

Health check periodico in residenza sanitaria per persone con disabilità intellettiva severa

Marco Clerici, Roberta Alimonta, Bruna Bagozzi, Anna Giovanazzi, Lucio Rozza, Tiziano Gomiero
RSD Nuova Casa Serena – Anffas Trentino Onlus, Trento

Abstract

L'obiettivo principale del progetto illustrato nello studio è stata la sperimentazione di una modalità di valutazione multidisciplinare periodica per migliorare la qualità complessiva della cura delle persone con grave disabilità intellettiva ospiti della Residenza sanitaria per persone con disabilità (RSD) Nuova Casa Serena di Trento.

Il metodo utilizzato è stato quello di eseguire un check-up approfondito, per ogni settimana lavorativa, su una singola persona da parte di tutti gli operatori coinvolti nella sua assistenza, ciascuno per le proprie specifiche competenze. Nel periodo gennaio 2022-maggio 2023 si è completata la valutazione di tutte le 56 persone residenti.

Risultati principali: il 44,6% delle persone non ha una diagnosi eziologica precisa della sua disabilità, il 27,3% non è in grado di deambulare, il 16,7% è obeso, il 66,1% ha problemi di disfagia, il 32,1 % presenta comportamenti di sfida, il 58,9% è affetto da epilessia, il 17,9% da ipotiroidismo, il 40% presenta varie tipologie di anemia anche correlabili alle terapie farmacologiche. I principali fattori di rischio sono risultati: l'assenza di valido riflesso della tosse (17,8%), la concentrazione serica di vit. D3 inferiore alla soglia di trattamento (50%), il superamento del cut-off indicativo di apnea ostruttiva del sonno (72%), la politerapia come fattore di rischio intrinseco (il 32,7% assume giornalmente 7 o più farmaci), un ACB (Anticholinergic Burden) score per i farmaci assunti ≥ 3 (11,2%), un residuo vescicale post-minzionale > 50 cc (40,5%).

In conclusione i dati raccolti evidenziano che la popolazione studiata (ospiti residenti in RSD) presenta comorbidità più complesse e profili di rischio decisamente più importanti rispetto al mondo più generale della disabilità e rimandano alla necessità di elaborare modelli di cura specifici per la disabilità intellettiva severa e profonda.

Per contattare gli autori scrivere a:

Marco Clerici

RSD Nuova Casa Serena – Anffas Trentino Onlus - Via G. Unterverger, 6 38121 Trento

E-mail: m.clerici@casaserena.tn.it

Premessa

I check-up periodici sulla popolazione generale sono pratiche sanitarie comuni in molti paesi. L'obiettivo è quello di identificare precocemente patologie o fattori di rischio di malattia in modo di ridurre morbilità e mortalità. Molte review sistematiche e una recente metanalisi di Cochrane in particolare (Krogsboll, Jorgensen e Gotsche, 2019) negano generalmente una reale utilità di visite mediche generalizzate, valutazioni periodiche di salute, check-up di varia combinazione, anche se sono popolari tra i pazienti, gli enti assicurativi, le società medico-scientifiche. Potenzialmente più utile appare offrire programmi di check-up periodici a gruppi a rischio di difficile o mancata possibilità di accesso a servizi di cura, o a bassa capacità di auto-percezione di salute (Liss, Uchida, Wilkes, Radakrishnan e Linder, 2021). Negli ultimi anni si sono progressivamente accumulate evidenze che, per le persone affette da disabilità intellettiva e del neurosviluppo, un programma di valutazione complessiva periodica (*Health Check*) è in grado di migliorare la qualità di vita, di rallentare il decorso di malattia, di ridurre le cause evitabili di morte precoce. Fonte principale di letteratura a questo proposito è una linea guida canadese, indirizzata ai servizi di cure primarie, sugli interventi raccomandati di valutazione periodica per le persone con disabilità intellettive e dello sviluppo (IDD, Sullivan, Diepstra, Heng, Ally e Bradley, 2018). Gli autori, nell'elaborare un originale sistema di "grading" delle raccomandazioni, osservano che la tradizionale "cornice" (framework) Evidence Based Medicine (EBM) utilizzata per sviluppare linee guida nelle persone con IDD rivela alcune limitazioni di applicabilità: pochi *Randomized Controlled Trial* (RCT) includono pazienti disabili per le difficoltà di coinvolgimento, i dubbi dei comitati etici, i possibili problemi clinici che costituiscono criteri di esclusione; le persone con IDD costituiscono un gruppo eterogeneo con cause diverse e a volte rare di disabilità associate a molteplici comorbilità.

Nello stabilire la "forza" delle raccomandazioni sugli interventi da eseguire nei controlli periodici per i pazienti con IDD vengono quindi considerati, oltre ai classici criteri EBM, altri fattori quali il rapporto rischi-benefici, le preferenze dei pazienti e dei caregivers, la eseguibilità dei test, l'esperienza di clinici esperti nell'assistenza dei pazienti con gravi disabilità intellettive e dello sviluppo.

Il progetto

Il progetto di check-up condotto nel periodo gennaio 2022- maggio 2023 ha previsto l'organizzazione di una periodica attività di rivalutazione dei bisogni sanitari degli ospiti residenti presso la RSD Nuova Casa Serena di Trento utilizzando una predefinita lista di condizioni e problemi da indagare tenendo conto delle evidenze disponibili in letteratura sull'efficacia degli interventi che possono essere attivati una volta evidenziate eventuali patologie o fattori di rischio.

Gli obiettivi principali del progetto, quindi, sono stati i seguenti:

- identificare precocemente problemi assistenziali in evoluzione;
- assicurare l'appropriatezza delle cure erogate;
- migliorare la qualità complessiva della cura alle persone con disabilità intellettiva ospitate a Nuova Casa Serena.

