



BOLLETTINO DELL'ORDINE DEI MEDICI CHIRURGHI E DEGLI ODONTOIATRI DELLA PROVINCIA DI PADOVA



In evidenza in questo numero:

Convegno:

✓ **La professionalità del Medico di fronte alle sfide del consumerismo e della burocrazia.**
20 Novembre 2010

✓ **Giornata del Medico e dell'Odontoiatra 2010**



Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Padova

CONVEGNO

LA PROFESSIONALITÀ DEL MEDICO DI FRONTE ALLE SFIDE DEL CONSUMERISMO E DELLA BUROCRAZIA

PADOVA
20 NOVEMBRE 2010
Hotel Piroga - Selvazzano Dentro (PD)



PROFESSIONALITÀ

LUGLIO - DICEMBRE
2010

7



di *Domenico Montemurro*

Le malattie rare: informazione, formazione, sensibilità. Quali prospettive per il futuro

**Intervista alla
Prof.ssa Paola Facchin**
*Responsabile del Coordinamento
Malattie Rare Regione del Veneto*

e a **Anna Maria Marzenta**
Presidente di COMETA-ASMME

Le malattie rare sono spesso argomento di dialogo tra colleghi e sovente se ne sente parlare come ambizioso programma sanitario europeo che coinvolge diversi ricercatori e clinici, ma anche i malati e le associazioni che aiutano mediante raccolta fondi. Manuel Posada de La Paz, Direttore dell'Istituto di Ricerca sulle Malattie Rare presso l'Istituto de Salud Carlos III, del network E-RARE, ha dettato le raccomandazioni per la Commissione Europea: "aumentare i finanziamenti, promuovere le malattie come un modello per le malattie comuni, facilitare la mobilità per i medici, finanziare i progetti, finanziare le lacune nella ricerca transfrontaliera e nelle sperimentazioni cliniche, rispondere ai bisogni delle malattie neglette (molto rare) e promuovere i network finanziati dalla Comunità Europea" (EURORDIS-Workshop del 1° Marzo 2010-Bruxelles).

Per tali motivi ho creduto utile intervistare la Responsabile del Coordinamento Malattie Rare Regione del Veneto Prof.ssa Paola Facchin chiedendoLe di fornirci dei validi "CONSIGLI PER L'USO". È chiaro che l'esistenza di associazioni di malati e familiari è fondamentale per promuovere la ricerca sulle malattie rare, insieme alla creazione di registri e network europei di ricerca o centri di eccellenza, quindi ho pensato di sentire anche la "voce" della Presidente di COMETA-ASMME (Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie), Anna Maria Marzenta.

Coordinamento Malattie Rare Regione del Veneto

Responsabile: Prof.ssa Paola Facchin

Linea telefonica Malattie Rare, attiva dal lunedì al venerdì, dalle ore 9 alle 17.

Tel. 049/8215700

Indirizzo di posta elettronica: malattierare@pediatria.unipd.it

Professoressa Facchin

COSA SONO E QUALI SONO LE MALATTIE RARE?

Le malattie rare sono condizioni estremamente eterogenee tra loro, accomunate da una bassa diffusione nella popolazione e da aspetti di complessità assistenziale. Una malattia è considerata rara se colpisce meno di 5 persone su 10.000. Alcune sono relativamente "più frequenti", ad esempio la sclerosi laterale amiotrofica, l'emofilia, le distrofie muscolari, altre sono rarissime, come molte sindromi genetiche o malformazioni complesse.

Le politiche a favore delle persone con malattia rara hanno preso avvio in Italia con l'emanazione del Decreto Ministeriale n. 279/2001, il quale ha definito un elenco di malattie rare e quindi di malati portatori di particolari diritti. Per un elenco dettagliato delle malattie incluse nel Decreto è possibile consultare la pagina <http://malattierare.regione.veneto.it/> alla voce "Cerca".

QUANTI MALATI RARI MEDIAMENTE SEGUE UN MEDICO DI FAMIGLIA NEL VENETO?

