

UNIONE NEWS

unione associazioni no profit

n. 8 Dicembre 2016

PERIODICO DI INFORMAZIONE SCIENZA E CULTURA



www.unionenoprofit.it

IN QUESTO NUMERO:

EDITORIALE:

MALATTIE RARE: L'IMPORTANZA DELLA RETE PER LA DIAGNOSI E L'ASSISTENZA

di Rocco Di Lorenzo.....pag. 1

MALATTIE RARE: RUOLO E ORGANIZZAZIONE DEI CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI

di Maria Piccione.....pag. 2

IL MEDICO DI FAMIGLIA E LE MALATTIE RARE

di Luigi Spicola.....pag. 4

IL COINVOLGIMENTO DEI RAPPRESENTANTI DEI PAZIENTI NELLE ERNS

di Claudio Ales.....pag. 6

PDTA DEI PAZIENTI CON DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE

di Andrea Giuffrè/Rosy Gugliotta.....pag.9

I PAZIENTI TALASSEMICI E LA TERAPIA GENICA

di Elena Baiamonte.....pag.11

L'IMPORTANZA DI SAPER RICONOSCERE UN ANGIOEDEMA NON ALLERGICO

di Francesco Arcoletto/Mariangela Lo Pizzo...pag.12

SPORTELLI MALATTIE RARE: A SOSTEGNO DELL'ACCOMPAGNAMENTO DI PAZIENTI E FAMIGLIE

di Alessandra Iacò.....pag.14

L'INTERVENTO PSICOLOGICO A SOSTEGNO DI RARE FRAGILITÀ

di Sara Giordanella.....pag.17

UNIONE NEWS
Unione associazioni non profit

**Trimestrale di Informazione,
Scienza e Cultura**
Anno V, n. 8, dicembre 2016

Editore
UnANPSS Onlus

Redazione c/o ARIS
Via Ammiraglio Gravina 53
90139 Palermo (Pa)
unioneassociazionipa@gmail.com
www.unionenoprofit.it
tel/fax: 091 7782629

Direttore Responsabile
Rocco Di Lorenzo

Capo Redattore
Rossella Catalano

Redazione
Vincenzo Borruso, Davide Matranga
Rosy Gugliotta

Grafica
Matteo Mascellino

Registrazione n. 4448/2011
del 07/12/2011

Stampa
Tipografia dell'Università
Via dell'Università, 16
90134 - Palermo (PA)
www.tipografiadelluniversita.com

La riproduzione parziale o totale di articoli è subordinata al consenso scritto dell'Editore.

EDITORIALE

MALATTIE RARE: L'IMPORTANZA DELLA RETE PER LA DIAGNOSI E L'ASSISTENZA

di Rocco Di Lorenzo



Quello delle malattie rare da sempre è stato un argomento piuttosto delicato per la sanità. Di certo l'istituzione per DM 279 del 2001 di "una Rete Nazionale per le Malattie Rare, una rete clinico-epidemiologica costituita da Centri di diagnosi e cura (definiti presidi) accreditati, appositamente individuati dalle regioni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e il trattamento delle malattie rare", ha costituito un passo avanti verso una più strutturata risposta ai bisogni di cura ed assistenza dei malati rari e delle loro famiglie. In questo modo, e con l'attivazione dei Registri Regionali delle Malattie Rare, lo scambio di informazioni, documentazioni e dati diventa una carta vincente per l'indagine epidemiologica e la ricerca e per l'aggiornamento continuo degli specialisti del settore. Inoltre, a livello nazionale vengono garantiti i farmaci necessari, e sono assicurati la presenza di figure multidisciplinari competenti e i collegamenti con i diversi presidi territoriali funzionali ad una presa in carico globale del paziente.

O almeno così dovrebbe essere...

In Sicilia insistono 54 Centri di Riferimento, e ben 23 sono nel territorio palermitano. I numeri fanno di certo ben sperare rispetto alle risposte che si possono dare ai pazienti affetti da patologie rare, ma la domanda che costantemente ci si deve porre è: ognuno di questi Centri possiede tutti i requisiti che deve avere per un progetto di diagnosi e cura che sia il più possibile efficace ed esaustivo? È proprio in tal senso che il Coordinamento Regionale delle Malattie Rare, istituito il 19 gennaio 2016 dall'Assessorato alla Salute, è chiamato ad agire, mettendo in rete e monitorando il lavoro dei singoli Centri che insistono nel territorio siciliano, riducendone il numero qualora necessario, accorpandone alcuni ed esaminando l'idoneità dei nuovi. È ad oggi sempre più evidente la necessità di adeguamento della situazione regionale alle normative europee, affinché l'esistenza di alcuni centri specialistici per le malattie rare non sia unicamente legata al solito "impianto clientelare" molto noto in Sicilia.

Ma la bassa incidenza di una patologia si trascina dietro altre ed eterogenee complicità: la problematicità della diagnosi, la difficoltà di trovare centri specializzati per ogni patologia, la lentezza nell'aggiornamento dei LEA rispetto alle nuove patologie scoperte, e ancora la questione dei farmaci orfani e, non per ultima, la frequente

presenza di casi sindromici (per cui numerosi sono i disturbi tra loro correlati), che fanno spesso arrancare il sistema sanitario nazionale e regionale, rendendo così l'accertamento di malattia rara ancora più nefasto.

Mettere in rete conoscenze e risorse diventa l'unica strategia applicabile, che può partire dal territorio per essere ampliata al più ampio sistema nazionale. All'interno di questa rete l'azione delle associazioni di settore non può essere minimamente trascurata. Questa struttura spesso quale importante ed imprescindibile tramite all'interno delle dinamiche paziente - medico o pediatra di famiglia - specialisti dei centri di riferimento - assistenza territoriale continuativa. Inoltre le associazioni rappresentano un ottimo mezzo con cui fare veicolare le richieste dei pazienti. Ne è un esempio l'implementazione di uno Sportello di orientamento presso l'AOR "Villa Sofia-Cervello". I medici di famiglia e i pediatri di base non conoscono e non possono conoscere tutte le 8.000 malattie rare stimate dall'UE. E quando i sintomi non trovano un nome a chi si deve rivolgere il paziente o la sua famiglia? L'ARIS, d'intesa con altre associazioni e supportata dall'encomiabile lavoro della Dott.ssa Maria Piccione (Referente Regionale delle Malattie Rare), ha provato ad accorciare i tempi della burocrazia, che dovrebbe provvedere secondo il Piano Nazionale l'istituzione di uno sportello informativo regionale, implementandone uno, in via sperimentale, al VI piano del P.O. "Cervello". E quello che è emerso in modo evidente, nonostante i suoi pochi mesi di attività, è l'importanza che ha per i pazienti e per le loro famiglie la possibilità di fare affidamento su professionisti, in questo caso volontari opportunamente preparati sull'argomento, che mettono a disposizione le loro competenze per l'accoglienza del paziente, spaventato e confuso di fronte allo stato di incertezza in cui si ritrova, e creano dei collegamenti con gli specialisti e con i Centri di Riferimento più vicini funzionali ad orientarlo.

È a partire da questa idea di lavoro di rete che è stato realizzato il convegno "Le Malattie Rare: Centri di Riferimento a confronto nell'area metropolitana", tenuto il 3 Dicembre presso la "Sala Pier Santi Mattarella" dell'Assemblea Regionale Siciliana. Il valore che assume il dibattito tra le varie figure, istituzionali e non, che ruotano attorno al paziente con malattia rara e alla sua famiglia, l'importanza di mettere l'uno di fronte all'altro i Centri di Riferimento, il loro lavoro e le criticità che affrontano quotidianamente, rappresenta sicuramente una carta vincente rispetto alla possibilità di conoscere nuove metodologie operative e modulare le proprie affinché risultino sempre più efficaci per il trattamento e la cura di ogni singolo paziente.

MALATTIE RARE: RUOLO E ORGANIZZAZIONE DEI CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI

di Maria Piccione

Le malattie rare costituiscono un problema di sanità pubblica per l'impatto numerico sulla popolazione. Secondo una stima dell'OMS rappresentano il 10% delle patologie umane; si stima che il 6-8% della popolazione europea, complessivamente 27-36 milioni di cittadini, sia affetto da malattia rara (Bozza del Piano nazionale Malattie



Rare 2013-2016/Ministero della Salute). Dato ancora più rilevante è che circa il 30% delle malattie rare sono associate a disabilità intellettiva. L'OMS ha calcolato l'esistenza di circa 6.000 entità nosologiche, l'UE ne considera circa 8.000. Nel 2012 Orphanet (portale europeo delle malattie rare) codifica 6.000 patologie rare, e di circa il 50% non si conosce l'etiologia. In Italia si calcola che 1/200 bambini è affetto da disabilità complessa, e la maggior parte di esse riconosce un'etiologia genetica.

La Regione Sicilia ha identificato i Centri di Riferimento Regionale per malattie rare (CRR), secondo indicatori specifici (documentata esperienza, idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, attività scientifica e di ricerca) ed istituito il Registro per le malattie rare (D.A. del 29 aprile 2011 pubblicato in GURS Parte I n. 26 del 17/06/2011 e successive integrazioni). Nel D.A. n. 1631 10/08/2012, "Revisione della rete regionale per le malattie rare", all'art.2 sono stati, altresì, precisati gli ulteriori compiti affidati ai CRR: "Nel caso di patologie di interesse multispecialistico, ciascun centro di riferimento, sia nella fase diagnostica che nelle fasi successive di assistenza e controllo periodico, mediante procedure formalizzate di collaborazione, deve gestire e coordinare i percorsi assistenziali del paziente

presso vari reparti dello stesso presidio ospedaliero, o anche in strutture logisticamente separate".

La Regione Sicilia ha in corso un processo di istituzionalizzazione di un percorso clinico-diagnostico sia nel sospetto di malattia rara che nella gestione dei bisogni di salute del paziente con diagnosi certa.

In considerazione della necessità della continuità assistenziale si sta elaborando un modello di rete, articolato su tre livelli. Un primo livello riguarda la costituzione di un percorso diagnostico-terapeutico "facilitato" attraverso un'integrazione di interventi tra le diverse UUOO delle Aziende Ospedaliere in cui ricadono Centri di Riferimento per malattie rare. Il secondo è relativo alla costituzione di una rete assistenziale che coinvolga le diverse strutture territoriali e permetta, attraverso un sistema informatizzato, al responsabile del CRR di fornire il piano assistenziale individualizzato per ogni paziente alla ASP di appartenenza. Il terzo livello, infine, prevede la rete inter-pares ("second opinion", definizione di PDTA regionali per patologie rare, condivisione linee guida, etc.). In base all'evidenza della letteratura e ai documenti presentati anche in itinere dai Centri secondo un approccio di responsabilizzazione e condivisione, verranno definite ed aggiornate le proposte di protocollo dei trattamenti e dei percorsi assistenziali. Si ritiene, infatti, che l'orga-

nizzazione a più livelli possa, una volta realizzata, avere ricadute favorevoli non solo per una migliore qualità di vita dei soggetti affetti, ma anche per un risparmio di spesa sanitaria.

La gestione delle malattie rare necessita non solo di personale altamente qualificato e competente, ma anche di capacità di lavoro in rete, in uno spirito di collaborazione che vede al centro sempre il paziente e la sua famiglia. La rete assistenziale deve essere verticale (modello hub and spoke) con un sistema integrato tra il CRR ed i centri periferici, per attività che, in base alla loro complessità, vengono distribuite tra le varie sedi garantendo l'omogeneità dei modelli tecnico-professionali, l'utilizzo di equipe integrate e percorsi assistenziali ben definiti.

