



Sondaggio sul percorso assistenziale

Associazione Nazionale Macrodattilia Onlus

Report riassuntivo

Introduzione

A metà febbraio 2018 l'Associazione Nazionale Macrodattilia Onlus ha lanciato un sondaggio sul percorso assistenziale, pubblicandolo sul proprio sito (www.macrodattilia.it) e sponsorizzandolo tra i propri soci/simpatizzanti e sui Social.

Molte nostre famiglie ci riferivano che il loro **percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale** era stato tutt'altro che lineare.

In questi racconti avevamo inoltre notato una grande variabilità non solo a livello regionale ma anche tra Province, aziende ospedaliere o unità operative.

Si è pertanto deciso di avviare una serie di **sondaggi suddivisi per Regione** per ottenere una fotografia dell'attuale situazione nelle diverse Regioni d'Italia e **dati precisi (sebbene non esaustivi)** da poter sottoporre ai vari interlocutori istituzionali regionali, provinciali o aziendali, allo scopo di fornire un impulso e un contributo alla (ri)pianificazione di percorsi per la presa in carico della nostra malattia.

Risultati

I questionari sono stati chiusi tutti in data 22 marzo 2019, data alla quale erano arrivate in totale **36 risposte**, ripartite per Regione/Provincia come specificato nella Tabella 1 riportata alla pagina seguente.

Il sondaggio era rivolto sia a pazienti sia a caregiver/familiari, e, sebbene non vi fosse una specifica domanda, dalle risposte si è potuto evincere che vi hanno partecipato sia familiari sia pazienti, con una prevalenza per i primi.

La Regione che ha ottenuto un numero maggiore di risposte è stata la Lombardia (n = 12), seguita da Piemonte e Valle d'Aosta (n = 6; considerate insieme in quanto accorpate anche nell'ambito della Rete Nazionale Malattie Rare) e da Toscana e Lazio (a pari merito con 4 risposte ciascuna).

Dopo aver chiesto di indicare la Provincia di residenza, il sondaggio chiedeva se l'intervistato avesse sempre vissuto lì, e, in caso di **trasferimento**, quale fosse la motivazione, fornendo le seguenti opzioni: lavoro, famiglia, la malattia mia o di mio figlio, altro. Tra le famiglie che si sono trasferite (n= 14) solo 2 hanno addotto come motivazione la malattia. Una ha indicato che nella Regione dove si sono trasferiti si trova l'ospedale dove è in cura il proprio figlio (Toscana), l'altra si è trasferita per *avere vicino i familiari per organizzarsi al meglio tra visite, sostegno psicologico alla bambina e scuola* (Lombardia).



Tabella 1. Distribuzione per Regione/Provincia degli intervistati

Regione/Provincia	N. rispondenti
Campania	2
Benevento	1
Salerno	1
Emilia Romagna	3
Bologna	1
Forlì-Cesena	1
Piacenza	1
Friuli Venezia Giulia	2
Gorizia	1
Pordenone	1
Lazio	4
Frosinone	1
Roma	3
Lombardia	12
Como	1
Cremona	2
Lodi	1
Milano	4
Monza-Brianza	1
Pavia	1
Sondrio	1
Varese	1
Marche	1
Macerata	1
Piemonte e Valle d'Aosta	6
Novara	2
Torino	3
Valle d'Aosta	1
Toscana	4
Firenze	1
Massa-Carrara	1
Pistoia	1
Prato	1
Sardegna	1
Cagliari	1
Sicilia	1
Trapani	1
Totale	36

Il sondaggio proseguiva quindi chiedendo all'intervistato **chi gli avesse parlato per la prima volta di macrodattilia** e fornendo le seguenti opzioni: reparto materno-infantile, medico di base, pediatra, specialista del SSN, specialista privato, specialista di un centro di riferimento accreditato. Si chiedeva inoltre a quale età del paziente ciò fosse avvenuto.



Le risposte sono riassunte nelle Tabelle 2 e 3, riportate di seguito.

Tabella 2. Persona che ha parlato per la prima volta di macrodattilia al paziente/genitore.

