

## **Il diritto delle persone con disabilità al più alto livello di salute raggiungibile**

Risposta di IF alla consultazione lanciata dal

Relatore Speciale dell'ONU sui Diritti delle Persone con Disabilità

Marzo 2018

### **Introduzione**

L'International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus (IF) è un'organizzazione ombrello delle persone con disabilità diretta da adulti con la spina bifida e/o l'idrocefalo (SBI), o genitori di bambini con SBI. La missione di IF è di migliorare la qualità di vita delle persone con spina bifida e idrocefalo e le loro famiglie e di ridurre l'incidenza dei difetti del tubo neurale e dell'idrocefalo tramite la prevenzione primaria; la sensibilizzazione e attraverso il sostegno politico, la ricerca, la costruzione della comunità ed educazione ai diritti umani. Il rispetto universale dei diritti riaffermato nella Convenzione delle Nazioni Unite sui Diritti delle Persone con Disabilità (UNCRPD) per tutti i bambini e gli adulti con SBI è la base filosofica alla base di IF e supportiamo l'appello a non lasciare nessuno dietro attraverso l'implementazione degli Obiettivi di Sviluppo Sostenibile (SDGs).

IF è membro dell'International Disability Alliance, l'European Disability Forum e l'International Disability and Development Consortium, così come di EURORDIS e Rare Diseases International. IF ricopre lo status consultivo di ECOSOC dal 1991.

La **spina bifida** è uno dei più complessi difetti congeniti del tubo neurale compatibile con la vita, caratterizzato da vari gradi di danno al midollo spinale e conseguenti condizioni di salute per tutta la vita che necessitano di cura e supporto connesse alla ridotta mobilità, problemi urologici e di gestione dell'intestino, bisogni ortottici e gestione del peso. Molte persone con la spina bifida sviluppano anche **idrocefalo**, che è un accumulo eccessivo di liquido cerebrospinale nella testa. Se non trattato, l'idrocefalo può causare cecità, disabilità intellettuali e morte prematura. Anche se coloro affetti sono solitamente nati con idrocefalo, una persona può sviluppare questa condizione da infezioni neonatali, tumori, emorragie ecc.

Nonostante le persone con SBI hanno bisogni di salute simili alle persone senza disabilità, essi sperimentano anche bisogni distinti che derivano specificatamente dalla natura complessa delle disabilità in questione. La cura richiede un **approccio integrato, multidisciplinare nel corso di tutta la vita**, che si focalizzi non solo sulla salute fisica ma anche sul benessere mentale e sociale. In particolare, per i giovani con SBI, un'appropriata preparazione per una **transizione lineare da una cura pediatrica ad una adulta** è di estrema importanza. Una descrizione dettagliata dei bisogni delle persone con SBI nel corso della vita può essere trovata nella nostra risposta alla consultazione lanciata dal Relatore Speciale dell'ONU sui Diritti delle Persone con Disabilità nel 2016, nella disposizione di supporto alle persone con disabilità.

Mediante feedback dai nostri membri e ripetute richieste di aiuto da parte di individui, sappiamo che molte persone con SBI mancano dell'accesso a questo tipo di supporto e cure olistiche, così come all'accesso a prodotti e a tecnologie assistive e mediche e a farmaci, in varie parti del mondo.

Richiamando la Relazione Mondiale sulla Disabilità del 2011, vorremmo inoltre enfatizzare qui che un'ampia gamma di fattori determina il livello di salute, inclusi i fattori individuali, le condizioni di vita e lavorative, le generali condizioni socio-economiche, culturali e ambientali, così come l'accesso ai servizi sanitari.

