



SCHEDA PROGETTO

ORGANIZZAZIONE:

EAMAS , European Association Friends of Mc Cune Albright Syndrome.
Via Borgovecchio, 25 - 10041 Carignano (TO)

SEZIONE DI ISCRIZIONE NEL REGISTRO :

- ◇ socio-assistenziale
- X Sanitaria**
- ◇ impegno civile e tutela e promozione dei diritti
- ◇ protezione civile
- ◇ tutela e valorizzazione dell'ambiente
- ◇ promozione della cultura, istruzione, educazione permanente
- ◇ tutela e valorizzazione del patrimonio storico ed artistico
- ◇ educazione motoria, promozione delle attività sportive e tempo libero

TITOLO DEL PROGETTO

RETE REGIONALE DI INFORMAZIONE E COMUNICAZIONE SULLE MALATTIE RARE

1. BREVE DESCRIZIONE DEL PROGETTO

Il progetto prevede la realizzazione di una rete regionale d'informazione e comunicazione sulle malattie rare utilizzando metodiche comunicative dirette (punto d'ascolto per malati, famiglie, medici curanti e volontari delle associazioni) ed indirette. Queste ultime saranno attuate con tecnologia informatica mediante la creazione di un sito web interattivo, per pazienti e famiglie con malattie rare, aperto anche agli operatori sanitari ed istituzionali. La sezione dedicata alle malattie rare così sviluppata potrà essere inserita nel portale regionale in fase d'allestimento presso il Centro di Coordinamento della ASL IV di Torino.

Si prevede inoltre la creazione, e distribuzione ai pazienti, di CD-ROM (personalizzabili a cura dello specialista curante) contenenti informazioni in merito al decorso generale della malattia, il percorso terapeutico suggerito ed indicazioni sui centri regionali di riferimento della specifica patologia. Il lavoro sarà presentato ai media con conferenze e congressi per diffondere alla popolazione, agli operatori socio-sanitari ed a tutte le persone interessate, i vantaggi che questo tipo di rete assistenziale è in grado di offrire ai pazienti, alle famiglie ed gli specialisti che si trovano ad affrontare – spesso per la prima volta – malattie rare e complesse.

2. CONTESTUALIZZAZIONE DEL PROGETTO

(indicare il contesto e/o la situazione da cui è nata l'idea del progetto e la motivazione dell'intervento)

Nell'ambito del progetto rete regionale informatizzata per l'ottimizzazione della diagnosi, cura ed analisi epidemiologica delle malattie rare presentato dalla Regione Piemonte riguardante il bando del Ministero della Salute 2003, è operativo il Coordinamento Malattie Rare Pediatriche. Esso dispone di un Centro operativo presso la Divisione

di Endocrinologia Pediatrica dell' Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino e di un punto di incontro per pazienti e famiglie gestito dalla Federazione Malattie Rare Infantili (ONLUS).

Il Coordinamento agisce sia con rapporto diretto con gli utenti sia attraverso il web (www.eamas.net e www.malattie-rare.org).

Questa esperienza sta dimostrando la necessità d'informazione e comunicazione dei pazienti affetti da malattie rare e delle loro famiglie. La stessa necessità d'informazione è sentita dagli operatori sanitari, che hanno in carico questi pazienti, ed anche dalle ASO-ASL.

I compiti di questo servizio sono in sintesi:

- Accoglienza ed ascolto di malati e famiglie.
- Informazioni sui percorsi assistenziali di diagnosi e cura e su tematiche socio-assistenziali (esenzione ticket, agevolazioni per invalidità)
- Facilitare il percorso terapeutico del paziente attraverso contatti privilegiati con gli specifici operatori.

L'impostazione innovativa di questo metodo è l'accoglienza dei bisogni del paziente, e della sua famiglia, in un terreno esterno all'ospedale ove la malattia rara è accolta nella sua totalità e con la sensibilità necessaria. Allo stesso tempo il paziente si può avvalere, da subito, di un gruppo di specialisti – facenti parte della comunità scientifica internazionale – che valutano il caso complessivamente e che supportano la famiglia nelle decisioni importanti, a volte traumatiche, che spesso devono essere prese, infatti, la presenza nel team di una psicologa è sempre decisiva. In questo modo si propone alla famiglia ed al paziente un luogo (fisico) di riferimento che allo stesso tempo garantisce la gestione professionale della patologia rara nel suo complesso.

