

Associazione

”Giuseppe Dossetti: I Valori – Tutela e Sviluppo dei Diritti”

Martedì, 26 giugno 2007

Aula Giulio Cesare del Palazzo Senatorio

Piazza del Campidoglio

ROMA

## **Malattie rare e screening neonatale**

*“Il miraggio della prevenzione”*

Antonio Comito: **“Il pediatra di fronte alle malattie rare”**

## Il pediatra di fronte alle malattie rare

Il pediatra ha un ruolo privilegiato di fronte alle malattie rare.

- Prevenzione
- Fasce deboli
- Presa in carica del paziente
  - a) in relazione e in stretto collegamento con il contesto familiare
  - b) in funzione dei bisogni di salute dei soggetti in età evolutiva che mutano con la crescita
- Si tratta di malattie che spesso si manifestano in età evolutiva e/o neonatale (diverse condizioni malformative, alterazioni cromosomiche, malattie genetiche dismetaboliche possono addirittura essere diagnosticate in utero).

- Il progresso nella diagnosi e nella possibilità di trattamento, spesso purtroppo ancora solo di supporto, ha fortemente contribuito a dare a tali patologie un andamento **abitualmente cronico**, cui si associano spesso una disabilità più o meno grave fisica e psichica con il relativo corollario!
- Si stima che negli U.S.A. il 15% dei pazienti ricoverati nei reparti pediatrici sia affetto da malattie genetiche, molte delle quali “**rare**” (meno di 1 su 2000 nati).

Questi sempre più **numerosi** soggetti affetti da malattie **rare** necessitano:

- ▶ centri di alto livello e di équipe multidisciplinare per la corretta impostazione diagnostica e, ove possibile, terapeutica.
- ▶ di un'assistenza che trascende quella medica propriamente detta, coinvolge altri professionisti socio sanitari, nonché i familiari talora 24 ore su 24.
- ▶ la presa in carico di un bambino affetto da una malattia rara comporta la conversione dal concetto tradizionale di “cura” a quello di “**care**”, globale, compresa la famiglia

## **Il Pediatra costituisce il fulcro e il motore di questa “care”**

- | ● **Nella maggior parte dei casi affronta il sospetto diagnostico.**
- **E' il più qualificato “referente” per il Centro di alto livello , per l’Ospedale e per i Servizi di supporto territoriali.**
- **Gestisce il trattamento quotidiano.**
- **Si relaziona con il bambino e i suoi familiari**
  - di cui contiene le ansie, le preoccupazioni, le delusioni
  - di cui decodifica alcune richieste
  - con cui delinea e discute le tappe del **percorso diagnostico-terapeutico.**

## Il percorso diagnostico-terapeutico integrato

- Rappresenta uno **strumento indispensabile** per l'assistenza al **bambino** affetto da una **malattia rara**.
- La sua efficacia dipende anche dalla capacità del pediatra di discuterne con i genitori e, se del caso, con il paziente.
- Si tratta di una effettiva **presa in carico globale**, che deve essere strettamente **individuale**, **specifico per** ogni singolo **paziente** e **per** il suo **contesto familiare e sociale**.
- E' un lavoro d' équipe multidisciplinare che mette tutti gli operatori al servizio di un piano assistenziale programmato per il singolo caso, senza sminuire le competenze professionali di ciascuno.

## Percorso assistenziale

- La presenza del Pediatra nel team rafforza nei familiari di un bambino affetto da malattia cronica il concetto di un consenso al piano assistenziale ampio e proiettato nel futuro.
- Un futuro che auspichiamo senza malattie e farmaci “orfani”, ma con la **persona umana** considerata sempre **la più importante risorsa!**