Tale comportamento può aggravare quei sintomi che, insieme alla paura che il movimento possa indurre una riacutizzazione della problematica, rappresentano importanti barriere all'aumento dell'attività: debolezza, atrofia e squilibri muscolari, dolore e stanchezza. Inoltre, le abitudini sedentarie possono talora contribuire all'aumento del peso corporeo, con conseguente incremento del carico articolare e dolore. Questo circolo vizioso tra inattività e disfunzione sistemica si traduce in un deterioramento della salute generale che può essere interrotto solo aumentando i livelli di movimento.
Tra le malattie reumatiche dell'infanzia, la più comune è l'artrite idiopatica giovanile (AIG). Se la malattia è sotto controllo possono essere praticati tutti gli sport, compresi quelli di contatto e senza controindicazioni per il livello agonistico. Maggiori attenzione vanno poste in caso di interessamento del rachide cervicale, degli esiti di uveite e dell'interessamento cardiaco nelle forme più rare della patologia (artrite sistemica e artrite associata all'HLA-B27). Queste condizioni richiedono una più accurata analisi specialistica in relazione a un eventuale instabilità del tratto cervicale, riduzione del visus o al rischio di complicazioni CV con l'esercizio fisico. Per le altre forme, nei momenti di riattivazione della malattia è utile ridurre, fino a nuova stabilità clinica, le attività che comportano sovraccarico sui distretti interessati dal processo infiammatorio, preferendo attività motorie in assenza di carico come l'esercizio acquatico. Non esistono a oggi evidenze che un'attività risulti più indicata per questa popolazione, ciò rappresenta un vantaggio potendo indirizzare i bambini e ragazzi nella scelta che preferiscono.
Per quanto riguarda le forme di dolore muscolo-scheletrico cronico le evidenze riportano miglioramento del dolore, della sensazione di fatica, della qualità della vita e del funzionamento quotidiano tramite l'esercizio fisico. Tuttavia, l'attività fisica può risultare inizialmente molto sgradevole e dolorosa a causa delle alterazioni neurobiologiche alla base della problematica (sensibilizzazione centrale, deficit della modulazione discendente del dolore); ciò può contribuire all'evitamento del movimento. I cambiamenti neurobiologici associati all'esercizio regolare portano a lungo termine alla riduzione del dolore se si riesce a superare lo spiacevole aumento iniziale della sintomatologia.
Una delle strategie è quella di agire sul contesto quotidiano, individuando insieme alle famiglie opportunità di maggiore movimento e introducendo piccole routine motorie (stretching, passeggiate, utilizzo della bicicletta, ecc.), favorendo così una graduale ripresa del movimento. Alcuni studi suggeriscono inoltre attività utili nella gestione del dolore, basate sul movimento associato alla respirazione profonda e favorenti la connessione corpo-mente come lo yoga, il Tai Chi e il Qigong.

IL BAMBINO AFFETTO DA PATOLOGIA NEUROLOGICA

Le patologie che causano alterazioni del movimento in età pediatrica, sono patologie a carico del sistema nervoso centrale, periferico o del muscolo. Le principali sono le paralisi cerebrali infantili (PCI) e i quadri affini, le lesioni midollari acquisite o congenite e le malattie neuromuscolari.
Tutte queste condizioni determinano una disabilità neuromotoria, con compromissione della mobilità spontanea, possibile ritardo cognitivo e limitazione della partecipazione alla vita sociale.
I bambini e gli adolescenti con queste patologie hanno un rischio di sedentarietà più elevato rispetto ai coetanei e variabile in base al grado di capacità funzionale.
La letteratura sottolinea l'importanza del mantenimento di un buon livello di fitness nei bambini e adolescenti con disabilità. Oltre ai benefici fisici, l'attività fisica e sportiva organizzata permettono di massimizzare le competenze funzionali, l'autonomia, l'autostima e il divertimento e rappresentano un'opportunità di inclusione sociale e miglioramento della qualità della vita, obiettivi principali della riabilitazione.
L'OMS raccomanda anche in queste patologie una media di un'ora al giorno di attività fisica di intensità moderata/vigorosa, per lo più aerobica.
Nelle PCI, le linee guida raccomandano training combinati di attività aerobica e rinforzo muscolare, secondo programmi personalizzati, rispettando l'affaticamento, da integrare con interventi per la coordinazione e la resistenza.
Nelle lesioni midollari, caratterizzate da una paralisi sensitivo-motoria, variabile in base al livello di lesione, è raccomandato l'esercizio a intensità moderata o superiore (30 min, 3 giorni a settimana), con inizio graduale, alternando periodi di recupero e considerando possibili deficit di termoregolazione e sudorazione.
Nelle patologie neuromuscolari, come la distrofia muscolare di Duchenne o l'atrofia muscolare spinale, gli esercizi di resistenza non sono consigliabili in quanto possono accelerare il processo di deterioramento muscolare. Sono raccomandati lo stretching, l'attività motoria spontanea per il mantenimento della stazione eretta e del cammino e livelli moderati di esercizio fisico, soprattutto in piscina. Oltre all'aumento dell'attività fisica abituale, alcune delle opportunità più diffuse di esercizio fisico e sport adattati, sono il nuoto, la bicicletta, gli sport in carrozzina, lo yoga, la realtà virtuale e l'ippoterapia.
Per promuovere uno stile di vita più attivo nei bambini e adolescenti con disabilità neuromotoria è necessario abbattere le barriere fisiche e socio-culturali, in tutti i contesti di vita: la famiglia, la scuola e la comunità.
Questo è lo scopo di molti progetti e associazioni, che contribuiscono alla partecipazione alla vita attiva e allo sport. Ne nominiamo alcuni, presenti nel nostro territorio:

- Comitato Italiano Paralimpico (CIP) e sezione regionale;
- Centri SportHabile;
- Squadra di pallamano, A Ruota Libera;
- Associazione Toscana Spina Bifida (Atisb);
- Associazione Parent Project;
- I Turbolenti, promozione del ciclismo adattato (vedi foto nella prima pagina dell'articolo).

IL BAMBINO AFFETTO DA PATOLOGIA ONCOLOGICA

I tumori infantili sono rari ma rappresentano un'importante causa di morbilità e mortalità nei bambini di età inferiore ai 15 anni. I più comuni sono le leucemie (30-40%), seguite dai tumori cerebrali (20%) e linfomi (12%), i neuroblastomi, retinoblastomi e tumori derivanti da tessuti molli, ossa e gonadi. I protocolli terapeutici per queste patologie prevedono spesso l'utilizzo di farmaci chemioterapici e/o sessioni di radioterapia che possono provocare numerosi effetti collaterali che possono inficiare la performance fisica limitando la partecipazione del bambino/ragazzo ad attività di movimento. Quelli che hanno maggiore impatto sull'attività motoria sono:

- l'*ipotrofia muscolare* che causa un affaticamento precoce data la perdita di massa muscolare;
- la *fatigue cancro correlata* che provoca un'anormale sensazione di fatica soggettiva che può limitare le attività della vita quotidiana o comunque costringe il bambino a periodi di riposo prolungati;
- l'*anemia* e bassi livelli di emoglobina che possono aumentare l'affaticamento e incrementare *la fatigue;*
- l'*osteopenia* in quanto una maggiore facilità di fratture ossee pone la controindicazione a svolgere attività potenzialmente traumatiche;
- la *leucopenia* che aumentando il rischio infettivo limita la partecipazione alle attività di gruppo;
- il possibile utilizzo di *farmaci con effetto cardiotossico*.

Nei bambini affetti da patologia oncologica l'attività motoria, iniziata dalla diagnosi fino alla fine delle terapie, risulta quindi essere una importante strategia complementare per contenere alcuni di questi effetti collaterali. Alcuni studi infatti dimostrano che l'attività motoria ha un ruolo positivo nell'incrementare la forza e la funzionalità cardiorespiratoria, nel ridurre l'affaticamento e non provoca eventi avversi gravi in questa popolazione.

IL BAMBINO AFFETTO DA OBESITÀ, SINDROME METABOLICA E DIABETE

La sindrome metabolica è una condizione clinica caratterizzata dalla compresenza di più alterazioni del metabolismo e dell'apparato CV. Queste alterazioni, hanno il risultato finale di aumentare il rischio di diabete tipo 2 e di eventi CV. La sua frequenza è stimata intorno al 4% nella popolazione pediatrica generale, raggiungendo il 30% nei bambini con obesità.
Sebbene ancora non sia stata identificata un'eziologia unica per la sindrome metabolica, è stato stabilito che la *insulin resistance* (IR) e l'obesità addominale siano correlati.
L'attività fisica è un fattore cruciale nella lotta al sovrappeso e le ricerche effettuate concordano nel sostenere l'esercizio tra gli strumenti più utili sia per la prevenzione che per il trattamento dell'obesità e delle relative complicanze.
Il sistema di sorveglianza nazionale "OKkio alla Salute" promosso dal Ministero della Salute, nato per monitorare l'evoluzione dell'obesità infantile, mette in evidenza che in Italia, nel 2019, i bambini in sovrappeso sono il 20,4% e gli obesi il 9,4%.
Gli indicatori dell'attività fisica riportano che il 20,3% dei bambini nel 2019 non ha svolto alcuna attività fisica il giorno precedente l'indagine e il 44,5% dei bambini trascorre più di 2 ore al giorno davanti a uno schermo.
Le attività più utili contro l'obesità sono quelle aerobiche di intensità medio bassa con un carico prolungato, in quanto provocano degli adattamenti significativi all'interno dell'organismo, favorendo il consumo dei grassi. Le attività fisiche da privilegiare sono quelle che coinvolgono grosse masse muscolari, come la camminata, il ciclismo e il nuoto, perché consentono di modificare la composizione corporea riducendo la massa grassa.

È da tener presente che esistono delle limitazioni fisiche e psicologiche per i bambini obesi, in alcuni sport, specialmente nei primi periodi di attività, per cui può derivare un danno psicologico e una sollecitazione eccessivamente gravosa per le articolazioni soprattutto degli arti inferiori. In un corretto programma di esercizio fisico il bambino, qualunque sia lo sport prescelto, dovrebbe prima passare attraverso una fase di allenamento generale.
Anche per quanto riguarda il diabete di tipo I è stato dimostrato che l'attività fisica ha un valore terapeutico in quanto aiuta a regolare i valori della glicemia e il compenso metabolico.
Durante la pratica dell'attività fisica possono verificarsi episodi di ipoglicemia o iperglicemia. Per evitarne l'insorgenza o contrastarne gli effetti è importante mettere a punto un programma insulinico e alimentare adatto alle caratteristiche della patologia del soggetto e allo sport prescelto.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. Lancet Neurol 2018;17:251-267.

Black WR, Kashikar-Zuck S. Exercise interventions for juvenile fibromyalgia: current state and recent advancements. Pain Manag 2017;7:143-148.

Fonseca-Junior SJ, Sá CG, Rodrigues PA, et al. Physical exercise and morbid obesity: a systematic review. Arq Bras Cir Dig 2013;26(Suppl 1):67-73.

Gualano B, Bonfa E, Pereira RMR, et al. Physical activity for paediatric rheumatic diseases: standing up against old paradigms. Nat Rev Rheumatol 2017;13:368-379.

Huerta-Uribe N, Ramírez-Vélez R, Izquierdo M, et al. Association between physical activity, sedentary behavior and physical fitness and glycated hemoglobin in youth with type 1 diabetes: a systematic review and meta-analysis. Sports Med 2023;53:111-123.

Jiang J, Zhang D, Huang Y, et al. Exercise rehabilitation in pediatric asthma: a systematic review and network meta-analysis. Pediatr Pulmonol 2022;57:2915-2927.

Mercuri E. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscolar disorders 2018;28;103-115.

Ministero della Salute, Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria. Linee di indirizzo sull'attività fisica. Revisione delle raccomandazioni per le differenti fasce d'età e situazioni fisiologiche e nuove raccomandazioni per specifiche patologie. Linee di indirizzo 2021. https://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2828_allegato.pdf

Morris PJ. Physical activity recommendations for children and adolescents with chronic disease. Curr Sports Med Rep 2008;7:353-358.

Nardone P, Spinelli A, Ciardullo S, et al. Obesità e stili di vita dei bambini: OKkio alla Salute 2019. Roma: Istituto Superiore di Sanità 2022 (Rapporti ISTISAN 22/27).

Novak I, Morgan C, Fahey M, et al. State of the evidence traffic lights 2019: systematic review of interventions for preventing and treating children with cerebral palsy. Curr Neurol Neurosci Rep 2020;20:3.

Organizzazione Mondiale della Sanità. Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute per bambini e adolescenti. Erikson 2007.

Philpott JF, Houghton K, Luke A. Physical activity recommendations for children with specific chronic health conditions: juvenile idiopathic arthritis, hemophilia, asthma, and cystic fibrosis. Clin J Sport Med 2010;20:167-172.

Radtke T, Smith S, Nevitt SJ, et al. Physical activity and exercise training in cystic fibrosis. Cochrane Database Syst Rev 2022;8:CD002768.

Schiraldi C. Muscoli respiratori e attività sportiva in età evolutiva. Pneumologia Pediatrica 2004;15:2-8.

Soares R, Brasil I, Monteiro W, et al. Effects of physical activity on body mass and composition of school-age children and adolescents with overweight or obesity: Systematic review focusing on intervention characteristics. J Bodyw Mov Ther 2023;33:154-163.

Surveillance report 2016 – Spasticity in under 19s: management (2012) NICE guideline CG145. London: NICE 2016.

Verschuren O, Peterson MD, Balemans AC, et al. Exercise and physical activity recommendations for people with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2016;58:798-808.

World Health Organization. Guidelines on physical activity, sedentary behaviour and sleep for children under 5 years of age. WHO 2019.

World Health Organization. Guidelines on physical activity and sedentary behaviour. WHO 2020.

Fisioterapia respiratoria nel bambino complesso Il valore della rete ospedale-territorio

Inquadrare il lavoro del fisioterapista respiratorio con il "bambino complesso" non è semplice perché prima di tutto è necessario comprendere che ci si riferisce a una popolazione molto varia ed eterogenea, e in secondo luogo perché è un ruolo con competenze in continua evoluzione e in un'area che "confina" strettamente con le cure palliative, materia già trattata in numeri precedenti di questa rivista.

La fisioterapia respiratoria si occupa della prevenzione, cura e ri/abilitazione delle problematiche respiratorie, può essere necessaria in tutte le fasi della malattia respiratoria, dalla diagnosi precoce alla malattia cronica, dagli episodi acuti alle cure nella fase terminale; il ruolo del fisioterapista specialista nell'area respiratoria comprende la valutazione, la consulenza, il trattamento e l'educazione della persona con malattia respiratoria; il fisioterapista respiratorio si occupa, all'interno di un team multidisciplinare, della valutazione e gestione degli aspetti respiratori, in particolare di disostruzione delle vie aeree, aerosolterapia, ventilazione, tolleranza allo sforzo/esercizio fisico, tracheostomia. Nell'ambito pediatrico (che ne è un'ulteriore specializzazione) il team multidisciplinare è composto da varie figure che possono variare a seconda del contesto, ma che solitamente dovrebbero includere almeno lo pneumologo pediatra, il pediatra specialista della complessità, il logopedista deglutologo, il fisioterapista dell'area pediatrica, l'infermiere e il pediatra di libera scelta. Gli obiettivi specifici della fisioterapia respiratoria possono variare in base alla popolazione di riferimento e nel caso dei bambini complessi, come vedremo, potrebbero includere: mobilizzare ed eliminare le secrezioni in eccesso, ridurre la dispnea e il lavoro della respirazione, migliorare l'efficienza della ventilazione, prevenire le infezioni ricorrenti nelle vie aeree inferiori, prevenire o mantenere deterse le bronchiectasie, abbreviare il ricovero per riacutizzazione respiratoria, ridurre il dolore, supportare lo svezzamento dalla ventilazione meccanica e/o supportare e addestrare all'uso della ventilazione non invasiva.

Beatrice Ferrari[1], Chiara Castellani[1], Sofia Bizzarri[2]

[1] UP Riabilitazione, Azienda Ospedaliero-Universitaria AOU Meyer IRCCS, Firenze; [2] SOS Riabilitazione Funzionale Prato, Azienda USL Toscana Centro

beatrice.ferrari@meyer.it

Conflitto di interessi
Le Autrici dichiarano nessun conflitto di interessi.

© Copyright Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Anna Meyer Onlus

Open Access
L'articolo è open access e divulgata/o sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo o il fascicolo può essere usata/o indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it

I bambini complessi: con questo termine ci si riferisce alla definizione canadese di Cohen del 2011 (*Children with Medical Complexity*), cioè a quei bambini che presentano le seguenti caratteristiche: una malattia o condizione cronica che necessita di cure specialistiche, elevate necessità assistenziali da parte della famiglia, una disabilità funzionale, un elevato utilizzo delle risorse dei sistemi sanitari; i bambini complessi sono quindi una popolazione numericamente piccola ma importante di malati cronici, una popolazione eterogenea ma ormai a sé stante, generata dai progressi della medicina perinatale e dal conseguente abbattimento della mortalità perinatale. I bambini complessi sono affetti da (o sono a rischio di sviluppare) una patologia grave e cronica che altera lo sviluppo neurologico, comportamentale ed emozionale e necessitano di cure sanitarie diversificate e più intense rispetto a quelle di cui ha bisogno la popolazione pediatrica generale; inoltre spesso questi bambini sono dipendenti da supporti esterni e tecnologie per alcune funzioni vitali, quali la respirazione o la nutrizione.

Già dalla definizione è intuitivo comprendere che questi soggetti abbiano dei bisogni ri-abilitativi e, nello specifico, anche fisioterapici; per fare qualche esempio, in questo gruppo ritroviamo infatti bambini ex-pretermine affetti da grave broncodisplasia, bambini con sindromi genetiche (per esempio sindrome di CHARGE, Moebius, Pierre Robin) o metaboliche, bambini con paralisi cerebrali associate a epilessia, o bambini con sindromi polimalformative non ancora inquadrate in una specifica diagnosi. Con questi bambini il lavoro del fisioterapista si può dover esplicare in vari contesti e luoghi: dal domicilio, al servizio territoriale e alla scuola, ma soprattutto in ospedale, e anche in ospedale per ricoveri urgenti con necessità di cure intensive.

Per inquadrare il ruolo della fisioterapia respiratoria è indispensabile capire quali siano le caratteristiche e le necessità di "cura respiratoria" di questa popolazione e anche quali siano le cause dei problemi respiratori in questa popolazione.

È noto infatti che i bambini complessi vadano incontro a più numerosi ricoveri, facciano più accessi al Pronto Soccorso e ricevano un numero maggiore di prescrizioni mediche; un dato che ci interessa particolarmente è che in un recente studio italiano (Cianci et al., 2020) vediamo che nella maggior parte dei casi questi bambini accedono al Pronto Soccorso per cause respiratorie (926 accessi su 3479), mentre le cause neurologiche e gastrointestinali hanno un ruolo inferiore; è da sottolineare anche che nella metà dei casi vengono ospedalizzati.