Un'esperienza così articolata è la prima presente sul territorio nazionale.

3. PROBLEMI/ESIGENZE CHE SI INTENDONO AFFRONTARE (indicare il problema/esigenza emerso e come è stato individuato)

Le Malattie Rare (MR) costituiscono un gruppo difficile da definire, può modificarsi nel tempo e nello spazio, sia per quanto riguarda le malattie contenute sia per quanto riguarda il contenitore (valore soglia nella popolazione), esse riscuotono grande interesse per le caratteristiche assistenziali comuni ed unificanti, che si possono così riassumere:

1. Le difficoltà diagnostiche
2. La scarsità di alternative terapeutiche
3. La scarsità di percorsi assistenziali strutturati
4. L'andamento spesso cronico ed invalidante
5. L'impatto emotivo dovuto alla solitudine di fronte alla malattia

La Commissione USA istituita nel 1985 ha documentato che per un terzo dei cittadini affetti da MR sono stati necessari da 1 a 5 anni per ottenere la diagnosi corretta e che per il 15% la diagnosi è stata posta dopo 6 anni. I dati europei confermano questa difficoltà di riconoscere gli eventi rari da parte degli operatori sanitari. In particolare i percorsi diagnostico assistenziali sono complicati dalla rarità dei presidi sanitari di riferimento e dalla loro disomogenea distribuzione sul territorio. La maggior parte delle MR richiedono prestazioni multidisciplinari e multispecialistiche intendendo con ciò una **rete di attività integrate e dedicate alla specifica patologia.**

I pazienti e le loro famiglie vivono un'esperienza di solitudine doppiamente dolorosa: per la malattia e per la sua rarità, che la porta ad essere poco conosciuta e poco ri-conosciuta.

Quasi inconsapevolmente la famiglia e il paziente vivono la malattia come una colpa: il corpo è il luogo della conoscenza, un contenitore della storia familiare in quanto contenitore di materiale genetico.

Se la malattia non è vissuta come qualcosa che qualcuno ha ma come qualcosa che qualcuno è, quel corpo diventa erroneamente “*sbagliato*” e la famiglia erroneamente colpevole.

È per queste ragioni che un’adeguata informazione, non solo rivolta ai diretti interessati ma anche a chi li circonda, è un ottimo strumento perché la malattia rara non sia vissuta come patologia dell’ “altro”, quindi del “diverso”, e chi ne è affetto non la viva come una *condanna*.

L’informazione diffusa, strutturata, semplice ed efficace costituisce, in modo particolare nel caso delle malattie rare, la base necessaria per promuovere l’avvio di progetti volti al miglioramento della qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie.

4. OBIETTIVI DEL PROGETTO (elencare e descrivere ogni obiettivo che si intende promuovere e raggiungere)

1. Creazione di percorsi socio-assistenziali per le seguenti malattie rare (attualmente non esistenti sul territorio nazionale):
 - a. Sindrome Adrenogenitale Congenita (incidenza 20/1.000.000)
 - b. Ipopituitarismo congenito (incidenza 2/1.000.000)
 - c. Sindrome di Parder Willi (incidenza 2/1.000.000)
 - d. Sindrome di McCune Albright (incidenza 2/1.000.000)
 - e. Sindrome di Turner (incidenza 20/1.000.000)
 - f. Sindrome di Williams (incidenza 10/1.000.000)
 - g. Neurofibromatosi (incidenza 200/1.000.000)
 - h. Atassia Teteangectasia (incidenza 1/1.000.000)
 - i. Sindrome di Marfan (incidenza 2/1.000.000)
 - j. Pseudoipoparatiroidismo (incidenza 2/1.000.000)

I percorsi saranno realizzati on-line in linguaggio accessibile a tutti e con uso di grafica. Saranno strutturati in una parte generale che spiega la malattia, le cause, le implicazioni, le possibilità diagnostiche e terapeutiche. Seguirà una parte specifica dedicata alle risorse mediche e socio-sanitarie presenti nella Regione Piemonte.