Chi ha parlato di macrodattilia?	N.	%
Specialista centro di riferimento	1	2,8
Per caso durante una visita	1	2,8
Trovato su internet	3	8,3
Specialista del SSN	7	19,4
Reparto materno-infantile	11	30,6
Specialista privato	13	36,1
Totale	36	100,0

Tabella 3. Età al momento in cui si è parlato per la prima volta di macrodattilia.

Età alla diagnosi di generica macrodattilia	N.	%
Diagnosi prenatale	1	2,8
Alla nascita	10	27,8
< 1 anno	9	
1-2 anni	8	22,2
2-3 anni	3	8,3
Altro		0,0
4 anni	1	2,8
10 anni	1	2,8
36 anni	1	2,8
44 anni	1	2,8
Non abbiamo una diagnosi	1	2,8
Totale	36	100,0

Come si può vedere nella Tabella 2, il maggior numero di risposte si concentra su due categorie: specialista privato (n = 13) e reparto materno-infantile (n = 11). Entro i 3 anni, la maggior parte delle famiglie aveva già sentito parlare di macrodattilia (con un caso di diagnosi prenatale). I due casi nei quali il paziente non ha conosciuto il nome del suo problema fino all'età matura risalgono a un periodo in cui la macrodattilia era ancora poco conosciuta.

Abbiamo quindi chiesto **a quale tipo di medico l'intervistato si fosse rivolto per la prima volta per il proprio problema o il problema del figlio e chi avesse consigliato questo particolare medico** (Tabelle 4 e 5 alla pagina seguente).

In base ai risultati riepilogati nella Tabella 4, il primo medico a cui si è rivolta la maggioranza degli intervistati è stato uno specialista privato. Questo porterebbe a pensare che ci sia qualcosa che non vada nel meccanismo di invio dei piccoli pazienti a un centro malattie rare o perlomeno a un centro/uno specialista del SSN da parte dei reparti materno-infantili. Le motivazioni possono essere tante: il mancato riconoscimento della macrodattilia in generale o come malattia rara, la scarsa conoscenza della rete malattie rare e dei suoi meccanismi di funzionamento.



La seconda categoria consultata (n = 9) è risultata essere quella del pediatra (di libera scelta/di struttura ospedaliera); tuttavia, anche in questo caso il percorso all'interno del SSN sembra fermarsi nella maggioranza dei casi, come specificato meglio dalle risposte a domande successive.

Tabella 4. Primo medico a cui si è rivolto per la prima volta l'intervistato.

Primo medico consultato	N.	%
Reparto materno-infantile	1	2,8
Ortopedico ospedale pubblico	1	2,8
Genetista	1	2,8
Ortopedico pediatrico	1	2,8
Centro di riferimento	4	11,1
Pediatra	9	25,0
Specialista privato	19	52,8
Totale	36	100,0

Tabella 5. Chi ha consigliato questo medico.

Chi ha consigliato il primo medico	N.	%
Medico conoscente	1	2,8
Associazione di pazienti	1	2,8
Medico di base	1	2,8
Internet	1	2,8
Amici	2	5,6
Parenti	2	5,6
Pediatra non di famiglia	3	8,3
Reparto materno-infantile	4	11,1
Pediatra	4	11,1
Nessuno, mia decisione	17	47,2
Totale	36	100,0

Dalla Tabella 5 emerge come le famiglie siano state lasciate il più delle volte a sé stesse e abbiano dovuto trovare da sole la strada da percorrere.

Ci interessava a questo punto sapere **quanti degli intervistati che avevano ricevuto una diagnosi generica di macrodattilia, ritenevano di averne poi ottenuta una specifica** (sindrome di Proteus, Klippel-Treanunay, macrodattilia di tipo I, ecc.) **e che tipo di specialista l'avesse posta.**

Dalle risposte è emerso che solo 13 degli intervistati (36,1%) ritengono di aver ricevuto una diagnosi specifica dagli specialisti dettagliati nella Tabella 6 riportata alla pagina seguente.

