

**75° CONGRESSO
NAZIONALE**



Le Malattie da Accumulo Lisosomiale: Rare o sottodiagnosticate?

1-6 ottobre 2018

Complesso Chia Laguna - Domus de Maria (CA)

Le malattie da Accumulo Lisosomiale: rare o sottodiagnosticate ?

Il Medico di Medicina Generale e la gestione territoriale delle malattie rare



Antonio Maria Denora

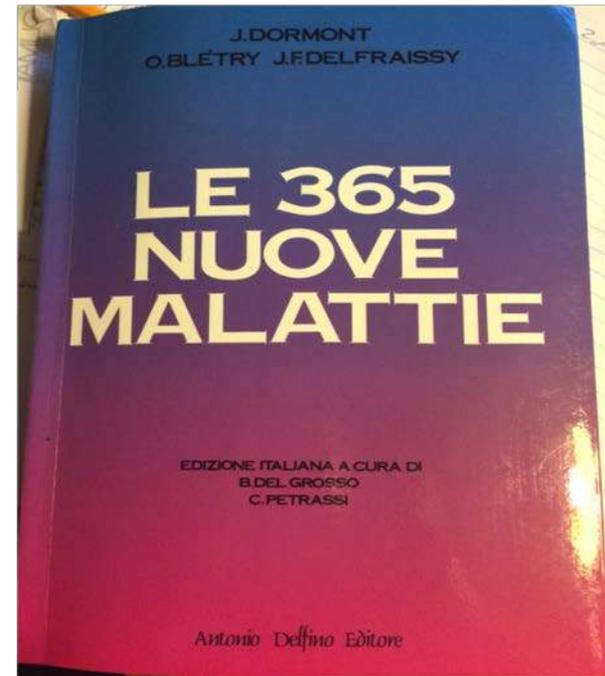
MMG FIMMG BARI

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Cerco sempre qualcosa di nuovo,
anche se introvabile

Jean de LA FONTAINE

...ciò che è valido per la mentalità e le scoperte scientifiche lo è altrettanto per quanto riguarda le patologie. Da qualche decennio in effetti una o due entità patologiche nuove sono descritte ogni mese: cosicché un medico che, che abbia discusso la sua tesi nel 1968 e non avrà aggiornato le sue conoscenze, sarà all'oscuro di un gran numero di malattie..



Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Malattie Rare

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza, intesa come il numero di caso presenti su una data popolazione, non supera una soglia stabilita.

In UE la soglia è fissata allo 0,05 per cento della popolazione, ossia con una prevalenza <5 casi su 10.000 persone.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Diagnosi



Malattia Rara



Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Presenza di Malattie Rare tra i miei pazienti (in base ai LEA 2017
pubblicato sul sito del Centro Nazionale delle Malattie Rare)

S. Di Down (3 pazienti) di cui 1 con A.R. giovanile

Acalasia

Retinite Pigmentosa

Cheratocono

Malformazione di Arnold Chiari

Distrofia Muscolare di Duchenne

Emofilia B

Albinismo

S. Di Lambert Eaton

Sferocitosi ereditaria

...casi non diagnosticati ?

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Malattie Rare

Se considerate complessivamente le malattie rare
stimate finora sono circa:

7-8000

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Malattie Rare

- 1-2 milioni in Italia le persone colpite da malattia rara
- 70% pediatrici
- 20 casi /10.000 abitanti
- 19.000 nuovi casi circa all'anno segnalati dai circa 200 Presidi della rete nazionale.

Dati del Registro Nazionale Malattie Rare dell'ISS 2015

A.M Denora

8

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Malattie Rare

ETA' PEDIATRICA (< 14 anni),

20% delle malattie, maggiore frequenza per

- malformazioni congenite (45%)
- disturbi delle ghiandole endocrine, del metabolismo e del sistema immunitario (20%).

