

ATTIVAZIONE GRUPPO DI STUDIO

ANNO DI INIZIO DEL PROGETTO: 2022

DURATA PREVISTA: 36 mesi

GRUPPO DI STUDIO: Disturbi Respiratori del Sonno in età Pediatrica /Sleep Disorder Breathing in Children

COORDINATORE DEL GRUPPO DI STUDIO: Luana Nosetti

TITOLO DEL PROGETTO:

Disturbi Respiratori del Sonno in età pediatrica: identificazione precoce, gestione multidisciplinare e transizione in età adulta

Abbreviazioni: DRS, disturbi respiratori nel sonno; OSAS, sindrome delle apnee ostruttive nel sonno;

RIASSUNTO:

I Disturbi Respiratori del Sonno comprendono uno spettro di patologie, secondo la classificazione della European Respiratory Society (ERS) che comprendono il russamento, l'ipoventilazione ostruttiva, la sindrome delle aumentate resistenze delle alte vie aeree (UARS) e la sindrome delle apnee ostruttive nel sonno (OSA). . Fanno parte dei DRS anche Apparent Life Threatening Event (ALTE), Brief Resolved Unexplained Event (BRUE) e le S. da ipoventilazione centrale. Il russamento può essere definito come il rumore prodotto dalla vibrazione del palato molle al passaggio dell'aria attraverso uno spazio ristretto, senza riduzione patologica della saturazione periferica di ossigeno e/o ipercapnia. L'ipoventilazione ostruttiva è caratterizzata da sforzo respiratorio non sufficiente a garantire un'adeguata ventilazione per cui si associa ad ipercapnia. La sindrome delle aumentate resistenze respiratorie (UARS) è una condizione clinica caratterizzata da un'ostruzione incompleta delle vie aeree, associata ad un aumento dello sforzo respiratorio durante il sonno con conseguente aumentata produzione di arousal e frammentazione del sonno senza significative apnee ostruttive o modificazione dei gas ematici. La Sindrome delle Apnee Ostruttive nel sonno (OSAS) è caratterizzata da episodi prolungati intermittenti di parziale o completa ostruzione delle alte vie aeree, associati a riduzione della saturazione di ossigeno nel sangue e/o ipercapnia. Numerosi studi hanno evidenziato che il russamento abituale in età pediatrica ha una prevalenza del 18-20% nei bambini fino ai 2 anni, del 7%-10% dei bambini tra 2 e 8 anni e del 7-13% nei bambini di età superiore. L'OSA ha una prevalenza stimata dell'1.1-2.9% nei bambini senza altre patologie associate. Numerosi studi hanno anche evidenziato le importanti complicanze dei disturbi respiratori nel sonno di tipo cardio-vascolare, neuro-comportamentale e sull'accrescimento. Una precocità nella diagnosi e nelle cure in età evolutiva ha un ruolo molto importante per ridurre le importanti conseguenze, a volte evidenti solo nelle età successive con importanti ricadute sulla qualità della vita del bambino e della sua famiglia. Momenti particolarmente delicati nella gestione di bambini con disturbi respiratori del sonno, sono legati

all'identificazione precoce dei casi, alla loro gestione multidisciplinare ed al percorso di transizione in età adulta. Per percorso di transizione si intende il passaggio programmato da un'assistenza sanitaria pediatrica centrata sul bambino e sulla famiglia ad un'assistenza sanitaria centrata sul paziente adulto. Una buona parte dei bambini con DRS presentano una risoluzione della sintomatologia respiratoria in età pediatrica, anche se possono comparire delle complicanze tardive. Un certo numero di pazienti con problematiche complesse, patologie genetiche, neuromuscolari, anomalie del massiccio facciale, obesità necessitano di proseguire il follow-up dei disturbi respiratori del sonno nelle età successive. Questo processo va iniziato precocemente in età adolescenziale e presuppone il coinvolgimento del paziente, se le sue condizioni cliniche non lo consentono della sua famiglia. Richiede una presa di coscienza della malattia da parte del paziente o del suo caregiver ed un loro coinvolgimento in tutte le fasi della transizione, sviluppando ed incoraggiando una gestione più possibile autonoma. E' necessario un approccio multidisciplinare che preveda che il paziente impari progressivamente a prendere contatto direttamente con i diversi specialisti coinvolti nella gestione della sua malattia, stabilendo con loro un rapporto di conoscenza e collaborazione.

