OSPEDALE POLICLINICO SAN MARTINO
Sistema Sanitario Regione Liguria
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico per l'Oncologia

UO Affari Generali e Legali
RC

DELIBERAZIONE N. 0711 **DEL** 12 GIU. 2017

OGGETTO: Realizzazione del Centro Clinico per i Malati Orfani di Diagnosi e approvazione dell'accordo con il Comitato "I Malati Invisibili".

L'anno duemiladiciassette, addì 12 del mese di GIU. presso la sede Amministrativa dell'IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, sita in Genova, Largo Rosanna Benzi, 10 presenti il Direttore Scientifico, il Direttore Amministrativo e il Direttore Sanitario

IL DIRETTORE GENERALE

Premesso che:
- il Policlinico ritiene rilevante e di interesse istituzionale la condizione dei malati orfani di diagnosi, quali pazienti in condizioni mediche di lunga durata che presentano estreme difficoltà di inquadramento e diagnostiche, con conseguenti ritardi terapeutici e compromissione della qualità di vita;
- la Regione Liguria ha riconosciuto la rilevanza di tale casistica clinica, promuovendo possibili misure atte a monitorare e far fronte al fenomeno;
- l'Ospedale Policlinico San Martino si riconosce quale struttura deputata alla presa in carico della problematica, in quanto dotata delle professionalità e dei fattori organizzativi necessari all'effettuazione di studio diagnostico multidisciplinare;

Dato atto che, a fronte di quanto sopra si rende opportuna la realizzazione di un Centro Clinico per Malati Orfani di Diagnosi presso il Policlinico, di riferimento per la Regione Liguria, al fine di:
- contrastare il fenomeno del "wandering patient", produttivo di effetti deleteri;
- garantire un'appropriata diagnosi e terapia ai pazienti, migliorare la qualità di vita, ridurre la comorbilità ed in ultima istanza ridurre la disabilità;
- ridurre i costi a carico del SSN;
- creare una attività finalizzata alla gestione dei Malati Orfani di Diagnosi che potrebbe divenire un modello da seguire anche per altre Regioni;

Ritenuto di individuare come responsabile del Centro Clinico il Prof. Giovanni Murialdo, Direttore dell'U.O. Clinica di Medicina Interna 2, resosi all'uopo disponibile;

Preso atto che:

- il Comitato I Malati Invisibili è un'associazione che ha tra i suoi scopi statutari quello di supportare i pazienti senza una diagnosi, sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni, migliorare l'informazione, favorire la formazione e l'aggiornamento di personale sanitario qualificato e la diffusione di Centri per l'assistenza dei malati orfani di diagnosi;
- che il Comitato ha come scopo statutario quello di utilizzare parte delle donazioni per finanziare la creazione e il consolidamento di centri/ambulatori specialistici dedicati ai malati orfani di diagnosi;

rilevata l'opportunità di adottare l'allegato accordo (all. 1) per la collaborazione tra il Policlinico e il Comitato I Malati Invisibili, al fine di promuovere l'accesso al Centro Clinico per i potenziali utenti e rendere più efficaci le procedure operative del Centro medesimo, con acquisizione di eventuali erogazioni liberali dedicate da parte dell'Associazione;

dato atto che l'adozione dell'allegato accordo non comporta l'assunzione di oneri aggiuntivi per il Policlinico;

su conforme proposta del Direttore dell'U.O. Affari Generali e Legali;

preso altresì atto del parere favorevole espresso, per quanto di competenza, dal Direttore Scientifico, dal Direttore Amministrativo e dal Direttore Sanitario;

DELIBERA

- di dar corso alla realizzazione del Centro Clinico per Malati Orfani di Diagnosi presso l'Ospedale Policlinico San Martino, individuando come responsabile del Centro Clinico il Prof. Giovanni Murialdo, Direttore U.O. di Clinica di Medicina Interna 2;

- di approvare l'accordo per la collaborazione tra il Policlinico e il Comitato I Malati Invisibili allegato quale parte integrante del presente provvedimento;

- di dare atto che la suddetta collaborazione non comporterà oneri per il Policlinico.

Il Direttore Proponente
U.O. Affari Generali e Legali
(Dott. Alfonso Di Donato)

Il Direttore Amministrativo
(Dr.ssa Roberta Serena)

Il Direttore Sanitario
(Dr. Giovanni La Valle)

Il Direttore Scientifico
(Prof. Manlio Ferrarini)

IL DIRETTORE GENERALE
(Dott. Giovanni Ucci)

Allegato 1 alla deliberazione n. 711 del 12 GIU. 2017
composto da n. 23 pagine numerate da 1 a

CONVENZIONE

TRA

L'Ospedale Policlinico San Martino – Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico per l'Oncologia, con sede in Genova, Largo R. Benzi 10 - 16132 –C. F. e P.I. 02060250996 chiamato d'ora in avanti "Policlinico", rappresentato dal Direttore Generale Dottor Giovanni Ucci

E

il Comitato I Malati Invisibili (Comitato IMI), con sede legale in Via Montesuello 1/12a - Genova (Ge), Cod. Fiscale n. 95173870106, di seguito denominato "Comitato", rappresentato dal legale rappresentante Signora Deborah Capanna

PREMESSO

- che i malati orfani di diagnosi sono persone con condizioni mediche di lunga durata che presentano estreme difficoltà di inquadramento e diagnostiche, con conseguenti ritardi terapeutici e compromissione della qualità di vita del paziente per la disabilità derivante da tali patologie;

- che il Comitato ha tra i suoi scopi statutari quello di supportare i suddetti pazienti senza una diagnosi, sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni, migliorare l'informazione, favorire la formazione e l'aggiornamento di personale sanitario qualificato (per una precoce diagnosi e una più tempestiva terapia affinché la malattia non causi effetti invalidanti) e la diffusione di Centri per l'assistenza dei malati orfani di diagnosi;

- che la Regione Liguria ha riconosciuto la rilevanza della suddetta casistica clinica promuovendo possibili misure atte a monitorare e far fronte al fenomeno (deliberazione di Giunta Regionale);

- che l'Ospedale Policlinico San Martino si riconosce quale struttura deputata alla presa in carico della suddetta problematica, dotata delle professionalità e dei fattori organizzativi necessari all'effettuazione di studio diagnostico multidisciplinare;

CONSIDERATO

- che il Comitato ha come scopo statutario quello di utilizzare parte delle donazioni per finanziare la creazione e il consolidamento di centri/ambulatori specialistici dedicati ai malati orfani di diagnosi;
- che si rende opportuna l'attivazione di un Centro Clinico per Malati Orfani di Diagnosi presso il Policlinico, di riferimento per la Regione Liguria, al fine di contrastare il fenomeno del "wandering patient", produttivo di effetti deleteri quali:
  1. disabilità, riduzione della qualità di vita e incremento della comorbilità nei pazienti che non riescono ad ottenere una diagnosi;
  2. rilevanti costi sociali in relazione alla perdita di giornate lavorative e mancata produttività;

3. elevati costi per il Sistema Sanitario Nazionale dovuti alla reiterata prescrizione di erogazioni e analisi di vario genere in assenza di un opportuno coordinamento;

- che il Centro Clinico ha pertanto lo scopo di:
  1. garantire un'appropriata diagnosi e terapia ai pazienti, di migliorare la qualità di vita, ridurre la comorbilità ed in ultima istanza ridurre la disabilità;
  2. ridurre i costi a carico del SSN;
  3. creare una attività finalizzata alla gestione dei Malati Orfani di Diagnosi che potrebbe divenire un modello da seguire anche per altre Regioni.

