

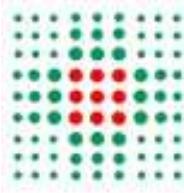
SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



Struttura
Semplice
Dipartimentale
di Genetica
Medica

Convegno Nazionale – Rari ma Uguali 11 Maggio 2011

News Letter della Rete Regionale
Hub & Spoke per le Malattie Rare
Scheletriche



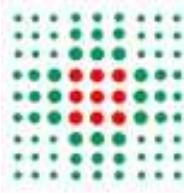
Segreteria della SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche IOR

*

difficoltà dei pazienti con Malattia Rara a trovare
risposte alle loro domande (confusione informativa di
internet, lacune presenti all'interno dello stesso
sistema sanitario

*

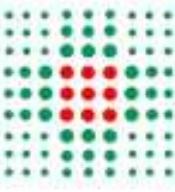
Il lavoro con la scheda di triage ha mostrato che le
persone hanno bisogno informazioni corrette e mirate



Cosa abbiamo fatto per rispondere al bisogno di informazione sulle Malattie Rare di cui ci occupiamo?

Mettendo a
disposizione personale
preparato e
correttamente
informato

Informando gli utenti
dell'esistenza di un
centro specializzato
dedicato alle Malattie
Rare Scheletriche
attraverso
•Internet
•Eventi pubblici



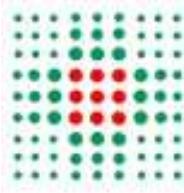
Luglio 2009: istituzione Rete Hub & Spoke per le Malattie Rare Scheletriche

“Dare informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare scheletriche”

“diffondere conoscenze corrette e mirate relative alle displasie scheletriche che siano fruibili sia dalla componente sanitaria che da tutte le persone interessate”

Informare:

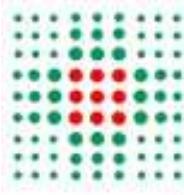
oltre che una fondamentale esigenza dei pazienti diventava un obiettivo delle Rete



Eppure...

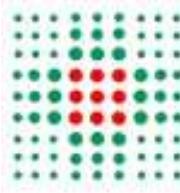
Tante persone rimanevano ancora tagliate fuori
dall'accesso alle informazioni

Ci voleva una idea nuova per portare le
informazioni là dove servivano, per raggiungere
le persone



Progetto News Letter

- Formato cartaceo
 - ✓ per essere distribuita nelle strutture di ogni centro della Rete
 - ✓ Per raggiungere anche chi non ha internet
- Target: pazienti e operatori della Rete
- Periodicità: Semestrale
- Comitato di redazione con rappresentanti di tutti i centri della Rete (garanzia di appropriatezza dei contenuti medico scientifici)



Supplemento al n. 51 di "Il Rizzoli - IOR News" aprile 2011 - numero 1

rare in rete

Rete Hub&Spoke per le Malattie Rare Scheletriche

SETTIMANA DELLE MALATTIE RARE SCHELETRICHE

DAL 9 ALL'11 MAGGIO 2011 SI SVOLGE A BOLOGNA LA QUINTA EDIZIONE DELLA SETTIMANA DELLE MALATTIE RARE SCHELETRICHE.



Manifesto Rare Disease Day 2011 - www.rarediseaseday.org

Maggio 2011
esce il primo
numero di Rare in
Rete

LE RETI ASSISTENZIALI IN EMILIA-ROMAGNA

Elisa Rozzi, Matteo Volta
Servizio Presidi Ospedalieri
dell'Assessorato Politiche per la Salute -
Regione Emilia-Romagna

Il Piano Sanitario Regionale 1999-2001 ha introdotto in Emilia Romagna il modello Hub & Spoke per la gestione delle attività ad alto grado di specializzazione, tra cui le malattie rare.