L'attività prevista per il gruppo di studio risulta così articolata:

1. Ricerca scientifica

2. Attività formativa

3. Attività Informativa

1. Ricerca scientifica

Si intende valutare, su tutto il territorio nazionale, se per i Disturbi Respiratori del Sonno in età pediatrica sia possibile una identificazione precoce dei casi, la possibilità di organizzare un approccio multidisciplinare e l'esistenza di un percorso di transizione dall'età pediatrica all'età adulta, identificando i casi che lo richiedono, gli operatori coinvolti e la soddisfazione riportata nella gestione dei casi.

Metodologia

Il progetto "DRS in età pediatrica: identificazione precoce, gestione multidisciplinare e transizione in età adulta" si articola in tre fasi:

Prima fase: è caratterizzata da un'accurata ricerca bibliografica dei lavori scientifici disponibili sull'argomento. Le parole chiave utilizzate per la ricerca saranno: ((Disturbi respiratori del sonno) o (sindrome delle apnee ostruttive nel sonno) o (apnee ostruttive)), (bambino o pediatrico), multidisciplinare, transizione.

Seconda fase: è caratterizzata da una Survey nazionale per raccogliere informazioni sulla gestione attuale del processo di identificazione precoce, gestione multidisciplinare e di transizione dei casi di DRS dall'età pediatrica all'età adulta. Lo strumento utilizzato sarà costituito da un questionario compilabile on-line da parte dei centri pneumologici pediatrici italiani. Saranno raccolte informazioni sulle pratiche diagnostiche messe in atto per una diagnosi precoce, sulla gestione multidisciplinare e sulla transizione dei pazienti con DRS gravi e persistenti dall'età pediatrica a

quella adulta. I dati ottenuti saranno rielaborati statisticamente e costituiranno la base da cui partire per la costruzione di indicazioni per la fase successiva.

La terza fase sarà strutturata in base al metodo RAND/UCLA che consiste in una valutazione dell'appropriatezza di procedure diagnostico-terapeutiche da parte di un panel di esperti. In base al metodo RAND/UCLA una procedura viene definita "appropriata" se i benefici aspettati superano le possibili conseguenze negative e "inappropriata" se i rischi superano i benefici aspettati. In accordo con la definizione RAND, gli esperti che definiscono appropriato/inappropriato un procedimento considerano i suoi benefici clinici e non sono influenzati esclusivamente dalle sue ricadute economiche.

Al termine della terza fase si intende realizzare un articolo da pubblicare su una rivista scientifica. (Durata prevista 36 mesi)