TUTTO CIO' PREMESSO FACENTE PARTE INTEGRANTE DELLA PRESENTE CONVENZIONE TRA LE PARTI, COME SOPRA COSTITUITE, SI CONVIENE E STIPULA QUANTO SEGUE:

Articolo 1

L'Ospedale Policlinico San Martino si impegna a:

a) avviare un Centro Clinico per Malati Orfani di Diagnosi presso l'Ospedale Policlinico San Martino;
b) individuare quale sede dell'attività del Centro Clinico un locale fornito di linea telefonica, collegamento Internet e beni mobili e strumentali, nel quale il paziente possa essere adeguatamente accolto e quindi fornito di sala d'attesa con bagno accessibile ai disabili, e dove possa essere svolta l'attività ambulatoriale e d'equipe dedicata ai Malati Orfani di Diagnosi;
c) individuare come responsabile medico del Centro Clinico il Prof. Giovanni Murialdo, Direttore dell'U.O. Clinica di Medicina Interna 2;
d) adottare – per lo svolgimento delle attività del Centro Clinico - uno specifico percorso di valutazione multidisciplinare redatto dal Comitato IMI in collaborazione con il Comitato Scientifico (Allegato A - Clinical Pathway) e condiviso dal Prof. Giovanni Murialdo, operando anche in sinergia con altre strutture regionali e extraregionali;
e) adottare per il Centro Clinico uno specifico progetto attuativo (Allegato B);
f) elaborare report periodici delle attività del Centro Clinico utilizzabili anche dal Comitato, nel rispetto di quanto espresso al successivo Articolo 3;
g) pubblicizzare l'iniziativa con i propri canali di informazione, ed inserire una apposita sezione nel sito web dell'Istituto con un link verso il sito del Comitato: www.imalatiinvisibili.it;
h) concedere il patrocinio all'iniziativa , nel rispetto di quanto disposto con deliberazione n. 1207 del 12.10.2016.

Articolo 2

Il Comitato può:

a) fornire supporto nella comunicazione con il paziente;
b) collaborare alla gestione dei rapporti con i pazienti garantendo la presenza, se necessaria, di propri volontari nel Centro Clinico se richiesto alla Direzione Sanitaria del Policlinico;
c) pubblicizzare l'iniziativa all'interno dei propri canali;
d) avvalersi della facoltà di elargire un contributo o una borsa di studio a uno o più laureati in Medicina e Chirurgia opportunatamente selezionati sulla base di esperienza comprovata nella gestione clinica dei pazienti con malattie complesse;

e) mettere a disposizione strumenti informatici per integrare la piattaforma necessaria alla realizzazione degli scopi della presente convenzione, se ritenuto necessario dalla Direzione ICT del Policlinico.

Articolo 3

I pazienti che accederanno al Centro Clinico riceveranno un'idonea informativa sul trattamento dei dati personali, sensibili e genetici prima del rilascio del relativo consenso nel rispetto di quanto previsto dal D. Lgs. 30.06.2003 n. 196.

Art. 4

Eventuali pubblicazioni, risultati scientifici, report, aventi origine o ad oggetto l'attività del Centro Clinico saranno ricondotti al Policlinico e all'Università degli Studi di Genova per quanto attiene al personale universitario, con adeguata valorizzazione e riconoscimento del ruolo e dell'attività svolta dal Comitato.

Art. 5

La convenzione ha validità triennale a partire dalla data di sottoscrizione del presente documento, e si rinnova tacitamente con le stesse modalità o con le eventuali modifiche proposte e accordate da entrambe le parti.

I Malati Invisibili (Comitato IMI)

_____

Ospedale Policlinico San Martino

Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico per l'Oncologia

_____

Il Clinical Pathway
del Centro Clinico per Malati Orfani di Diagnosi

ALLEGATO A alla Convenzione tra Comitato I Malati Invisibili e Policlinico San Martino

A cura del Comitato I Malati Invisibili

Sommario

Il Clinical Pathway adottato dal Centro Clinico per Malati Orfani di Diagnosi....3

1. Accesso del paziente....4

2. Selezione dei pazienti....5

3. Prima visita ambulatoriale....5

Flow Chart - (Figura 1)....6

4. Inclusione del paziente....7

5. Genetica medica/clinica - Raccolta materiale biologico....7

6 Conclusione del percorso....7

Flow Chart – (Figura 2)....8

7. PDTA di tipo metodologico....9

Flow Chart - (Figura 3)....9

1. Percorso Neurologico....10

2. Percorso Endocrinologico/Metabolico....11

3. Percorso Reumatologico/Autoimmunità....12

4. Percorso Osteometabolico/Ortopedico....13

Riferimenti....14

Allegati e recapiti....15

Il Clinical Pathway adottato dal Centro Clinico per Malati Orfani di Diagnosi

I Percorsi Diagnostici Terapeutici assistenziali (PDTA) sono abitualmente predisposti per specifiche patologie per i quali i malati hanno ricevuto un sospetto diagnostico.

Nel caso dei Malati Orfani di Diagnosi riteniamo utile provvedere alla stesura di un percorso "standard" denominato "Clinical Pathway" o definito semplicemente più avanti "Percorso", che delinei gli interventi diagnostici generali utili a giungere ad un sospetto diagnostico definito per poi arrivare eventualmente a una diagnosi.

Tale percorso, tuttavia, non può essere esaustivo dei bisogni dei singoli pazienti proprio a causa delle peculiarità insite nel singolo problema clinico, per questo motivo gli esami e le visite da effettuare verranno definiti di volta in volta sulla base delle caratteristiche cliniche di ogni soggetto e della patologia sospettata.

Le finalità del Clinical Pathway sono quelle di garantire al paziente ed al suo Medico di Medicina Generale (MMG) e/o medico referente:

- La condivisione del percorso diagnostico da intraprendere;
- L'accompagnamento durante tutto il percorso;
- La sinergia delle forze in campo.

1) Accesso del paziente *(Fig.1)*

Possono accedere al Centro Clinico per Malati Orfani di Diagnosi tutti quei pazienti che hanno condizioni mediche di lunga durata che nessun specialista nel corso degli anni è riuscito ad inquadrare in maniera specifica.

I pazienti che richiedono l'accesso devono:

- non avere condizioni di salute che richiedano una gestione in urgenza;
- avere uno o più sintomi non riconducibili a malattie già diagnosticate, certificate e confermate.

Se il paziente è in possesso di tali requisiti può far richiedere l'accesso al Centro Clinico dal proprio medico di riferimento (MMG o medico specialista che è a conoscenza della sua storia clinica) seguendo le istruzioni riportate di seguito.

Il Medico richiedente deve scaricare e compilare e inviare via email all'indirizzo: centroclinico@imalatiinvisibili.it la LETTERA DI RICHIESTA di accesso al Centro Clinico (Allegato a) del Clinical Pathway).

La lettera di richiesta deve contenere diverse informazioni, tra cui:

- I dati anagrafici, l'anamnesi familiare e personale;
- Breve storia clinica del paziente;
- Indizi clinici rilevanti;
- Reazioni più significative ai farmaci o trattamenti;
- Le diagnosi già formulate inerenti alle problematiche irrisolte;
- Condizione psicologica del paziente;
- L'esame obiettivo e lo stato attuale;
- Eventuali commenti aggiuntivi del medico richiedente;
- Informazioni di contatto.

2) Selezione dei pazienti *(Fig.1)*

La Screening Unit, una volta presa visione della lettera di richiesta, decide se il caso clinico in esame può essere o meno di competenza del Centro Clinico, richiedendo se necessario, ulteriori informazioni al medico di riferimento. In caso affermativo la Screening Unit contattata telefonicamente il medico per fissare una prima visita ambulatoriale con il paziente che deve portare e lasciare presso il Centro Clinico tutta la documentazione clinica in suo possesso o quella eventualmente richiesta. In caso negativo la Screening Unit invia al medico di riferimento una mail con le motivazioni del rifiuto e le eventuali indicazioni per un percorso diagnostico differente da quello adottato dal Centro Clinico.

3) Prima visita ambulatoriale *(Fig.1)*

Gli scopi della prima valutazione ambulatoriale sono:

- verificare ed integrare i dati presenti nella richiesta di accesso al Centro;
- effettuare l'esame obiettivo del paziente,
- prendere tutta la documentazione clinica del paziente per poterla inserire nella cartella clinica in dotazione al centro.