Fra i bambini complessi quelli che hanno i problemi respiratori più gravi sono quelli più fragili, quelli che hanno i maggiori bisogni e, purtroppo, la peggiore prognosi. Se prendiamo come esempio un bambino con paralisi cerebrale, che forse è anche il "tipo" di bambino complesso che con più frequenza il pediatra di libera scelta potrebbe avere in carico, sappiamo infatti che quelli con un quadro più grave sono quelli che presentano maggiori infezioni delle vie respiratorie inferiori (polmoniti, broncopolmoniti) e che sono più a rischio di sviluppare insufficienza respiratoria; in letteratura è noto che molti bambini con grave paralisi cerebrale faranno esperienza di complicanze respiratorie e/o necessiteranno nel loro percorso di cura di ossigeno o di dispositivi di assistenza respiratoria.

È di fondamentale importanza comprendere perché una malattia che è primariamente neurologica diventi una malattia "respiratoria"; gli studi ci dicono che la causa è multifattoriale, ovvero che in questi bambini i tre fisiologici meccanismi che ci proteggono dall'ostruzione, cioè i normali meccanismi di trasporto ed eliminazione del muco dalle vie aeree, possono in vari modi essere compromessi:

- la *clearance* mucociliare può essere alterata e diminuita per l'uso di alcuni farmaci antiepilettici, o in caso di uno scarso apporto di liquidi, oppure in caso di ipersecrezione bronchiale (magari dovuta a colonizzazione batterica oppure a micro-inalazioni di cibo nelle vie aeree) o di respiro orale;
- la tosse può essere compromessa per esempio a causa di muscoli poco forti (ipostenia) o alterazioni neurologiche della laringe, o per la presenza di dolore o di un riflesso della tosse ridotto (o che si scatena con una soglia molto alta);
- il flusso di aria che mantiene "pulito" il polmone può essere compromesso dalla scarsa mobilità, dalle deformità (scoliosi), dalla broncoreattività (asma).

In sintesi, che sia per l'inalazione di cibo nelle vie aeree (disfagia) o per le infezioni ricorrenti, per l'ostruzione delle vie aeree superiori o inferiori, si può instaurare una malattia polmonare fino a presentare bronchiectasie, atelettasie/disventilazioni e insufficienza respiratoria. Il punto chiave della gestione terapeutica dell'aspetto respiratorio per i bambini complessi è quindi proprio la multi- e inter-disciplinarietà: i fisioterapisti dell'area pediatrica specializzati in fisioterapia respiratoria dovrebbero valutare periodicamente i bambini complessi all'interno di un "team respiratorio" che garantisca una corretta gestione del problema nel tempo, soprattutto una gestione proattiva e un rapido intervento in caso di peggioramento e/o fase acuta; la fisioterapia respiratoria infatti è solo una parte dell'approccio globale che è necessario mettere in atto (Tab. I).

Per esempio se un bambino inizia a presentare broncopolmoniti ricorrenti la fisioterapia respiratoria potrebbe essere uno strumento da valutare, ma certo non senza un'adeguata gestione dei farmaci antibiotici o senza una valutazione per la presenza di disfagia o una valutazione specialistica per l'aggravamento della scoliosi oppure la presenza di apnee nel sonno.

L'intervento specifico del fisioterapista si avvale di numerosi strumenti e tecniche specifiche, che devono essere individualizzati e selezionati in particolare in base al loro livello di azione; l'obiettivo primario rimane quello di migliorare la qualità della vita senza aggravare ulteriormente il carico assistenziale per i *caregivers*, se ciò non è strettamente necessario. L'intervento dovrà essere anche il più possibile aderente alle indicazioni della letteratura scientifica e alle prove di efficacia, e in assenza di queste il fisioterapista esperto dovrà adattare degli strumenti utilizzati con i pazienti adulti o affetti da patologie differenti ai bambini non collaboranti, facendosi guidare da un'attenta valutazione e dalla continua verifica dell'efficacia o meno del trattamento. La scelta della tecnica specifica dipenderà infatti dalla conoscenza della patologia e da quale sia il meccanismo di *clearance* compromesso e a che livello è necessario agire, dalla conoscenza del paziente e della famiglia, dagli obiettivi terapeutici a breve e lungo termine, dalle prove di efficacia presenti in letteratura, dalle conoscenze e competenze del fisioterapista, dal tipo di presa in carico, dalla preferenza del paziente e/o della famiglia e dai costi (dalle possibilità prescrittive).

Solo per fare degli esempi: se il problema oggettivato dalla valutazione è l'ingombro delle vie aeree superiori e un'incapacità di liberarsi dalle secrezioni nasali o nell'orofaringe, possono essere indicate tecniche di disostruzione nasale oppure tecniche di aspirazione meccanica delle secrezioni; il fisioterapista in questo caso può non solo valutare la necessità ma anche proporre la prescrizione e addestrare all'uso di un

Tabella I. Gestione della malattia polmonare nei bambini con paralisi cerebrale (tratto da Fitzgerald et al., 2009): elenco di cause della problematica respiratoria con le relative possibili terapie, da cui si evince che la fisioterapia respiratoria è solo uno dei tanti strumenti a disposizione del team curante.

1. Inalazione di cibo nelle vie respiratorie
- Modifica delle consistenze alimentari e terapia antireflusso
- Gastrostomie e plastiche antireflusso
- Controllo della saliva:
  – Anticolinergici
  – Iniezione di botulino
  – Chirurgia

2. *Clearance* mucociliare compromessa
- Terapie inalatorie (soluzione fisiologica, ipertonica o broncodilatatori)
- **Fisioterapia respiratoria disostruente**

3. Infezioni
- Terapia antibiotica:
  – Trattamento a cicli *vs* profilassi
  – Guidata dai risultati dell'espettorato
  – Richiesti cicli prolungati
- Vaccinazioni

4. Scoliosi
- Benefici *vs* rischi della chirurgia

5. Ostruzione delle alte vie aeree
- Chirurgia *vs* CPAP

6. Ostruzione delle basse vie aeree
- Trial di trattamento per asma (cessare se non risponde)
- BiPAP/CPAP

aspiratore meccanico di mucosità. Se invece la problematica principale è a carico delle vie aeree inferiori, il bambino può essere avviato a un programma specifico con utilizzo di pressione espiratoria positiva oppure a tecniche che rendano più efficace la tosse; mentre per esempio i bambini che hanno dimostrato di avere problemi notturni con necessità di ventilazione non invasiva vengono adattati all'uso di tale presidio (il fisioterapista è in questo caso l'operatore che sceglie la mascherina, che adatta all'uso, che educa la famiglia e verifica l'aderenza nel tempo).

LA RETE OSPEDALE-TERRITORIO NELLA REGIONE TOSCANA

Dal 2015 all'interno dell'Ospedale Meyer esiste il Centro per la cura del bambino clinicamente complesso che è diventato il punto di riferimento ospedaliero per questi bambini. Il Centro si occupa di valutare la domanda di accesso al servizio, pianificare i Day Hospital coordinando tutti gli specialisti che seguono il bambino e pianificare le tempistiche di follow-up. Non meno importante è il compito di aggiornare e impostare il piano terapeutico e, in collaborazione con il servizio di continuità assistenziale, prescrivere gli ausili e il materiale di consumo di cui il bambino necessita e attivare i servizi territoriali (per esempio l'assistenza infermieristica domiciliare). Il fisioterapista respiratorio può essere attivato come consulente dal medico specialista (pneumologo) o su richiesta diretta dei pediatri che hanno in carico il bambino presso il Centro. Il suo compito è quello di valutare, impostare e modulare il trattamento fisioterapico respiratorio, ove necessario. Quando impostato, il fisioterapista, in accordo con i medici, attiva il servizio territoriale fisioterapico e condivide gli obiettivi e le modalità del trattamento respiratorio con i colleghi del territorio; una volta valutato e preso in carico il bambino e la famiglia vengono programmati follow-up fisioterapici respiratori circa 2 volte all'anno o in base alla specifica necessità del bambino e della famiglia.

Attualmente i bambini seguiti regolarmente dal servizio per la cura del bambino clinicamente complesso sono circa 250, con una quota di fuori regione di circa il 15% del totale. Di questi 75 sono valutati regolarmente dal fisioterapista respiratorio ed effettuano un programma di fisioterapia respiratoria a domicilio quotidiano. A questi vanno aggiunti 35 bambini portatori di tracheostomia o che effettuano la ventilazione non invasiva o che utilizzano l'ossigeno a domicilio, presidi per i quali il fisioterapista respiratorio può essere chiamato a collaborare nella gestione e/o addestramento.

Quando invece i bambini clinicamente complessi accedono al nostro ospedale tramite il Pronto Soccorso per riacutizzazione respiratoria o emergenza clinica e/o in reparto per ricoveri programmati, il fisioterapista respiratorio può essere attivato per la valutazione e impostazione di un programma fisioterapico in fase acuta e sub-acuta; il follow-up prosegue poi per eventuale modifica-modulazione-impostazione del trattamento presso il Day Hospital del Centro.

Come più volte sottolineato, data l'elevata complessità, nella cura del bambino complesso è fondamentale l'educazione dei *caregivers*; lo scopo finale è infatti quello di fornire al bambino e alla sua famiglia non solo informazioni adeguate (il "sapere") ma anche un vero e proprio *training* su ciò che è necessario fare ("saper fare") per il suo benessere e soprattutto adattare il trattamento, in sintonia con un piano concordato in anticipo con gli operatori sanitari e il team del bambino complesso. Non va dimenticato, infatti, che il benessere e la qualità della vita del bambino e della famiglia passano anche attraverso la scelta oculata del programma terapeutico prescritto e la riduzione, per quanto possibile, del carico assistenziale in base alle necessità specifiche usufruendo anche delle risorse sul territorio (es fisioterapista, assistente sociale, infermiere, psicologo…). In questa ottica è ancora più facile capire quanto risulti fondamentale la collaborazione tra fisioterapista respiratorio ospedaliero e fisioterapista del territorio. Mentre, infatti, il fisioterapista respiratorio ospedaliero, considerando la sua specificità e formazione, in quanto esperto ha il compito di valutare e trattare le complicanze respiratorie acute, valutare, impostare e modulare il trattamento fisioterapico respiratorio, quello che lavora in ambito territoriale ha il compito di sostenere l'aderenza della famiglia al programma terapeutico anche per quanto riguarda le cure degli aspetti respiratori, come in caso di indicazione di un programma specifico di fisioterapia respiratoria oppure quando è previsto un piano di gestione dell'assistenza respiratoria (ossigenoterapia, ventilazione invasiva/non-invasiva), sia a domicilio che nei diversi ambienti di vita frequentati dal bambino. Le famiglie dei bambini complessi possono rivolgersi al fisioterapista sul territorio per un sostegno nella gestione del programma quotidiano di fisioterapia respiratoria a domicilio, in caso di necessità rispetto all'utilizzo dei dispositivi respiratori e per facilitare le comunicazioni con l'ufficio ausili del territorio di residenza. Spesso, per le famiglie dei bambini complessi, è importante avere, infatti, un primo interlocutore (il così detto "operatore chiave") con cui confrontarsi o a cui riferire dubbi, osservazioni rispetto a cambiamenti clinici e con cui condividere le informazioni e le indicazioni ricevute dal Centro specialistico. Il ruolo del fisioterapista sul territorio in

questi casi diventa quello di favorire la comunicazione tra la famiglia e i Centri specialistici, in modo tale da rendere più rapido l'intervento in caso di un cambiamento clinico e, in generale, per facilitare il processo decisionale condiviso in situazioni di grande complessità e di elevato carico assistenziale della famiglia. A tal proposito è importante che anche tutti i professionisti dell'équipe multidisciplinare del bambino complesso sul territorio (generalmente neuropsichiatra infantile, fisioterapista dell'età evolutiva, logopedista, terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, psicologo, educatore, pediatra di libera scelta, insegnanti, assistente sociale) siano consapevoli delle numerose sfaccettature che la gestione delle problematiche respiratorie comporta, e di questo tengano conto nella stesura del progetto riabilitativo e, ancora più in generale, del progetto di vita per quel bambino.

Il fisioterapista che lavora in ambito territoriale non ha generalmente una formazione specifica in ambito respiratorio, negli ultimi anni però è emersa sempre di più la necessità da parte degli stessi professionisti del territorio di avere a disposizione strumenti spendibili con questo tipo di bambini per quanto riguarda la cura degli aspetti respiratori. Per questo motivo, anche in collaborazione con l'AOU Meyer, per le varie aziende USL della Toscana sono stati organizzati negli anni vari corsi di formazione sulla gestione delle problematiche respiratorie dei bambini complessi per il fisioterapista sul territorio. In letteratura esistono numerosi modelli possibili di Rete (centri *hub e spoke*, équipe "itineranti" di specialisti ospedalieri, gestione domiciliare in *outsourcing*…) e nelle varie regioni italiane la realtà delle cure domiciliari non è uniforme; non è semplice, dovendo far fronte a risorse per la spesa sanitaria sempre ridotte, garantire uniformemente la migliore presa in carico possibile in base alla necessità assistenziale del soggetto ma questo rimane l'obiettivo principale: per l'aspetto respiratorio nell'età pediatrica in Toscana finora si è investito maggiormente sulla formazione dei fisioterapisti del territorio, coordinata dagli specialisti del Meyer; sarebbe auspicabile che tale modello si attuasse in modo più uniforme possibile su tutto il territorio della Rete Toscana e che venisse incentivato e ottimizzato (per esempio con la formazione dei neoassunti post-pandemia): la comunicazione e il continuo confronto fra colleghi ospedale-territorio, nei due sensi, rappresenta una risorsa importante, un punto chiave anche per la famiglia del bambino complesso e un esempio di buona pratica per favorire la gestione proattiva delle problematiche respiratorie.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Blackmore AM, Bear N, Blair E, et al. Factors associated with respiratory illness in children and young adults with cerebral palsy. J Pediatr 2016;168:151-157.e1. https://www.doi.org/10.1016/j.jpeds.2015.09.064

Blackmore AM, Bear N, Blair E. Prevalence of symptoms associated with respiratory illness in children and young people with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 2016;58:780-781. https://www.doi.org/10.1111/dmcn.13016

Chiang J, Amin R. Respiratory care considerations for children with medical complexity. Children (Basel) 2017;4:41. https://www.doi.org/10.3390/children4050041

Cianci P, D'Apolito V, Moretti A, et al. Children with special health care needs attending emergency department in Italy: analysis of 3479 cases. Ital J Pediatr 2020;46:173. https://www.doi.org/10.1186/s13052-020-00937-x

Coller RJ, Nelson BB, Sklansky DJ, et al. Preventing hospitalizations in children with medical complexity: a systematic review. Pediatrics 2014;134:e1628-1647. https://www.doi.org/10.1542/peds.2014-1956

Di Pede C, Colombo E, Duso M, et al. Reduction in respiratory exacerbation rate in patients with severe bilateral cerebral palsy following daily PEP-mask therapy: a retrospective study. Eur J Phys Rehabil Med 2020;56:68-72. https://www.doi.org/10.23736/S1973-9087.19.05794-0

Fitzgerald DA, Follett J, Van Asperen PP. Assessing and managing lung disease and sleep disordered breathing in children with cerebral palsy. Paediatr Respir Rev 2009;10:18-24. https://www.doi.org/10.1016/j.prrv.2008.10.003

Gibson N, Blackmore AM, Chang AB, et al. Prevention and management of respiratory disease in young people with cerebral palsy: consensus statement. Dev Med Child Neurol 2021;63:172-182. https://www.doi.org/10.1111/dmcn.14640

Grychtol R, Chan EY. Use of non-invasive ventilation in cerebral palsy. Arch Dis Child 2018;103:1170-1177. https://www.doi.org/10.1136/archdischild-2017-313959

Kuo DZ, McAllister JW, Rossignol L, et al. Care coordination for children with medical complexity: whose care is it, anyway? Pediatrics 2018;141(Suppl 3):S224-S232. https://www.doi.org/10.1542/peds.2017-1284G

Lagerkvist AL, Sten G, Westerberg B. Positive expiratory pressure (PEP) treatment in children with multiple severe disabilities. Acta Paediatr 2005;94:538-542. https://www.doi.org/10.1111/j.1651-2227.2005.tb01935.x

Schechter MS. Airway clearance applications in infants and children. Respir Care 2007;52:1382-1390.

The European Lung white book Respiratory Health and disease in Europe - Special Field of Respiratory care. European Respiratory Society, ch. 30. https://www.ersnet.org/wp-content/uploads/2023/01/TT06_Ambiti_speciali_di_assistenza_respiratoria.pdf

Wolff A, Griffin H, Flanigan M, et al. Development and evaluation of a community respiratory physiotherapy service for children with severe neurodisability. BMJ Quality Improvement Reports 2015;u208552.w3411 https://www.doi.org/10.1136/bmjquality.u208552.w341

Cura centrata sull'adolescente: parere degli adolescenti e delle loro famiglie sul servizio offerto dalla Riabilitazione dell'AOU Meyer IRCCS

L'adolescenza è la fase della vita tra l'infanzia e l'età adulta, classicamente compresa fra i 10 ai 19 anni; in realtà la Società Americana di Medicina dell'Adolescenza identifica il limite superiore a 21 anni in relazione ai cambiamenti nella società moderna con tempi per la formazione più lunghi e ritardo nell'indipendenza economica. Essa rappresenta un periodo delicato, caratterizzato da un rapido cambiamento fisico, cognitivo e psicosociale, da una spinta verso una maggiore autonomia, dalla sperimentazione e dall'instaurarsi di modelli di comportamento che durano tutta la vita. Le evidenze relative all'impatto che questa fase dello sviluppo ha sulla salute e il benessere in età adulta hanno reso la salute dell'adolescente un argomento di interesse generale negli ultimi decenni, tanto che già nel 2014 è stato stimato che tra le politiche per la salute in 109 paesi nel mondo, l'84% si interessava alla salute degli adolescenti. L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ha supportato lo sviluppo e la sintesi delle evidenze per realizzare le azioni rivolte a tale ambito di cura, con la pubblicazione di linee guida e documenti volti a identificare e diffondere gli standard globali per la qualità dei Servizi Sanitari "centrati sull'adolescente". Questi sono definiti come quei servizi che soddisfano i bisogni dei giovani di questa fascia d'età in modo sensibile ed efficace e che includono tutti gli adolescenti, supportandoli nell'assumere un ruolo attivo e progressivamente più indipendente nella cura della propria salute.