Sotto il profilo operativo si è intervenuti con la seguente modalità:

- per ogni settimana lavorativa si è proceduto alla valutazione di un solo utente da parte di tutti gli operatori coinvolti nella sua assistenza;
- la valutazione è avvenuta in tempi della settimana diversi per ogni operatore interessato, che si è potuto organizzare in base alle proprie esigenze lavorative;

- la sintesi di tutte le valutazioni è stata portata all'équipe multidisciplinare del lunedì successivo alla settimana di valutazione.

Nell'allegato I sono elencati gli elementi del programma di valutazione periodica identificati in base ai problemi clinici tipicamente presenti nelle persone con disabilità intellettiva, affiancati dai possibili interventi e dalle figure professionali che li attueranno.

Risultati

Nel periodo gennaio 2022-maggio 2023 si è completata la valutazione di tutti i residenti presso la RSD Nuova Casa Serena (NCS) nel periodo di durata del progetto (56 pazienti). Nel presente report non vengono analizzate in dettaglio le azioni specifiche messe in atto sulla base dei dati acquisiti nella valutazione periodica di ogni singolo utente, riportate poi nel PAI individuale, ma si cercano di evidenziare gli aspetti generali al fine di produrre un'indagine osservazionale dell'utenza di una residenza-tipo per pazienti affetti da grave disabilità intellettiva e del neurosviluppo. Si riportano i dati salienti suddivisi per interventi previsti dal progetto in base ai problemi identificati come potenzialmente rilevanti, evidenziati nell'allegato I.

La popolazione degli utenti

L'età media degli utenti residenti è di 44,1 anni, mentre l'età mediana è risultata di 50,5 anni. Da questi dati si evince che metà degli utenti di NCS ha un'età superiore ai 50 anni. Tenendo conto della obiettiva aspettativa di vita nelle persone con IDD, che attualmente è di una quindicina di anni in meno rispetto alla popolazione generale, si pone il problema prioritario di affrontare il tema dell'invecchiamento in modo approfondito.

Un altro dato generale rilevante è che il 44,6% degli utenti non ha una diagnosi eziologica della sua disabilità, rispetto al 55,4% di cui disponiamo di una diagnosi di tipo eziologico. Va rimarcato inoltre che nel gruppo definito con presenza di diagnosi eziologica sono state inserite alcune "diagnosi" (es. sindrome di Lennox-Gastaut, sindrome di West, paralisi cerebrale infantile, ecc.) che, alla luce delle nuove tecnologie a disposizione per l'indagine genetica, potrebbero essere considerate oggi come "condizioni" più che diagnosi eziologiche precise.

È questo un tema che implica anche aspetti etici: è diritto delle persone anche adulte con grave disabilità intellettiva avere una diagnosi eziologica definibile con le migliori tecnologie di indagine genetica disponibili, anche se non vi è diretta correlazione con una specifica terapia o con un cambiamento di prognosi?

La letteratura più recente sul percorso diagnostico relativamente ai bambini, in considerazione che la performance diagnostica delle tecniche di microarray cromosomici (CMA), attorno al 20%, può raggiungere il 40% con le tecniche di sequenziamento dell'esoma, ha prodotto raccomandazioni che il sequenziamento dell'esoma diventi progressivamente il test di primo livello nella pratica clinica. Rispetto alle rapide innovazioni nel settore delle tecnologie diagnostiche genomiche, in particolare per l'adulto, non tutte le questioni relative alla validità analitica e clinica, alla reale utilità clinica, ai costi, alla disponibilità dei servizi sono risolte, ma tendenzialmente non si vedono ostacoli ad estendere anche all'adulto le raccomandazioni per i bambini (Frueh, Press e Solomon Sanders 2021). Le azioni che abbiamo intrapreso rispetto a questo problema in rapida evoluzione sono del tutto pragmatiche:

- rivalutare, in collaborazione con il servizio di genetica medica dell'APSS, la diagnosi dei nostri utenti fratelli tra di loro (5 in tutto) con l'utilizzo delle tecnologie diagnostiche oggi disponibili, compreso il sequenziamento dell'esoma;
- cercare di inserire i nostri utenti privi di diagnosi eziologica in protocolli di ricerca in corso: 3 utenti sono stati coinvolti nel trial EPI-25 (Collaborative for *Large-Scale Whole Genome Sequencing in Epilepsy*). Due di essi hanno ricevuto una precisa diagnosi della loro malattia.

Lo stato nutrizionale

Se si prende in considerazione il BMI (*Body Mass Index*) come indicazione di valutazione del peso corporeo si evidenzia che il valore medio di BMI è di 24,6 (limiti superiori del normopeso) ma, se si suddividono gli utenti in base alle varie categorie di BMI si possono fare alcune considerazioni.

Mentre il 12,9% risulta sottopeso, ben il 24 % risulta sovrappeso e il 16,7% è francamente obeso. Va detto, però, che il BMI è un indicatore piuttosto grossolano, implicando nel calcolo il quadrato dell'altezza e presuppone quindi uno sviluppo normale della statura. A questo vanno comunque aggiunti alcuni altri dati, quali il dosaggio di albumina serica e il tipo di preparazione della dieta (base, tritata, frullata, attraverso PEG). Il valore medio di albumina negli utenti è risultato di 35,1 g/l, il valore mediano di 35 g/l. Se si dividono gli utenti esaminati rispetto al valore di albuminemia considerato normale (≥ 35 g/l) o inferiore alla "norma" (fino a 34,9 g/l) risulta che il 61,5% degli utenti presenta un valore normale, mentre ben il 38,5% ha un valore che va considerato basso.

