MALATTIE RARE E DISABILITA'
"Siamo Rari … ma Tanti"

OTTAVA GIORNATA
DEL DIRITTO COSTITUZIONALE ALLA SALUTE

1999- 2009 IL GRANDE INGANNO

Venerdì 4 dicembre 2009, ore 08.30 – 16.00

Camera dei Deputati
Palazzo Marini – Sala delle Conferenze
Via del Pozzetto, 158
Roma (Piazza San Silvestro)

UN AMBULATORIO MULTIDISCIPLINARE PER LE MALATTIE RARE

Dott. Andrea Bartuli
Responsabile del Reparto di Malattie Rare. Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù". Roma

Le malattie rare (MR) sono patologie che hanno singolarmente una bassa incidenza nella popolazione (fino a 1 caso ogni 2000 abitanti per la popolazione europea) ma, considerata la loro numerosità di 7-8000 patologie diverse, costituiscono un capitolo importante della medicina. I pazienti affetti da una MR incontrano enormi difficoltà ad ottenere una diagnosi definita ed un trattamento appropriato e tempestivo proprio a causa dell'esiguità dei casi conosciuti e descritti. I sintomi coinvolgono generalmente più organi, frequentemente il sistema nervoso, e l'andamento tende ad essere cronico e spesso progressivo, con sviluppo di disabilità motorie e intellettive. L'assistenza richiede una multidisciplinarietà di alto profilo con tutti i problemi di integrazione e organizzazione che questa determina e che solo pochi centri sono in grado di erogare. La distribuzione di questi centri sul territorio italiano è estremamente disomogenea e determina il fenomeno "dei flussi migratori" dei pazienti. In ambito pediatrico scopriamo una realtà ancora più drammatica: la MR innesca nei genitori l'incertezza nel futuro, la paura di non potere essere in grado di garantire un normale futuro, di non essere adeguati e sufficienti. I genitori diventano i "*Case Manager*" del figlio costretti come sono, ad assumersi in prima persona l'onere di coordinare gli interventi, di gestire la comunicazione tra specialisti diversi e spesso lontani, di decidere se tentare terapie sperimentali e dall'incerto risultato.

Nel Lazio, l'IRCCS - Ospedale Bambino Gesù di Roma, ha aperto nel 2003 un Ambulatorio dedicato alle MR nel quale sono *contemporaneamente* presenti alla visita 14 medici specializzati nelle branche della pediatria principalmente coinvolte nella diagnosi e nella cura di queste malattie: genetista, endocrinologo, dermatologo, esperto in patologie metaboliche, nefrologo, ortopedico, psicologo, istologo, immunologo, pediatra, neurologo. La metodologia di lavoro scelta si basa sul lavoro multidisciplinare inteso come condivisione, e non sovrapposizione, delle competenze e sull'affidamento del bambino al "Case Manager" che diventa il responsabile della comunicazione e del percorso. Il Case Manager riceve dalla famiglia la documentazione clinica un mese prima della visita per poter preparare adeguatamente la discussione clinica. Il giorno della visita la famiglia viene accolta dalla Psicologa che registra e riferisce al Case Manager le esigenze dei genitori riguardo alla comunicazione (diagnosi di patologia di fronte ai figli, modalità di visita clinica negli adolescenti, condizione di portatore nei membri della famiglia) e ne ascolta le richieste e le aspettative. Dopo questa fase, il Case Manager illustra la storia clinica, la sintomatologia e l'esame obiettivo a tutti gli specialisti contemporaneamente presenti in modo da garantire una risposta completa e personalizzata. Gli obiettivi sono quelli di aumentare la qualità della prestazione attraverso un approccio multidisciplinare, di evitare alle famiglie il disagio

derivante dalla necessità di rivolgersi a specialisti diversi, in strutture specialistiche non collegate e disperse sul territorio e di impedire che i genitori diventino il tramite comunicativo tra i medici coinvolti. Dopo la discussione collegiale, il team incontra la famiglia, la comunicazione viene sempre gestita dal Case Manager e, attraverso di lui, la famiglia si rivolge ai vari specialisti e interagisce con il gruppo riguardo alle diverse problematiche del bambino ed ai percorsi diagnostici ed assistenziali proposti. Al termine della visita viene rilasciata una relazione clinica.

Dall'apertura dell'Ambulatorio, siamo stati contattati da circa 1500 famiglie e sono stati visitati 378 pazienti; il 59% dei pazienti visitati era residente in altra regione e il 15% del totale dei pazienti visitati proveniva dal nord Italia (figura 1). Il 54% delle famiglie si è presentata con una diagnosi definita per ricevere una "*second opinion*", dopo la visita la percentuale dei pazienti con una diagnosi definita è salita all'81%, a testimonianza dell'efficacia del percorso clinico multidisciplinare. La soddisfazione dell'utenza è stata misurata attraverso un questionario che ha mostrato un giudizio globale della visita di *molto utile* o *utile* nel 99% e, se consideriamo che il 19% dei pazienti è comunque rimasto senza diagnosi, capiamo meglio la necessità di dare comunque una risposta alla richiesta di ascolto di queste famiglie.

La lezione che queste patologie impartiscono una volta di più alla Sanità Pubblica è quella di un'urgente necessità di censire e integrare tra di loro, in una rete, le competenze presenti sul territorio, di acquisire tante più informazioni possibili sulle necessità reali di assistenza per i singoli gruppi di patologie, di sviluppare protocolli diagnostici ed assistenziali circostanziati e di collaborare con analoghe realtà extranazionali. Solo così sarà possibile razionalizzare l'impiego delle risorse e fornire risposte rispettose sia dei bisogni dei cittadini che delle amministrazioni pubbliche.

Malattie Rare e Disabilità - Siamo Rari …. Ma Tanti

Giornata del diritto costituzionale

1999-2009 IL GRANDE INGANNO

UN AMBULATORIO MULTIDISCIPLINARE PER LE MALATTIE RARE

A. Bartuli



Roma 4 dicembre 2009 – Camera dei Deputati

MALATTIE RARE

Una Malattia è considerata Rara quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti

Singolarmente sono poco frequenti ma il numero totale delle Malattie Rare conosciute oscilla tra le 7000 e le 8000

Sono patologie complesse, multiorgano, croniche, ad andamento progressivo, spesso associate a disabilità

La loro diagnosi ed assistenza richiede l'impiego di risorse e di un'attività multidisciplinare coordinata