2. Pubblicazione in internet della documentazione prodotta, integrata da una sezione per pazienti e famiglie, in un web regionale sulle malattie rare.
3. Messa in rete dei punti di ascolto già operanti.
4. Presentazione dei risultati ottenuti mediante media, conferenze e congressi, alla popolazione, agli operatori socio-sanitari ed a tutte le persone interessate.

5. AZIONI (elencare e descrivere per ogni obiettivo individuato al punto 4 le azioni che si intendono realizzare, le cose concrete da fare)

- a) Costruzione del sito web. Indicatore: visibilità del sito e sua funzionalità.
- b) Inserimento ed istruzione di un operatore per il punto d’ascolto di Corso Galileo Galilei (To). Indicatore: verifica in itinere e mediante colloquio conclusivo da parte di specialisti del settore, 6 mesi dopo l’avvio del progetto.

- c) Diffusione al pubblico dei risultati del progetto. Indicatore: articoli e pubblicazioni prodotte durante il progetto.
- d) Creazione e diffusione dei CD-ROM dei percorsi assistenziali. Indicatore: disponibilità e fruibilità dei CD-ROM.
- e) Monografia relativa al punto d'ascolto. Indicatore: numero di copie diffuse.

6. MODALITA' E STRUMENTI (in che modo e con quali strumenti si realizzerà ogni singola azione individuata al punto 5)

- a) Saranno editati ed aggiunti i 10 percorsi assistenziali per le patologie sopra indicate, in formato scaricabile e stampabile dall'utente. Questi percorsi saranno ad impronta prevalentemente grafica con inseriti dei collegamenti ipertestuali per rendere disponibili approfondimenti tematici di superiori specificità e complessità per soddisfare, ove possibile, le richieste degli operatori sanitari. Nel caso della sindrome di Mc Cune Albright, la struttura delle informazioni e della loro fruibilità è oggi ampiamente documentata dalla versione attuale del sito immediatamente visitabile (suggeriamo una visione del sito internet www.eamas.net). La sezione ora disponibile è stata sviluppata tenendo in particolare rilievo il bisogno delle famiglie e la necessità di collegamento tra loro e con i medici specialisti. Allo stesso tempo gli operatori sanitari possono trovare riferimenti utilissimi allo svolgimento della loro funzione e per la gestione della malattia. Una particolare enfasi è stata data alla spiegazione della sindrome agli adolescenti per mezzo di una sezione a fumetti. Abbiamo in questo modo pensato di fornire, alla famiglia, strumenti utili di dialogo - tra genitori e figli - che riteniamo utilissimi e necessari a chi deve percorrere l'esperienza di una malattia rara. Riteniamo che questo tipo d'approccio sia innovativo, utile e precursore degli sviluppi che i servizi telematici, in questo ambito, potranno avere. Quest'esperienza è unica a livello Nazionale e raramente s'incontra, con finalità diverse, in altre Nazioni Europee. Con questo progetto s'intende moltiplicare, consolidare, sviluppare e diffondere l'esperienza fino ad ora acquisita.
- b) Presso il punto d'ascolto di C.so Galileo Galilei 38 a Torino è presente tutti i giorni una psicologa affiancata, due volte la settimana, da medici volontari e da un assistente sociale volontario. Il servizio è prevalentemente indirizzato ai pazienti pediatrici e alle loro famiglie. Dopo un anno d'attività sempre crescente emerge la necessità di inserire almeno un nuovo operatore a tempo pieno. In questo progetto prevediamo l'inserimento graduale di un operatore sotto la guida e la supervisione degli operatori/promotori attuali. I risultati fino ad ora raggiunti sono stati: due Congressi, due Corsi d'aggiornamento, Pubblicazioni su riviste del settore e stampa generalista, il congresso "Dalla diagnosi al trattamento: percorsi assistenziali in pediatria" (Torino 21 Gennaio 2005).
- c) I risultati definitivi di questo progetto saranno presentati al pubblico e agli operatori in un congresso interamente dedicato al tema.
- d) Creazione e distribuzione ai pazienti di CD-ROM, personalizzabile a cura dello specialista curante, contenente il percorso generale della malattia del paziente. Il CD sarà supportato da materiale cartaceo riassuntivo e sarà strutturato in modo da poter essere utilizzato come "cartella clinica" in possesso del paziente leggibile da qualunque operatore sanitario in possesso di computer (con le prescritte sicurezze in ossequio alle vigenti leggi sui dati sensibili).

