DOTT. ANDREA BARTULI

Responsabile UOC Malattie Rare, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

LA PRESA IN CARICO DEL BAMBINO AFFETTO DA MALATTIA RARA (MR)

La difficoltà della presa in carico dei pazienti affetti da MR è legata alla sintomatologia generalmente sistemica o multi organo, all'andamento cronico ed evolutivo, alla mancanza di protocolli diagnostici e di follow-up e, nella maggior parte dei casi, all'assenza di prospettive di terapia e guarigione. In ambito pediatrico scopriamo una realtà ancora più drammatica: la malattia rara innesca nei genitori l'incertezza nel futuro, la paura di non potere essere in grado di garantire un normale futuro al figlio, di non essere adeguati e sufficienti. In assenza di una diagnosi o di una casistica adeguata non si è in grado di rispondere a domande quali: "cosa ha mio figlio?" "si può curare?" "potrà fare una vita *normale*?". Nella MR, il coinvolgimento del nucleo familiare arriva ad abbracciare fino a quattro generazioni: i nonni, i genitori, il paziente e i fratelli e, nel tempo, i figli del paziente. La gestione del bambino costringe i genitori ad acquisire competenze, spesso superiori a quelle del medico curante, e a diventare i "*case manager*" del proprio 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. Questa condizione ha inevitabili ricadute negative sul piano affettivo e sociale.

L'individuazione di un Pediatra quale "case manager del paziente", lo sviluppo di protocolli di follow-up e l'attivazione di Ambulatori Multidisciplinari dedicati a gruppi omogenei di MR, costituiscono la sola risposta, attualmente disponibile, capace di migliorare l'efficacia diagnostica e terapeutica, la qualità di vita dei pazienti e la razionalizzazione dell'utilizzo delle risorse disponibili.

Associazione culturale ONLUS "Giuseppe Dossetti: i Valori - Sviluppo e Tutela dei Diritti"
Via Giulio Salvadori 14/16, 00135 Roma
Tel. +39 06 3389120 - +39 348 8118752 - Fax +39 06 30603259 - www.dossetti.it - segreteria@dossetti.it

“Art 32: Tutela della Salute … e le Malattie Rare?
Costruire un Respiro Unico”

La PRESA in CARICO del BAMBINO con MR

A. Bartuli, Dip. Medicina Pediatrica
Ospedale Bambino Gesù
Roma



Roma 16 settembre 2010 – 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

Peculiarità delle MR

1 BAMBINO AFFETTO = 4 GENERAZIONI COINVOLTE

NONNI

GENITORI

FIGLI

NIPOTI

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

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

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
- PAZIENTI AFFIDATI A SPECIALISTI
- RICOVERI INAPPROPRIATI
- MIGRAZIONE DEI PAZIENTI
- DUPLICAZIONE DELLE PRESTAZIONI
- COMPLESSITA' DEI RICOVERI
- ASSENZA DI COLLEGAMENTO CON TERRITORIO
- ASSENZA DI COLLEGAMENTO ORGANICA CON ASSOCIAZIONI

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** Piano Strategico 2009-11 che colloca le MR tra le attività da sostenere

bartuli@opbg.net

L'OSPEDALE BAMBINO GESU' E LE MR

- **Gennaio 2009** Creazione dell'UOC MR per promuovere e sostenere l'attività clinica e di ricerca, sviluppare percorsi di assistenza e protocolli di follow-up

- **Gennaio 2010** Creazione o strutturazione di ambulatori e protocolli multidisciplinari di follow-up per gruppi di MR