Sono tra le principali cause di ricovero congruo in età pediatrica

Sono disponibili protocolli e terapie specifiche solo per un numero esiguo di MR

bartuli@opbg.net

Peculiarità delle MR

MALATTIA ACQUISITA 1 malattia = 1 medico/ospedale	MALATTIA RARA 1 malattia = molti medici/ospedali
monosintomatiche	multiorgano
diagnosi (frequente)	diagnosi (rara)
cura	assenza di cura
guarigione	condizione di malattia evoluzione di disabilità

bartuli@opbg.net

IL PEDIATRA E IL BAMBINO CON MR

- SOTTOSTIMA DEI SINTOMI/RIFIUTO
- ASSENZA DI LINEE GUIDA DIAGNOSTICHE/DI FOLLOW-UP
- ASSENZA DI UNA RETE EFFICACE SUL TERRITORIO
- DIFFICOLTA' A CONTATTARE CENTRO DI RIFERIMENTO
- DIFFICOLTA' DI ACCESSO ALLE STRUTTURE SANITARIE
- DIFFICOLTA' A REPERIRE SPECIALISTI COMPETENTI
- CONFLITTUALITA'

bartuli@opbg.net

L'OSPEDALE E IL BAMBINO CON MR

- PROTOCOLLI DI FOLLOW-UP SOLO PER POCHE MR
- ASSENZA DI PROTOCOLLI PER I NON DIAGNOSTICATI
- RICOVERI INAPPROPRIATI
- MIGRAZIONE DEI PAZIENTI
- DUPLICAZIONE DELLE PRESTAZIONI
- COMPLESSITA' DEI RICOVERI
- IMPOSSIBILITA' DI PIANIFICARE IL BUDGET
- ASSENZA DI STRUTTURE SUL TERRITORIO
- CONFLITTUALITA'

bartuli@opbg.net

GENITORI CON BAMBINO AFFETTO DA MR

- INCERTEZZA DEL FUTURO
- RESPONSABILITA' DI SCELTA DELLO SPECIALISTA
- DIFFICOLTA' DI ACCESSO ALLE STRUTTURE SANITARIE
- NECESSITA' DI RIPETERE OGNI VOLTA LA STORIA DEL FIGLIO
- GESTIONE DELLA COMUNICAZIONE TRA GLI SPECIALISTI
- CONFLITTO TRA *RUOLO GENITORIALE* (responsabilità emotiva)
  E RUOLO DI *CASE MANAGER* (responsabilità clinica)

bartuli@opbg.net

L'OSPEDALE BAMBINO GESU' E LE MR

- Giugno 2003

attivazione del progetto "Rari ma non soli" e dell'Ambulatorio Multidisciplinare per le MR

- Gennaio 2008

inizio dell'attività di Registro per la Regione

- Novembre 2008

Presentazione del Piano strategico 2009-11 che colloca le malattie rare tra le attività da sostenere

- Gennaio 2009

Creazione dell'UOC Malattie Rare con lo scopo di promuovere e sostenere l'attività clinica e di ricerca di e sviluppare percorsi di assistenza e protocolli di follow-up

bartuli@opbg.net

Progetto **RARIMANONSOLI (OPBG – Comune di Roma)**
con finalità sociali, assistenziali e di ricerca

CREAZIONE DI UN ACCESSO VISIBILE E DEDICATO:

- CALL CENTER UNICO BAMBINO GESU - PORTALE MR

PERCORSO ASSISTENZIALE: Ambulatorio Malattie Rare

- ATTIVITA' MULTIDISCIPLINARE INTESA NON COME SOMMA DI SPECIALITA' MA COME CONDIVISIONE DI COMPETENZE
- CENTRALITA' DEL PAZIENTE e non dello specialista

