



# LE MALATTIE RARE

## Il ruolo del Pediatra di famiglia

dr Piero Di Saverio  
Vicesegretario  
Nazionale F.I.M.P.

# Aspetti che attengono al ruolo del PdF

- **Diagnosi o sospetto diagnostico**
- **Individuazione e indirizzo ai Centri di riferimento**
- **Gestione multidisciplinare**
- **Passaggio in cura al MMG**

# Incidenza:

- Il PdF nell'arco della sua sfera professionale assiste mediamente dai 3.000 ai 4.000 nati
- Le malattie rare conosciute sono oltre 6.000 con un'incidenza molto variabile
- La probabilità di intercettare una o più malattie rare non è poi tanto remota !

- **Il Pediatra di famiglia si trova sempre più di fronte a patologie rare e ad alta complessità assistenziale, il cui numero è destinato a crescere, in relazione alla identificazione di nuove patologie e alla maggior sopravvivenza dovuta al miglioramento delle tecniche assistenziali.**

# Competenze

- **Si rende pertanto necessaria una spinta determinante, professionale ed umana, per acquisire competenze sulle potenzialità raggiunte in campo preventivo, diagnostico e terapeutico, e rimanere all'altezza del compito assistenziale.**

# Diagnosi nell'età evolutiva

- **Segni o Sintomi di allarme o sospetto**
- **Semplici segni o alterazione dei valori auxologici o dello sviluppo psicomotorio che non trovino giustificazione nell'ambito delle patologie di più frequente riscontro**

# Ausili diagnostici

- Nozioni di base
- Formazione continua, accesso a banche dati , abbonamenti a riviste internazionali
- Web:
- <http://www.iss.it/cnmr/> ( Istituto superiore di Sanità Centro Nazionale Malattie rare )
- <http://www.ministerosalute.it/malattieRare/malattieRare.jsp>
- <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=IT>

# Centri di riferimento

- Individuazione in base all'orientamento diagnostico di sospetto
- Invio ai fini della conferma/esclusione diagnostica
- Avvio di stretta collaborazione con il centro
- Cogestione della patologia e della sua evoluzione con i professionisti della multidisciplinarietà

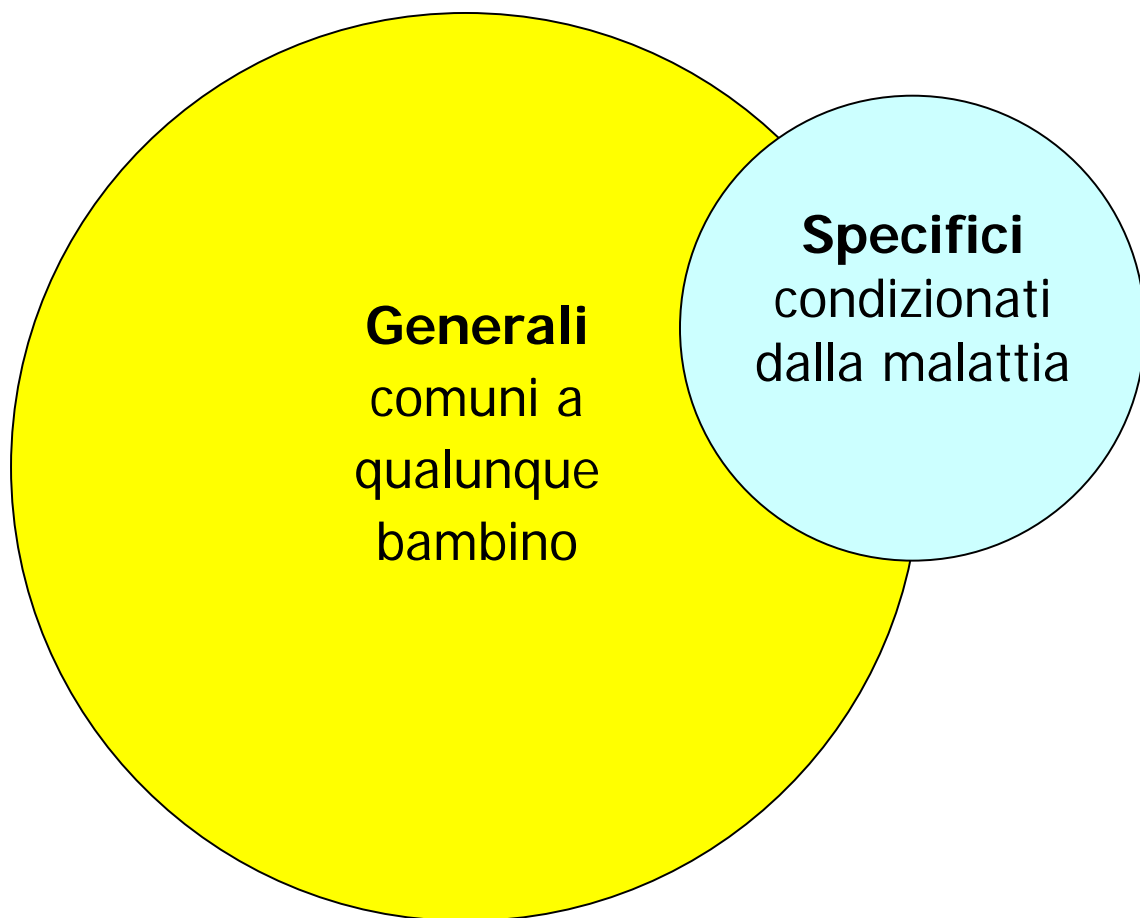
## RIDISEGNARE I SISTEMI DI CURA PER I BAMBINI CON PATOLOGIE AD ALTA COMPLESSITA' ASSISTENZIALE