ADULTI

- malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%)
- patologie del sangue e degli organi ematopoietici (18%)

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Malattie Rare

Gruppo di malattie eterogenee tra loro per il diverso interessamento d'organo o apparato, che hanno necessità di assistenza adeguata, da affrontare globalmente e tutelare per una serie di problematiche così riassunte :

- Difficoltà diagnostiche
- Interessamento dei vari apparati organici
- Gravità clinica
- Decorso cronico
- Esiti invalidanti
- Onerosità del trattamento

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Malattie Rare

- Molte MR sono complesse, gravi, degenerative, cronicamente invalidanti; circa un terzo di esse riduce le attese di vita a meno di 5 anni,
- altre non incidono significativamente sulla durata della vita se diagnosticate e trattate tempestivamente e in modo appropriato
- alcune infine, permettono di svolgere una vita qualitativamente normale, anche in assenza di trattamento.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Il ruolo del Medico di Medicina Generale

...documento del **Piano Nazionale delle Malattie Rare** 2013-2016 del Ministero della Salute, che, nel paragrafo dedicato al percorso diagnostico assistenziale, recita testualmente :

*..” Il percorso assistenziale delle persone affette da MR inizia da un **sospetto diagnostico** formulato o da un medico ospedaliero o da un professionista che opera nell’ambito dell’assistenza territoriale. Di solito sono il **medico di medicina generale** o il pediatra di libera scelta che inviano il paziente allo specialista del SSN incaricato di avviare il percorso nell’ambito dello stesso SSN*”

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Percorso diagnostico per il Medico di Medicina Generale

- solitamente parte da un sintomo o un segno evidenziato nella attività quotidiana del MMG
- a volte elementi clinici patognomonici o fortemente sospetti
- spesso situazioni cliniche di difficile inquadramento nosologico

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Sospetto Diagnostico

Formulare un sospetto diagnostico di MR è un **elemento critico** del percorso, in quanto influenza la possibilità di un trattamento tempestivo e il decorso della malattia.

Ampia e profonda conoscenza di patologie

Costante aggiornamento

Rigoroso ragionamento clinico

Considerare la **possibilità di diagnosi** di Malattia Rara

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Ampia e profonda conoscenza di patologie
Costante aggiornamento

Piano Nazionale delle Malattie Rare 2013-2016

... "Formazione- Un importante ambito di interventi formativi è quello dei Medici di Medicina Generale (MMG) e dei Pediatri di libera scelta (PLS), che costituiscono il primo punto di contatto del paziente con il SSN. Le loro competenze sono critiche nell'indirizzare correttamente il paziente allo specialista incaricato di formulare il sospetto diagnostico in base al quale potrà accedere gratuitamente alle prestazioni diagnostiche all'interno della rete nazionale dei Presidi. **Per questo è necessario formare specificamente i MMG/PLS e gli specialisti nella interpretazione delle complesse sintomatologie delle MR e nella formulazione del sospetto diagnostico, per evitare i ritardi nella diagnosi e nella presa in carico** "

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Ragionamento clinico

- Approccio Ipotetico deduttivo

Manifestazioni cliniche



Formulazione di ipotesi



Attivazione di accertamenti per confermare l'ipotesi



Conferma dell'ipotesi



Confutazione dell'ipotesi



Affermazione di altre ipotesi ritenute poco probabili
Nuovo circuito selettivo

- Approccio tendenzialmente induttivo

Manifestazioni cliniche



Attivazione di accertamenti rivolti ad accertare tutte le possibili cause anche le poco probabili o rare



Ricerca minuziosa degli indizi utili



Descrizione globale della situazione

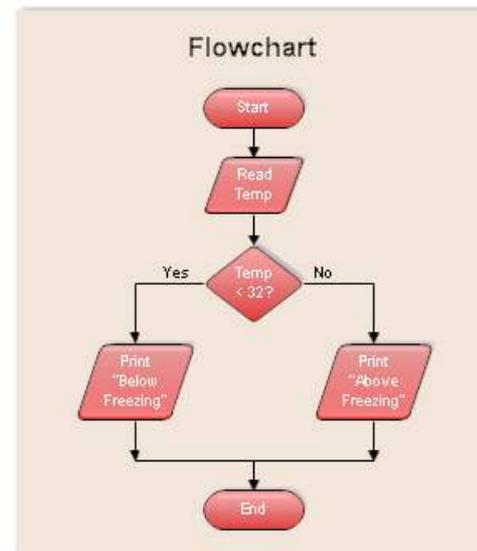


Eventuale Identificazione delle cause

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Le due metodologie non sono in contrapposizione, anzi talvolta, come appunto nel caso delle malattie rare, possono essere usate entrambe nel predisporre l'iter diagnostico