Se ciò è importante per la popolazione sana, risulta fondamentale nell'ambito delle patologie croniche. Le condizioni croniche si presentano spesso nell'infanzia o nell'adolescenza, si stima che presentino una patologia cronica tra il 10 e il 30% degli adolescenti. La gestione della malattia durante tale periodo di sviluppo presenta sfide uniche per gli adolescenti e le famiglie, ma anche per il personale sanitario, che oltre al ruolo terapeutico ha come obiettivo il coinvolgere e responsabilizzare i ragazzi in un progetto di cura che proseguirà per tutta la vita. Inoltre il progresso complessivo delle terapie, sia sotto il profilo farmaceutico che tecnologico ha migliorato la qualità della vita e la sopravvivenza dei pazienti determinando un cambiamento nella natura stessa della popolazione pediatrica. La malattia cronica è così diventata più complessa e articolata da gestire dal punto di vista medico-sanitario, ma anche da quello psicologico e sociale, è una sfida da affrontare con tenacia e creatività, perché ci troviamo di fronte a "nuovi pazienti": bambini che sono cresciuti con la malattia e stanno diventando adolescenti.

Silvia Paoli, Elena Prato

Fisioterapiste, specializzate in area pediatrica, U.P. Riabilitazione, AOU Meyer IRCCS, Firenze

silvia.paoli@meyer.it • elena.prato@meyer.it

Conflitto di interessi
Le Autrici dichiarano nessun conflitto di interessi.

© Copyright Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Anna Meyer Onlus

Open Access
L'articolo è open access e divulgata/o sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo o il fascicolo può essere usata/o indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it

Ragazzi che nel pieno del loro sviluppo ricevono una diagnosi che rischia di interrompere drasticamente la loro progettualità e che probabilmente dovranno affrontare la sfida di diventare adulti con una patologia. Ragazzi che possono, con maggiore facilità, adottare comportamenti a rischio e rifiutare le cure per la necessità di affermare la propria "normalità".

Ecco che gli ospedali pediatrici più avanzati al mondo hanno iniziato a rivolgersi ai teenager con programmi specifici di assistenza e di accoglienza. Autorevoli strutture internazionali, come il *Great Ormond Street Hospital* di Londra, o il CHOP di Philadelphia, hanno lavorato su questo fronte. Anche il nostro ospedale, l'Ospedale Meyer di Firenze, si è attivato negli anni per offrire un contesto di esperienze in grado di alimentare nell'adolescente la fiducia e la prospettiva in un futuro positivo.

In relazione a questa maggiore attenzione rivolta ai bisogni dell'adolescente sia dalla letteratura internazionale che da parte dell'AOU Meyer IRCCS, anche noi fisioterapisti del Servizio di Riabilitazione abbiamo sentito la necessità di indagare le esperienze e le priorità dei ragazzi che incontriamo in ospedale e di misurarci con l'opinione delle famiglie sulla qualità, in termini di cura centrata sull'adolescente, del servizio offerto. Anche per noi è fondamentale riuscire a responsabilizzare e coinvolgere direttamente gli adolescenti nel progetto riabilitativo: la condivisione degli obiettivi dell'intervento fisioterapico, la mediazione per la scelta delle strategie terapeutiche e le modalità di monitoraggio sono indispensabili per sostenere l'aderenza in questa difficile fascia d'età.

La letteratura offre una serie di informazioni molto utili sia per quanto riguarda le caratteristiche ambientali dei servizi che offrono una cura centrata sull'adolescente, sia sulla pratica clinica dei professionisti che si approcciano a questa tipologia di pazienti, ma la maggior parte degli studi sono stati effettuati negli Stati Uniti d'America e non trattano specificatamente il campo della fisioterapia, essendo rivolti principalmente a concetti più generali di assistenza sanitaria, cure primarie o cure secondarie. Le barriere che incontrano gli adolescenti nell'accesso alle cure primarie messe in luce da studi condotti in America in questo ambito riguardano, oltre ad aspetti quali la buona salute generale degli adolescenti e la percezione della mancanza di necessità di assistenza primaria da parte loro e dei loro genitori, il modo in cui gli operatori interagiscono con loro, la mancanza di riservatezza e la scarsa fiducia rispetto al fatto che gli operatori sanitari avrebbero onorato le loro richieste di confidenzialità, la discrepanza tra le ipotesi degli operatori sanitari e la percezione degli adolescenti stessi sui loro bisogni di salute, che possono differire in modo significativo e influenzare negativamente la loro volontà di rivolgersi alle cure primarie.

Oltre a questi elementi, gli studi che provano a definire le caratteristiche di un servizio "adolescent-friendly" e quelli che indagano le preferenze, le esperienze o il grado di soddisfazione dei giovani rispetto a tali servizi indicano come maggiormente importanti l'accessibilità al servizio, i tempi di attesa (non troppo lunghi) con intrattenimenti adeguati, la presenza di un ambiente adeguato alla fase di sviluppo degli utenti, il rispetto dell'indipendenza e il coinvolgimento attivo dell'adolescente nei diversi aspetti dell'assistenza sanitaria, la professionalità, le competenze interpersonali e comunicative dei professionisti sanitari, la continuità assistenziale e la possibilità di costruire un rapporto di fiducia con il professionista sanitario. Analizzando nel dettaglio i contenuti emersi da questi studi e le modalità in cui è stata valutata la qualità dei Servizi indagati, abbiamo creato un questionario. Quest'ultimo, costruito sulla base di altri presenti in letteratura e adattato all'ambito della fisioterapia, è stato dapprima somministrato a un piccolo campione di adolescenti e genitori, per indagarne tramite un'intervista semi-strutturata la comprensibilità. A seguito di questa rivalutazione è stata stesa la versione definitiva attraverso la quale raccogliere le opinioni degli adolescenti e dei loro genitori su quanto ritenessero importanti i singoli elementi che la letteratura indica come caratterizzanti l'approccio centrato sull'adolescente e quanta attenzione viene data a questi elementi dai fisioterapisti nella pratica clinica. Il questionario creato era composto da 29 domande relative a 5 ambiti, risultati rilevanti dall'analisi della letteratura: comunicazione, professionalità, privacy e riservatezza, supporto all'autonomia e *setting*. Gli *items* del questionario sono riportati nella Tabella I. Per ciascuna domanda, veniva chiesto all'adolescente o al genitore di indicare quanto ciò che esprimeva fosse importante per lui/lei e quanta attenzione gli avesse dato il fisioterapista durante lo svolgimento della visita.

Nel periodo compreso tra ottobre 2018 a novembre 2019 abbiamo somministrato il questionario a 71 adolescenti e ai loro genitori dopo valutazioni svolte all'interno dei Servizi di Ortopedia, Reumatologia e Fibrosi Cistica, sia come prime visite sia come controlli. L'età media degli adolescenti reclutati è di 14 anni, con una fascia di età compresa tra i gli 11 e i 17 anni. Dall'analisi del campione reclutato è emerso che il 63% dei soggetti soffriva di una malattia cronica e più del 60% di loro era in ospedale per una visita di controllo.

L'alta percentuale di compilazione dei questionari, sia nel gruppo degli adolescenti sia in quello dei genitori, ci è parso indice del fatto che entrambi fossero interessati e ben disposti a dare la propria opinione per migliorare il servizio offerto e che i questionari non fossero troppo lunghi né troppo complicati.

Le risposte degli adolescenti e dei loro genitori sono risultate congruenti in tutte e cinque le categorie indagate dal questionario. Seppure esistono studi in cui le opinioni e i resoconti sulle esperienze di cura nei Servizi Sanitari sono diverse fra adolescenti e genitori, è facile immaginare come le opinioni dei bambini sull'assistenza sanitaria non si sviluppino in modo indipendente, ma siano influenzate e filtrate da quelle dei genitori, dalle loro esperienze e dalle loro aspettative. Inoltre, soprattutto nell'ambito della patologia cronica, i bambini e gli adolescenti vivono tipicamente l'assistenza sanitaria come parte di un'unità familiare, accompagnati da genitori o tutori che spesso da anni agiscono per loro conto.

La maggior parte degli adolescenti e dei genitori ha valutato positivamente (da abbastanza importante a fondamentale) l'importanza degli elementi individuati dal questionario (Fig. 1).

Andando ad analizzare le diverse sezioni, sia gli adolescenti che i genitori considerano molto importante la dimensione della comunicazione. L'attenzione alle modalità comunicative emerge in tutti gli studi come una prerogativa essenziale delle interazioni tra l'adolescente e i professionisti sanitari. Gli adolescenti vogliono poter partecipare attivamente alle loro visite, impegnarsi in un dialogo significativo e bidirezionale. L'aspetto valutato come maggiormente importante sia dai ragazzi sia dai genitori è stata infatti l'opportunità di fare delle domande e la percezione di ottenere risposte in modo attento.

Per quanto riguarda la professionalità, genitori e adolescenti hanno la stessa opinione riguardo alla sua importanza, valutando come fondamentale che i fisioterapisti si mostrino competenti, rispettosi nei confronti del ragazzo e attenti al contesto della visita.

Relativamente al sostegno dell'autonomia, nel nostro campione di adolescenti appare essere ritenuto di minore importanza rispetto a quanto considerato dai genitori. Solo la metà degli adolescenti che hanno compilato il questionario ritiene di fondamentale importanza partecipare attivamente alle decisioni riguardanti la sua salute, mentre è ritenuto tale da tutti i genitori.

Tabella I. *Items* del questionario.

Comunicazione
• Le informazioni ti vengono spiegate in modo semplice, con termini che riesci a comprendere
• Ti vengono poste delle domande ma non in modo affrettato, come fosse solo una questione di lavoro o come se fosse un computer a fartele
• Ti viene data l'opportunità di fare delle domande e ti viene risposto in modo attento
• Il/la fisioterapista, sia mentre ti visita che quando ti propone un trattamento, tiene conto delle informazioni che hai fornito durante il colloquio
• Quando i tuoi genitori sono nella stanza, non assumi un ruolo secondario ma rimani parte attiva della conversazione e vieni ascoltato/a
Professionalità
• Il/La fisioterapista ti mostra rispetto arrivando in orario e prendendosi il tempo necessario per eseguire la visita e per parlare con te e i tuoi genitori, non essendo affrettato/a (ti dimostra che il suo tempo non è più importante del tuo)
• Il/La fisioterapista è organizzato/a, attento/a, abile e a proprio agio durante la visita
• Il/La fisioterapista ti dà l'impressione di essere felice di vederti e di amare il proprio lavoro, è amichevole e non riversa il malumore o la stanchezza su di te
• Il/La fisioterapista ammette se non sa qualcosa o se commette un errore
• Il/La fisioterapista è coerente (non si contraddice e il trattamento che ti propone ti sembra adeguato al tuo problema)
• Il/La fisioterapista si lava le mani o utilizza il gel disinfettante davanti a te prima di visitarti
• È sempre lo/la stesso/a fisioterapista che ti segue e, nel caso non sia possibile, ti viene spiegato il motivo
• Pensi che il/la fisioterapista agisca per il tuo bene e che ti proponga un trattamento efficace
• Il/La fisioterapista ti avverte se sono presenti altre persone nella stanza della visita e te le presenta
Privacy e riservatezza
• La porta della stanza della visita viene chiusa
• Ti viene chiesto di spogliarti il meno possibile e solo per il tempo necessario
• Nella stanza della visita non trovi documenti di altri ragazzi che potresti leggere (questo potrebbe succedere con la tua cartella quando esci dalla stanza!)
• Ti viene data l'opportunità di passare del tempo da solo/a con il/la fisioterapista, facendo uscire i genitori dalla stanza
• Se hai l'opportunità di passare del tempo da solo/a con il/la fisioterapista, vieni rassicurato/a sul fatto che il contenuto del colloquio verrà mantenuto riservato e non sarà condiviso con i tuoi genitori
Sostegno dell'autonomia
• Partecipi attivamente alle decisioni riguardanti la tua salute e la cura di te (sia quando si decidono gli obiettivi e le modalità del trattamento sia quando ne viene verificata l'efficacia)
• Vieni informato/a a voce sulla tua condizione di salute
• Vieni informato/a sia sui benefici del trattamento e sull'impegno che esso ti richiederà nella vita di tutti i giorni, sia degli eventuali rischi nel rifiutarlo o ritardarlo
• Quando ti viene proposto un trattamento il/la fisioterapista cerca, per quanto possibile, di venirti incontro rispetto alle tue difficoltà/problemi/bisogni/impegni/richieste
• Ti vengono consegnati fogli informativi/pieghevoli/brochure sul tuo problema/patologia e/o sul trattamento
• A ogni visita successiva ti viene chiesto di raccontare quello che sei riuscito/a a fare a casa rispetto al trattamento concordato a voce o con diario scritto
• Non ti senti giudicato/a se non hai seguito il programma concordato né per il tuo stile di vita, e il/la fisioterapista cerca di capire le tue motivazioni e le eventuali difficoltà che hai incontrato
Setting
• La stanza della visita è progettata/decorata per i/le ragazzi/e della tua età (es. ci sono poster e non giocattoli da bambini piccoli)
• Nell'area di attesa ci sono intrattenimenti adeguati alla tua età come libri e fumetti, intrattenimenti multimediali, WiFi e giochi adatti agli adolescenti
• Nell'area di attesa ci sono volantini informativi su temi importanti per la tua età (abuso di alcool/droghe/tecnologia digitale)

Anche in altri studi emerge che vi sono ragazzi che desiderano un alto livello di indipendenza, mentre altri preferiscono un maggiore coinvolgimento dei genitori nelle decisioni. L'elemento che emerge comunque come più rilevante in questa sezione, sia per l'adolescente sia per il genitore, è il desiderio che il ragazzo sia informato a voce sulla sua condizione di salute.

Le sezioni del questionario relative alla privacy e riservatezza e al *setting*, sono quelle che appaiono essere considerate le meno importanti nella nostra indagine. Nelle esperienze riportate in letteratura, privacy e riservatezza emergono come una priorità nel rapporto con l'operatore sanitario. In particolare, gli adolescenti esprimono il desiderio che le loro informazioni cliniche e personali non vengano condivise verbalmente con i genitori o altri operatori sanitari fino a chiedere un accordo verbale o scritto a questo scopo; richiedono inoltre che la loro documentazione clinica sia conservata in maniera da risultare inaccessibile ad altri. Gli adolescenti nel nostro campione hanno valutato questi elementi in media solo come abbastanza importanti. Riflettendo rispetto alla presa in carico dei nostri ragazzi con patologia cronica, ciò potrebbe essere correlato all'abitudine a essere valutati da numerosi professionisti che collaborano in équipe, condividendo le informazioni ai fini del benessere e della ricerca delle migliori soluzioni terapeutiche per l'adolescente e la famiglia. Allo stesso modo, non un elevato numero di adolescenti ritiene importante avere l'opportunità di trascorrere del tempo solo con il fisioterapista, chiedendo ai genitori di uscire dalla stanza. Questo potrebbe essere legato al prolungamento del bisogno di dipendenza dell'adolescente derivante dalla cronicità della patologia, così come il fatto che la permanenza dei genitori nella stanza dei figli durante le visite si ripete negli anni, non portando alla percezione della necessità di un cambiamento. Un'altra ragione potrebbe essere che gli argomenti trattati durante le visite non sono così delicati come quelli ricorrenti negli ambienti delle cure primarie riportati in letteratura, come la sessualità, la contraccezione, l'abuso di droghe o alcool e la salute psichica. Il tema è apparso più importante per i genitori, che potrebbero aver compreso che questa può essere una strategia per responsabilizzare i figli che dovranno continuare a prendersi cura di sé in futuro. Da ricordare anche che il nostro campione ha un'età media di 14 anni, età in cui si inizia a pianificare e fare i primi passi per la fase di transizione verso i Servizi dell'età adulta.

Le opinioni degli adolescenti e dei loro genitori sulla sezione relativa al *setting* sono sovrapponibili: tale categoria è stata valutata da entrambi i gruppi come la meno importante. Negli studi presenti in letteratura invece, il *setting* rappresenta una variabile molto importante, spesso fondamentale. Trattandosi di pubblicazioni dedicate alle cure primarie, dove l'attività di prevenzione è centrale, una sala d'attesa dedicata e attrezzata con manifesti e opuscoli di educazione sanitaria su tematiche d'interesse per questa fascia di età può suscitare curiosità, permettere di dare informazioni in modo discreto e consentire poi un dialogo su temi delicati come la sessualità o l'abuso

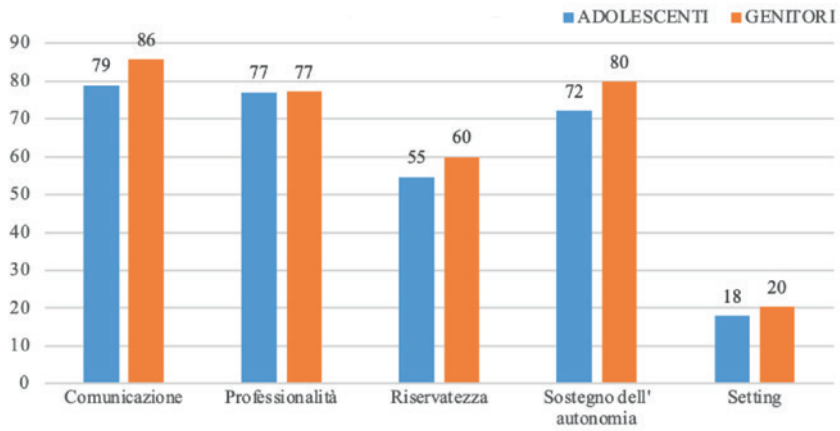

Figura 1. Percentuale di risposte "lo ritengo molto importante" di adolescenti e genitori per le diverse sezioni del questionario.

di sostanze. Il *setting* comprende anche una dimensione più relazionale/comunicativa che contribuisce all'accoglienza, come il parlare direttamente con il ragazzo, e nel nostro campione questo è stato riconosciuto maggiormente importante (sezione comunicazione del questionario).

Per quanto riguarda l'attenzione dei fisioterapisti, considerando le cinque sezioni del questionario nel loro complesso, sia per il gruppo degli adolescenti sia per quello dei genitori vi è sovrapposizione tra l'importanza e l'attenzione data dai fisioterapisti, rilevando un'opinione complessivamente buona del Servizio. Gli *items* in cui questa differenza comporta una minore attenzione nella pratica clinica sono soprattutto quelli relativi al *setting*, che non è a misura di adolescente, e alla possibilità di offrire ai bambini spazi riservati in assenza dei genitori durante le visite. Questa possibilità, non ancora adottata nel lavoro quotidiano, è raccomandata nelle linee guida per la transizione nel lavoro con i ragazzi più grandi, nell'ottica di costruire maggiori capacità di autodeterminazione e responsabilizzazione nel progetto di cura. Sembra quindi importante, nonostante solo il 30% degli adolescenti e il 50% dei genitori abbia dato valore a quest'aspetto, accompagnare le famiglie a una riflessione su questo tipo di esperienza.

