CONNOTAZIONI SOCIO-SANITARIE DELLE MALATTIE RARE

Anna Maria Guadagni

Consiglio Direttivo dell'Associazione Onlus
"Giuseppe Dossetti: i Valori"

"Malattie Rare e Disabilità – Prima Giornata Europea delle Malattie Rare"

Roma 29 febbraio 2008

Caratteristiche delle malattie rare

Prevalenza non > di 5 su 10.000 e sarebbero tra 5000 e 7000 le Patologie censite (Rif. Eu. 141/2000)

- Origine genetica per l'80% di tutte le malattie rare
- Ampia eterogeneità clinica: alcune causano mortalità precoce, altre sono croniche ed in massima parte invalidanti.

Le persone affette sono così danneggiate

- dalla patologia grave
- dalla non tempestiva diagnosi e di conseguenza dal ritardo nella terapia
- Scarso interesse per la ricerca ,scarso interesse per lo sviluppo di trattamenti adeguati, scarso interesse delle industrie a produrre i farmaci necessari poiché si rivolgono a pochi

EPIDEMIOLOGIA

- In Italia è stata istituita la Rete Nazionale delle Malattie Rare presso l'ISS (Dec. Min. 279/2001)
- Ogni Regione deve istituire un Registro per la raccolta dei dati epidemiologici che dovranno affluire al Registro Nazionale
- Sono circa 60.000 i bambini affetti da patologie che richiedono cure particolari. Molte di queste sono rarissime, alcune risultano curabili, altre diventano disabilità permanenti.
- Circa 11.000 sono affetti da malattia inguaribile e necessitano di assistenza domiciliare e/o cure palliative pediatriche.

Dalle cure alla … "care"

- La figura del "medico" deve essere un esempio di rigorosa coerenza

- Deve conciliare condotta professionale e moralità,impegno etico e impegno sociale che possono talvolta andare incontro ad ostacoli di tipo amministrativo.

- Deve "prendersi cura della persona affetta da malattia e della sua famiglia, intendo dire " dalle cure alla….care"

Il ruolo del neonatologo

- Coordinatore dei vari specialisti necessari per la diagnosi e per la terapia: pediatra di libera scelta e personale infermieristico, assistente sociale, fisioterapisti e neuropsichiatra infantile.

- Promotore dell'invio del neonato presso un centro di riferimento adeguato,se necessario.

- Promotore del proseguimento delle cure presso il follow-up fornendo supporto psicologico al paziente e alla famiglia per la loro difficoltà di relazione sociale e conseguente autoemarginazione: soli…nella rarità della malattia rara!!!

La diagnosi di malattia rara

1) Anamnesi accurata

2) Esame obiettivo

3) Diagnosi strumentale e di laboratorio

Anamnesi accurata

Una anamnesi attenta, personale e familiare è indispensabile per identificare le coppie da inviare al genetista.

Un albero genealogico completo deve indagare almeno 3 generazioni, con informazioni relative agli aborti, alle morti perinatali, alle malformazioni,alla provenienza geografica, alla eventuale consanguineità

Anamnesi accurata della madre e del neonato

Malattie materne

- diabete
- fenilchetonuria
- miastenia
- distrofia miotonica
- lupus
- esposizione a droghe, a farmaci, ad alcool e radiazioni
-infezioni in gravidanza

Anamnesi del neonato

- età gestazionale
- modalità del parto
- dati anagrafici e curve di crescita fetali
- adattamento neonatale

Esame obiettivo

Individuare i minimi dismorfismi
oltre le anomalie ben visibili.
In un certo numero di malattie rare
la diagnosi è solo clinica.

Strumenti diagnostici

- **Screening**
- **Studio radiologico**
- **Complesse analisi specialistiche**
- **Moderne tecniche di analisi citogenetica e molecolare.**

Sindromi rare nel neonato

- Sindromi malformative
- Malattie neurologiche o neuromuscolari
- Malattie Ossee
- Malattie dermatologiche
- Malattie genetiche

Sindromi malformative - 1

- malformazione alte o basse vie respiratorie
- malformazioni della parete toraco- diaframmatica

1) Atresia delle coane (associazione di coloboma mono o bi-oculare, cardiopatia (tetralogia di Fallot), anomalie genitali esterni, anomalie auricolari, ritardo di crescita e ritardo mentale lieve o grave)
   S. di CHARGE

2) Macroglossia (associata ad onfalocele e iperinsulinismo da iperplasia cellule beta pancreatiche)
   S. di WIEDEMANN-BECKWITH

3) Micrognazia (associata a labiopalatoschisi e glossoptosi)
   S. di PIERRE-ROBIN

4) Atresia esofagea con fistola tracheo-esofagea

Sindromi malformative - 2

5) Ipoplasia polmonare (associata o meno ad ernia diaframmatica)

6) Laringo-tracheo-malacia

7) Ipoplasia gabbia toracica

8) S. di Prader-Willi (obesità, ritardo mentale, ipogonadismo).