La Rete Hub & Spoke per le Malattie Rare Scheletriche, istituita con Deliberazione della Giunta Regionale n. 1110/09, è costituita da un centro Hub interaziendale (Istituto Ortopedico Rizzoli, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna e Azienda USL di Bologna) e da centri Spoke individuati nelle province della Regione. L'Hub coordina tutti i centri della rete armonizzando l'assistenza dei pazienti e fornendo supporto per i casi clinici più complessi, mentre gli Spoke hanno le competenze e l'organizzazione necessaria per assistere i pazienti a livello territoriale e si coordinano con l'Hub per le attività formative e gli audit (incontri di revisione) clinici periodici. Per garantire uniformità nella presa in carico dei pazienti con malattia rara è stato costituito un gruppo tecnico per la stesura di protocolli diagnostico-terapeutici comuni, composto dai referenti della Rete Hub & Spoke insieme alle Associazioni dei pazienti e ai rappresentanti della Direzione Sanità e Politiche Sociali della Regione.

Il Servizio Presidi Ospedalieri dell'Assessorato Politiche per la Salute si occupa dell'organizzazione e del coordinamento delle reti Hub & Spoke nella nostra regione e promuove l'informazione e la formazione sulle malattie rare anche attraverso attività specifiche rivolte ai medici, alle associazioni dei pazienti e a tutti gli attori coinvolti nel percorso assistenziale del paziente con malattia rara.

Segue pag.2 >

se dai LEA, transizione assistenziale dall'età pediatrica all'età adulta, presa in carico e definizione dei percorsi assistenziali.

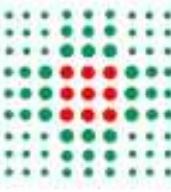
Per essere più vicini ai pazienti e alle loro famiglie da oggi abbiamo pensato ad un nuovo strumento: una Newsletter che ci aiuterà a diffondere le informazioni necessarie a coloro che intendono intraprendere un percorso assistenziale all'interno dei servizi proposti dalla Rete.

Ogni sei mesi vi aggiorniamo con le novità provenienti dai servizi assistenziali e dalla ricerca scientifica e vi presenteremo i centri che fanno parte della Rete.

Questo primo numero è dedicato alla Struttura di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche dell'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna, di cui potrete conoscere l'organizzazione, i servizi e anche alcuni dei professionisti che vi lavorano.

Buona lettura!





Raccontare la Rete
attraverso le persone
che insieme, ciascuno
con la propria
professionalità (medico
infermiere biologo
amministrativo) lavorano
ogni giorno per voi

ALL'AMBULATORIO DI GENETICA MEDICA DEL RIZZOLI DI BOLOGNA

COME SI PRENOTA UNA VISITA? COSA SI DEVE PORTARE? DOV'È L'AMBULATORIO? TUTTO QUELLO CHE BISOGNA SAPERE NEL RACCONTO DI UNA VISITA-TIPO SIMULATA DALLA REDAZIONE DI RARE IN RETE.



Veduta panoramica del Rizzoli di Bologna

Quando scendiamo dall'autobus 30 immersi nel verde delle colline bolognesi, ci troviamo proprio davanti all'Istituto Ortopedico Rizzoli, dove ogni mercoledì e giovedì mattina si tiene l'Ambulatorio di Genetica Medica.

Per raggiungerlo facciamo tesoro delle informazioni che ci ha comunicato telefonicamente l'infermiera della S.S.D. Genetica Medica, Morena Tremosini (possiamo contattarla al numero 051 6366681 il Lun - Mart - Ven dalle 9.00 alle 13.00) durante la prenotazione della visita genetica con il Dott. Sangiorgi.

Dopo avere oltrepassato l'ingresso principale dell'Ospedale e attraversato l'atrio, per prima cosa ci dirigiamo con la nostra impegnativa (redatta da parte di un medico specialista o del medico curante con l'indicazione "visita genetica") verso gli uffici dell'Accettazione che troviamo girando a sinistra lungo il corridoio.

Poi usciti dall'accettazione, ci dirigiamo a destra e seguendo il corridoio ci avviamo verso l'ambulatorio di Genetica Medica (Ambulatori del pre ricovero, stanze n.12 e 13). Arriviamo così nella sala d'attesa dove aspettiamo il nostro turno e controlliamo

tutto il materiale che abbiamo portato con noi, ovvero la documentazione clinica completa (radiologica, cartacea, ecc) sia recente che pregressa.