Il livello di albumina serica è un indicatore ampiamente accettato, soprattutto in passato, dello stato nutrizionale negli adulti sani e negli anziani. Tuttavia, ci sono pochi dati riguardanti la distribuzione e la correlazione dei livelli serici di albumina in individui con disabilità intellettive e/o motorie, anche se alcuni studi evidenziano livelli di albumina più bassi rispetto alla popolazione generale (Ohwada, Nakayama e Kanaya, 2017).

La concentrazione plasmatica di albumina può risentire inoltre in maniera importante della funzionalità epatica e renale e non può quindi essere considerata un indicatore nutrizionale puro, ma va valutato in un contesto clinico più ampio. Alcuni studi effettuati in ambiente ospedaliero anche in Italia mettono in evidenza, comunque, come i livelli serici di albumina siano fortemente associati a morbilità, prognosi e mortalità sia nei pazienti con malattia acuta che cronica e come l'ipoalbuminemia possa essere considerata un biomarcatore direttamente associato alla probabilità di sviluppare condizioni di fragilità (Moramarco, Morciano, Morucci, Messinese e Gualtieri (2020). Per quanto attiene alla preparazione della dieta, il 33,9 % degli utenti ha una dieta base, il 16% una dieta tritata, il 32,2% frullata mentre il 17,9 % viene alimentato con PEG. Il dato indica che il 66,1% degli ospiti di Nuova Casa Serena ha problemi di disfagia, a vari livelli di gravità. Se si correla il valore di albuminemia con il tipo di dieta, accorpando la dieta tritata con la dieta frullata, emerge un dato interessante: mentre il 72,2% degli utenti che assumono dieta base e il 66,7 % dei pazienti con PEG ha valori di albuminemia "normali", solo poco più della metà (52%) degli utenti che vengono alimentati con cibo tritato o frullato presenta valori di albuminemia considerati accettabili. Il dato non è statisticamente significativo ($p=0,38$), vista anche la popolazione numericamente modesta, ma merita attenzione. Considerando infatti sia i dati relativi al BMI che i livelli di albuminemia si possono formulare delle ipotesi di lavoro:

- forse la dieta dei residenti è sbilanciata nell'uso di carboidrati rispetto alle proteine?
- forse la fase di preparazione del cibo (da base a tritata / frullata) può ulteriormente diminuire l'apporto di proteine?

La deambulazione

Dai dati analizzati risulta che il 27,3 % degli utenti non è in grado di deambulare. Per quanto riguarda i pazienti che ancora sono in grado di muoversi, anche se spesso non autonomamente, se confrontiamo i dati rilevati nel corso del progetto (gennaio 2022- maggio 2023) con quelli relativi all'ultimo anno pre-pandemia da COVID-19 (2019), alla valutazione periodica di controllo del progetto da parte della fisiatra e dei fisioterapisti con test di verifica obiettiva (es. test dei 10 metri, test del cammino 6MWT) si evidenzia che nel 29,1 % dei casi la capacità di deambulazione è stata giudicata in peggioramento, mentre solo nel 3,6% dei casi in miglioramento. Questo dato genera l'ipotesi che il periodo di lockdown dovuto alla pandemia, con l'abolizione o la riduzione di tutte le iniziative legate all'attività motoria, abbia contribuito in misura significativa al peggioramento della capacità di deambulazione residua degli utenti di Nuova Casa Serena. E giustifica la necessità di sviluppare un progetto specifico che incrementi l'attività motoria dei residenti, in particolare con il coinvolgimento di volontari sotto la supervisione dei fisioterapisti.

I disturbi comportamentali "sfidanti" (challenging)

Per disturbi "sfidanti" si intendono quei comportamenti quali l'autolesionismo, l'aggressività, gli agiti (danni agli oggetti, enuresi, encopresi ecc.) che, oltre a costituire un possibile pericolo per l'utente, mettono in forte tensione l'équipe assistenziale per la continua attenzione che richiedono, sia per evitare incidenti potenzialmente seri che per l'impegno a decifrare il distress adattativo che tali comportamenti evidenziano. Il problema sembra destinato ad aumentare nei prossimi anni. In letteratura si segnala infatti che in tutto il mondo si assiste all'incremento significativo del tasso di disabilità intellettiva dovuto in gran parte all'aumento della prevalenza di disturbi dello spettro autistico, con una concomitante diminuzione di altre patologie del neurosviluppo, quali ad esempio la sindrome di Down. A questo si aggiunge il dato emergente che le persone con disabilità intellettiva hanno un rischio molto superiore rispetto alla popolazione generale di sviluppare sindromi psichiatriche, con i conseguenti problemi comportamentali. Nella valutazione periodica degli utenti di Nuova Casa Serena condotta nel corso del progetto risulta che nel periodo di realizzazione del progetto il 32,1 % degli utenti ha avuto comportamenti sfidanti più o meno prolungati e più o meno gravi.

Le principali patologie

La patologia prevalente negli utenti residenti presso Nuova Casa Serena è risultata essere l'epilessia. I dati di letteratura indicano come l'epilessia sia presente nel 20% delle persone con disabilità intellettiva e come la sua prevalenza aumenti con la gravità della disabilità contribuendo anche alla mortalità precoce delle persone con IDD (Sullivan et al., 2018).

In effetti la prevalenza di epilessia nei soggetti valutati nel progetto è risultata essere ben del 58,9% degli utenti residenti presso Nuova Casa Serena. Il dato conferma l'importanza della presenza dello specialista neurologo competente come figura costantemente impegnata in un'azione di scelta della terapia farmacologica e di monitoraggio, di revisione periodica del piano terapeutico individuale spesso basato su terapie farmacologiche complesse e plurime.