## **Ostacoli sottostanti al raggiungimento del più alto livello di salute raggiungibile**

### *Mancanza di dati*

I dati che riguardano la prevalenza della SBI sono incompleti o mancanti. Nei paesi in via di sviluppo, i bambini con queste disabilità sono spesso non registrati alla nascita e i genitori non cercano assistenza sanitaria, ma al contrario li nascondono dalla vista a causa di **stigma e superstizione**. Nei paesi che hanno registri per la sorveglianza epidemiologica delle anomalie congenite come la SBI, **i dati possono rappresentare solo una parte limitata della regione** ed escludere le aree urbane densamente popolate. Quando i nuovi nati con disabilità ricevono cure, risulta difficile trovare dati statistici sui pazienti con SBI, i trattamenti che hanno ricevuto e i loro risultati, poiché specifici registri di pazienti esistono raramente.

La mancanza dei dati riguardanti i nuovi nati con SBI e le persone che vivono con questa condizione possono portare a presunzioni errate che la SBI è una **condizione rara** e che, come tale, non degna di investimento nella ricerca medica o sviluppo di servizi sanitari adeguati.

Come risultato, la ricerca sull'appropriatezza e l'efficacia di trattamento e cura che le persone con SBI stanno ricevendo nel mondo è per la maggior parte non disponibile.

Sappiamo, da studi, che l'incidenza in gravidanza varia tra il 1/1000 nei paesi sviluppati a 20/1000 nelle regioni con specifici problemi nutrizionali. In media, possiamo assumere il 3/1000. La maggioranza di questi bambini morirà prima dei 5 anni a causa di una mancanza di cure.

In linea con la UNCDPD e l'SDG 16, obiettivo 16.9, **la registrazione alla nascita** di tutti i bambini, inclusi i bambini con anomalie congenite e disabilità, è obbligatoria. Inoltre, **i registri di pazienti con SBI** necessitano di essere creati per raccogliere dati sui risultati di trattamenti e cure disponibili nel lungo termine. Avere accesso a dati corretti aiuterà i paesi a pianificare le cure, migliorare l'assistenza sanitaria e supportare i servizi e di evitare ulteriori e prevenibili problemi di salute per le persone con SBI.

Negli Stati Uniti, un Registro Nazionale Pazienti con Spina Bifida è stato stabilito nel 2008 per raccogliere dati scientifici necessari per valutare i servizi medici esistenti per i pazienti con spina bifida, dopo sforzi di pressione dei nostri membri della Spina Bifida Association (SBA). Il registro fornisce il quadro per un approccio sistematico a migliorare la qualità di cura ricevuta dalle cliniche spina bifida nazionali. Raccoglie informazioni dai pazienti che visitano specifiche cliniche SB negli US per comprendere i collegamenti tra procedure mediche e risultati sulla salute. Le cliniche devono incontrare richieste specifiche, che includono il numero di nuovi pazienti con spina bifida che vedono ogni anno e le capacità del personale.

I primi passi sono stati presi dal governo italiano di stabilire un Registro Spina Bifida Nazionale, mediante un accordo d'intesa tra il nostro socio ASBI e le associazioni locali di spina bifida. In più, un contratto sarà firmato con l'Istituto Superiore di Sanità per rendere questo registro una realtà. Questi due progetti sono esempi eccellenti di una cooperazione stretta tra organizzazioni governative e le associazioni di SB. Il coinvolgimento dei pazienti nelle misure politiche che hanno un impatto sulla loro qualità di cura e la loro qualità di vita è fondamentale.

### *Mancanza di conoscenza, stigma e pregiudizi persistenti*

I medici possono vedere solo alcuni pazienti con SBI su base annuale nel corso della loro carriera. Ciò perché le persone non possono, non cercano o non riescono a raggiungere i servizi sanitari, o perché la prevalenza è bassa come risultato di misure di prevenzione primaria, o dovuto a **diagnosi prenatale e terminazione di gravidanza**. Come risultato, avranno conoscenza limitata ed esperienza basata su casi singoli.

In più, la letteratura medica usata nell'educazione sanitaria può essere **superata o errata**, e può non includere le ultime informazioni sul corretto trattamento della SBI e i migliori risultati attesi che possono essere raggiunti con cure puntuali, appropriate e multidisciplinari durante i vari stadi di vita.

