



WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE
Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate
17 Ottobre 2020

-- Domande e risposte --

1

Molte famiglie hanno segnalato durante il webinar la **difficoltà di avere una presa in carico multidisciplinare** e di dover vedere specialisti diversi per ogni problematica dei loro figli, dovendosi occupare anche del **coordinamento di tutti questi specialisti**. Questo succede soprattutto quando raggiungono **l'età adulta**, perché non esiste una figura che, come il pediatra, possa fungere da coordinatore delle cure (*case manager*). Oltretutto si trovano ogni volta a dover fornire spiegazioni a medici e operatori sanitari anche quando i loro figli hanno un qualunque problema di salute anche non inerente la patologia di base (ad esempio quando si recano in pronto soccorso).

A queste famiglie suggeriamo innanzitutto di **mettersi in contatto con noi** (info@associazione-nazionale-macrodatilia.org) in modo tale da poter trovare insieme una soluzione di presa in carico il più vicina possibile al loro luogo di residenza.

Inoltre, proprio per spiegare le PROS a figure professionali che non le conoscono, l'Associazione ha realizzato, in collaborazione con il proprio Comitato Scientifico, un **opuscolo informativo**, semplice ma esaustivo, che racconta cosa significa vivere con una PROS e che può essere usato efficacemente anche in ambito scolastico.

2

Alcune famiglie ci hanno chiesto informazioni su come **isciversi all'Associazione o rimanere aggiornati sulle nostre attività**.

È sufficiente mandare una mail a info@associazione-nazionale-macrodatilia.org, specificando che si vorrebbe restare aggiornati o che si desiderano informazioni su come diventare soci. A quel punto invieremo tutte le istruzioni.

Diventare socio significa dedicare del tempo all'Associazione e comporta dei doveri come quello di partecipare alle Assemblee ordinarie e straordinarie (alle quali si può prendere parte comodamente da casa grazie ad una app su cellulare) e dei diritti, come quello di esprimere il proprio voto ed essere informato sulle attività dell'Associazione e sulle decisioni del consiglio direttivo.

I soci possono inoltre candidarsi per una carica associativa (Presidente, Vice Presidente, Segretario, o consigliere), e dare un contributo ancora più attivo.

Se una carica associativa è un impegno troppo grande, ci sono altri modi in cui un socio può dare una mano, ad esempio assumendosi un incarico e portando avanti una piccola parte del lavoro in base alle proprie attitudini e abilità.

3

Domanda per la Dott.ssa Leoni: nella sua relazione ha parlato della **diagnosi funzionale** e ha spiegato che viene effettuata dal centro di riferimento ospedaliero che ha in cura il paziente in collaborazione con il servizio territoriale dell'ASL di competenza. Si tratta però in questo caso di casi assolutamente gravi e che comportano un forte deterioramento delle capacità di svolgere le attività quotidiane.

Ci sono tuttavia **casi un po' meno gravi ma che implicano ugualmente delle limitazioni funzionali e per i quali i genitori desiderano presentare una richiesta di 104 e invalidità**. Spesso arrivano davanti alle commissioni mediche impreparati e con una documentazione clinica che non è in grado di fornire una fotografia accurata delle limitazioni dei propri figli oppure devono andare da un fisiatra che metta insieme tutti i pezzi (vari referti specialistici) per fornire una visione d'insieme.

Non sarebbe possibile predisporre e diffondere ai centri, in collaborazione con l'Associazione e con il Comitato Scientifico, un modello di referto dell'equipe multidisciplinare in grado di descrivere nel dettaglio le limitazioni funzionali di uno specifico paziente?

In realtà la diagnosi funzionale risponde a quelle domande di cui si parlava nella relazione, e cioè come funziona il paziente in ambito motorio, sociale, cognitivo, relazionale-affettivo. Quindi, dalla documentazione del centro di riferimento in genere tutte queste cose si dovrebbero evincere. Se così non fosse, si possono fare dei test specifici che sono quelli che riguardano la valutazione cognitiva ma anche la valutazione neuropsichiatrica infantile, che ti permette di valutare le limitazioni motorie e/o relazionali-sociali ed emotive del paziente. Quindi, un centro di riferimento che abbia un'equipe di psicologia, psicoterapia, neuropsichiatria infantile e un'equipe medica in genere è in grado di produrre una relazione sufficiente a garantire alle autorità competenti della Asl e dell'INPS di emettere poi una certificazione corretta.

Si potrebbe però pensare con l'Associazione di creare un piccolo questionario o una check-list ad hoc.

4

Una famiglia ha chiesto informazioni sulle esenzioni.

Segnaliamo che il codice di esenzione corretto per le PROS è:

RNG093 - SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI CARATTERIZZATE DA UN ACCRESCIMENTO PRECOCE ECCESSIVO.

Per maggiori informazioni rimandiamo alla [pagina del nostro sito](#) che si occupa di questo argomento.

5

Una famiglia ha chiesto **in quale modo contribuire a fare donazioni per la ricerca su queste mutazioni**.

Per rispondere a questa famiglia e alle altre famiglie, precisiamo che l'associazione, che è nata solo nel 2017, si sta ancora attivando a questo proposito.



I **fondi raccolti finora non ci consentono purtroppo ancora di avviare dei bandi di ricerca specifici** (la ricerca fatta bene costa molto perché richiede un impegno prolungato nel tempo di persone qualificate).