La visita ambulatoriale è eseguita dalla Screening Unit o da uno o più specialisti individuati dal Comitato Scientifico del Centro Clinico. Nell'ambito della prima visita si può:

- Richiedere la consulenza psichiatrica se necessaria;
- Formulare una diagnosi sulla base dei dati disponibili ed eventualmente avviare una terapia;
- Richiedere valutazioni laboratoristiche, strumentali o genetiche allo scopo di raggiungere una diagnosi;
- Ridefinire un percorso ed inviare il paziente ad un Centro Specialistico già esistente per la patologia sospettata.

I dati clinici richiesti (esami strumentali, di laboratorio, etc) che il paziente porta in visione durante la prima visita ambulatoriale, devono essere lasciati presso il Centro Clinico per un tempo variabile a seconda della quantità e della complessità dei dati che saranno inseriti nella cartella clinica informatizzata. Una volta inseriti i dati nella cartella clinica informatizzata la Screening Unit esamina e studia il caso clinico che viene successivamente presentato al Comitato Scientifico del Centro Clinico il quale si riserva di studiarlo per il tempo necessario a formulare una diagnosi o ad impostare un percorso clinico diagnostico.

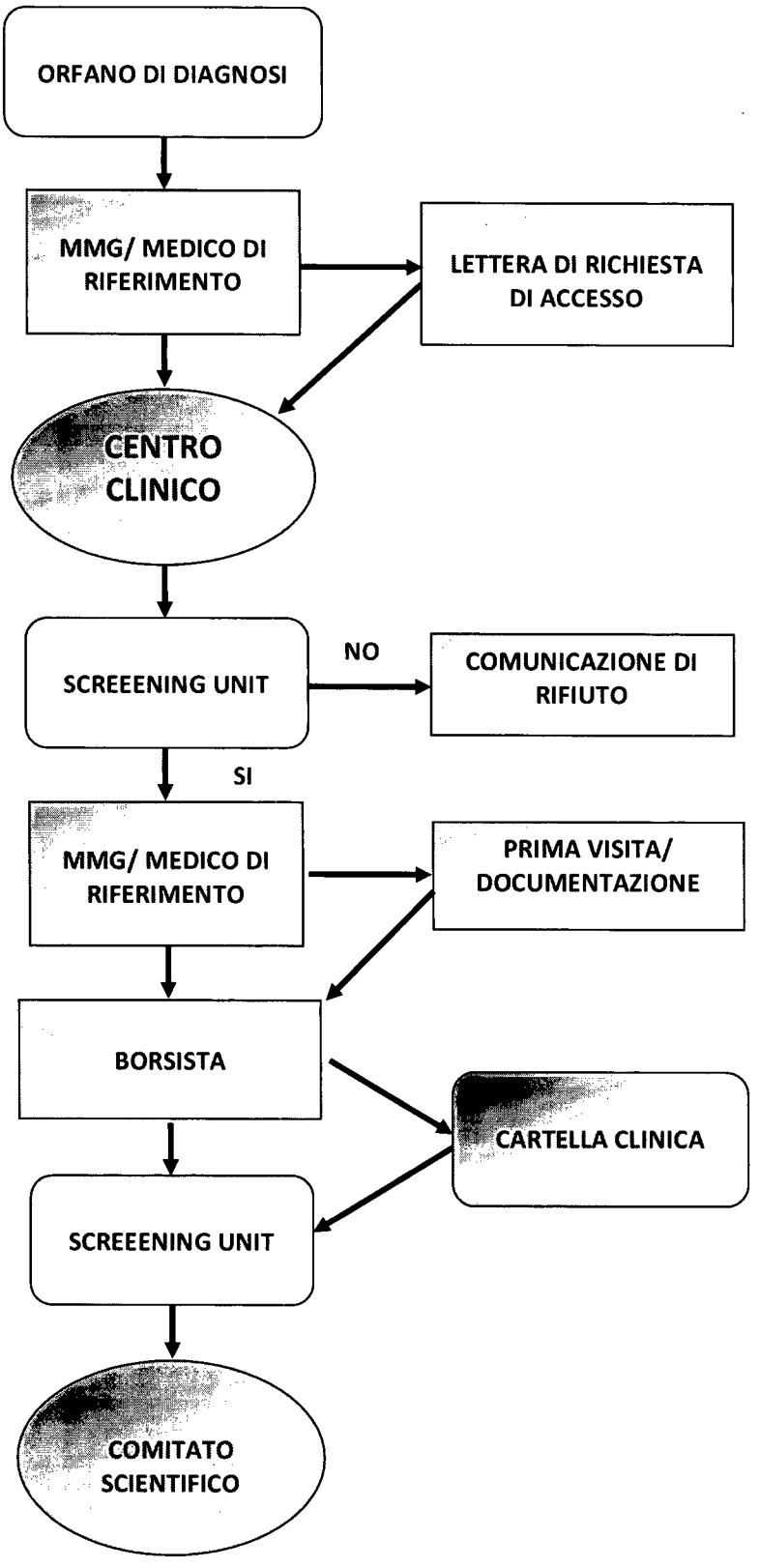

ORFANO DI DIAGNOSI
MMG/ MEDICO DI RIFERIMENTO
LETTERA DI RICHIESTA DI ACCESSO
CENTRO CLINICO
SCREEENING UNIT
NO
COMUNICAZIONE DI RIFIUTO
SI
MMG/ MEDICO DI RIFERIMENTO
PRIMA VISITA/ DOCUMENTAZIONE
BORSISTA
CARTELLA CLINICA
SCREEENING UNIT
COMITATO SCIENTIFICO

Figura 1

4) Inclusione del paziente *(Fig.2)*

Il paziente accede al Centro Clinico tramite impegnativa preparata dal medico richiedente (prescrizione del SSN) seguendo le indicazioni fornite al momento della prenotazione della visita. Se necessario l'équipe medica del Centro Clinico può avvalersi della consulenza di altre unità Specialistiche che saranno individuate durante il percorso diagnostico, e di ulteriori esami laboratoristici e/o strumentali.

Se indispensabile, il paziente viene messo in lista di attesa per un ricovero.

5) Genetica medica/clinica - Raccolta materiale biologico *(Fig.2)*

Data l'importanza della massima definizione delle tipologie di malattie che si vanno ad investigare riteniamo indispensabile anche la loro caratterizzazione genetica, considerati i recenti sviluppi della ricerca che hanno portato all'individuazione dei fattori genetici implicati in diverse patologie multifattoriali. Nel corso degli ultimi anni, infatti, il rilievo della genetica nell'ambito della medicina è cresciuto in modo esponenziale, grazie alla sempre maggiore acquisizione delle conoscenze sul genoma umano e al crescente numero di malattie genetiche che sono state identificate. Per tale motivo si ritiene importante la presenza di una consulenza genetica che costituisce un processo attraverso il quale i malati orfani di diagnosi, qualora si sospetti che siano affetti da una malattia su base genetica ricevano, oltre all'eventuale esecuzione di specifici test genetici previo consenso informato, anche informazioni sulle caratteristiche della malattia stessa, sulle modalità di trasmissione, sulle possibili terapie.

L'équipe medica quindi deve valutare anche la necessità di raccogliere il materiale biologico del paziente (che deve firmare il consenso informato specifico per questa procedura) per successivi studi con altri centri nazionali o internazionali . Per la conservazione e la futura distribuzione per ricerca dei campioni biologici, il Centro Clinico ha la disponibilità del Laboratorio di Genetica Umana dell'E.O. Ospedali Galliera di Genova, presso il quale è attiva una biobanca di materiale biologico (GGB). La GGB è una biobanca certificata ISO 9001- 2008, accreditata SIGUCERT e fa parte del Network del Biobanche Telethon.

