

# CONGRESSO INTERNAZIONALE Malattie Rare 2022 Ritorno al futuro

Bari, 24-25 giugno 2022



**Titolo: LE MALATTIE RARE NELLA ASL FOGGIA**

**Primo Autore: Annarita Stoppiello<sup>1</sup>**

**Autori: Antonio Giuseppe Nigri<sup>2</sup>, Enrico Pace<sup>3</sup>, Anna Michelina d'Angelo<sup>4</sup>, Tommaso Petrosillo<sup>5</sup>, Girolama de Gennaro<sup>6</sup>, Francesco Pesolo<sup>7</sup>, M. F. Cinzia Piccaluga<sup>8</sup>**

**Istituto/Ente di appartenenza: ASL FOGGIA**

**Città: FOGGIA (FG)**

## CENTRO TERRITORIALE MALATTIE RARE ASL FG

Il Centro Territoriale Malattie Rare dell'ASL FG è un nodo della Rete Malattie Rare della Provincia di Foggia giusta deliberazione n.888/2019 avente ad oggetto "Recepimento del Protocollo d'Intesa per la definizione della piattaforma organizzativa della rete delle malattie rare in provincia di Foggia -Carta dei servizi". Il CTMR è il riferimento per le persone affette da malattia rara, per le famiglie, per le Associazioni, per i Medici di Medicina Generale e i Pediatri di Libera Scelta o altre istituzioni che intercettano il malato raro nel suo percorso, in attuazione della Carta dei Servizi allegata alla citata deliberazione. Il CTMR dell'ASL FG, attraverso i suoi operatori, ha provveduto e provvede ad orientare e fornire al paziente affetto da malattia rara o con sospetto di malattia rara nonché alla famiglia dello stesso, tutte le informazioni necessarie sulla malattia, sulle cure disponibili e sull'organizzazione della rete delle malattie rare.

Inoltre, facilita l'integrazione tra territorio ed ospedale indicando e contattando i Nodi della Rete Pugliese per le MR accreditati operanti nella provincia di Foggia, adeguati al paziente e alla sua problematica. Gestisce i flussi informativi sulle MR e revisiona i dati in collegamento con i Distretti Socio Sanitari.

Il Dirigente Medico Referente Aziendale Malattie Rare gestisce la e-mail dedicata rendendo più facilmente accessibili le informazioni a tutti coloro che richiedono indicazioni per l'assistenza e per la diagnosi di Malattia Rara.

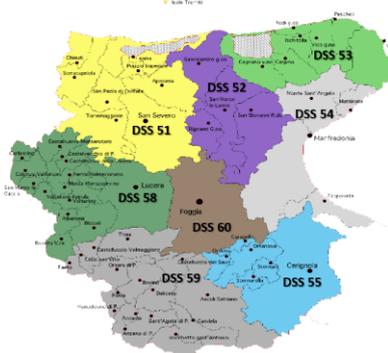
Nel CTRM dell'ASL FG operano l'assistente sociale, la psicologa, la farmacista, l'epidemiologo e l'infermiere coordinati dal Medico individuato quale referente aziendale per le Malattie Rare.

Il percorso ha inizio nell'ambulatorio del MMG o PLS che, dopo anamnesi approfondita, avvia consulenza con gli specialisti del caso; se dalle indagini risultano anomalie certe, dubbie o vi è familiarità riguardante malattie rare viene contattato il PRN che provvede all'iter diagnostico e all'avvio del protocollo terapeutico da seguire fino alla nascita.

Se il sospetto diagnostico si manifesta dopo la nascita i genitori si rivolgono al CTRM aziendale che provvede ad orientarli circa il percorso da seguire.

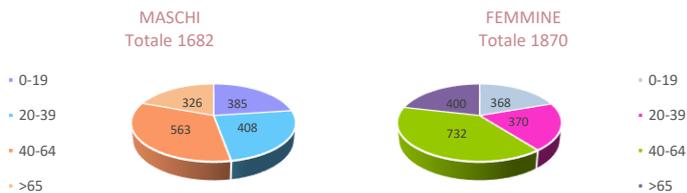
Gli operatori del CTRM aziendale, ognuno per la propria competenza, assiste e supporta il paziente ed eventualmente anche la sua famiglia in tutto il percorso diagnostico e di cura.