A breve dovremmo però riuscire a finalizzare l'accordo con la **biobanca Biogen** e questo ci consentirà di **rendere disponibili fibroblasti di pazienti PROS a ricercatori di tutto il mondo** che ne facciano richiesta a fronte di progetti validi scientificamente e meritevoli.

Attualmente, le altre possibilità sono le seguenti:

- Fare una **donazione all'Associazione vincolata alla creazione di un registro di patologia** (già possibile sulla pagina donazioni del nostro sito)
- Fare una **donazione all'Associazione vincolata alla ricerca (predisporremo al più presto una pagina ad hoc)**
- Fare una **donazione a Telethon** perché non è assolutamente detto che ricerche in altri campi non portino benefici anche alla nostra patologia. È già accaduto, come abbiamo spiegato, per la ricerca sui tumori o in altri campi, che ci sta facendo arrivare di sponda tutta una serie di piccole molecole, che si stanno dimostrando utili.
- **Donare il 5x1000 alla nostra Associazione**
- **Partecipare alla raccolta di campioni da inviare alla Biobanca Biogen** (solo per pazienti che si sottopongono a interventi chirurgici). Chi fosse interessato, può inviarci una mail a info@associazione-nazionale-macrodattilia.org

6

Richieste riguardanti i centri che si occupano delle PROS.

Segnaliamo alle famiglie che sul nostro sito sono presenti due documenti:

- Uno elenca tutti i **centri** menzionati nelle delibere regionali **che si occupano delle patologie del nostro spettro**. Il file però non si limita a questo, perché evidenzia in modo particolare i centri segnalati dalle nostre famiglie nel corso degli anni e che sono in contatto o collaborano con l'associazione. Sugli altri centri, purtroppo, non riusciamo a garantire che si possa trovare davvero un'esperienza sulle PROS. L'elenco viene costantemente aggiornato in base alle segnalazioni che ci pervengono dalle famiglie e ai contatti che l'associazione ha con sempre nuovi centri.
- L'altro elenca i **centri che si occupano di chirurgia della macrodattilia** ma verrà ben presto aggiornato anche con i centri che si occupano di dismetria degli arti e altre tecniche chirurgiche o di radiologia interventistica.

7

Per i clinici: È possibile prevedere la crescita degli arti o delle dita nei pazienti affetti da sindrome da iperaccrescimento?

Ci sono dei modelli o degli studi che lo consentono?

E' molto difficile fare previsioni di questo tipo, anche se sono in corso studi che cercano di fornire una risposta a questa domanda.

Non per tutte le mutazioni è ben conosciuta una relazione genotipo-fenotipo che consentirebbe di definire in anticipo l'evoluzione clinica nel tempo. Sono infatti riportati in letteratura casi con la stessa mutazione, alcuni che presentano delle problematiche cliniche più rilevanti e altri che ne presentano di meno e con una progressione più lenta nel tempo.

8

È possibile avere delle linee guida sul da farsi sino al momento in cui si viene a conoscenza della malattia e quali percorsi intraprendere per le cure.

Purtroppo al momento non esistono delle linee guida validate a livello internazionale o nazionale sulla presa in carico e il trattamento delle PROS, né tantomeno percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali a livello locale (regionale e di singola struttura sanitaria).

Le strutture che attualmente si occupano delle PROS con successo si basano sulla letteratura pubblicata su questo argomento e, come avete potuto vedere, sono in costante contatto fra loro e con colleghi che operano in altri paesi per potersi confrontare sulle modalità migliori di presa in carico dei pazienti.

L'associazione sta lavorando perché ci siano delle linee di indirizzo ma è un percorso lungo e complesso. Crediamo che la collaborazione con i centri sia la strada giusta per perseguire questo obiettivo.

Inoltre, collaboriamo con altre associazioni che nel mondo si occupano di PROS e di patologie simili, allo scopo di rimanere sempre aggiornati sulle novità della ricerca a tutti i livelli.

9

Consigli per i ragazzi e i genitori per affrontare il percorso scolastico. Come affrontare le diversità? Cosa chiedere agli istituti scolastici e agli insegnanti?

Il programma originale della giornata-medici famiglie, che avrebbe dovuto svolgersi a marzo a Torino, prevedeva tutta una parte relativa alla scuola e alla presa in carico territoriale.

Purtroppo questa parte si prestava poco per una trattazione in un webinar, che lascia poco spazio per l'interazione con le famiglie.

Situazione pandemia permettendo, vorremmo organizzare il prossimo anno un incontro su queste tematiche.

Nel frattempo, le nostre famiglie hanno comunque a disposizione l'opuscolo sulle PROS, che rappresenta un valido strumento per spiegare a insegnanti e dirigenti quali possono essere le problematiche dei nostri bambini e ragazzi.

10

Per il **Dottor De Pellegrin** e il **Dott. Fracassetti**: ci sono evidenze se le amputazioni parziali o totali portano nel lungo periodo (in età adulta) a problemi posturali o di riorganizzazione della struttura del piede in generale, con relativi dolori?

Tutto ciò che modifica l'anatomia normale può portare a dei problemi in età adulta. Dobbiamo considerare che in questi casi non partiamo da una anatomia normale, quindi scegliamo la strategia che ci darà in futuro probabilmente meno problemi.