6) Conclusione del percorso *(Fig.2)*

Terminati gli accertamenti diagnostici il Centro Clinico fornisce informazioni sulla eventuale diagnosi, patologie correlate e terapie al paziente e al suo curante fornendo se necessario un counseling psicologico. In caso di diagnosi di malattia rara riconosciuta, il Centro invia il paziente a uno dei Presidi di riferimento riconosciuti da parte della rete territoriale al fine di permetterne la redazione del Piano terapeutico, il relativo follow-up e il monitoraggio nel tempo. In caso di Malattia Genetica trasmissibile ed in caso di programmata o desiderata gravidanza, il Centro fornisce inoltre eventuale consulenza per i famigliari del Paziente.

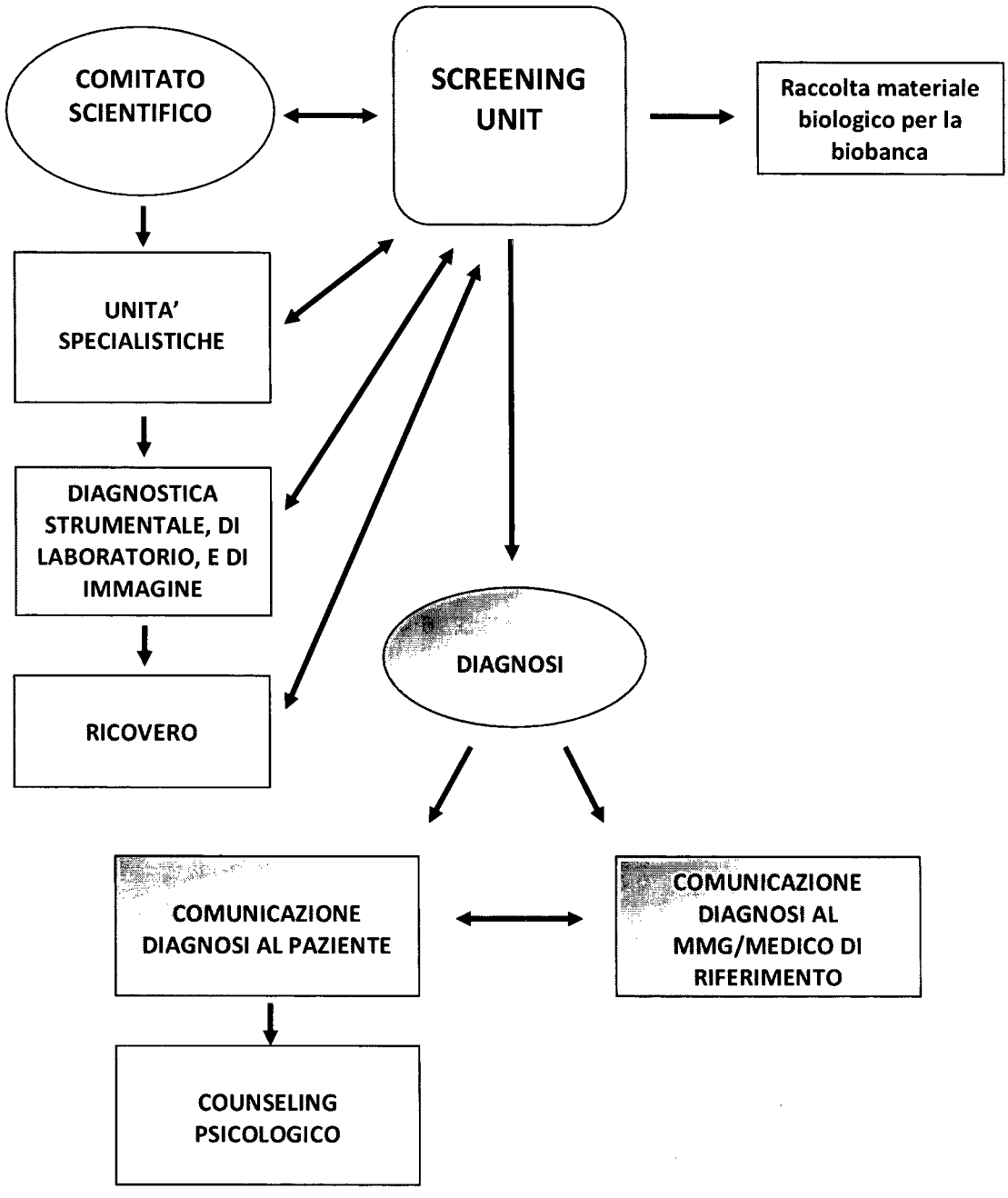

COMITATO SCIENTIFICO
SCREENING UNIT
Raccolta materiale biologico per la biobanca
UNITA' SPECIALISTICHE
DIAGNOSTICA STRUMENTALE, DI LABORATORIO, E DI IMMAGINE
RICOVERO
DIAGNOSI
COMUNICAZIONE DIAGNOSI AL PAZIENTE
COMUNICAZIONE DIAGNOSI AL MMG/MEDICO DI RIFERIMENTO
COUNSELING PSICOLOGICO

Figura 2

7) PDTA di tipo metodologico *(Fig.3)*

Dopo aver effettuato la prima visita ambulatoriale viene quindi stabilito un determinato PDTA di tipo metodologico da intraprendere.

A tal fine sono stati predisposti diversi percorsi terapeutico-assistenziali di tipo metodologico, caratterizzati ognuno da una o da più unità specialistiche di riferimento che hanno il compito di coordinare il PDTA del paziente. Per ogni paziente si valuterà la possibilità di effettuare visite specifiche ed esami presso altre strutture ospedaliere.

Date la complessità e la variabilità delle malattie orfane di diagnosi, le successive visite specialistiche e le valutazioni cliniche, strumentali e radiologiche non possono essere individuate a priori in modo esauriente nel PDTA ma sono determinate durante il percorso diagnostico assegnato ("Consulenza aggiuntiva").

Si imposta quindi per ogni singolo caso un dataset minimo di dati che sarà progressivamente sviluppato dalle unità operative indicate (Percorso 1,2,3,4) a cui si lascia la discrezionalità sulla scelta degli ulteriori elementi da ricercare (Clinici, di Laboratorio, Strumentali; Genetici/biologia molecolari; Elementi biochimici) e delle consulenze specialistiche da effettuare.

Gli specialisti di riferimento del singolo PDTA e gli specialisti in consulenza possono usufruire della cartella clinica on line con gli esami e pareri già espressi.