Altra patologia frequente nei residenti di Nuova Casa Serena analizzati nel corso del progetto è l'ipotiroidismo. La prevalenza dell'ipotiroidismo nella popolazione con disabilità intellettiva è stimata attorno al 4-10%, molto più alta di quella della popolazione generale (1-2%; Sullivan et al., 2018). Anche in questo caso la prevalenza di ipotiroidismo nei residenti di Nuova Casa Serena è risultata

alta (17,9%), ad ulteriore dimostrazione della fragilità complessiva di questa popolazione.

Anche l'anemia, nelle sue varie forme (microcitica, normocitica, macrocitica) è molto frequente (40% dei residenti). Le cause possono essere molteplici, legate a condizioni individuali (es. perdite mestruali, specifiche malattie di origine genetica) ma anche agli effetti collaterali dei farmaci assunti o all'alimentazione. Su quest'ultimo aspetto si evidenzia il riscontro frequente di anemia ferropriva, che però non è presente nei pazienti alimentati con PEG. Una assunzione insufficiente di ferro con gli alimenti è una questione da approfondire considerando la possibile soluzione di supplementare la dieta con integratori. Anemia e ipotiroidismo, oltre ad altre condizioni meno frequenti (dermatiti, iperammoniemia, trombocitopenia, ecc.) sono anche correlabili all'uso dei farmaci, in particolare antiepilettici e psicotropi, che risultano frequentemente utilizzati.

I principali fattori di rischio

Particolare attenzione è stata posta nel cercare di identificare quali possano essere i principali fattori di rischio presenti nella popolazione di utenti di Nuova Casa Serena al fine di mettere in atto, ove possibile, idonee strategie assistenziali. Il fattore di rischio principale, vista la morbilità e il tasso di mortalità correlato, è quello delle polmoniti da aspirazione conseguenti a disfagia e disturbi della deglutizione. Poiché la valutazione della efficacia del meccanismo della tosse è fondamentale per verificare la protezione delle vie aeree, nel progetto di valutazione periodica è stato adottato come test di screening di primo livello il test di valutazione della tosse riflessa (presenza di tosse conseguente a stimolazione con aerosol a concentrazioni crescenti di acido citrico) per identificare i soggetti (che non rispondono a concentrazioni $\geq 3\text{Mol}$) da sottoporre a valutazione di secondo livello (studio della deglutizione dal logopedista) o di terzo livello (imaging radiologico della deglutizione). Dai dati raccolti risulta che il 17,8% degli ospiti di Nuova Casa Serena andrà sottoposto a valutazione di II o III livello. Altro rischio presente nella nostra popolazione è senz'altro quello delle fratture da osteoporosi, conseguenti a traumi anche minimi. A questo proposito va segnalato che nel corso del 2022 si sono registrate 3 fratture di questo tipo, 2 tra gli utenti residenti e 1 tra gli utenti diurni. I dati di letteratura comunque confermano che le fratture da osteoporosi hanno una più alta incidenza nelle persone affette da disabilità intellettiva e del neurosviluppo e si manifestano ad un'età più precoce che nella popolazione generale (Sabyasachi e Regi, 2020). Alcuni fattori di rischio di osteoporosi sono infatti specifici e molto presenti tra i nostri ospiti: l'uso di alcuni farmaci antiepilettici, il deficit di vitamina D, l'immobilità, l'ipotiroidismo, la presenza di alcune sindromi genetiche. Ulteriori fattori di rischio sono la politerapia e la presenza di condizioni di sostanziale immobilità, quali la paralisi cerebrale infantile. Per quanto riguarda il dosaggio serico della vit. D nei pazienti valutati nel progetto, risulta che il 50% esatto degli utenti residenti ha valori di concentrazione di vit. D inferiori alla soglia di trattamento ($< 20 \text{ ng/ml}$). La media dei valori di vit. D è risultata di $20,7 \text{ ng/ml}$ (appena sopra i livelli minimi consigliati). Si è pertanto provveduto a iniziare una supplementazione farmacologica di vit. D in tutti i pazienti con valori inferiori a quelli considerati accettabili. Il problema del rischio di fratture osteoporotiche negli utenti con disabilità intellettiva e del neurosviluppo è comunque difficile da affrontare, anche perché il test di screening per valutare lo stato osteoporotico, sia nei maschi che nelle femmine, è l'esecuzione della densitometria ossea (DEXA) che richiede la collaborazione attiva del paziente, cosa non fattibile nel caso degli utenti di Nuova Casa Serena. Una modalità di screening differente potrebbe essere quella densitometria ossea ad ultrasuoni (ultrasuoni del calcagno). Uno studio su larga scala su persone affette da disabilità intellettiva indica una possibile utilità di applicazione dell'ultrasuonometria del calcagno, pur in assenza di consolidati protocolli per la diagnosi. (6) Lo studio evidenzia inoltre una associazione significativa tra la qualità ossea e il livello di gravità della disabilità intellettiva, con presenza di osteoporosi in più del 60% dei pazienti con ID profonda rispetto al 35%

nei soggetti con ID moderata e al 27,6% nei pazienti con ID lieve. La semplice supplementazione con vit. D non può rappresentare la soluzione al problema della terapia dell'osteoporosi che, pur in mancanza di un test di screening utilizzabile nelle persone con grave ID, ipotizziamo riguardare un numero di utenti superiore a quello identificabile dall'evento frattura. È questo un tema che andrà affrontato in collaborazione con specialisti del settore.

La desaturazione notturna

Un aspetto su cui ci siamo posti il problema se procedere ad una valutazione periodica individuale è quello delle apnee notturne, o meglio quello dei disturbi respiratori nel sonno (SDB = *Sleep Disordered Breathing*), che possono essere distinti in:

- apnea-ipopnea ostruttiva, caratterizzata da episodi ripetuti dovuti a collasso delle alte vie respiratorie (condizione più frequente);
- apnea nel sonno di tipo centrale, con mancanza di stimolo a respirare con conseguenti periodi ripetuti di ventilazione insufficiente e compromissione degli scambi gassosi;
- ipoventilazione correlata al sonno, caratterizzata da un aumento anomalo della pressione parziale di anidride carbonica nel sangue arterioso (PaCo₂) e concomitante diminuzione della PaO₂.