COMPOSIZIONE STABILE DELLO STAFF

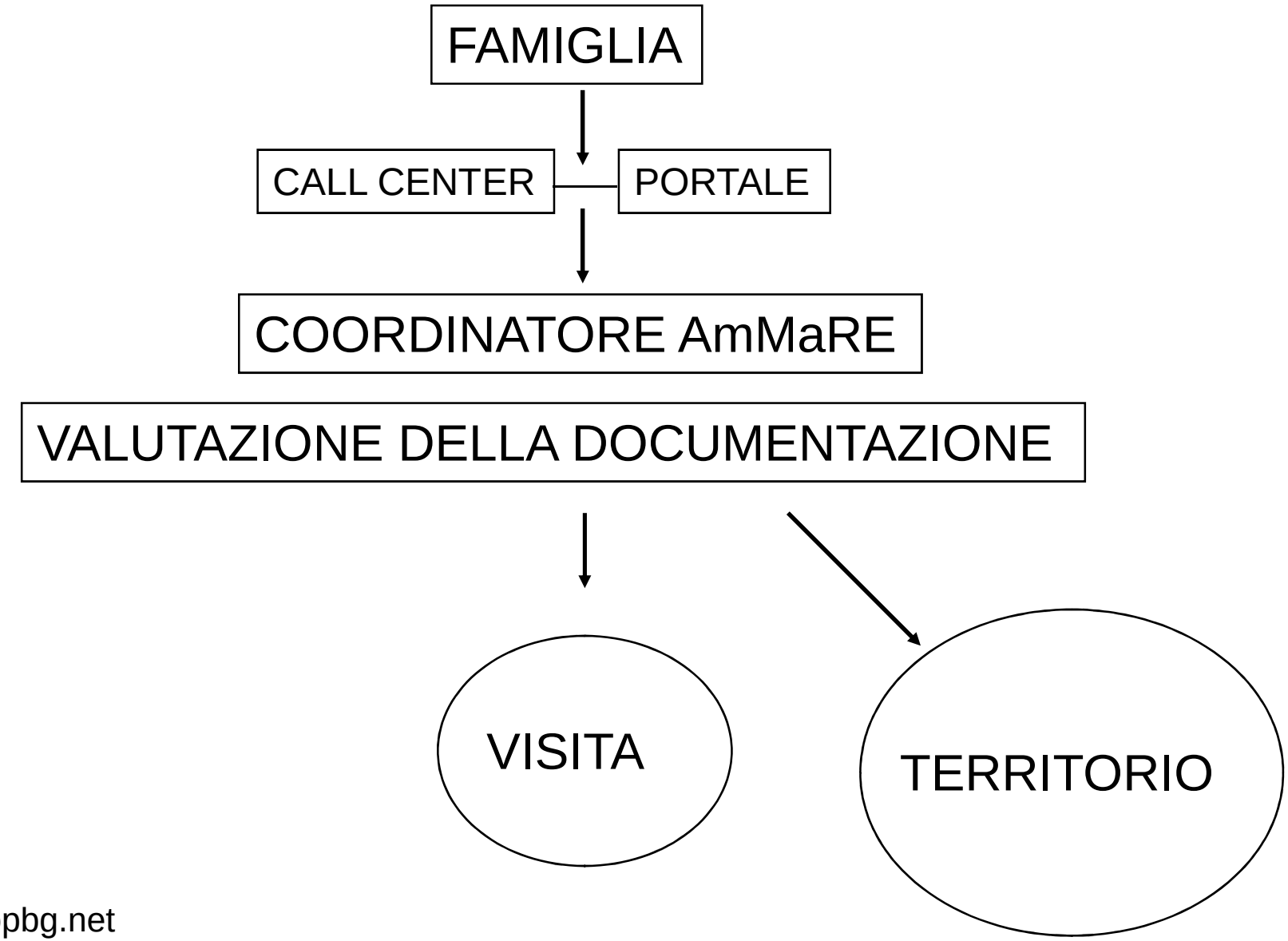
COORDINATORE
GENETISTA
ENDOCRINOLOGO
ORTOPEDICO
DERMATOLOGA

PSICOLOGA
PEDIATRA
NEFROLOGO
ANAT.PATOLOGO
RADIOLOGO

NEUROLOGO
IMMUNOLOGO
METABOLICO
EPATOLOGO

bartuli@opbg.net

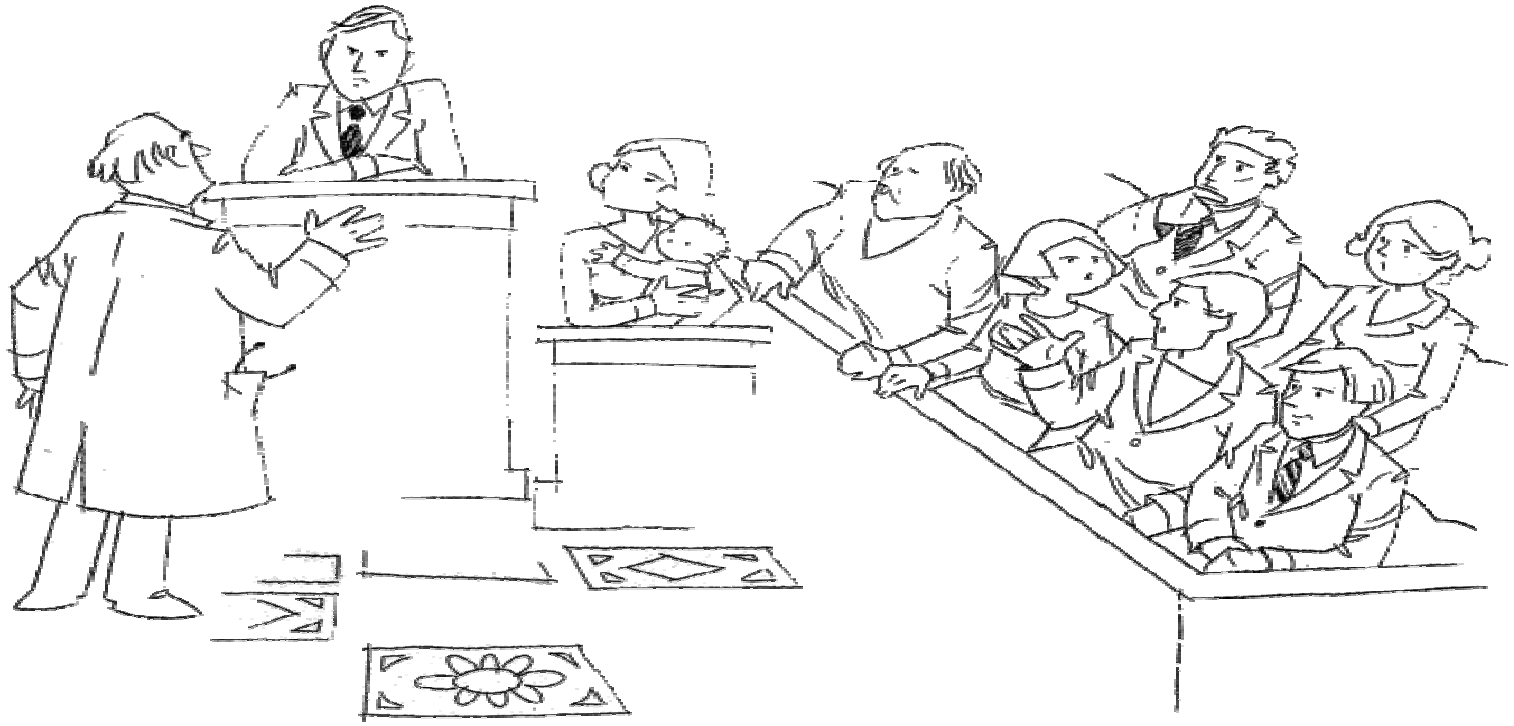
INIZIO DEL PERCORSO GIUGNO 2003



bartuli@opbg.net

REALIZZAZIONE CONCRETA AMR:

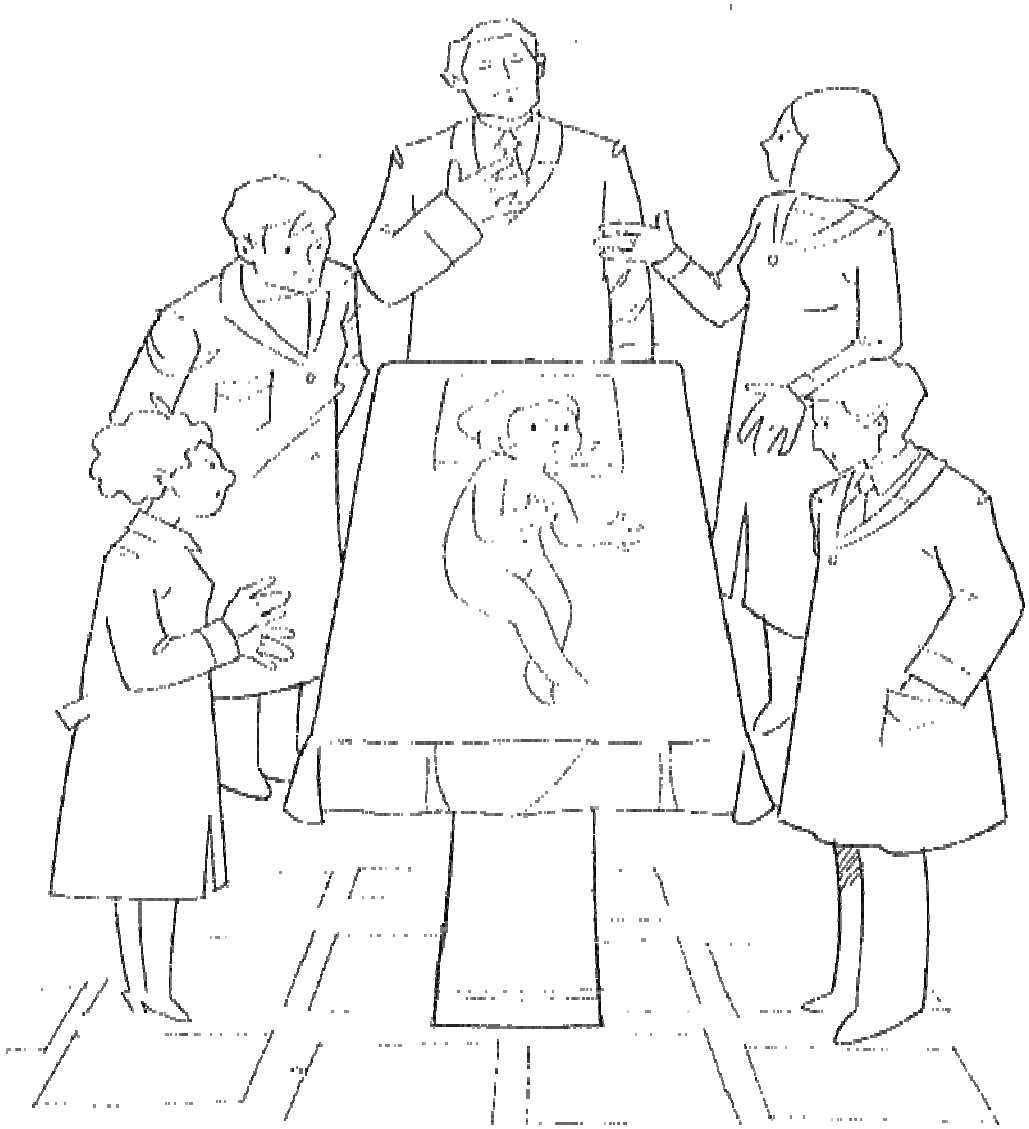
L'ANAMNESI E LA DISCUSSIONE



PROBLEMI:

- ✓ Assenza di notizie su esigenze e aspettative familiari
- ✓ Attivazione di ansia
- ✓ Drammatizzazione