- **I Pazienti con malattie rare, hanno problematiche complesse, malattie croniche e disabilità per le quali fanno riferimento a Centri Specialistici**
- **ma necessitano anche di cure personali, sociali e riabilitative a causa delle significative disabilità che ne limitano le attività quotidiane.**

# Assistenza e presa in carico

1. Rilevazione dei bisogni
2. Gestione dei problemi
3. Condivisione degli obiettivi
4. Adozione di tecniche di counselling
5. Coordinamento degli interventi

# 1) Rilevazione dei bisogni

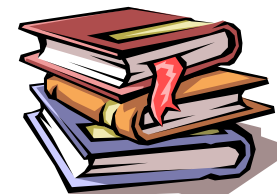


## 2) Gestione dei problemi

*Bilanci di salute  
al paziente cronico : valutazione clinica periodica per il monitoraggio  
della patologia oltre che dei parametri di crescita*



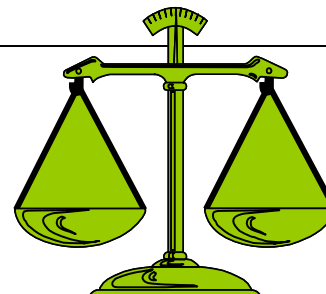
*Linee guida*



# Bilanci di salute al cronico

Il bilancio di salute è l'incontro personalizzato, periodico, programmato e documentato, tra il PdF, il bambino ed i suoi genitori, finalizzato a:

- **valutazione dello stato di salute** - verificare adeguatezza della crescita con specifiche curve di crescita staturale-ponderali
- **prevenzione e cura** - identificare disturbi specifici, già in atto o non ancora evidenti, per trattarli o prevenirli adottando le linee guida
- **educazione sanitaria** - indicare i problemi comuni che possono insorgere (disturbi di alimentazione, alvo, sonno)





Le linee guida sono uno **strumento operativo**  
a valenza tecnica e sociale

## Valenza tecnica

Aiutano il medico  
e la famiglia  
a implementare  
i passi assistenziali  
più utili  
e nel modo  
più razionale

## Valenza sociale

Perseguono  
il principio etico  
dell'equità:  
tendono a fornire  
un'assistenza  
adeguata  
per tutti

### 3) Condividere obiettivi

L'obiettivo per il paziente affetto da Malattia rara o ad alta complessità non è infatti solo la prevenzione ed il trattamento della fase acuta, ma il riconoscimento precoce delle complicanze o delle riascerbazioni di condizioni pre-esistenti.