7. EVENTUALE FORMAZIONE DEI VOLONTARI (da compilare solo nel caso in cui sia necessaria un'attività formativa il cui contenuto tecnico e specifico è funzionale e qualificante per la realizzazione del progetto).

Non richiesta.

8. VOLONTARI IMPEGNATI NELLA REALIZZAZIONE DEL PROGETTO (per ogni singola azione individuata al punto 5 specificare il numero di volontari coinvolti, le mansioni operative che svolgeranno e il monte ore settimanale impegnato)

Obiettivo	Numero volontari	Mansione	Ore settimanali (per operatore)	Ore totali settimanali (totali)	Settimane d'utilizzo	Ore totali nel progetto
a) Costruzione del sito web	1	Coordinamento	3	3	90	270
	3	Rilettura testi scientifici – editi dagli specialisti – riguardanti le patologie sopra indicate, stesura di un testo semplificato per famiglie ed ai pazienti, congruità del messaggio, personalizzazione del messaggio.	2	6	20	120
	1	Controllo e trasformazione testi per fruibilità via internet.	2	2	20	40
	1	Inserimento testi e riorganizzazione sito internet Manutenzione sito	2	2	30	60
	1	Smistamento posta in arrivo ed in uscita. Gestione rubrica	2	2	90	180
b) Inserimento ed istruzione degli operatori	1	Tutor	2	2	20	40
c) Diffusione al pubblico dei risultati del progetto	1	Organizzazione congresso	2	2	10	20
d) Creazione e diffusione dei CD-ROM dei percorsi assistenziali	1	Raccolta documentazione, strutturazione e creazione CD.	2	2	30	60
e) Monografia riguardante il punto d'ascolto	1	Scrittura monografia	1	6	30	180
TOTALI	11			Ore totali sviluppate dai volontari		970

9. COLLABORAZIONI PROFESSIONALI ESTERNE, CONSULENTI, FORMATORI E PERSONALE RETRIBUITO IMPEGNATI NELLA REALIZZAZIONE DEL PROGETTO (per ogni singola azione individuata al punto 5 specificare il numero di tali soggetti, la loro qualifica, le mansioni operative che svolgeranno e il monte ore settimanale impegnato)

- a) Costruzione del sito web. Un Web-designer (10 ore – una tantum).
- b) Per il punto d'incontro. Un collaboratore a progetto per il presidio del punto d'incontro (nei casi pediatrici), per la gestione delle richieste provenienti del sito web, per l'assistenza in loco e per l'assistenza alla produzione dei CD e degli strumenti informativi (30 ore settimanali per un anno).

10. DESTINATARI (per ogni singola azione, individuata al punto 5, indicare i relativi destinatari specificando laddove possibile il loro numero e i criteri d'individuazione e selezione)

I destinatari, **di tutte le azioni** riportate al punto 5, sono indicati nella seguente tabella.

Sulla base dell'incidenza epidemiologica approssimativa delle singole patologie (sopra indicata) è calcolato il numero complessivo dei destinatari nazionali potenzialmente interessati e raggiungibili con i mezzi di comunicazione internet predisposti in questo progetto.

UTENTI POTENZIALI			
Destinatari (categorie)	Utenti Internet	Altri Utenti/Destinatari	Totale Utenti/Destinatari
Pazienti affetti da malattia rara	5.200 (40%)	7.800 (60%)	13.000
Famigliari di pazienti affetti da malattia rara	10.400 (40%)	15.600 (60%)	26.000
Medici di medicina generale e pediatri di famiglia	18.200 (70%)	7.800 (30%)	26.000
specialisti ambulatoriali ed ospedalieri	27.300 (70%)	11.700 (30%)	39.000
operatori sanitari	13.000 (50%)	13.000 (50%)	26.000
TOTALI	74.100 (57%)	55.900 (43%)	130.000 (100%)
Istituzioni di sanità pubblica e privata	Tutte	Tutte	Tutte
Istituzioni assistenziali	Tutte	Tutte	Tutte
Opinione pubblica	La popolazione Italiana	La popolazione Italiana	La popolazione Italiana

