

# Le malattie rare: esperienze a confronto

Genova, 15 dicembre 2016



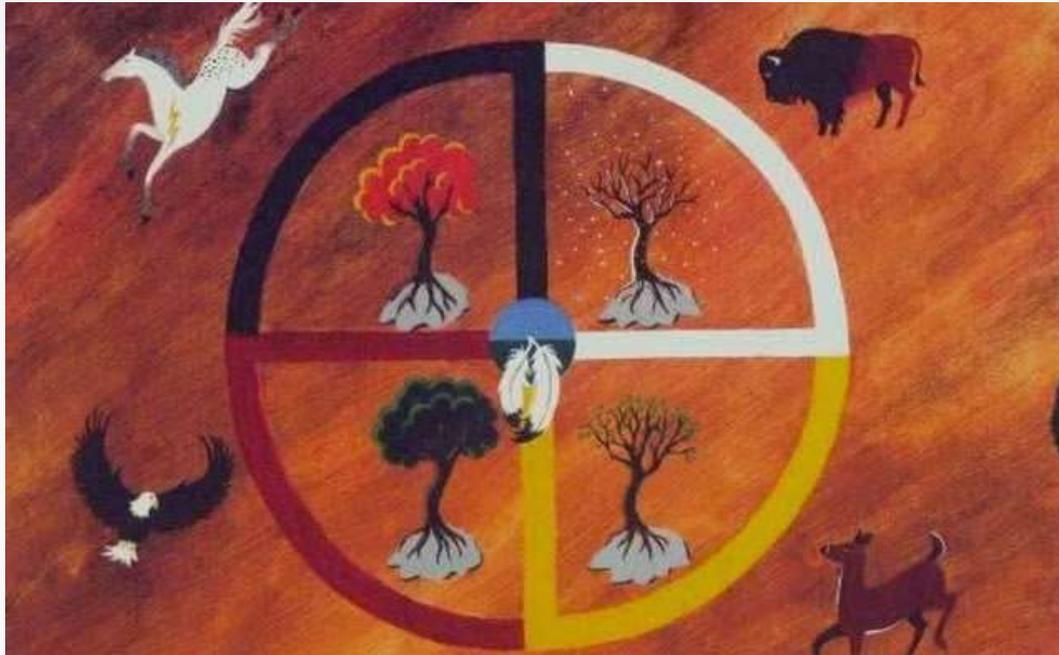
**Il punto di vista dei clinici della rete**

**Prof. Paola Mandich**

**Direttore del Centro di Coordinamento Aziendale per  
le Malattie Rare - IRCCS AOU San Martino-IST**



# Le malattie rare nell'età adulta



# Il punto di vista dei clinici della rete

**Le Aziende Sanitarie**

**I Servizi Farmaceutici**

**Le ASL e i Servizi Territoriali**

**I pazienti**

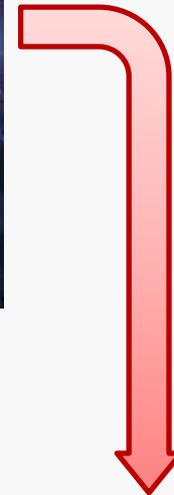
**Le famiglie**

**Le associazioni**



**I clinici (specialisti)  
e il personale sanitario**

**Diagnosi e (continuità della) cura  
delle Malattie Rare**



# Attività dei clinici della rete



- **Effettuazione di visita ed accertamenti per la definizione della diagnosi.**
  - ⇒ Raccolta anamnesi e valutazione degli esami portati in visione
  - ⇒ Visita medica
  - ⇒ Se necessario richiesta di altri esami (di laboratorio, strumentali, genetici)
  - ⇒ **Conferma/esclusione della diagnosi** (deve comunque essere garantito il follow up medico e strumentale per i segni e sintomi presentati dal paziente)
  - ⇒ **Certificazione di Malattia Rara**

# Attività dei clinici della rete



- **Effettuazione di visita ed accertamenti per la definizione della diagnosi.**
  - ⇒ Raccolta anamnesi e valutazione degli esami portati in visione
  - ⇒ Visita medica
  - ⇒ Se necessario richiesta di altri esami (di laboratorio, strumentali, genetici)
  - ⇒ Conferma/esclusione della diagnosi (deve comunque essere garantito il follow up medico e strumentale per i segni e sintomi presentati dal paziente)
  - ⇒ Certificazione di Malattia Rara
- **Valutazione per eventuale terapia (farmacologica, riabilitativa, chirurgica, ...)**
  - ⇒ Proposta al paziente e **piano terapeutico** (coordinamento con gli altri sanitari coinvolti e rapporto con le Farmacie)