In conclusione, le esigenze degli adolescenti (e dei loro genitori) identificate in questo lavoro riflettono quelle presenti in letteratura quali elementi chiave dell'approccio centrato sull'adolescente. Il campione indagato era composto da ragazzi con adeguato livello intellettivo e patologie per le quali è immaginabile un buon grado di autonomia nella gestione dell'intervento fisioterapico indiretto in età adolescenziale. Interrogativi diversi potrebbero emergere coinvolgendo altri servizi e includendo patologie e adolescenti con caratteristiche diverse, pensiamo per esempio all'ambito oncologico. Sebbene risulti necessario continuare con ulteriori ricerche sulla cura centrata sull'adolescente in ambito fisioterapico per ottenere una comprensione più approfondita e rendere i Servizi fisioterapici "a misura di adolescente" anche in contesti di cura più complessi, iniziare a interrogarci sull'adeguatezza della nostra pratica clinica nei confronti di questa delicata fascia di età ha aumentato la nostra attenzione sul valore della comunicazione, sulle possibili strategie da adottare a sostegno dell'autonomia e ha aperto un confronto su eventuali cambiamenti da introdurre nella pratica quotidiana. Gli adolescenti hanno espresso il desiderio di essere informati direttamente sulla loro condizione di salute, mentre solo il 50% ha ritenuto di fondamentale importanza poter partecipare attivamente nel prendere decisioni rispetto al proprio percorso di cura. Seppure l'età media dei ragazzi intervistati è di soli 14 anni, e il percorso verso una maggiore autonomia è da considerarsi iniziale, aumentare l'impegno, già a partire da questa età, per coinvolgere i ragazzi nella definizione di obiettivi e strategie d'intervento fisioterapico è stato ritenuto importante da tutto il gruppo dei fisioterapisti.

I temi indagati dal questionario, pur sperimentati nel contesto fisioterapico, risultano trasversali alle diverse professioni sanitarie e comprensivi di tutti gli elementi ritenuti importanti dalla letteratura per offrire una cura centrata sull'adolescente. Possono quindi offrire uno spunto di riflessione, e sostenere la sensibilità degli operatori nell'approccio a questa fascia di pazienti, in particolare per quanto riguarda le modalità di comunicazione e il sostegno all'autonomia. Le evidenze relative all'impatto che i comportamenti dei giovani in questa fase dello sviluppo hanno sulla salute e il benessere in età adulta, impongono ai professionisti uno sforzo per garantire esperienze favorevoli, capaci di soddisfare le aspettative degli adolescenti, ed efficaci anche nella prospettiva di preparare i ragazzi e le famiglie alla transizione verso i Servizi per l'età adulta.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO E SITOGRAFIA

Alderman EM, Rieder J, Cohen MI. The history of adolescent medicine. Pediatr Res 2003;54:137-147.

Ambresin AE, Bennett K, Patton GC, et al. Assessment of youth-friendly health care: a systematic review of indicators drawn from young people's perspectives. J Adolesc Health 2013;52:670-681.

Al-Yateem N, Docherty C, Rossiter R. Determinants of quality of care for adolescents and young adults with chronic illnesses: a mixed methods study. J Pediatr Nurs 2016;31:255-266.

Crossen K. Missed opportunities for adolescent friendly care in hospital. J Paediatr Child Health 2017;53:1176-1179.

Daley AM, Polifroni EC, Sadler LS. Treat me like a normal person! A meta-ethnography of adolescents' expectations of their health care providers. J Pediatr Nurs 2017;36:70-83.

Davison G, Kelly MA, Conn R, et al. How do children and adolescents experience healthcare professionals? Scoping review and interpretive synthesis. BMJ Open 2021;11:e054368.

Grant C, Elliott AS, Di Meglio G, et al. What teenagers want: Tips on working with today's youth. Paediatr Child Health 2008;13:15-18.

https://www.thenationalalliance.org/adolescent

Lim SW, Chhabra R, Rosen A, et al. Adolescents' views on barriers to health care: a pilot study. J Prim Care Community Health 2012;3:99-103.

Mauerhofer A, Berchtold A, Akré C, et al. Female adolescents' views on a youth-friendly clinic. Swiss Med Wkly 2010;140:18-23.

NAHIC, National Adolescent and Young Adult Health Information Center. www.Nahic.ucsf.edu/resource_center/toolkit-youth-centered-care

World Health Organization. Nothing about us, without us - 2021.

Riley M, Patterson V, Lane JC, et al. The adolescent champion model: primary care becomes adolescent-centered via targeted quality improvement. J Pediatr 2017;pii:S0022-3476(17)31339-2.

Schaeuble K, Haglund K, Vukovich M. Adolescents' preferences for primary care provider interactions. J Spec Pediatr Nurs 2010;15:202-210.

Tivorsak TL, Britto MT, Klostermann BK, et al. Are pediatric practice settings adolescent friendly? An exploration of attitudes and preferences. Clin Pediatr (Phila) 2004;43:55-61.

Ullan AM, Belver MH, Serrano I, et al. Perspectives of youths and adults improve the care of hospitalized adolescents in Spain. J Pediatr Health Care 2012;26:182-192.

World Health Organization. Health for the world's adolescents: a second chance in the second decade: summary - 2014. https://apps.who.int/iris/handle/10665/112750

World Health Organization. Global standards for quality health-care services for adolescents: a guide to implement a standards-driven approach to improve the quality of health care services for adolescents. Vol. 2: Implementation guide - 2015.

Riprende l'esperienza dei corsi per i genitori sulla promozione dello sviluppo psicomotorio 0-18 mesi

Durante gli anni di lavoro con le famiglie che hanno frequentato i nostri ambulatori, ci siamo resi conto che molto spesso le domande dei genitori erano rivolte a comprendere l'andamento dello sviluppo psicomotorio del proprio bambino, la tipologia di attrezzature e giochi acquistabili in commercio e le attività che gli adulti potrebbero proporre ai bambini, a casa, per promuovere l'acquisizione di nuove competenze psico-motorie.
Dato il gran numero di domande che ci sono state rivolte negli anni, è maturato il desiderio di condividere questo tipo di informazioni con i genitori e con i nonni, anche di famiglie che non sarebbero arrivate ai nostri ambulatori per una problematica specifica.
Quando parliamo di sviluppo psicomotorio parliamo di compiti evolutivi integrati tra loro in un intreccio armonico fatto di maturazione sensoriale, motoria, cognitiva, relazionale, comunicativa, emotiva e sociale all'interno dei normali processi di attaccamento, separazione e di sviluppo dell'indipendenza. Se in questa rete di intrecci, ogni aspetto maturato sostiene e facilita la maturazione degli altri, il risultato sarà uno sviluppo psicomotorio di qualità.
Un aspetto a cui teniamo particolarmente è il concetto di fasi di sviluppo che, rispetto a quello di tappe, prevede dei tempi meno strutturati e rigidi in cui maturano più competenze legate tra loro, nel rispetto dei tempi individuali del singolo bambino.
Occuparci di qualità dello sviluppo psicomotorio vuol dire promuovere nel bambino, rispettandone appunto i tempi e l'individualità, la propositività verso l'ambiente che lo circonda, la gratificazione del fare da sé, le prime conquiste di indipendenza e anche l'arte di arrangiarsi un po'. Tutti insegnamenti che aiutano il bambino a maturare una buona consapevolezza delle proprie capacità e dei propri limiti, come la capacità di cadere e rialzarsi, riprovare senza arrendersi, credere in sé stesso, un bagaglio che porterà con sé anche negli anni successivi.
Sappiamo dalla letteratura che il tipo/stile di sviluppo psicomotorio che il bambino avrà, sarà influenzato da una serie di caratteristiche genetiche specifiche di quel bambino, come la costituzione fisica e il carattere, e che quindi, in quanto tali, rimarranno immutabili. Altresì sappiamo che esiste un margine di modificabilità dei fattori legati all'ambiente che frequenta il bambino e che andare ad agire su questi spazi modificabili, come la tipologia di attività proposte e di attrezzature comprate, può avere effetti sulla qualità dello sviluppo psicomotorio. Infatti, per i genitori o per i nonni che accudiscono i piccoli, scegliere di comprare uno specifico gioco o di proporre una certa attività da svolgere insieme può essere molto difficile viste le enormi e talvolta pessime opportunità che il mercato ci offre in commercio.
In questo senso, è importante sottolineare che, per i genitori, offrire un supporto allo sviluppo psicomotorio serve anche a sostenere la maturazione delle proprie competenze genitoriali e a favorire la comprensione dei bisogni evolutivi del proprio bambino e quindi a scegliere con maggiore consapevolezza il comportamento che si ritiene più adeguato e rispondente alle necessità del proprio piccolo. Una delle competenze genitoriali che cerchiamo di facilitare in aula è quella di osservare il proprio bambino, il suo stile, le sue caratteristiche, una bella opportunità per entrambe dato che sappiamo che il bambino si rispecchia nel modo in cui viene visto dai genitori.
Proprio per questo, il corso ha lo scopo di condividere le attività e le attrezzature di maggior qualità trovabili in commercio, da offrire e condividere con il bambino per promuovere uno sviluppo psicomotorio di qualità.
Partendo dalla nostra esperienza come docenti all'interno del Centro di Formazione Brazelton, che rivolge corsi specifici per operatori sanitari e professionisti dediti all'educazione e alla puericultura, abbiamo adattato i contenuti specifici riguardanti lo sviluppo psicomotorio e inquadrati nell'ottica della qualità delle proposte offerte dai genitori al bambino durante la crescita, nel rispetto dei suoi bisogni evolutivi a seconda della fascia d'età.
Oltre a questo, per idearlo e realizzarlo abbiamo raccolto le domande, le perplessità e i dubbi più frequenti che le famiglie hanno condiviso con noi durante le visite ambulatoriali o in reparto, e periodicamente monitoriamo le offerte del mercato per mantenerci aggiornati su ciò che una famiglia può trovare quando entra in un negozio dedicato alla prima infanzia.
Il Servizio di Riabilitazione dell'AOU Meyer IRCCS, in collaborazione con la Fondazione Meyer e l'Associazione Amici del Meyer ha realizzato il corso: "Il sostegno allo sviluppo psicomotorio nel bambino da 0 a 18 mesi: orientarsi tra le attività e le attrezzature per la prima infanzia" rivolto a genitori, nonni, parenti, tate e chiunque "di famiglia" trascorra con amore il proprio tempo con i piccoli e abbia il desiderio di riflettere insieme su queste tematiche.
Il corso è stato avviato nel 2019, anno in cui sono state svolte 4 edizioni alle quali hanno partecipato circa 100 persone tra donne e uomini in attesa, neo-genitori e nonni. L'anno seguente i corsi sono stati interrotti a causa dell'emergenza sanitaria per il COVID-19.
Dopo gli anni di sospensione, finalmente quest'anno siamo riusciti a far ripartire l'incontro per i genitori con quattro edizioni previste nell'arco del 2023.
La partecipazione all'incontro è gratuita, con possibilità di effet-

Margherita Cerboneschi, Fabiola Picone

Fisioterapiste, specialiste in area pediatrica, AOU Meyer IRCCS, Firenze

margherita.cerboneschi@meyer.it • fabiola.picone@meyer.it • fisioterapia@meyer.it

Conflitto di interessi
Le Autrici dichiarano nessun conflitto di interessi.

© Copyright Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Anna Meyer Onlus

Open Access
L'articolo è open access e divulgata/o sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo o il fascicolo può essere usata/o indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it

tuare una donazione alla Fondazione Meyer tramite i volontari presenti al corso. Le donazioni raccolte serviranno per il progressivo adeguamento delle attrezzature necessarie per il corso e per il servizio di Riabilitazione.

L'iscrizione è obbligatoria con numero massimo di partecipanti per edizione di 25 persone (Tab. I).

Il nostro obiettivo è di promuovere l'iscrizione al corso già durante l'attesa del proprio bambino o comunque nei primissimi mesi di vita. Partecipare in gravidanza permette di avere il tempo di lasciare sedimentare le informazioni acquisite nel momento dell'attesa, oltre che di sfruttare le informazioni raccolte per la scelta delle attrezzature utili nei mesi a seguire.

Per facilitare l'organizzazione familiare, è possibile partecipare anche con i propri bambini per i quali viene allestito uno spazio gioco a tappeto; viene inoltre messo a disposizione uno spazio per allattare e scaldare la pappa dei piccoli partecipanti.

Il contenuto del corso è suddiviso nelle fasce di età 0-3, 3-6 e 6-12/18 mesi, per ciascuna della quali vengono individuate le competenze e i bisogni evolutivi del bambino, le proposte e le attrezzature utili. Vengono inoltre spiegate le basi concettuali dello sviluppo psicomotorio, affrontata la criticità attuale del "mondo digitale" in relazione allo sviluppo del bambino e condivise alcune informazioni di prevenzione primaria. Il corso prevede inoltre un "gioco" interattivo con i genitori sul tema della lista nascita. Durante le 2 ore e mezza dell'incontro, sono previsti altri momenti di partecipazione attiva dei genitori e viene lasciato ampio spazio alla discussione per domande, dubbi, curiosità (Tab. II).

Le richieste di partecipazione sono sempre state numerose, abbiamo comunque preferito mantenere un numero ristretto di iscritti per riuscire a garantire dei momenti di discussione durante il corso con gli interlocutori.

L'incontro non permette di effettuare una valutazione specialistica del singolo bambino in quanto per effettuare una valutazione dello sviluppo psicomotorio, e individuare una situazione di distacco dalla fisiologia dello sviluppo tipico, è necessario un approccio personalizzato e specifico attraverso un'osservazione dettagliata del bambino, integrata con un approfondito colloquio con i genitori. Sappiamo infatti che esistono molti stili di sviluppo durante il percorso di crescita e che questi sono tutti originali, diversi e vanno distinti da condizioni di ritardo o difficoltà. Per questo è importante specificare che questo incontro offre la possibilità di condividere insieme le tematiche dello sviluppo psicomotorio e di promozione di salute ma non di effettuare screening specifici e personalizzati.

Tramite questionari di gradimento abbiamo raccolto una valuta-

Tabella I. Corsi edizioni 2023.

Edizioni 2023	Sede corso	Durata 2h30
1 aprile 2023 13 maggio 2023 16 settembre 2023 18 novembre 2023	Palestra Servizio di Riabilitazione (2° piano), viale Pieraccini, 24 - Firenze AOU Meyer	Gratuito 25 posti Iscrizione obbligatoria per ogni partecipante a: ufficioformazione@meyer.it

Tabella II. Programma del corso.

Programma del corso
• Basi concettuali dello sviluppo psicomotorio
• Competenze che il bambino matura nella fase 0-6 mesi, attività e attrezzature utili
• Cosa scegliere nella "lista nascita" - guida alla scelta delle attrezzature per la fase 0-6 mesi
• Compiti evolutivi 6-12/18 mesi, attività e attrezzature utili
• La scatola dei giochi comprati: cosa proporre nella fase 6-12/18 mesi - lavoro interattivo in gruppo
• Il mondo digitale: criticità di oggi
• Sintesi della giornata: discussione e conclusioni

zione dei corsi effettuati, così da riuscire a modulare i corsi successivi in relazione agli aspetti emersi. In generale la valutazione del corso è stata positiva.
Gli aspetti maggiormente apprezzati, riportati dai partecipanti, sono:

- la possibilità di ricevere delle informazioni pratiche e fruibili sulle molteplici attrezzature presenti nel mercato;
- gli approfondimenti sul gioco e la sua importanza per uno sviluppo psicomotorio di qualità del bambino;
- le informazioni sull'utilizzo delle tecnologie digitali;
- avere strumenti per orientarsi nel mercato dei prodotti per bambini così da comprare quello che davvero è utile;
- strategie per evitare spese superflue e trovare delle soluzioni alternative più semplici e "fai da te";
- porre attenzione ai tempi del bambino;
- la possibilità di incontrare altre famiglie.

Quest'ultimo aspetto, assume un valore ancora più importante in questo periodo successivo alla pandemia perché offre un'occasione di confronto, conoscenza e socializzazione.
In una società attuale in cui i genitori si devono confrontare con una moltitudine di informazioni fin troppo facilmente reperibili online e di una varietà enorme di giochi-attrezzature presenti sul mercato, riteniamo che sia importante per noi professionisti sanitari specializzati in ambito pediatrico, collaborare con le altre figure professionali come i pediatri di famiglia, nell'effettuare interventi educazionali di prevenzione primaria, promozione della salute e di uno sviluppo psicomotorio di qualità.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Aly M. Il mio bambino scopre sé stesso e il mondo. Promuovere la crescita secondo l'approccio di Emmi Pikler. Junior Editore 2014.

Balbinot V, Toffol G, Tamburlini G. Tecnologie digitali e bambini: un'indagine sul loro utilizzo nei primi anni di vita. Medico e Bambino 2016;35:631-636.

Berry Brazelton T. Il bambino da 0-3 anni. Guida allo sviluppo fisico, emotivo e comportamentale del bambino. Rizzoli 2017.

Cozza G. Bebè a costo zero. Torino: Il Leone Verde 2016.

Davidson A, Paoli S. Guida alle attrezzature ed alle attività indicate per lo sviluppo psicomotorio del lattante. 2010.

Goldschmied E, Jackson S. Persone da zero a tre anni. Crescere e lavorare nell'ambiente del nido. Junior Editore 2002.

Gruppo di lavoro multidisciplinare ACP, AIFI, FIMP, IOPTP, SIF, SINPIA, SIP. Valutazione neuroevolutiva e promozione dello sviluppo psicomotorio 0-3 anni. Documento di consenso. Quaderni ACP 2012;19:169-176.

Lenzini D, Davidson A. A che gioco giochiamo? Il gioco e il giocattolo da 0 a 3 anni: una guida per genitori e nonni. Firenze: Centro di Formazione Brazelton, AOU Meyer IRCCS 2008.

Pikler E. Datemi Tempo. Lo sviluppo autonomo dei movimenti nei primi anni di vita del bambino. Cisfra 2015.

Sheridan M. Il gioco spontaneo del bambino. Dalla nascita ai 6 anni. Raffaello Cortina 1996.

Tamburlini G. Interventi precoci per lo sviluppo del bambino: razionale, evidenze, buone pratiche, Medico e Bambino 2014;33:232-239.

Tamburlini G. L'Ambiente Familiare di Apprendimento. Prima parte: componenti, interconnessioni e rilevanza per lo sviluppo precoce del bambino. Medico e Bambino 2020;39:101-110.

Tamburlini G, Ertem I. Guide for monitoring child development. Medico e Bambino 2019;38:91-96.