In Veneto i malati rari sono circa 25.000. Le malattie rare non sono solo pediatriche, per due terzi colpiscono adulti ed anziani. In media un medico di famiglia ha tra i suoi pazienti almeno 8 persone con malattia rara.

QUANDO SI DEVE SOSPETTARE UNA MALATTIA RARA?

È sicuramente difficile riconoscere patologie infrequenti. Poche sono le malattie rare che si presentano con segni clinici patognomonic. Più spesso i segni ed i sintomi di presentazione sono relativamente comuni, ma quello che è suggestivo è la loro associazione. In altri casi quello che è peculiare è l'andamento temporale di segni e sintomi o una mancata risposta alla terapia. Nel sito http://malattierare.regione.veneto.it/cerca_it/cerca.php è presente una funzione di ricerca per segni e sintomi, che può aiutare il medico nella fase di formulazione del sospetto diagnostico di malattia rara.

NEL CASO DI SOSPETTO COSA FARE?

Il paziente va indirizzato alla rete dei Centri di riferimento per le malattie rare, ufficialmente identificati a livello regionale, ai quali spetta la presa in carico dei malati, la definizione dei protocolli diagnostico-terapeutici e dei percorsi assistenziali. È importante sapere che le prestazioni finalizzate alla diagnosi di malattia rara possono essere eseguite in esenzione nei Centri di riferimento, se prescritte da un medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale. L'elenco dei Centri di riferimento è consultabile alla pagina http://malattierare.regione.veneto.it/pagine_statiche/index.htm, dove è anche disponibile una funzione di ricerca dei Centri di riferimento per singola patologia.

A QUALE ASSISTENZA HANNO DIRITTO I MALATI RARI?

L'esenzione riguarda tutte le prestazioni efficaci ed appropriate per il trattamento ed il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti, incluse nei livelli essenziali di assistenza (LEA) e previste dai protocolli, ove esistenti, definiti dai Centri di riferimento.

COSA BISOGNA FARE PER OTTENERE I BENEFICI?

In caso di diagnosi di malattia rara, il Centro di riferimento competente rilascia una certificazione al paziente attraverso un sistema informatizzato. In tempo reale, il Distretto socio-sanitario di residenza visualizza e consegna al paziente l'attestato di esenzione, base per ottenere i benefici previsti per legge.

**PRESIDENTE ANNA MARIA MARZENTA DI COMETA-ASSME
(MALATTIE METABOLICHE RARE)**
PERCHÉ È NATA COMETA-ASMME? QUANTE SEDI SONO PRESENTI IN ITALIA?

La scarsa conoscenza delle malattie metaboliche ereditarie è uno dei motivi per il quale **nel 1992 è nata Cometa ASMME Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus**, che rappresenta più di 450 tra bambini e adulti seguiti presso l'**Unità Operativa Malattie Metaboliche Ereditarie - Azienda Ospedaliera di Padova diretta dal Dr. Alberto Burlina**.

L'associazione si compone di più di 3500 tra soci, amici e volontari che sostengono le diverse iniziative.

L'associazione ha i seguenti scopi:

- **aiutare i piccoli pazienti e le loro famiglie:** è operativo **sin dal 1998 un servizio di volontariato giornaliero** per i pazienti pediatrici e adulti affetti da malattia metabolica ereditaria, durante il periodo di ricovero;
- fornire un **servizio informazioni** su numerose problematiche di carattere socio-sanitario, tramite la nostra segreteria;
- **sensibilizzare l'opinione pubblica** sull'esistenza delle malattie metaboliche ereditarie con manifestazioni e campagne di sensibilizzazione radio e tv in tutto il territorio nazionale; un notiziario informativo dell'associazione viene inoltre inviato alle famiglie dei pazienti, agli iscritti e ai pediatri di libera scelta;
- **sensibilizzare le Istituzioni** affinché queste malattie ricevano il giusto riconoscimento sociale e sanitario;
- inoltre scopo fondamentale dell'associazione è quello **di raccogliere fondi per sostenere progetti di ricerca e assistenza**, finanziando l'acquisto di speciali apparecchiature scientifiche per lo studio delle malattie metaboliche e neuro-metaboliche. Finora sono state finanziate attrezzature per circa € 700.000,00, donate all'Azienda Ospedaliera di Padova e messe a disposizione dell'U.O.C. Malattie Metaboliche Ereditarie. Nel 2010 abbiamo finanziato l'assunzione di un medico pediatra con esperienza nel settore delle MME, con un contratto a tempo determinato della durata di 3 anni.

