

# L'Associazione



**Un Filo per la Vita Onlus - ANAD - IICB** tutela e rappresenta i soggetti in età pediatrica, evolutiva giovanile e adulta affetti da Insufficienza Intestinale Cronica Benigna. La Onlus è stata fondata a Spello in Umbria nel 2005 forte dell'appoggio dei pazienti, dei familiari e dei professionisti sanitari ed è operativa a livello nazionale. Si compone di due organi complementari: il Comitato Direttivo e il Comitato Tecnico-Scientifico con la presenza di specialisti provenienti dai maggiori Centri di Riferimento per la cura della IICB. La Onlus si impegna nel dare supporto a persone affette da **IICB** (insufficienza intestinale cronica benigna) che per sopravvivere devono alimentarsi artificialmente (nutrizione parenterale) e perciò vivono una complessa situazione di vita. La gestione di una persona affetta da IICB è complessa e gravosa e gli ostacoli sanitari, burocratici, sociali sono ancora molti. Il fine è cercare di rimuoverli.

La Onlus persegue scopi diretti alla solidarietà sociale portando avanti attività di sensibilizzazione verso le istituzioni sui problemi che i pazienti affetti da tale patologia, in **NAD** (Nutrizione Artificiale Domiciliare) incontrano. È, inoltre, attiva in ambito divulgativo e formativo grazie alle innumerevoli iniziative scientifiche tese ad aumentare l'aggiornamento in ambito medico-sanitario, essenziale al miglioramento delle diagnosi, della terapia e dell'assistenza.

**Un Filo per la Vita Onlus** si sta adoperando affinché la IICB abbia una codifica sul piano nosologico e che possa venire identificata a livello amministrativo. Inoltre la Onlus sta lavorando affinché venga ottenuto un reale e concreto riconoscimento dal Servizio Sanitario Nazionale, attraverso l'identificazione dei provvedimenti terapeutici necessari per il suo trattamento nell'ambito dei livelli essenziali di assistenza (**LEA**), cosicché i pazienti possano vedersi riconosciuto l'accesso agevolato a tutti i presidi terapeutici, indispensabili per il trattamento.

L'Associazione è iscritta al **Centro Nazionale Malattie Rare** (CNMR) dell'**Istituto Superiore di Sanità** che si inserisce nella **Rete Nazionale Malattie Rare** svolgendo attività di ricerca scientifica e di sanità pubblica a livello nazionale e internazionale. È 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. 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 PACIFHAN persegue sono volti alla condivisione di informazioni e risorse per migliorare la qualità della vita dei pazienti in Nutrizione Parenterale ed Enterale.

CON IL CONTRIBUTO NON CONDIZIONANTE DI



[unfiloperlavita.it](http://unfiloperlavita.it)



**MANIFESTO**

**Insufficienza  
intestinale  
cronica benigna  
e Sindrome  
dell'intestino  
corto**

Per il miglioramento  
del percorso assistenziale

# Perché un Manifesto

Questo manifesto identifica proposte concrete per migliorare il percorso assistenziale e la gestione dell'**Insufficienza Intestinale Cronica Benigna (IICB)**.

L'IICB si verifica quando l'intestino non è più in grado di svolgere la sua funzione primaria, cioè, "nutrire l'organismo" (benigna indica l'assenza di tumore maligno). La terapia primaria e salvavita è la **nutrizione parenterale domiciliare (NPD)**. La IICB si sviluppa attraverso 5 meccanismi fisiopatologici, il principale dei quali è la **Sindrome dell'Intestino Corto (Short Bowel Syndrome, SBS)**, che rappresenta circa il 65% dei casi adulti ed il 50% dei casi pediatrici. La IICB è una patologia rara con una prevalenza negli adulti in Italia nel 2012 (ultimo dato noto) pari a circa 10 casi su 1 milione. È inserita nella lista Europea Orphanet delle malattie rare e recentemente è stata introdotta nella revisione 11 della codifica internazionale delle malattie dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (ICD-11).

Pur essendo la più rara delle insufficienze d'organo, non è riconosciuta come tale all'interno del Servizio Sanitario Nazionale (SSN). I dati epidemiologici evidenziano che il 40% di casi di IICB è rappresentato dalla complicità di malattie già riconosciute dal SSN, mentre il 60% dei casi è legato a patologie, come ad esempio la SBS, che non possiedono alcun riconoscimento. Tale circostanza determina una inaccettabile disparità di trattamento all'interno della comunità dei pazienti, adulti e pediatrici,

affetti dalla medesima insufficienza di organo, con ripercussioni in termini di accesso alle cure.

Il "Manifesto" è la sintesi dei risultati di due tavoli tecnici tematici (con focus, rispettivamente, alla patologia in età pediatrica e in età adulta) promossi dall'Associazione **Un Filo per la Vita Onlus**, composti da esperti e rappresentanti delle Istituzioni, all'interno dei quali sono state individuate le aree di miglioramento del percorso assistenziale.

Le proposte di cui al presente documento riguardano aspetti cruciali della gestione della patologia, tutti riconducibili al mancato riconoscimento della IICB come malattia rara che determina, a cascata, una scarsa conoscenza della malattia, con conseguenti ritardi diagnostici, disomogeneità territoriali nell'assistenza e presa in carico, difficoltà nel riconoscimento dell'invalidità, mancato supporto della ricerca scientifica.

Le azioni indicate nel Manifesto sono coerenti con l'impianto normativo nazionale delineato dalla legge 10 novembre 2021 n. 175 recante "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani", nonché con gli obiettivi internazionali di cui alla Risoluzione a favore delle persone con malattia rara adottata il 16 dicembre 2021 durante la 76esima sessione dell'Assemblea Generale delle Nazioni Unite.