Raccomandazioni internazionali sul passaggio all'età adulta: una sfida per i professionisti dell'area pediatrica

La transizione all'età adulta viene definita come: "*il passaggio mirato e pianificato di adolescenti e giovani adulti con condizioni fisiche e mediche croniche, dai Servizi che si occupano di età evolutiva ai Servizi per adulti*" [1].
Secondo l'ISTAT, i ragazzi tra i 15 e i 17 anni residenti in Italia sono circa 1.700.000 e fra questi il 15,5% è affetto da almeno una patologia cronica, mentre il 3,2% da almeno due. L'aumento del numero di adolescenti con malattia cronica è dovuto sia a un aumento di patologie riconducibili ad alterati stili di vita (obesità, DM2) e fattori ambientali (asma), sia grazie a progressi tecnologici in campo medico e alle migliorate possibilità di diagnosi e cura, all'aumentata sopravvivenza di patologie in precedenza a esito infausto nelle prime due decadi di vita (fibrosi cistica, cardiopatie congenite, spina bifida). Oggi abbiamo una sopravvivenza a 5 anni dalla diagnosi del 78% per i tumori in età pediatrica e dell'82% per i tumori dell'adolescente; i pazienti con fibrosi cistica attualmente superano i 50 anni di età e il 90% dei bambini con cardiopatie congenite raggiungono l'età adulta [2]. Questo significa che un numero sempre maggiore di ragazzi con bisogni di salute complessi viene e dovrà essere trasferito nei Servizi dedicati all'adulto [3].
La transizione nella maggior parte dei casi non viene pianificata anticipatamente e i suoi tempi sono generalmente scanditi da *deadline* temporali prefissate: il pediatra di famiglia segue gli adolescenti fino ai 14 anni, e può prolungare il rapporto di cura fino a 16 anni in caso di disagio o patologia cronica; la presa in carico dei Servizi di Riabilitazione territoriale si interrompe a 18 anni e può essere prolungata fino al termine della frequenza della scuola superiore di II grado; l'assistenza ospedaliera è garantita all'adolescente fino al 18° anno. A dispetto di questa rigidità, i tempi con cui gli adolescenti acquisiscono le competenze tipiche dell'adulto sono molto variabili, così come i tempi in cui i genitori trasferiscono responsabilità ai figli. La malattia cronica può interferire con l'ottenimento delle competenze proprie degli adolescenti, come l'acquisizione dell'identità, la ricerca dell'indipendenza, l'accettazione della propria immagine corporea e può prolungare il legame con la famiglia [2]. Il forte coinvolgimento dei genitori nelle cure pediatriche toglie spesso ai ragazzi la possibilità di misurarsi con la responsabilità personale e l'autogestione della malattia. Anche poco prima del trasferimento vengono offerte ai minori poche opportunità d'incontrare i sanitari da soli e di esercitarsi per auto-dirigere le proprie cure. Esistono poi situazioni di disabilità neuromotorie e cognitive dove la dipendenza dalla famiglia o da altri *caregivers* si prolunga per tutta la vita e i livelli di autonomia raggiungibili dai giovani adulti variano significativamente da soggetto a soggetto e necessitano di percorsi dedicati, spesso prolungati anche durante l'età adulta [3].

Silvia Paoli, Laura Baroni

Fisioterapiste dell'area pediatrica, U.P. Riabilitazione, AOU Meyer IRCCS, Firenze

silvia.paoli@meyer.it • laura.baroni@meyer.it

Conflitto di interessi
Le Autrici dichiarano nessun conflitto di interessi.

© Copyright Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Anna Meyer Onlus

Open Access
L'articolo è open access e divulgata/o sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo o il fascicolo può essere usata/o indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it

TRANSIZIONE E RIABILITAZIONE

In generale fra gli adolescenti con patologia cronica il 14% [2] presenta deficit di sviluppo e disabilità, come deficit cognitivo, autismo, patologie neuromotorie o patologie rare disabilitanti che, essendo per la maggior parte di natura genetica, hanno un'espressione precoce in età pediatrica. Questi ragazzi hanno bisogni riabilitativi complessi e sono per la maggior parte presi in carico dai Servizi di Riabilitazione ospedalieri e territoriali.
I professionisti di questi servizi, che spesso accompagnano le famiglie durante gran parte dello sviluppo del bambino/adolescente, hanno una visione olistica dell'intervento e sono abituati a gestire la continuità ospedale territorio e le relazioni con la comunità, in primo luogo la scuola, ma anche gli altri ambienti di inclusione sociale. Hanno inoltre esperienza nella gestione di una grande variabilità di quadri clinici e le competenze per l'individuazione dei bisogni prioritari di salute nelle diverse fasi evolutive e dei risultati raggiungibili in termini funzionali e di partecipazione.
I fisioterapisti, parte integrante di queste équipe e figure molto vicine alle famiglie nella pratica professionale, sono consapevoli della delicatezza di questa fase di passaggio, delle ansie e delle preoccupazioni delle famiglie e sono sensibili alla sfida che comporta garantire una continuità di risposte così personalizzate e integrate. Il tema della transizione è quindi diventato centrale in numerosi eventi formativi e scientifici da loro promossi, fra i quali di recente il Congresso Europeo di Fisioterapia Pediatrica svoltosi a Firenze a ottobre 2022. In occasione del Congresso sono state presentate esperienze e studi su questo tema, uno dei quali, vincitore del premio Poster, ha indagato le aspettative dei genitori rispetto al contributo che può dare il fisioterapista nel supportarli al momento della transizione e le strategie operative messe in atto dai servizi di NPI di una provincia italiana per affrontare il passaggio [4]. Dallo studio è emerso che la transizione ai Servizi per gli adulti non viene pianificata anticipatamente (60% no, 30% parzialmente) e i comportamenti raccomandati in letteratura sono ancora poco diffusi. Solo il 31% dei genitori si sente coinvolto da parte del Servizio di NPI nella pianificazione della transizione e la maggior parte dichiara di aver avuto poco supporto da parte dei professionisti dell'équipe multidisciplinare, inclusi i fisioterapisti, nell'individuare le differenze nell'organizzazione fra i Servizi di NPI e quelli dedicati agli adulti. Nonostante il fisioterapista sia identificato come una figura di riferimento da più del 70% delle famiglie intervistate e venga riconosciuto capace di contribuire all'*empowerment* dei ragazzi e dei genitori rispetto alla gestione delle prassi che riguardano più strettamente il suo lavoro (attuazione del programma domiciliare, verifica di ausili e ortesi), i fisioterapisti dichiarano di aver bisogno di maggiore formazione per poter supportare adeguatamente i loro assistiti in questo passaggio e di dover fare uno sforzo aggiuntivo per riuscire a costruire reti con i Servizi dell'adulto e la comunità. Proprio in relazione a questo all'interno del congresso è stato anche organizzato un *workshop* per la discussione in gruppo su quali strategie adottare per implementare nella pratica professionale alcune delle raccomandazioni proposte all'interno di linee guida internazionali specifiche sul tema del passaggio all'età adulta. Al termine dei lavori si è evidenziata una discrepanza nei contributi da parte dei diversi gruppi: è emerso come le linee guida fossero già note in maniera capillare e applicate nella pratica clinica da molti professionisti di alcuni paesi, che hanno introdotto strumenti di valutazione specifici e *checklist* per lo sviluppo dei piani per la transizione, mentre altri fisioterapisti, fra i quali molti degli italiani, hanno mostrato di conoscere poco l'argomento ed espresso il desiderio di formazione e miglioramento delle proprie conoscenze in materia di transizione.

LINEE GUIDA INTERNAZIONALI

Il tema della transizione dai Servizi Sanitari e Sociali dedicati all'età pediatrica, a quelli dedicati all'età adulta, ha preso negli ultimi anni maggiore spazio in letteratura, ed è stato accolto anche in Italia con il Piano Nazionale sulla cronicità del 2016 e il progetto *Transitional Care* in sperimentazione in alcune regioni.
La necessità di orientare il percorso di transizione in modo da aumentarne l'efficacia ha fatto sì che diversi Paesi abbiano costituito gruppi di lavoro allargati a tutti i portatori d'interesse (adolescenti, genitori, professionisti dei Servizi pediatrici e per adulti), indagato le loro prospettive e le barriere incontrate nel percorso, e sviluppato delle linee guida. In Tabella I sono riportati i titoli, i gruppi di lavoro e i punti chiave di alcune di queste pubblicazioni.

LE BARRIERE ALLA TRANSIZIONE

Le raccomandazioni proposte prendono l'avvio da dati raccolti grazie a studi di medicina narrativa che hanno indagato le difficoltà sperimentate durante la transizione sia dai ragazzi e dai loro familiari che dai professionisti coinvolti [3-6].
Da questi studi emerge che le famiglie e i giovani, soprattutto quelli che per la presenza di patologie complesse hanno bisogno di visite frequenti da parte di più specialisti, riferiscono una transizione caotica e poco coordinata a seguito della quale viene persa la rete degli specialisti che li aveva sostenuti fino a quel momento. Lamentano inoltre di non essere stati preparati a capire le peculiarità dell'assistenza dedicata agli adulti e di essersi trovati spiazzati nel riscontrare il grado di autonomia e autodeterminazione necessari.
Negli studi le famiglie e i ragazzi segnalano la riduzione di servizi e risorse e la difficoltà nell'individuare professionisti con competenze adeguate nella gestione di patologie complesse a esordio infantile.
L'adolescenza è un periodo particolarmente critico che in caso di patologie disabilitanti coincide spesso con una riduzione degli interventi riabilitativi disponibili, il passaggio alla scuola superiore e la difficoltà di vivere il confronto più diretto con i pari senza la mediazione degli adulti. Le opportunità di svago o occupazione sono scarse ed è generalmente complesso garantire occasioni di partecipazione e inclusione sociale. È in questa fase di maggior isolamento che avviene la transizione, ed è difficile per le famiglie individuare chi possa guidarle nel gestire problematiche che spaziano dalla salute fisica al benessere psicologico, alla qualità della vita.
Il modello assistenziale pediatrico è incentrato sulla famiglia e i genitori sono attivamente coinvolti con gli operatori sanitari nel prendere decisioni mediche e fornire assistenza. Al contrario, nell'assistenza sanitaria per gli adulti, il paziente è visto come responsabile e autosufficiente e ci si aspetta che sappia garantire i propri interessi, gestire la propria salute e prendere decisioni terapeutiche informate e indipendenti. I giovani adulti e le famiglie che non sono messi a conoscenza di queste differenze così come i ragazzi che necessitano di supporto psicosociale, solitamente non hanno maturato l'autonomia richiesta dai servizi di assistenza sanitaria per adulti e faticano ad adattarsi. Inoltre le famiglie e i giovani adulti, abituati a una gestione più proattiva da parte dei Servizi dedicati all'infanzia, si trovano spesso a dover coordinare l'assistenza in prima persona, pur mancando di

Tabella I. Principali pubblicazioni e linee guida internazionali sul tema della transizione all'età adulta.

Articolo	Promotori	Anno di pubblicazione	Contenuti
Six core elements of health care transition ™ 3.0	American Academy of Pediatrics, American Academy of Family Physicians, American College of Physicans	2011, ultima revisione 2020	• 6 raccomandazioni chiave declinate per tre diverse situazioni: la transizione dai servizi pediatrici a quelli per l'adulto, la transizione verso un approccio di cura per adulto ma senza cambiare professionisti di riferimento, l'integrazione di giovani adulti nel sistema di cura per adulti • Fac simili di strumenti di misura e di monitoraggio del processo • Presentazione del sito www.GotTransition.org per altri materiali di supporto
A guideline for transition from paediatric to adult health care for youth with special health care needs: a national approach	Canadian Association of Pediatric Health Centres CAPHC - National Transitions Community of Practice	2016	• Analisi delle barriere e dei bisogni per la transizione • Metodologia utilizzata per la definizione delle linee guida • 19 Raccomandazioni divise in: raccomandazioni per l'approccio centrato sulla persona, raccomandazioni per i clinici e per i livelli decisionali • Valutazione del processo di transizione (link a strumenti utili) • Appendice 1: raccomandazioni e livelli di evidenza • Appendice 2: sviluppo delle raccomandazioni
Transition from children's to adults' services for young people using health or social care services. NICE guideline	National Institute for Health and Care Excellence (NICE) UK	2016	• Destinatari delle raccomandazioni • Raccomandazioni suddivise in 5 sezioni: principi base, pianificazione della transizione, supporto prima del passaggio, supporto dopo il passaggio, infrastrutture di supporto • Glossario • Sfide per l'implementazione: 4 punti da cui iniziare • Raccomandazioni per la ricerca • Link per visionare la metodologia usata, il lavoro per esteso e materiali di supporto
Transitioning to adult care: supporting youth with special health care needs	PolicyLab Children's Hospital of Philadelphia	2017	• *Background* (difficoltà d'implementazione dei *6 core elements for transition*) • Sintesi delle barriere riscontrate da ragazzi/famiglie e dai professionisti dei servizi pediatrici e per adulti • Raccomandazioni scaturite dalla valutazione delle difficoltà esistenti, suddivise in 3 sezioni: per i professionisti, per i sistemi sanitari e per i decisori politici

competenze e di supporto per orientarsi in un sistema nuovo e più frammentato.
Rivolgendo l'attenzione alle barriere sperimentate dai professionisti sanitari, gli studi riportano che gli operatori dei Servizi pediatrici [5] lamentano poco tempo per implementare le linee guida relative al processo di transizione nella loro pratica clinica, la mancanza di valutazioni specifiche delle capacità intellettive e di autogestione dei ragazzi in cura che permettano loro di guidare i giovani verso una maggiore responsabilizzazione o i genitori verso la formalizzazione della tutela legale, la resistenza all'invio legata alla percezione di ridotta disponibilità dei colleghi dell'età adulta ad accogliere i loro assistiti in relazione alla loro minore preparazione.
È esperienza comune a molti ospedali pediatrici nel mondo occidentale il trattenere oltre i 18 anni d'età ragazzi con patologie complesse o disabilità fisiche o intellettive. Molti fattori influenzano il ritardo e ostacolano la transizione ai servizi degli adulti e questo impedisce ai ragazzi di avere risposte appropriate ai loro bisogni medici in qualità di adulti con il rischio di sottostimare l'impatto di una serie di nuovi bisogni di salute oltre a ridurre le risorse disponibili all'interno degli ospedali per la popolazione pediatrica [5,7].
I professionisti dei Servizi per Adulti intervistati riferiscono come criticità il lungo tempo necessario a coordinare la cura di questi pazienti al di là delle visite. Esprimono il desiderio di una maggiore formazione riguardo a queste patologie ma anche rispetto alle risorse socio-assistenziali disponibili sul territorio e alle competenze di coordinamento. Lamentano inoltre un insufficiente livello di comunicazione da parte dei Servizi dell'età pediatrica, con invio di documentazione parziale non sempre aggiornata, che invece sarebbe utile prima dell'incontro con il paziente [5]. Le criticità illustrate sono sintetizzate nella Tabella II.

Nelle linee guida canadesi [3] vengono indicati come facilitatori nel processo di transizione gli elementi di seguito riportati:
- la presenza di una famiglia in grado di sostenere nel tempo i figli affidando loro crescente responsabilità;
- la capacità degli adolescenti di autodeterminarsi;
- l'offerta per i giovani di proposte formative basate sulla pratica di esperienze di vita reale;
- la presenza di una rete di pari;
- la comunicazione fra Servizi pediatrici e per adulti;
- la capacità di costruire aspettative positive rispetto al passaggio.
-

RACCOMANDAZIONI PER LA TRANSIZIONE

Alla luce dell'analisi delle criticità sopraelencate, le linee guida disponibili in letteratura [3,5,8,9] e illustrate in questo articolo presentano una serie di raccomandazioni (Tab. III):

1. **Iniziare presto nell'educare gli adolescenti ad assumere il ruolo di decisori primari nella gestione della cura, o i loro *caregivers* più prossimi là dove questo non sia possibile.**
   Dalla letteratura emerge come sia importante iniziare già intorno ai 12-14 anni a effettuare valutazioni periodiche per comprendere quanto i ragazzi siano pronti per il passaggio ai servizi dell'adulto, aspetto identificato con il termine "***readiness to trasfer***", così da pianificare interventi educazionali specifici. La *readiness to transfer* comprende l'abilità di descrivere la propria condizione di salute, le terapie usate, i sintomi e le possibili complicanze,

Tabella II. Barriere alla transizione verso i servizi dell'adulto sperimentate dai pazienti/famiglie e dai professionisti.

Barriere alla transizione per pazienti/famiglie
• Assenza di pianificazione anticipata del passaggio con transizione caotica e poco coordinata
• Poco coinvolgimento della famiglia nella pianificazione
• Insufficiente supporto per la comprensione delle differenze fra l'organizzazione dei servizi di Riabilitazione pediatrici verso quelli per l'adulto
• Variazione del modello assistenziale da quello centrato sulla famiglia a quello centrato sulla persona con mancanza di supporto nella comprensione della maggior autonomia necessaria
• Riduzione dei servizi e delle risorse messe a disposizione
• Difficoltà a individuare professionisti con adeguate competenze per la gestione di patologie complesse a esordio infantile
• Dolore e senso di perdita per le relazioni di fiducia che si interrompono
• Difficoltà nel coordinare l'assistenza e a orientarsi in un sistema nuovo e frammentato
Barriere alla transizione per professionisti dell'età pediatrica
• Poco tempo per l'implementazione delle linee guida sulla transizione
• Mancanza di valutazioni specifiche delle capacità intellettive e di autogestione dei ragazzi
• Resistenza all'invio per ridotta disponibilità dei professionisti dell'età adulta con adeguata formazione
Barriere alla transizione per professionisti dell'età adulta
• Tempi lunghi per il coordinamento del percorso di cura
• Necessità di maggiore formazione sulle patologie di insorgenza pediatrica, sul loro monitoraggio nel tempo e sulle risorse socio-assistenziali disponibili sul territorio
• Insufficiente livello di comunicazione fra i Servizi pediatrici e quelli per adulti
• Poca e incompleta documentazione scritta

la capacità di indicare come prendere appuntamenti e ottenere i risultati degli esami e sapere chi chiamare per gestire i sintomi. Comprende anche la capacità di capire le aspettative dei servizi per adulti e il proprio ruolo nel fornire il consenso informato richiesto in questo ambito.
Strumenti specifici per questa valutazione sono i questionari -TRANSITION-Q [3], Am I ON TRAC [3] e *Transition Readiness Assessment* [9] sia nella versione dedicata ai ragazzi che ai genitori.
Questi questionari contribuiscono a identificare gli aspetti che necessitano di intervento specifico di tipo educazionale, di supporto psicologico o emotivo o di scelte operative dedicate.
Per favorire l'acquisizione di conoscenze dei ragazzi vengono raccomandate diverse modalità formative, fra cui quelle più accattivanti per gli adolescenti come i *social media* o i *chat forum*. Inoltre i professionisti sono invitati, nell'ultimo anno prima del trasferimento, a far misurare il giovane da solo con le visite di controllo, così da aumentare la sua responsabilizzazione nella gestione della cura.
Workshops e brevi soggiorni in cui vengono promosse specifiche competenze sono considerati efficaci, sia perché favoriscono l'acquisizione di abilità direttamente nella pratica, sia perché permettono di incoraggiare le relazioni fra gruppi di giovani e di genitori.