La rete, attraverso un sistema informativo regionale per le malattie rare, permette di migliorare:

- la conoscenza tra gli operatori sanitari sia dei segni clinici di allarme per malattia rara che della storia naturale delle singole patologie rare per evitare il ritardo diagnosi e di presa in carico;
- la formazione e l'aggiornamento del personale;
- la collaborazione tra le diverse U.U.O.O. delle singole Aziende Ospedaliere in cui ricade un Centro di Riferimento Regionale (possibilità di una "presa in carico" globale del paziente affetto da malattia rara, attraverso una integrazione degli interventi);
- la conoscenza tra gli operatori di cultura di utilizzo di sistemi informatizzati integrati;
- la collaborazione/integrazione Ospedale-territorio. La possibilità di interfacciarsi agevolerebbe l'operato dei sanitari a vari livelli e snellirebbe l'iter burocratico per le diverse pratiche sanitarie (piano terapeutico, piano per presidi medicali etc.). Il piano assistenziale comprende qualsiasi prescrizione, (farmaci, para-farmaci, dietetici, ausili, presidi, riabilitazione, chirurgia, etc.) che il centro globalmente definito ritiene essenziale mettere in campo per la presa in carico del paziente. Queste prescrizioni riguardano interven-

ti o prodotti che potranno essere dispensati all'interno dell'ospedale dove risiede il centro o anche da ospedali periferici, all'interno dell'ASP di residenza del paziente o dai servizi territoriali prossimi alla sua abitazione. Il piano assistenziale deve essere telematicamente inviato al PUA (Punto Unico di Accesso) dell'ASP che informerà il pediatra di libera scelta o il medico di medicina generale o gli ospedali periferici, ed attiverà il processo di decodifica dei bisogni (sanitari/sociali) del paziente per lo svolgimento dell'intero piano organizzativo di presa in carico.

L'assistenza ospedaliera secondo il principio delle reti integrate prevede la concentrazione della casistica più complessa, o che necessita di più complessi sistemi di gestione, in un numero limitato di centri (HUB, CRR) che trattino volumi di attività tali da garantire la miglior qualità dell'assistenza erogata e il miglior utilizzo delle risorse. L'attività di tali centri è fortemente integrata attraverso connessioni funzionali con quella dei centri periferici (SPOKE) che assicurano l'assistenza per la casistica a minore grado di complessità (come le Unità Operative di Neonatologia, Pediatria, Neuropsichiatria Infantile, Medicina, Endocrinologia, Ortopedia Pediatria, Odontoiatria etc.), che inviano i pazienti con sospetta malattia rara al CRR per l'inquadramento diagnostico, e/o che gestiscono le patologie acute.

La rete assistenziale orizzontale prevede l'azione integrata del CRR e del territorio (PUA, medici o pediatri di famiglia, servizi specialistici territoriali, servizi sociali, associazioni di familiari e/o di pazienti, volontariato sociale).

Alla luce di quanto sopra detto è stato attivato, presso l'AOOR Villa-Sofia Cervello, uno sportello informativo in conformità agli altri sportelli regionali ed al Telefono Verde Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, per dare tutte le informazioni possibili ai pazienti con malattie rare. Tale servizio si prefigge lo scopo di "indirizzare" il paziente o il caregiver verso i migliori Centri Regionali Malattie Rare o Nazionali.

IL MEDICO DI FAMIGLIA E LE MALATTIE RARE

di Luigi Spicola



Le malattie rare (MR) sono un ampio gruppo di patologie definite dalla bassa prevalenza nella popolazione, che si caratterizzano per:

- numerosità (circa 7.000),
- eterogeneità nell'età di insorgenza (numerose si manifestano già alla nascita o nell'adolescenza, ma molte altre compaiono quando si è raggiunta l'età adulta),
- nell'eziopatogenesi (l'80% delle MR è dovuto a cause genetiche, il restante 20% è invece il risultato di fattori associati all'alimentazione, all'ambiente, a infezioni o ad abnormi reazioni immunitarie),
- nella sintomatologia (possono interessare uno o più organi e apparati dell'organismo).
- In totale si stimano tra 27 e 36 milioni di persone coinvolte nella sola Unione Europea (UE) di cui circa 1-2 milioni in Italia.

Per la loro rarità queste malattie sono poco conosciute dai medici, se non dagli ultra specializzati, e giungere alla loro diagnosi richiede spesso tempi molto lunghi. Dalla loro caratteristica principale, la rarità, infatti, dipendono in parte le difficoltà dei pazienti a ottenere una diagnosi appropriata e tempestiva e un trattamento idoneo: la scarsa disponibilità di conoscenze scientifiche, che scaturisce dalla rarità, determina spesso lunghi tempi di latenza tra esordio della patologia e diagnosi che incidono negativamente sulla prognosi del paziente.

In particolare, i percorsi diagnostico-terapeutici sono complicati dal numero di strutture e operatori sanitari (e spesso dalla loro non omogenea distribuzione sul territorio nazionale) in grado di fornire risposte soddisfacenti ai bisogni di salute di pazienti affetti da MR. Ciò è dovuto al fatto che la risposta deve essere di alto livello qualitativo: queste malattie necessitano di un'assistenza ultraspecialistica, volendo intendere con ciò il possesso e l'utilizzo di conoscenze che vanno oltre la formazione sul piano teorico (le MR spesso non sono trattate sui libri di medicina) e l'esperienza clinica non solo di base ma anche specialistica. Inoltre, la difficoltà a condividere esperienze cliniche determina invece criteri diagnostici fortemente disomogenei.

La rarità incide anche sulle possibilità della ricerca clinica, in quanto la valutazione di nuove terapie è spesso resa difficoltosa dall'esiguo numero di pazienti

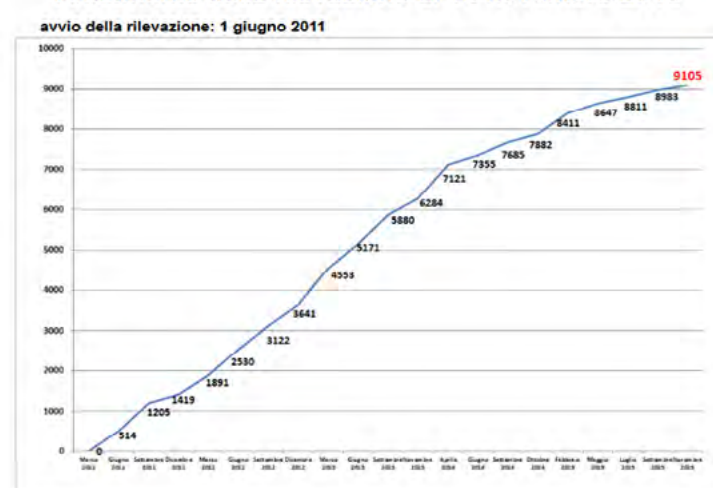


arruolabili nei trial clinici. Il ricorso a una casistica multicentrica può, inoltre, diminuire la qualità dello studio, in quanto i criteri di reclutamento e trattamento possono essere disomogenei.

LE DIMENSIONI DEL PROBLEMA IN SICILIA

In Sicilia nel 2011 è stato istituito il Registro Regionale delle Malattie Rare, coordinato e gestito dal DASOE (Dipartimento Attività Sanitarie e Osservatorio Epidemiologico), che dà le informazioni epidemiologiche per comprendere le dimensioni del fenomeno. Nella tabella 1 è mostrata la prevalenza delle MR in Sicilia al 12 novembre 2015 il cui numero totale è pari a 9105 (8928 pazienti). Al primo posto è la Malattia di Down con 686 pazienti, seguita da Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica (485 pazienti), Sclerosi Laterale Amiotrofica (390 pazienti), Difetti Ereditari della Coagulazione (389 pazienti) e connettiviti differenziate (389 pazienti).

Andamento della rilevazione al 12 novembre 2015



È POSSIBILE UNA PREVENZIONE PRIMARIA?

Le Malformazioni Congenite (MC) rappresentano un problema prioritario di salute pubblica, come principale causa di mortalità perinatale, mortalità e morbidità infantile entro il primo anno di vita. Come indicato dai dati del Registro Nazionale Malattie Rare, fra i casi di malattie rare quelli ad esordio e diagnosi entro il 14° anno di vita (età pediatrica) circa il 44% appartiene a MC.

Le MC non letali spesso richiedono interventi medico-chirurgici e riabilitativi e frequentemente sono associate a gravi conseguenze cliniche a lungo termine, che determinano condizioni di invalidità anche grave. Sebbene permangano serie lacune conoscitive sull'eziopatogenesi delle MC multifattoriali, una strategia per la prevenzione primaria si avvale di alcuni punti basati sull'evidenza:

- la promozione dell'appropriata supplementazione periconcezionale con acido folico (AF);
- la promozione della vaccinazione antirubeolica e la prevenzione della toxoplasmosi in gravidanza;
- il corretto uso di farmaci nella donna fertile, con particolare riguardo a terapie antiepilettiche, antitumorali ed endocrine, e la conoscenza, da parte degli operatori del SSN, dei farmaci sostitutivi;

L'ASSOCIAZIONISMO

Medici Singoli

Modello dominante nel passato. Il medico agisce da solo ed è isolato

Medici in Associazione Semplice

I Medici si associano ma senza gli obblighi dei Medici in Gruppo

Medici in Rete

Medici informatizzati e collegati tra loro in rete, ma ancora singoli

Medici in Gruppo

Condivisione di ambulatori, obbligo di garantire adeguati livelli di continuità assistenziale diurna, possibilità di sostituzione interna.

Gruppi Complessi

NB: Vi sono poi le forme "Miste"



- la promozione di stili alimentari e di vita salutari e responsabili, con particolare attenzione alla prevenzione del fumo di sigaretta, dell'eccessivo consumo di alcolici, del diabete e dell'obesità;
- la tutela delle condizioni di lavoro, in particolare in presenza di esposizione a particolari sostanze tossiche (es. il lavoro in agricoltura intensiva).

IL CONTRIBUTO DELLA MEDICINA GENERALE

In atto, l'Organizzazione della Medicina Generale è illustrata dalla tabella 2, che mostra la modalità organizzativa prevalente è quella dell'associazione semplice, in rete ed in gruppo.



La legge Balduzzi prevede che in un prossimo futuro la Medicina Generale sarà organizzata in AFT (Aggregazioni Funzionali Territoriali) e UCCP (Unità Complesse di Cure Primarie).

Le AFT

- sono *forme organizzative mono-professionali* che perseguono obiettivi di salute e di attività definiti dall'Azienda, secondo un modello-tipo coerente con i contenuti dell'ACN e definito dalla Regione. Esse condividono in forma strutturata obiettivi e percorsi assistenziali, strumenti di valutazione della qualità assistenziale, linee guida, audit e strumenti analoghi;
- garantiscono l'assistenza ad una popolazione non superiore a 30.000 abitanti ed è costituita da medici di cure primarie operanti sia a ciclo di scelta che su base oraria;
- assicurano l'erogazione a tutti i cittadini che ad essa afferiscono dei livelli essenziali ed uniformi di assistenza (LEA), inclusa l'assistenza ai turisti;
- realizzano nel territorio la continuità dell'assistenza, estesa all'intero arco della giornata e per sette giorni alla settimana, per garantire una effettiva presa in carico dell'utente;
- sviluppano la medicina d'iniziativa anche al fine di promuovere corretti stili di vita presso tutta la popolazione.

Le UCCP

- rappresentano la *forma organizzativa complessa* che opera in forma integrata all'interno di strutture e/o presidi individuati dalla Regione, con una sede di riferimento ed eventuali altre sedi dislocate nel territorio;
- garantiscono il carattere multi-professionale della sua attività attraverso il coordinamento e l'integrazione principalmente dei medici, convenzionati e dipendenti, delle altre professionalità convenzionate con il Servizio Sanitario Nazionale, degli odontoiatri, degli infermieri, delle ostetriche, delle professionalità tecniche, della riabilitazione, della prevenzione e del sociale a rilevanza sanitaria.