Obiettivi

La diagnosi precoce dei disturbi respiratori nel sonno in età pediatrica è fondamentale, in quanto riduce il rischio di possibili complicanze cardiovascolari, neuro-comportamentali e sull'accrescimento. Purtroppo non sempre è facile intercettare precocemente queste patologie. Per diversi motivi, legati alla mancata conoscenza dei sintomi ad essi associati, per la difficoltà di poter disporre di un percorso diagnostico in tempi brevi, per la presenza di pochi centri che si occupano di queste patologie e di personale sanitario adeguatamente addestrato per effettuare una diagnosi. Organizzare un percorso diagnostico facilmente accessibile è fondamentale, come pure l'organizzazione di una rete multidisciplinare territoriale per selezionare rapidamente i bambini che dovranno essere sottoposti ad accertamenti ed il tipo di cure da effettuare, valutando la sequenza cronologica dei trattamenti da eseguire. La collaborazione di diversi specialisti è fondamentale in queste patologie sia a livello diagnostico che terapeutico e per poterla mettere in atto è fondamentale pianificare la formazione congiunta del gruppo di specialisti coinvolti. Nel caso di pazienti pediatrici ad elevata complessità (patologie genetiche, malformative del massiccio facciale, neuromuscolari, metaboliche, endocrinologiche, ematologiche, gastro-enterologiche, ecc.) questo processo deve coinvolgere più specialisti. In questi casi, in modo particolare, sarà importante pianificare anche il processo di transizione all'età adulta. Il processo di transizione va iniziato precocemente in età adolescenziale e presuppone il coinvolgimento sia del paziente, se le sue condizioni cliniche lo consentono, che della sua famiglia. Richiede una presa di coscienza della malattia da parte del paziente o del suo caregiver ed un loro coinvolgimento in tutte le fasi della transizione, sviluppando ed incoraggiando una gestione il più possibile autonoma. Dopo un'attenta analisi della situazione attuale ci si propone di realizzare un position statement della SIMRI sul tema della transizione dei DRS, utilizzando un metodo standardizzato che valuti l'appropriatezza dei percorsi e delle procedure da effettuare, indicato da un panel di esperti competenti. La transizione presuppone una stretta collaborazione di pediatra esperto in DRS, pediatra di libera scelta, medico di medicina generale e di tutti gli specialisti coinvolti nella gestione del caso partendo dalla discussione e pianificazione della gestione della transizione. Sarà necessario fornire indicazioni precise sulla stesura di una accurata relazione clinica anamnestica. Nel trasferimento delle cure, il paziente dovrà essere messo a conoscenza dei percorsi disponibili in età adulta. Solo grazie ad una identificazione delle fasi da seguire si può arrivare ad un completamento della transizione e passaggio ad una assistenza continua con un team di sanitari per adulti. E' necessario inoltre pianificare un approccio multidisciplinare per il paziente che a sua

volta dovrà a prendere contatto direttamente con i diversi specialisti per adulti coinvolti nella gestione della sua malattia, stabilendo con loro un rapporto di conoscenza e collaborazione. Un obiettivo difficile da raggiungere, ma che deve garantire, se ben strutturato, una soddisfazione di tutti i componenti, ma soprattutto del paziente diventato ormai adulto.

Ricadute cliniche attese

La standardizzazione delle tecniche di monitoraggio e l'applicazione di modelli comuni validati per la gestione di tutti i diversi fenotipi di bambini con DRS consentiranno di:

1. Facilitare l'iter diagnostico di queste patologie evitando interventi chirurgici inutili, o troppo tardivi nelle forme piu' gravi,
2. Identificare gli esami utili da fare, evitando sprechi o ritardi,
3. Favorire la multidisciplinarietà nella gestione dei casi
4. Organizzare un percorso di transizione dall'età pediatrica all'età adulta

Il miglioramento delle conoscenze e l'ottimizzazione del percorso diagnostico e terapeutico nella gestione dei DRS nel bambino in tutto il territorio nazionale consentirà di evitare spostamenti delle famiglie alla ricerca del Centro di Eccellenza. Strutturati percorsi locali consentiranno di selezionare solo i casi piu' gravi da indirizzare in sedi dove la competenza del settore è maggiore.

La gestione dei DRS in pazienti con patologie genetiche sarà facilitata dalla stesura di algoritmi di gestione che comprendano una multidisciplinarietà con vantaggi pratici per gli operatori sanitari e le famiglie. Questi casi infatti sono di gestione specialistica e presuppongono competenze che al momento attuale sono verosimilmente attuabili solo di pochi centri del sonno a livello nazionale. Un facile rapporto con questi centri consentirà di trattare le problematiche respiratorie nel sonno dei pazienti medicalmente complessi