LA VISITA



PROBLEMI

Impatto emotivo per famiglia e paziente (adolescenti !)

bartuli@opbg.net

NUOVA ORGANIZZAZIONE DELL'AmMaRa

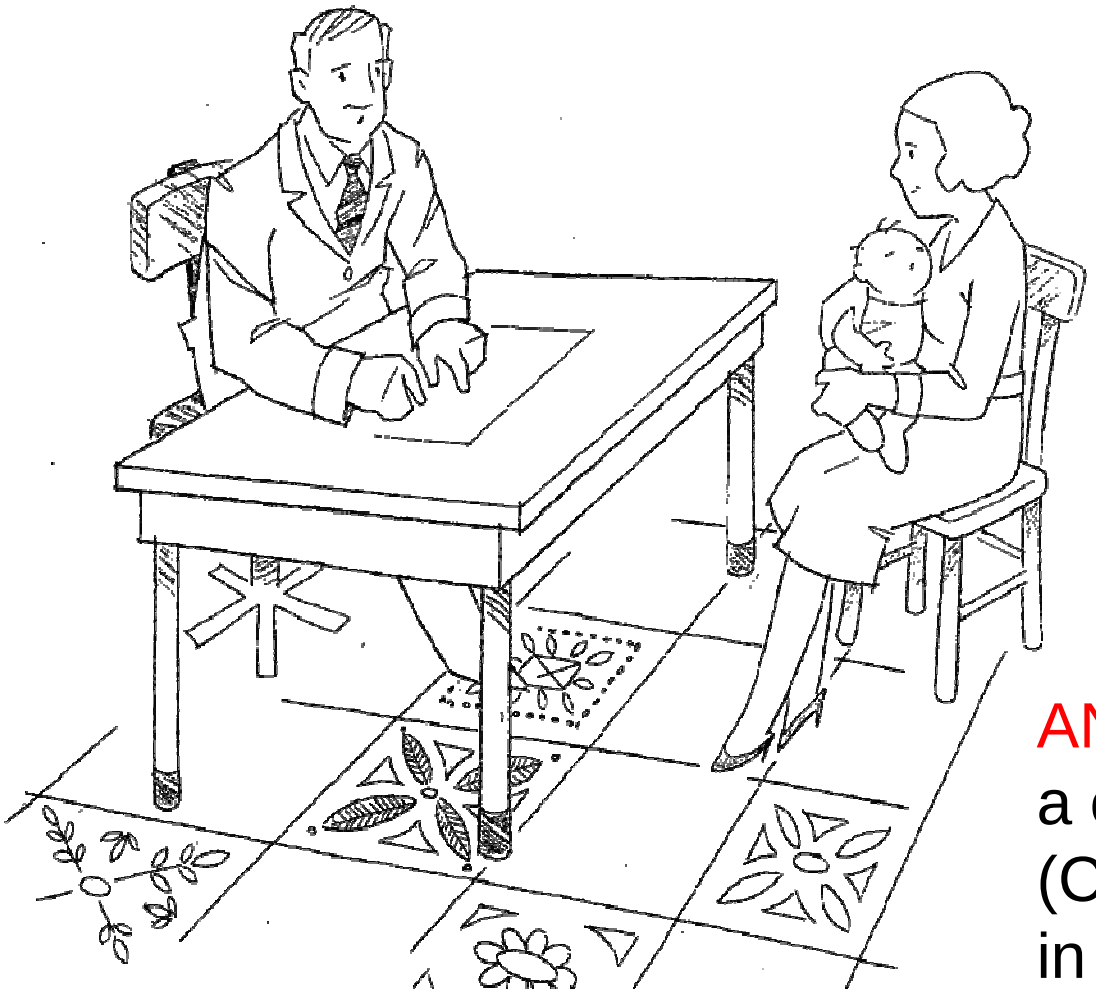


ACCOGLIENZA

a cura della Psicologa che illustra il programma della mattinata e la durata della visita, ascolta le aspettative e le esigenze della famiglia e del paziente

bartuli@opbg.net

NUOVA ORGANIZZAZIONE DELL'AmMaRa



ANAMNESI E VISITA

a cura del "Case Manager" (CM) scelto dal Coordinatore in funzione della patologia e dei sintomi presentati dal paziente