Per sicurezza abbiamo stampato anche le mail scambiate con l'infermiera Morena o con il Dott. Sangiorgi riguardanti richieste di informazioni sulla nostra malattia, inviate prima della prenotazione della visita al loro indirizzo di posta elettronica genetica@or.it. Arrivato il nostro turno, Morena ci accoglie in ambulatorio per un colloquio iniziale di counseling genetico con il medico genetista, inoltre avremo anche la consulenza ortopedica ad hoc in base all'età, alla patologia e alle problematiche individuali.

Durante la visita verrà verificata l'eventuale idoneità al test genetico, e in questo caso Morena effettuerà il prelievo per una campione di sangue da cui verrà poi estratto DNA, che sarà analizzato presso il Laboratorio di Genetica Molecolare, che si trova presso la sede distaccata

all'Istituto di Ricerca del Rizzoli Codivilla-Putti. Qui vengono eseguite in concreto tutte le attività di diagnostica molecolare inerenti alle Malattie Rare Scheletriche, sia per i pazienti venuti presso l'ambulatorio sia per i campioni provenienti da aziende ospedaliere esterne.

Al termine della visita ci verrà consegnato il referto, e una volta effettuata la diagnosi clinica, potremo ottenere anche il Certificato di Diagnosi riconosciuto a livello nazionale con definizioni di malattia e conseguente assegnazione del codice d'esenzione.

La S.S.D. Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche non si dedica solo all'attività ambulatoriale: proseguendo per i corridoi dell'ospedale troviamo la sede amministrativa e lo studio del responsabile Dott. Luca Sangiorgi; qui lavora anche Morena Tremosini, l'infermiera che accoglie le nostre telefonate e le richieste di prenotazione. E qui che ha sede anche il Centro di Coordinamento della Rete Regionale Hub & Spoke per le Malattie Rare Scheletriche.

La visita è terminata: usciamo dall'edificio del XIX secolo per attendere l'autobus 30 che attraversando la città ci riporta in Stazione.



Il team della S.S.D. Genetica Medica - Malattie Rare Ortopediche del Rizzoli

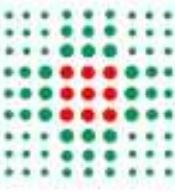
> da pag 1

Il 12 febbraio scorso si è svolta l'ultima edizione del nostro Convegno annuale dove insieme alle Associazioni dei pazienti abbiamo affrontato le novità a livello nazionale e regionali, i temi della ricerca italiana ed europea, il confronto con i pediatri di libera scelta. Inoltre sono stati proposti momenti di formazione su gruppi di patologie specifici e incontri con alcune Associazioni operanti sul nostro territorio, e per il futuro è in progetto la realizzazione di corsi di formazione specifici rivolti ai medici di famiglia in collaborazione con Uniamo-Federazione Italiana Malattie Rare onlus, Società scientifiche, Associazioni sindacali di categoria e Farmindustria.

Indicazioni pratiche per raggiungere l'Ambulatorio:

Per chi viene in auto: Uscire dall'autostrada e seguire i cartelli con l'indicazione per il centro di Bologna. Una volta raggiunti i viali intorno al centro storico seguire i cartelli con l'indicazione "Ospedale Rizzoli" (via G. Pupilli, 1).

Per chi viene in treno: La Stazione FS di Bologna è capolinea della linea 30 che collega la stazione ferroviaria all'Ospedale Rizzoli (la fermata è su Piazzale G.Bacchelli, a poche decine di metri dall'ingresso dell'ospedale). L'autobus effettua una corsa ogni 11 minuti ed impiega circa 23 minuti per effettuare il tragitto.



rare in rete parla con:

MORENA TREMOSINI

RESPONSABILE DELL'ASSISTENZA AI PAZIENTI DELLA S.S.D. DI GENETICA MEDICA E MALATTIE RARE ORTOPEDICHE DELL'ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI DI BOLOGNA È MORENA TREMOSINI, C.P.S.I. O MEGLIO INFERNIERA CHE DA TEMPO HA CONSOLIDATO ALL'INTERNO DELL'ISTITUTO "L'ARTE" DI DARE SOSTEGNO AL PAZIENTE COME PERSONA E COME MALATO

Buongiorno Morena, ci racconti come è iniziato il tuo lavoro presso la Genetica Medica?