I disturbi respiratori nel sonno (SDB) sono associati a significative morbidità, tra cui il peggioramento neurocognitivo e le patologie cardiometaboliche. Gli SDB sono più frequenti nei bambini affetti da sindrome di Down (prevalenza 31-63%) rispetto alla popolazione normotipica (0,7-13%; Alvarez et al., 2017), ma anche in molte sindromi genetiche specifiche, quali le sindromi di Angelman, Cri du Chat, sindrome X fragile, Prader Willi e anche nei disturbi dello spettro autistico (ASD).

Il test gold standard per diagnosticare gli SDB è la polisonnografia notturna, ma, anche per problemi di compliance presenti nelle persone con grave disabilità intellettiva, di difficile realizzazione. La pulso-ossimetria semplice è stata studiata per identificare pazienti pediatrici come test di screening, usando l'indice apnea/polipnea (AHI Threshold). Utilizzando come valore discriminante un numero ≥ 5 eventi/ora di desaturazione almeno del 4% rispetto ai valori basali per un periodo di registrazione almeno di 4 ore, si raggiunge l'82,8% di accuratezza diagnostica per apnea ostruttiva (OSAS; Hanna, Hanna, Blinder e Bockaut, 2022). Senza l'ambizione di utilizzare la pulso-ossimetria come test di screening sufficientemente validato ci è sembrato utile utilizzare questo test, di facile esecuzione e non costoso, almeno per evidenziare la possibile entità del problema dei disturbi respiratori nel sonno nei nostri residenti. Con molti ospiti, per problemi di compliance dovuti al lungo periodo di registrazione, non è stato possibile ossimetria notturna. Dai nostri dati è risultato che nei 25 soggetti a cui è stato possibile eseguire la pulso-ossimetria, il 72% (18 utenti su 25) hanno un indice apnea/polipnea superiore al cut-off diagnostico per apnea ostruttiva.

La politerapia

L'utilizzo contemporaneo di molti farmaci, la cosiddetta politerapia, è un problema comune negli anziani e in tutte le popolazioni affette da comorbidità complesse. La politerapia è risultata associata a eventi avversi anche gravi, quali la mortalità, le cadute, i ricoveri ospedalieri. Nonostante ciò, non vi è ancora un consenso esplicito in letteratura sulla definizione stessa di politerapia. Una review sistematica sul tema (Masnoon, Shakib, Kalish-Ellet e Caughey, 2017) ha identificato 138 definizioni diverse di politerapia. La più frequente (46,4% degli studi considerati) è risultata la identificazione numerica di una terapia con 5 o più farmaci somministrati ogni giorno, mentre solo il 6,4% degli studi analizzati classifica

la politerapia usando definizioni descrittive per identificare le terapie probabilmente appropriate da quelle potenzialmente inappropriate. In effetti le definizioni esclusivamente numeriche di politerapia non tengono conto delle specifiche comorbidità presenti in specifici gruppi di pazienti, quali gli adulti affetti da grave disabilità intellettiva. In un esteso studio prospettico di coorte rappresentativa della popolazione di età superiore ai 50 anni (TILDA) condotto in Irlanda, (8.808 persone senza disabilità intellettiva e 238 affette da IDD) considerando “politerapia” la somministrazione di 5-9 farmaci e “politerapia eccessiva” quella che prevede dieci o più farmaci, la differenza più evidente è risultata la percentuale di “politerapia eccessiva” nella popolazione affetta da disabilità intellettiva (11,3%) rispetto alla popolazione generale (1,9%; Peklar, Kos, O’Dwier, McCarron e McCallion, 2017). Per quanto riguarda gli utenti residenti di Nuova Casa Serena la media del numero di farmaci assunti continuamente dagli utenti di Nuova Casa Serena è di 5,5 farmaci, così come la mediana risulta sempre di 5 (metà dei pazienti assume più di 5 farmaci, quindi in un’area di politerapia). Tenendo conto di questo dato e identificando arbitrariamente nel numero di 7 o più farmaci (escludendo gli integratori) una terapia da rivalutare sotto il profilo dell’appropriatezza, risulta che il 32,7% dei residenti rientra in questa soglia di attenzione. Un altro indicatore di attenzione correlato alla politerapia può essere considerato l’ACB score (Anticholinergic Burden Score), che misura l’effetto cumulativo dovuto all’assunzione di uno o più farmaci con attività anticolinergica. I farmaci con azione anticolinergica possono causare tossicità gastrointestinale (ad esempio secchezza delle fauci, nausea, stipsi, crampi addominali), urinaria (ritenzione urinaria), oculare (cicloplegia, ipertensione oculare fino al glaucoma acuto) e cardiaca (aritmie). Particolarmente rilevante è la tossicità neurologica, che si può manifestare con confusione mentale, vertigini, sincope, sonnolenza, letargia e, specie nel paziente anziano, irritabilità, discinesie precoci e tardive, insonnia. Un ACB score ≥ 3 potrebbe aumentare il rischio di decadimento funzionale globale, di cadute, di mortalità almeno nei soggetti anziani. Uno studio italiano su un campione di 276 adulti con disabilità intellettiva evidenzia come il 35,5% dei soggetti considerati assume farmaci con attività anticolinergica con l’11,2% che totalizza un ACB score ≥ 3 (De Vreese, Mantesso, De Bastiani, Marangoni e Gomiero, 2018). Per gli ospiti di Nuova Casa Serena questo dato è ancora più rilevante: l’84,9% assume almeno un farmaco con attività anticolinergica e il 56,6% totalizza un ACB score ≥ 3 .