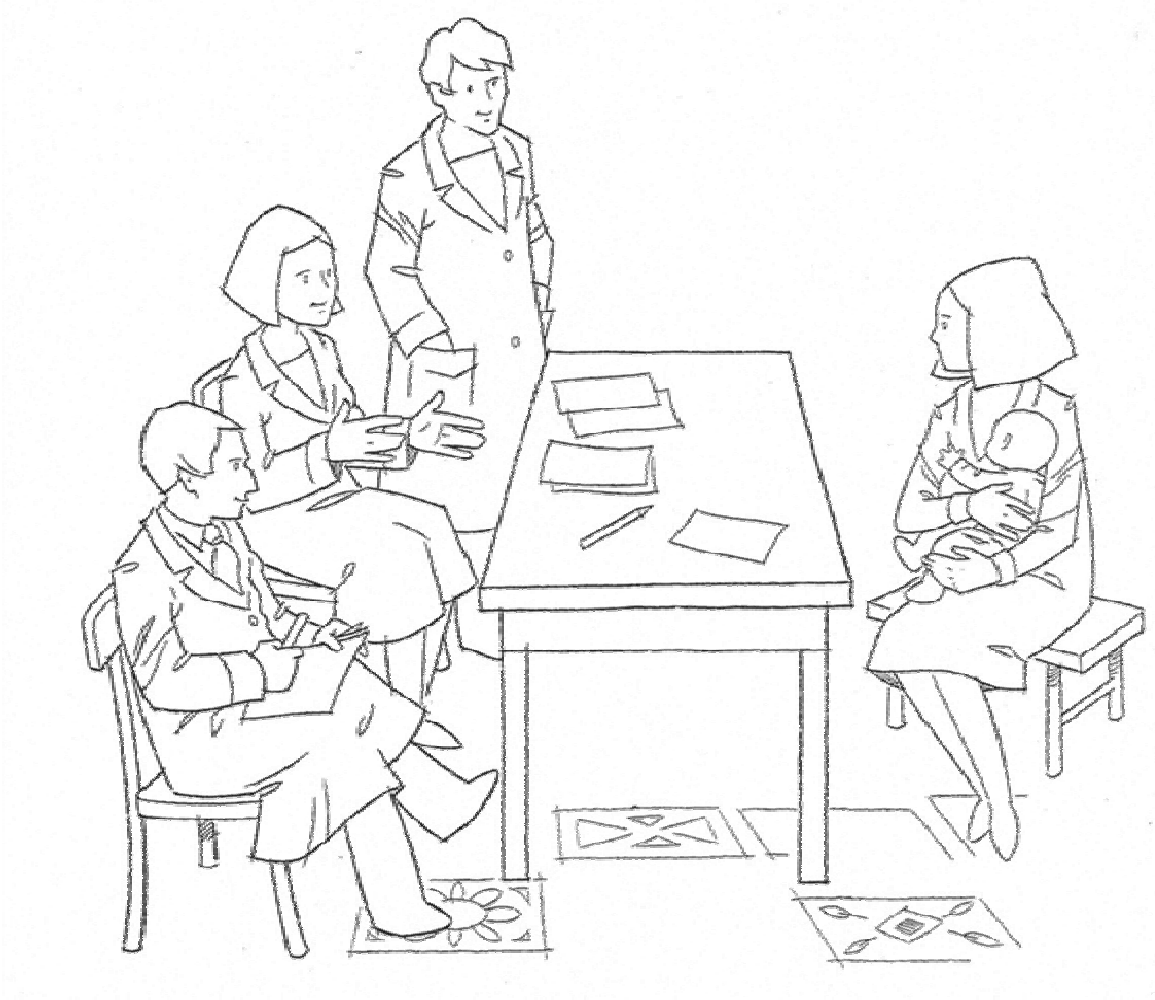
bartuli@opbg.net

NUOVA ORGANIZZAZIONE DELL'AmMaRa



ANALISI E
DISCUSSIONE DEL
CASO CLINICO
in assenza della famiglia

NUOVA ORGANIZZAZIONE DELL'AmMaRa



DISCUSSIONE CON LA FAMIGLIA
moderato dal CM

PROPOSTE DIAGNOSTICHE E TERAPEUTICHE
illustrate dal CM

REALIZZAZIONE DEL PROGRAMMA
a cura del CM

bartuli@opbg.net

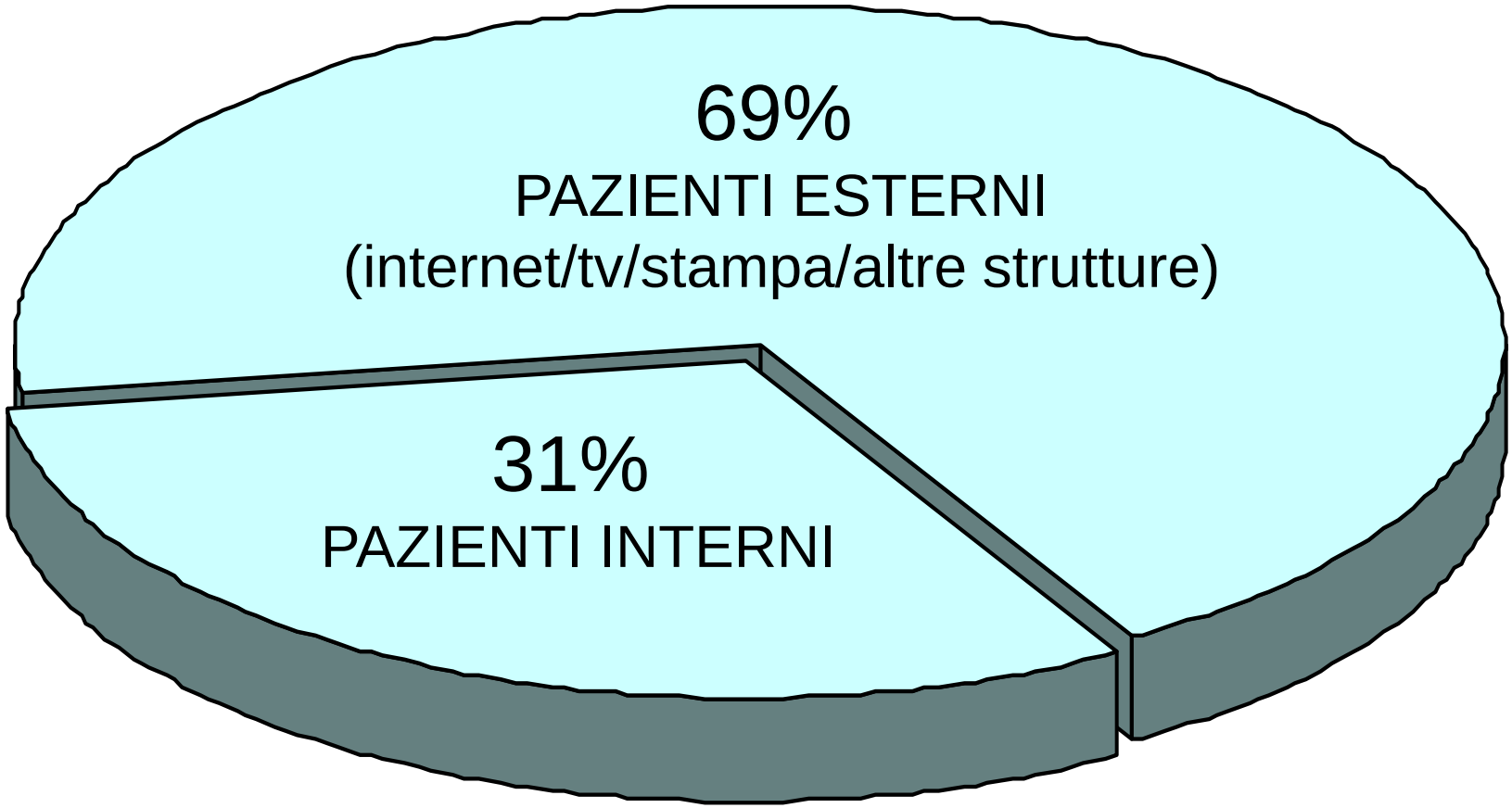
ATTIVITA’ 28 giugno 2003 – 1 gennaio 2009

CONTATTI	1425	
- Telefono		39%
- Mail o Portale		61%
PAZIENTI VISITATI		378 (26%)