2. Attività formativa

Si intende organizzare un percorso di formazione con l'obiettivo di migliorare e/o aumentare il livello di conoscenza delle problematiche connesse ai DRS in età pediatrica in base alla gravità al fine di intercettare precocemente questi pazienti, organizzare un percorso multidisciplinare e di gestire un corretto percorso di transizione verso l'età adulta. Il percorso formativo sarà indirizzato ai Pediatri di libera scelta, medici ospedalieri e universitari e a tutti gli altri specialisti coinvolti in ambito multidisciplinare (Otorinolaringoiatri, Odontoiatri, Neuropsichiatri infantili, Neurologhi, Chirurghi maxillofacciali, Endocrinologi, Genetisti, Anestesisti, Neurochirurghi, Ematologi, etc) e al personale sanitario affine (Logopedisti, Tecnici di neurofisiopatologia, Fisioterapisti respiratori, Infermieri pediatrici, nutrizioniste etc). Verrà organizzata la partecipazione di esperti stranieri del settore.

Il percorso di formazione verrà organizzato mediante la realizzazione di **corsi teorico-pratici sia a distanza (FAD) che frontali**, accreditati ECM e differenziati in Corsi di Base/ Corsi di Livello Intermedio / Corsi di Livello Avanzato. I corsi verranno effettuati in collaborazione con esperti di Società scientifiche affini (SICUP, AIPO, AIMS, SIOP, SIMSO, etc.) e con l'Associazione di pazienti apnoici. L'organizzazione di un percorso condiviso con altre Società scientifiche consentirà una più

ampia diffusione delle informazioni che è fondamentale per la realizzazione di una rete territoriale.

Vi sarà una particolare attenzione verso la formazione dei giovani medici *Membri Junior del Gruppo di studio*, di età inferiore a 35 anni, che avranno l'opportunità di ricevere **borse di studio** per partecipare ai corsi di formazione sui DRS pediatrici organizzati dalla società scientifica (Durata prevista della fase formativa 36 mesi).

Sarà necessario effettuare un percorso di sensibilizzazione per aumentare le ore di insegnamento sui DRS in età pediatrica nel Corso di specializzazione in Pediatria e nei corsi di specializzazione affini (Neuropsichiatria infantile, Otorinolaringoiatria, Pneumologia, Ortodonzia, ecc.)

3. Attività informativa

Organizzazione di una campagna di sensibilizzazione destinata a bambini, famiglie ed operatori sanitari in cui si forniranno le informazioni, per riconoscere precocemente la presenza di DRS nel bambino, le loro possibili complicazioni, gli esami per diagnosticarli e i possibili percorsi diagnostico-terapeutici. Verrà realizzato materiale informativo sia cartaceo che in formato digitale che verrà messo a disposizione della Società scientifica SIMRI. Il materiale informativo per bambini ed adolescenti verrà differenziato ed adeguato alla fascia d'età considerata, per aumentare la loro sensibilizzazione nei confronti dell'importanza del sonno, della sua qualità e della quantità di ore di sonno necessarie e dai disturbi ad esso associati.

Verrà realizzato anche materiale informativo per gli operatori sanitari, con particolare attenzione alle modalità per organizzare un percorso di transizione di pazienti pediatrici complessi verso l'età adulta.

Si proseguirà la realizzazione del "**Pediatric Sleep Journal Club**" che a cadenza mensile viene diffuso direttamente per e-mail ai componenti del Gruppo di Studio e mediante pubblicazione nel sito societario a tutti i soci SIMRI. Caratterizzato dalla la presentazione in italiano ed in inglese di un abstract di articolo pubblicato nel mese in corso di particolare interesse scientifico.

Realizzazione di una "**Pediatric Grand Round**" a cadenza trimestrale in cui verrà presentato un caso clinico di DRS e discusso con i membri del gruppo di studio a distanza, concordando un percorso diagnostico e terapeutico.

Programmazione di Webinar **sui DRS** con particolare attenzione alla diagnosi precoce dei DRS, alla gestione multidisciplinare ed alla transizione dei pazienti complessi (Durata prevista dell'attività informativa 36 mesi).

