

IL SOSPETTO E I CAMPANELLI D'ALLARME

Per effettuare una diagnosi tempestiva è importante che il medico di famiglia, il pediatra di libera scelta e/o anche il paziente stesso siano attenti a quei segni e sintomi che potrebbero far sospettare la presenza di una malattia rara.

Si tratta di campanelli di allarme che, se presenti in concomitanza nel quadro clinico di un paziente, ci possono condurre al sospetto di una patologia rara.



In base ad un'analisi statistica e clinica delle varie comorbidità che sono presenti nei pazienti affetti da malattia rara, tali campanelli d'allarme sono stati sintetizzati in 3 macroaree:

- Storia Familiare
- Sviluppo Psicomotorio
- Sintomi e segni (uno o più organi)

STORIA FAMILIARE

Per la storia familiare di un paziente è importante prendere in considerazione l'eventuale presenza di patologie genetiche. Le malattie rare genetiche sono prevalenti nei nuclei familiari in cui i genitori presentano consanguineità.

Un altro fattore significativo è il fenomeno della poliabortività (ovvero 2 o più aborti consecutivi); anche se in molti casi non è possibile identificare la causa, tuttavia una delle più note è la presenza di anomalie genetiche nel feto o in uno dei due genitori.

Il sospetto diagnostico aumenta se all'interno della famiglia ci sono state delle morti giovanili improvvise o comunque senza una causa clinica specifica.

La presenza di una stessa patologia da cui sono affetti più membri della stessa famiglia rafforza il sospetto di malattia genetica.



SVILUPPO PSICOMOTORIO

Per sviluppo psicomotorio si intende quel processo grazie al quale il bambino acquisisce progressivamente una serie di abilità che gli consentono di inserirsi e partecipare all'ambiente in cui vive.

Se per qualche ragione, questo processo non risulta essere lineare e costante, si assiste a un ritardo dello sviluppo, da lieve a medio-grave. In questo caso è necessario consultare il pediatra se il bambino mostra un qualsiasi segno di allarme (ritardo globale del linguaggio, anomalie del movimento, riduzione del tono muscolare) che lasci pensare a un ritardo o una regressione dello sviluppo.

Tali ritardi purtroppo, sono significativamente associati ad alcune patologie rare, ed è per questo motivo che in presenza di tali condizioni il genitore si deve recare, quanto prima, dal pediatra di libera scelta.



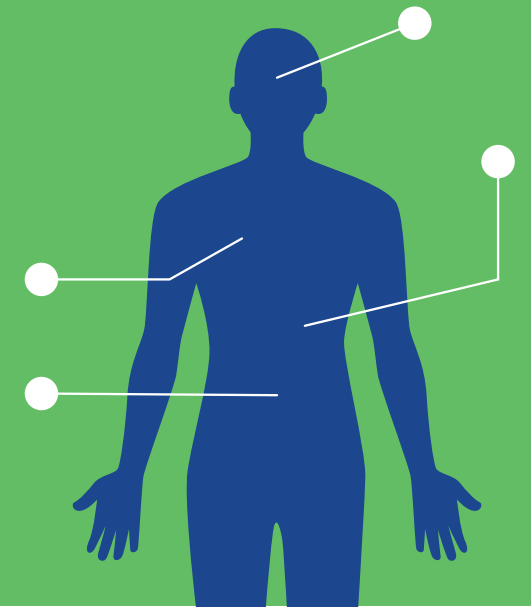
SVILUPPO PSICOMOTORIO

In genere, le malattie rare sono condizioni caratterizzate da un'ampia varietà di sintomi e segni. Tale varietà fa sì che spesso i portatori di una stessa affezione manifestino disturbi talvolta anche molto diversi.

Alcune malattie rare, infatti, sono patologie multisistemiche e provocano danni multi organo. Altre, invece, colpiscono prevalentemente un unico organo o apparato.

È importante quindi discutere con il proprio medico o pediatra di base in presenza di particolari anomalie: cardiologiche, audiometriche, della vista, della cute, endocrine, del rene, malformazioni congenite.

A quel punto sarà il medico, in base ai sintomi del paziente, a porre il sospetto di malattia rara e, se necessario, ad indirizzare lo stesso verso uno specialista che possa effettuare la diagnosi.



CENTRI ACCREDITATI DELLA REGIONE CAMPANIA

Per avere informazioni sui Centri regionali consultare la banca dati del Centro di Coordinamento Regionale www.ospedalideicolli.it/malattie-rare-campania. Le Malattie Rare sono Patologie che si presentano con una frequenza di circa 1 caso ogni 2000 persone. Ad oggi le stime parlano di un numero variabile tra 7000 ed 8000 patologie, che colpiscono circa il 6-8% della popolazione.

