



Nella sede di San Paolo dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, un nuovo percorso dedicato per ridurre i tempi diagnostici e di presa in carico



Roma, 12 ottobre 2016 – Si calcola che oltre 1 milione di bambini italiani di età inferiore ai 16 anni sia affetto da una malattia rara. Il 60% di essi attende in media 2 anni per ricevere una diagnosi dopo la comparsa dei primi sintomi di malattia e il 40% resta senza diagnosi. L'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, che svolge un ruolo di rilievo nel panorama nazionale e internazionale nella diagnosi e nella cura delle malattie rare, ha attivato un ambulatorio dedicato ai bambini e alle famiglie con malattia senza diagnosi. La struttura opera sia a distanza, attraverso l'esame della documentazione trasmessa al centro, sia direttamente, attraverso prestazioni cliniche sui pazienti. Si tratta del primo ambulatorio di questo tipo in Italia.

“Le famiglie con bambini affetti da malattia rara senza diagnosi tendono infatti a spostarsi tra i diversi Centri alla ricerca di risposte diagnostiche e assistenziali – spiega il dott. Andrea Bartuli, responsabile dell'ambulatorio – Nonostante la disponibilità di cartelle cliniche spesso corpose contenenti numerose indagini strumentali e di laboratorio non risolutive, la presa in carico di questi pazienti è penalizzata e ritardata dalla mancanza di conoscenze sulle basi biologiche della malattia, sulla sua storia naturale, sui bisogni assistenziali e sugli specialisti da coinvolgere nell'assistenza, determinando frustrazione per le aspettative della famiglia”.

Il servizio telematico del nuovo ambulatorio consente ai genitori di ricevere un parere diagnostico qualificato senza recarsi in Ospedale, con risparmio di risorse per famiglie già gravate dai costi di patologie croniche e invalidanti. Sul fronte clinico, la struttura garantisce prestazioni diagnostiche e assistenziali multispecialistiche mirate sui reali bisogni del bambino grazie alla preventiva acquisizione della storia clinica e della relativa documentazione.

Alle famiglie viene assegnato un case manager che svolge il ruolo di raccordo con i diversi specialisti coinvolti nella gestione del paziente e che è garante del percorso diagnostico e della condivisione dei referti. Il nuovo percorso dedicato permette l'ottimizzazione delle risorse disponibili, migliora i tempi di

risposta e di intervento e l'appropriatezza prescrittiva.

Le attività di ricerca rivolte alle persone senza diagnosi beneficiano oggi della rivoluzione tecnologica che ha investito la genetica negli ultimi 15 anni che ha abbattuto di circa 100mila volte i costi ed i tempi delle analisi genomiche, aprendo di fatto la possibilità di impiegare queste tecniche su larga scala. Tenendo conto dell'origine prevalentemente genetica delle malattie rare, il 30% circa dei malati orfani di diagnosi può essere infatti inquadrato grazie a questa tipologia di analisi, in particolare alle analisi esomiche, basate sulle tecniche di sequenziamento di seconda generazione. Quando le tecniche tradizionali non consentono di arrivare a una diagnosi, si ricorre all'uso di queste avanzate macchine per il sequenziamento.

Il contatto e l'accesso all'Ambulatorio per le malattie rare senza diagnosi è possibile sia attraverso l'indirizzo email dedicato malattieraresenzadiagnosi@opbg.net, sia tramite l'apposita sezione del portale dell'Ospedale. L'ambulatorio è attivo il primo venerdì del mese nella sede di San Paolo Fuori le Mura dell'Ospedale (stanza L 14) dalle ore 8.30 alle 15.00.

Il nuovo percorso dedicato si affianca al già esistente ambulatorio per le malattie rare che offre la possibilità di una valutazione multidisciplinare da parte di numerosi specialisti esperti che collegialmente esaminano la documentazione clinica del paziente e lo visitano. L'approccio multidisciplinare favorisce il raggiungimento di ipotesi terapeutiche adeguate all'esigenza del singolo paziente. Solo nell'ultimo anno sono state 300 le visite effettuate.

fonte: ufficio stampa