

Il percorso assistenziale è dedicato alle persone affette da questa malattia genetica rara il cui sintomo caratteristico è il sangue dal naso ma che può manifestarsi con la presenza di importanti malformazioni arterovenose e con emorragie digestive anche gravi. Se non correttamente trattata in centri specializzati può portare a importanti complicanze vascolari. Il percorso multidisciplinare è frutto della stretta collaborazione della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli con l'associazione dei pazienti HHT Onlus



Roma, 7 giugno 2016 – Nasce al Policlinico

Universitario A. Gemelli il primo percorso clinico per il paziente con una rara malattia genetica che causa malformazioni vascolari, la Teleangectasia Emorragica Ereditaria – HHT o Sindrome di Rendu-Osler-Weber.

Il Percorso Clinico Assistenziale per il paziente con Teleangectasia Emorragica è stato presentato ufficialmente oggi presso la Hall del Policlinico A. Gemelli alla presenza di Enrico Zampedri, Direttore Generale, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli; Pierluigi Granone, Direttore Governo Clinico, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli e Professore Ordinario di Chirurgia Toracica Facoltà di Medicina e Chirurgia Università Cattolica; Antonio Giulio de Belvis, Responsabile Percorsi Clinici, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli; infine del Mons. Andrea Manto, Direttore Centro Pastorale Sanitaria e Incaricato per la Pastorale Familiare del Vicariato di Roma.

A delineare il percorso clinico multicentrico sono stati il professor Guido Costamagna, Direttore del Polo apparato digerente e sistema endocrino metabolico, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli e il professor Antonio Gasbarrini, Direttore dell'Area Gastroenterologica, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli. Coordinano il Percorso la dottoressa Eleonora Gaetani e la dottoressa Maria Elena Riccioni. A far sentire la voce delle persone con Teleangectasia Emorragica Ereditaria Fabrizio Montanari, Vicepresidente HHT Onlus.

HHT, epidemiologia, sintomi, diagnosi e trattamento

L'HHT è una malattia genetica, dunque, si trasmette solo in modo ereditario. L'HHT si presenta in 1 persona su 5000 senza distinzione di sesso o gruppo etnico. Il 90% delle persone affette da HHT sanguina

dal naso in modo ricorrente. Il sangue dal naso costituisce una spia che può consentire una diagnosi precoce dell'HHT e permettere di impedirne le sue manifestazioni più gravi.

La malattia è caratterizzata da dilatazioni a livello di piccoli vasi, cute e mucose. Attualmente sono circa 40 i pazienti con HHT presi in carico presso la Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli. La diagnosi è clinica: Il sangue dal naso costituisce una spia che può consentire una diagnosi precoce dell'HHT per il paziente e per i suoi familiari e permettere di impedirne le sue manifestazioni più gravi.

Ma la malattia purtroppo si manifesta con la presenza di malformazioni arterovenose (MAV) localizzate principalmente nell'area cerebrale, polmonare e gastrica nonché con l'insorgenza di emorragie digestive anche gravi. Non esiste una terapia in grado di curare definitivamente la patologia; è comunque necessario adottare interventi terapeutici allo scopo di limitare la sintomatologia a carico dei vari distretti interessati. Per esempio, nei casi di epistassi copiose e ricorrenti può rendersi necessaria la cauterizzazione laser delle teleangectasie o una ricostruzione chirurgica della mucosa nasale.

“Considerate le caratteristiche della HHT, è fondamentale che l'iter diagnostico- terapeutico di questi pazienti sia gestito da un team multidisciplinare (composto quindi da tutte le tipologie di specialisti idonei a riconoscere e trattare le numerose possibili complicanze) all'interno di centri specializzati nei quali operino professionisti con una specifica esperienza”, affermano le dottoresse Riccioni e Gaetani.

