

A cura del prof. Giuseppe Zampino, direttore dell'UOC di Pediatria della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, associato di Pediatria Generale e Specialistica all'Università Cattolica



Roma,

28 febbraio 2020 - Il 29 febbraio è un giorno raro ed è stato scelto come la giornata delle malattie rare. Con il termine Malattie Rare si indicano quelle condizioni la cui prevalenza nella popolazione è inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti. Sono condizioni eterogenee, molto numerose (l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha calcolato l'esistenza di circa 8.000 malattie rare conosciute e diagnosticate) e rappresentano un problema di sanità pubblica per il forte impatto sulla popolazione. Dal 2001 si è preso atto della portata delle Malattie Rare che sono divenute obiettivi prioritari di rilevanza nazionale (legge n.279/2001).

Nel

concetto di rarità sono insite le problematiche diagnostiche e assistenziali che la rarità comporta. Ovvero la difficoltà ad essere diagnosticate, la

complessità di approccio, la cronicità, l'onerosità del trattamento e della gestione. Ciò si traduce in tempi lunghi per la diagnosi, necessità di un approccio multidisciplinare coordinato, necessità di un approccio multisetoriale, necessità di un approccio multidimensionale.

I pazienti rari nella maggior parte dei casi non presentano una malattia suscettibile di guarigione, ma una condizione da accettare e da curare. Il compito degli operatori sanitari è quello di prendersi cura e ciò può essere realizzato al meglio integrando sapere scientifico a profonda solidarietà.



Prof. Giuseppe Zampino

Cronicità

Il primo elemento che identifica le Malattie Rare è quasi sempre rappresentato dalla Cronicità. L'intervento terapeutico assistenziale si prolunga nel tempo e rende indispensabile l'identificazione di un Centro/Medico referente che permetta un'assistenza integrata per tutti i bisogni del paziente. Il paziente e la sua famiglia hanno necessità di trovare un reale esperto che conosca la condizione, coordini gli interventi mirati e si interfacci con il medico del territorio. Nelle sindromi congenite, più che parlare di malattia cronica si parla di condizione. Malato e malattia sono indissolubilmente uniti e curare la malattia significa prendersi cura del paziente per tutta la sua esistenza.

Grazie

ad una stretta collaborazione tra Pediatria e Geriatria, la Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS (FPUG) ha creato un modello di Transizione unico sul panorama nazionale ed internazionale, garantendo la presa

in carico per tutta la vita della persona con Malattia Rara.

Multisistemicità

Il secondo elemento che caratterizza le Malattie Rare è il coinvolgimento di molti organi e funzioni ovvero la Multisistemicità, che comporta il necessario contributo di numerosi specialisti. Questo può essere realizzato essenzialmente in quelle strutture in grado di garantire un'assistenza multispecialistica di alto livello e di prevedere un approccio multidisciplinare coordinato al fine di stabilire le diverse priorità degli interventi, rendendo il processo assistenziale sostenibile per il paziente e la sua famiglia. La FPUG garantisce alta specialità e approccio multidisciplinare personalizzato consentendo un'ampia possibilità di intervento.

Complessità

Il terzo elemento è rappresentato dalla complessità. La rarità di una condizione si associa spesso a difficoltà ad avere una diagnosi, a trovare strategie di trattamento convenzionali o di provata efficacia. Questo significa studio, ricerca, integrazione di conoscenze (Università - IRCCS).

La

FPUG è un Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, un Policlinico che persegue finalità di ricerca, prevalentemente clinica e traslazionale, nel campo biomedico ed in quello dell'organizzazione e gestione dei servizi sanitari, svolge attività assistenziali e di ricerca di eccellenza nel panorama italiano ed internazionale.

Essere patologia genetica e disabilitante

Il quarto elemento è legato all'essere, nella maggior parte dei casi, patologia genetica e disabilitante. Queste condizioni hanno implicazioni sull'intero nucleo familiare. Da più parti emergono dati che dimostrano come le necessità assistenziali dei pazienti condizionino in modo importante le scelte di vita, economiche, le relazioni sociali ed interpersonali della famiglia, in particolare dei genitori e dei fratelli sani.

Ogni

genitore, quando nasce un bambino con sindrome malformativa, chiede perché. La risposta che vuole non è solo una definizione eziologica, ma una risposta di "fine e di senso". La scienza sempre di più permette di dare risposte eziologiche ma non sempre riesce a dare risposte esistenziali.

La

Fondazione Policlinico Universitario A Gemelli – IRCCS, con i suoi professionisti, si impegna a dare una risposta che sia testimonianza di vicinanza.

Il

sostegno alla disabilità diventa mission per chi crede e sostiene la vita (Università Cattolica). La Fondazione Policlinico Universitario a. Gemelli IRCCS con le Malattie Rare, da un messaggio chiaro e concreto della Mission.

Essere Malattia Rara

Il quinto elemento è essere Malattia Rara. Spesso la Fragilità è “nell’essere rari”, ovvero nel non avere punti di confronto che permettano di trovare strategie anche nella vita di tutti i giorni. Spesso le famiglie ed i pazienti si sentono soli senza riferimenti. In queste situazioni è necessario “normalizzare” il diverso, permettere la condivisione dell’esperienza mediante il sostegno alle Associazioni di Pazienti. Ugualmente importante è formare giovani medici ed altri operatori sanitari alla conoscenza di queste condizioni e delle relative problematiche cliniche.

A

volte la malattia è così rara o poco riconoscibile da non generare ipotesi diagnostiche robuste. Anche quando tutto il processo diagnostico è fatto in maniera ottimale, resterà una quota di pazienti senza diagnosi. La mancata diagnosi eziologica non può condizionare l’assistenza che avverrà valutando, tramite diagnosi funzionale, tutte le problematiche cliniche del paziente.

La

presa in carico delle persone con malattie rare richiede allo stesso tempo una visione competente per le specifiche malattie ed olistica per ogni individuo con specifiche esigenze e differente resilienza. Tutto deve tener conto della sostenibilità della malattia rara nel contesto personale e familiare. La risposta spesso non è esclusivamente medica.