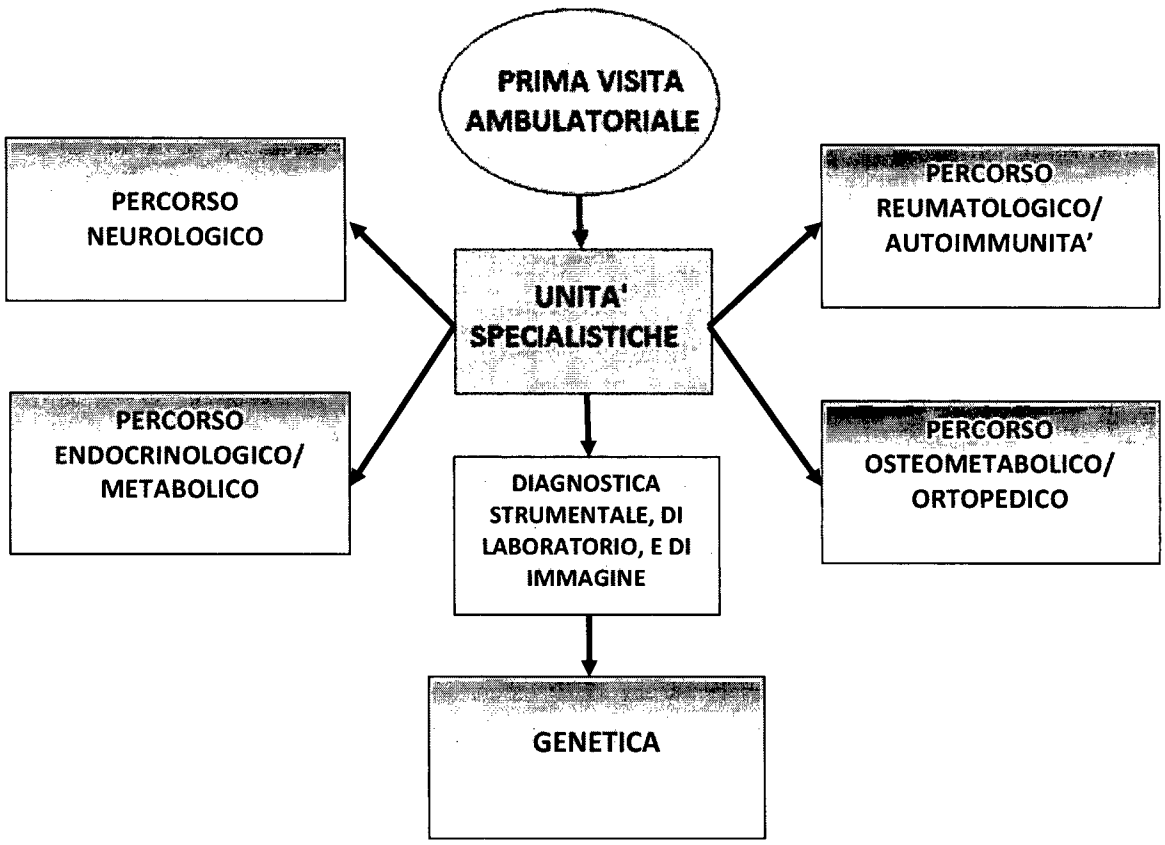
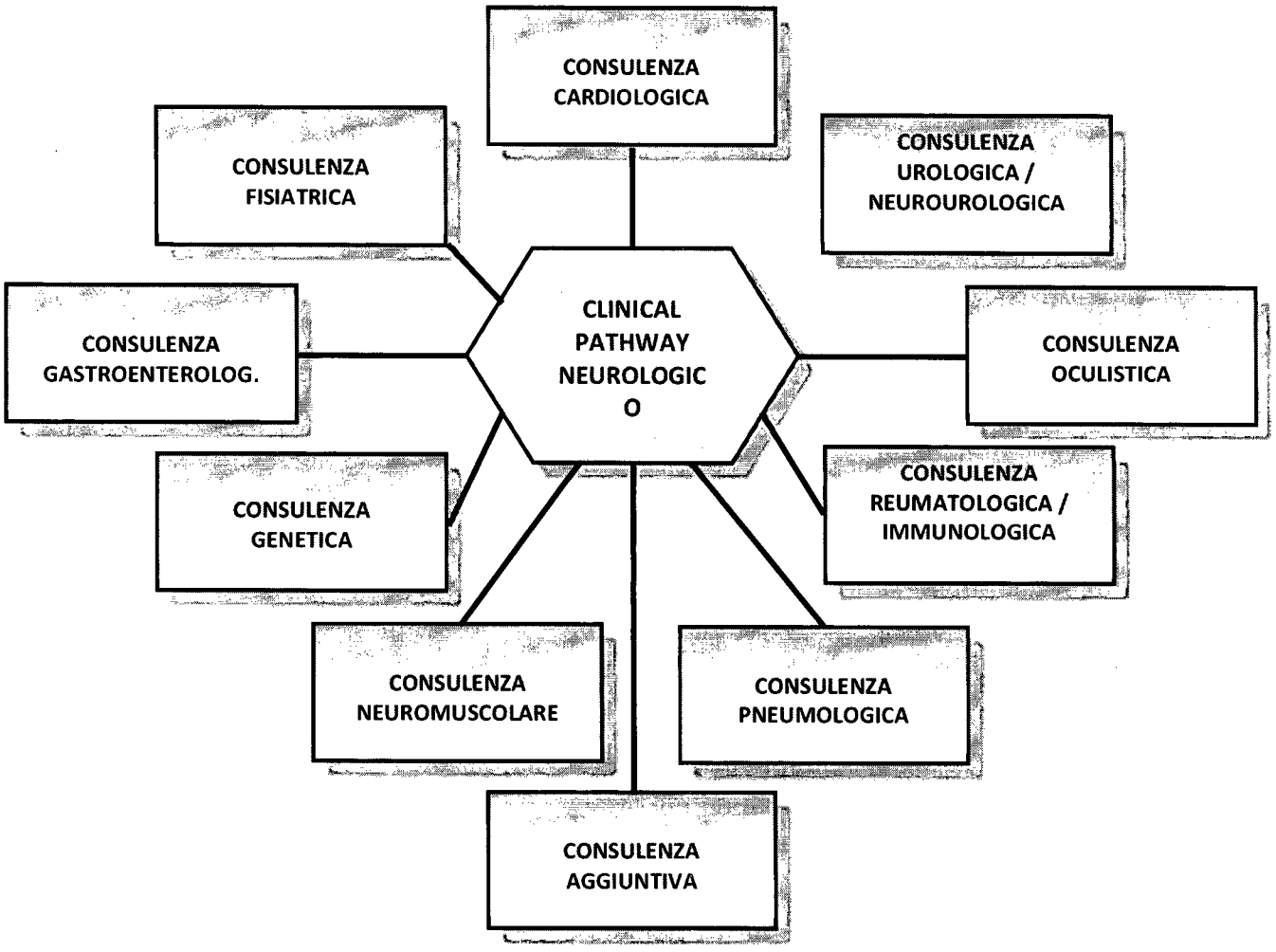