Per chi ritiene di non aver ottenuto una diagnosi, si elencano di seguito le motivazioni riferite:

- *Nessuno mi ha detto niente eppure ho girato tutta l'Italia e mezza Europa*
- *Perché mi è stato detto: Sindrome di Proteus, senza effettuare alcun esame diagnostico*
- *Perché nessun medico si è mai posto il problema e perché non è stato possibile fare l'indagine genetica sul campione di tessuto interessato dall'iperaccrescimento*



- *Ho scoperto attraverso il vostro sito che la malattia di mio figlio si chiama macrodattilia. Siamo seguiti dal ma nessuno mai mi ha parlato di macrodattilia ma di ipertrofia del secondo dito del piede*
- *MacroDattilia. Deviati in altro ospedale*
- *Forse perché ha una forma talmente lieve*
- *Perché era ancora incerto*
- *Malformazione poco conosciuta*
- *Non conoscevano bene la malattia ma ci hanno indirizzato a un centro specializzato*
- *Non sapevano neanche loro cosa fosse*
- *Per età del bambino troppo piccolo*
- *Sono affetta da macrodattilia all'alluce sinistro ma nel 76 non sapevano cosa fosse. Sono stata indice di studio*
- *Perché non abbiamo fatto visite dal genetista*
- *Nessuno ci ha detto che dovevamo sottoporci a una visita genetica*
- *Al momento al hanno parlato di iperplasia*
- *In ospedale sembrava subito un problema di sindattilia, dopo alcuni giorni ci hanno parlato di macrodattilia ma senza avere idea di cosa fosse.... hanno però controllato la bimba tramite alcune visite escludendo che avesse intaccato altri organi*
- *Esami genetici ancora da effettuare*
- *Non è stata ancora definita*
- *Perché non mi hanno indirizzato in questo canale. Ho scoperto che si trattava di macrodattilia, ma non mi è stato specificato altro*
- *All'inizio mi hanno parlato solo di macrodattilia senza specificare altro.... Non so perché*

Tabella 6. Specialisti che hanno posto la diagnosi precisa (secondo l'opinione degli intervistati).

Specialista che ha posto la diagnosi	N.	%
Chirurgo ortopedico privato	1	7,7
Non specificato	1	7,7
Medico privato	1	7,7
Genetista	1	7,7
Primario di ospedale fuori Regione	1	7,7
Ortopedico	1	7,7
Chirurgo ortop. di ospedale pubb.	2	15,4
Chirurgo ortopedico + genetista	2	15,4
Chirurgo ortopedico	3	23,1
Totale	13	100,0

Solo per 2 dei 13 pazienti che ritengono di aver ottenuto una diagnosi precisa, questa è stata confermata anche da un genetista.

Questo risultato è piuttosto strano se confrontato con i risultati di una domanda successiva, nella quale si chiedeva agli intervistati **se avessero consultato un genetista**. A questa domanda hanno risposto in modo affermativo 19 intervistati (il 52,8% del campione), che sono stati **inviati dai medici** indicati nella Tabella 7.

Il risultato potrebbe essere dovuto alla difficoltà diagnostica nello specifico caso o all'indisponibilità dei risultati al momento della compilazione del questionario.



Un dato piuttosto evidente è che molti pazienti sono andati a visita genetica su propria iniziativa o per consiglio di amici, parenti o dell'Associazione. Sei pazienti sono stati inviati a visita genetica dall'ortopedico mentre solo 1 dal pediatra.

Tabella 7. Chi ha inviato a visita genetica.

Chi ha inviato a visita genetica	N.	%
Pediatra del centro di riferimento	1	5,3
Pediatra	1	5,3
Oculista	1	5,3
Pediatra	1	5,3
Amici, parenti, l'associazione	3	15,8
Mia scelta	6	31,6
Ortopedico	6	31,6
	19	100,0

Nelle successive domande è stato chiesto agli intervistati in modo specifico se si fossero sottoposti a diversi **tipi di visite/esami**. Dai risultati, riassunti nella Tabella 8, emerge come gli specialisti più consultati siano stati nell'ordine ortopedici (medici e chirurghi), genetisti e pediatri. Nonostante gli indubbi aspetti psicologici, e gli effetti psicomotori della malattia, solo pochi intervistati hanno invece consultato uno psicologo, un neuropsichiatra, o un fisioterapista. Solo 3 intervistati hanno inoltre menzionato di aver svolto un'analisi del cammino.