bartuli@opbg.net

AmMaRa PAZIENTI VISITATI

Contatto

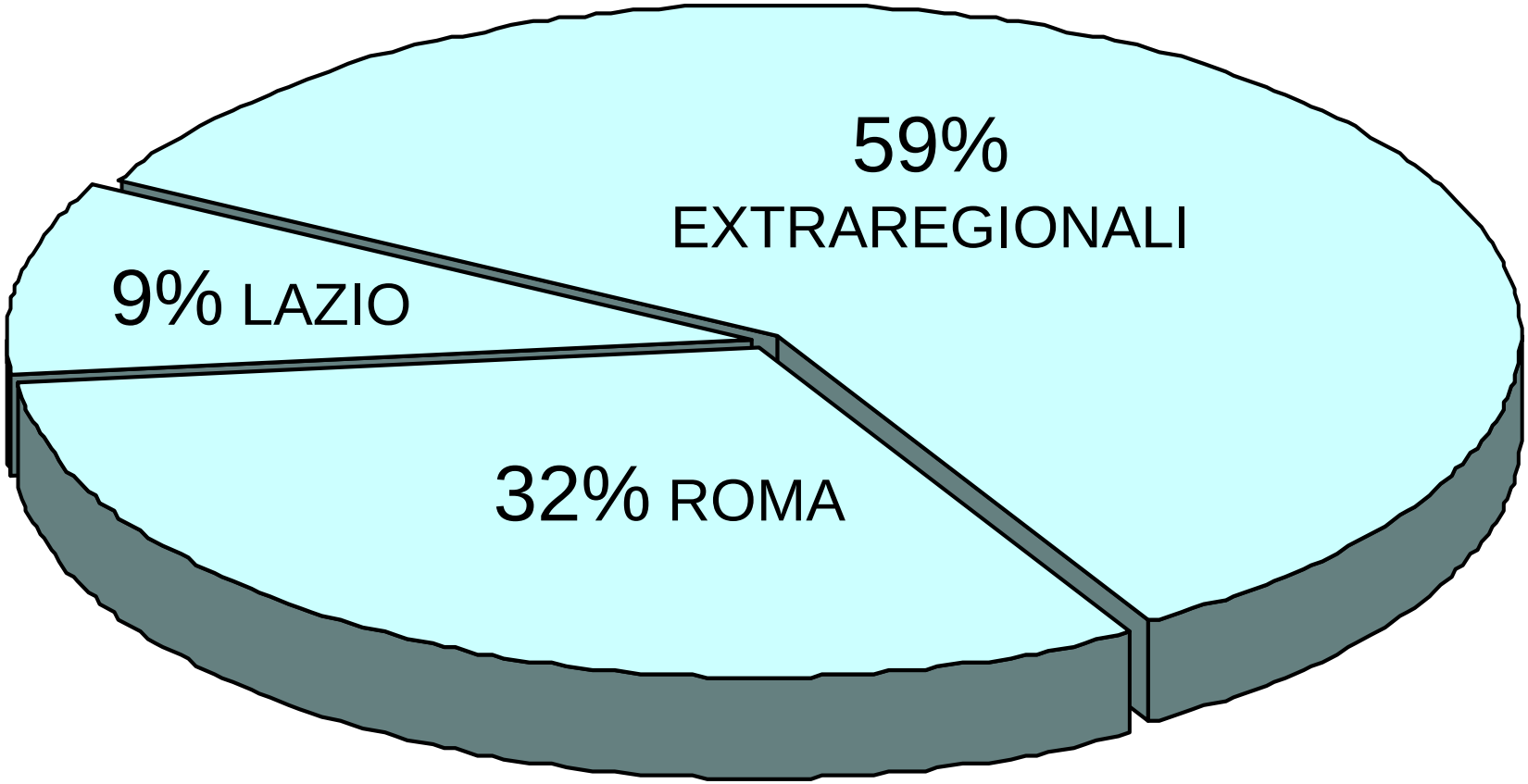


n 378

bartuli@opbg.net

AmMaRa PAZIENTI VISITATI

RESIDENZA PAZIENTI

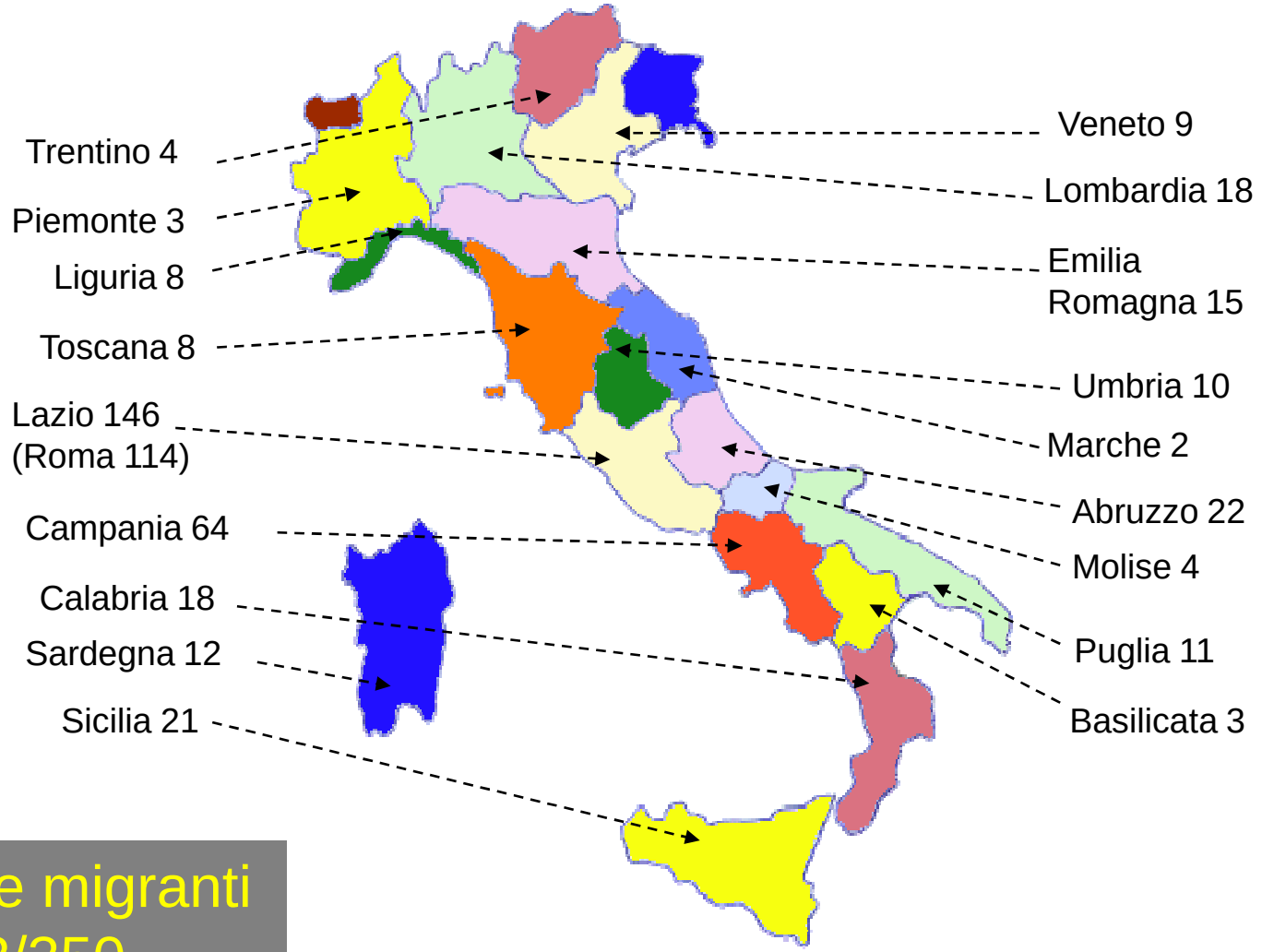


n 378

bartuli@opbg.net

AmMaRa PAZIENTI VISITATI

Regione di residenza



Famiglie migranti 33/350

n 378

AmMaRa PAZIENTI VISITATI



Chilometri percorsi			
Totali	94878	*a/r*	*189756*
Media/famiglia	251	*a/r*	*502*
Distanza max	967	*a/r*	*1914*