Con l'attuale organizzazione, ed ancora di più in un prossimo futuro con la nuova organizzazione territoriale, la Medicina Generale dà il proprio contributo all'assistenza delle MR, oltre che promuovendo i punti precedentemente citati (uso di AC durante la gravidanza, adeguato stile alimentare, corretto uso di farmaci, ecc.), impegnandosi altresì nell'accoglienza dei giovani pazienti dal Pediatra e facendosi carico della salute complessiva del paziente affetto da MR, collaborando con gli specialisti della particolare patologia di cui è affetto il paziente.



IL COINVOLGIMENTO DEI RAPPRESENTANTI DEI PAZIENTI NELLE ERNS

di Claudio Ales

Cosa sono le ERN (European Reference Networks)? Le ERNs sono network di centri di expertise, prestatori di cure sanitarie e laboratori che hanno un'organizzazione che supera i confini di un singolo stato. Un centro di expertise può essere un'équipe medica, un centro medico o un ospedale che sia formalmente accreditato dallo stato membro in cui opera.

La rete è composta da un Centro di Coordinamento, sito in uno degli stati membri della Comunità Europea, e da una rete che si snoda per tutti i maggiori centri di presa in carico, ricerca o studio di un gruppo di malattie rare. L'orientamento che la Comunità Europea ha dato è quello di suddividere le malattie rare in gruppi, considerando il fatto che queste sono circa 7000 e non c'è la possibilità di studiarle singolarmente. L'obiettivo è stato quello di creare 23 ERNs che hanno avuto l'endorsement ufficiale il 15 Dicembre 2016 e che corrispondono a 23 gruppi di malattie diverse, ad esempio malattie rare immunologiche, neuromuscolari, epatiche, degli occhi, cardiologiche, neurologiche, etc.

Gli scopi delle reti di riferimento sono:

- applicare criteri comuni per combattere le malattie rare che richiedono cure specializzate;
- fungere da centri di ricerca e competenza per il trattamento di pazienti di altri paesi;
- assicurare la disponibilità di strutture per la cura, se necessario.

Oltre ai medici, del Centro di Coordinamento (Board) fanno parte integrante anche i rappresentanti dei pazienti, i cosiddetti ePAGs (European Patients Advocacy Groups), quasi totalmente eletti con una presentazione di candidature all'interno di Eurordis (la Federazione Europea che raggruppa circa 700 Associazioni europee e mondiali). A seconda la grandezza e complessità delle ERNs, il numero degli ePAGs è più o meno numeroso. Nella Rare Malformations and Developmental Anomalies and Rare Intellectual Disabilities ERN, ad esempio, i rappresentanti sono 8 proprio perché sono tante le malattie e sottogruppi di malattie che vengono affrontate. All'interno di questa organizzazione ci sono gruppi di lavoro che si occuperanno di registri, ricerca, formazione ed altri argomenti, che fanno da contorno alle malattie rare, ma sono altrettanto importanti e saranno seguiti singolarmente da ciò che ogni ePAG sceglierà.

Anche in Italia si dovrebbe andare verso la medesima direzione, ma il percorso sembra essere ancora tortuoso a causa della mancata approvazione dei nuovi LEA che, seppur pronti dal 2014 ed elaborati secondo raggruppamenti, ancora stentano a partire.

In Sicilia il percorso per raggruppamenti sembra si stia muovendo così come si stanno muovendo le varie attività che sono peraltro previste dal Piano Nazionale delle Malattie Rare. Dopo l'istituzione del Coordinamento Regionale Sicilia Malattie Rare presso l'Assessorato Regionale alla Sanità si stanno creando tanti precorsi dedicati che metteranno in comunicazione le Aziende Ospedaliere con il territorio.

Le parole collaborazione e condivisione risultano essere ricorrenti proprio a sottolineare l'importanza e la necessità che, così come accade per le ERNs, anche Ospedali ed ASP "parlino" tra loro.

Le mancate diagnosi o i ritardi delle stesse risultano essere gravi per il futuro del piccolo paziente con malattia rara perché, se non viene preso in carico in tempo utile, non si possono effettuare esami o eventuale prevenzione. Obiettivi cardini delle principali Associazioni che si occupano di Malattie Rare sono quelli di assicurare ai pazienti le corrette prese in carico e, ove non esistano cure o farmaci, la ricerca collegata all'istituzione di registri



possibilmente in una prospettiva europea che possa consentire di riunire sia dati relativi ai pazienti che collaborazioni fra medici.

CENTRI DI RIFERIMENTO REGIONALI PER LE MALATTIE RARE NELL'AREA METROPOLITANA DI PALERMO

Malattie Rare della Coagulazione e delle Anemie Rare nei bambini e nell'adulto – U.O. Emostasi

Prof. Sergio Siragusa
Tel. 0916554534 / 0916554410 / 0916554403

Malattie Rare del Metabolismo – U.O. Medicina Clinica

Dott. Angelo B. Cefalù
Tel. 0916554562

Malattie Rare del Metabolismo e delle Ghiandole Endocrine Sez. Di Endocrinologia

Prof.ssa Carla Giordano

Malattie Rare Neuromuscolari - U.O. Neurologia e Neurofisiopatologia

Prof. Vincenzo La Bella
Tel. 0916555158

Malattie Rare di Interesse Dermatologico - U.O. Dermatologia

Prof. Giuseppe Pistone
Tel. 3371440036

Tumori Rari e Tumori Solidi Eredofamiliari dell'adulto - U.O. Oncologia Medica

Prof. Antonio Russo
Tel. 0916552534

Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione, la Diagnosi, le Cure delle Malformazioni Congenite Rare - U.O. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale

Prof. Giovanni Corsello

Malattie Rare del Metabolismo e Reumatologiche dell'Infanzia - U.O. Clinica Pediatrica (Osp. Dei Bambini)

Dott.ssa Cinzia Castana
Tel. 0916666245 / 0916666241 (Day Hospital)

Malformazioni congenite rare (discinesia ciliare primitiva/ Sindrome di Kartagener - U.O. Pediatria II (Osp. Dei Bambini)

Dott.ssa Mirella Collura
Tel. 0916666186 (Reparto) / 0916666373 (Ambulatorio)

Tumori Rari e Tumori solidi ereditari del bambino - U.O. Oncoematologia Pediatrica

Dott. Paolo D'Angelo
Tel. 0916664316 / 0916664177 / 0916664143

Malattie Infettive Rare - U.O. Malattie Infettive

Dott. Calogero Buscemi
Tel. 0916664063 (anche fax) / 0916664077 / 0916664715

A.O.U.
Policlinico
"P. Giaccone"

A.R.N.A.S.
Civico

Malattie Rare di Interesse Dermatologico - U.O. Dermatologia

Dott.ssa Mirella Milioto
Tel. 0916662831 / 0916662840

Anemie Rare e Congenite - U.O. Ematologia con Talassemia

Dott.ssa Liana Cuccia
Tel. 0916664404

Malattie Gastrointestinali Rare - U.O. Gastroenterologia ed Endoscopia

Dott. Roberto Di Mitri
Tel. 0916663055 - 3075 - 3059 (matt.) / 0916663059 (pom.)

Tumori Rari e Tmori Solidi Eredofamiliari del bambino - U.O.

Oncoematologia Pediatrica
Dott. Antonino Trizzino
Tel. 0916664316 / 0916664177

Malattie Rare dell'Apparato Genito-Urinario (Cistite Interstiziale) - U.O.

Urologia Ginecologia
Dott. Biagio Adile
Tel. 0917808070 - Email: uroginecologia@ospedaliriunitipalermo.it

Malattie Rare delle Ghiandole Endocrine e Disturbi Immunitari

(Angioedema Ereditario) - U.O. Patologia Clinica
Dott. Francesco Arcoleo
Tel. 0916802882 - Email: patologiaclinica@ospedalecervello.it

Prevenzione e Terapia Fetale delle Emoglobinopatie e delle Anemie Rare - U.O.

Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Epatici
Prof. Aurelio Maggio
Tel. 0916802012 (ore 11.30 - 13.00)

Malattie Genetiche Rare, Cromosomiche e della Sindrome di Down - U.O.

Genetica Medica
Prof.ssa Maria Piccione
Tel. 0916802822

Diagnosi Prenatale e Terapia Intrauterina delle Patologie Fetali - U.O.

Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale
Dott.ssa Francesca Damiani
Tel. 091682614 - 2684

Malattie Neuromuscolari Rare - U.O. Malattie Apparato Respiratorio

Dott.ssa Grazia Crescimanno
Tel. 0916802615

Malattie Rare Reumatologiche dell'adulto - U.O. Reumatologia

Dott. Giuseppe Provenzano
Tel. 0917808493 / 0917804418

Malformazioni Congenite Rare del Fegato e dell'Addome - U.O. Pediatria

Dott.ssa Riva / Dott. Sciveres
Tel. 0912192133 - Email: ufficioprenotazioni@ismett.edu

A.O.O.R.
"Villa Sofia -
Cervello"

I.S.M.E.T.T.