Sono infermiera da oltre 20 anni, ho sempre lavorato al Rizzoli dove per lungo tempo mi sono dedicata ai pazienti oncologici. Quando tre anni fa ho accettato di dare vita all'assistenza infermieristica per i pazienti affetti da Malattie Rare Scheletriche presso la S.S.D. di Genetica Medica, sono dovuta ripartire da capo: qui non c'erano pazienti ricoverati, ma l'ambulatorio due volte alla settimana, e ogni giorno tante telefonate da pazienti, familiari e persone che avevano bisogno di informazioni. Una bella sfida!

"Sono infermiera da oltre 20 anni... tre anni fa ho accettato di dare vita all'assistenza infermieristica per i pazienti affetti da Malattie Rare Scheletriche presso la S.S.D. di Genetica Medica"

Quindi sei diventata una infermiera al telefono?

In effetti il modello a cui mi sono ispirata per garantire a tutte queste persone una assistenza adeguata, anche a quello che "incontravo" telefonicamente, deriva dal "triage" telefonico utilizzato per esempio dagli operatori di Pronto Soccorso.

E come è possibile assistere i pazienti in questo modo?

Partendo proprio dal contatto telefonico: abbiamo predisposto una scheda attraverso la quale raccogliamo le informazioni e le aggiorniamo nel tempo, ogni volta che ci risentiamo. In questo modo teniamo una sorta di diario clinico costantemente aggiornato fondamentale per la presa in carico del paziente.

Abbiamo messo a disposizione una linea telefonica dedicata, così le persone possono parlare direttamente con noi, sicure di essere ascoltate in modo attento da operatori preparati. Per lo stesso motivo anche le visite ambulatoriali si prenotano telefonando al nostro numero. È molto importante per i nostri pazienti sapere che possono costantemente fare riferimento a noi e tenerci informati sullo sviluppo della loro patologia, anche perché molti hanno difficoltà a spostarsi a causa della malattia e del viaggio da affrontare (provengono da tutta l'Emilia-Romagna e molti anche da fuori regione).

E lo stesso avviene con la Rete Hub & Spoke per le Malattie Rare Scheletriche?

Certamente! Come Centro di Coordinamento della Rete Regionale siamo costantemente in contatto con i centri Spoke da cui riceviamo e ai quali inviamo pazienti.

La scheda di triage telefonica è stata fondamentale per gestire tutti i nuovi contatti nati dall'attività dell'Hub & Spoke, perché non volevamo che la nostra attività fosse solamente quella di "smistare" i casi, ma volevamo garantire anche all'interno della Rete Regionale una continuità assistenziale ai pazienti. Naturalmente oltre a questo

"È importante che le persone abbiano una corretta informazione e sappiano che ci sono centri dove le Malattie Rare possono essere curate"



strumento è fondamentale disporre di personale dedicato e opportunamente formato, che garantisca un ascolto costante sia telefonicamente sia con e-mail.

È importante che le persone abbiano una corretta informazione e sappiano che ci sono centri dove le Malattie Rare possono essere curate, dove i bambini possono essere seguiti fin da piccoli, e a cui le famiglie possono fare riferimento.

Ma in fondo tante informazioni e consigli si possono trovare su internet...

Internet è una fortuna e una sfortuna. Le informazioni sui siti e nelle chat non sono sempre corrette, e spesso mi accade di parlare con persone spaventate da notizie angoscianti lette in internet, che poi vengono ricordate ai loro reali termini nel corso della telefonata.

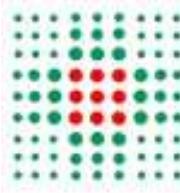
Per fortuna il web ci offre anche tanti siti dove trovare informazioni utili, tra i quali certamente quelli delle istituzioni sanitarie regionali e nazionali. Per le Malattie Rare uno strumento molto affidabile è Orphanet il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani che riporta informazioni precise e aggiornate a livello europeo. Esistono poi i siti delle Associazioni, che contengono anche informazioni pratiche (centri di riferimento, normative, ecc.).

