Analisi dei bisogni del bambino con malattia rara ad alta complessità: elaborazione del PDTA per il bambino con sindrome CHARGE e proposta di studio sperimentale pilota ​

Introduzione: la sindrome CHARGE rappresenta una malattia cronica e invalidante con manifestazioni eterogenee e coinvolgimento multisistemico. Con la loro famiglia sono spesso costretti a sperimentare limitazioni nelle attività, nella partecipazione e a trovare barriere (strutturali e sociali) nell'ambiente in cui vivono. Tutto ciò comporta isolamento sociale, problemi emotivi, difficoltà nelle attività quotidiane e a una significativa riduzione della qualità di vita (Qol), con un elevato carico per i caregiver. Il miglioramento della Qol rappresenta quindi un obiettivo dei servizi di riabilitazione per questi bambini e le loro famiglie. Obiettivo: Lo scopo di questo studio è quello di valutare il livello di attività, la partecipazione, la QoL e di valutare le barriere (strutturali e sociali) nei bambini in età scolare con sindrome CHARGE. Metodi: Seguendo l'ICF, sono stati selezionati strumenti di misura convalidati per valutare ciascun dominio ed è stato creato un questionario informativo al fine di avere un quadro completo sulla condizione del bambino. La scala di partecipazione per bambini e adolescenti (casp), la scala delle barriere del Craig Hospital (chief), la scala di valutazione dell'alimentazione (fas) e il questionario sulla qualità della vita (pedsql) sono stati gli strumenti di valutazione utilizzati. Risultati: 11 famiglie hanno risposto compilando tutte le domande richieste e le scale funzionali. I bambini erano 8 femmine e 3 maschi, di età compresa tra i 6 e i 14 anni. Tutti i soggetti soffrono di una perdita dell'udito che ha richiesto l'uso di apparecchi acustici o ortesi, due hanno un grave deficit visivo, sei soffrono di ipovisus non grave, tre non presentano un deficit visivo significativo. Cinque mangiano per os, quattro esclusivamente tramite PEG e due in modalità mista. Per quanto riguarda la scala CASP, la maggior parte dei pazienti è stata considerata estremamente limitata o leggermente limitata. Non sono state rilevate differenze significative in termini di valori CASP in relazione al sesso (p > 0,05). Invece, è stata rilevata una differenza significativa in termini di valori CASP in relazione all'età (p=0,05): chi ha più di 10 anni ha ottenuto un punteggio peggiore nella CASP. Inoltre, con la diminuzione del punteggio nelle barriere rappresentate dai servizi e all'assistenza, è stato osservato un aumento significativo del valore del CASP (p=0,04). Analizzando l'altra sottocategoria del CASP “Attività di vita domestica e comunitaria”, questa è risultata indirettamente correlata alle barriere rappresentate dalle politiche (p=0,03) e dagli atteggiamenti degli altri nei loro confronti (p=0,04). Lo stesso risultato è stato ottenuto analizzando la sottoscala “Partecipazione domestica” e le barriere politiche (p=0,02). Non sono state riscontrate differenze o correlazioni tra i livelli di funzionamento fisico (anche per l'alimentazione, oltre a lavarsi, vestirsi e muoversi) e la qualità della vita o la partecipazione. La qualità della vita (PedsQI) e la partecipazione sono direttamente correlate: maggiore è il punteggio di partecipazione a scuola, maggiore è il punteggio Peds QI. Conclusioni: I risultati di questo studio indicano la presenza di molteplici barriere ambientali alla partecipazione, aprendo così l'opportunità di molteplici spunti al fine di perseguire un cambiamento. La QoL di questi bambini è influenzata principalmente dalle loro attività quotidiane e dalle opportunità di partecipazione offerte nel loro ambiente di vita e nella società. Pertanto, gli operatori sanitari dovrebbero considerare tutti questi fattori quando pianificano i servizi per i bambini con sindrome CHARGE al fine di incrementare la loro qualità di vita. ​

Needs of the child with a high complexity rare disease: development of a diagnostic therapeutic care pathway for the child with Charge syndrome and study proposal ​

Background: A child with CHARGE Syndrome has a chronic and disabling disease with heterogeneous manifestation and multisystem involvement. With their family they often forced to experience limitations in activities, participation and to find barriers in physical, social and attitudinal environment in which they live and conduct their lives. All these impediments and difficulties leads to social isolation, emotional problems, difficult in daily activities and a significant reduction in quality of life (Qol) with also a high caregiver burden. So, improving Qol is a goal of the rehabilitation services for these children and their families. Objective: The purpose of this study is to assess the level of activity, participation, QoL and to evaluate barriers in physical, social and attitudinal environment in school aged children with CHARGE Syndrome. Methods: Following the ICF, validated measurement tools were selected to assess each domain, and it was created an informational questionnaire used to gather a variety of information. Child and adolescent scale of participation (casp), craig hospital inventory of environmental factors (chief) scale, new feeding assessment scale (fas), pediatric quality of life inventory (pedsql) was the assessment tools used. Results: 11 families responded by filling in all the required questions and functional scales. Children were 8 female and 3 males, age ranged between 6 and 14 years old. All the subjects suffered from a hearing loss that had necessitated hearing aids or orthoses, two had severe visual impairment, six suffered from non-severe hypovisus, three had no significant visual impairment. Five ate per os, four exclusively via PEG and two in mixed mode. As regard to CASP scale, most of the patient was considered extremely limited or somewhat limited. No significant difference was reported in terms of CASP values in relation to gender (p > 0.05). Otherwise, significant difference was reported in terms of CASP values in relation to age (p=0.05): who was more than 10 years old have a worse score in CASP. Moreover with the decrease of services and assistance barriers’ score, a significant increase of CASP value was observed (p=0.04). Analyzing other subscale of CASP “Home and community living activities”, it was significant inverse associated with policies barriers (p=0.03), attitudes and support barriers (p=0.04). The same result was obtained analyzing the subscale “Home participation” and policies barriers (p=0.02). No differences or correlation were found between physical levels of functioning (also for feeding, other than washing, dressing and moving) and quality of life or participation. Quality of life (PedsQI) and participation are directly correlated, the higher the participation score in school, the higher the Peds QI score. Conclusion: Findings from this study indicate the presence of multiple environmental barriers to participation, thus opening up opportunities for multiple points of entry to facilitate change. The QoL of these children is influenced mainly by their daily activities and the opportunities for participation that exist in their environment and society. So, health professionals should consider several factors when planning services for children with CHARGE syndrome to improve their QoL.