PUÒ DARMÌ UNA STIMA/PREVALENZA DI QUESTE MALATTIE IN ITALIA E NEL VENETO?

Dalle nostre conoscenze si presume che nasca un bambino affetto da MME ogni 2.000 e che in Italia ci siano più di 20.000 pazienti. Non sappiamo però quanto siano validi questi dati perché una MME spesso è difficile da diagnosticare e siamo convinti che tanti pazienti non vengano riconosciuti.

NELL'AMBITO DELLE MALATTIE RARE, QUALI SONO LE PECULIARITÀ DELLE MME?

Questa domanda è difficile da esaurire in poche parole, tuttavia posso dire che due elementi che caratterizzano molte di queste patologie sono la suscettibilità ai cosiddetti "scompensi metabolici acuti", ossia situazioni di squilibrio molto grave dell'organismo, potenzialmente letali, che necessitano di interventi tempestivi e specifici per poter far regredire la situazione e limitare i danni e gli esiti (spesso di tipo neurologico), e la peculiarità terapeutica, poiché il trattamento si avvale in maniera sostanziale di una dieta specifica per la singola patologia, nella maggior parte dei casi molto rigida, monotona e difficile da seguire.

RITIENE CHE I MEDICI TUTTI DEBBANO INFORMARSI SU QUESTE MALATTIE?

Io credo che bisognerebbe promuovere uno studio più approfondito dei disordini congeniti del metabolismo, anche perché spesso gli avanzamenti nella ricerca di queste malattie hanno portato a sviluppi anche nella conoscenza di malattie più note come l'ictus e l'infarto. Penso inoltre che se un medico ha tra i suoi assistiti un paziente affetto da MME sia tenuto ad informarsi sulla malattia, mantenere i contatti con il centro di riferimento e aiutare la famiglia nel difficile percorso assistenziale, anche considerando la difficoltà dei familiari che, soprattutto al momento della diagnosi, si trovano soli e disorientati.

QUANTO SECONDO LEI E IN BASE ALLA SUA ESPERIENZA DEVE SAPERNE UN MEDICO (NON NECESSARIAMENTE PEDIATRA) PER UNA CORRETTA DIAGNOSI E POI PER UN CORRETTA CURA E FOLLOW-UP?

Molti disturbi congeniti del metabolismo si manifestano nei primi mesi di vita, alcuni con segni clinici più facili da interpretare da parte del pediatra, altri con quadri clinici aspecifici o sfumati, per cui in generale questo gruppo di patologie richiede un elevato indice di sospetto da parte di pediatri e neonatologi, per poter essere riconosciute. In linea generale per la maggior parte di esse più precoce è la diagnosi e più probabile è la prevenzione dei danni e delle complicanze, ed è proprio per questo che Cometa è stata promotrice e finanziatrice del progetto di screening neonatale metabolico allargato nella regione Veneto. Attualmente, con la famosa goccia di sangue prelevata nei primi giorni di vita, vengono diagnosticate due MME, tuttavia con la metodica tandem massa spettrometria, da noi acquistata all'inizio di luglio di quest'anno, sarà possibile diagnosticare più di 40 malattie. Auspichiamo che la Regione Veneto e l'Azienda Ospedaliera di Padova si attivino il più velocemente possibile per rendere questo progetto una realtà, in quanto riteniamo risponda ad una necessità di salute pubblica per tutti i neonati della nostra regione.

La nostra esperienza ci permette comunque di dire che la corretta e precoce diagnosi di queste patologie è inutile se non affidata e gestita da un centro ad alta specializzazione, ossia in grado non solo di procedere alla conferma diagnostica, ma anche di offrire un counselling adeguato alla famiglia e di garantire il successivo percorso di terapia e follow-up.