Figura 3

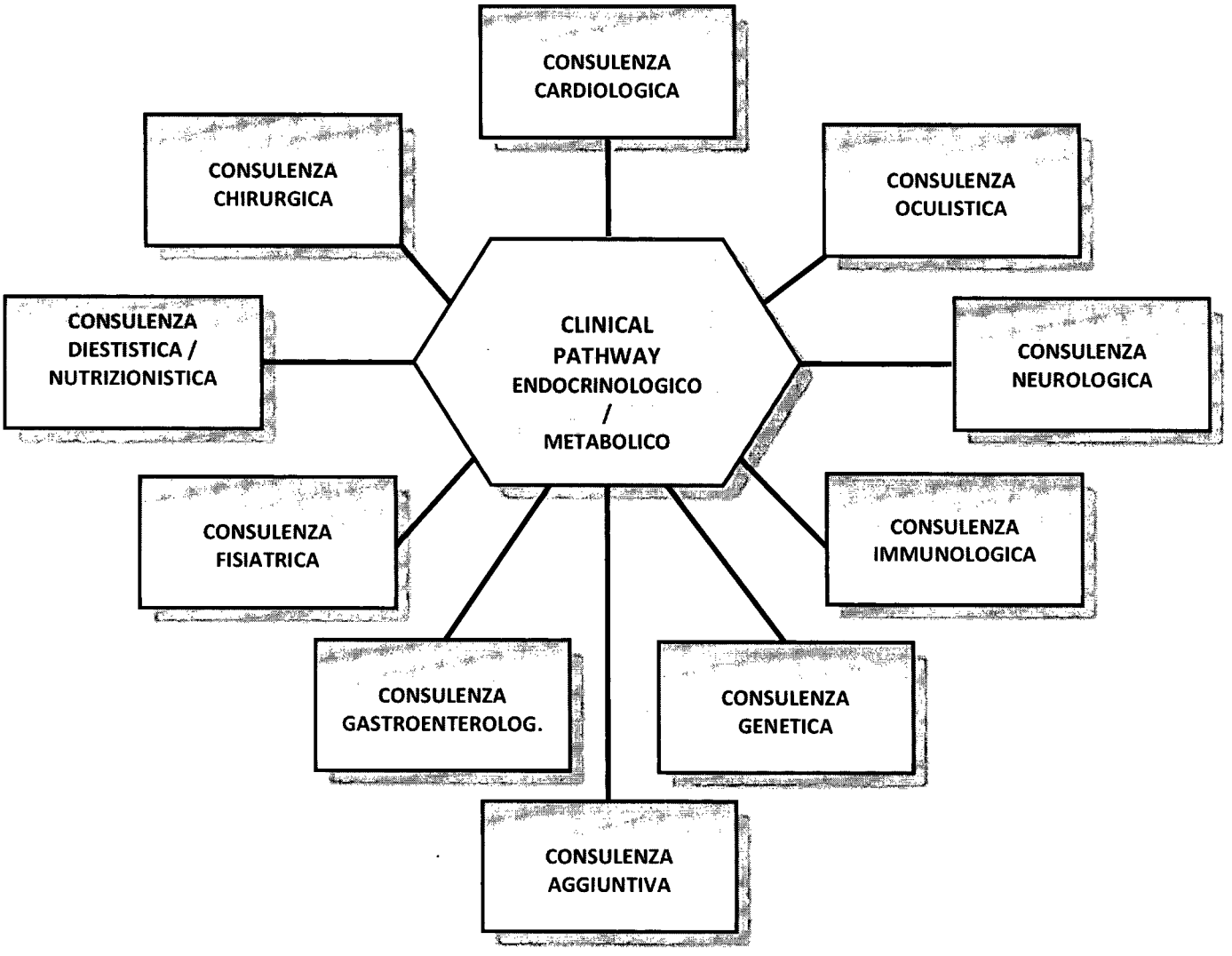
1) Percorso 1 – Neurologico



Elenco degli specialisti da coinvolgere: Cardiologo; Fisiatra; Gastroenterologo; Genetista; Neuromuscolare; Pneumologo; Reumatologo/Immunologo; Oculista; Urologo/Neurourologo.

Esempio di consulenze aggiuntive: Anestesista; Cardiochirurgo; Chirurgo vascolare; Endocrinologo; Fisioterapista; Ginecologico; Gnatologo; Logopedista, Nefrologo; Nutrizionista/Dietologo; Oculista; Ortopedico; Otorinolaringoiatra; Radiologo interventista; Terapista del dolore; Terapista occupazionale.

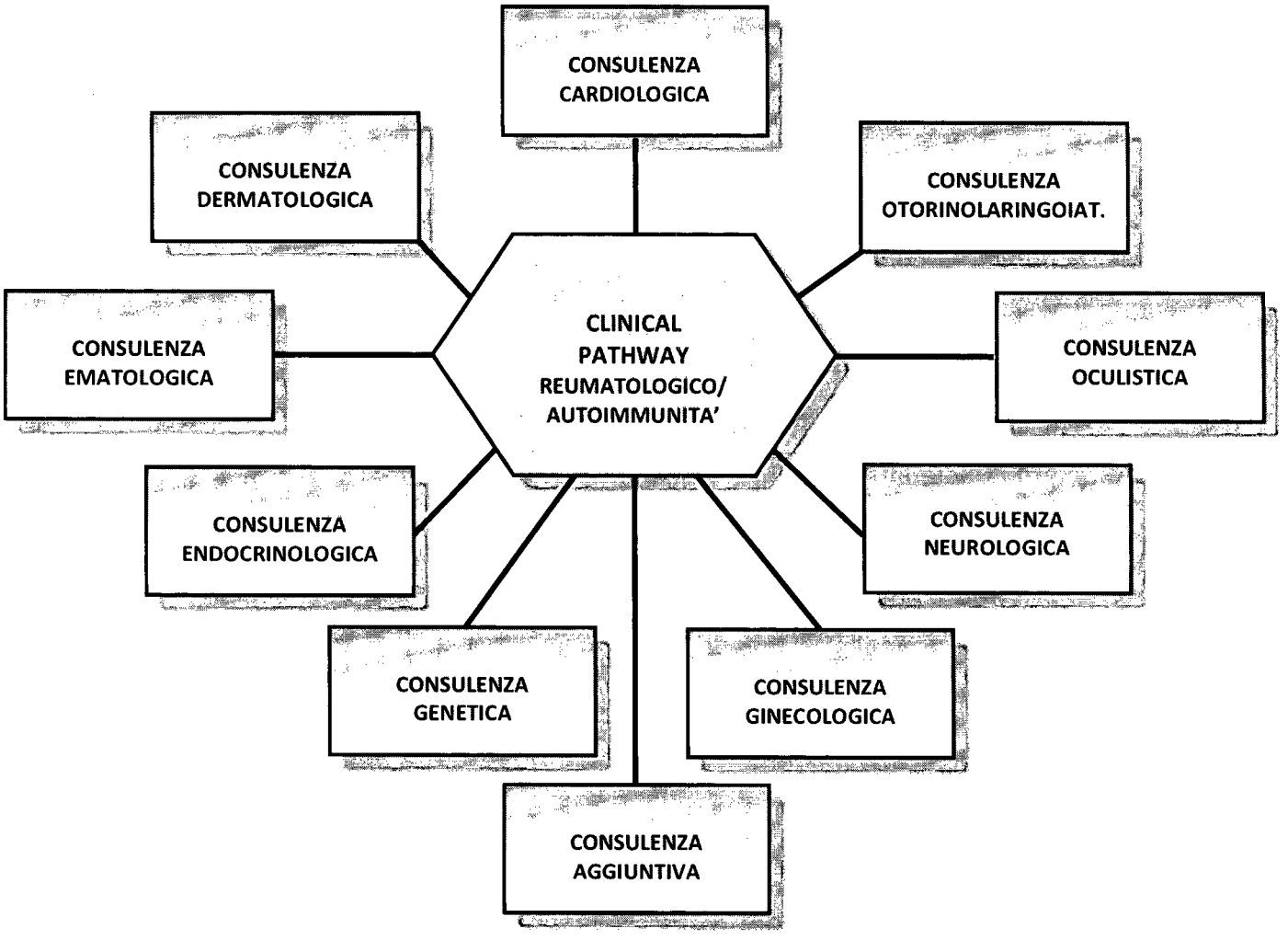
2) Percorso 2 – Endocrinologico/Metabolico



Elenco degli specialisti da coinvolgere: Cardiologo; Chirurgo; Dietista/Nutrizionista; Fisiatra; Gastroenterologo; Genetista; Immunologo; Neurologo; Oculista.

Esempio di consulenze aggiuntive: Chirurgo/Trapiantologo; Fisiochinesiterapista; Logopedista; Ortopedico.