11. TEMPI DI REALIZZAZIONE (quanto durerà il progetto, eventuale scansione in fasi temporali)

- Aprile – Ottobre 2005: individuazione dei percorsi socio-assistenziali condivisi tra le varie unità operative, avvio del sito web ed individuazione degli amministratore/i del sito; individuazione delle reti di comunicazione tra le varie unità operative e condivisione dell'esperienza di ascolto e consulenza tra operatori della medicina pediatrica.
- Giugno 2005: potenziamento del punto d'ascolto mediante istruzione ed inserimento di un operatore.
- Gennaio 2006: pubblicazione dei percorsi assistenziali sul sito (fase di prova) e revisione dei percorsi.
- Aprile 2006: realizzazione e messa a disposizione dei primi CD-ROM dei percorsi assistenziali.
- Maggio 2006: pubblicazione della monografia relativa all'esperienza maturata nel punto d'incontro.
- Settembre 2006: diffusione mediante stampa media e conferenze delle informazioni acquisite.
- Ottobre 2006: rendicontazione finale e termine del progetto.

12. AMBITO TERRITORIALE (dove si svolge il progetto, con la specificazione laddove possibile anche di eventuali sedi fisiche)

- a) Regione Piemonte con particolare riferimento all'area torinese ed agli ospedali:
 - Regina Margherita
 - Molinette
 - San Luigi di Orbassano
 - San Giovanni Bosco.
- b) La natura del progetto, considerato il sostanziale utilizzo di internet, si estende all'intero territorio Nazionale. In alcuni casi, ove è disponibile la versione in lingua inglese del sito, la fruibilità delle informazioni ivi contenute si estende e raggiunge un ambito Europeo. Quest'ultima potenzialità - riteniamo - costituisce una delle più ambiziose sfide che, gli operatori nazionali interessati alle malattie rare, dovranno affrontare. Proprio in ambito internazionale lo studio delle malattie rare può raggiungere quegli alti livelli di specializzazione che esso richiede e che, per mezzo di network specifici di specialisti internazionali, provocano benefiche ricadute per i pazienti e per le famiglie del nostro territorio.

13. COLLABORAZIONE CON GLI ENTI LOCALI, LE A.S.L., GLI ENTI GESTORI SOCIO-ASSISTENZIALI, ALTRI SOGGETTI PUBBLICI O PRIVATI (da non compilare se si compila il punto 14)

Collaborazione con:

- Rete Regionale per le Malattie Rare, ASO OIRM-Sant'Anna
- ASO San Giovanni Battista Molinette, ASL 4 di Torino
- ASO San Luigi Gonzaga di Orbassano
- Federazione Malattie Rare Infantili (Onlus)
- L'Associazione EAMAS.
- Società per lo studio delle Malattie Rare
- Fondazione Paideia

14. PROGRAMMAZIONE CONCERTATA (specificare se il progetto è inserito o in fase di inserimento nella programmazione concertata esistente nel territorio di riferimento ad es. Piani di Zona, Patti Territoriali, Agenda 21, ecc.)

Non applicabile

15. AZIONI INNOVATIVE (sottolineare se il progetto è innovativo e/o sperimentale relativamente all'ambito territoriale di attuazione ed al settore di intervento)

- Il progetto si propone di **creare riferimenti**, per malati ed operatori sanitari, **ora non disponibili** sul territorio piemontese.
- Il progetto vuole dare particolare importanza alla **comunicazione tra famiglie, pazienti ed operatori sanitari** con lo scopo di facilitare la convivenza con la malattia.
- Innovativa è la sensibilità e gli strumenti messi in atto per rispondere al **desiderio di conoscenza degli adolescenti** (spiegazioni scientifiche con animazioni e fumetti).
- Innovativo è l'approccio sistematico, ma differenziato, per ogni patologia rara volto a salvaguardare l'unicità di ogni esperienza sia personale sia associativa. Ma allo stesso tempo **promotore nella formazione di comunità** composte da pazienti, famigliari e specialisti che operano per il miglioramento della qualità della vita delle persona affette da queste patologie rare e spesso severe.