Il ristagno post minzionale

La presenza di ristagno post minzionale cronico è un fattore predisponente alle infezioni delle vie urinarie, patologia discretamente frequente nei nostri utenti. La sua determinazione con l’utilizzo dell’apparecchio ecografico POCUS (*Point Of Care Ultrasound*), in uso corrente presso Nuova Casa Serena per la diagnosi di polmonite, è agevole e correntemente utilizzato dal personale infermieristico per identificare la necessità di procedere a cateterismo estemporaneo su un paziente affetto da vescica neurologica evitando così il posizionamento di catetere a permanenza. Si è così potuto procedere, in questo progetto di valutazione individuale periodica, alla misurazione del ristagno post-minzionale nei pazienti (37) che non hanno posto problemi di compliance all’esecuzione dell’esame. Considerando come valore normale un ristagno post-minzionale minore di 50cc, è risultato che il 40,5 % ha un ristagno superiore al cutoff di “normalità”. Ciò richiama, tra l’altro, all’attenzione che va posta al frequente uso di farmaci anticolinergici, che aumentano la ritenzione urinaria a sua volta fattore di rischio di infezione.

Altre considerazioni

Un dato che potremmo definire in controtendenza è quello del rischio cardiovascolare. Queste

patologie sono presenti nelle persone con disabilità intellettiva e del neurosviluppo in età più precoce e in misura significativamente maggiore rispetto alla popolazione generale (Wang, Ming, Zhang, Svendsen e Li, 2023). Pur tenendo conto dell'esiguità dei numeri, si può dire che il riscontro di fattori di rischio per patologie cardiovascolari (dislipidemia, ipertensione arteriosa) negli utenti residenti di Nuova Casa Serena è del tutto sporadico e non indicativo di particolari e specifici rischi. La stessa considerazione si può fare per il diabete, con praticamente tutti i pazienti con valori di glicemia mediamente bassi. Il dato può essere indicativo del fatto che, trattandosi di utenti residenti con disabilità intellettiva grave o severa, sono sottoposti a regime di dieta controllata e non esposti a abitudini (es. fumo) che incidono sul rischio cardiovascolare. Un altro dato da sottolineare è quello della valutazione del possibile peggioramento nel tempo di problemi della vista e/o dell'udito. L'utilizzo di schede specifiche (Esteban, Navas, Verdugo e Arias, 2021)) da parte degli operatori delle residenze per individuare segni indiretti di possibile peggioramento della vista e/o dell'udito non ha evidenziato alcun tipo di elemento indicativo di necessità di approfondimento di secondo livello, classificando praticamente tutti gli utenti come "stazionari". Ciò può anche essere attribuibile al breve periodo di tempo di durata del progetto e comunque rimanda alla necessità di sottoporre a visita periodica specialistica i pazienti già affetti da questi disturbi.

Conclusioni

I dati raccolti durante il progetto di valutazione periodica individuale condotto presso la RSD Nuova Casa Serena nel periodo gennaio 2022-maggio 2023, oltre a consentire l'individuazione più precisa dei bisogni assistenziali di ogni singola persona, fornisce una serie di ipotesi di interventi, non solo sanitari in senso stretto, da prendere in considerazione per migliorare la qualità di tutti i residenti. L'ipotesi di una valutazione individuale periodica multidisciplinare andrebbe presa in considerazione anche per altre persone non residenti ma presenti a Nuova Casa Serena come ospiti diurni o in sollievo o anche residenti in altri centri ANFFAS. Certamente i parametri di valutazione del progetto verranno estesi a tutti i nuovi ingressi di pazienti residenti, con un programma di valutazione ad hoc (scheda di valutazione nuovo ingresso). Gli interventi che potrebbero invece prendere la forma di progetti specifici sono i seguenti:

- approfondire i temi legati alla nutrizione (equilibrio tra apporto proteine/carboidrati nella dieta base, tecniche di manipolazione del cibo tritato /frullato) con l'apporto della figura della dietista e dell'igienista dentale (funzionalità masticatoria da mantenere);
- incrementare tutte le attività finalizzate al mantenimento delle residue capacità motorie degli utenti che ancora le posseggono, anche con il coinvolgimento di volontari debitamente formati e supervisionati dai fisioterapisti;
- aumentare, anche per gli utenti non deambulanti, le attività all'aperto;
- approfondire, in collaborazione con l'azienda sanitaria, le modalità di eventuale screening ma soprattutto di trattamento farmacologico specifico dell'osteoporosi nei pazienti affetti da grave disabilità intellettiva e del neurosviluppo;
- approfondire, in collaborazione con l'azienda sanitaria, le modalità di screening e di approfondimento diagnostico dei disturbi respiratori del sonno;
- predisporre un programma di possibile riduzione della politerapia, che tenga conto non solo del numero dei farmaci impiegati ma anche dell'appropriatezza di cura delle specifiche morbilità prevalenti (es. epilessia) e comorbilità (es. disturbi psichiatrici) presenti nei pazienti residenti presso Nuova Casa Serena.

L'osservazione più generale che emerge dal progetto ci sembra quella che la alta prevalenza di comorbidità e di profili di rischio complessi caratterizzano in modo specifico le persone affette da disabilità intellettiva grave o severa che sono ospitate in strutture residenziali quali la nostra. Sono persone con bisogni “estensivi” molto articolati e probabilmente diversi da quelli, pur rilevanti, che caratterizzano i pazienti con disabilità intellettiva lieve o moderata e per le quali i dati rilevati da studi osservazionali come questo sono scarsi per non dire quasi inesistenti. Sono persone che richiedono una rivalutazione costante, una partecipazione multidisciplinare dell'equipe di cura, una ricerca di specifici parametri di valutazione della qualità di vita e una particolare attenzione al rispetto dei loro diritti. Si spera che questo studio pilota possa fornire alcuni strumenti di supporto alla pratica clinica per una fascia di popolazione che riguarderebbe, secondo le stime epidemiologiche, il 6% della popolazione affetta da disabilità intellettiva, per una prevalenza stimata dell'1,5% della popolazione generale.