2. **Redigere un piano individualizzato per la transizione da offrire ai ragazzi e alle famiglie come guida rispetto ai passi da svolgere.**
Viene raccomandato di coinvolgere tutti gli attori implicati (ragazzi, famiglie, Servizi pediatrici e dell'adulto, comunità) così da identificare obiettivi individualizzati secondo un approccio centrato sull'adolescente. I giovani devono partecipare alla definizione del loro piano di transizione, così da includere i propri bisogni, punti di vista e preferenze. Il piano dovrebbe promuovere opportunità per l'adolescente di sviluppare la capacità di assumere responsabilità e di relazionarsi con i pari, la confidenza nella pratica delle abilità per la vita quotidiana. Il piano dovrebbe quindi comprendere: gli interventi educazionali per la conoscenza e la gestione della patologia; l'individuazione dei Servizi dedicati all'adulto appropriati; la valutazione dei bisogni assistenziali a lungo termine come quelli d'inserimento sociale o professionale, o quelli abitativi e di supporto ai *caregivers*; la valutazione delle capacità decisionali nei giovani con disabilità intellettiva per preparare a predisporre deleghe e richieste di tutela, gli accordi per la condivisione delle informazioni fra servizi. Viene raccomandato di organizzare incontri annuali per la ridiscussione del piano.

3. **Nominare un membro dell'équipe che assuma il ruolo di coordinatore del processo di transizione.**
Oltre alla figura del medico di medicina generale, la cui presenza è raccomandata come coordinatore delle cure sanitarie, necessario a evitare la frammentazione dell'assistenza del paziente, viene proposto di designare all'interno del team che ha in carico il ragazzo un coordinatore del programma di transizione. Quest'ultimo ha il compito di supervisionare la stesura del piano d'azione, di effettuare il monitoraggio e la valutazione dei progressi del percorso e di facilitare la comunicazione fra i servizi. Questo ruolo dovrebbe essere assegnato a una figura vicina alla famiglia con cui il ragazzo ha una relazione significativa: un infermiere, un assistente sociale, un professionista sanitario dell'équipe, al quale viene riconosciuto un tempo dedicato per assolvere le attività di coordinamento.

4. **Sviluppare modalità di comunicazione fra Servizi dedicati all'età pediatrica e quelli dell'adulto.**
Le linee guida indicano che i professionisti dei servizi pediatrici dovrebbero preparare una documentazione scritta, aggiornata, che includa la storia socio sanitaria del ragazzo, gli esami recenti, l'attuale piano di trattamento e che fornisca anche le informazioni guida per la futura sorveglianza. Le linee guida canadesi raccomandano di rendere partecipe il ragazzo della stesura della relazione così da aumentare le sue conoscenze sulla sua storia clinica. La documentazione dovrebbe comprendere la valutazione della *readiness* e quanto pianificato per la transizione. Secondo alcuni autori le informazioni dovrebbero essere messe a disposizione dei professionisti dei Servizi dell'adulto precedentemente alla prima visita, mentre per altri dovrebbe essere il ragazzo a consegnarle. Viene inoltre raccomandato agli operatori dei servizi pediatrici di rimanere disponibili per i colleghi dei Servizi

Tabella III. Principali raccomandazioni sul tema della transizione all'età adulta.

Raccomandazioni
• Educare presto i giovani ad assumere il ruolo di decisori primari nella gestione della cura o i loro genitori/*caregivers* là dove questo non sia possibile • Redigere un piano individualizzato per la transizione • Nominare all'interno dell'équipe un coordinatore del processo di transizione • Sviluppare modalità di comunicazione fra Servizi pediatrici e Servizi per adulti • Favorire e monitorare l'"*attachment*" dei giovani al servizio per adulti • Eliminare le barriere che impediscono la comunicazione e la collaborazione nella cura dei pazienti fra Servizi pediatrici e per adulti • Sviluppare e implementare una politica della transizione

dell'adulto fino al completamento del trasferimento delle cure.

5. **Favorire e monitorare l'"*attachment*" del giovane al servizio degli adulti.**
   Le linee guida raccomandano di identificare i professionisti del servizio per adulti e offrire ai giovani informazioni scritte, indicando la posizione, le modalità di contatto ma anche cosa i nuovi servizi si aspetteranno da loro come pazienti adulti. Per facilitare il passaggio viene ritenuto utile organizzare una visita congiunta o un primo accesso al servizio per l'adulto, in quanto incontrarne gli operatori prima di lasciare il servizio pediatrico può ridurre la preoccupazione e la paura. I genitori richiedono infatti continuità di cura, valorizzano lo scambio di informazioni fra i professionisti e la discussione congiunta sul caso per concordare bisogni e obiettivi. Agli operatori pediatrici viene raccomandato di seguire i pazienti da tre a sei mesi dopo l'ultima visita pediatrica per confermare il trasferimento delle cure. I medici di base e specialistici pediatrici dovrebbero assicurarsi che sia stato programmato almeno un appuntamento dopo il passaggio, e assicurarsi che il paziente ci partecipi. Pazienti fragili dovrebbero essere comunque rivalutati a 6 mesi dalla transizione.
6. **Eliminare le barriere che impediscono la comunicazione e la collaborazione nella cura dei pazienti fra servizi pediatrici e per adulti.**
   Nella stesura delle linee guida i gruppi di lavoro coinvolti si sono interrogati anche su come migliorare le opportunità d'interazione tra operatori pediatrici e quelli dell'adulto facendo in modo che si costruisca una conoscenza e una fiducia reciproca, così che i giovani adulti si sentano più sicuri nel passare da un operatore all'altro. Fra le strategie che i sistemi sanitari dovrebbero utilizzare per creare opportunità di collaborazione troviamo l'organizzazione di riunioni congiunte per la cura dei singoli pazienti, lo sviluppo di opportunità formative comuni (da singoli corsi a percorsi di specializzazione dedicati), l'adozione di sistemi informatici compatibili per l'accesso ai fascicoli sanitari, l'utilizzo di strumenti dedicati alla transizione condivisi (valutazione della *readiness to transfer*, piano di transizione).
7. A tal fine gli autori raccomandano un coinvolgimento a livello decisionale politico e amministrativo del Sistema Sanitario e Aziendale per **sviluppare e implementare una politica della transizione**. Suggeriscono di:
   a. *istituire Servizi di consulenza dedicati al coordinamento della transizione di pazienti adolescenti e giovani adulti*, in particolare quelli con malattie croniche complesse, organizzando *teams* multiprofessionali che svolgano un ruolo di consulenza fra il mondo pediatrico e quello adulto. Anche all'interno dei sistemi sanitari per adulti viene suggerito di sviluppare aree centralizzate di competenza per le condizioni croniche infantili per migliorare la capacità di gestire giovani adulti complessi dal punto di vista medico e assistenziale;
   b. *mettere a disposizione degli strumenti che facilitino e sostengano le esigenze decisionali dei giovani adulti.* In particolari offrire valutazioni strutturate delle capacità decisionali degli adolescenti e un adeguato supporto legale per organizzare i diversi livelli di tutela e autonomia in relazione al quadro clinico e sociale;
   c. *sviluppare sistemi informatici* sanitari efficienti e accreditati per supportare il trasferimento di informazioni e la comunicazione collaborativa tra i settori, partendo dall'identificazione di *data-set* comuni [2];
   d. *Creare opportunità formative* e di *knowledge translation* per tutte le parti interessate;
   e. *Supportare la ricerca* in questo ambito, sviluppando metodi coerenti per la raccolta dei dati e coinvolgendo i diversi attori del processo, in modo da migliorare la qualità dell'assistenza.

Alcune linee guida si chiudono conducendo il lettore alla riflessione sulle sfide aperte e i passi da compiere nel futuro per perfezionare il passaggio ai servizi dell'adulto. Fra queste ricordiamo quelle citate nelle linee guida inglesi (Tab. IV).

CONCLUSIONI

In conclusione le linee guida internazionali raccomandano d'iniziare presto a progettare e realizzare un programma di transizione coinvolgendo l'adolescente e la sua famiglia, applicando un piano interdisciplinare, olistico, individualizzato e graduale, secondo un approccio centrato sull'adolescente-

Tabella IV. Sfide per l'implementazione delle raccomandazioni secondo il *NICE guideline*.

Sfide per l'implementazione
• **L'assunzione congiunta di responsabilità** da parte dei servizi pediatrici e di quelli per l'adulto per quanto riguarda il processo di transizione, con la possibilità di avviare **cambiamenti che riducano le differenze culturali e strutturali esistenti** • La pianificazione e lo sviluppo congiunto di servizi coinvolti nella transizione che supportino il **coordinamento delle risposte a bisogni in ambito sanitario ma anche sociale** sia per gli adolescenti che per gli adulti • Il miglioramento della qualità dell'assistenza attraverso **attività formative** che sviluppino nei professionisti la **cultura dell'intervento centrato sulla persona** • Massimizzare, per i giovani, **le opportunità di accesso all'assistenza sanitaria** consapevoli del rischio che durante la transizione si possano allontanare dai Servizi e che questo può avere un impatto importante sul loro futuro

persona promuovendo nei giovani le opportunità per sviluppare la responsabilizzazione, le capacità di relazione tra pari e la fiducia nelle abilità di gestione della vita quotidiana. Raccomandano di nominare un Coordinatore della transizione, di facilitare il contatto diretto e la collaborazione tra professionisti dei Servizi pediatrici e per adulti e di preparare una relazione clinica esaustiva alla dimissione che guidi la sorveglianza futura.

Alcuni studi hanno messo in evidenza che un inadeguato processo di transizione degli adolescenti affetti da malattie croniche, per i quali terapie mediche e/o riabilitative interessano tutto l'arco della vita, è associato a un peggioramento del loro stato di salute. Infatti, negli anni immediatamente successivi al passaggio, la frequenza dei controlli clinici si riduce in modo significativo aumentando il rischio che i giovani ricevano cure adeguate solo in seguito alla comparsa di complicanze [3]. A fronte di questa evidenza la transizione rimane purtroppo nella maggior parte dei casi, un processo frammentario e non pianificato; mantiene per lo più i caratteri della volontarietà di cui si fanno carico, tra mille difficoltà, i professionisti [2].

La qualità generalmente elevata delle cure specialistiche in età pediatrica rende ancora maggiore la necessità di coerenza e mantenimento degli standard professionali e assistenziali durante questa fase di passaggio ed evoluzione personale e clinica. Valorizzare questo momento e renderlo un'opportunità per i giovani richiede uno sforzo formativo esteso che coinvolga i professionisti dei Servizi dedicati all'età pediatrica e quelli per l'età adulta sia nell'ottica dell'aumento delle conoscenze che nella capacità di fare rete. Il lavoro in gruppo, multiprofessionale e multidisciplinare, sappiamo, infatti, essere uno strumento chiave per gestire la complessità dei pazienti. La necessità di mantenere una visione olistica dei ragazzi (e delle loro famiglie), al di là della loro patologia cronica e riconoscere le peculiarità della fase adolescenziale, costituisce un altro elemento di complessità. Richiede l'ascolto attento delle prospettive dei giovani e dei loro genitori, maggiori abilità comunicative ed educazionali specificatamente sviluppate intorno a questa fascia d'età. In caso di disabilità, la necessità di offrire risposte articolate che spaziano dalla salute alla partecipazione pone come sfida quella di migliorare anche nei Servizi per l'adulto il coordinamento fra servizi sanitari e sociali. L'implementazione nella pratica clinica delle raccomandazioni presenti nelle linee guida costituisce quindi un'importante sfida collettiva che coinvolge tutti gli attori dai decisori politici, ai professionisti sanitari, alle famiglie e ai ragazzi.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

1. *Blum RW, Garell D, Hodgman CH, et al. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine. J Adolesc Health 1993;14:570-576.*
2. *Fiore M, Saggese G, a cura di. Adolescenza e transizione. Dal pediatra al medico dell'adulto. Sintesi InfoMedica 2017.*
3. *CAPHC Canadian Association of Pediatric Health Center. A guideline for transition from paediatric to adult health care for youth with special health care needs: a national approach. 2016.*
4. *Scappini S, Paoli S, Fioravanti G, et al. Transition of adolescents with neurodisability from pediatric to adult physiotherapy services: observational study in the province of Trento, Italy. Poster at the 2nd European Paediatric Physiotherapy Congress, Firenze 6-8 ottobre 2022.*
5. *Steinway C, Gable JL, Jan S; MINT. Transitioning to adult care: supporting youth with special health care needs. PolicyLab at Children's Hospital of Philadelphia 2017. http://bit.ly/E2A_TransitionsOfCare*
6. *Shanahan P, Ollis L, Balla K, et al. Experiences of transition from children's to adult's healthcare services for young people with a neurodevelopmental condition. Health Soc Care Community 2020;00:1-10.*
7. *Zampino G, Carfì A. Malattie rare. La transizione dall'età pediatrica a quella adulta: il modello "Gemelli". https://www.quotinianosanità.it (Accessed on 22/4/2022).*
8. *NICE guideline. Transition from children's to adults' services for young people using health or social care services. 2016.*
9. *White P, Schmidt A, Shorr J, et al. Six core elements of health care transition™ 3.0. Washington, DC: Got Transition, The National Alliance to Advance Adolescent Health 2020.*

Atrofia muscolare spinale: nuove terapie farmacologiche e prospettive per il trattamento riabilitativo

INQUADRAMENTO GENERALE DELL'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una rara malattia genetica a trasmissione autosomico-recessiva con incidenza compresa tra 1/6000 e 1/10000 e frequenza dei portatori di 1/36-1/40.

A tutt'oggi la SMA è la prima causa di mortalità infantile tra le malattie neurologiche a eziologia genetica.

La SMA è causata dalla degenerazione degli alfa-motoneuroni delle corna anteriori del midollo spinale e dei nuclei del tronco-encefalo con conseguente ipostenia e atrofia muscolare progressiva.

La debolezza muscolare coinvolge prevalentemente la muscolatura prossimale degli arti inferiori e si associa ad areflessia all'esame obiettivo neurologico; la muscolatura mimica faciale non è generalmente coinvolta mentre, nelle forme più severe, sono spesso compromessi i muscoli della respirazione e della deglutizione.

Sebbene la SMA sia storicamente definita come un disordine esclusivo dei motoneuroni, recenti evidenze hanno dimostrato come la proteina SMN sia espressa in maniera ubiquitaria; negli ultimi anni infatti sia studi su modello animale sia su pazienti affetti dalle forme più severe hanno permesso di inquadrare la SMA come una malattia multisistemica dove è evidente il coinvolgimento non solo del muscolo scheletrico ma anche del cuore, dei reni, del fegato, del pancreas, della milza e del sistema immunitario. È così verosimile pensare che con l'allungamento dell'aspettativa di vita consentito dalle nuove terapie, queste comorbidità sistemiche diventeranno sempre più frequenti e richiederanno una modifica dell'attuale *work-up* diagnostico e di follow-up multidisciplinare dei pazienti affetti.

Tutte le forme di SMA sono dovute alla perdita di funzione in omozigosi del gene SMN1 (*Survival Motor Neuron 1*), localizzato sul braccio lungo del cromosoma 5 (5q13); circa il 97-98% dei pazienti presenta la delezione di entrambe le copie del gene mentre le piccole mutazioni (missenso, nonsenso, piccole delezioni o duplicazioni, mutazioni di *splicing*) si osservano nel 2-3% dei pazienti, generalmente in eterozigosi composta con la delezione sull'altro allele. Nello stesso locus è presente un gene altamente omologo di SMN1, denominato SMN2, che differisce per due sole

Chiara Ticci[1], Matteo Pirinu[2], Matteo Masolini[2], Margherita Cerboneschi[2], Anita Barbanotti[3], Ilaria Andreozzi[3], Michele Sacchini[4]

[1] Neuropsichiatra Infantile, SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie AOU Meyer IRCSS, Firenze; [2] Fisioterapista Specialista in Area Pediatrica, UP Riabilitazione AOU Meyer IRCSS, Firenze; [3] Logopedista, UP Riabilitazione AOU Meyer IRCSS, Firenze; [4] Pediatra specialista in Malattie Metaboliche, SOC Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie AOU Meyer IRCSS, Firenze

matteo.pirinu@meyer.it • margherita.cerbonesc@meyer.it • michele.sacchini@meyer.it • chiara.ticci@meyer.it • matteo.masolini@meyer.it

Conflitto di interessi
Gli Autori dichiarano nessun conflitto di interessi.

© Copyright Fondazione dell'Ospedale Pediatrico Anna Meyer Onlus

Open Access
L'articolo è open access e divulgata/o sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo o il fascicolo può essere usata/o indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it

varianti nucleotidiche nella regione codificante che non modificano la sequenza amminoacidica. Delle due varianti, la variante funzionale è una transizione C->T in posizione +6 dell'esone 7 che, modificando alcune sequenze esoniche di regolazione di splicing, determina l'esclusione del 50-90% del trascritto del gene SMN2. La proteina codificata è pertanto incompleta e viene rapidamente degradata mentre la restante quota codifica per una proteina *full-length*. Il numero di copie del gene SMN2 varia nella popolazione generale generalmente tra le 2 e le 4 copie.

PRESENTAZIONE CLINICA DELLA SMA

Il fenotipo clinico comprende tre diverse forme definite in base all'età di esordio dei sintomi e alla massima tappa motoria acquisita (SMA I-II-III) .
La SMA I, o malattia di Werdnig-Hoffmann, è la forma più grave e ne sono affetti circa il 50-60% dei pazienti; ha esordio entro i primi 6 mesi di vita e si manifesta con marcata ipotonia e ipostenia muscolare a carico degli arti, della muscolatura respiratoria e della muscolatura di pertinenza bulbare, assenza di riflessi osteotendinei e presenza di fascicolazioni della lingua. I pazienti non acquisiscono mai la posizione seduta e la maggior parte di loro non acquisisce il controllo del capo. In assenza di terapia specifica l'aspettativa di vita è mediamente di 8-10 mesi e il decesso, generalmente conseguente a insufficienza respiratoria, avviene entro i 2 anni di età nel 68% dei casi ed entro i 4 anni nell'82% dei pazienti.
La SMA II si osserva nel 30% dei pazienti affetti ed è caratterizzata da esordio tra i 6 e i 18 mesi di vita.
I pazienti raggiungono la posizione seduta ma non acquisiscono la stazione eretta né la deambulazione autonoma. L'aspettativa di vita non è marcatamente ridotta ma la prognosi è aggravata da gravi deformità del rachide, quale vari gradi di scoliosi che spesso rendono necessari interventi chirurgici, e da disfunzione bulbare, con coinvolgimento respiratorio e delle abilità deglutitorie oltre a infezioni respiratorie ricorrenti.
La SMA di tipo III, o malattia di Kugelberg-Welander, è la forma più lieve e più rara con insorgenza dopo i 18 mesi di vita. I pazienti acquisiscono in modalità e tempistiche fisiologiche o parafisiologiche le normali tappe di sviluppo motorio, compresa la deambulazione autonoma, ma presentano ipostenia della muscolatura prossimale prevalentemente simmetrica. La malattia presenta grande eterogeneità clinica: alcuni pazienti perdono la deambulazione autonoma a età variabile, mentre altri la mantengono indefinitamente, mostrando solamente una lieve debolezza muscolare.
È stata dimostrata la correlazione, sebbene non assoluta, tra numero di geni SMN2 e la gravità clinica della SMA: è stato osservato che l'80% dei pazienti affetti da SMA di tipo I presenta 1 o 2 copie del gene SMN2, l'82% dei pazienti affetti da SMA di tipo II presenta 2 o 3 copie del gene SMN2 e il 96% dei pazienti affetti da SMA di tipo III possiede 3, 4 o più copie del gene SMN2.