16. AZIONI DI CONSOLIDAMENTO (sottolineare se il progetto consolida attività con caratteristiche di efficacia [obiettivi definiti/risultati raggiunti] ed efficienza [azioni agite/risorse impiegate].)

- Creazione di una rete d'informazioni e comunicazioni con sinergie tra le unità operative coinvolte, le Associazioni di volontariato e le Istituzioni partecipanti.
- Scambio d'informazioni e conoscenze bidirezionali tra gli specialisti operanti in campo pediatrico e dell'adulto.
- Disponibilità dei dati acquisiti nel rispetto delle leggi vigenti per gli operatori socio-sanitari territoriali (in particolare medici e pediatri di famiglia) con la possibilità di uno scambio bidirezionale delle informazioni.
- Consolidamento e pubblicazione delle opportunità terapeutiche regionali più aggiornate, per ogni patologia indicata.

17. EMERGENZE (sottolineare se sono state individuate eventuali emergenze, non già altrimenti finanziate, cui si intende far fronte con il progetto)

L'esigenza sostanziale rilevata è quella della necessità di fornire strumenti idonei (reperibili con facilità) atti ad agevolare diagnosi precoci e certe, fornire percorsi terapeutici condivisi e comprovati. In questo modo si cerca di

alleviare le sofferenze dei malati che, in passato, si sottoposero a scelte terapeutiche spesso infelici. La qualità della vita del paziente e del nucleo familiare ne gioverebbe.

18. RISULTATI ATTESI (gli effetti e le ricadute concrete che si attendono dalla realizzazione del progetto)

- Individuazione di percorsi socio-assistenziali condivisi tra le varie unità operative → Omogeneità ed efficacia della risposta assistenziale
- Implementazione del sito web → Fruibilità facilitata delle informazioni
- Messa in opera di reti di comunicazione tra le varie unità operative e condivisione dell'esperienza di ascolto e consulenza tra operatori della medicina dell'adulto e pediatrica → Condivisione delle esperienze
- Potenziamento del punto d'ascolto mediante istruzione ed inserimento d'operatori → Ascolto e presa in carico della malattia e con essa la famiglia
- Pubblicazione dei percorsi assistenziali sul sito → Diffusione del lavoro specialistico svolto
- Diffusione mediante stampa, media e conferenze delle informazioni acquisite → Visibilità regionale e nazionale
- Realizzazione e messa a disposizione dei CD-ROM con i percorsi assistenziali → "Cartella Clinica" personale che accompagnerà il malato nelle interrogazioni multi specialistiche
- Pubblicazione della monografia a riguardo dell'esperienza maturata nel punto d'incontro → Un esempio da seguire, condivisione dei risultati.

19. STRUMENTI E MODALITA' DI VERIFICA (specificare se sono previste verifiche sull'attuazione del progetto indicando con quali strumenti e in che modo saranno effettuate)

- I percorsi assistenziali on-line sono trasferibili, come metodologia e contenuto, alle altre realtà territoriali nazionali. Verifica produzione di specifici CD.
- La versione in lingua inglese potrà consentire l'utilizzo in ambito internazionale.
- I risultati ottenuti nel punto d'incontro saranno oggetto di presentazioni pubbliche e valutazioni di gradimento da parte degli utenti, delle associazioni di volontariato e delle istituzioni.
- Sarà prodotta una monografia sull'esperienza acquisita, le problematiche e le possibili soluzioni in tema di comunicazione con i pazienti affetti da malattie rare
- Questionari in-rete, appositamente predisposti, sulla fruibilità, la qualità delle informazioni contenute e la facilità di utilizzo del sito
- Questionari appositamente predisposti, in merito al servizio fornito, da compilarsi presso il centro d'ascolto
- Casistica dei pazienti afferenti al punto d'ascolto
- Casistica dei pazienti afferenti presso gli enti locali citati in questo progetto (collaboranti) ed avviati nei percorsi assistenziali ottimizzati durante il corso di questo progetto.