LE MALATTIE RARE

Il ruolo del Pediatra di famiglia

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

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

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

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 !

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

- 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.

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

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.

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

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

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

Ausili diagnostici

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

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

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.

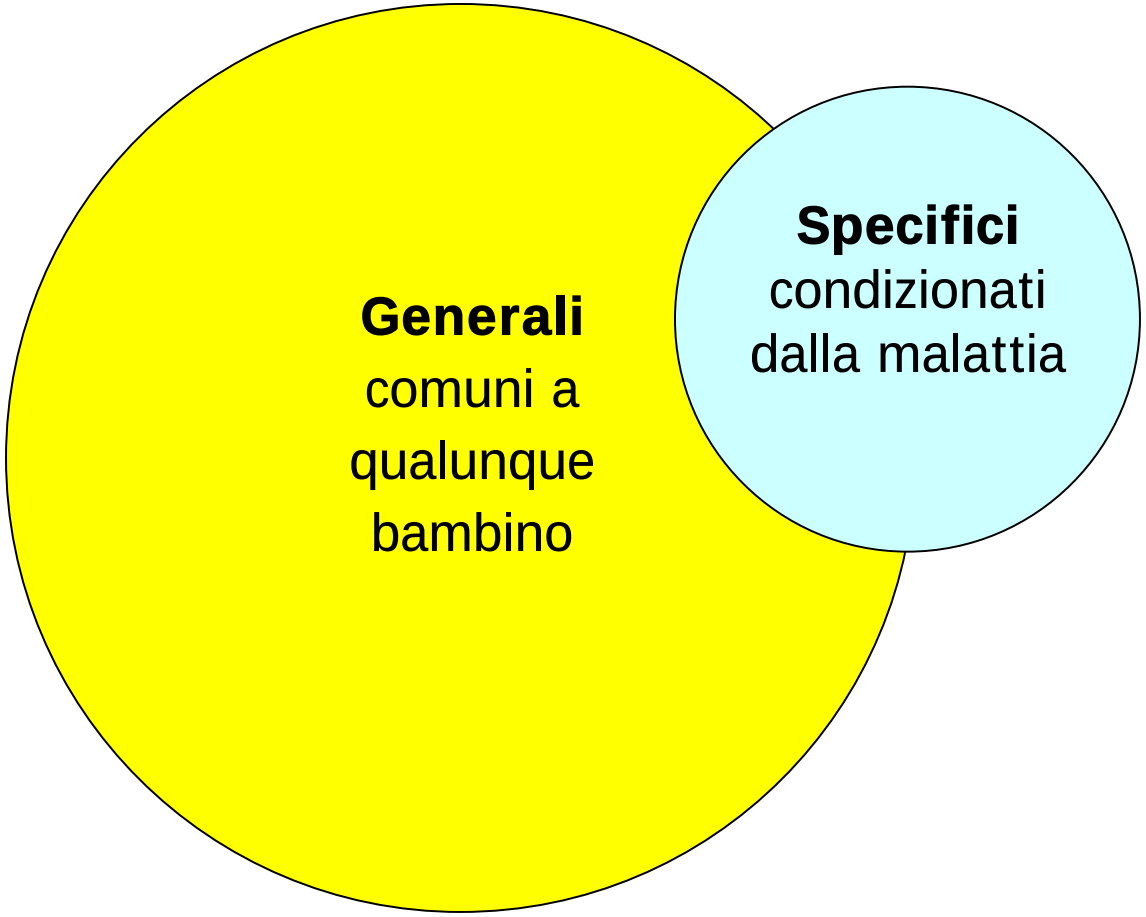
dr Piero Di Saverio
Vicesegretario Nazionale
F.I.M.P.

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

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

1) Rilevazione dei bisogni

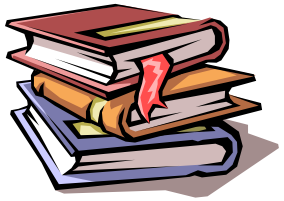


2) Gestione dei problemi

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 staturo-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)



Linee guida



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

Valenza tecnica

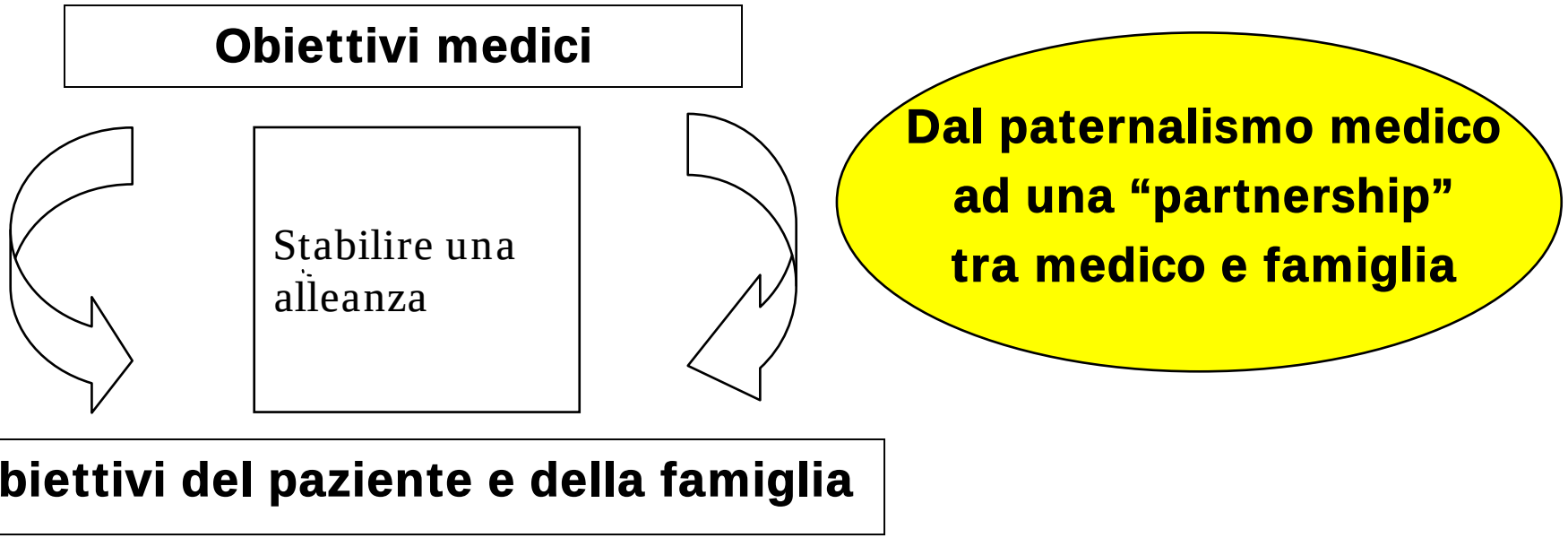
Aiutano il medico
e la famiglia
a implementare
i passi assistenziali
più utili
e nel modo
più razionale

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 riesacerbazioni di condizioni pre-esistenti.



Supporto psicologico



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 communicazione 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

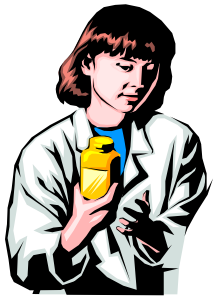
del proprio operato e delle sue conseguenze



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









U.O.C.

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 ausilii

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



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

grazie