Tabella 8. Specialisti consultati ed esami svolti.

Specialisti consultati ed esami	N.	%
Chirurgo vascolare	1	2,8
Gait Analysis (analisi del cammino)	3	8,3
NPI	7	19,4
Psicologo	8	22,2
Fisioterapista	8	22,2
Pediatra	16	44,4
Genetista	19	52,8
Ortopedico/fisiatra	27	75,0
Chirurgo ortopedico/plastico	29	80,6

Alla domanda su quale sia stata la **figura professionale più importante** del loro percorso, gli intervistati hanno menzionato un medico o una struttura in particolare; tra le **figure non professionali più importanti** vengono citati più frequentemente i familiari e gli amici, e anche l'associazione. Molti intervistati dichiarano invece di aver potuto contare solo su loro stessi.

L'ultima parte del sondaggio mirava a rilevare il grado di soddisfazione complessivo degli intervistati nei confronti del percorso assistenziale offerto rispettivamente dalla loro Regione e dalla loro Provincia. Il grado di soddisfazione poteva essere espresso su una scala numerica da 1 a 5, dove 1 = pessimo e 5 = ottimo.

I risultati ottenuti sono riassunti nella Tabella 9, dalla quale si evince che, eccetto per 2 regioni, i punteggi sono piuttosto uniformi e concentrati verso la parte bassa della scala numerica.



Tabella 9. Grado di soddisfazione complessivo nei confronti del percorso assistenziale.

Regione/Provincia	Grado di soddisfazione (N. intervistati)				
	1	2	3	4	5
Campania	1	1			
Benevento			1		
Salerno	1				
Emilia Romagna	2	1			
Bologna	1				
Forlì-Cesena	1				
Piacenza	1				
Friuli Venezia Giulia			2		
Gorizia	1				
Pordenone	1				
Lazio	2	1			1
Frosinone		1			
Roma	2				1
Lombardia	4	5	2	1	
Como		1			
Cremona		2			
Lodi		1			
Milano		1	2	1	
Monza-Brianza	1				
Pavia	1				
Sondrio		1			
Varese		1			
Marche	1				
Macerata	1				
Piemonte e Valle d'Aosta	5			1	
Novara	2				
Torino	2			1	
Valle d'Aosta	1				
Toscana	1	1	1	1	
Firenze	1				
Massa-Carrara				1	
Pistoia			1		
Prato		1			
Sardegna	1				
Cagliari	1				
Sicilia	1				
Trapani	1				



Nelle due Regioni dove i giudizi si distribuiscono in maniera piuttosto equa e nella Regione (Lazio) dove è presente un *outlier*, è ipotizzabile che ciò derivi dall'esperienza più o meno positiva avuta con il centro/i medici con i quali gli intervistati sono entrati in contatto.

Sia per il livello Regionale, sia per quello Provinciale è stato chiesto agli intervistati di indicare quali sono le motivazioni alla base del giudizio fornito, nonché gli eventuali aspetti positivi e da migliorare. Tali risposte vengono riportate nei riquadri che seguono.