L'adozione di algoritmi e le flow chart possono agevolare notevolmente il percorso diagnostico



Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Ragionamento clinico rigoroso (acume clinico)

Dati clinici sensibilità, specificità e valore predittivo dei tratti fenotipici

- La sensibilità di molto segni clinici può essere elevata
- La specificità di ciascun tratto clinico può essere molto bassa, specie se isolato
- L'associazione di più tratti fenotipici nello stesso paziente conferiscono alla combinazione una specificità maggiore e ne aumentano il valore predittivo.
- Alcuni tratti fenotipici come gli angiocheratomi multipli, possono avere specificità diagnostica maggiore di quadri clinici più gravi quali l'IRC e la cardiomiopatia ipertrofica, specie se isolati. (Malattia di Fabry)

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

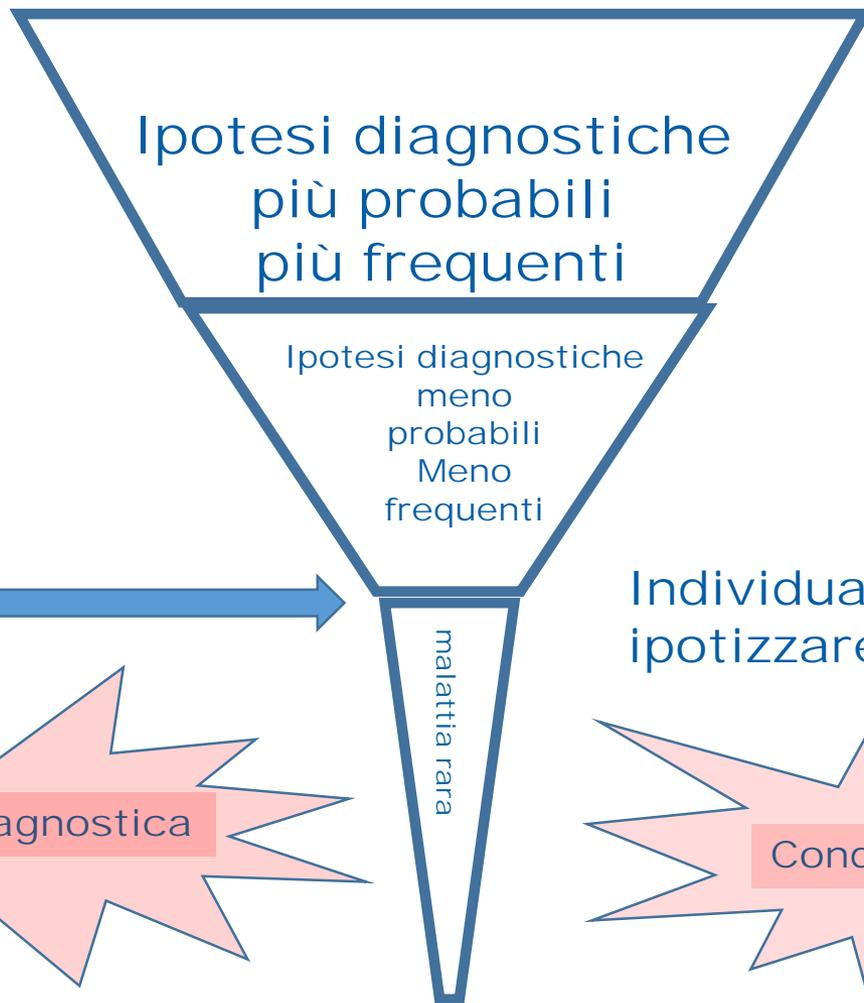
Vantaggi per il MMG

- Conoscenza che il MMG ha della famiglia e delle patologie eventualmente presenti
- Osservazione continua del paziente, la comparsa dei sintomi, la loro evoluzione, l'associazione con altri sintomi e/o segni, l'azione di una eventuale terapia sintomatica
- Ricostruzione della storia del pz. e la possibilità di collegare e di analizzare le varie indagini e/o consulenze specialistiche

Svantaggi per il MMG

- Interpretazione dei sintomi più comuni
- Sovrapposizione di quadri clinici, alcuni ad insorgenza acuta, talvolta ad evoluzione spontanea che possono confondere e complicare il percorso diagnostico

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare



Inerzia Diagnostica

Individuare un punto in cui ipotizzare la diagnosi di MR

Condotta d'attesa

A.M Denora

20

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Quando sussiste un sospetto diagnostico...