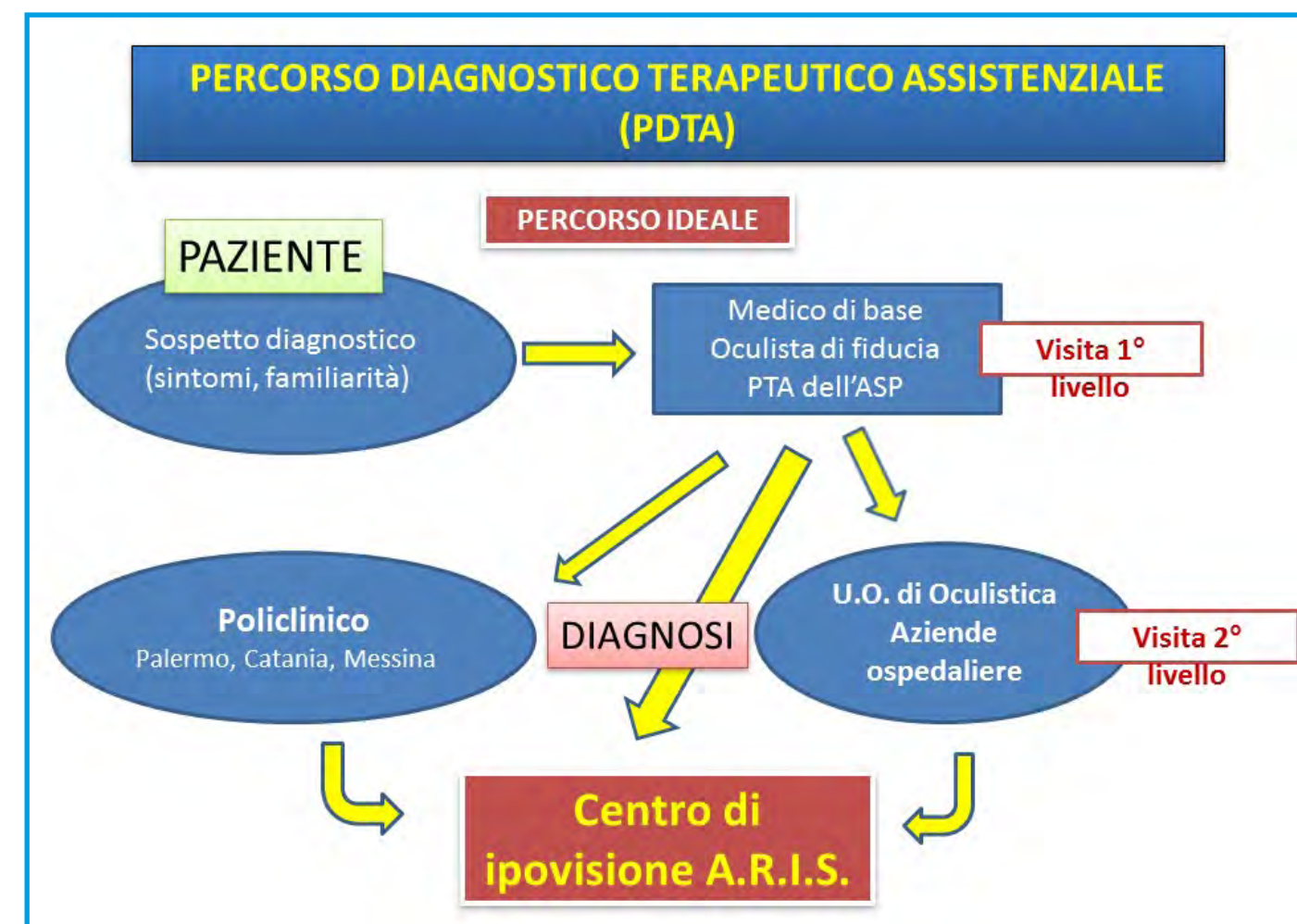


**PDTA DEI PAZIENTI
CON DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE**

di A. Giuffrè/R. Gugliotta

Il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) si costituisce quale metodo di lavoro che consente di strutturare e integrare attività e interventi in cui diverse specialità, professioni e aree d'azione (ospedale, territorio, ecc.) sono implicate nella presa in carico globale del paziente. Inoltre il PDTA va oltre la valutazione dell'iter di cura nei soli termini di efficienza funzionale degli strumenti e delle strutture di terapia e diagnosi, ma consente altresì di analizzare la congruità delle attività svolte rispetto agli obiettivi, singoli e comuni, alle linee guida di riferimento, alle risorse disponibili, ai ruoli di ciascuno, ai tempi e agli ambiti di intervento. Ciò porta ad una valutazione degli outcomes che concorre a programmare azioni che incrementino l'efficacia e l'efficienza di ogni singolo intervento previsto. Nella gestione delle malattie rare dell'occhio un percorso così progettato assume una valenza ancora più forte in quanto queste si caratterizzano per elevata complessità, bassa incidenza nella popolazione,

frequente legame con altre malattie rare, cronicità, eterogeneità, frequente diagnosi in età precoce ed ereditarietà, tutti elementi che, se uniti alla frammentazione degli interventi di diagnosi e cura, concorrono a creare, tanto nei pazienti quanto nei familiari, un frequente stato di disorientamento ed abbandono. Creare un PDTA comporterebbe dunque la possibilità di strutturare delle concrete ed efficaci prese in carico globali del paziente. Prendendo come esempio le Distrofie Retiniche ereditarie, che si configurano come il gruppo di patologie oculari più rappresentativo nel mondo occidentale, la degenerazione dei fotorecettori (coni e bastoncelli) e dell'epitelio pigmentato della retina provoca una progressiva perdita della funzione visiva, che può condurre a ipovisione o cecità e, in circa il 20% dei casi. Da anni il Centro di Ipovisione e Riabilitazione dell'ARIS assiste pazienti con distrofie retiniche ereditarie, e il numero di accessi relativi solo al Centro fa capire come queste malattie in realtà non siano poi così rare.



Dal 2010 ad oggi circa:

- 153 con retinite pigmentosa (130 non sindromica e 23 sindromica) la cui incidenza è di 1/4.000;
- 16 con malattia di Stargardt - 1/10.000;
- 16 con distrofia dei coni/acromatopsia congenita - 1/40.000;
- 5 con distrofia vitelliforme di Best - 1/100.000;
- 1 con amaurosi congenita di Leber - 1/50.000 (20% dei nati ciechi);
- 1 con retinoschisi giovanile - 1/25.000.

Quello che l'ARIS propone è l'attuazione di un PDTA rivolto agli individui, di tutte le fasce di età, che presentino segni e sintomi tali da indurre sospetto di malattia oculare, quali: movimenti oculari anomali (nistagmo, sguardo erratico, assenza di fissazione); segni oculo/digitali (pressione/sfregamento del bulbo oculare); difficoltà di adattamento alle variazioni di luminosità ambientale (cecità crepuscolare e notturna, abbagliamento); alterazioni del campo visivo; alterazioni della percezione dei colori; alterazioni retiniche sospette (pigmentazione retinica, aspetto distrofico del fondo, anomalie maculari). Parimenti, un approfondimento diagnostico deve essere considerato nel caso in cui sia presente una forma ereditaria retinica già diagnostica in famiglia.

definire la tipologia della forma ereditaria retinica.

Il PDTA deve concorrere anche a consentire l'accesso alla consulenza del genetista, che effettuerà anamnesi familiare e la ricostruzione dell'albero genealogico del paziente, il cui lavoro è alla base di una corretta diagnosi differenziale fra le forme sindromiche e quelle isolate, propedeutica alla richiesta del corretto test genetico e all'invio del paziente sospettato per una forma sindromica agli accertamenti di altri specialisti necessari per la valutazione clinica complessiva.

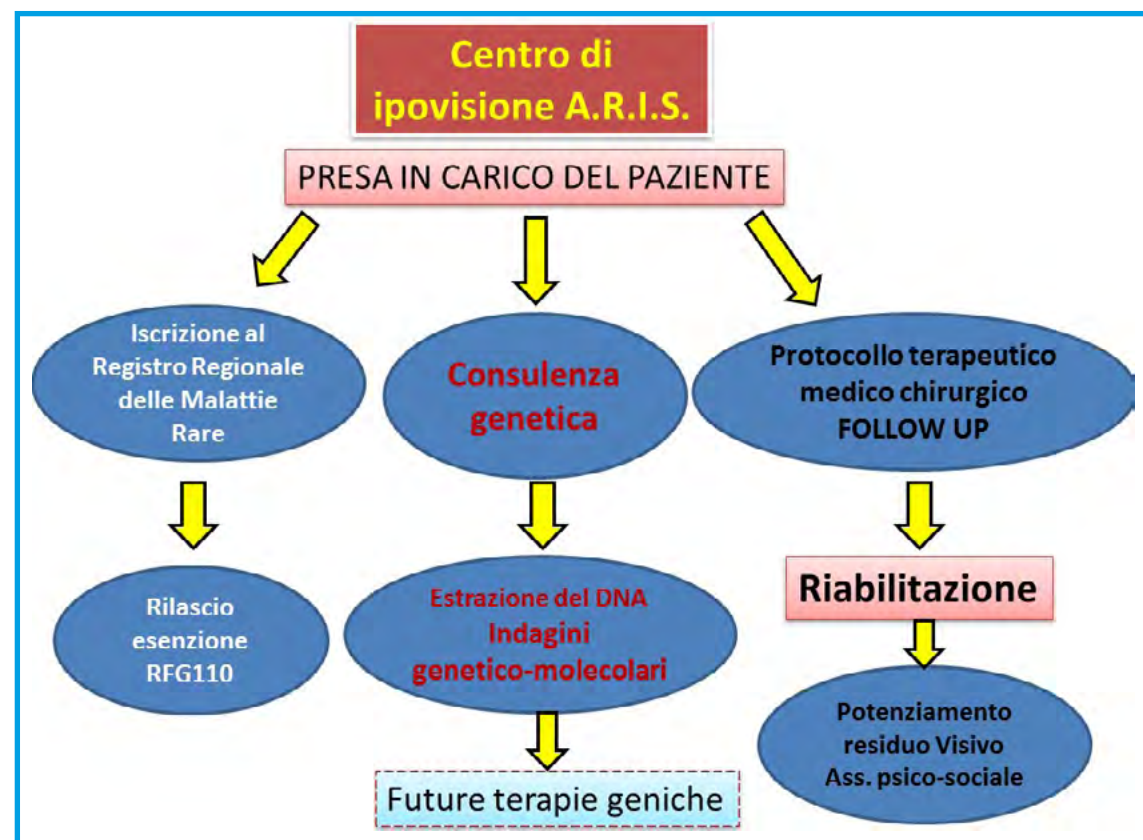
Il piano riabilitativo da proporre al paziente è ovviamente diversificato in base all'età.

Nel bambino con deficit visivo ad insorgenza precoce è indispensabile: sostenere e promuovere lo sviluppo neuropsicomotorio globale; facilitare le acquisizioni posturo-motorie e cognitive mediante l'utilizzo delle abilità alternative quali tatto ed udito; promuovere e sostenere la relazione madre-bambino ed in generale la famiglia tutta; prevenire l'instaurarsi di difficoltà affettivo-comportamentali che possono derivare dalla deprivazione sensoriale.

I pazienti dalla seconda infanzia fino all'età senile vengono seguiti per le loro necessità riabilitative presso gli ambulatori di Ipvisione e Riabilitazione visiva, a scopo valutativo, per pianificare percorsi di riabilitazione, di orientamento e mobilità, di addestramento all'uso degli ausili.

I PDTA si configurano come strumento elettivo per la presa in carico globale del paziente in quanto, infine, consente di non tralasciare due importanti forme di assistenza: da un lato il supporto psicologico per il probando e/o la famiglia, necessario tanto nel momento

di scoperta della diagnosi quanto successivamente per l'elaborazione e l'accettazione della stessa; dall'altro l'assistenza sociale, che offre al paziente un spazio in cui rendere più semplici la conoscenza e l'approfondimento dei suoi diritti sociali e previdenziali.



La corretta procedura per la diagnosi delle distrofie retiniche ereditarie prevede che il paziente sia sottoposto ad una serie di accertamenti clinici oftalmologici, mentre altri approfondimenti sono da effettuare successivamente durante il follow-up, per meglio

I PAZIENTI TALASSEMICI E LA TERAPIA GENICA

di Elena Baiamonte

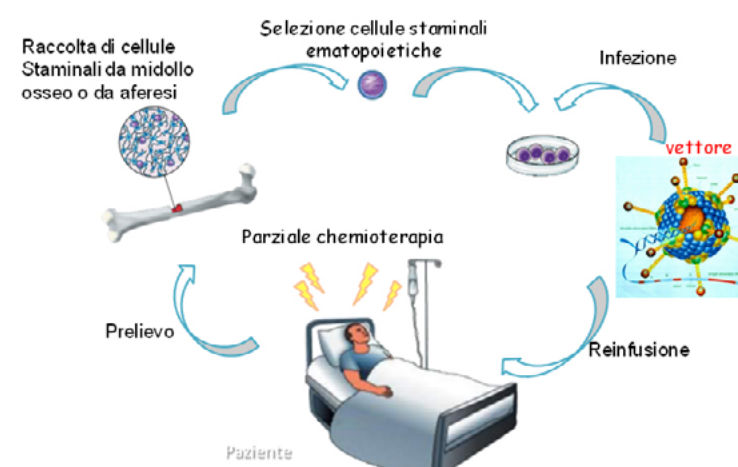
Le β -talassemie sono malattie causate da difetti genetici a carico dell'emoglobina, la proteina che trasporta l'ossigeno nel sangue. In conseguenza di ciò si ha una grave anemia che si manifesta dopo la nascita e che porta al bisogno periodico di trasfusioni di sangue per tutta la vita.

Oggi, nel mondo nascono 45.000 talassemici ogni anno e soltanto pochi di questi hanno accesso ad una terapia trasfusionale e cure adeguate; le morti annuali per mancanza di cure sono più di 27.130 nei paesi in via di sviluppo. Nei paesi industrializzati, il bisogno trasfusionale è soddisfatto, ma i pazienti comunque vanno incontro a gravi complicanze, determinate dall'accumulo di ferro conseguente alle numerose trasfusioni, in media una ogni 20 giorni.

Il sovraccarico di ferro viene in parte contrastato da medicinali, che vengono assunti giornalmente, i chelanti, ed in parte va a danneggiare organi vitali (cuore, fegato, pancreas, etc..) determinando morte precoce. Per tale motivo, il medico che segue il paziente talassemico non solo deve monitorare l'anemia, ma anche attenzionare tutte le problematiche cliniche che riguardano i diversi organi compromessi dal sovraccarico di ferro.