9) Werdnig-Hoffman (Atrofia muscolare spinale)

10) S. di Goldenhar (impianto basso delle orecchie, anormalità degli occhi, microsomia emifacciale, anomalie vertebrali, difetti cardiaci e renali)

Sindromi malformative - 3

11) S.Klippel-Trenaunay o Klippel-Trenaunay-Weber (malformazione vascolare e presenza di varici nella prima, con associazione di malformazioni arteriose con angiomatosi anche della faccia e del cranio nella seconda).

La terapia prevista, oltre alla correzione chirurgica, è la terapia radiante,la embolizzazione dei vasi, la terapia con steroidi per via sistemica.

Proposte per un miglioramento nell'assistenza

A - aspetto sanitario

B - aspetto socio-sanitario

C - comunicazione

D - aspetto psicologico-medico legale

E - aspetto assistenziale

A - Aspetto sanitario

Costituzione di una Commissione per:

1) Miglioramento dell'efficienza dei centri di riferimento per la diagnosi precoce e produzione di linee-guida.

2) Esenzione completa dalla spesa dei farmaci anche se utilizzati solo per migliorare la qualità della vita,essendo molte malattie rare incurabili.
   Unica in Italia la Regione Piemonte ha già esteso la esenzione totale a Malattie Rare non ancora inserite negli elenchi ministeriali.

B -Aspetto socio-sanitario

1) Istituzione di Programmi sul territorio Nazionale per garantire ai minori affetti da Malattia Rara un'assistenza domiciliare omogenea indipendente da età, tipo di malattia ed ASL di residenza.

2) Recupero della persona colpita (lavori possibili, motivazioni..).

3) Fisioterapia precoce e continua nel tempo in strutture specializzate e a domicilio

C - Comunicazione

AGEVOLARE LA FAMIGLIA PER:

- acquisto di computer
- telefono fisso e mobile

allo scopo di migliorare la qualità della vita, la socializzazione e l'autonomia.

D - Aspetto psicologico-medico legale

1) introdurre la figura dello psicologo e/o dell'assistente sociale per dare supporto alla famiglia

2) visite mediche da parte di specialisti che conoscano bene il tipo di malattia onde evitare visite ripetute inutili che si ripercuotono sulla spesa pubblica.

E -Aspetto assistenziale

Adeguare gli assegni di accompagnamento alla gravità della malattia facendo in modo che la famiglia non venga ridotta all'indigenza.

PROBLEMI APERTI

IL RAPPORTO SULLE POLITICHE DELLA CRONICITÀ IN ITALIA EVIDENZIA I PUNTI CRITICI DELLA ORGANIZZAZIONE ESISTENTE

- numerose malattie rare non ancora inserite nel registro nazionale
- insufficiente presenza di centri specialistici sul territorio
- lunghe file di attesa per la riabilitazione in strutture pubbliche, che inducono a rivolgersi a strutture private
- assenza di linee guida per la maggior parte delle malattie rare
- scarsa cultura della terapia del dolore
- scarsa informazione sulle procedure amministrative
- difformità regionali nella tutela del diritto alla salute

Conclusioni - 1

- Assicurare una continuità di assistenza e di riabilitazione ed istituire un percorso di formazione.
- Favorire l'integrazione sociale: possono aiutare a migliorare la società!
- Ascoltare attentamente le richieste delle persone ammalate tramite la voce delle "Associazioni".

- "Farsi carico" delle loro necessità, "prendersi cura" di loro con un lavoro "d'équipe" dove ciascuno esplichi la propria competenza (medica, infermieristica, psicologica, spirituale, sociale) e, pur mantenendo una specificità funzionale, si possa integrare e confrontare.

Conclusioni - 2

"Condividere la sofferenza" è il primo passo terapeutico, ma nella condivisione non è sufficiente "stare accanto" è indispensabile "farsi carico" con amore della persona e della famiglia