Il medico deve inviare il paziente a un Presidio della Rete individuato dalla Regione per la specifica malattia o per il gruppo delle MR al quale si ritiene appartenga la patologia sospettata.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare



REGIONE
PUGLIA



Home | Sistema sanitario - | Assistenza - | Prevenzione - | Servizi online - | Operatori - | Notizie - | Accedi / Registrati -

[Assistenza](#) / Centri malattie rare

Ricerca centri malattie rare

Attraverso questa funzione è possibile conoscere i Presidi della Rete Regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, ai sensi del D.M. del 18 maggio 2001, n.279, definiti con:

Deliberazione della Giunta Regionale del 15 dicembre 2009, n. 2485 - Malattie Rare - Istituzione Centro di assistenza e ricerca sovraziendale - Costituzione Coordinamento regionale

Deliberazione della Giunta Regionale del 31 luglio 2012, n. 1591 - Ricognizione dei Centri interregionali di riferimento (CIR) e dei Presidi della Rete Nazionale (PRN)

Deliberazione della Giunta Regionale del 7 agosto 2012, n. 1695 - Avvio del Sistema Informativo delle Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP)

DGR 1173 26 maggio 2015

La ricerca di tali strutture può avvenire secondo due modalità differenti:

- specificando la ricerca per Nome della malattia rara, la funzione restituisce i Centri della Regione Puglia;
- selezionando la ricerca per Centro è possibile conoscere quali sono le malattie rare curate presso la struttura.

Centro di assistenza e ricerca sovraziendale per le Malattie Rare

Numero verde: 800 893434

dal lunedì al giovedì ore 11.00 / 13.00

centromalattierare@gmail.com

E' attivo presso l'Ospedale Consorziale Policlinico di Bari il Centro di assistenza e ricerca sovraziendale per Malattie Rare.

A tale Centro è possibile rivolgersi sia in caso di diagnosi certa di malattia rara sia in caso di sospetto o familiarità di malattia rara.

■ Ricerca centri malattie rare per nome

■ Ricerca centri malattie per centro

Documents



Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

The screenshot shows the website of the Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR). On the left is a vertical navigation menu with items like Home, Malattie rare, Esenzioni e ticket, and others. The main content area features a banner for the 'International Course Clinical Practice Guidelines for Rare Diseases: development and quality assessment' held from October 9-10, 2018. The banner includes the CNMR logo, the event title, dates, and location (Istituto Superiore di Sanità - Rome, Italy). Below the banner, there is a registration link and a note that registration is compulsory by September 25th. A 'Telefono Verde Malattie Rare' box with the number 800.89.69.49 is also visible.

Centro Nazionale Malattie Rare

Responsabile: Domenica Taruscio

Sei in: ISS > CNMR

In questo sito...

- Home
- Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)
- Malattie rare
- Esenzioni e ticket
- Farmaci Orfani
- Rete Nazionale Malattie Rare
- Malattie rare per Regione
- Associazioni di Pazienti di Malattia Rara
- Prevenzione delle Malattie Rare
- Medicina Narrativa
- Registri
- Attività di ricerca
- Progetti e attività Internazionali
- Notiziario CNMR e altre pubblicazioni
- Telefono Verde Malattie Rare
- Servizio "Cerca contatti"
- FAQ
- Aree riservate
- Appuntamenti
- Le Iniziative delle associazioni
- In rilievo
- Corsi
- Convegni

800.89.69.49

Il servizio anonimo e gratuito attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9,00 alle ore 13,00.

In rilievo

REGISTRATION OPEN: Course "Clinical Practice Guidelines for Rare Diseases: development and quality assessment"

REGISTRATION OPEN

International Course

Clinical Practice Guidelines for Rare Diseases: development and quality assessment

October 9 -10, 2018

Istituto Superiore di Sanità - Rome (Italy)

Sono aperte le iscrizioni al Corso Internazionale "Clinical Practice Guidelines for Rare Diseases: development and quality assessment". La partecipazione è gratuita ma l'iscrizione è **obbligatorio entro il 25 settembre**. Le iscrizioni si effettuano al link <https://it.surveymonkey.com/r/cpgd2018>. Disponibile il programma preliminare.