# Attività dei clinici della rete



- **Effettuazione di visita ed accertamenti per la definizione della diagnosi.**
  - ⇒ Raccolta anamnesi e valutazione degli esami portati in visione
  - ⇒ Visita medica
  - ⇒ Se necessario richiesta di altri esami (di laboratorio, strumentali, genetici)
  - ⇒ Conferma/esclusione della diagnosi (deve comunque essere garantito il follow up medico e strumentale per i segni e sintomi presentati dal paziente)
  - ⇒ Certificazione di Malattia Rara
- **Valutazione per eventuale terapia (farmacologica, riabilitativa, chirurgica, ...)**
  - ⇒ Proposta al paziente e piano terapeutico (coordinamento con gli altri sanitari coinvolti e rapporto con le Farmacie)
- **Follow up clinico-strumentale e rivalutazione globale**
  - ⇒ in base alla patologia di base e, generalmente, annuale

# Come?

- Equipe multidisciplinare

# Figure professionali necessarie

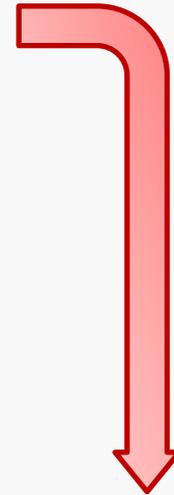
- Genetista medico (con competenze internistiche)
- Psicologo clinico
- Specialisti (neurologo, cardiologo, endocrinologo, reumatologo, immunologo, internista, geriatra, fisiatra, radiologo, ...)
- Altro personale sanitario (infermiere, logopedisti, fisioterapisti, ...)

# Come?

- Equipe multidisciplinare
- Contatto e scambio di informazioni con il/i laboratori e con chi effettua gli esami strumentali
- Personale infermieristico e socio-sanitario specificamente formato



# Come?



**Percorsi diagnostico-terapeutici  
per le Malattie Rare dell'adulto**

# Percorsi diagnostico-terapeutici – IRCCS AOU San Martino-IST

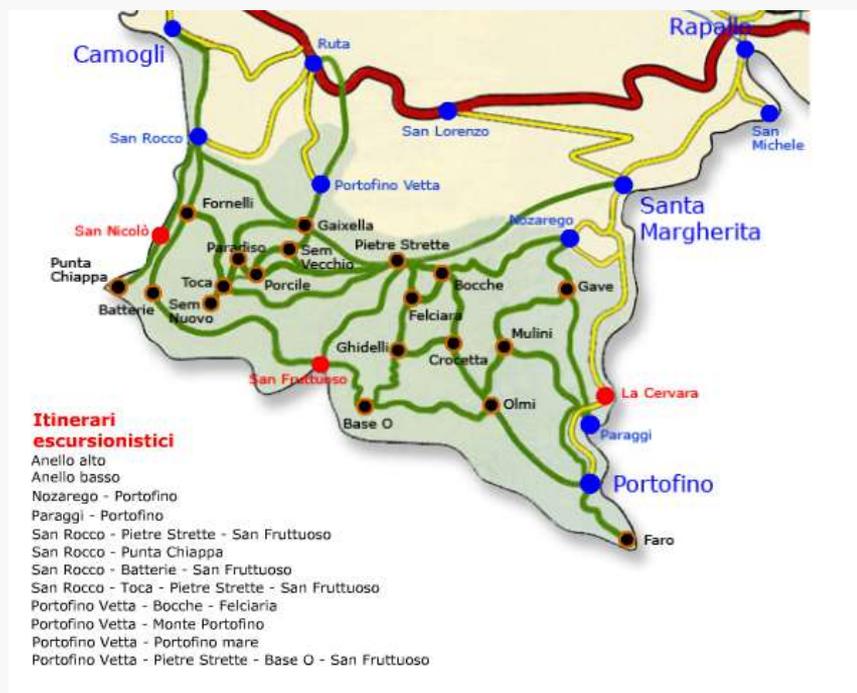
Quali?