EQUATORE 40075 Km



bartuli@opbg.net

AmMaRa PAZIENTI VISITATI

SINTOMO PRINCIPALE DESCRITTO DALLA FAMIGLIA

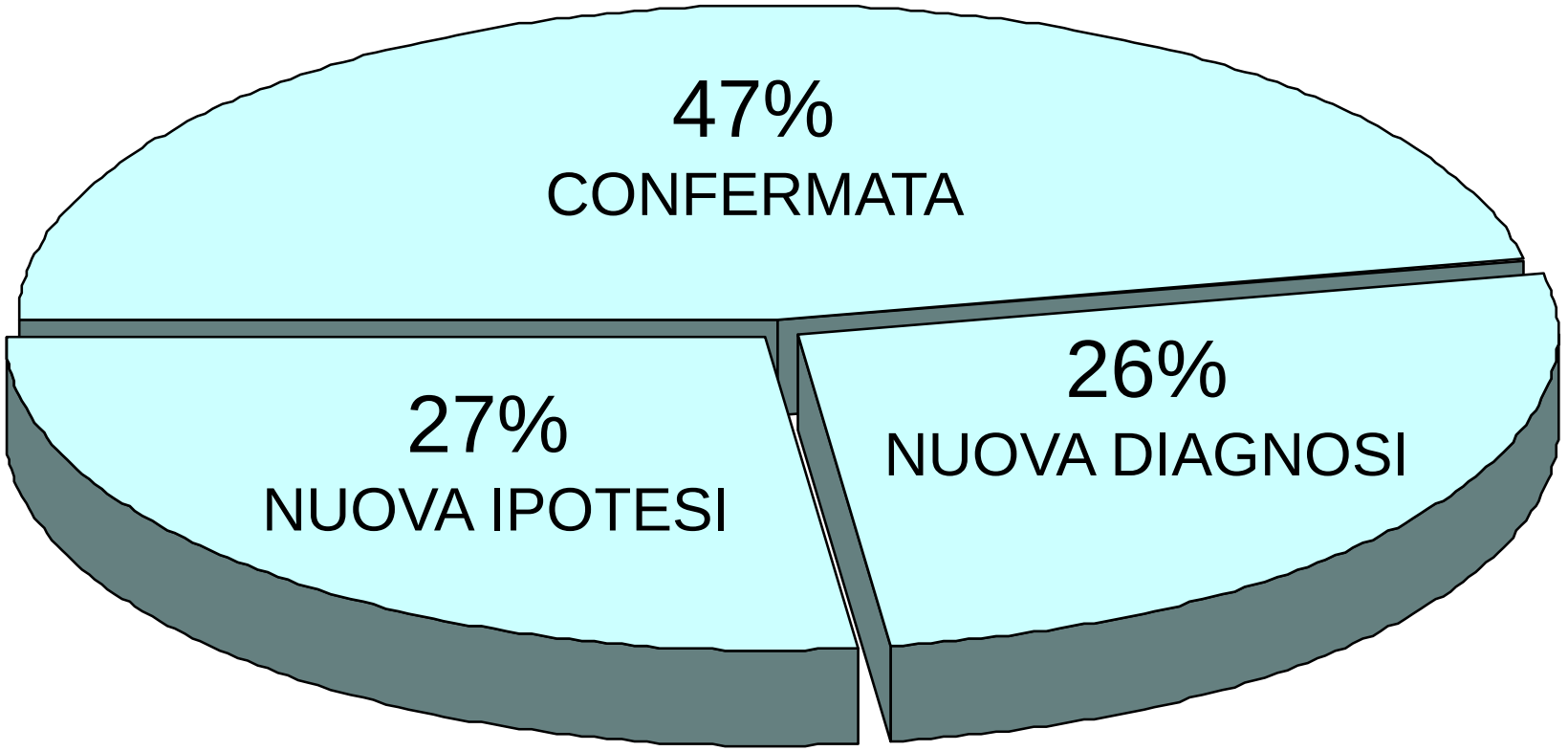
18,2 %	RITARDO ASSOCIATO A SIN. GENET./MALF.
17,4 %	PATOLOGIE ENDOCRINO METABOLICHE
12,6 %	PATOLOGIE DI CUTE E CONNETTIVO
9,6 %	PAT. MUSCOLARI E NEUROMUSCOLARI
8,3 %	PATOLOGIE DELLO SCHELETRO
7,9 %	SIN. GENETICHE/MALF. SENZA RITARDO
6,6 %	MALFORMAZIONI DEL SISTEMA NERVOSO
6,6 %	ALTERAZIONI IMMUNO-EMATOLOGICHE
6,2 %	PATOLOGIA RENALE
4,1 %	PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI
1,7 %	RITARDO SVILUPPO NEURO-MOTORIO