- **Settembre 2010** Avvio del progetto OPBG-UNIAMO

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

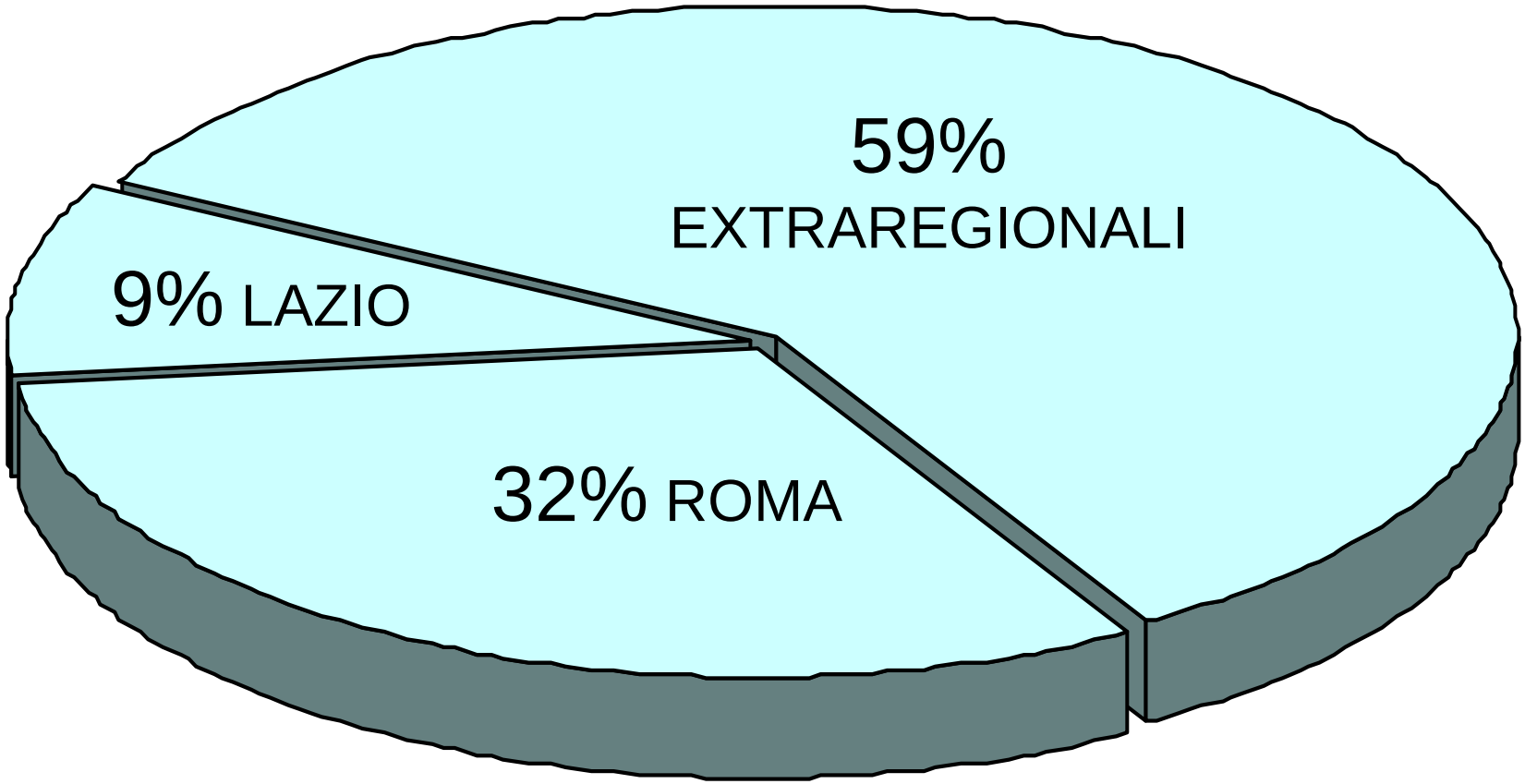
PSICOLOGA
PEDIATRA
NEFROLOGO
ANAT.PATOLOGO
RADIOLOGO

