



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

Un Filo per la Vita - ANAD-IICB è un' **Associazione italiana di pazienti affetti da Insufficienza Intestinale Cronica Benigna**, grave, rara e perciò semisconosciuta insufficienza d'organo, dove il termine benigna indica l'assenza di tumore maligno.

La **Onlus** ha sede a Spello ed è nata nel 2005 con l'obiettivo di tutelare i soggetti in **età pediatrica, evolutiva giovanile e adulta** affetti da tale patologia. Forte dell'appoggio dei pazienti, dei genitori di bambini, dei medici e tecnici, essa persegue scopi diretti alla **solidarietà sociale** portando avanti costantemente attività di sensibilizzazione verso le istituzioni statali, regionali, scolastiche sui problemi che i pazienti affetti da tale patologia, in **NAD (Nutrizione Artificiale Domiciliare)** incontrano: dai lunghi tempi di gestione (fino a 20 ore al giorno attaccati alla macchina che li nutre) alle impegnative disponibilità economiche di cui, a volte, si deve disporre per raggiungere il centro di riferimento e attendere alcune settimane (anche mesi) prima della dimissione, fino a far capire che la NAD può accompagnare un individuo spesso per tutta la vita.

Un Filo per la Vita, è iscritta al **Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)** che si inserisce nella Rete Nazionale Malattie Rare svolgendo attività di ricerca scientifica e di sanità pubblica a livello nazionale e internazionale.

E' inoltre Membro Fondatore di **PACIFHAN "Confederazione Internazionale di Associazioni di Pazienti con Insufficienza Intestinale Cronica e in Nutrizione Artificiale"** di cui fanno parte le nazioni: Italia, Gran Bretagna, Repubblica Ceca, Polonia, Stati Uniti, Australia e Nuova Zelanda. La PACIFHAN è un'organizzazione senza scopo di lucro che supporta i pazienti in nutrizione artificiale domiciliare e affetti da insufficienza intestinale cronica benigna e sindrome da intestino corto. Gli obiettivi che la PACIFHAN persegue sono volti alla condivisione di informazioni e risorse per **migliorare la qualità della vita dei pazienti in Nutrizione Parenterale ed Enterale**.

Informazioni sulla IICB – Insufficienza Intestinale Cronica Benigna

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

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



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

Tale patologia è la più rara delle insufficienze d'organo, e come tale è la meno conosciuta. In Italia ne sono affetti circa 12 casi/milione di abitanti (adulti 9.5 – pediatrici 2.5). Vi sono circa 800 pazienti in NPD per IICB (di cui 150 circa sono pazienti in età pediatrica).

La rarità della IICB la rende sconosciuta o semisconosciuta a molte figure professionali del SSN. A ciò contribuisce il fatto che **il SSN non ha dotato la IICB di un corrispettivo “codice nosologico” che ne consenta “l’identificazione amministrativa”**.

Nel 2013, sia la IICB come tale, sia la sindrome dell’intestino corto, sono state inserite nella lista ORPHANET, la lista europea delle malattie rare (IICB, codice: ORPHA294422; sindrome dell’intestino corto, codice: ORPHA104008)

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

La terapia della IICB ha tre obiettivi principali:

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

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

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

Infine c’è la possibilità del trapianto di intestino i cui risultati, in termini di sopravvivenza e di complicanze sono ancora inferiori a quelli degli altri trapianti d’organo (come rene, fegato, cuore,..), perchè l’intestino è anche un importante organo immunitario, per cui il controllo del rigetto è più difficoltoso.

Per questo motivo, il ITx è riservato solo a quei paziente la cui vita è in pericolo a causa di complicanze gravi della NPD (cosiddette condizioni di “fallimento della NPD”) oppure di complicanze della malattia intestinale che ha causato la IICB (tumori maligni esclusi). A tutt’oggi non vi è un consenso nella comunità



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

scientifico internazionale riguardo alla indicazione al ITx a scopo "riabilitativo", ovvero unicamente per recuperare la funzione intestinale.

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

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

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

L'analisi della modalità di erogazione della terapia salvavita NPD per IICB da parte di 29 AUSL nazionali

ha dato come riscontro una esistente e rilevante disomogeneità relativa a:

- Addestramento del paziente/ caregiver
- Gestione CVC e via infusione
- Regolazione dell'infusione
- Produzione, fornitura e conservazione della miscela nutrizionale
- Reperibilità infermieristica/medica

Inoltre:

- Rifiuto da parte di farmacie dell'ASL di fornire, assieme alla miscela standard, il Polivitaminico e gli Oligoelementi perché "in fascia H e quindi non somministrabili a domicilio"
- Gare per l'assegnazione della fornitura di un Service NPD gestita da farmacie senza conoscenze specifiche della IICB e della NPD
- Impossibilità di ricovero diretto presso Centro IICB di pazienti che sviluppano complicanze tali da rivolgersi al PS o ad altra struttura

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

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



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

Il Modello legislativo di riferimento:

La Regione Piemonte dal 2005 (DGR 38/15236) ha autonomamente incluso la IICB nell'elenco regionale delle malattie rare.

Ciò ha permesso:

- L'inserimento nella Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle Malattie Rare
- Afferenza al Registro Regionale Malattie Rare attraverso raccolta di schede di diagnosi e terapia (Piani Terapeutici)
- Erogazione in regime di Servizio Sanitario Regionale di tutti i farmaci necessari (compresi quelli in fascia C) per pazienti in trattamento conservativo e in trattamento sostitutivo d'organo (NPD)

Modello gestionale che prevede la presa in carico nutrizionale da parte delle Strutture di Dietetica e Nutrizione Clinica autorizzate, in collaborazione con:

- ASL
- Servizi Farmaceutici Territoriali
- Servizi Territoriali di Cure Domiciliari
- Medici di Medicina Generale

NORMATIVA REGIONE PIEMONTE DEFINIZIONE PER LA TERAPIA SALVAVITA PREVISTA PER I PAZIENTI IN IICB:

Obblighi dei pazienti

Compiti dell'ASL di residenza e copertura dei costi

Caratteristiche necessarie per i prodotti e le attrezzature utilizzate e modalità di consegna

- La Struttura di Dietetica e Nutrizione Clinica della Città della Salute e della Scienza di Torino è stata individuata ab initio come Centro di Coordinamento Regionale

L'impegno di Un Filo per la Vita è che la IICB ottenga un reale e concreto riconoscimento dal Sistema Sanitario Nazionale e venga considerata pienamente quale malattia rara. Che abbia una codifica sul piano nosologico e che possa venire identificata a livello amministrativo affinché ci possa essere da parte dei pazienti la possibilità di accedere a livelli essenziali di assistenza previsti.