Tutto questo comporta anche una significativa spesa sanitaria. In Europa la talassemia si riscontra soprattutto nei paesi del Mediterraneo e per questo è conosciuta anche come Anemia Mediterranea. In Italia ci sono circa 7.000 pazienti, e di questi, circa 300 vengono seguiti presso il nostro Centro, riconosciuto come Centro di

Rappresentazione schematica di un protocollo di terapia genica



Riferimento Regionale per queste patologie e sito a Palermo presso il presidio ospedaliero "V. Cervello".

In questo Centro, denominato "Campus di Ematologia F. e P. Cutino", esistono laboratori dove vengono eseguiti sia gli screening per l'identificazione del portatore sano, sia la diagnosi prenatale precoce. Inoltre esistono laboratori di ricerca per la cura di questa malattia.

Al momento l'unica cura possibile consiste nel trapianto di midollo osseo da donatore compatibile. La sostituzione del midollo "sano" è risolutiva ma, oltre alla difficoltà di trovare un donatore compatibile, questa procedura presenta un certo grado di rischio di non riuscita, per rigetto del trapianto o per le complicanze che possono portare addirittura alla morte il paziente.

Oggi, una nuova e promettente terapia per la cura di questa malattia e di altre malattie genetiche è rappresentata dalla Terapia Genica. Essa consiste nell'introduzione, nelle cellule staminali del midollo osseo del paziente stesso, del pezzo di DNA (il gene) che codifica per l'emoglobina; mentre per veicolare il "gene sano", vengono usati dei virus inattivati in laboratorio che si chiamano "vettori". È dunque evidente come la terapia genica rappresenti un'ottima alternativa al trapianto di midollo osseo, sia perché utilizzando le cellule del midollo del paziente stesso supera la difficoltà di trovare un donatore compatibile, sia perché non si hanno problemi di rigetto né necessità di fare terapia immunosoppressiva per tutta la vita, per evitare il rigetto delle cellule del donatore.

Ad oggi sono in corso diversi studi pilota di Terapia Genica nel mondo e di questi uno è condotto presso il nostro Centro in collaborazione con il Memorial Sloan Kettering Cancer Center di New York. I risultati sono promettenti: questa terapia innovativa è fattibile e risulta abbastanza sicura ed in alcuni casi si è ottenuta la completa guarigione. Numerosi laboratori, incluso il nostro, oggi lavorano per perfezionare il protocollo clinico e per produrre "vettori virali terapeutici" più potenti e più sicuri.

Noi tutti e l'intera comunità scientifica siamo speranzosi che, in tempi brevi, questa terapia innovativa possa costituire un trattamento di successo per la cura di un numero sempre crescente di pazienti.

L'IMPORTANZA DI SAPER RICONOSCERE UN ANGIOEDEMA NON ALLERGICO

di Francesco Arcoletto/ Mariangela Lo Pizzo

L'angioedema è, per definizione, un edema ricorrente, autolimitante e non pruriginoso presente a livello dei tessuti sottocutanei (come in foto) e della sottomucosa, causato da un transitorio aumento della permeabilità vascolare localizzato a livello degli strati più profondi per effetto del rilascio di uno o più mediatori vasoattivi.

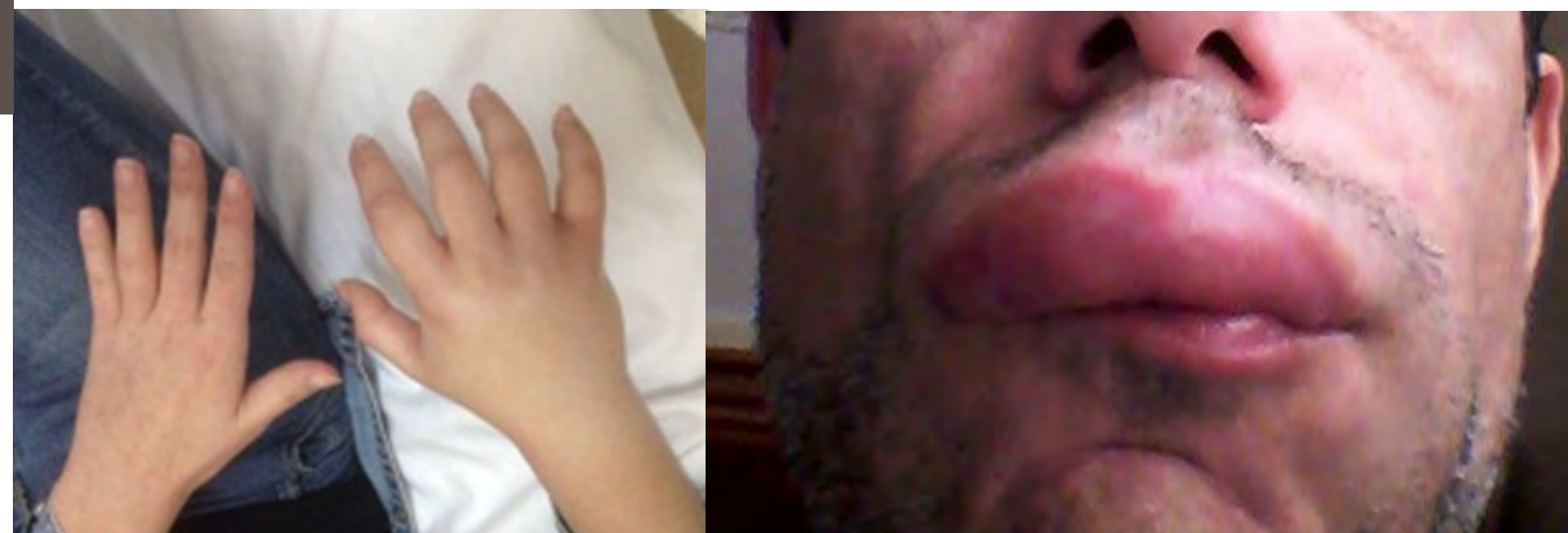
L'angioedema può comparire in qualunque parte del corpo, ma i siti comunemente interessati sono il volto, le labbra, le estremità, la mucosa oro-faringea, i genitali e la mucosa dell'apparato gastrointestinale. Sebbene nel 45% dei casi tale patologia si associ all'orticaria, in quella che viene definita sindrome orticaria-angioedema (di natura allergica), le manifestazioni di angioedema compaiono frequentemente in forma isolata o comunque con una minima componente orticarioide.

Nella pratica clinica è indispensabile, sulla scorta di dati clinici e strumentali, saper riconoscere la natura non allergica di un angioedema isolato. Gli angioedemi senza orticaria possono essere distinti in due forme patogenetiche: quelli che rispondono ai farmaci della classe degli antistaminici (angioedemi istaminergici) e quelle che non rispondono a tali farmaci (angioedemi non istaminergici) poiché il mediatore vasoattivo in queste forme è generalmente la bradichinina (angioedemi brichinergici). La mancata conoscenza dell'eziopatogenesi dell'angioedema non istaminergico può causare errori diagnostici e quindi un errato trattamento, che può mettere a rischio la vita del paziente soprattutto in situazioni di emergenza, quali l'edema della glottide con rischio di morte per asfissia, poiché in questi casi il trattamento terapeutico standard con

anti-istaminici, corticosteroidi e adrenalina risulta del tutto inefficace.

Nella classificazione degli angioedemi (senza orticaria) non istaminergici bisogna considerare le

a volte invece rappresenta un sintomo ricorrente all'interno di un quadro clinico già definito o, più frequentemente, ancora da inquadrare. La vera emergenza medica, come accennato in precedenza,



forme ereditarie e le forme acquisite. In un caso e nell'altro il meccanismo patogenetico determina un aumento dei livelli circolanti di bradichinina responsabile dell'angioedema. Le forme ereditarie comprendono l'angioedema ereditario con deficit quantitativo o funzionale dell'inibitore C1 esterasi (C1-INH-angioedema), una malattia rara con una prevalenza stimata intorno a 1/60000 dovuta a mutazioni in uno dei due alleli del gene C1-INH, che si traducono in bassi livelli plasmatici dell'inibitore C1 esterasi oppure in una proteina non funzionante. Tra le forme ereditarie sono comprese anche quelle caratterizzate da mutazioni che interessano il gene che codifica per il fattore XII della coagulazione (FXII angioedema) e con valori normali di C1 inibitore.

Tra le forme acquisite di angioedema isolato si considerano le forme da carenza acquisita di C1-INH, non dovuta a mutazioni genetiche ma ad una carenza del C1-INH per aumentato consumo. Questa variante è frequentemente associata a malattie linfoproliferative o autoimmuni. Altro gruppo è rappresentato dagli angioedemi da ACE-inibitori (ACEI-angioedema) associati al trattamento con farmaci antiipertensivi della classe degli ACE-inibitori, che bloccando l'azione dell'enzima ACE (enzima di conversione dell'angiotensina) implicato nel catabolismo della bradichinina determinano un incremento dei livelli plasmatici di bradichinina, responsabile della vasopermeabilità e delle manifestazioni di angioedema.

Il pronto soccorso è il luogo a cui più frequentemente si rivolgono i pazienti in corso di attacco acuto di angioedema. Spesso si tratta di un primo episodio,

è rappresentata dagli attacchi di angioedema a livello della glottide, o anche dagli attacchi addominali con quadro clinico di addome acuto che possono condurre a manovre chirurgiche non necessarie, se non tempestivamente diagnosticati. Per i pazienti con diagnosi accertata di angioedema ereditario esiste una via preferenziale di accesso al pronto soccorso. Al loro arrivo al triage i pazienti mostrano il tesserino che viene loro rilasciato al momento della diagnosi, nel quale è riportato il tipo di farmaco da somministrare in caso di attacco acuto, nonché i numeri di riferimento da utilizzare in caso di necessità. All'ingresso del pronto soccorso, sulla base della sintomatologia, verrà assegnato un codice di gravità (fig 1): "codice rosso" in caso di sintomi di interessamento delle alte vie respiratorie o di edema della glottide; "codice giallo" in presenza di edema del volto, del collo e nei casi di sintomatologia dolorosa gastro-intestinale; "codice verde" per tutte le manifestazioni di edema cutaneo dei distretti periferici.

Generalmente in area di emergenza un paziente non noto con angioedema critico viene trattato assicurando la pervietà delle vie aeree, se necessario attraverso intubazione o tracheotomia urgente, adottando le terapie standard a base di corticosteroidi, antistaminici ed adrenalina. La mancata risposta a tali farmaci, utilizzati nei protocolli delle aree di emergenza in caso di attacchi di angioedema istamino-mediati, deve immediatamente indirizzare il medico verso una diagnosi di angioedema bradichinino-mediato e all'uso di farmaci specifici (concentrato umano di C1 inibitore e/o inibitori della bradichinina).

figura 01

Attribuzione dei codici colore in Pronto Soccorso e sintomi di angioedema

CODICE ROSSO	Urgenza Assoluta	Molto critico, pericolo di vita, priorità assoluta, accesso immediato alle cure e intervento tempestivo	<ul style="list-style-type: none"> ■ Angioedema del volto/cavo orale/collo, e uno dei seguenti sintomi: <ul style="list-style-type: none"> - disfonia - tirage e/o corngage - distress respiratorio/ F.R. >30/min - desaturazione dell'ossigeno (<90%)
CODICE GIALLO	Pericolo	Mediamente critico, presenza di rischio evolutivo, possibile pericolo di vita	<ul style="list-style-type: none"> ■ Localizzazione dell'angioedema al cavo orale/faringeo/volto/collo ■ Storia di angioedemi ricorrenti e dolore addominale ■ Disfagia ■ Sensazione, anche non obbiectivabile, di edema della lingua
CODICE VERDE	Intervento differibile	Poco critico, assenza di rischi evolutivi e di pericolo di vita, prestazioni differibili	<ul style="list-style-type: none"> ■ Interessamento di altre sedi cutanee (arti, genitali ecc.)
CODICE BIANCO	Non urgente	Non critico, pazienti non urgenti, possono essere visitati dal medico di medicina generale e tali prestazioni sono soggette a pagamento del ticket	

Modificato da linee guida Triage: G.U. 12/2001

SPORTELLI MALATTIE RARE: A SOSTEGNO DELL'ACCOMPAGNAMENTO DI PAZIENTI E FAMIGLIE

di Alessandra Iacò



Secondo le stime di Orphanet Italia (portale dove sono raggruppate tutte le malattie rare conosciute) nel nostro Paese sono 2 milioni le persone affette da malattie rare, ed il 70% sono bambini.