In seguito, speculazioni inaccurate e spesso dannose continuano ad essere fatte riguardo **la futura qualità di vita** di coloro nati con SBI, che conducono spesso a diniego di trattamento essenziale e cura che aiuterebbe le persone con SBI a sopravvivere e crescere sani. Superstizioni culturali con riguardo ai bambini nati con disabilità possono avere simili effetti devastanti.

Queste supposizioni negative con riguardo alla SBI possono causare anche **stigma e discriminazione per associazione**, influenzando i (neo-)genitori. I genitori che scelgono di tenere il loro figlio possono avere difficoltà nell'accesso all'assistenza sanitaria per il loro bambino, possono essere criticati dalla società per aver creato un "peso" sul sistema sanitario e servizi sociali, o possono essere schivati ed esclusi dalla comunità per avere un figlio con disabilità.

Quando i bambini ricevono la cura appropriata, possono vivere fino all'età adulta. La generazione attuale di adulti che vivono con la SBI spesso considerano se stessi come "pionieri", poiché vi è una mancanza di ricerca medica sull'invecchiamento con la SBI, per esempio gli effetti a lungo termine delle procedure svolte durante l'infanzia o una loro mancanza.

Vi è inoltre una ridotta informazione sulla **SBI e genitorialità**. Questo può essere in parte dovuto a un'assunzione errata che le persone con SBI non possono concepire un figlio. Come risultato, è tipico che i servizi di salute sessuale e riproduttiva siano incapaci di fornire una corretta informazione e il necessario supporto alle persone con SBI.

Sono necessarie **informazioni aggiornate e linee guida internazionali** per il trattamento e la cura della SBI da prima della nascita all'età adulta, esse dovrebbero essere accessibili ai medici, alle persone con SBI e ai (neo-)genitori nel mondo. In più, per rimuovere le barriere attitudinali, i paesi necessitano di sensibilizzare sui diritti delle persone con disabilità, in tutta la società.

Linee guida, informazioni e politiche di sensibilizzazione dovrebbero essere sviluppate in stretta cooperazione con le associazioni SBI e altre organizzazioni di persone con disabilità, in linea con la UNCRPD.

Un esempio di disposizione di informazioni ai genitori e alle persone con SBI è il sito web che è stato lanciato dal nostro socio Spina Bifida Hydrocephalus Scotland, “Idrocefalo e i giovani”. Esso copre argomenti come le cause, i trattamenti, il vivere con la condizione, l’influenza sulle funzioni cognitive ed esecutive e come affrontare varie sfide, in un linguaggio chiaro e comprensibile. Il sito web è stato reso possibile grazie a donazioni del Big Lottery Fund e il RS MacDonald, ma iniziative come questa non dovrebbero fare affidamento sulla carità, ma dovrebbero essere supportate dai governi nazionali.

In Argentina, il nostro socio APEBI ha creato una brochure con linguaggio semplice ed informazioni estensive sulla spina bifida lungo l’arco della vita di una persona con il supporto del Programma per Malattie Rare del Ministero della Salute, “Aportes sobre espina bifida – a lo largo de la vida”.

Un altro dei nostri membri, l’Associazione Spina Bifida negli USA, ha sviluppato delle linee guida per l’assistenza sanitaria della spina bifida in stretta collaborazione con i Centri per il Controllo e la Prevenzione delle Malattie (CDC) del governo statunitense. Le linee guida saranno pubblicate a Maggio di quest’anno. Gli esperti dei vari ospedali e paesi sono stati coinvolti nella stesura di queste linee guida e la loro revisione. Il progetto è stato supportato dalla Rete di Assistenza Collaborativa della Spina Bifida.