Motivazioni alla base del giudizio

- *Pochi centri specialistici e pochi professionisti della patologia*
- *L'indifferenza completa e l'ignoranza più totale*
- *Non ha usufruito di nessun apporto dalla Provincia/non ho avuto modo di utilizzare i servizi della Provincia/Nessuno dei professionisti che segue mio figlio si trova nella provincia ove risediamo/non abbiamo trovato validi aiuti nella nostra provincia/Non ho trovato alcun supporto*
- *Scarsa preparazione del pediatra a riconoscere la necessità di esami specifici*
- *Abbiamo avuto difficoltà perché il bambino è stato operato in altra Regione*
- *Perché non c'è stato mai nessun sostegno, a mio figlio hanno anche tolto l'esenzione ticket, pur con invalidità riconosciuta legalmente*
- *Mancanza di collegamento tra i diversi specialisti e mancanza di una visione unitaria della problematica*
- *Alla nascita della bambina hanno dovuto fare una foto al piedino perché nessuno sapeva che cosa aveva*
- *Per la mancanza di conoscenze sulla macrodattilia, per quanto riguarda la mia esperienza*
- *Non conosco la macrodattilia/Per la mancanza di conoscenze sulla macrodattilia, per quanto riguarda la mia esperienza/nessuno parla di macrodattilia.. infatti mi sono rivolta in altra Provincia/Sconosciuta/Perché è ancora poco conosciuta e si potrebbe fare di più*
- *Ho trovato in genere professionisti competenti ad eccezione dei pediatri della neonatologia*
- *Nessuno ha mai pronunciato questo nome. Io ho scoperto per caso il vostro sito internet*
- *Molto professionisti e molto avanti con la conoscenza della malattia*
- *Difficoltà nella diagnosi e nelle eventuali terapie. Spese e successiva operazione completamente a nostro carico. Impossibilità di avere permessi lavorativi per stare vicino a mio figlio.*
- *Sempre visite private*
- *Omissis*
- *Molto accoglienti*
- *Nessuna informazione e nessun sostegno*
- *All'inizio ci siamo sentiti un po' soli*
- *Mancanza di informazioni che poi abbiamo trovato da altre famiglie*
- *Non c'è una presa in carico*
- *Abbiamo avuto un'ottima assistenza, tutto racchiuso nello stesso centro. Non siamo però mai stati indirizzati a un genetista*
- *Non è riconosciuta come malattia invalidante*
- *Il medico di base non ha MAI dato nessun consiglio, né consigliato nessun approfondimento. Né tanto meno informato che si poteva chiedere indennità o disabilità all'Inps*
- *Pochi specialisti*
- *Nessuno ci ha dato indicazioni su come procedere, ogni visita è stata decisa e scelta da noi che non siamo medici per cui non so se il percorso che stiamo seguendo è corretto, se avremmo dovuto fare altro o diversamente*
- *Non è ancora riconosciuta per molti dottori, peraltro invalidante!*
- *Qui in pochi conoscono la malformazione, .. forse è l'unica bimba*
- *Nessun percorso offerto*



- *Presenza di uno degli ortopedici più accreditati per questo tipo di malformazione*
- *Nessuno ti sa dare informazioni sui diritti che ti spettano*
- *Abbiamo fatto visite con genetiste di vari ospedali per poi non sapere dove andare e cosa fare*
- *Perché i medici di base/pediatrati non sanno a chi inviare i pazienti*
- *Appena nata avevano detto che avrebbero al massimo amputato due dita senza nemmeno sapere nulla*
- *L'impressione è di grande competenza ma non siamo stati informati in merito all'esistenza di un protocollo di gestione della malattia*
- *Non ci è stato presentato un protocollo ma una serie di controlli da effettuarsi che stiamo facendo eseguire*
- *Siamo andati in altra Regione*
- *Perché qui non sapevano e non sanno che cosa sia*
- *Solo un medico ha riconosciuto la macrodattilia*