APPROCCIO TERAPEUTICO

LA SMA è una malattia complessa che coinvolge diversi aspetti di cura e multidisciplinarietà: l'ottimizzazione del percorso di cura prevede pertanto un coinvolgimento integrato di specialisti internisti, neuropsichiatri infantili o neurologi, pneumologi, gastroenterologi, chirurghi, anestesisti, ortopedici, fisioterapisti motori e respiratori, logopedisti, psicologi e assistenti sociali.
Per molti anni le famiglie hanno coordinato in autonomia valutazioni e visite sollevando la necessità, ora riconosciuta, di una figura centrale (neurologo, neuropsichiatra infantile e/o pediatra) che coordini i vari interventi alla luce della conoscenza della patologia, del suo decorso e delle possibili complicanze.
Negli ultimi anni sono stati pertanto delineati standard di cura specifici con raccomandazioni condivise per la diagnosi, la riabilitazione (motoria e respiratoria) e la gestione ortopedica, nutrizionale, gastroenterologica, pneumologica, endocrinologica dei pazienti; sono state affrontate inoltre le tematiche relative all'assistenza in acuto (domiciliare e ospedaliera) e agli aspetti etici e di cure palliative.
L'applicazione condivisa in tutto il mondo di questi standard di cura, unitamente a un approccio delle raccomandazioni dal carattere non più solo supportivo ma soprattutto proattivo, hanno consentito di osservare un incremento della sopravvivenza e della qualità di vita dei pazienti affetti.
Tuttavia il recente avvento di terapie farmacologiche specifiche ha radicalmente modificato la storia naturale della patologia.
L'acquisizione del meccanismo genetico alla base della SMA ha infatti consentito lo sviluppo di due approcci terapeutici finalizzati all'incremento della produzione di proteina SMN funzionale: il primo agisce mediante ottimizzazione dello splicing alternativo dell'esone 7 nei trascritti maturi del gene SMN2 (Nusinersen e Risdiplam) mentre il secondo agisce direttamente attraverso la somministrazione del cDNA di SMN1 (terapia genica onasemnogene abeparvovec).
Nello specifico nel 2016 FDA prima ed EMA successivamente (e dal settembre 2017 AIFA) hanno registrato la prima terapia efficace per la SMA (**nusinersen**, registrato con il marchio Spinraza). Si tratta di un approccio basato sulla somministrazione intratecale di oligonucleotidi antisenso (antisense oligonucleotide, ASO) che aumentano la percentuale di inclusione dell'esone 7 nei trascritti di acido ribonucleico messaggero (mRNA) di *Survival Motor Neuron* 2 (SMN2), legandosi a un sito ISS-N1 (*Intronic Splice Silencing*) presente nell'introne 7 dell'acido ribonucleico pre-messaggero (pre-mRNA) di SMN2. Attraverso il legame, l'ASO sposta i fattori di *splicing* che normalmente reprimono lo *splicing*. Lo spostamento di questi fattori comporta l'inclusione dell'esone 7 nell'mRNA di SMN2; come conseguenza quando mRNA di SMN2 viene prodotto può essere tradotto in proteina SMN funzionante di lunghezza completa (*full length*).
Il trattamento con Spinraza deve essere iniziato non appena possibile dopo la diagnosi, con 4 dosi di carico ai giorni 0, 14, 28 e 63; successivamente, una dose di mantenimento deve essere somministrata una volta ogni 4 mesi.
Il **risdiplam** è una piccola molecola che ha un meccanismo d'azione simile a quello del Nusinersen basato sulla modifica dello splicing di mRNA del gene SMN2 con conseguente incremento della produzione della proteina *full-lenght* SMN. Diversamente dal Nusinersen, Risdiplam può essere somministrato oralmente (formulazione sciroppo, somministrazione giornaliera), configurandosi pertanto come una terapia domiciliare e non ospedaliera.
Risdiplam è stato approvato da FDA ad agosto 2020 e il 17 agosto 2020 EMA ne ha convalidato la domanda di autorizzazione all'immissione in commercio. Disponibile in Italia inizialmente per uso compassionevole per pazienti con SMA di tipo 1 (da gennaio 2020) o di tipo 2 (da ottobre 2020) impossibilitati ad accedere ad altre opzioni terapeutiche, dal febbraio 2022 AIFA ne ha autorizzato il rimborso per il trattamento della SMA 5q in pazienti a partire da 2 mesi di età con diagnosi clinica di SMA di tipo 1, tipo 2 o tipo 3 o con diagnosi molecolare con 1-4 copie di SMN2.
Onasemnogene abeparvovec (Zolgensma) è un medicinale per terapia genica ideato per introdurre una copia funzionale del gene SMN1 nelle cellule trasdotte al fine di intervenire direttamente sulla causa all'origine della malattia. Fornendo una fonte alternativa di espressione della proteina SMN nei motoneuroni promuove la sopravvivenza e la funzionalità dei motoneuroni trasdotti. Onasemnogene abeparvovec è trasportato mediante un vettore AAV9 (adenovirus-associato

di sierotipo 9) ricombinante e non replicante. Il capside di AAV9 ha dimostrato la capacità di attraversare la barriera ematoencefalica e di trasdurre selettivamente nei motoneuroni.
A maggio 2019 la terapia genica è stata approvata da FDA e un anno dopo EMA ne ha concesso l'approvazione condizionale per il trattamento di pazienti con SMA con mutazione bi-allelica del gene SMN1 e diagnosi clinica di SMA Tipo I o di pazienti con SMA 5q fino a tre copie del gene SMN2, in neonati e bambini con un peso corporeo inferiore a 21 kg.
Il 23 novembre 2020 AIFA ha inserito Zolgensma nell'elenco dei medicinali erogabili a totale carico del Servizio Sanitario Nazionale ai sensi della legge del 23 dicembre 1996, n. 648, per il trattamento entro i primi sei mesi di vita di pazienti con diagnosi genetica (mutazione bi-allelica nel gene SMN1 e fino a 2 copie del gene SMN2) o diagnosi clinica di SMA di tipo 1.
Infine, a marzo 2021, AIFA ha approvato la rimborsabilità della terapia genica Zolgensma a carico del SSN per tutti i bambini affetti da SMA I sotto i 13,5 kg di peso.
Zolgensma viene somministrato in mono-somministrazione attraverso infusione endovenosa di 1,1 x 1014 vg/kg nominale di onasemnogene abeparvovec a un volume totale determinato in base al peso corporeo del paziente.
Dopo la somministrazione di onasemnogene abeparvovec si verifica una risposta immunitaria rivolta contro il capside AAV9 che può determinare ipertransaminasemia, aumento di troponina I e piastrinopenia: per attenuare la risposta immunitaria viene pertanto somministrata preventivamente e per una durata variabile di circa 2 mesi immunomodulazione con corticosteroidi per via orale.
I numerosi *trials* di approvazione e i successivi dati di *real-world* hanno permesso di dimostrare che i trattamenti farmacologici attualmente disponibili determinano l'aumento della sopravvivenza totale oltre alla sopravvivenza libera da eventi concomitanti, la riduzione della necessità di ventilazione permanente e un chiaro miglioramento della funzionalità motoria.
In particolare alcuni studi di efficacia del farmaco hanno permesso di osservare come bambini con esordio di patologia prima dei sei mesi di vita, inquadrati tradizionalmente come SMA I, dopo l'avvio della terapia abbiano acquisito la capacità di mantenere la posizione seduta autonoma. Allo stesso tempo è stata riscontrata l'acquisizione della deambulazione per bambini con esordio dei sintomi fra i 6-18 mesi.
Pertanto la disponibilità di nuove terapie farmacologiche in grado di modificare in modo significativo la storia naturale della malattia ha quindi reso necessaria una riclassificazione dei fenotipi clinici attualmente classificati sulla base dello stato funzionale raggiunto (*sitters, non-sitters, walkers*) o della risposta al trattamento (*decline, no change, improvement*).
I pazienti trattati più precocemente, in particolare in fase pre-sintomatica, ottengono i migliori risultati sia di funzionalità motoria sia di funzionalità bulbare e in taluni casi possono presentare sviluppo motorio sovrapponibile ai bambini sani.

L'IMPORTANZA DELLO SCREENING NEONATALE

Recentemente tale dato di maggiore efficacia dei trattamenti nei pazienti trattati precocemente, unitamente alla consapevolezza del frequente ritardo diagnostico di questa patologia (gap diagnostico di 3 mesi nella SMA tipo I, 14 mesi nella SMA di tipo II e 44 mesi nella SMA di tipo III), ha reso necessaria la diagnosi precoce.
Rispetto ad altre condizioni genetiche che mostrano una grande variabilità allelica la SMA è una patologia candidabile a un efficace programma di screening neonatale: la ricerca della delezione di SMN1 allo stato di omozigosi, abbinata alla determinazione del numero di copie del gene SMN2, consente di effettuare diagnosi di malattia e di definire la gravità della malattia con sensibilità pari a 97-98%, specificità del 100% e valore predittivo positivo superiore all'80%.
In base ai criteri di Wilson e Jungner formulati nel documento di riferimento della WHO nel 1968 e rivisti a distanza di circa 40 anni, anche alla luce delle nuove acquisizioni della genetica molecolare (Andermann et al., 2008), la SMA è stata inclusa in programmi di screening neonatale in numerosi paesi.
In Italia le prime due Regioni che hanno attivato un progetto pilota per lo screening neonatale della SMA sono state il Lazio e la Toscana. Il progetto, promosso dall'Università Cattolica del Sacro Cuore, è stato avviato con il primo test eseguito nel Lazio, il 1° settembre 2019. La Toscana ha invece eseguito i test a partire dal 16 marzo 2020. L'avvio del progetto è stato preceduto da diversi mesi di preparazione per formare sia gli operatori sanitari che i singoli punti nascita, durante i quali, in collaborazione con le associazioni dei pazienti, sono state promosse delle campagne di informazione sulla popolazione.
Al termine dei 2 anni di durata del Progetto Pilota, dal 5 settembre 2021, lo screening SMA è stato erogato a tutti i nati nel territorio delle Regioni Lazio e Toscana parimenti allo screening SNE, previa raccolta del consenso informato tramite apposita modulistica (DGR n° 796 del 2/8/2021).
Lo screening neonatale per la SMA è oggi una realtà in Puglia, in Liguria, in Piemonte e Valle d'Aosta, nella provincia di Udine e, a breve, in Lombardia, Veneto, Marche, Abruzzo, Campania e Basilicata.
Alla fine di gennaio 2023 anche la Basilicata ha avviato il percorso d'introduzione dello screening neonatale per la SMA all'interno del proprio panel di patologie soggette a screening neonatale.
Complessivamente, la metà delle Regioni italiane ha avviato o sta avviando autonomamente lo screening neonatale per la SMA.
Nel mondo si contano già diverse esperienze di screening in ambito SMA.
Negli Stati Uniti sono 23 gli Stati che l'hanno adottato dal 2018.
Dall'Australia arriva un recente studio del gennaio 2023 che dimostra come lo screening neonatale per la SMA porti a un accesso precoce alle terapie e permetta di osservare un chiaro miglioramento clinico. La differenza rilevata tra i neonanti diagnosticati per la presenza di sintomatologia e quelli diagnosticati in fase presintomatica appare evidente: i ricercatori dell'*University of New South Wales* (Sydney) riportano che 11 bambini su 14 con SMA diagnosticata tramite screening neonatale e con successivo accesso precoce al trattamento, deambulavano autonomamente o con assistenza a 2 anni di età rispetto al solo singolo bambino su 16 tra quelli diagnosticati sulla base dei sintomi.
Si tratta di uno dei primi studi di *real-world* che fornisce prove dell'efficacia clinica dello screening neonatale per la SMA rispetto ai percorsi tradizionali di diagnosi e gestione.

IL VALORE DELLE MISURE DI VALUTAZIONE CLINICA STANDARDIZZATE

La disponibilità di nuove terapie, che portano a un sensibile cambiamento dal punto di vista del miglioramento delle abilità motorie, respiratorie e della sopravvivenza, oltre alla possibilità di diagnosticare la patologia in fase neonatale e ancora asintomatica, hanno rafforzato l'importanza di avere degli strumenti di valutazione clinica condivisi e standardizzati, che permettano di monitorare nel tempo la salute dei bambini sia per chi è in trattamento farmacologico che per i soggetti asintomatici non candidati alla terapia in relazione al numero di copie SMN2 e all'andamento clinico.
Attualmente tutti i bambini/adolescenti affetti da SMA in trattamento farmacologico o in monitoraggio dopo diagnosi

Tabella I. Scale standardizzate in uso secondo il protocollo di monitoraggio AIFA in bambino con SMA.

- **Sezione *Motor Milestones della Hammersmith Infant Neurological Examination:*** misura il cambiamento nelle acquisizioni motorie di base in bambini 2-24 mesi di età
- ***CHOP Intend:*** misura il cambiamento nelle funzioni motorie come movimento, flessibilità e forza. Utilizzata nel bambino da 1 a 18 mesi e in bambini più grandi non-sitters
- ***Hammersmith Functional Motor Scale Expanded:*** misura le abilità grosso motorie in bambini e ragazzi ambulanti e non ambulanti, comprende attività a tappeto, seduti, in piedi. Un cambiamento ≥ 2 punti è considerato significativo
- ***Revided Upper Limb Module:*** misura la capacità di reclutamento antigravitario degli arti superiori, include inoltre numerose attività tipiche della vita quotidiana come aprire un barattolo o portare un bicchiere alla bocca
- ***Bayley III:*** Scala multidimensionale che indaga le aree cognitiva, del linguaggio, motoria, socio-emozionale e del comportamento adattivo del bambino dai 16 giorni di vita ai 3 anni e mezzo d'età

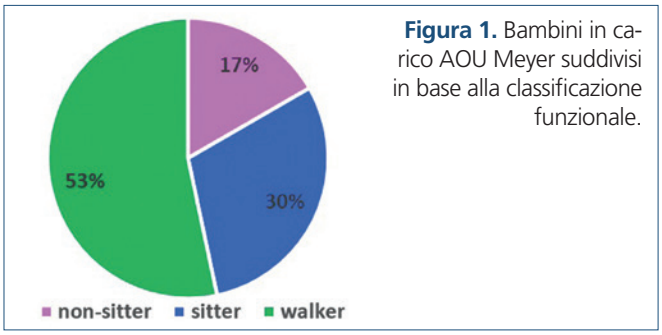

Figura 1. Bambini in carico AOU Meyer suddivisi in base alla classificazione funzionale.

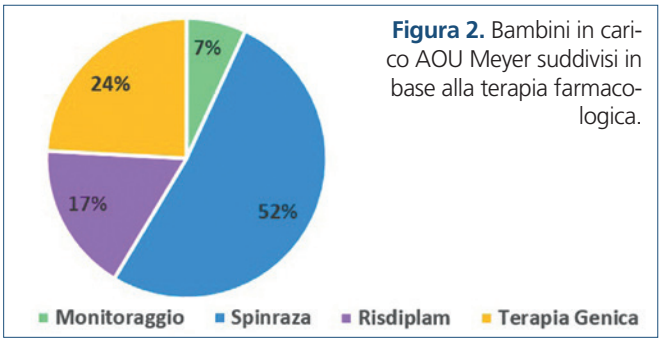

Figura 2. Bambini in carico AOU Meyer suddivisi in base alla terapia farmacologica.

da screening, effettuano valutazioni strutturate con scale di funzionalità motoria e di sviluppo psicomotorio, con una cadenza che varia dai 3 ai 6 mesi e che necessitano una formazione specifica e un aggiornamento continuo da parte dei valutatori, sia medici che fisioterapisti (Tab. I).
Queste valutazioni risultano inoltre fondamentali per registrare in modo oggettivo l'evoluzione del quadro funzionale presentato dai bambini e per delineare con maggior dettaglio i nuovi fenotipi che stanno emergendo dall'introduzione delle terapie, per comprendere meglio l'andamento della patologia anche a fine prognostico.
Attualmente presso l'AOU IRCCS Meyer sono in carico 30 tra bambini e adolescenti, di età compresa fra i 2 mesi e i 22 anni, il cui quadro funzionale e terapia in atto sono riportati nelle Figure 1 e 2.