NEUROLOGO
IMMUNOLOGO
METABOLICO
EPATOLOGO

bartuli@opbg.net

AmMaRa PAZIENTI VISITATI

RESIDENZA PAZIENTI

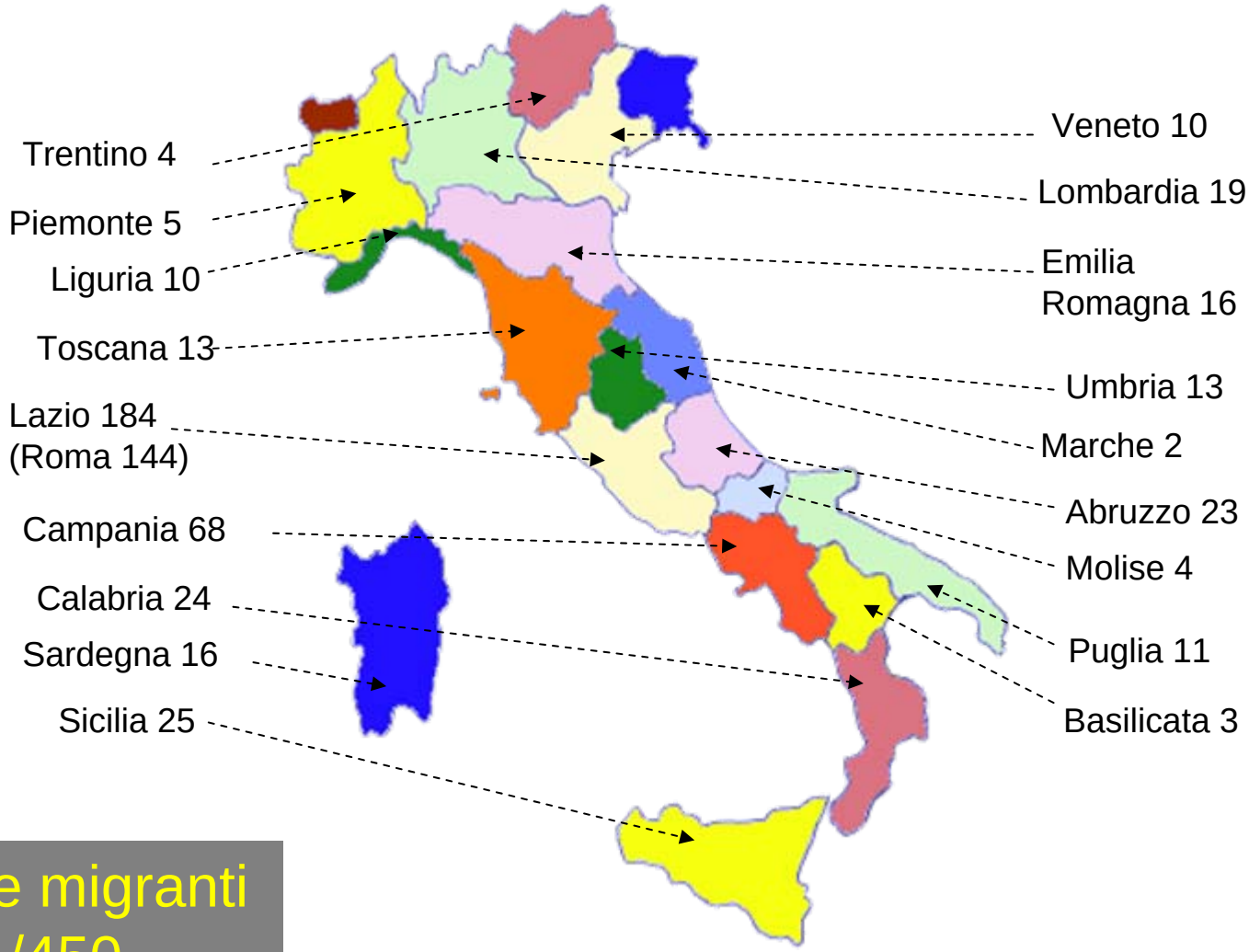


n 450

bartuli@opbg.net

AmMaRa PAZIENTI VISITATI

Regione di residenza

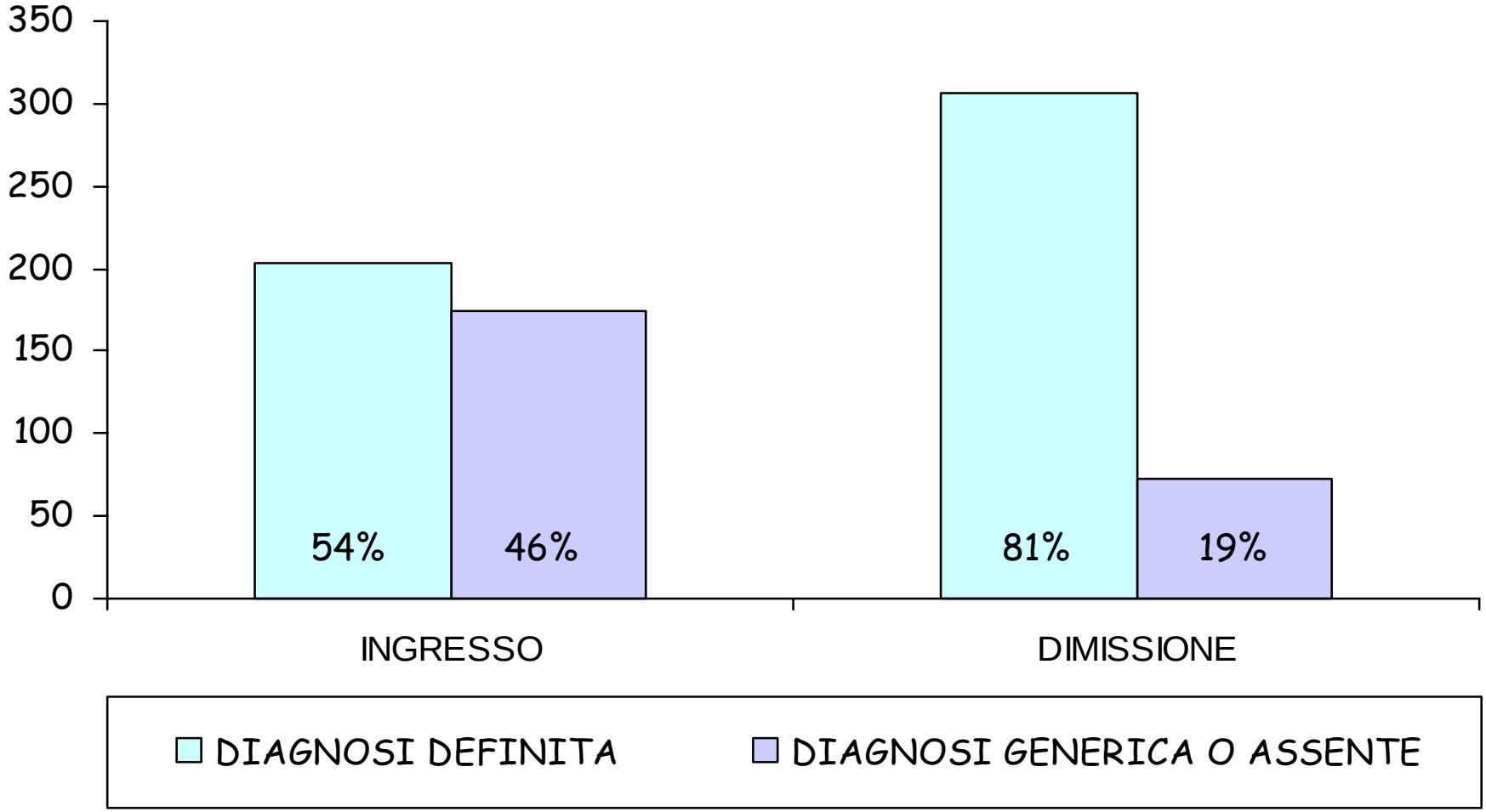


Famiglie migranti
41/450

n 450

AmMaRa PAZIENTI VISITATI

DIAGNOSI



n 450

bartuli@opbg.net

FOLLOW-UP

- PREPARAZIONE DI LINEE GUIDA PER GRUPPI OMOGENEI MR

- STESURA DI PROTOCOLLI DI FOLLOW-UP

- TRASFERIMENTO DELL'ESPERIENZA DELL'AMR CON CREAZIONE DI ALTRI AMBULATORI MULTIDISCIPLINARI

bartuli@opbg.net

FOLLOW-UP: AMBULATORI MULTIDISCIPLINARI

MR NON DIAGNOSTICATE ASSOCIATE A DISABILITA'
Pediatra, Neurologo, Genetista, Metabolico, Neuroriabilitatore

MALATTIE NEUROMUSCOLARI
Neurologo, Pediatra, Fisioterapista, Ortopedico, Broncopneumologo, Nutrizionista

MALATTIE NEUROCUTANE
Pediatra, Genetista, Dermatologo, Neurologo, Neurochirurgo, Oculista, Neuro-radiologo

MALATTIE RESPIRATORIE GENETICAMENTE DETERMINATE
Broncopneumologo, Fisioterapista, Otorino

bartuli@opbg.net

FOLLOW-UP:
AMBULATORI MULTIDISCIPLINARI

ANGIOMI E MALFORMAZIONI VASCOLARI
Dermatologo, Pediatra, Radiologo Interventista, Ch. Plastico

MALFORMAZIONI CRANIO-FACCIALI
Ch. Plastico, Pediatra, Logopedista, Psicologo