Aspetti valutati positivamente

- *Non posso dare un giudizio a riguardo/Non ho avuto modo di utilizzare i servizi della Provincia/Nessuno perché non ho alcuna esperienza*
- *Non so/Non saprei*
- *La disponibilità e l'empatia con il paziente e con i genitori*
- *Ortopedia dell'ospedale bene*
- *Tutti*
- *Medico ortopedico molto ma molto competente che ci ha guidati e continua a farlo durante la crescita di nostro figlio*
- *Per il momento nessuno*
- *L'attenzione e la cura che ci mettono*
- *Credo che a ci sia comunque una buona scelta di addetti ai lavori*
- *Medico valido con SSN*
- *L'aspetto umano*
- *Organizzazione e professionalità. Assistenza e cortesia*
- *Negli ultimi anni alcuni medici si sono informati e conoscono un po' di più il problema*
- *Di positivo ci siamo stati solo noi (fino a quando non ho incrociato l'associazione)*
- *Preparazione dello specialista*
- *L'associazione che cerca di gestire il problema a 360 gradi altrimenti eravamo ancora lì a vagare nel buio*
- *La nascita di una nuova associazione che ha fatto emergere la presenza di questa malattia rara, e si sta affinando per l'aiuto e l'assistenza costante al paziente e ai familiari*
- *Gli esami diagnostici*
- *Le cose funzionano se le metti in moto personalmente*
- *Professionalità specialisti/La competenza dei singoli specialisti (ortopedico e genetista pediatrico)*
- *Al momento siamo ancora nella fase della valutazione del problema e non riesco a trovare elementi positivi... tutto in salita*
- *L'interesse di alcuni professionisti alla malattia*
- *Che la macrodattilia è stata diagnostica fin dalla nascita/Hanno riconosciuto la patologia da subito*
- *L'unico aspetto positivo è questo sito che avete creato voi genitori*
- *Le operazioni sono andate molto bene*
- *Che ho trovato un luminaire in grado di valutare la malattia e di saperla curare*



Aspetti da migliorare

- *Non saprei*
- *Tutti*
- *La conoscenza del farmaco*
- *Ogni cosa, sia dal punto di vista professionale che umano*
- *I genitori vengono lasciati soli e sono costretti a fare scelte anche tra pareri opposti di specialisti basandosi sulle proprie conoscenze ma molto più spesso sensazioni*
- *I medici che non conoscono perfettamente la macrodattilia non dovrebbero operare ma consigliare invece chi ne sa di più*
- *La formazione*
- *I medici dovrebbero indirizzare il paziente nei centri dove la macrodattilia è conosciuta*
- *Il coordinamento tra i vari professionisti e le modalità e tempistiche di invio al centro per le malattie rare*
- *Supporto alle famiglie sia economico che morale*
- *Più specialisti*
- *Equipe mediche formate e formare operatori Asl*
- *Prevedere un supporto psicologico oltre che per le persone affette da tale malattia anche ai genitori. La creazione di un centro di riferimento che comprenda ortopedico, genetista, fisioterapista e psicologo*
- *Il nesso continuo tra una cosa e l'altra; vorrei poter avere dei riferimenti su cui contare per qualsiasi cosa*
- *Avere un percorso che preveda la presa in carico del paziente sotto i più diversi aspetti (chirurgico, ortopedico, fisiatrico psicologico)*
- *Una maggiore informazione sui centri migliori*
- *Tempi per avere una diagnosi certa*
- *Informazioni tra uffici*
- *Strutture di riferimento*
- *Approfondimenti relativi alla malattia (genetica)*
- *I medici dovrebbero documentarsi di più*
- *Informazioni su tutta la linea*
- *Ricerca*
- *Dovrebbe esserci a mio avviso per questa problematica un centro che prenda in carico il problema totalmente senza dover decidere noi cosa fare e dove andare con il rischio certo di sbagliare perché ritengo di non essere professionalmente in grado di decidere cosa fare*
- *La conoscenza, lo studio, rimedi, supporti psicologici per la malattia*
- *Far conoscere la macrodattilia ai medici delle commissioni invalidi*
- *Ci vuole assistenza alle famiglie per permettergli di ottenere il riconoscimento di invalidità; invece si è da soli a navigare tra la burocrazia infinita con esiti quasi sempre negativi*
- *Maggior aiuto telematico (dovevamo consegnare documenti timbrati dalla fisiatra che si trova a 120 km dal nostro paese, in un altro ufficio distante 70 km aperto peraltro in giorni differenti)*
- *La gestione del problema in totale – le genetiste dovrebbero confrontarsi con il chirurgo*
- *Tutti, in particolare trovare figure competenti sulla malattia almeno nell'ospedale che è il riferimento per la nostra Regione.*
- *Bisogna migliorare il processo con il quale si convogliano i pazienti all'interno della Rete malattie rare. I pazienti non sanno neppure dell'esistenza di una rete specifica per le malattie rare. È necessaria più informazione.*
- *Si dovrebbe identificare un percorso e una responsabilità di regia*
- *Nonostante altre visite private presso ortopedici nessuno sembra conoscere questa patologia*
- *... è un ottimo ospedale ma i tempi d'attesa sono troppo lunghi/I tempi, soprattutto per avere le scarpe adatte fatte su misura*
- *Maggiore supporto psicologico e informazioni più chiare*