Una limitazione di questo studio che ha analizzato un campione opportunistico è comunque quella che i dati raccolti si riferiscono ad una popolazione istituzionalizzata e pre-selezionata per livello di gravità rispetto al mondo della disabilità intellettiva e del neurosviluppo, con prevalenza di patologie, di comorbidità e profili di rischio decisamente più importanti rispetto a quelle che si possono incontrare in questa popolazione. Questo dato è parzialmente mitigato da fatto che si tratta di una popolazione piuttosto eterogenea, dove coesistono persone affette da disabilità intellettiva profonda associata a gravi limitazioni motorie e persone, in costante aumento nel tempo, che presentano comportamenti molto sfidanti e minori bisogni di sostegno prettamente sanitari. Probabilmente la definizione che meglio li accomuna è quella di persone con “disabilità intellettiva con bisogni di sostegno estensivi” (intellectual disability and extensive support needs) che richiamano alla rivalutazione costante, alla riqualificazione continua delle équipe di cura, alla specificità dei parametri di valutazione della qualità di vita e del rispetto dei diritti che le strutture che li ospitano devono garantire (Esteban et al., 2017).

Bibliografia

- Alvarez, D., Alonso-Alvarez, M., Gutierrez-Tobal, G.C., & Crespo, A. (2017). Automated screening of children with obstructive sleep apnea using nocturnal oximetry: an alternative to respiratory polygraphy in unattended settings. *Journal of Clinical Sleep Medicine*, 13(5), 13-22.
- Burke, E.A., McCallion, P., Carroll, L. Walch, J.B., & McCarron, M. (2019). Quantitative examination of the bone health status of older adults with intellectual and developmental disability in Ireland: a cross-sectional nationwide study. *PLoS One*, 13(10), e0205897.
- De Vreese, L. P., Mantesso, U., De Bastiani, E., Marangoni, A., & Gomiero, T. (2018). Anticholinergic burden in adult and elderly people with intellectual disabilities: results from an Italian multicenter cross-sectional study”; *PLoS One*, 13(10), e0205897
- Esteban, L., Navas, P., Verdugo, M. A., & Arias, V. B. (2021). Community living, intellectual disability and extensive support needs: a rights-based approach to assessment and intervention. *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 18(6), 3175.
- Frueh, J. S., Press, D. Z., & Solomon Sanders, J. (2021). Diagnosis and workup of intellectual disabilities in adults. *Neurology Clinical Practice*, 11(6), 534-540.
- Hanna, N., Hanna, Y., Blinder, E., & Bockaut, J. (2022). Predictors of sleep disordered breathing in children with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Eur Respir Rev*, 31(164), 220026.
- Krogsbøll, L.T., Jørgensen, K.J., & Gøtzsche, P.C. (2019). General health checks in adults for reducing morbidity and mortality from disease. *Cochrane Database Syst Rev*, 31(1), CD009009.
- Liss, D. T., Uchida, T., Wilkes, C.L., Radakrishnan, A., & Linder, J.A. (2021). General Health Checks in Adult Primary Care: A Review. *JAMA*, 325(22), 2294-2306
- Masnoon, N., Shakib, S., Kalish-Ellert, L., & Caughey, G. (2017). What is polypharmacy? A systematic review of definitions. *BMC Geriatrics*, 17(1), 230-245.
- Moramarco, S., Morciano, Morucci, L., Messinese, M., & Gualtieri, P. (2020). Epidemiology of hypoalbuminemia in hospitalized patients: a clinical matter or an emerging public health problem? *Nutrients*, 12(12), 36-56.
- Peklar, J., Kos, M., O'Dwier, M., McCarron, M., & McCallion, P. (2017). Medication and supplement use in older

people with and without intellectual disability: an observational, cross-sectional study. *PLOS ONE*: doi.org/10.1371/journal.pone.0184390

Ohwada, T., Nakayama, T., & Kanaya, Y. (2017). Serum albumin levels and their correlates among individuals with motor disorders at five institutions in Japan. *Nutr Res Pract*, 11(1),57-63.

Sabyasachi, B., & Regi, A. (2020) Visual and Hearing Impairments and their Impact on the Mental Health of Adults with Intellectual Disability. In Bhaumik, S., & Alexander, R. (Eds.). *Oxford textbook of the psychiatry of intellectual disability*. Oxford: Oxford University Press.

Sullivan, W. F., Diepstra, H., Heng, J., Ally, S., & Bradley, E. (2018) . Primary care of adults with intellectual and developmental disabilities - Canadian consensus guidelines. *Canadian Family Physician*, 64(4), 254-278.

Wang, H., Lee, P. M. Y., Zhang, J., Svendsen, K., Li, F., & Li, J. (2023). Association of intellectual disability with overall and type-specific cardiovascular diseases: a population-based cohort study in Denmark. *BMC medicine*, 21(1), 1-11.

ALLEGATO I. Elenco interventi previsti nel progetto.