### *Mancanza di accessibilità*

L’accesso all’assistenza sanitaria è un concetto ampio. Può essere per esempio determinato dalla disponibilità, dall’accessibilità economica, l’appropriatezza, la posizione geografica, le specifiche barriere per le persone con disabilità (mancanza di rampe per le sedie a rotelle, comportamenti discriminatori dei medici dovuti a stigma e pregiudizio, mancanza di informazioni in formato accessibile, edifici inaccessibili o attrezzatura medica, ecc), e l’abilità dei pazienti a cercare assistenza sanitaria.

Come spiegato in precedenza, l’accesso richiesto a una cura integrata e multidisciplinare per le persone con SBI nel corso della loro vita semplicemente non esiste in molti paesi, a cause di mancanza di dati, mancanza di conoscenza e/o mancanza di investimento. In paesi a basso-medio reddito, la mancanza di risorse finanziarie può essere un’ulteriore barriera per lo sviluppo e l’investimento in servizi sanitari appropriati e accessibili per le persone con disabilità. Eppure anche con mezzi limitati, una buona cura è possibile.

Per i suoi progetti nelle regioni africane, IF ha sviluppato **il Programma Interdisciplinare Spina Bifida e Idrocefalo (SHIP)**, che offre un approccio coordinato e multidisciplinare verso un programma di cura individualizzato. L’obiettivo di SHIP è di coinvolgere tutti gli stakeholders e di migliorare la collaborazione per assicurare continuità e qualità di cura. A questo scopo, vengono nominati dei coordinatori di SHIP ad ogni posizione di SHIP, che raccolgono e disseminano dati, conoscenze e informazioni a tutte le parti coinvolte. Ogni bambino riceve un passaporto SHIP con una panoramica dei dati più importanti, che stanno con il bambino e vengono presentati e aggiornati ad ogni visita ospedaliera. Sono stati sviluppati anche protocolli di SHIP e brochure sui vari argomenti collegati alla SBI.

Nel contesto europeo, la ricerca di IF condotta nel 2016 ha mostrato che un limitato accesso alla cura multidisciplinare per la SBI è strettamente collegata con **liste di attesa lunghe** per le consultazioni

di specialisti. Dei rispondenti, il 57% ha dovuto aspettare 1-12 mesi prima di ricevere un appuntamento e il 5% ha dovuto aspettare più di un anno. A parte i rischi secondari di questa condizione non diagnosticati o non trattati in tempo, avere regolarmente **tempo libero per più appuntamenti con diversi medici** può compromettere seriamente l'educazione dei giovani con SBI e avere un impatto negativo sull'occupazione di (giovani) adulti con SBI e sui genitori di bambini con SBI.

Nei paesi che offrono una cura multidisciplinare per la SBI, o quando l'assistenza sanitaria transfrontaliera è un'opzione, i servizi possono anche essere inaccessibili a molti, a causa della **distanza dell'ospedale o clinica**, la mancanza di **trasporti accessibili (anche economicamente)**, e **costi di alloggio** aggiuntivi. Questi costi possono essere significativi per le famiglie o per le persone con SBI che viaggiano con un assistente personale, specialmente quando non sono propriamente coperti di assicurazione sanitaria o altre misure di protezione sociale.

Un altro risultato della ricerca di IF del 2016 è che il 41% dei rispondenti ha menzionato che **le spese mediche** loro o dei loro figli **sono solo parzialmente coperte dallo stato**, mentre il 6% ha affermato che non hanno alcun tipo di copertura. Questi costi di cura non solo sono applicati al trattamento, ma anche agli ausili medici, come per esempio shunts per il trattamento dell'idrocefalo, prodotti medici come cateteri urinari e tecnologie assistive (stampelle, tutori, ortosi, sedie a rotelle, prodotti di assorbenza per l'incontinenza ecc) e farmaci (per esempio antibiotici, Botox, Ossibutinina).

La mancanza di fondi può risultare in ritardi nel trattamento così che i risultati sono peggiori rispetto a se il trattamento fosse stato possibile prima. In Uganda, i fondi per le questioni semplici come le tariffe dei bus possono risultare in un ritardo del trattamento dell'idrocefalo di 6 mesi. Spesso vengono create barriere monetarie artificiali ponendo in anticipo procedure non necessarie come le scansioni CT.