Commenti finali

- *Di essere più disponibili a capire, consigliare ed aiutare*
- *Maggior coordinamento tra gli specialisti ed i servizi del territorio*
- *Avere più conoscenza della malattia e quindi più formazione*
- *La presa in carico della macrodatilia quale malattia largamente intesa non può essere più rimandata, con particolare attenzione al momento diagnostico e post-chirurgico*
- *Organizzare incontri a carattere informativo, capire come fare noi genitori rispetto al percorso di crescita del bambino. Mi sembra che ci sia scarsa conoscenza, la mia pediatra non si è mai preoccupata. Ho fatto tutto da sola. Vergognoso. Grazie*
- *Non fermarsi solo alle proprie competenze specifiche ma allargare la consulenza al paziente ad altri specialisti utili*
- *Più collaborazione tra le varie figure che potrebbero servire perciò tra chirurgo genetista fisiatra e psicologo. Io ho dovuto individuare singolarmente ogni singolo esperto a parte il genetista che mi è stato ottimamente indicato dall'ultimo chirurgo ortopedico a cui ci siamo affidati. Il precedente aveva detto che un'indagine genetica non serviva, per non parlare poi del discorso psicologico completamente assente.*
- *Bisogna tutelare il malato raro che in età scolastica subisce svariati interventi e si trova negato l'accesso a scuola perché impegnativo da gestire con gesso, ecc... le famiglie vanno aidate e il diritto allo studio preservato.*
- *Creare strutture di riferimento che prendano in carico il paziente con diagnosi certe supportate da indagini anche genetiche*
- *Creare un protocollo uniforme che venga seguito da tutti i centri interessati. Creare un database dover raccogliere informazioni sulla malattia*
- *Prendere in considerazione il lato psicologico del bambino ma anche dei genitori*
- *Istruire i pediatri di base per non lasciare sole le famiglie*
- *Creare un centro che possa valutare il problema in equipe*
- *Non è possibile lasciare in mano al paziente la gestione della malattia e il coordinamento dei vari specialisti. È necessario individuare una figura professionale che possa farlo*
- *Smettetela di scaricare la responsabilità e organizzate un insieme di eventi di informazione*
- *Identificare un protocollo o qualora esistente informarne i reparti. Identificare una cabina di regia della struttura (ortopedia? Genetica? Direzione sanitaria?) che raccolga e analizzi il caso.*
- *Favorire la ricerca degli specialisti interessati*
- *Mettere a capo della sanità qualcuno che sappia il suo dovere*

Conclusioni

Il quadro che emerge dal sondaggio è tutt'altro che positivo e conferma quanto lamentato dalle singole famiglie con cui è entrata in contatto l'Associazione. Manca completamente in tutte le Regioni analizzate un percorso di presa in carico unitario (salvo in qualche caso sporadico di singoli centri virtuosi) e questo genera sconforto, ansia e solitudine nelle famiglie, che sono lasciate a sé stesse e devono svolgere il ruolo di case manager. Non trovando inoltre spesso una risposta nel Sistema Sanitario Nazionale sono costrette a rivolgersi a specialisti privati, con il rischio di incorrere in chirurghi senza esperienza specifica e in risultati tutt'altro che ottimali.

Urgono iniziative a livello Regionale e Provinciale per l'invio dei piccoli pazienti ai centri malattie rare, affinché possano essere presi in carico correttamente grazie anche a una chiara diagnosi genetica, in base alla quale determinare il percorso terapeutico ma anche di follow-up e la prognosi.

Data stesura: marzo 2019