Registration to the International Course "Clinical Practice Guidelines for Rare Diseases: development and quality assessment" is open. Participation is free but registration **by September 25th is compulsory**. Registration:...

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Ruolo del Presidio di Rete

- Garantire l'iter diagnostico della MR,
- Garantire l'esecuzione di accertamenti su campioni biologici, le prestazioni da effettuare nelle strutture più idonee
- Garantire l'effettuazione di test genetici sui familiari del probando, quando la conferma diagnostica lo richieda.
- Garantire inoltre il regime di gratuità, secondo le modalità e gli indirizzi operativi contenuti nei LEA vigenti ([DPCM 12 gennaio 2017](#), pubblicato il 18 marzo in Gazzetta Ufficiale).

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Ruolo del Presidio di Rete

Se alla fine dell'iter diagnostico si conferma la presenza di una MR compresa nell' allegato 7 dei LEA (DPCM 18.3.2017) è compito dello specialista del Presidio redigere il certificato di MR e rilasciarlo al paziente.

Le ASL di residenza del paziente a seguito della certificazione rilasciata da un presidio della Rete Regionale, rilasciano l'attestato di esenzione corrispondente alla malattia certificata.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Ruolo del Presidio di Rete

Il Presidio della Rete definisce il profilo del danno attuale ed evolutivo presentato dal paziente ed il suo potenziale funzionale, elementi essenziali per consentire successivamente la redazione del **Piano Assistenziale Individuale**.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Piano di Assistenza Individuale (PAI)

- Il piano dovrà essere formulato secondo le modalità previste dalla Regione in cui il pz. risiede attraverso la conoscenza della persona, la raccolta dei dati e l'osservazione
- Valutazione e identificazione dei bisogni assistenziali
- Determinazione degli interventi che dovranno essere garantite dalla ASL di residenza del paziente ed erogate o direttamente o dalla rete regionale e interregionale di assistenza a totale carico del SSR.
- Valutazione dei risultati.
- Il piano assistenziale deve essere periodicamente aggiornato dal Presidio della Rete in base all'evoluzione clinica della malattia e alla risposta ai trattamenti in corso.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Attivazione della Rete Assistenziale