## 1. Riconoscimento dell'Insufficienza Intestinale Cronica Benigna come malattia rara

L'IICB rappresenta un'entità clinica complessa. I dati epidemiologici evidenziano che il 40% dei casi è rappresentato dalla complicità di malattie già riconosciute dal SSN, mentre il 60% è legato a patologie che non possiedono alcun riconoscimento. Ciò determina una disparità di trattamento all'interno della comunità di pazienti affetti dalla medesima insufficienza d'organo. È necessario riconoscere in modo uniforme a livello nazionale lo status di malattia rara dell'IICB e di tutte le condizioni morbose che ne rappresentano la causa. Solo così potrà essere assicurato a tutti i pazienti pari assistenza sanitaria e sociale.

## 2. Omogeneità e appropriatezza degli standard di cura delle persone con IICB, inclusa la nutrizione parenterale domiciliare

Si registrano enormi differenze nella presa in carico e nel trattamento del paziente a causa della mancanza di un percorso terapeutico codificato a livello nazionale. L'erogazione della nutrizione parenterale domiciliare (NPD) dovrebbe, infatti, corrispondere agli stessi standard clinico-organizzativi sul territorio, per garantire a tutti i pazienti pari opportunità di accesso ad una terapia sicura ed efficace. Una erogazione inappropriata espone il paziente ad un maggior rischio di complicanze, con ripercussioni in termini di costi sociali e sanitari. È quindi necessario un percorso standardizzato della NPD, anche attraverso linee guida o atti di indirizzo nazionali.

## 3. Accredimento dei centri di riferimento secondo una rete Hub&Spoke multidisciplinare

La penuria di centri di riferimento specializzati nella IICB provoca una forte mobilità dei pazienti tra una regione e l'altra, sia per le emergenze sia per le visite ordinarie. Inoltre, i centri che soddisfano la multidisciplinarietà nella presa in carico del paziente - requisito indispensabile secondo le linee guida internazionali - sono insufficienti. Il centro specializzato è il punto di riferimento per i pazienti e il territorio non soddisfa le necessità in termini terapeutici e di presa in carico. È opportuno prevedere l'istituzione di centri di riferimento dotati di team multidisciplinari secondo un modello Hub&Spoke nonché la definizione dei relativi criteri di identificazione.

## 4. Tempestività nella diagnosi e nella presa in carico

Una delle maggiori criticità riscontrate nei Centri specializzati è il riferimento tardivo dei pazienti, che comporta l'aumento del rischio di complicanze, di decesso, minore probabilità di riabilitazione della funzione intestinale, disabilità, peggioramento della qualità della vita e, quindi, maggiori costi a carico del SSN. È necessario assicurare una precoce identificazione del paziente e, quindi, un tempestivo riferimento al centro di competenza, individuando percorsi diagnostico-terapeutici muovendo dalle esperienze virtuose avviate in alcune regioni (es. Piemonte, Emilia Romagna, Puglia, Campania, Lazio, Toscana).

## 5. Maggiore formazione degli operatori sanitari

La rarità della IICB la rende poco conosciuta a molti operatori del SSN, provocando ritardi diagnostici. È necessario implementare i percorsi di formazione per tutti gli operatori coinvolti nella gestione della patologia e, in particolare, per medici di medicina generale (MMG) e i pediatri di libera scelta (PLS). Entrambi, infatti, devono essere collegati alla gestione ospedaliera e svolgere un'efficace "azione ponte" con il centro IICB di riferimento. Allo stato attuale, infatti, l'integrazione fra le cure primarie e la medicina specialistica è molto carente.

## 6. Maggiore supporto al caregiver

Il supporto al caregiver (familiare o altra persona dedicata) è essenzialmente condizionato dal grado di autonomia che il paziente riesce a conquistare e l'elemento più impattante sulla qualità di vita è la nutrizione parenterale domiciliare. Pertanto, la qualità dell'erogazione di tale terapia, soprattutto in termini di assistenza, è un elemento fondamentale nel fornire un supporto adeguato al caregiver. È inoltre auspicabile, vista la complessità e la cronicità dell'IICB, offrire percorsi di educazione al paziente e al caregiver.

## 7. Invalidità: agevolare il percorso di riconoscimento

La IICB non è una patologia codificata e non è riportata nelle Linee Guida INPS (1992) per l'accertamento degli stati invalidanti. La disabilità derivante dallo stato di malattia è un elemento di forte rischio di impoverimento del nucleo familiare, anche per i notevoli costi aggiuntivi che la famiglia si trova a dover affrontare (mobilità tra ospedali in cerca di una diagnosi, costi delle terapie, riabilitazione). Occorre agevolare il riconoscimento di invalidità e identificare i diversi parametri che possano consentire la definizione della gravità di malattia nel singolo paziente, al fine di garantire un trattamento omogeneo sul territorio nazionale.

## 8. Promuovere e supportare la ricerca

Il sostegno alla ricerca, dalla patogenesi alla pre-clinica e clinica, è fondamentale per aumentare la conoscenza sull'IICB e sulle numerose e diverse condizioni morbose che ne sono causa al fine di garantire maggiori possibilità di cura e migliorare la qualità di vita dei pazienti. Il pieno raggiungimento di questo obiettivo implica la necessità del riconoscimento della IICB come malattia rara, anche al fine di poter usufruire dei fondi e degli incentivi che la normativa vigente riconosce a sostegno della ricerca sulle malattie rare.