Adesso scusami, ma ti devo lasciare: mi cercano al telefono...

siti internet



Portale del Servizio Sanitario Regionale dell'Emilia-Romagna www.saluter.it/in-particolare-per/malattie-rare
Centro per le Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità www.iss.it/cnmr
Orphanet - Portale europeo per le malattie rare www.orpha.net



Rubriche

In Ricercatori della Rete conoscete i ricercatori che lavorano nei nostri laboratori: vogliamo farvi sapere cosa stanno studiando e vi aggioreremo sui loro risultati

rare in rete
Rete Hub&Spoke per le Malattie Rare Scheletriche

ricercatori della rete

FEDERICA SGARIGLIA (seconda da sin.) Biotecnologa con i colleghi di Philadelphia e il Dr. Maurizio Pacifici (secondo da ds.)

Federica Sgariglia ha da poco conseguito il dottorato di ricerca in genetica medica e da un anno lavora al Abramson Research Center del Children's Hospital di Philadelphia (CHOP), primo ospedale statunitense dedicato interamente alle cure pediatriche e da sempre all'avanguardia nella ricerca e nell'innovazione.

Come è nata l'opportunità andare a lavorare negli Stati Uniti?

Da diversi anni il Dott. Sangiorgi della Genetica Medica del Rizzoli e il Dott. Maurizio Pacifici (che dirige l'Orthopaedic Surgery Laboratory al CHOP) studiano le malattie rare scheletriche, ed era desiderio di entrambi di iniziare a lavorare insieme.

Adesso faccio parte del team che studia le malattie dello sviluppo osseo, in particolare stiamo studiando il possibile coinvolgimento dei microRNA nello sviluppo della Malattia delle Esostosi Multiple.

Possiamo capire meglio di cosa si tratta?

I microRNA sono piccole molecole recentemente scoperte essere alla base della regolazione di numerosi processi biologici: negli ultimi anni è esplosivo un grande interesse per lo studio di queste molecole, poiché ci sono evidenze sperimentali che modulando la loro azione sarebbe possibile curare malattie come il cancro e altre patologie tuttora incurabili.

L'osteogenesi imperfetta è una malattia causata da anomalie del collagena, nota principalmente perché causa ricorrenti fratture. In realtà oltre ai problemi ossei, i pazienti devono fare i conti anche con lassità legamentosa, debolezza muscolare, dentinogenesi imperfetta, sordità, problemi respiratori e cardiaci. La sintomatologia è estremamente eterogenea, anche nei pazienti appartenenti alla stessa famiglia

Cosa fate per questi pazienti?

"La nostra prima preoccupazione è garantire un percorso diagnostico sempre più attento e completo; stiamo nuovi protocolli basati su metodiche che ci permetteranno di dimezzare i tempi di riferimento, e stiamo mettendo a punto uno screening per l'analisi di cinque nuovi geni legati all'insorgenza di Osteogenesi Imperfetta".

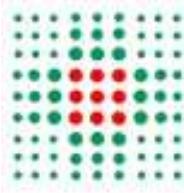
E sul fronte della ricerca?

"Vogliamo scoprire come i singoli sintomi siano collegati a specifiche mutazioni presenti nel DNA del paziente: attualmente collaboriamo con il Centro di Genetica Medica dell'Ospedale di Ghent in Belgio e con il Policlinico Umberto I di Roma per definire quali background genetici sono legati all'insorgenza di ipoacusia nei pazienti con Osteogenesi Imperfetta".

VALENTINA GENTILE
Biotecnologa - S.S.D. Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche, IOR

Informazioni su rare in rete

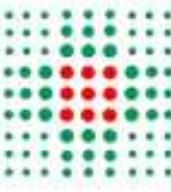
S.S.D. Genetica Medica
Malattie Rare Ortopediche
Istituto Ortopedico Rizzoli Bologna
Tel. 051 6366681



E il futuro?

Ogni 6 mesi uscirà un nuovo numero di Rare in Rete, uno ad uno tutti i centri della Rete si presenteranno

Grazie al sostegno del nostro Istituto speriamo di avere una edizione web di Rare in Rete, con la possibilità di abbonarsi on line per ricevere sulla propria posta elettronica i nuovi numeri



Grazie per l'attenzione



- *Luca, Annamaria*
- *Morena, Paola,*
- *Marina, Luchino,*
- *Manuela, Valentina,*
- *Martina, Elena, Monia,*
- *Betta, Alessandro,*
- *Margherita, Federica*