LA STAMPA E I MASS MEDIA DANNO IL GIUSTO "PESO" INFORMATIVO?

Secondo me no, sarebbe auspicabile che trasmissioni televisive e rubriche giornalistiche che si occupano di medicina cominciassero a dedicare più spazio a queste patologie, per farne comprendere la complessità e la rilevanza, poiché spesso siamo noi familiari colpiti a parlarne nel mondo della scuola, del lavoro etc..., ad un "pubblico" completamente ignaro persino della loro esistenza.

ESISTE UN CORREDO DI AIUTO ALLE FAMIGLIE DA PARTE DEL SSR CHE NON SIA SOLO LA VOSTRA ASSOCIAZIONE?

La scarsa conoscenza di queste malattie spesso è il motivo di uno scarso sostegno anche da parte delle istituzioni. Posso dire che Cometa ASMME ha svolto un ruolo importante di sensibilizzazione ed informazione nei confronti delle istituzioni e anche di sostegno alle famiglie perché le esperienze di ognuno di noi sono state messe a disposizione per confronto e aiuto.

QUANTO LA REGIONE VENETO SECONDO LEI HA COMPRESO L'IMPORTANZA DI QUESTE PATOLOGIE E QUANTO INVESTE DEL SUO BILANCIO PER PROMUOVERNE LA CONOSCENZA E INVESTIRE IN RISORSE UMANE?

Devo dire che da quando è stata fondata l'associazione passi in avanti ne sono stati fatti, tuttavia si investe ancora poco, anche in termini "CULTURALI", per queste malattie. Per raggiungere risultati migliori è necessario che le istituzioni investano risorse per una più diffusa conoscenza di questo settore, e per il potenziamento del centro di riferimento, in termini di strutture, spazi e risorse umane. Non dimentichiamo che, per quanto sopra accennato, una buona gestione di queste patologie richiede una molteplicità di figure professionali con esperienza specifica: medici, dietiste, psicologi, infermieri, tecnici di laboratorio, e che proprio la complessità di questi disturbi fa sì che sia necessario molto tempo per creare competenze adeguate nel personale. Un grosso problema che tutt'ora esiste è la mancanza di un "REPARTO di MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE", che possa garantire la presa in carico con continuità sia del paziente pediatrico che del paziente adulto, in particolare nelle fasi di scompenso acuto, tipiche di molte di queste malattie. Ciò che accade pertanto è che il paziente divenuto adulto, proprio nel delicato momento della fase acuta dove più prezioso è l'intervento specifico e tempestivo, non potendo essere gestito in ambiente pediatrico, viene condotto in un PS dell'adulto dove le conoscenze su queste malattie sono generalmente molto scarse. Il risultato è che questo paziente viene visto come un "peso", una "patata bollente" dall'equipe medico-infermieristica, che peraltro spesso ammette la propria inadeguatezza, e rischia di non ricevere non solo i trattamenti adeguati, ma anche una generale presa in carico dignitosa. Leggendo alcuni mesi fa su un giornale, purtroppo, la notizia della morte di un ragazzo affetto da fibrosi cistica *nel reparto FC*, mi sono chiesta "e se succedesse a mio figlio, dove morirebbe????".

LEI HA UN FIGLIO AFFETTO DA UNA DI QUESTE PATOLOGIE... HA MAI TROVATO OSTACOLI (IN OSPEDALE ECC.) O PRECONCETTI?

Ostacoli sempre e tantissimi, poiché mio figlio è uno dei pochissimi ragazzi vivi con questa malattia... Faccio un esempio: spesso anche solo ottenere la preparazione della sua dieta specifica non è stato possibile nei reparti in cui è stato ricoverato, per cui ad ogni ricovero ho dovuto preparare i pasti a casa e portarli in ospedale... Provi ad immaginare il disagio e quante persone sia necessario coinvolgere nell'assistenza di questi pazienti, per garantire anche solo la corretta gestione dei pasti, parte integrante della terapia.