
Nasce il primo ambulatorio per malattie rare senza diagnosi

Autore: Redazioneeweb

Fonte: Agenzia

All'ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma un nuovo percorso per ridurre i tempi diagnostici e di presa in carico per i malati di età inferiore ai 16 anni

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 dottor **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 100 mila volte i costi e 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.