La rarità delle patologie influisce sulla carente trasparenza e chiarezza della diagnosi nonché dei percorsi assistenziali associati a garanzia dei diritti. Difatti, i PDTA (Percorsi Diagnostico-terapeutici Assistenziali, elaborati a livello regionale), le linee guida e le prestazioni erogate dalle aziende ospedaliere e dai servizi territoriali, ad oggi, vengono implementati a tutela esclusiva delle malattie rare codificate nei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza), non considerando l'intero spettro delle patologie rare ancora non del tutto conosciute.

L'appropriatezza e la qualità delle risposte in materia socio-assistenziale e sanitaria impone la co-costruzione di un lavoro di rete fra i Centri di Riferimento Malattie Rare, Medici di Medicina Generali e Pediatri di libera scelta al fine di indirizzare, con maggiore precisione, il paziente o i caregivers verso mirati percorsi diagnostico-terapeutici specialistici e ultra-specialistici con adeguate forme di accompagnamento psicosociale. La realtà operativa regionale appare, tuttavia, critica e latente nel predisporre le misure di intervento ad hoc: è, infatti, evidente l'importante disagio e carico emotivo dei pazienti e delle loro famiglie, il cui stato risulta aggravato dalla condizione di solitudine.

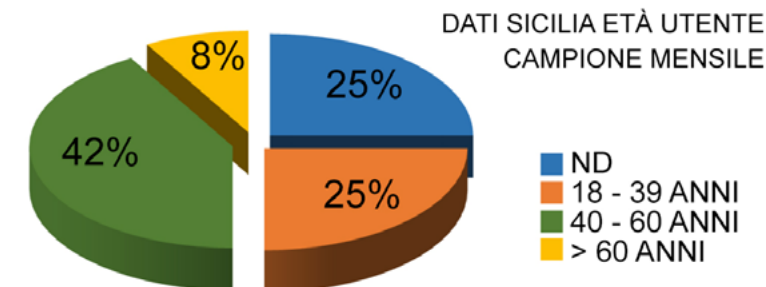
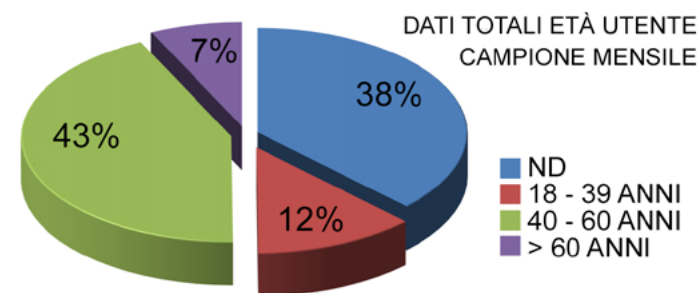
L'ARIS, in linea con tali assunti posti alla base dell'assistenza integrata ai diversamente abili, si fa promotrice e realizza, in collaborazione con il Coordinamento dei Centri di Riferimento Regionali delle Malattie Rare che hanno sede presso l'AOOR "Villa Sofia-Cervello" di Palermo, diretto dalla Prof.ssa Maria Piccio-

ne, il Comitato Consultivo della stessa Azienda e l'Associazione Pten Italia, lo "Sportello Malattie Rare". Tale iniziativa, unica nell'intero territorio regionale, è fautrice di innovatività e cambiamento in un'ottica di crescita multidisciplinare delle reti ospedaliere e di comunità a vantaggio della presa in carico dei bisogni differenziati di salute delle persone sofferenti di una patologia rara.

Qualsivoglia malattia rara, al momento della diagnosi, genera stati emotivi di ansia, paura, talvolta umore depresso, nonché disorientamento e sfiducia che necessitano una rifunzionalizzazione dei servizi ed un loro costante raccordo in vista dell'attenzione operativa rivolta all'utente: quest'ultimo, da mero destinatario passivo degli interventi standardizzati, diviene protagonista attivo dei suoi percorsi assistenziali. Lo Sportello Malattie Rare, collocato all'interno del P.O. "V. Cervello", funge, pertanto, da solido polo strategico che, in collegamento funzionale con le realtà formali e informali della comunità territoriale e nazionale, fornisce un supporto alle persone con disabilità: in particolar modo, offre loro un'azione informativa capillare rispetto alle prassi di assistenza e previdenza sociale, finalizzate al riconoscimento dei diritti di partecipazione e cittadinanza attiva, nonché contestualmente interventi di sostegno psicologico mirato ai bisogni intrapsichici.

Dunque lo Sportello sviluppa i suoi percorsi di aiuto mediante le diversificate azioni ed attività a carattere multidisciplinare:

- *Gestione dei raccordi inter istituzionali e non* con gli enti pubblici, privati e no-profit del territorio (Centri di Riferimento per le Malattie Rare, Aziende Ospedaliere, ASP, INPS, Patronati, Uffici di Servizio Sociale Comunale ed Associazioni del terzo settore ed in particolare con quelle afferenti ai Comitati Consultivi Aziendali-CCA);
- *Segretariato Sociale*: attività di accoglienza, ascolto attivo e diagnosi psico-sociale volte a:
 - l'individuazione dei bisogni sociali e non;
 - l'orientamento e l'informazione rispetto i servizi di supporto e le pratiche per il riconoscimento dell'invalidità civile, l'accompagnamento, le indennità eco-nomiche e le leggi n. 104/1990 e n.138/2001, decreto 279/2001, Nuovi LEA;



- *Interventi di sostegno psicologico* per la gestione dei vissuti emotivi complessi collegati alla malattia. A Novembre, presso il Centro Nazionale delle Malattie Rare di Roma diretto dalla Dott.ssa Domenica Taruscio, si è svolto un incontro fra i rappresentanti degli Sportelli Regionali ed il Telefono Verde Malattie Rare durante il quale sono stati esplicitati tutti i dati relativi ad un mese "pilota".

A titolo esemplificativo, sono riportati, alcuni grafici che fanno parte di un lavoro realizzato dalla collaborazione fra il Telefono Verde Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità-Centro Nazionale Malattie Rare e dagli Sportelli Malattie Rare di alcune Regioni Italiane, tra queste anche la Sicilia.

La discussione sui dati raccolti, sebbene relativa ad un solo mese e quindi non totalmente rispondente alla realtà di ciascun servizio, ha messo tuttavia in luce la necessità di:

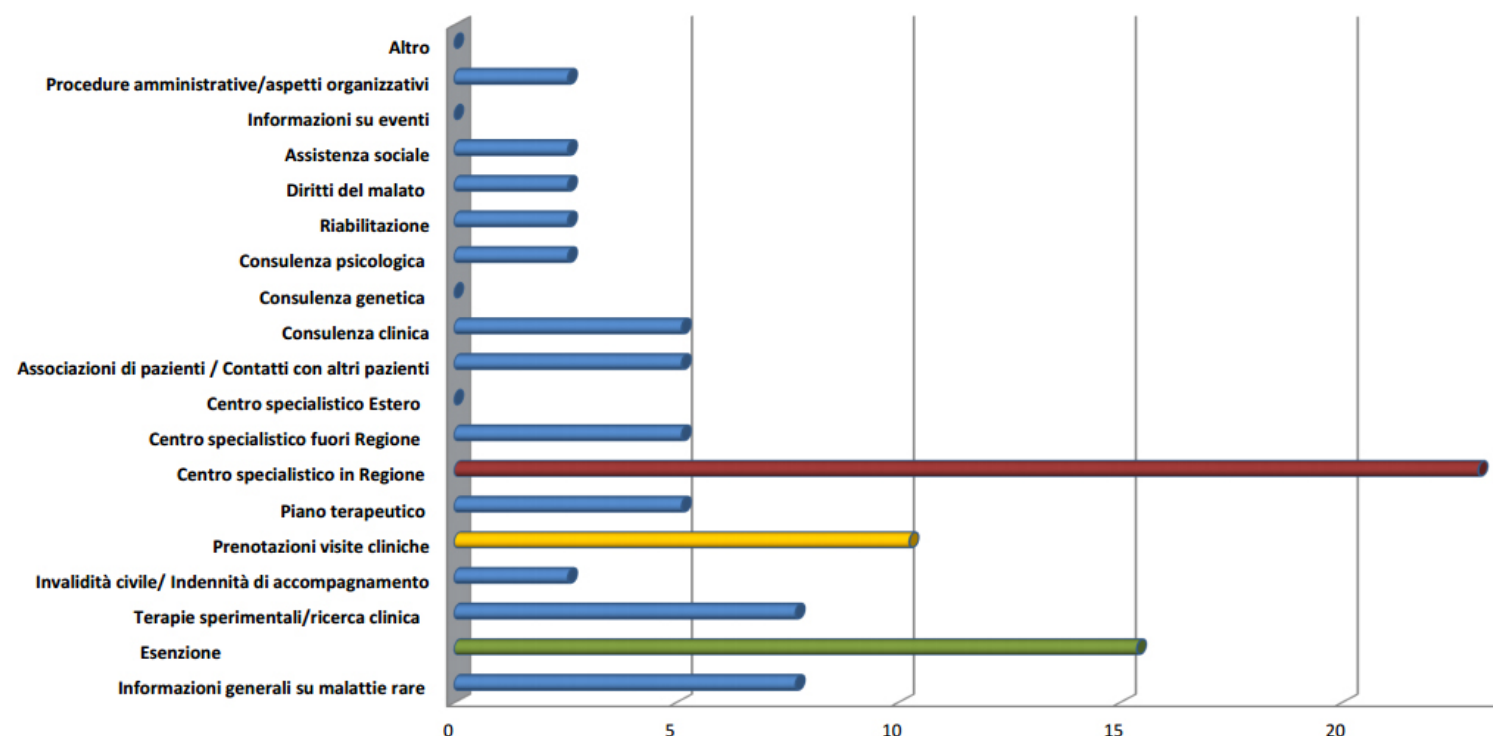
- armonizzare le informazioni fornite all'utenza;
- individuare le modalità e le tematiche di supporto reciproco;
- condividere - ove necessario - modelli operativi;

- produrre materiale informativo per il cittadino, che sia di facile reperibilità e utilizzo;
- creare uno spazio web in cui presentare in modo chiaro i servizi informativi regionali e nazionali esistenti, specificando caratteristiche e mission in modo da orientare al meglio e non creare false aspettative nell'utenza;
- ideare e organizzare come "network" corsi di formazione (residenziali e/o e-learning) rivolti agli operatori dei servizi informativi locali e dei distretti.

Durante la riunione tutti i partecipanti hanno espresso il desiderio di ufficializzare il "network dei servizi di informazione" attraverso un comunicato stampa ufficiale e congiunto in occasione della prossima Giornata Mondiale delle Malattie Rare (28 febbraio 2017) e dei documenti ufficiali, come ad esempio un accordo di collaborazione o simili, obiettivi ovviamente a più lungo termine.

A tale scopo, il gruppo di lavoro dovrà individuare un nome che lo rappresenti, che potrebbe essere ispirato allo slogan del Rare Disease Day 2017 sul tema della ricerca.