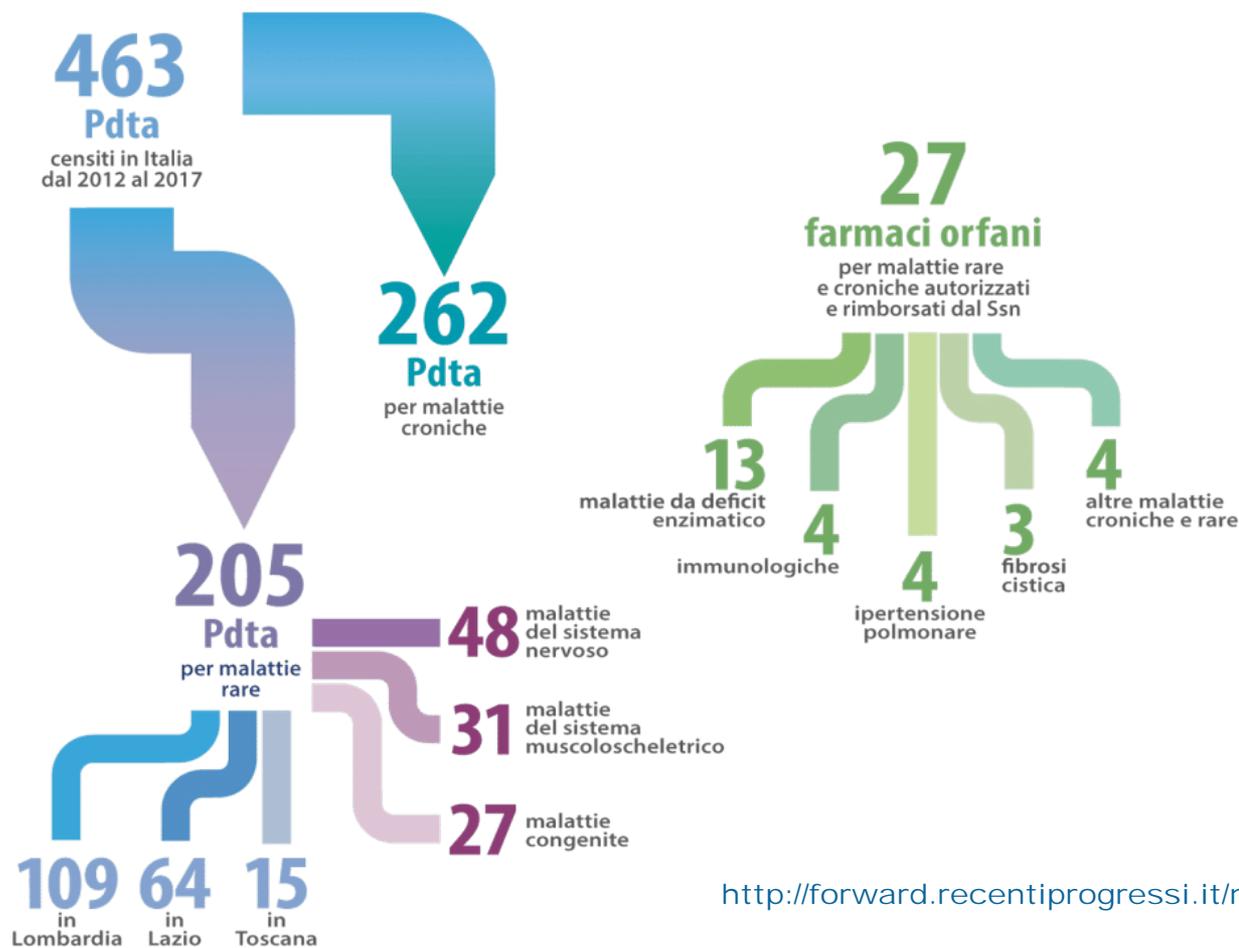
- Case Manager del Centro di Riferimento = Medico Specialista
- Case Manager del territorio = Medico di Medicina Generale
- SSR – ASL garante dell'assistenza e della tutela del paziente

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Piano Diagnostico Terapeutico Assistenziale PDTA

Alcune Regioni per alcune malattie rare hanno attivato dei PDTA, che sono uno strumento operativo per la presa in carico del paziente cronico, per cui ove possibile il malato con Patologia rara deve essere inserito in apposito PDTA.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare



<http://forward.recentiprogressi.it/numero-9/i-percorsi-clinici/>

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Gestioni delle Fasi di transizione

Nel caso delle MR a esordio durante l'età pediatrica che consentono di sopravvivere nell'età adulta, deve essere gestita con la massima attenzione la fase di transizione, in modo da assicurare la continuità assistenziale da una fase all'altra della vita del paziente.



Piano Nazionale delle Malattie Rare 2013-2016

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Gestioni delle Fasi di transizione

Per le fasi terminali del decorso clinico si dovrà prevedere uno specifico collegamento con le reti delle cure palliative.



Piano Nazionale delle Malattie Rare 2013-2016

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Gestioni delle Fasi di transizione

Qualora il malato bisognoso di un'assistenza continuativa di grande impatto sia trattato per lunghi periodi in famiglia si dovranno prevedere brevi ricoveri di sollievo presso strutture di degenza non ospedaliere

Nei casi che richiedono assistenza continuativa che non può essere garantita a domicilio del paziente l'assistenza deve essere garantita in luoghi residenziali competenti per la specifica assistenza richiesta.