## Distribuzione geografica della popolazione per DSS



DSS	0-18	19-40	41-65	>65	TOTALI
SAN SEVERO	17504	25191	35068	20699	98462
S. MARCO IN LAMIS	9261	14215	19238	12359	55073
VICO DEL GARGANO	7281	10972	15690	9589	43532
MANFREDONIA	12959	18802	26760	16565	75086
CERIGNOLA	18886	26727	33172	15726	94511
LUCERA	7772	11654	17569	11379	48374
TROIA	5708	9036	13237	8704	36685
FOGGIA	24913	36758	52507	32201	146379
TOTALE PROVINCIA	104284	153355	213241	127222	598102

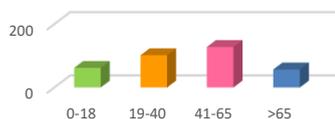
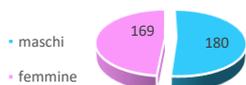
## Distribuzione pazienti con MR (dati SIMaRRP per fascia d'età e sesso)



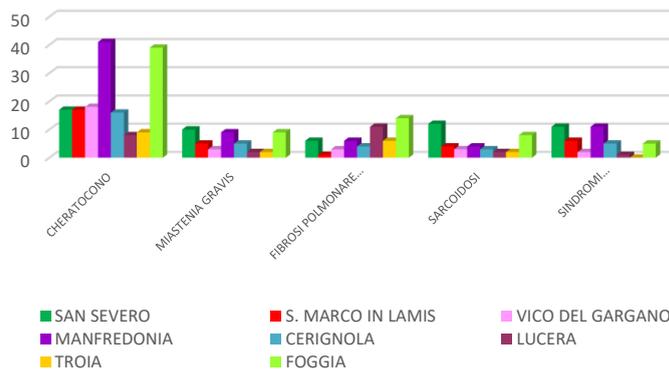
## Casi ad alta complessità assistenziale con piano terapeutico

Distribuzione casi per sesso

Distribuzione casi per fasce d'età



## Patologie prevalenti per DSS



## Best Practice

Nel corso della Pandemia da Covid-19, quando si è reso disponibile il vaccino per la popolazione fragile, gli operatori del CTMR della ASL FG con l'ausilio degli operatori volontari del Servizio Civile Universale dell'ASL FG hanno invitato i Medici di Medicina Generale, i Pediatri di Libera Scelta ed i Referenti dei P.R.N./nodi R.E.R.P della Fondazione I.R.C.C.S. di San Giovanni Rotondo e dell'Azienda OO.RR. di Foggia affinché sollecitassero i Malati Rari ad effettuare la vaccinazione.

Successivamente si è provveduto a contattare telefonicamente tutti i pazienti affetti da Malattia Rara che non avevano ancora effettuato la vaccinazione per comprendere le motivazioni di tale comportamento e sensibilizzarli sulla necessità di effettuare la vaccinazione per prevenire l'infezione da Covid-19. Nello stesso periodo è stato effettuato dagli operatori della COT aziendale attraverso la telemedicina il monitoraggio clinico di un paziente affetto da Malattia Rara e da contestuale Covid-19, tracheostomizzato e con PEG.

## Conclusioni

La ASL Foggia implementerà il servizio di telemedicina a supporto dei pazienti affetti da Malattia Rara in situazione di alta complessità assistenziale domiciliare, ma per tutti saranno utilizzati i canali informatici per avvicinare il cittadino ai servizi aziendali.

Con l'innovazione digitale nell'ASL FG saranno attivati degli sportelli "spazi-digitali" in cui, gli operatori volontari di Servizio Civile Digitale in qualità di facilitatori digitali forniranno supporto personalizzato sia ai pazienti che ai care-giver per favorire l'autonomia digitale al fine di una migliore fruizione dei servizi sanitari.

L'informatizzazione permetterà il controllo, la sicurezza delle cure e la facilitazione nella comunicazione tra gli operatori, elevando la qualità dell'assistenza su tutto il territorio e portando l'Azienda verso una logica di Clinical Governance.



1) Staff Dir. Sanitaria ASL FG, 2) Commissario Straordinario ASL FG, 3) Coordinatore Malattie Rare, 4) Staff Dir. San. ASL FG, 5) Dir. Resp. S.I.A. ASL FG, 6) Dirigente S.I.T. ASL FG, 7) Pos. Organizzativa Dir. San. ASL FG, 8) Dir. Farmacista

