

Audizione indagine conoscitiva sulle malattie rare

Camera dei deputati

Roma 15 Aprile 2015

Rendiconto Prof Placido Bramanti

Le malattie rare sono disordini che si presentano con una frequenza bassa nella popolazione generale e che per tale motivo ricevono poca attenzione sia da un punto di vista scientifico che da un punto di vista assistenziale, fino ad essere recentemente definite “orfane”, in quanto non hanno alcuna organizzazione assistenziale di supporto, con pochi ricercatori che si occupano dello studio della loro patogenesi, senza industrie che si occupino dello studio di possibilità terapeutiche e che investano nella creazione di farmaci adeguati e specifici che non hanno un mercato sufficiente per poter ricompensare gli ingenti investimenti necessari.

Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7.000 e le 8.000, ma è una cifra che cresce con l'avanzare della scienza e in particolare con i progressi della ricerca genetica. Stiamo dunque parlando non di pochi malati ma di milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa. Secondo la rete Orphanet Italia nel nostro paese sono 2 milioni le persone affette da malattie rare e il 70% sono bambini in età pediatrica.

Una quota superiore al 50% delle malattie rare presenta una sintomatologia che richiede l'intervento di uno specialista in neurologia, per l'interessamento del sistema nervoso centrale, periferico e del muscolo, indicando in tale specialità una di quelle maggiormente interessate ai problemi derivanti dalla corretta e tempestiva diagnosi e dal corretto approccio alla gestione di tali pazienti.

L'andamento cronico ed invalidante delle malattie rare richiede spesso l'interessamento di una serie di interventi di prevenzione, diagnosi, trattamento, assistenza psicologica, riabilitativa e sociale.

L'organizzazione di percorsi assistenziali nelle varie fasi della malattia rappresenta un approccio molto importante per:

- Mantenere e migliorare la salute del paziente;
- Migliorare la qualità di vita;
- Ridurre i ricoveri e la durata di degenza;
- Facilitare la gestione domiciliare dei pazienti cronicamente critici (parzialmente o totalmente dipendenti da apparecchiature elettromedicali);
- Ottimizzare i costi diretti ed indiretti di assistenza ai malati cronicamente dipendenti dalle apparecchiature.

La telemedicina rappresenta una nuova ed importantissima frontiera della professione medica in quanto consente di rilevare e trasmettere informazioni mediche e di fornire servizi medici a distanza utilizzando tecnologie biomediche avanzate associate ai moderni sistemi di telecomunicazione.

Nell'ambito della gestione di pazienti affetti da malattie rare e che si trovano in una condizione di totale dipendenza da apparecchiature elettromedicali, la telemedicina può rivestire un ruolo molto

importante nella realizzazione di un percorso assistenziale di presa in carico individuale tramite l'implementazione di sistemi di teleassistenza domiciliare avanzata.

Nello specifico, la presa in carico del paziente affetto da malattia rara può prevedere le più adeguate e opportune innovazioni di telemedicina per il monitoraggio a distanza, sia sul piano dei parametri vitali che della riabilitazione, tramite uno specifico progetto che prevede:

- Monitoraggio dei parametri vitali, quali SPO₂ e pressione arteriosa non invasiva visualizzati, in tempo reale, con la generazione di allarmi, da personale specialistico, in caso di situazione critiche e/o di emergenza, in particolare durante le ore notturne;
- possibilità di teleconsulto con il medico reperibile h/24, in base alla specialità medica necessaria, sempre in integrazione con il medico di famiglia;
- possibilità di teleriabilitazione con il sistema di VRRS - Virtual Reality Rehabilitation System;
- presa in carico del paziente, da un punto di vista psicologico, e attuazione di programmi di riabilitazione cognitiva là dove fosse necessario, attraverso un team di psicologi specializzato;
- presa e supporto in carico del caregiver attraverso un team di psicologi specializzato.

La realizzazione di tale percorso (non se ne riscontrano molti in Italia per tale tipologia di malati) potrebbe avere ricadute molto importanti in termini di razionalizzazione della spesa sanitaria con una notevole riduzione delle ospedalizzazioni, specie nelle fasi più avanzate di malattia. Inoltre, non è di poco conto anche l'impatto che la realizzazione di tale progetto potrebbe avere sullo stato emotivo e di solitudine di fronte alla malattia che tali pazienti e le rispettive famiglie vivono, con conseguente ridimensionamento di tali condizioni.