Nella maggioranza dei casi si tratta di malattie genetiche/ereditarie, malformazioni congenite, malattie del sistema immunitario, tumori rari, che si presentano soprattutto, ma non esclusivamente, in età pediatrica.

Una diagnosi precoce permette, laddove possibile, un intervento precoce, che può rivelarsi in casi selezionati determinante per la prognosi. Il medico di famiglia, il pediatra o il medico specialista del Servizio Sanitario Nazionale, che formula il sospetto diagnostico di una malattia rara, indirizza la persona ad un Centro della Rete Nazionale Malattie Rare, inserendo il nome della patologia, vengono evidenziati i centri di riferimento con il nome del medico responsabile numero di telefono ed indirizzo e-mail.

Dato che numerose patologie rare possono essere identificate con un test diagnostico, è importante promuovere la conoscenza, la diagnosi precoce e la terapia adeguata per tali patologie.

La diagnosi precoce è di fondamentale importanza per la possibilità di ricorrere rapidamente ai trattamenti risolutivi, ove disponibile, a una terapia di supporto e ad una consulenza genetica mirata.

L'elenco dei centri accreditati in Regione Campania è consultabile sul sito del Centro di coordinamento Malattie Rare Regione Campania (CCMRC) www.malattierarecampania.it o può essere richiesto utilizzando il numero verde del CCCMRC 800.95.77.47.

L'esenzione ticket per Malattia Rara viene rilasciata direttamente dai Centri di Riferimento Regionale. Il Distretto Sociosanitario ne prende atto, verificando ed inserendo il dato nel Registro Regionale Malattie Rare.

Sedi e sportelli per distretto sanitario Aslnapoli3sud

Distretto	Referente	e-mail
34	Dott.ssa Rosa Incononato	ds34@aslnapoli3sud.it
48	Dott.ssa Lucia D'Amore	ds48@aslnapoli3sud.it
49	Dott.ssa Rosanna Peluso	ds49@aslnapoli3sud.it
50	Dott. Giancarlo Dinacci	ds50@aslnapoli3sud.it
51	Dr. Enzo Peluso	ds51@aslnapoli3sud.it
51	Dr. Francesco La Gala	ds51@aslnapoli3sud.it
51	Dr.ssa Fabiola Carfora	ds51@aslnapoli3sud.it
52	Dott.ssa Nunziata Giamundo	ds52@aslnapoli3sud.it
52	Luigi Casillo	ds52@aslnapoli3sud.it
52	Dr. Salvatore Cozzolino	ds52@aslnapoli3sud.it
53	Dr. Salvatore Marasco	ds53@aslnapoli3sud.it
53	Francesco Scaramastra	ds53@aslnapoli3sud.it
53	Leopoldo Coluccino	ds53@aslnapoli3sud.it
54	Dr Giovanni Florenzano	ds54@aslnapoli3sud.it
55	Dott. Felice Conato	ds55@aslnapoli3sud.it
56	Dott. Eugenio Sellitto	ds56@aslnapoli3sud.it
56	Ugo Nappi	ds56@aslnapoli3sud.it
56	Maria Luigia Aversa	ds56@aslnapoli3sud.it
57	Dott.ssa Maria Izzo	ds57@aslnapoli3sud.it
58	Dott. Nicola D'annunzio	ds58@aslnapoli3sud.it
58	Dott.ssa Rosa Anna Orlando	ds58@aslnapoli3sud.it
59	Dott. Vittorio Cosenza	ds59@aslnapoli3sud.it
59	Dott.ssa Maria Angela Persico	ds59@aslnapoli3sud.it
Sportello telefonico	Dr. ssa Fabrizia Guida UOC Relazioni con il Pubblico	relazionipubbliche@aslnapoli3sud.it 0818490682

Numero verde nazionale per le malattie rare: 800 89 69 49
dal lunedì al venerdì dalle ore 8.00 alle 13.00
Sportello telefonico aslnapoli3sud dedicato alle malattie rare:
0818490682 martedì e giovedì ore 9.30 13.30 e 14.30 17.30
Referente aziendale Dott.ssa Grazia Formisano
e-mail: malattierare@aslnapoli3sud.it
<http://www.salute.gov.it/BancheDati/anagrafi/MRR>

regione campania
aslnapoli3sud

Via Marconi, 66 - Torre del Greco (NA)
UOC Relazioni con il Pubblico
(Trasparenza - Tutela - Comunicazione)
Tel. 081 8490682 - Fax 081 8490681
Email: relazionipubbliche@aslnapoli3sud.it
Pec: relazionipubbliche@pec.aslnapoli3sud.it
www.aslnapoli3sud.it

Le Malattie Rare...

Stampa e Grafica a cura del Centro Stampa Aziendale