DISLIPIDEMIE RARE
Pediatra, Cardiologo, Nutrizionista

bartuli@opbg.net

FOLLOW-UP:
AMBULATORI MULTIDISCIPLINARI

EPIDERMIOLISI BOLLOSA
Dermatologo, Pediatra, Ch. Plastico, Ch. Digestivo

LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO
Reumatologo, Nefrologo

MALATTIA DI KAWASAKI
Pediatra, Cardiologo

bartuli@opbg.net

PROGETTO OPBG-UNIAMO

Coinvolgimento delle Associazioni (UNIAMO)
- nella stesura dei protocolli
- nella creazione di percorsi
- nella realizzazione dei programmi assistenziali sul territorio
- nella gestione emotiva della MR
- sviluppo della figura del Caregiver

Miglioramento del coinvolgimento diretto delle famiglie prima del ricovero, durante il ricovero e dopo la dimissione
- nel progetto diagnostico
- nel progetto terapeutico
- nel programma di follow-up

bartuli@opbg.net

CONCLUSIONI

La presa in carico del bambino con MR richiede l'integrazione coordinata di aspetti medici, riabilitativi, sociali ed emotivi che non può prescindere da una strategia dedicata a questi pazienti.

La gestione strettamente medica deve essere affidata al Pediatra (Case Manager) e non può essere demandata allo Specialista.

E' necessario prevedere e sviluppare sul territorio la figura del Caregiver.