PRESA IN CARICO RIABILITATIVA NEUROMOTORIA

La presa in carico neuromotoria si pone tradizionalmente l'obiettivo principale di promuovere il raggiungimento del massimo livello funzionale possibile in relazione alle caratteristiche e alle potenzialità del bambino, considerandolo nella sua globalità e valorizzando gli aspetti cognitivi e relazionali. Gli elementi chiave riportati in linee guida internazionali comprendono:

- Guidare e sostenere il bambino nell'individuare **strategie e compensi motori**, favorendo le esperienze positive di attività sia durante il trattamento fisioterapico che nei contesti di vita. Le attività di gioco e motorie, selezionate in relazione alla motivazione e alle caratteristiche del singolo bambino, sono indicate in tutti i fenotipi di SMA. Devono essere comunque monitorati l'affaticamento e l'esauribilità. In generale è preferibile un approccio "per poco tempo ma di frequente". Nelle linee guida inoltre è riportato come l'attività in acqua possa offrire un'occasione di sperimentare il reclutamento motorio in un contesto facilitante anche per i bambini con livelli più severi della patologia in quanto permette di ridurre l'impatto della gravità sul movimento.
  L'acquaticità risulta comunque a volte una proposta di difficile attuazione, sia in termini di presenza di strutture sul territorio sia, soprattutto in caso di ragazzi più grandi, della presenza di ausili che ne permettano l'accessibilità.
- Prevenire o ritardare l'instaurarsi di **complicanze muscoloscheletriche** secondarie alla difficoltà di reclutamento fra cui limitazioni articolari e deformità ai quattro arti e a livello della colonna, dato l'alto rischio di sviluppo di importante scoliosi, specie nelle forme con quadro motorio più severo. I movimenti che presentano più alto rischio di sviluppare una limitazione sono l'estensione di gomito, la supinazione di avambraccio, la flessione d'anca e di ginocchio e la flessione plantare di caviglia. Tali alterazioni, in associazione al deficit di forza, contribuiscono a ridurre le capacità funzionali, la mobilità e l'autonomia del bambino.
  Un altro elemento da monitorare riguarda la risposta al farmaco in termini di reclutamento muscolare. È stato osservato infatti come questo possa avvenire in modo non omogeneo, incrementando il rischio di sviluppare complicanze conseguenti all'utilizzo di posture asimmetriche, a volte messe in atto dal bambino per facilitare una certa funzione o, ad esempio, dall'utilizzo privilegiato di un arto superiore nelle attività rispetto all'altro anche in bambini di età inferiore. Si conferma quindi l'importanza di bilanci muscolo-scheletrici periodici, oltre alla necessità di tenere conto del potenziale sviluppo di asimmetrie di movimento nella scelta di attività ed esercizi, sia che questi siano inseriti nel trattamento fisioterapico che integrate nelle esperienze di attività quotidiana nei vari contesti di vita.
- Individuare le **ortesi** (tutori, corsetti, ortesi per promuovere la verticalità) utili a sostenere/vicariare la funzione limitata e a favorire il mantenimento del corretto allineamento articolare rallentando o prevenendo l'instaurarsi di contratture muscolo-tendinee.
- Proporre l'introduzione di **ausili**, in particolare la scelta di avviare l'uso di carrozzina manuale o elettronica per promuovere l'autonomia e la mobilità. Alcuni studi indicano la capacità dei bambino con SMA di utilizzare con efficacia la carrozzina elettronica fin dai 18 mesi.
- Promuovere e sostenere la **partecipazione** nei diversi contesti di vita (domestico, scolastico, sociale), favorendo, dove possibile, l'avvio di un'attività ludico sportiva, eventualmente adattata.

Con l'aumentare dell'aspettativa di vita deve essere posta maggiormente enfasi sulla promozione e sul mantenimento delle competenze funzionali e sulla **qualità della vita**. Una revisione sistematica ha infatti riportato come la qualità di vita dei bambini e adolescenti affetti, sia generalmente ridotta

rispetto alla popolazione sana, in particolare per quanto riguarda le limitazioni correlate alle capacità motorie e alla ricaduta di queste sul funzionamento sociale. Questo aspetto appare costante anche dopo l'introduzione della terapia, nonostante venga sottolineato come pochi studi hanno analizzato in modo approfondito e stratificando per età e gravità di malattia la qualità della vita dei bambini e adolescenti con SMA.
L'alto livello di necessità assistenziale da parte dei genitori e *caregivers* sembra avere inoltre un impatto sullo stato di salute generale dei genitori stessi, sul loro benessere psico-emotivo e sulla loro vita sociale e lavorativa. D'altro canto la condivisione e la collaborazione dei i genitori nel percorso riabilitativo dei propri figli, comprese le proposte volte a promuovere la partecipazione nei vari contesti di vita, risulta fondamentale per il raggiungimento di obiettivi che siano individualizzati sulle caratteristiche, aspettative e motivazione del singolo bambino/adolescente, per individuare le barriere e per discutere le strategie volte a superarle. Le associazioni di genitori svolgono un ruolo importante nel sostenere occasioni di attività e partecipazione di bambini e adolescenti affetti da SMA e la cooperazione con queste da parte dei professionisti sanitari può rappresentare un valore importante per migliorare ulteriormente la qualità di vita dei ragazzi e delle loro famiglie.

PRESA IN CARICO DEGLI ASPETTI RESPIRATORI

Nell'ambito della muscolatura respiratoria nella SMA, sono principalmente coinvolti i muscoli intercostali con relativo risparmio del diaframma, che si traduce in riduzione/insufficiente efficacia della tosse e in un quadro di malattia polmonare di tipo restrittivo che può comportare la comparsa di ipoventilazione notturna e infine insufficienza respiratoria cronica; tali meccanismi fisiopatologici rappresentano le principali cause di morbilità e mortalità nei pazienti affetti.
In questo gruppo di pazienti è pertanto necessaria la valutazione e il monitoraggio della "performance" della muscolatura respiratoria attraverso una valutazione della forza dei muscoli respiratori. Lo scopo è quello di monitorare la progressione della malattia e guidare l'implementazione di tecniche di tosse assistita e ventilazione non invasiva (NIV).
Il monitoraggio di routine, almeno una volta all'anno, prevede l'esecuzione delle prove di funzionalità respiratoria quali la misurazione della capacità vitale (VC), delle pressioni statiche massimali (*Maximal Inspiratory Pressure* – MIP – e *Maximal Espiratory Pressure* – MEP), lo *Sniff Nasal Inspiratory Pressure* (SNIP), il picco di flusso espiratorio durante la tosse (PCEF o PCF) e il picco di flusso espiratorio (PEF).
Il limite principale, soprattutto in ambito pediatrico, è caratterizzato dalla necessità di adeguata *compliance* del paziente: in caso di bambini piccoli o di severa ipotonia muscolare potrebbe essere necessario l'utilizzo di test invasivi non sempre a disposizione del clinico.
Lo studio del sonno (poligrafia o polisonnografia), o almeno il monitoraggio notturno della saturimetria periferica (SpO2) e dell'anidride carbonica transcutanea (PtcCO2), sono metodiche di monitoraggio da effettuarsi almeno una volta all'anno. La polisonnografia è un metodo non invasivo e non volontario per rilevare la debolezza dei muscoli respiratori durante il sonno finalizzata a individuare la necessità di introdurre o meno supporto ventilatorio non invasivo. Tale monitoraggio è fondamentale in quanto precede l'insorgenza della sintomatologia diurna dell'insufficienza respiratoria.
Dal punto di vista riabilitativo la gestione consiste nell'esecuzione regolare di un programma di fisioterapia respiratoria con l'ausilio di tecniche e/o dispositivi di assistenza alla tosse (nei pazienti in cui l'efficacia della tosse risulti compromessa) oltre all'utilizzo di NIV per la correzione dell'ipoventilazione notturna e/o insufficienza respiratoria.
Le tecniche di assistenza tosse comprendono l'assistenza della fase inspiratoria (inspirazione assistita mediante pallone autoespansibile, *airstaking*), della fase espiratoria (assistenza manuale applicate al torace) o di entrambe le fasi (macchina della tosse); la macchina della tosse è un dispositivo in grado di generare una rapida inspirazione profonda (insufflazione) seguita da una rapida (10 ms) espirazione profonda (esufflazione), applicando in sequenza oscillazioni di pressione positiva e negativa attraverso una maschera o attraverso la tracheostomia. L'assistenza tosse meccanica è più indicata nei soggetti con grave inefficacia della tosse (PCEF < 160 l/min) o nei bambini con debolezza severa, laddove altre tecniche siano risultate inefficaci.
Con la disponibilità dei nuovi trattamenti farmacologici si è assistito a un cambiamento evolutivo nel fenotipo clinico della SMA ma non è ancora possibile osservare un miglioramento a lungo termine degli aspetti respiratori.
I nuovi farmaci hanno consentito notevole miglioramento in termini di morbilità e mortalità dei pazienti affetti da SMA: dati recenti suggeriscono che Nusinersen, nei pazienti affetti da SMA di tipo I, comporti un miglioramento della compromissione respiratoria in termini di necessità di supporto ventilatorio. A distanza di un anno inoltre si assisterebbe al rallentamento del declino delle prove di funzionalità respiratoria (soprattutto della capacità vitale) e a un miglioramento degli indici apnea ipopnea (AHI) e della saturazione dell'ossigeno alla polisonnografia.
La terapia genica mostrerebbe dati promettenti in termini di riduzione della morbilità polmonare e conseguente utilizzo di risorse sanitarie ma alcuni pazienti potrebbero ancora necessitare del supporto respiratorio durante le fasi di acuzie infettive [36].
Poiché le complicanze respiratorie esitano, soprattutto nei pazienti con SMA di tipo I, in atelettasie, polmoniti, necessità continua di NIV e insufficienza respiratoria, rimane fondamentale il periodico follow-up di tali aspetti mediante somministrazione di test di funzionalità polmonare appropriati per età, lo studio del sonno e la valutazione della deglutizione. Dal punto di vista riabilitativo è raccomandato la valutazione della necessità di tecniche di assistenza tosse e della NIV per ridurre l'affaticamento dei muscoli respiratori e promuovere il rimodellamento della parete toracica; in letteratura risulta come, rispetto alla necessità di utilizzo della macchina della tosse, solo il 2,8% dei pazienti, a distanza di 10 mesi dall'inizio della terapia, non necessiti di tale dispositivi.
L'utilizzo della ventilazione non invasiva (NIV), è raccomandata in caso di insufficienza respiratoria diurna, nel trattamento dell'ipoventilazione notturna, come supporto durante un'infezione respiratoria acuta e/o dopo l'estubazione, e allo scopo di contenere lo sviluppo di deformità toraciche. Poiché i pazienti con SMA di tipo I spesso mostrano chiari segni di distress respiratorio e di aumentato lavoro respiratorio con scambi gassosi ancora normali, alcuni autori suggeriscono l'introduzione precoce della NIV prima che si sviluppi l'insufficienza respiratoria.
Anche per i bambini affetti da SMA che abbiano ricevuto trattamento farmacologico, la gestione precoce e proattiva degli aspetti respiratori peculiari e l'approccio multidisciplinare rimane un elemento fondamentale, soprattutto alla luce delle nuove prospettive aperte. Il massimo impatto di queste nuove terapie può essere osservato quando vengono utilizzate precocemente, in combinazione con una gestione preventiva e multidisciplinare delle complicanze mediche.

PRESA IN CARICO LOGOPEDICA

I bambini con SMA necessitano di una presa in carico logopedica per quanto riguarda il coinvolgimento funzionale dei muscoli orofacciali, coinvolti in attività fondamentali

alla sopravvivenza come la suzione, la masticazione e la deglutizione. Le strutture orali sono inoltre coinvolte in attività necessarie alla qualità della vita, allo sviluppo cognitivo e delle competenze sociali, come l'articolazione del linguaggio.
La presa in carico precoce e il monitoraggio periodico del piccolo paziente con SMA da parte della logopedista è pertanto indispensabile, specialmente nel caso di SMA di tipo I.
La finalità della presa in carico logopedica per gli aspetti oromotori e deglutitori è volta a prevenire, valutare e ottimizzare le difficoltà di gestione orale e deglutitoria degli alimenti, nelle varie fasi di sviluppo del bambino. Dall'allattamento alla masticazione infatti si possono prevenire difficoltà nutrizionali, dinamiche inalatorie o problematiche di gestione del pasto.
Nel caso in cui fossero presenti segni clinici o funzionali di disfagia faringea, ovvero di rischio inalatorio nel corso dell'alimentazione, è oggi possibile effettuare degli esami strumentali di controllo come la videofluoroscopia della deglutizione (VFSS, effettuata da un radiologo) o fibroscopia della deglutizione (FEES, effettuata da un otorinolaringoiatra o foniatra) per i bambini di tutte le età. Il logopedista partecipa attivamente alla preparazione e all'esecuzione di questi esami per ridurre i disagi e ottenere risultati precisi e utili per eventuali variazioni delle modalità alimentari e nutrizionali.
Nel caso in cui emergesse disfagia per alcune consistenze, possono essere proposte delle modificazioni: uso di addensanti, uso della sola consistenza cremosa, esclusione di alimenti duri o fibrosi ecc.
In caso di difficoltà nutrizionali o di rischio inalatorio non risolvibile con strategie su posture e consistenze, si avvia un percorso di valutazione multidisciplinare per l'introduzione di nutrizione enterale alternativa.
Per quanto riguarda gli aspetti comunicativo-linguistici dei bambini con SMA, la comprensione verbale e l'intenzionalità comunicativa si sviluppano adeguatamente. Tuttavia, sul versante espressivo possiamo riscontrare delle limitazioni nell'intelligibilità dell'eloquio o nella semplice produzione di suoni dovuta a dinamica orale disartrica.
La presenza di una disartria flaccida può causare: risonanza nasale, semplificazioni fonoarticolatorie, impossibilità ad articolare fonemi complessi, difficoltà a produrre frasi ampie.
Con il progredire delle necessità comunicative per età, spesso è il *caregiver* a farsi interprete del messaggio del bambino, fino talvolta a sostituirsi a lui, tanto che il bambino può arrivare a sviluppare anche comportamenti-problema per l'impossibilità di avere una comunicazione autonoma. Per tutti questi aspetti sopra descritti, in ambito riabilitativo viene precocemente introdotta la Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), che va a supportare e sviluppare il linguaggio verbale, o che lo può vicariare in caso di necessità. La CAA comprende ausili a "bassa tecnologia", a "media tecnologia" e ad "alta tecnologia". I primi includono l'utilizzo di immagini e simboli, inseriti in quaderni di comunicazione, in agende visive, in strisce visive ecc.
I dispositivi a media tecnologia sono ausili con uscita in voce. Ad esempio si utilizza un pulsante associato a un simbolo: se premuto è possibile ascoltare una o più frasi o messaggi pre-registrati.
Infine i dispositivi ad alta tecnologia includono comunicatori dinamici, software per la comunicazione e puntatori oculari.
La CAA offre dunque gli strumenti più adatti al singolo bambino per comunicare in maniera efficace, in tutti i contesti di vita, rendendolo più autonomo, sviluppando le competenze cognitive e promuovendo le competenze relazionali e comunicative.
L'atrofia muscolare spinale si conferma una patologia complessa che richiede un approccio multidisciplinare. Con l'introduzione delle nuove terapie si modificano i bisogni e gli obiettivi dell'intervento dei vari professionisti che hanno in carico i bambini e gli adolescenti con SMA. Le consuetudini e le prassi operative devono essere messe in discussione nell'ottica di offrire la miglior qualità delle cure riabilitative all'interno di un panorama clinico ancora in fase di definizione.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

Al-Zaidy S, Pickard AS, Kotha K, et al. Health outcomes in spinal muscular atrophy type 1 following AVXS-101 gene replacement therapy. Pediatr Pulmonol 2019;54:179-185.

Ball LJ, Chavez S, Perez G, et al. Communication skills among children with spinal muscular atrophy type 1: A parent survey. Assist Technol 2021;33:38-48.

Baranello G, Darras BT, Day JW, et al. Risdiplam in type 1 spinal muscular atrophy. N Engl J Med 2021;384:915-923.

Calucho M, Bernal S, Alías L, et al. Correlation between SMA type and SMN2 copy number revisited: An analysis of 625 unrelated Spanish patients and a compilation of 2834 reported cases. Neuromuscul Disord 2018;28:208-215.

Chacko A, Sly PD, Ware RS, et al. Effect of nusinersen on respiratory function in paediatric spinal muscular atrophy types 1-3. Thorax 2022;77.

Chatwin M, Toussaint M, Gonçalves MR, et al. Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: A state of the art review. Respir Med 2018.

Dangouloff T, Servais L. Clinical evidence supporting early treatment of patients with spinal muscular atrophy: current perspectives. Ther Clin Risk Manag 2019;15:1153-1161.

Fauroux B, Griffon L, Amaddeo A. Respiratory management of children with spinal muscular atrophy (SMA). Arch Pediatr 2020;27(7S):7S29-7S34.

Fauroux B, Quijano-Roy S, Desguerre I, et al. The value of respiratory muscle testing in children with neuromuscular disease. Chest 2015;147:552-559.

Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. Neuromuscul Disord 2018;28:197-207.

Grychtol R, Abel F, Fitzgerald DA. The role of sleep diagnostics and non-invasive ventilation in children with spinal muscular atrophy. Paediatr Respir Rev 2018;28:18-25.

Kariyawasam DS, D'Silva AM, Sampaio H, et al. Newborn screening for spinal muscular atrophy in Australia: a non-randomised cohort study. Lancet Child Adolesc Health 2023;7:159-170.

Khirani S, Colella M, Caldarelli V, et al. Longitudinal course of lung function and respiratory muscle strength in spinal muscular atrophy type 2 and 3. Eur J Paediatr Neurol 2013;17:552-560.

LoMauro A, Mastella C, Alberti K, et al. Effect of nusinersen on respiratory muscle function in different subtypes of type 1 spinal muscular atrophy. Am J Respir Crit Care Med 2019;200:1547-1550.

McGrattan KE, Graham RJ, DiDonato CJ, et al. Dysphagia phenotypes in spinal muscular atrophy: The past, present, and promise for the future. Am J Speech Lang Pathol 2021;30:1008-1022.

Mercuri E, Deconinck N, Mazzone ES, et al. Safety and efficacy of once-daily risdiplam in type 2 and non-ambulant type 3 spinal muscular atrophy (SUNFISH part 2): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. Lancet Neurol 2022;21:42-52.

Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscul Disord 2018;28:103-115.

Montes J, Dunaway Young S, Mazzone ES, et al. Nusinersen improves walking distance and reduces fatigue in later-onset spinal muscular atrophy. Muscle Nerve 2019;60:409-414.

Palomino MA, Castiglioni C. Respiratory care in spinal muscular atrophy in the new therapeutic era. Rev Chil Pediatr 2018;89:685-693.

Pane M, Coratti G, Sansone VA, et al. Type I SMA "new natural history": long-term data in nusinersen-treated patients. Ann Clin Transl Neurol 2021;8:548-557.

Paul GR, Gushue C, Kotha K, et al. The respiratory impact of novel therapies for spinal muscular atrophy. Pediatr Pulmonol 2021;56:721-728.

Prior TW, Snyder PJ, Rink BD, et al. Newborn and carrier screening for spinal muscular atrophy. Am J Med Genet A 2010;152A:1608-1616.

Sansone VA, Pirola A, Albamonte E, et al. Respiratory needs in patients with type 1 spinal muscular atrophy treated with nusinersen. J Pediatr 2020;219:223-228.

Schorling DC, Pechmann A, Kirschner J. Advances in treatment of spinal muscular atrophy - new phenotypes, new challenges, new implications for care. J Neuromuscul Dis 2020;7:1-13.

Tizzano EF, Finkel RS. Spinal muscular atrophy: A changing phenotype beyond the clinical trials. Neuromuscul Disord 2017;27:883-889.

Waldrop MA, Karingada C, Storey MA, et al. Gene therapy for spinal muscular atrophy: safety and early outcomes. Pediatrics 2020;146:e20200729.

The European House
Ambrosetti

Associazione
Ospedali
Pediatrici
Italiani

CHILD HEALTH SUMMIT

FIRENZE
13 LUGLIO 2023

MEYER HEALTH CAMPUS
via Cosimo il Vecchio 26, Firenze

registrati qui

www.aopi.it