<p>PROBLEMA: POLMONITE AB INGESTIS</p> <p>La polmonite da aspirazione (ab ingestis) è tra le cause più frequenti di morte per le persone con IDD. La disfagia aumenta il rischio di aspirazione di cibi nelle vie aeree.</p>	<p>ATTIVITÀ</p> <p>* Valutazione annuale di primo livello (screening) del rischio di aspirazione mediante test della tosse riflessa (infermiera) ** Valutazione annuale di secondo livello (per i soggetti a rischio identificati dal test della tosse riflessa) della funzionalità della deglutizione (logopedista). *** Valutazione di terzo livello (specialista) per identificazione soggetti eleggibili a posizionamento PEG</p>
<p>PROBLEMA: EPILESSIA</p> <p>L'epilessia è presente nel 20% delle persone con IDD e la sua prevalenza aumenta con la gravità della disabilità contribuendo anche alla mortalità precoce delle persone con IDD. La scelta della terapia farmacologica e il suo regolare monitoraggio nel tempo sono particolarmente importanti.</p>	<p>ATTIVITÀ</p> <p>* Piano di azione individualizzato ** Revisione del piano annuale, rivedendo l'efficacia e la sicurezza dei farmaci utilizzati, tenendo conto dei possibili effetti avversi anche sotto il profilo delle funzioni cognitive e degli aspetti comportamentali (neurologo)</p>
<p>PROBLEMA: STATO NUTRIZIONALE</p> <p>Un povero stato nutrizionale, espresso più frequentemente come obesità ma anche come progressivo dimagrimento, è condizione frequente nelle persone con IDD.</p>	<p>ATTIVITÀ</p> <p>* monitoraggio di BMI, peso (infermiera) (al bisogno, almeno mensile) ** dosaggio serico proteine totali, albumina, emocromo, ferro, ferritina (annuale) **** valutazione abitudini alimentari negli utenti sovrappeso o sottopeso (infermiera con operatori) ***** revisione terapie farmacologiche che possono essere correlate ad un cattivo stato nutrizionale (medico)</p>
<p>PROBLEMA: DISTURBI DELLA VISTA E DELL'UDITO</p> <p>Nelle persone con IDD deficit visivi o uditivi sono spesso sotto-diagnosticati e possono provocare disturbi comportamentali e interferire nelle funzioni adattative e nelle relazioni sociali</p>	<p>ATTIVITÀ</p> <p>* valutazione possibile deficit visivo e auditivo con scheda specifica (infermiera con operatore) *** valutazione spec. oculistica in soggetti selezionati **** Otoscopia (ispezione, e asportazione cerume) (medico) ***** valutazione spec ORL in soggetti selezionati</p>

PROBLEMA: PATOLOGIE NEURO-MUSCOLARI E SCHELETRICHE	ATTIVITÀ
Scoliosi, spasticità, contratture, malformazioni scheletriche, alterazioni senso-motorie sono molto frequenti nelle persone con IDD, in particolare nelle patologie genetiche e nelle patologie perinatali. Sono possibili fonte di dolore non diagnosticato e sono soggette a peggioramento progressivo della mobilità	* Valutazione fisiatrica per monitoraggio annuale di malformazioni scheletriche e capacità motoria residua (fisiatra) ** Scale di valutazione ev somministrate (annuale oppure al bisogno: scala Morse, Berg Balance Scale, 10MWT modificato con video, 6mWT modificato). (fisioterapista)
PROBLEMA: INFEZIONI SILENTI	ATTIVITÀ
Le persone con IDD sono ad alto rischio di sviluppare infezioni croniche, invasive, potenzialmente gravi a causa di immunità compromessa, incapacità di verbalizzare i sintomi, assenza di febbre.	** es urine e ev urinocoltura (infermiera) (in presenza sintomi) ** eco scan vescica per valutazione residuo post minzionale come fattore di rischio di infezione delle vie urinarie (infermiera)
PROBLEMA: IPOTIROIDISMO	ATTIVITÀ
L'ipotiroidismo ha una più alta incidenza nelle persone con IDD che nella popolazione generale	* dosaggio serico della funzionalità tiroidea (infermiera)
PROBLEMA: I DISTURBI GINECOLOGICI	ATTIVITÀ
I disturbi mestruali sono presenti in alcune donne affette da IDD (dolore, sanguinamento eccessivo che può portare ad anemia, ridotto controllo dell'epilessia, cambiamenti comportamentali). La menopausa interviene più precocemente nelle donne con IDD, in particolare in alcune patologie di origine genetica quale la sindrome di Down	* valutare la regolarità del ciclo, la presenza di dolore mestruale disturbante e prescrivere terapia idonea (infermiera con operatori) ** valutare eventuale anemia da perdita e prescrivere terapia idonea (medico) *** valutare la presenza di sintomi disturbanti dovuti alla menopausa e ev prescrivere terapia idonea (medico)
PROBLEMA: OSTEOPOROSI	ATTIVITÀ
Le fratture da osteoporosi hanno una più alta incidenza nelle persone con IDD e si manifestano ad un'età più precoce che nella popolazione generale. Alcuni fattori di rischio di osteoporosi sono specifici: l'uso di alcuni farmaci antiepilettici, il deficit di vitamina D, l'immobilità, la presenza di alcune sindromi genetiche	* dosaggio serico vitamina D e adeguata implementazione di vit.D e di calcio, ove non controindicato (infermiera-medico) *** rivalutare l'eventuale assunzione di farmaci che implicano un aumento del rischio di osteoporosi (medico)
PROBLEMA: RISCHIO CARDIOVASCOLARE	ATTIVITÀ
Le patologie cardiovascolari sono presenti nelle persone con IDD in età più precoce, in particolare nella sindrome di Down dove sono frequenti l'insufficienza cardiaca cronica e la coronaropatia. Fattori di rischio aggiuntivo presenti nelle persone con IDD sono la sedentarietà, l'obesità, l'abitudine al fumo, l'uso prolungato di farmaci psicotropi	* screening per il rischio cardiovascolare secondo le linee guida evidence based più recenti per la popolazione generale con particolare attenzione alla trasferibilità nel contesto delle persone con IDD (medico) ** misurazione pressione arteriosa e frequenza cardiaca (infermiera)