I pazienti

I familiari

Le associazioni

L'esperienza



Come attivarli ?

La Direzione Sanitaria

Chi?

Le Unità Operative Aziendali

Il Servizio di Psicologia Clinica

# Percorsi diagnostico-terapeutici – IRCCS AOU San Martino-IST

- Istituzione del Centro di Coordinamento Aziendale per le Malattie Rare

## **Coordinamento aziendale per le Malattie Rare**

Per quanto sopra premesso e al fine di offrire maniera organizzata e strutturata i servizi offerti ai pazienti è istituito il Centro di Coordinamento aziendale per le Malattie Rare i cui riferimenti sono indicati di seguito:

## **Coordinamento aziendale per le Malattie Rare (U92F)**

Responsabile : Prof.ssa Paola Mandich affiancata, per le mansioni medico-assistenziali, dalla Dott.ssa Barbara M. Colombo: contatti tel.010/3538950, fax 010/3538978, email gm@unige.it.

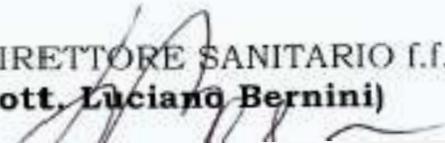
Seguirà comunicazione relativa alla sede ambulatoriale dedicata.

Resta inteso che, oltre i compiti relativi alla gestione delle MR, la Prof.ssa Mandich continuerà la sua attività istituzionale di consulenza genetica, mentre la Dott.ssa Colombo, in virtù dell'expertise acquisita nel settore delle malattie immunologiche, continuerà ad occuparsi in prima persona di malattie rare immunologiche.

Distinti saluti.

**dicembre 2011**

IL DIRETTORE SANITARIO I.I.  
(Dott. Luciano Bernini)



# Percorsi diagnostico-terapeutici – IRCCS AOU San Martino-IST

1. sclerosi tuberosa
2. neurofibromatosi
3. forme epilettiche e/o malformative
4. patologie cromosomiche e/o malformative con/senza ritardo mentale
5. malformazioni di Arnold-Chiari
6. forme distrofiche/miotoniche dell'adulto
7. malattie del collagene
8. malattia di Fabry
9. malattia di von Hippel-Lindau
10. neuropatie periferiche, paraparesi spastiche, atassie
11. demenze

**giugno 2014**

	<b>SCLEROSI TUBEROSA</b>	<b>RN0750</b>	<b>ICD9-CM: 759.5</b>
<b>TUTTI GLI ESAMI E VISITE INCLUSE NEL DSA</b>	<b>ESAMI E VISITE INDISPENSABILI ALLA DIAGNOSI</b>	<b>ESAMI E VISITE DI SUPPORTO ALLA DIAGNOSI</b>	<b>VISITE PER IL FOLLOW UP</b>
consulenza genetica	consulenza genetica		consulenza genetica
visita psicologica	visita psicologica		visita psicologica
visita neurologica	visita neurologica		visita neurologica
visita cardiologica	visita cardiologica		visita cardiologica
visita dermatologica con esame con lampada di Wood	visita dermatologica con esame con lampada di Wood		visita dermatologica
visita nefrologica	visita nefrologica		visita nefrologica
visita oculistica con fundus oculi	visita oculistica con fundus oculi		visita oculistica con fundus oculi
visita psichiatrica	visita psichiatrica		visita psichiatrica
visita odontostomatologica		visita odontostomatologica	visita odontostomatologica
visita pneumologica		visita pneumologica	visita pneumologica
visita neurochirurgica			visita neurochirurgica
visita chirurgo plastico			visita chirurgo plastico
visita urologica			visita urologica
<b>ESAMI STRUMENTALI</b>	<b>indispensabili alla diagnosi</b>	<b>di supporto alla diagnosi</b>	<b>per il follow up</b>
ECG a riposo	ECG a riposo		ECG a riposo
ecografia addominale completa	ecografia addominale completa		ecografia addominale completa
ecografia cardiaca	ecografia cardiaca		ecografia cardiaca
EEG	EEG		EEG
test psicometrici e psicologici	test psicometrici e psicologici		test psicometrici e psicologici
RM addominale superiore con mdc paramagnetico	RM addominale superiore con mdc paramagnetico		RM addominale superiore con mdc paramagnetico
RM addominale inferiore con mdc paramagnetico	RM addominale inferiore con mdc paramagnetico		RM addominale inferiore con mdc paramagnetico
RM cervello e tronco encefalico con/senza mdc	RM cervello e tronco encefalico con/senza mdc		RM cervello e tronco encefalico con/senza mdc
TC torace	TC torace		TC torace
TC torace	TC torace		TC torace
spirometria globale			spirometria globale
<b>ESAMI DI LABORATORIO</b>	<b>indispensabili alla diagnosi</b>	<b>di supporto alla diagnosi</b>	<b>per follow up</b>
acido urico	acido urico		acido urico
urea	urea		urea
clearance creatinina	clearance creatinina		clearance creatinina
creatininemia	creatininemia		creatininemia
potassiemia	potassiemia		potassiemia
sodiemia	sodiemia		sodiemia
fosfatemia	fosfatemia		fosfatemia
elettroforesi delle proteine	elettroforesi delle proteine		elettroforesi delle proteine
emocromo completo con formula	emocromo completo con formula		emocromo completo con formula
albuminuria della 24h	albuminuria della 24h		albuminuria della 24h



IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino - IST  
Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro  
Largo Rosanna Benzi, 10 16132 GENOVA  
U.O.C. Genetica Medica  
U92F Centro di Coordinamento Aziendale per le Malattie Rare  
( Prof. Paola Mandich)

SCHEDA PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI

Nome e Cognome: \_\_\_\_\_  
Codice Fiscale/Cod. Reg: \_\_\_\_\_  
Luogo e data di nascita: \_\_\_\_\_  
Comune di residenza: \_\_\_\_\_  
ASL di residenza: \_\_\_\_\_ Provincia: \_\_\_\_\_  
Regione: \_\_\_\_\_  
Medico Curante <sup>(1)</sup>: \_\_\_\_\_

Diagnosi: \_\_\_\_\_  
Codice Esenzione: \_\_\_\_\_ Formulata in data: \_\_\_\_\_  
(allegato n.1 al decreto n279 del 18 maggio 2001)

Medico specialista: Dr/Prof \_\_\_\_\_  
Centro: \_\_\_\_\_

Programma terapeutico(\*):

Farmaco-Presidi	Forma farmaceutica	Posologia

(\*) I prodotti presenti si ritengono indispensabili e insostituibili per la patologia del/della paziente

Durata prevista del trattamento <sup>(2)</sup>: \_\_\_\_\_

Prima prescrizione  Prosecuzione della cura

Data: \_\_\_\_\_

Timbro e firma del medico prescrittore <sup>(3)</sup>

Timbro del centro

(1) Medico di medicina Generale o Pediatra di Libera Scelta

(2) Non oltre un anno. Per eventuale proseguimento della terapia redigere una nuova scheda

(3) I dati identificativi del medico devono essere tali da poter permettere eventuali tempestive comunicazioni

Preparazione, in  
piani terapeutici  
- uniformità di in

cheda per i

# Test genetici per la diagnosi di MR

- Effettuazione di visita ed accertamenti presso il Centro per la definizione della diagnosi. **Se appropriato prelievo per analisi genetica**
  - ⇒ Informazione su quali centri effettuano il test (Italia/Estero)
  - ⇒ Contatto con il centro e richiesta di modalità di effettuazione dell'analisi
  - ⇒ Se necessaria relazione per modulo S2
  - ⇒ Raccolta della documentazione necessaria, incluso il consenso e la/le richiesta/e
  - ⇒ Estrazione del DNA dal prelievo del paziente
  - ⇒ Invio al laboratorio e monitoraggio dell'esecuzione del risultato
  - ⇒ All'arrivo del referto contatto con il paziente/medico coinvolto e consegna in consulenza genetica multidisciplinare (se appropriata)

May 2008 · Vol. 10 · No. 5

article

## **Molecular testing: improving patient care through partnering with laboratory genetic counselors**

*Cheryl Scacheri, MS<sup>1</sup>, Joy B. Redman, MS<sup>2</sup>, Lisa Pike-Buchanan, ScM<sup>3</sup>, and Kelle Steenblock, MS<sup>4</sup>*