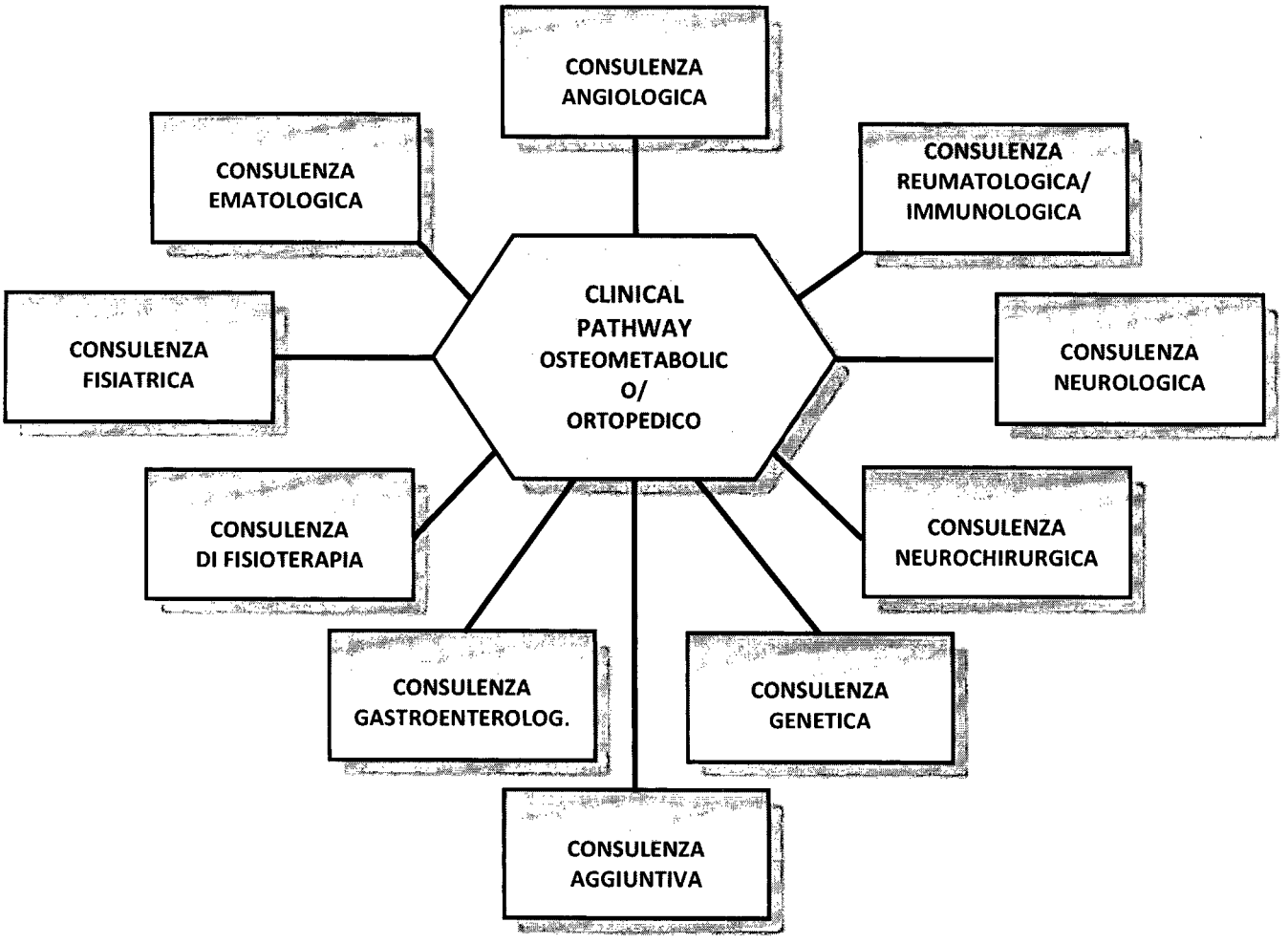
3) Percorso 3 – Reumatologico/autoimmunità



Elenco degli specialisti da coinvolgere: Cardiologo; Dermatologo; Ematologo; Endocrinologo; Genetista; Ginecologo; Neurologo; Oculista; Otorinolaringoiatra.

Esempio di consulenze aggiuntive: Angiologo; Dermatologo; Fisiatra; Fisioterapista; Gastroenterologo; Ginecologo; Nefrologo; Nutrizionista; Pneumologo; Odontoiatra; Ortopedico; Otorinolaringoiatra; Urologo.

4) Percorso 4 – Osteometabolico/Ortopedico



Elenco degli specialisti da coinvolgere: Angiologo; Ematologo; Fisiatra; Fisioterapista; Gastroenterologo; Genetista; Neurochirurgo; Neurologo; Reumatologo/Immunologo.

Esempio di consulenze aggiuntive: Angiologo; Cardiologo; Lodopedista; Neuropsicologo.

Consiglio Direttivo del Comitato IMI

Sig.ra Deborah Capanna, Presidente

Dott. Domenico Coviello, Vice Presidente
Dott.ssa Alessia Massaccesi, Segretario
Sig. Andrea Sironi, Consigliere
Sig. Walter Gumirato, Consigliere

Comitato Scientifico del Comitato IMI

- *Prof. Francesco Indiveri,* Professore Emerito di Medicina Interna, Università di Genova;
- *Prof. Giovanni Murialdo,* Direttore dell'U.O. di Clinica di Medicina Interna 2, DIMI Università di Genova - Policlinico San Martino;
- *Prof. Francesco Puppo,* Direttore dell'U.O. di Medicina Interna e Immunologia Clinica, DIMI Università di Genova - Policlinico San Martino;
- *Prof. Simone Negrini*, ricercatore dell'U.O. di Medicina Interna e Immunologia Clinica, DIMI Università di Genova - Policlinico San Martino;
- *Prof. Diego Ferone,* Endocrinologia, DIMI Università di Genova - Policlinico San Martino;
- *Prof. Carlo Serrati*, Direttore dell'U.O. di Neurologia, Policlinico San Martino;
- *Dott. Roberto Fancellu,* Dirigente medico dell'U.O. di Neurologia, Policlinico San Martino;
- *Dott. Andrea Presta,* Specialista in Psichiatria, Policlinico San Martino;
- *Dott. Domenico Coviello,* Direttore del laboratorio di Genetica Umana, E.O. Ospedali Galliera;
- *Dott. Andrea Giusti,* Dirigente di I livello con incarico di Alta Specializzazione in Malattie Metaboliche Ossee – Centro Osteopatie Metaboliche, Centro di Eccellenza Regionale, Centro Malattie Ossee rare – E.O. Ospedali Galliera;
- *Dott. Andrea Stimamiglio*, Coordinatore attività teoriche – Polo didattico Genova – Settore Speciale Formazione della FIMMG;
- *Dott. Gianlorenzo Bruni*, Specialista in Medicina Legale, Presidente CMV Ministero Economia e Finanza per la Regione Liguria.

Allegati

Allegato a) Lettera di richiesta

Recapiti

Comitato i Malati Invisibili
Sede legale Via Montesuello 1/12a
16129 - Genova
Cod.Fisc. 95173870106
Cell. (+39) 347 4096123
Email: info@imalatiinvisibili.it
Web Site: www.imalatiinvisibili.it

Lettera di richiesta di accesso
al Centro Clinico per Malati Orfani di Diagnosi

ALLEGATO a) del Clinical Pathway

Buongiorno,

Sono il Dott./Prof. (*nome*), vi scrivo per richiedere l'accesso al Centro Clinico Malati Orfani di Diagnosi - situato presso l'Ospedale San Martino di Genova - per il/la Sig./Sig.ra (*nome*) perché credo che il/la mio/a paziente sia un/una candidato/a ideale.

Informazioni generali del/la paziente:

Nome Cognome:
Anno di nascita:
Luogo di nascita:
Peso:
Statura:
Razza:

Anamnesi familiare:

Padre consanguineo:
- *Anno di nascita:*
- *Razza:*
- *affetti da malattia:*
- *viventi/deceduti:*
- *se deceduti indicare causa del decesso ed età:*

Madre consanguinea:
- *Anno di nascita:*
- *Razza:*
- *affetti da malattia:*
- *viventi/deceduti:*
- *se deceduti indicare causa del decesso ed età:*

Fratelli, sorelle:
- *si/no:*
- *stessi genitori si/no:*
- *affetti da malattia:*
- *viventi/deceduti:*
- *se deceduti indicare causa del decesso ed età:*

Malattie nei familiari (analoghe al quadro clinico presentato dalla paziente):

Anamnesi personale:

Nascita e sviluppo fisico normali si/no:
Grado di istruzione:
Attività lavorativa:

Coniuge si/no:

Figli si/no:
- *anno di nascita:*
- *affetti da malattia:*
- *viventi/deceduti:*
- *se deceduti indicare causa del decesso ed età:*
- *malattie nei figli (analoghe al quadro clinico presentato dalla paziente):*

Abitudini di vita:
- *Pasti normali si/no:*
- *Acqua normali si/no:*
- *Alvo normale si/no:*
- *Diuresi normale si/no:*
- *Alcol si/no:*
- *Fumo si/no:*
- *Attività fisica nulla/modesta/regolare/notevole:*
- *Sonno regolare si/no:*

Quanto la malattia ha inciso sullo stile di vita e abitudini (indicare un valore crescente da 0 a 5):
- *lavoro:*
- *vita famigliare:*
- *vita sociale:*
- *vita sessuale:*

Intensità del dolore:
- *nessun dolore (0):*
- *dolore lieve (1-3):*
- *dolore lieve-moderato (4-6):*
- *dolore moderato-severo (7-10):*

Note aggiuntive:

Breve Storia Clinica:

Il/la paziente soffre dal (*data approssimativa di inizio sintomi*) di una malattia altamente invalidante che ad oggi, i molti specialisti consultati, non sono ancora riusciti a diagnosticare:

(*indicare nome e specializzazione dei medici consultati o in alternativa il nome degli ospedali in cui si sono effettuate le visite o i ricoveri e presso quali reparti*).