OGGETTO DELLA RICHIESTA SICILIA



GIORNATA DELLE MALATTIE RARE 2017

La Ricerca dà Speranza alle persone che vivono con una malattia rara...

La Ricerca è il tema centrale di quest'anno per la Giornata delle Malattie Rare, un importantissimo appuntamento mondiale che come sempre si celebra l'ultimo giorno del mese di Febbraio.

In tutti i campi della medicina questa indubbiamente rappresenta una componente fondamentale, lo è forse ancor di più nell'ambito delle malattie rare, perchè continuamente ne vengono scoperte di nuove, perchè ancora troppo spesso non si sa come intervenire, perchè la sintomatologia è molto eterogenea e complessa.



Provare a spostare la ricerca dall'ambulatorio alla comunità è un'impresa ardua, ma l'intento è proprio quello di focalizzare l'attenzione di quanti hanno la possibilità direttamente o indirettamente di ampliare la loro consapevolezza sull'importanza della ricerca per la comunità delle malattie rare e di agire di conseguenza, ma anche di contribuire ad ampliare la conoscenza pubblica su queste tematiche.

La Giornata delle Malattie Rare 2017 vedrà quindi migliaia di persone di tutto il mondo sostenere il progresso della ricerca e riconoscere il ruolo imprescindibile che i pazienti stessi hanno nella **sensibilizzazione e promozione delle conoscenze su tale ambito**, nell'idea che la loro inclusione nello sviluppo delle politiche come anche dei protocolli per specifiche malattie rare possa rappresentare un contributo ancora maggiore.

Tutte le associazioni di settore si sono ampiamente mobilitate per l'organizzazione di incontri di formazione, manifestazioni, mostre e tanto altro, e in Italia quest'anno è stato raggiunto un numero record di eventi previsti: ben 170.

Tra le varie cose, a livello europeo EURORDIS sta organizzando il secondo *Simposio multilaterale su come migliorare l'accesso dei pazienti alle terapie per le malattie rare* il 22 -23 febbraio a Bruxelles. La sessione plenaria di questo

evento sarà trasmessa in diretta streaming su Eurordis.org/live.

La Fondazione svizzera BLACKSWAN ha invece promosso una petizione per chiedere maggiore sostegno alla ricerca sulle malattie rare, per firmare andate sul sito www.blackswanfoundation.ch/it/petition/.

In Italia, il Centro Nazionale delle Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità si sta mobilitando e, coinvolgendo diverse città italiane (Milano, Firenze, Palermo, Lecce e Potenza) impegnate nella sensibilizzazione verso il tema delle malattie rare, ha previsto per giorno 21 Febbraio un collegamento in streaming con l'evento principale che si terrà a Roma, un talk show (che vedrà anche dei protagonisti istituzionali) seguito da uno spettacolo musicale. Per la Sicilia, Palermo partecipa con l'ARIS, PTEN Italia e IRIS.



RARE DISEASE DAY.ORG



L'INTERVENTO PSICOLOGICO A SOSTEGNO DI RARE FRAGILITÀ

di Sara Giordanella

Quando a Jake fu diagnosticata una grave malattia metabolica al fegato con pericolo di vita le nostre speranze e sogni per il suo futuro sono state distrutte. Quando il tuo primo figlio nasce, sogni che diventi un giocatore di football professionista o magari un medico.

Questi sogni sono stati sostituiti da nuovi sogni come la speranza di riuscire a riportarlo a casa dall'ospedale o che visse abbastanza da sentirti dire "Mamma" e "Papà".

- Un genitore -

Sono numerose e severe le problematiche che affliggono la quotidianità di un malato raro.

La difficoltà di riconoscimento dei sintomi (che trova nella bassa incidenza sulla popolazione una delle principali cause) comporta l'emergere di innumerevoli ostacoli nel percorso di cura, sin dalla diagnosi, troppe volte giunta tardivamente. Pur se diversissime tra di loro, nelle manifestazioni cliniche e nei percorsi terapeutici necessari, le malattie rare sono contraddistinte da alcune peculiarità che non possiamo non considerare se vogliamo rilevare le inevitabili implicazioni di natura psicologica: complessità, gravità, natura degenerativa, cronicità, co-morbidità, difficoltà di cura, complessità della gestione clinica, difficoltà a reperire specialisti, necessità di farmaci orfani, limitazioni nell'autonomia e nell'inserimento sociale, professionale e civico, compromissione della qualità di vita, riduzione delle attese di vita e della progettualità futura.

Ciò significa non solo trascinare il fardello di una condizione morbosa pervasiva, con tutti i vissuti di frustrazione e impotenza ivi connessi, ma anche un'opprimente condizione di disorientamento, e stanchezza che relega i malati e le loro famiglie ad una estenuante stato di solitudine.

L'esperienza della malattia rara non incide solo sulla vita di chi porta addosso i segni clinici del suo manifestarsi, ma condiziona inevitabilmente tutto il sistema familiare e i suoi sottosistemi.

La diagnosi rappresenta un evento traumatico che modifica le priorità, riduce le occasioni relazionali e sociali di una normale vita quotidiana e condiziona le aspettative della famiglia, determinando quindi importanti modifiche nel suo stesso funzionamento.

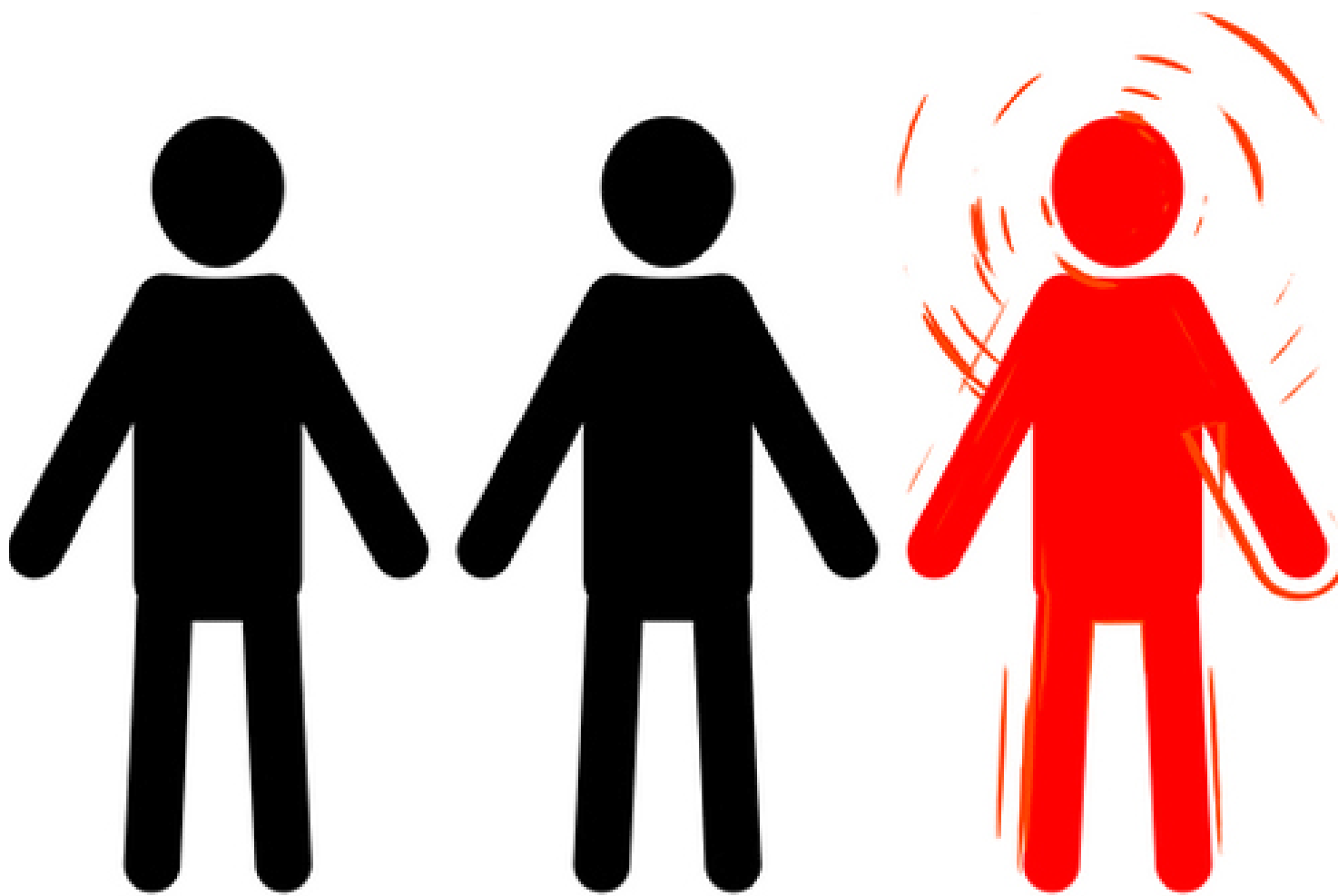
I primi ad essere destabilizzati da una diagnosi del genere sono sicuramente i genitori: il figlio reale si rivela diverso da colui che era stato idealizzato come oggetto d'amore, bello e perfetto. La coppia si trova a fare i conti con un vissuto di lutto, di inadeguatezza, con il senso di impotenza per non poter in alcun modo sopperire a tale incompletezza e spesso volte,

vista la modalità di trasmissione genetica, con un forte senso di responsabilità. Ecco dunque che la coppia genitoriale vive un caotico groviglio di emozioni: la paura per ciò che non si conosce e l'ansia per le difficoltà della sua gestione, le aspettative irrealistiche e l'investimento del medico di un ruolo salvifico, il duro confronto con i limiti della medicina e la successiva disillusione delle attese, le preoccupazioni finanziarie per gli onerosi costi che il percorso di cura comporta. Tali emozioni sono spesso causa di incomprensioni e conflitti e quando la crisi non è più gestibile spesso conduce la coppia alla separazione.

E i nonni? Il prezioso ruolo supportivo per i neo-genitori che la generazione precedente svolge, in presenza di una malattia rara, può essere intaccato o venir meno: le indicazioni tramandate da madre a figlia sull'accudimento di un neonato sembrano non valere più.

Tra gli intrighi legami familiari i fratelli rischiano spesso di rimanere in ombra e di vivere un coinvolgimento non equilibrato rispetto alla situazione ed alla maturità emotiva e cognitiva raggiunta: eccessiva responsabilizzazione ("aiutante del fratello"), precoce adultizzazione (bambino vissuto come "in grado di cavarsela da solo"), sentimenti di rabbia o di gelosia per chi è vissuto come il centro delle attenzioni e dell'affetto, bisogno di riconoscimento e di rassicurazione non accolto, iperinvestimento di speranze relative ai possibili traguardi di vita. Gli esiti di un interessante contributo di ricerca (2009) sul legame fraterno nelle malattie rare retiniche hanno evidenziato come nei fratelli si sviluppi una maggiore capacità empatica, un maggiore apprezzamento del valore della salute, capacità di accettazione delle differenze individuali, maggiore tolleranza, maturità e sensibilità, minore ricorso al pregiudizio e miglior utilizzo delle competenze sociali. Ciò induce a ritenere i fratelli un'importante risorsa.