# Test genetici per la diagnosi di MR

- Esami non appropriati
  - ⇒ costi di analisi
  - ⇒ costi di consulenza

# Criticità nella gestione clinica delle MR

- Tempo di studio del paziente
  - ⇒ ricerca bibliografica
  - ⇒ confronto con colleghi
  - ⇒ preparazione della relazione scritta

# Criticità nella gestione clinica delle MR

- Tempo di studio del paziente
  - ⇒ ricerca bibliografica
  - ⇒ confronto con colleghi
  - ⇒ preparazione della relazione scritta
- Tempo di consulenza
  - ⇒ al paziente
  - ⇒ ai famigliari

# Criticità nella gestione clinica delle MR

- Tempo di studio del paziente
  - ⇒ ricerca bibliografica
  - ⇒ confronto con colleghi
  - ⇒ preparazione della relazione scritta
- Tempo di consulenza
  - ⇒ al paziente
  - ⇒ ai famigliari
- Mancanza di riconoscimento della complessità della consulenza
  - ⇒ competenza professionale
  - ⇒ valorizzazione economica della prestazione

# Criticità nella gestione clinica delle MR

- Tempo di studio del paziente
  - ⇒ ricerca bibliografica
  - ⇒ confronto con colleghi
  - ⇒ preparazione della relazione scritta
- Tempo di consulenza
  - ⇒ al paziente
  - ⇒ ai famigliari
- Mancanza di riconoscimento della complessità della consulenza
  - ⇒ competenza professionale
  - ⇒ valorizzazione economica della prestazione
- Perdita di competenze specialistiche della Regione Liguria
  - ⇒ «settori di competenza»

# Carenze nella gestione clinica delle MR

- Carenza di spazi (famiglie e multidisciplinarietà)

# Carenze nella gestione clinica delle MR

- Carenza di spazi (famiglie e multidisciplinarietà)
- Carenza di risorse per miglioramento della capacità diagnostica
  - ⇒ Strumentazione di laboratorio, strumentazione diagnostica per immagini,...

# Carenze nella gestione clinica delle MR

- Carenza di spazi (famiglie e multidisciplinarietà)
- Carenza di risorse per miglioramento della capacità diagnostica
  - ⇒ Strumentazione di laboratorio, strumentazione diagnostica per immagini,...
- Carenza di personale:
  - ⇒ Personale infermieristico e socio-sanitario formato per le MR
  - ⇒ Personale strutturato medico con competenze specifiche (capacità di lavoro in equipe, formazione internistica, ...)
  - ⇒ Personale strutturato di laboratorio con capacità di interpretazione dei risultati molecolari e integrazione con la clinica

# Centro Aziendale di Coordinamento per le Malattie Rare IRCCS AOU San Martino-IST

- Certificazione di Malattia Rara: **288 pazienti**
- DSA attivi: **9**
- Piani Terapeutici rilasciati ed aggiornati per pazienti seguiti dal Centro: **114**
- Test genetici effettuati per pazienti seguiti dal Centro e inviati ad altri laboratori: **485**
- Ambulatori multidisciplinari in attività con cadenza programmata: **5**

# MR nell'adulto: luci ed ombre

## Luci

- ⇒ Contatto con Sportello MR
- ⇒ Contatti con le Associazioni
- ⇒ Definizione di percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali dedicati
- ⇒ Rapporti con altri Centri Regionali e con il territorio (ASL, Farmacie, ecc)
- ⇒ Aggregazione di un gruppo di professionisti «attenti» alle MR

## Ombre

- ⇒ Necessario allargamento della rete di professionisti coinvolti
- ⇒ Carenza di personale dedicato e di spazi
- ⇒ Carenza di risorse per formazione del personale e miglioramento della capacità diagnostica
- ⇒ ...



## Unità Operative San Martino

Psicologia Clinica

Neurologia

Endocrinologia

Medicina Interna

Immunologia

Radiologia

Clinica Oculistica

Dermatologia



## UO Genetica Medica

Emily Bellone

Alessandro Geroldi

Simona Capponi

Rossella Gulli

Merit Lamp

Fabio Gotta

## Direzione Sanitaria San Martino

Donata Passerini



## ACMT-Rete

Marina e le Amiche per la Vita

Fausto e CMT@live



Gaslini



# Il futuro

Reunite  
with the  
Gang.