n 378

bartuli@opbg.net

AmMaRa PAZIENTI VISITATI

DIAGNOSI INIZIALE

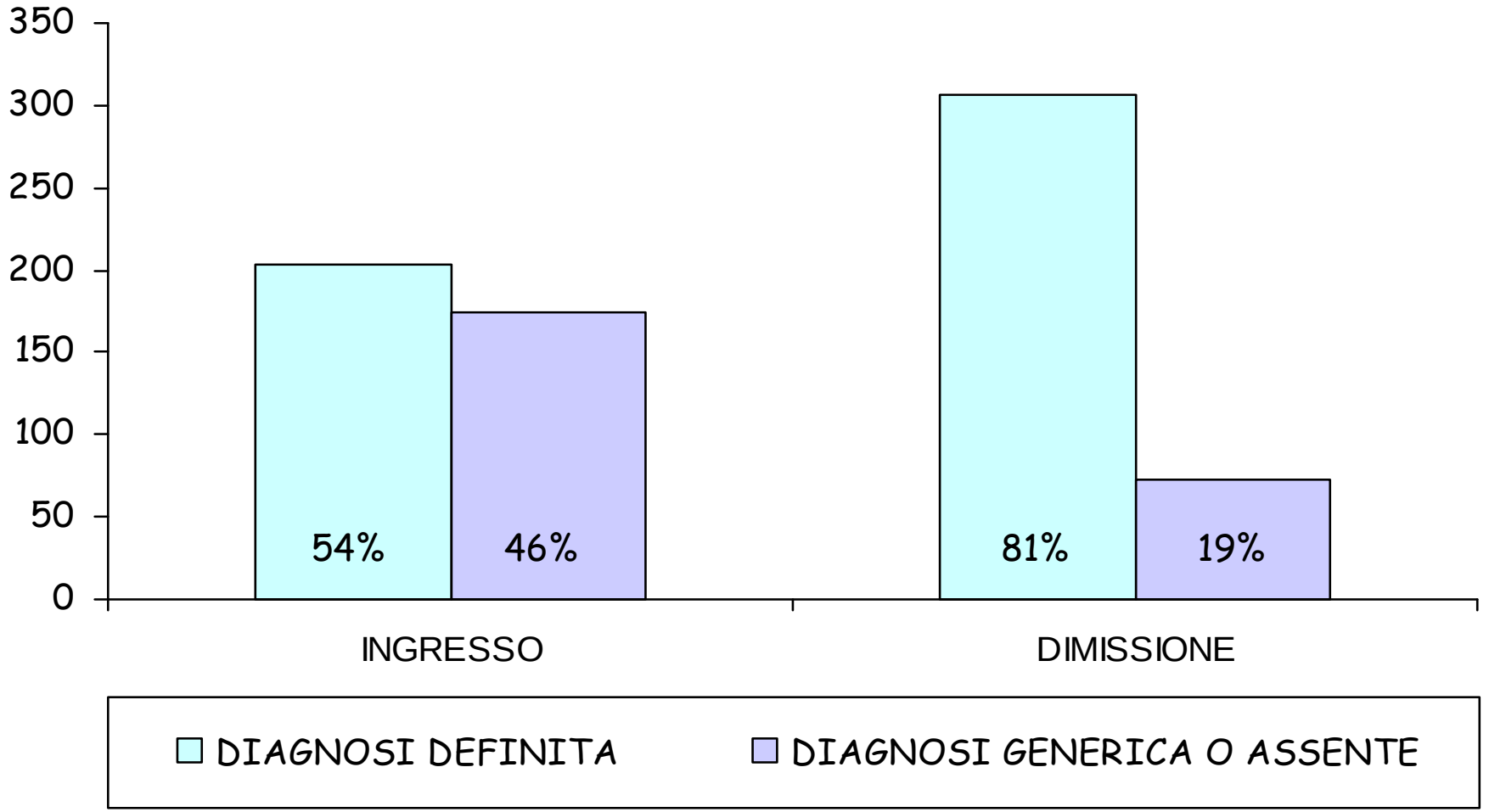


n 378

bartuli@opbg.net

AmMaRa PAZIENTI VISITATI

DIAGNOSI

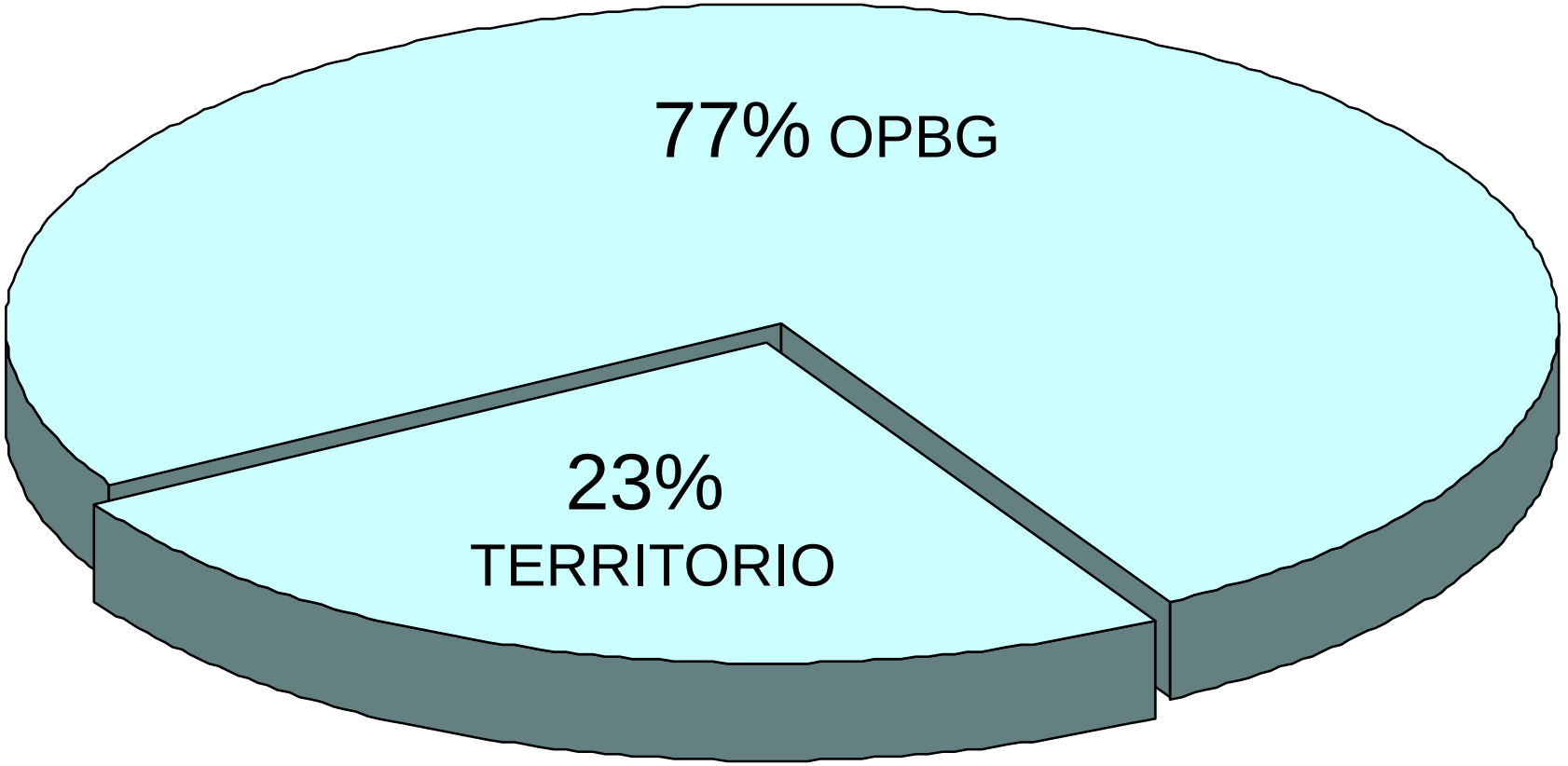


n 378

bartuli@opbg.net

AmMaRa PAZIENTI VISITATI

FOLLOW-UP



n 378

bartuli@opbg.net

QUESTIONARIO DI GRADIMENTO

1	Come giudicate globalmente la consulenza effettuata?							
								%
						1)	deludente	0,00
						2)	insufficiente	0,00
						3)	sufficiente	1,69
						4)	utile	32,20
						5)	molto utile	66,10
2	Valutate la prestazione nelle sue componenti							
								0,00
		a)	accoglienza			1)	deludente	0,00
						2)	insufficiente	0,00
						3)	sufficiente	3,39
						4)	buona	38,98
						5)	ottima	57,63
		b)	raccolta della storia clinica			1)	deludente	0,00
						2)	insufficiente	0,00
						3)	sufficiente	3,39
						4)	buona	45,76
						5)	ottima	50,85
		c)	visita			1)	deludente	0,00
						2)	insufficiente	1,69
						3)	sufficiente	3,39
						4)	buona	37,29
						5)	ottima	57,63
		d)	discussione dei problemi			1)	deludente	0,00
						2)	insufficiente	0,00
						3)	sufficiente	3,39
						4)	buona	28,81
						5)	ottima	67,80
		e)	conclusioni e programma			1)	deludente	0,00
						2)	insufficiente	0,00
						3)	sufficiente	1,69
						4)	buona	50,85
						5)	ottima	47,46

CONCLUSIONI

- LA VALUTAZIONE MULTIDISCIPLINARE HA PERMESSO DI FORMULARE UNA NUOVA DIAGNOSI IN 102/378 PAZIENTI (27%) VISITATI ALL'AMR
- IL 98% DELLE FAMIGLIE HA GIUDICATO IL PERCORSO "UTILE" o "MOLTO UTILE"
- ALL'OPBG L'ESPERIENZA MULTIDISCIPLINARE E' STATA ESTESA ALLA GESTIONE DELLE
  - MALATTIE NEUROMUSCOLARI
  - MALFORMAZIONI CRANIO-FACCIALI
  - DISLIPIDEMIE RARE
  - DISPLASIE OSSE
  - DISCINESIE CILIARI PRIMITIVE
  - OBESITA' GENETICHE (PWS)

n 378

bartuli@opbg.net



‘‘Obtaining the correct diagnosis has had significant implications for us…
We were able to understand and accept Rett syndrome…
We are finally able to explain to others, when they ask, what is wrong and to foster more realistic expectations of our child’s future including planning ahead for equipment and schooling and also to further extend our family.’’

Rare childhood diseases: how should we respond? Arch. Dis. Child. 2008;93;1071-1074

Andrea Bartuli	Pediatra
Enrico Bertini	Neurologo
Francesco Callea	Anatomo Patologo
Marco Cappa	Endocrinologo
Stefania Caviglia	Psicologa
Patrizia D'Argenio	Immuno-Infettivologa
Fabrizio De Benedetti	Reumatologo
Cristina Digilio	Genetista
Carlo Dionisi Vici	Metabolico
Maya El Hachem	Dermatologa
Francesco Emma	Nefrologo
Valerio Nobili	Epatologo
Gaetano Pagnotta	Ortopedico
Elettra Vignati	Pediatra