Piano Nazionale delle Malattie Rare 2013-2016



Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Tutela sociale per i malati con MR

Compito del MMG quello di far riconoscere al malato le tutele sociali che gli spettano:

- invalidità civile
- riconoscimento dell'handicap
- richiesta dei benefici della legge 104/92



Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Attività di Prevenzione per le MR

L'eziopatogenesi delle MR non è sempre chiara, spesso sono

- congenite (80%)
- multifattoriali (20%)

Pertanto molto spesso è difficile prevenire il rischio di malattia.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Attività di Prevenzione per le MR

Le malformazioni congenite possono derivare da interazioni tra i geni e l'ambiente:

- Esposizioni a fattori di rischio (ad esempio, contaminanti ambientali, degli alimenti, esposizioni occupazionali)
- Stili di vita non corretti (ad esempio, abuso di alcol e fumo, alimentazione inappropriata)

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Attività di Prevenzione delle MR Prevenzione Primaria

L'attività di prevenzione del MMG, sarà rivolta alla promozione di stili di vita adeguati, al fine di

- evitare l'esposizione a sostanze teratogene,
- il consumo di alcol e il fumo,
- sollecitare una corretta alimentazione nelle donne in età fertile.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Attività di Prevenzione delle MR Prevenzione Primaria

Per specifiche malformazioni con fattori causali noti, esempio esposizione agli agenti infettivi, ai fattori tossici ed a farmaci, la prevenzione primaria deve essere attuata nel periodo pre- e peri-concezionale.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Attività di Prevenzione per le MR

«La prevenzione in fase preconcezionale, dal punto di vista clinico, prevede un bilancio di salute per la coppia, soprattutto per la prima gravidanza, che dovrebbe essere effettuato da tre a cinque mesi prima di programmare la gravidanza, ad opera del MMG in collaborazione con il ginecologo e con l'ostetrica del consultorio»

Piano Nazionale delle Malattie Rare 2013-2016

Nel DM del 10 settembre 1998 e i nuovi LEA escludono dalla partecipazione al costo le prestazioni di diagnostica strumentale e di laboratorio e le altre prestazioni specialistiche necessarie per accertare eventuali difetti genetici, prescritte dallo specialista alla coppia, se l'anamnesi riproduttiva o familiare evidenzia condizioni di rischio per il feto.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Sintetizzando

- Diagnosi o sospetto diagnostico si presenta difficile e deve essere tempestiva
- Interpretare segni e sintomi inusuali o di difficoltoso inquadramento nosologico pensando ad una malattia rara
- Collocare il quadro clinico in un raggruppamento nosografico (es. Patologie Neuro Muscolari, Metaboliche, Organo specifiche)
- Consultare il Presidio di Riferimento Regionale della Rete delle Malattie rare e provvedere all'invio del paziente.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Sintetizzando

- Consentire la presa in carico della persona con diagnosi di malattia rara secondo i percorsi diagnostico terapeutici del Presidio di Rete, che si occupa della diagnosi e della certificazione di malattia rara e quindi della redazione del Piano Assistenziale Individuale.
- Conoscere gli interventi previsti dal Piano Assistenziale che possono essere attuati sia negli ospedali che nei servizi territoriali prossimi al luogo di vita della persona, privilegiando il ricorso alle cure domiciliari in continuità assistenziale tra ospedale e territorio.
- Aggiornare i dati clinici e assistenziali del Piano, e rafforzare un rapporto di collaborazione con gli specialisti di riferimento nel follow up della malattia rara.

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Sintetizzando

- Gestire la fase di transizione del paziente dall'età pediatrica all'età adulta per favorire la continuità assistenziale sul territorio, in collaborazione con i Pediatri di Libera Scelta (PLS)
- Sostenere la famiglia e gli assistenti domiciliari in una attività di counselling e di gestione clinica quotidiana
- Provvedere a garantire le tutele sociali al malato e famiglia riguardo alle certificazioni di competenza del MMG (invalidità civile, riconoscimento handicap ecc.)
- Promuovere la competenza "specificata" della Medicina Generale verso le malattie rare con piani di formazione che prevedano l'approfondimento della presa in carico di soggetti affetti da malattie rare in un'ottica di miglioramento e collaborazione con la medicina specialistica

Il Medico di Medicina Generale e la Gestione territoriale delle malattie rare

Il Medico di Medicina Generale riveste un ruolo centrale nella gestione globale della persona affetta da MR in quanto rappresenta l'elemento di congiunzione tra reti orizzontali e verticali di assistenza e ha quindi la responsabilità di realizzare una adeguata cooperazione con tutti gli attori della rete assistenziale al fine di garantire un concreto sostegno al paziente.



Grazie per l'attenzione



Antonio Maria Denora