Se la malattia in un adulto suscita sofferenza, preoccupazione, disagio, incertezza, necessità di modificare i propri stili di vita (in base al tipo e alla gravità



della patologia) e chiama spesso in causa una serie di interrogativi a volte senza risposta, tutto questo risulta amplificato nell'esperienza vissuta da un bambino raro. I suoi mezzi di comprensione cognitivi, emotivi ed affettivi sono ancora incompleti (a seconda dell'età) per riuscire ad attribuire un senso a ciò che vede cambiare intorno a sé. Egli vive cambiamenti a livello psicofisico e a livello relazionale e l'inevitabile disorientamento alle reazioni contraddittorie delle figure di riferimento che rischiano, spesso, di terrorizzarlo più della malattia stessa. Winnicot sosteneva che "Il bambino piccolo non può esistere da solo, ma è fondamentalmente parte di una relazione". Ogni genitore, insieme alle consuete cure dell'accudimento, per sostenere lo sviluppo del bambino deve saper esercitare alcune funzioni, quali la gestione e il contenimento delle angosce e delle emozioni, e il dare significato agli eventi. Ciò implica comprendere e contenere le esperienze dolorose, ma anche sostenere ed amplificare quelle buone, senza cadere nella trappola di chi dimentica le esigenze emotive e i messaggi che il bambino dà perché i suoi disturbi fisici e/o cognitivi assorbono tutta l'attenzione relazionale. È dunque importante che la coppia genitoriale sviluppi delle strategie di coping per affrontare queste situazioni indubbiamente stressanti, attivandosi per "dominare" l'evento e controllare le proprie emozioni. Subentra qui il ruolo dello psicologo: co-costruire il

percorso di superamento della crisi affinché sia meno gravosa l'espressione di difficoltà ed esigenze, delle aspettative deluse, delle incomprensioni, della rabbia e delle paure. Il tempo con lo psicologo diviene spazio di elaborazione delle emozioni, di "significazione" rispetto a quanto è successo e succederà, di presa di coscienza delle soluzioni possibili e dei loro limiti. E questo spazio diviene l'occasione per rivalutarsi come genitore, imparando ad esprimere il meglio di sé, cercando di ripensare in modo diverso al proprio bambino, di ridurre la sensazione d'impotenza e di incapacità legate alla ferita narcisistica, di elaborare ed accettare la malattia e i cambiamenti da essa provocati. Ma soprattutto diviene un momento di valorizzazione della funzione positiva dell'unione di coppia, volta anche alla ricostruzione dei progetti di vita. Chi fa diagnosi di malattia rara oggi si deve porre quindi lo scopo non solo di contribuire alla cura della patologia, ma anche e soprattutto allo sviluppo armonico dell'individuo. Diviene essenziale che sia quanto più strutturato e definito possibile il coinvolgimento di più figure professionali che sappiano da un lato fornire informazioni mediche chiare e specifiche e programmare interventi terapeutici mirati e dall'altro garantire accompagnamento e sostegno al paziente e ai familiari. L'augurio è che un impegno sempre più attento alla fragilità guidi gli attori delle politiche socio-sanitarie, al di là dei numeri e delle casistiche.

Tutte le Associazioni aderenti ad Unione no profit:



AAEE, ASSOCIAZIONE VOLONTARIA PER LA LOTTA, LO STUDIO E LA TERAPIA DELL'ANGIOEDEMA EREDITARIO
 Presidente: Massimo Cali. Sede: P.O. "V. Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo.
 Tel. 091-6802539/6802537/6802635; Email: mcali@virgilio.it



ADMO SICILIA ONLUS, ASSOCIAZIONE DONATORI MIDOLLO OSSEO
 Presidente: Gaetano La Barbera. Sede: Centro Medicina Trasfusionale P.O. "V. Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo.
 Tel. 091-534959/338 9917475; Email: admosicilia@libero.it, info@admosicilia.it; Sito: www.admosicilia.it



AFIPRES, ASSOCIAZIONE ITALIANA FAMIGLIE PER LA PREVENZIONE DEL SUICIDIO
 Presidente: Livia Nuccio. Sede: Via Besio 33/35, 90145 Palermo - c/o Presidio Pisani Padiglione 29 Via G. La Loggia 5
 Tel. 091-6574524/0916454542; Email: afipres1@afipres.org; Sito: www.afipres.org



AFPD, ASSOCIAZIONE FAMIGLIE PERSONE DOWN
 Presidente: Giuseppe Rocca. Sede: Via Riccardo da Lentini 12/14/16, Palermo.
 Tel/fax 091 6882717; Sito: www.afpdpalermo.org



AIL PALERMO, ASSOCIAZIONE ITALIANA CONTRO LE LEUCEMIE, LINFOMI E MIELOMA
 Presidente: Giuseppe Toro. Sede: P.O. "V. Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo.
 Tel. 091-6883145/7726778; Email: ailpalermo@virgilio.it; Sito: www.ailpalermo.it



ANGOLOGIRO
 Sede: Viale Piemonte 32, 90144 Palermo; Sede operativa: Via G. Sciuti 54, 90144 Palermo.
 Email: angologiro.italia@libero.it



ARIS, ASSOCIAZIONE DEI RETINOPATICI ED IPOVEDENTI SICILIANI
 Presidente: Rocco Di Lorenzo. Sede: Via Amm. Gravina 53, 90139 Palermo. Centro di Iprovisione e Riabilitazione Visiva presso P.O. "V. Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo.
 Tel. 091 7782629; Email: aris@ipovisione.org; Sito: www.ipovisione.org



ASEC ONLUS, ASSOCIAZIONE SICILIANA EPATOPATIE CRONICHE
 Presidente: Lia Pezzati. Sede: U.O. Medicina Interna e Gastroenterologia, P.O. "V. Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo.
 Tel. 0916802126; Email: mail@asec-onlus.it/asec-onlus@pec.it; Sito: www.asec-onlus.it



ASISBI, ASSOCIAZIONE SICILIANA SPINA BIFIDA E IDROCEFALO
 Presidente: Carlo Campione. Sede: Via Ammiraglio Rizzo 61, Palermo;
 Via Sacro Cuore 7, 93100 Caltanissetta.
 Tel. 0934 22941, 3396912978; Email: carlocampione@libero.it; Sito: www.asisbi.it



ASPIR, ASSOCIAZIONE SICILIANA PAZIENTI INSUFFICIENZA RESPIRATORIA
 Presidente: Antonino Di Gesaro. Sede: Via Volontari Italiani del Sangue 3, 90128 Palermo;
 ARNAS "Civico/ Di Cristina/Benfratelli" U.O. di Pneumologia.
 Tel. 091 9827864/360 663881; Email: aspir_onlus@yahoo.it



ASSOCIAZIONE OBIETTIVO TRAPIANTO
 Presidente: Renato Di Marco. Sede: Via Messina Marine 331, 90123 Palermo.
 Tel/fax 091 6496836; Email: info@obiettivotrapianto.it; Sito: www.obiettivotrapianto.it



ASSOCIAZIONE PIERA CUTINO ONLUS
 Presidente: Alessandro Garilli. Sede: P.O. "V. Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo.
 Tel. 091-7651825/6881664; Email: info@pieracutino.it; Sito: www.pieracutino.it



ASSOCIAZIONE VILLA LETIZIA
 Presidente: Aldo Pierluigi Mirabile. Sede: via Madonna del Riposo 151, 91011 Alcamo.
 Tel. 347 9993545; Email: villaletizia@libero.it



ASTRAFE, ASSOCIAZIONE SICILIANA PER IL TRAPIANTO DI FEGATO
 Presidente: Salvatore Camiolo. Sede: P.O. "V. Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo e "IS.ME.TT.", via Tricomi 1, 90127 Palermo.
 Tel. 091-2192610; Fax 091-2192277; Email: astrafe@libero.it; Sito: www.astrafe.sicilia.it



ATES, ASSOCIAZIONE TALASSEMICI SICILIANI
 Presidente: Filippo Martino. Sede: P.O. "V. Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo.
 Tel. 091 7803125/393 8398103/389 1521167; Email: atesonlus@gmail.com; Sito: www.atesonlus.eu



ATTA, ASSOCIAZIONE PER LA LOTTA AL TUMORE TIROIDEO ED AFFINI ONLUS
 Presidente: Gaspare Bonfanti. Sede: Dipartimento di endocrinologia, P.O. "V. Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo.
 Tel. 091-342388/6889037; Email: siciatta@tin.it



BONE HOPE ONLUS
 Presidente: Giuseppe Peralta. Sede: P.O. "V.Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo.
 Tel. 091 6883888; Email: bonehopeonlus@libero.it



COMITATO REGIONALE SICILIANO PER LA LOTTA CONTRO LA MIASTENIA E LE MALATTIE NEUROMUSCOLARI
 Presidente: Francesco Santoro. Sede: Via Buzzanca 34, 90145 Palermo.
 Tel. 091-204270/204270, 3339462366, 3493967428; Email: neurofranz@libero.it; Sito: www.miasteniasicilia.it



EUPSICHE
 Presidente: Francesca Rita Cerami. Sede: Via Tramontana 28, 90144 Palermo.
 Tel. 340 2465324; Email: eupsiche@libero.it



FIORDALISO, ASSOCIAZIONE DI UTILITÀ SOCIALE
 Presidente: Francesca Rita Cerami. Sede: Via Tramontana 28, 90144 Palermo.
 Tel. 340 2465324; Email: eupsiche@libero.it



FRATERNITÀ DI MISERICORDIA "S.M. KOLBE"
 Presidente: Giuseppa Brex. Sede: Via Palermo 4, 94017 Regalbuto (EN).
 Tel. 0935 71954/338 8956699; Email: misericordia.regal@hotmail.it



IO SENTO
 Presidente: Barbara Renda. Sede: Corso Calatafimi 419, 90129 Palermo.
 Tel. 091 9772075, 393 4829550; Email: iosento@yahoo.it



LILT, LEGA ITALIANA PER LA LOTTA CONTRO I TUMORI
 Presidente: Giuseppe Palazzotto. Sede: "Palazzo Barone", via Lincoln 144, 90144 Palermo.
 Tel. 0916165777, 3939758436; Email: legatumori.pa@gmail.com; Sito: www.legatumoripalermo.it



MEDI.AZIONE.ADR (ALTERNATIVE DISPUTE RESOLUTION)
 Presidente: Rosalia Aricò. Sede: Via Campolo 40, 90145 Palermo.
 Tel. 091 7480800, 320 8899078, 339 7320334; Email: medi.azione.adr@gmail.com



NEAVA, NUOVA ERA A VISO APERTO
 Presidente: Bartolo Antonio Maniscalco. Sede: P.O. "V. Cervello", via Trabucco 180, 90146 Palermo; Ospedale dei Bambini; la Casa della Gioia, Corso Tukory 260; la Casa della Solidarietà, via G. Ugdulena 10.
 Tel: 091 6686571, 339 1861411; Email: neava@libero.it



SOCIAL...MENTE
 Presidente: Grazia Maria Cantali. Sede: Via F. Crispi 274, 90146 Palermo.
 Email: socialmente@alice.it



STUPENDAMENTE
 Presidente: Marcello Alessandra. Sede: Vicolo Palagonia all'Alloro 12, 90133 Palermo.
 Tel. 360 503790, 347 1825509; Email: stupenda.mente@libero.it



La redazione di Unione News vuole dar voce ai propri lettori e per questo vi invita ad inviare articoli o testimonianze in merito alle vostre esperienze in ambito socio-sanitario ed associazionistico.

Chi volesse usufruire di questa possibilità può farlo:

- collegandosi al sito www.unionenoprofit.it e compilando il form nell'apposita sezione contatti;
- inviando una e-mail all'indirizzo unioneassociazionipa@gmail.com specificando nell'oggetto "collaborazione Unione News";
- scrivendo a "Redazione Unione News c/o ARIS, via Ammiraglio Gravina 53 - 90139 Palermo".

Alla mail andrà allegata la proposta di articolo (max 4.000 battute).

Si ricorda che è necessario specificare il consenso al trattamento dei dati personali ai sensi del D. Lgs 196/03.

I servizi e le attività delle associazioni aderenti all'Unione Associazioni No Profit "Società e Salute" Onlus sono espletate esclusivamente da volontari. Per sostenere tali attività e il trimestrale Unione News, nostro mezzo di comunicazione e informazione, confidiamo in un vostro contributo:

UNIONE ASSOCIAZIONI NO PROFIT "SOCIETÀ E SALUTE" ONLUS
BANCA PROSSIMA
 IBAN: IT48M0335901600100000060306