L'attività informativa sarà concordata e condivisa con le associazioni di pazienti per favorire un'ampia diffusione del materiale realizzato

Timetable sintetica del progetto e schema di Gantt

Periodo	Attività
Primi 6 mesi del progetto	<i>Nei primi tre mesi:</i> Pianificazione dell'attività di ricerca <i>A partire dal quarto mese:</i> Survey nazionale

Tipo di attività	Spesa prevista	Motivazione
Consulente per revisione della letteratura	1500 euro	Metodo RAND/UCLA
Submission paper	1500 euro	Possibilità di pubblicazione open access per aumentare la visibilità
Stampa materiale educativo collegato al tema dei DRS	500 euro	Materiale da distribuire durante i congressi SIMRI
Borse di studio per membri Junior del Gruppo di studio per partecipare ai corsi di Formazione sui DRS SIMRI	1500 euro	Formare giovani sui DRS in età pediatrica

Bibliografia essenziale

1. Obstructive sleep disordered breathing in 2- to 18-year-old children: diagnosis and management. Kaditis AG, Alonso Alvarez ML, Boudewyns A, Alexopoulos EI, Ersu R, Joosten K, Larramona H, Miano S, Narang I, Trang H, Tsaoussoglou M, Vandenbussche N, Villa MP, Van Waardenburg D, Weber S, Verhulst S. *Eur Respir J*. 2016 Jan;47(1):69-94.
2. ERS statement on obstructive sleep disordered breathing in 1- to 23-month-old children. Kaditis AG, Alonso Alvarez ML, Boudewyns A, Abel F, Alexopoulos EI, Ersu R, Joosten K, Larramona H, Miano S, Narang I, Tan HL, Trang H, Tsaoussoglou M, Vandenbussche N, Villa MP, Van Waardenburg D, Weber S, Verhulst S. *Eur Respir J*. 2017 Dec 7;50(6):1-22
3. Apparent Life-Threatening Events (ALTE): Italian guidelines Piumelli R, Davanzo R, Nassi N, Salvatore S, Arzilli C, Peruzzi M, Agosti M, Palmieri A, Paglietti MG, Nosetti L, Pomo R, De Luca F, Rimini A, De Masi S, Costabel S, Cavarretta V, Cremante A, Cardinale F, Cutrera R. *Ital J Pediatr*. 2017 Dec 12;43(1):111
4. Twenty-year follow-up of children with obstructive sleep apnea Nosetti L, Zaffanello M, Katz ES, Vitali M, Agosti M, Ferrante G, Cilluffo G, Piacentini G, La Grutta S. *J Clin Sleep Med*. 2022 Jun 1;18(6):1573-1581
5. Sleep disordered breathing in children with achondroplasia Zaffanello M, Cantalupo G, Piacentini G, Gasperi E, Nosetti L, Cavarzere P, Ramaroli DA, Mittal A, Antoniazzi F. *World J Pediatr*. 2017 Feb;13(1):8-14
6. Benefits of multidisciplinary care in Prader-Willi syndrome Salvatoni A, Nosetti L, Salvatore S, Agosti M. *Expert Rev Endocrinol Metab*. 2021 Mar;16(2):63-71
7. Sleep-disordered breathing in paediatric setting: existing and upcoming of the genetic disorders Zaffanello M, Antoniazzi F, Tenero L, Nosetti L, Piazza M, Piacentini G. *Ann Transl Med*. 2018 Sep;6(17):343
8. Destination known: planning the transition youth with special health care needs to adult health care. White P. *Adolescent Health* 2009;21(3):1-8.
9. Transition: a future promise for children and adolescents with special health care needs and disabilities. White P. *Rheum Dis Clin North Am* 2002;28(3):687-703.

10. Transitioning from General Pediatric to Adult-Oriented Inpatient Care: National Survey of US Children's Hospitals. Coller RJ, Ahrens S, Ehlenbach ML, Shadman KA, Chung PJ, Lotstein D, LaRocque A, Sheehy A. *J Hosp Med.* 2018 Jan;13(1):13-20.
11. Hicks NR Some observations on attempts to measure appropriateness of care *BMJ* 1994; 309:730