Sulla base di evidenza aneddotica, per esempio attraverso richieste individuali di aiuto e vari articoli di notizie, IF ha imparato che i genitori spesso non possono permettersi il trattamento quando il loro figlio ha idrocefalo, dovuto al costo dello shunt, ad un'operazione chirurgica necessaria e il soggiorno in ospedale. In collaborazione con i suoi partners, **IF dona Chhabra shunts** ai suoi progetti nei paesi in via di sviluppo. Uno studio del 2005, ha mostrato che questi shunts economici lavorano nello stesso modo in cui gli shunts più costosi vengono spesso usati. Alcuni gruppi di genitori nei nostri progetti hanno anche sviluppato la cosiddetta "Casa della Speranza", vicina all'ospedale dove i bambini con SBI e i loro genitori possono stare dopo l'operazione chirurgica. Questo riduce il bisogno di un viaggio aggiuntivo, abbassa i costi dell'alloggio e permette un accesso veloce all'ospedale in caso di emergenza.

La mancanza di accesso a una cura multidisciplinare e una mancanza di una copertura sanitaria universale può creare un onere finanziario duraturo per le persone con SBI e per le famiglie con bambini con SBI, così come il bisogno di follow up e accesso ai prodotti medici, farmaci e ausili dura per tutta la vita.

### *Nuove procedure*

Al giorno d'oggi, i neo-genitori che vogliono raggiungere il più alto livello di salute per il figlio con SB che stanno aspettando, possono desiderare di aver accesso alla **chirurgia fetale per la SB**. Secondo l'evidenza scientifica, questa procedura ad alto rischio sia per la madre sia per il feto offre una significativa riduzione del rischio di idrocefalo e una possibilità a una migliore mobilità,

comparato ai nuovi nati con SB che vengono trattati dopo la nascita. I neo-genitori sono spesso altamente interessati ad ogni trattamento che possa offrire al loro bambino un migliore inizio di vita, anche se ci sono rischi e anche se vi è la possibilità che il loro bambino necessiti comunque di uno shunt, o non apparterrà al gruppo di una migliore mobilità.

Dato che questo tipo di chirurgia richiede un alto livello di competenza e una maggiore quantità di risorse ospedaliere, sia con riguardo allo screening prenatale e alla diagnosi ma anche l'operazione in sé, essa è solo disponibile in un limitato numero di paesi. Inoltre, solo un piccolo gruppo di pazienti avranno i requisiti, a causa di un rigido criterio di selezione sia per la neo-mamma sia per il feto, e un limitato arco temporale in cui la procedura è possibile. Concentrare questa opzione di trattamento in pochi ospedali selezionati può assicurare che i medici possano eseguire chirurgie fetali per la SB sufficienti a mantenere e migliorare le loro abilità.

Tuttavia, questa limitata disponibilità crea costi aggiuntivi di viaggio e alloggio, come menzionato nel paragrafo "*manca di accessibilità*", che può creare un ostacolo. In più, in alcuni paesi la procedura in sé può essere considerata "sperimentale" e non coperta da assicurazione sanitaria. Ciò può creare un enorme onere finanziario per i neo-genitori, che possono richiedere un prestito o ipotecare la casa. Alcuni possono ricorrere a campagne online di raccolta fondi, ma dopo la diagnosi e l'ottenimento dell'idoneità per la chirurgia fetale per la SB, ci sono solo poche settimane mancanti prima che la procedura venga svolta. Quando non riescono a raccogliere i soldi per questi trattamenti, i genitori possono sentire il peso aggiuntivo di non aver fatto tutto ciò che era in loro potere per il loro figlio. La chirurgia fetale per la SB richiede anche un **approccio multidisciplinare**. Tra gli altri, include chirurghi fetali, specialisti di medicina fetale, anestesisti, ostetriche e infermieri e richiede consigli adeguati e supporto per i neo-genitori.