Il Percorso Clinico Assistenziale (PCA) del Gemelli, che definisce le regole assistenziali e organizzative per la gestione dei pazienti con HHT, in accordo con le migliori evidenze disponibili, è stato redatto con la collaborazione degli specialisti della Fondazione Policlinico A. Gemelli coinvolti nella diagnosi e nella cura dei pazienti affetti da tale patologia, e dell'Associazione HHT Onlus, e con il supporto della UOC Percorsi Clinici del Gemelli.

Il PCA è corredato da una *flow-chart* (diagramma di flusso), che ne costituisce la rappresentazione grafica, e accompagnato da una serie di indicatori che consentiranno il monitoraggio del Percorso e la valutazione del raggiungimento degli obiettivi prefissati. Il PCA prende in considerazione l'eventualità in cui il paziente giunga direttamente al Policlinico Gemelli in seguito a sintomatologia acuta che faccia sospettare la HHT (accedendo quindi al Polo Emergenza/DEA), nonché quella in cui arrivi al Gemelli in conseguenza di un indirizzamento da parte del Medico di Medicina Generale o di professionisti operanti in altri centri ospedalieri.

“Il paziente potrà essere valutato e trattato da un Ambulatorio multidisciplinare specificamente dedicato alla patologia – spiega de Belvis -. Il Percorso guarda anche agli aspetti della diagnosi precoce genetica nei soggetti a rischio nella famiglia e delinea i successivi passaggi riguardanti la valutazione clinica del paziente, anche tramite esecuzione di esami di laboratorio e strumentali; in particolare tiene conto delle numerose complicazioni possibili a carico di vari organi e apparati, per ognuna delle quali sono descritti i trattamenti da attuare, nonché la sede dove vengono effettuati”. Viene infine definita la fase seguente le azioni terapeutiche, ovvero il follow-up dei pazienti che sono sottoposti a dei controlli programmati per valutare l'esito dei trattamenti erogati e monitorizzare l'evolversi della situazione clinica.

“Questo è il primo PCA dedicato a pazienti con patologia rara – considera il Direttore generale del Gemelli Zampedri – e disegna la sequenza di eventi e di ‘regole’ assistenziali per le persone a rischio, con sospetto oltre che con diagnosi conclamata di malattia, in tutte le fasi prima e dopo la permanenza nel

Policlinico. Così come altri PCA attuati presso il Gemelli, abbiamo introdotto una presa in carico assistenziale privilegiata attraverso uno Sportello dedicato che indirizza tempestivamente verso i nostri specialisti, specie in modalità multidisciplinare”.

“Nel passato abbiamo già predisposto percorsi clinici con le associazioni di pazienti (per esempio quello per la Sclerosi multipla) – conclude il professor Granone – Anche in questo caso è centrale il ruolo dell’Associazione HHT Onlus, nell’*advocacy*, nel disegno e nella definizione delle attività del percorso, ma soprattutto nella ‘tutela’ del paziente con nuova diagnosi e della sua famiglia, così come nel monitoraggio e audit”.

“Questo importante traguardo, raggiunto dopo 3 anni di intenso lavoro, insieme ai medici e ai responsabili dei percorsi terapeutici, sostenuto dalla Direzione generale del Policlinico, permetterà ai numerosi pazienti del Centro Italia di non doversi più spostare nei centri di Pavia o di Bari per effettuare le diagnosi e gli screening periodici – afferma Fabrizio Montanari, vicepresidente HHT Onlus – L’HHT è una patologia che richiede un approccio multidisciplinare e qui al Gemelli abbiamo trovato disponibilità e competenza. Ringrazio tutte le persone che operano a tutti i livelli del Gemelli che hanno contribuito a questo splendido risultato. Un ringraziamento particolare però va a tutti i medici del Policlinico che, aldilà della messa a punto e della formalizzazione del PCA, il percorso clinico assistenziale, in questi anni si sono presi cura di noi pazienti in maniera esemplare”.

fonte: ufficio stampa