

**Corso di formazione sul campo a cura  
dell'Osservatorio Nazionale SIFO  
PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE**

**3 GIUGNO 2015  
ROMA EUROSKY TOWER**

**Loris Pagano**

*Malattie Rare: Il ruolo del MMG*

Tra i 1500 assistiti di un MMG vi  
sarebbero dai 4 a 8 pazienti con  
malattia rara

L'importanza dei dati nella cartella  
clinica informatizzata

## Le MR richiedono provvedimenti assistenziali volti a:

- ✓ DIAGNOSI
- ✓ TRATTAMENTO
- ✓ PREVENZIONE
- ✓ RIABILITAZIONE
- ✓ SOSTEGNO SOCIO-ECONOMICO

- ***Dopo la diagnosi di malattia rara***

***L'assistito per il quale sia stato formulato da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale il sospetto diagnostico di una malattia rara è indirizzato dallo stesso medico, in base alle***

***ind***

***Cen***

***rife***

***Ret***

***diagnosi di una specifica***

***malattia o del gruppo di***

***malattie***

- ***I presidi della rete assicurano l'erogazione in regime di esenzione delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e se necessarie le indagini genetiche sui familiari***
- ***L'assistito cui sia stata accertata una malattia rara può chiedere il riconoscimento del diritto***

**Sembra tutto semplice ma.....**

***accede alle prestazioni in regime di esenzione.***

***e***

La rarità di una malattia implica specifici  
problemi assistenziali:

- la diagnosi è più difficile e spesso tardiva
  - l'assistenza è più difficoltosa
- la capacità di adattamento del paziente deve essere molto elevata

## IL RUOLO DEL MMG

Capacita' di valutazione complessiva del paziente, sulla base di una profonda conoscenza della storia clinica passata e recente

Capacita' di ricostruzione accurata dell'anamnesi familiare

## IL RUOLO DEL MMG

IL SOSPETTO DIAGNOSTICO

LA COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI

INSERIMENTO DEL MMG NELLA “RETE” PER LE  
MALATTIE RARE

LA PRESA IN CARICO

# IL SOSPETTO DIAGNOSTICO

- Capacità di riconoscere le red flags
- Capacità di iniziare l'iter diagnostico
- Capacità di interagire col Centro Specialistico di riferimento



## COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI

- CONOSCENZA APPROFONDITA DELL'AMBIENTE FAMILIARE
- CAPACITA' DI COUNSELLING

## INSERIMENTO DEL MMG NELLA “RETE”

Occorre garantire a tutti i malati

- **Continuità di processo** =  
il Piano Assistenziale Individuale
- **Continuità di relazione** =  
il medico di riferimento

- Case manager del centro di riferimento =  
*lo specialista*
- Case manager territoriale =  
*il medico di famiglia*
- ASL =garante della continuità di assistenza -  
tutela del paziente

# LA PRESA IN CARICO

- IL FOLLOW UP
- L'ADERENZA ALLA TERAPIA
- GLI EFFETTI COLLATERALI DEI FARMACI

## Mmg fulcro del SSN

Il medico di medicina generale ha l'opportunità e la responsabilità di rappresentare l'elemento di incrocio tra reti orizzontali e reti verticali di assistenza e di realizzare una presa in carico globale del paziente e della sua famiglia.



## ***Il nostro impegno***

- Far crescere in noi MMG la cultura delle malattie rare per migliorare le risposte assistenziali e di conseguenza la qualità della vita di chi ne è affetto e delle loro famiglie

**Il passaggio  
di consegne dall'età pediatrica all'età adulta**

***«Conoscere per assistere»***



- il Medico di Medicina Generale deve acquisire la consapevolezza della frequenza e della rilevanza delle malattie rare che non appartengono solo all'età pediatrica, ma diventano malattie che deve aggiungere al suo bagaglio culturale.

***Una diagnosi corretta e precoce e una gestione « centrata », può voler dire evitare al paziente parecchi problemi***

## Le malattie rare e la M.G.

- Aspetti burocratici
  - Invalidità civile
    - Legge 104
  - Le certificazioni
    - Le esenzioni

# Quale obiettivo?

Mantenere viva la nostra attenzione su:

Il sospetto

I campanelli di allarme

Le complicanze trasversali

# Con attenzione

Al passaggio di consegne da Pediatra a MMG  
Alla Gestione del Malato e della sua Famiglia

- Gestione medica , umana e sociale -

# Perché?

Una sanità migliore per i Malati Rari  
È utile e aiuta la Sanità in Generale

*LA DIAGNOSI PRECOCE E' FONDAMENTALE, MA....*

*SENZA GESTIONE PREPARATA E CONDIVISA,  
SI RISCHIA DI VANIFICARE IL RISULTATO  
POSITIVO DELLA DIAGNOSI STESSA*

**L'IMPEGNO DI TUTTI E' QUINDI  
NECESSARIO**

**... LA MEDICINA GENERALE  
FARA' CERTAMENTE LA SUA PARTE**