Una mancanza di accessibilità simile esiste per il trattamento dei bambini con idrocefalo attraverso una procedura chiamata terapia combinata ventricolostomia endoscopica e plesso coroideo (ETV/CPC). Mentre questa procedura è tecnicamente più difficile rispetto al piazzamento dello shunt e richiede corsi intensivi e accesso al neuro-endoscopia, essa evita il bisogno di uno shunt e rimuove il rischio di un fallimento dello shunt e il bisogno di una revisione dello shunt. Allo stesso tempo, i risultati cognitivi dei bambini trattati con ETV/CPC sono simili ai bambini che sono stati trattati con lo shunt.

#### *Accesso a un'assistenza sanitaria regolare*

Dalle risposte dei questionari e dall'evidenza aneddotica, è chiaro che le persone con SBI non ricevono la stessa assistenza sanitaria dei loro coetanei. Nei paesi in via di sviluppo, vediamo una complessiva malnutrizione, negazione del trattamento della malaria, ridotte vaccinazioni ecc dovuto a discriminazione e stigma dei bambini nati con disabilità. Le persone con SBI riferiscono di rinviare le visite dei medici di famiglia a causa di seri oneri finanziari che i servizi specializzati pongono sulle famiglie. Anche se non oggetto di questa relazione, che si focalizza sull'assistenza sanitaria specifica per la disabilità, chiediamo al Relatore Speciale di considerare anche la discriminazione all'interno dei sistemi sanitari.

#### **Riassunto**

Per raggiungere il più alto livello di salute per le persone con SBI, è fondamentale che la loro esistenza sia riconosciuta, attraverso la registrazione alla nascita e la creazione di registri per pazienti con SBI. In seguito, essi devono avere accesso a una cura integrata e multidisciplinare in tutto l'arco della vita,

che si focalizza su tutti gli aspetti della salute, inclusi la salute sessuale e riproduttiva e l'invecchiamento con SBI. I loro bisogni medici devono essere incontrati, ma anche la loro salute mentale e benessere sociale deve essere considerata.

I dati dai registri dei pazienti necessitano di essere monitorati e valutati per assicurare che i pazienti con SBI ricevano il miglior trattamento e cura. Attività di buone pratiche necessitano di essere sviluppate in protocolli e linee guida, così che le procedure non necessarie possano essere evitate. Anche le informazioni aggiornate devono essere facilmente accessibili a tutti.

Per proteggere le persone con SBI contro pregiudizi, stigma e superstizioni, che creano barriere all'accesso ai servizi sanitari e hanno un impatto negativo sulla loro qualità di vita, i paesi necessitano di sensibilizzare tutta la società sui diritti delle persone con disabilità.

La copertura sanitaria universale e le misure di protezione sociale devono essere messe in campo per assicurare che ogni persona con SBI possa avere accesso all'assistenza sanitaria e ai servizi di riabilitazione di cui hanno diritto. Dalla nostra esperienza nelle situazioni di basse risorse, sappiamo che il problema del finanziamento è spesso dato per giustificare la discriminazione e le inuguaglianze nella salute che vediamo, e siamo fundamentalmente in disaccordo con questa realtà e crediamo che i diritti di coloro che vivono con una disabilità dovrebbero essere seguiti indipendentemente dai fattori socio-economici. Riconosciamo che è importante non cadere nella trappola della cura costosa, poiché questo rischia di diventare un'ulteriore barriera per l'accesso alla cura. Molti trattamenti a basso costo con impatto significativo alla qualità di vita hanno una comprovata esperienza come abbiamo mostrato e diffuso.

Vi ringraziamo di cuore per esservi assunti questo compito enorme di riferire situazioni di accesso alla cura per le persone con disabilità e per l'opportunità di denunciare le nostre scoperte.

Dal direttivo di International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus,

Cordiali saluti,

Renée Jopp

Responsabile dell'informazione

Lieven Bauwens

Segretario Generale

Dr Margo Whiteford

Presidente