Il/la paziente presenta i seguenti sintomi:

(indicare i sintomi più rilevanti, ad esempio: un dolore agli arti di tipo bruciante; un problema intestinale; etc) .

L'esordio è stato: *(acuto o lento)*

e senza alcuna ragione apparente *(o in caso contrario indicare la causa scatenante).*

Prima di soffrire di questi sintomi, il/la paziente era: in ottima salute *(o in caso contrario indicare le malattie diagnosticate ad es: diabete, ipertensione etc).*

Indizi clinici rilevanti:

Indicare i referti o i risultati di esami clinici più significativi ad esempio:

1. Il/la Sig./Sig.ra *(nome)* è un portatore di una copia del gene per la malattia genetica recessiva rara *(condizione)*, di cui un/una sua/suo parente è morto/a. Ma gli esperti di questa *(condizione)* non hanno mai visto sintomi manifestati in un portatore di *(condizione)*.
2. I livelli di *(es: proteasi)* sono cronicamente alti, ma non abbastanza alti per *(condizione)*.
3. La sua malattia ha una certa somiglianza con *(condizione)*, di per sé una rara e in gran parte inspiegabile malattia. Tuttavia, la *(condizione)* colpisce *(ad es: i piedi e, talvolta, le mani, e vi sono pochi riferimenti o nessun riferimento in letteratura per una malattia simile che colpisce solo il volto)*.

Reazioni più significative ai farmaci o trattamenti:

ad esempio:

1. Il/la Sig./Sig.ra *(nome)* era in terapia con *(nome farmaco)* quando ha manifestato il primo sintomo *(indicare quale o quali)*, ma non ci sono altri casi documentati di una tale reazione a questo farmaco.
2. Il *(nome del farmaco)* anche se non ha un effetto molto positivo sui sintomi, viene assunto in modo continuativo dal/dalla paziente perché ritenuto il più utile dei farmaci che sono stati provati fino ad oggi *(indicare la quantità dei farmaci provati o in alternativa indicare i nome dei più usati)*.

Diagnosi eventualmente già formulate inerenti alle problematiche irrisolte del paziente:

- *Diagnosi:*
- *anno di diagnosi:*
- *posta da:*

Ritiene che la sintomatologia lamentata dal suo assistito (ed attualmente priva di diagnosi) sia in qualche modo ascrivibile ad un disagio psicologico e/o che potrebbe beneficiare di un supporto psicologico?

- *Assolutamente no*
- *Probabilmente no*
- *Probabilmente si*

Esame obiettivo:

Commenti aggiuntivi del medico richiedente:

Documenti:

Il/la Sig./Sig.ra *(nome)* nel corso di questi anni ha accuratamente conservato e organizzato i referti medici delle visite e degli esami effettuati, che potrà rendere disponibili al Centro Clinico una volta accettato il suo caso.

Allego a questa richiesta di accesso al Centro Clinico la liberatoria firmata dal mio/a paziente sul trattamento dei dati personali.

Il mio ruolo:

Sono uno specialista in *(indicare la specializzazione)* e lavoro in *(indicare il nome dell'ospedale o della struttura privata)*. Ho seguito Il/la Sig./Sig.ra *(nome)* dall'inizio dei sintomi di questa malattia come suo *(medico di medicina generale o specialista di riferimento)*.

Possibili collaborazioni:

Altri medici *(indicare i nomi e le informazioni di contatto)* che vedono regolarmente Il/la Sig./Sig.ra *(nome)* e che sono favorevoli alla richiesta di accesso, sono disponibili a comunicare e collaborare con l'equipe medica del Centro Clinico se richiesto e necessario.

Il paziente:

Il/la Sig./Sig.ra *(nome)* è consapevole e comprende pienamente che nonostante l'impegno e la serietà con cui i medici coinvolti nel percorso diagnostico adottato dal Centro Clinico prenderanno in esame il suo caso, non necessariamente si arriverà ad una diagnosi. Previa autorizzazione tramite liberatoria allegata alla presente lettera, i suoi dati clinici verranno conservati nel database del Centro Clinico.

Informazioni di contatto:

Medico:
(Nome, Cognome, Città, Mail, Numero di telefono)
Paziente:
(Nome, Cognome, Città, Mail, Numero di telefono)

Cordiali saluti
(firma del medico)

"Progetto Attuativo" per il funzionamento dell'Ambulatorio del Centro Clinico per i Malati Orfani di Diagnosi presso il Policlinico San Martino

ALLEGATO B alla Convenzione tra Comitato I Malati Invisibili e Policlinico San Martino

Responsabile delle attività ambulatoriali	Prof. Giovanni Murialdo	Responsabile U.O. di Clinica di Medicina Interna 2 (U06) dell'Ospedale Policlinico San Martino
Codice del centro di costo per la attribuzione delle prestazioni	U06 (Clinica di Medicina Interna 2 – Prof. Giovanni Murialdo)	La prestazione richiede la creazione di un sotto codice specifico nell'ambito del centro di costo U06 (U06A..)
Tempo di utilizzo dell'ambulatorio	2 ore/settimana nella fase iniziale	Possibile estensione in base alle richieste
Sede dell'Ambulatorio per l'esame del malato da parte della "Screening Unit"	Sede iniziale: ambulatori condivisi al pad. 18, I piano	Al momento della formalizzazione dell'attività da parte del Policlinico si richiederà un ambiente dedicato nell'ambito degli spazi attualmente inutilizzati collocati al DIMI, possibilmente piano terra lato ovest in contiguità con la Lupus Clinic attualmente già operativa.
Sede di elaborazione dei dati da parte della "Screening Unit"	Elaborazione e registrazione della documentazione clinica	Studio riservato IV piano retrocorpo DIMI (previa autorizzazione della direzione DIMI) o ambulatorio dedicato al Piano terra DIMI.
Sede della "Commissione Scientifica"	Riunioni nella sala riunioni IV piano retrocorpo DIMI	Spazio universitario dedicato a riunioni non destinato ad attività assistenziali
Richieste di visita	Prima visita: Vista internistica	Su ricetta regionale da parte del MMG, con pagamento di ticket se dovuto o utilizzando l'esenzione ticket dove possibile
	Seconda visita e successive presso "Screening Unit": Visita internistica (seconda visita)	Su ricetta regionale redatta da parte direttamente della "Screening Unit" con codifica R99 (Malattie rare)
	Visite specialistiche	Richieste dalla Commissione scientifica tramite la "Screening Unit" con codifica R99
	Esami laboratorio/strumentali	Richieste dalla Commissione scientifica tramite la "Screening Unit" con codifica R99
Codifiche delle prestazioni	Prima visita internistica Seconda visita internistica Cod. nomenclatore	CVR C00351800 CVR C00351900 8903 (anamnesi e valutazione definite complesse)
Consenso informato	Moduli per Consenso Informato per prestazioni assistenziali e utilizzo dei dati	Predisposizione da parte del Policlinico dei moduli per il consenso informato per l'effettuazione di prestazioni diagnostiche e terapeutiche, indagini genetiche e trattamento dei dati personali
Tempo delle prestazioni del borsista	Inizialmente 10 ore/settimana	Medico con competenze in Medicina Interna o in discipline affini

ALLEGATO B ALLA CONVENZIONE