**Obiettivi medici**

Stabilire una  
alleanza

**Obiettivi del paziente e della famiglia**

**Dal paternalismo medico  
ad una "partnership"  
tra medico e famiglia**



affiancare il bambino,  
i genitori e la famiglia nel loro complesso  
per fronteggiare i momenti difficili ed assumere le decisioni opportune

Il Pediatra di Famiglia ha un ruolo privilegiato grazie al  
**rapporto fiduciario**

che mette il professionista nella condizione di essere di supporto al bambino ed alla famiglia, sia per gli aspetti clinici e terapeutici, che per la funzione di **supervisore** nei momenti di:

**revisione delle  
informazioni**

**ricerca di  
informazioni  
mancanti**

**formulazione  
di obiettivi  
realistici**

## 4) Attività di counseling

Al PdF sono richieste abilità comunicative e relazionali derivanti da specifica preparazione professionale



### Counseling

Tecnica di comunicazione che tende ad orientare, sostenere e sviluppare le potenzialità, stimolando le capacità di scelte e che consente al professionista di condurre il colloquio con la

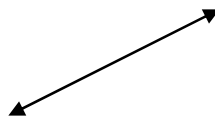
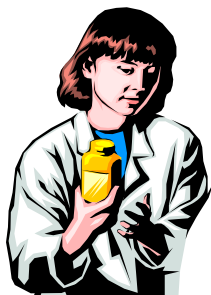
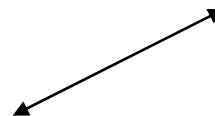
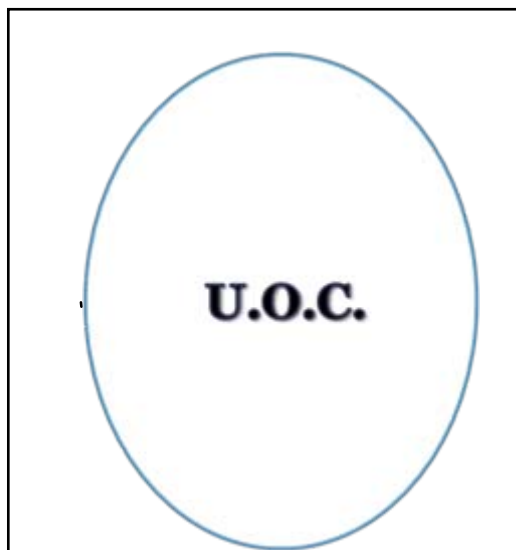
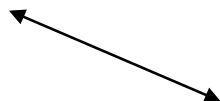
**consapevolezza**

del proprio operato e delle sue conseguenze

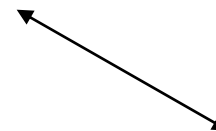


# 5) Coordinare interventi

Ruolo centrale  
 nel coordinare gli interventi multidisciplinari dei diversi professionisti  
 chiamati a fornire il loro intervento qualificato  
 sul bambino con patologia cronica complessa



**nuovo ruolo**



# Compito del PdF: conoscere



le **modalità burocratiche** che consentono al paziente di ottenere:

**Stato di invalidità e handicap**

**Codici di esenzione  
(per patologia cronica invalidante o malattia rara)**

**Assistenza domiciliare integrata o programmata**

**Piano individuale terapeutico o riabilitativo**

**Inserimento scolastico e lavorativo**

# Compito del PdF: conoscere



i diritti derivanti dalla **certificazione di invalidità**:

**esenzione dal ticket sanitario:**

- esenzione spesa farmaceutica
- esenzione spesa prestazione ambulatoriale

**fornitura gratuita di ausili**

**indennità e altri benefici**

# Compito del PdF: conoscere



quali **indennità** possono essere attribuite  
ed in quali condizioni può essere riconosciuta:

**Indennità di accompagnamento  
di frequenza  
di comunicazione  
per ciechi ventesimisti**

**Invalidità Civile (parziale o totale)  
Sordomutismo  
Cecità (parziale o totale)**

# Compito del PdF: conoscere



**Conoscere** la Legge 104/92 emanata in tutela delle persone disabili in cui è enunciato il **diritto alla scuola dei disabili**:

**Educazione ed istruzione di ogni ordine e grado**

**Attribuzione insegnante di sostegno**

**Riduzione del numero di alunni per classe**

**Trattenimento nella classe**

**Scolarizzazione per ricoveri ospedalieri prolungati**

**Percorsi di studio specifici:**

- **semplificato e mirato (titolo di studio)**

- **individualizzato (attestato di frequenza)**

**Somministrazione di farmaci a scuola**

## Compito del PdF:

CONOSCERE ed APPROFONDIRE il **mondo della disabilità** per fornire un servizio ed un'assistenza sempre più qualificati, a garanzia dell'accesso al Sistema di Cure.

**Formazione continua**

**Siti informativi** sulle malattie rare

**Associazioni** di genitori, pazienti o famiglie



**grazie**