

4.4 Profilazione genomica oltre le malattie oncologiche: le malattie senza diagnosi

<i>Laboratorio</i>	4.4 Profilazione genomica oltre le malattie oncologiche: le malattie senza diagnosi
<i>Area</i>	Grandi Ospedali, centri per l'eccellenza
<i>Abstract</i>	È stato stimato che per i pazienti senza diagnosi, applicando indagini genomiche come analisi di prima scelta, si ottiene un guadagno superiore al 30% sui costi diagnostici e una riduzione dei tempi per una diagnosi definitiva. Il laboratorio è un'occasione di confronto tra le Istituzioni, soggetti privati e associazioni, finalizzato a definire il panorama nella diagnosi e trattamento delle malattie rare, comprendere le criticità relative alla interconnessione tra realtà differenti e proporre soluzioni.

Scenario di riferimento

Durante la prima fase del laboratorio, grazie all'intervento del prof. Castaldo e della dottoressa Priolo che hanno aperto la discussione sulla situazione presente relativa al focus, hanno tutti partecipato alla discussione, condividendo le proprie esperienze e trovando diversi punti in comune rispetto alle azioni virtuose messe in campo e parallelamente alle criticità.

Prende subito la parola, con un intervento articolato, il prof. Francesco Beguinot che, utilizzando come metafora una nota condizione medica, diabete, ne declina la complessità comparandola alle malattie senza diagnosi.

I partecipanti hanno sintetizzato, poi sotto mia richiesta, nei post-it alcuni punti importanti che abbiamo poi collocati in maniera graduale e poli-dimensionale dal H1, H2 e H3.

- Importanza della formazione nella caratterizzazione clinica del paziente
- Potenziamento del terzo settore
- Ricerca integrata alla diagnostica
- Equità e accessibilità della cura
- Isolamento del paziente e l'attesa della diagnosi

- Aumento della complessità interpretativa – derivata dai cambiamenti veloci
- Multi-disciplinarietà

Le azioni proposte e le azioni prioritarie

Durante la seconda fase del laboratorio i partecipanti hanno esplorato i possibili scenari di un futuro da sogno che auspicherebbe la realizzazione dei seguenti punti:

- Equità e accessibilità della cura
- Costruzione di una rete
- Ricerca integrata alla diagnostica
- Potenziamento del terzo settore
- Favorire la sperimentazione clinica
- Partecipazione dei cittadini con le stesse possibilità
- Potenziamento delle tecnologie da parte di tutti

Adottando la matrice delle priorità è stato possibile fare maggiore chiarezza su cosa sia possibile fare.

Nello schema finale delle azioni prioritarie, nel quadrante delle proposte a medio alto valore e a costo medio alto i partecipanti hanno collocato:

- interrogazione con le istituzioni
- Potenziare il Terzo settore
- Equità delle cure

Queste tre elementi e azioni combinati insieme “circolarmente” potrebbero evitare soprattutto l’isolamento del paziente. Fondamentale, appare la presenza del Terzo settore, per la forza comunicativa che può sostenere questi elementi tra loro ricombinati.

Nello schema finale delle azioni prioritarie, nel quadrante delle proposte a medio alto valore e a costo medio i partecipanti hanno collocato:

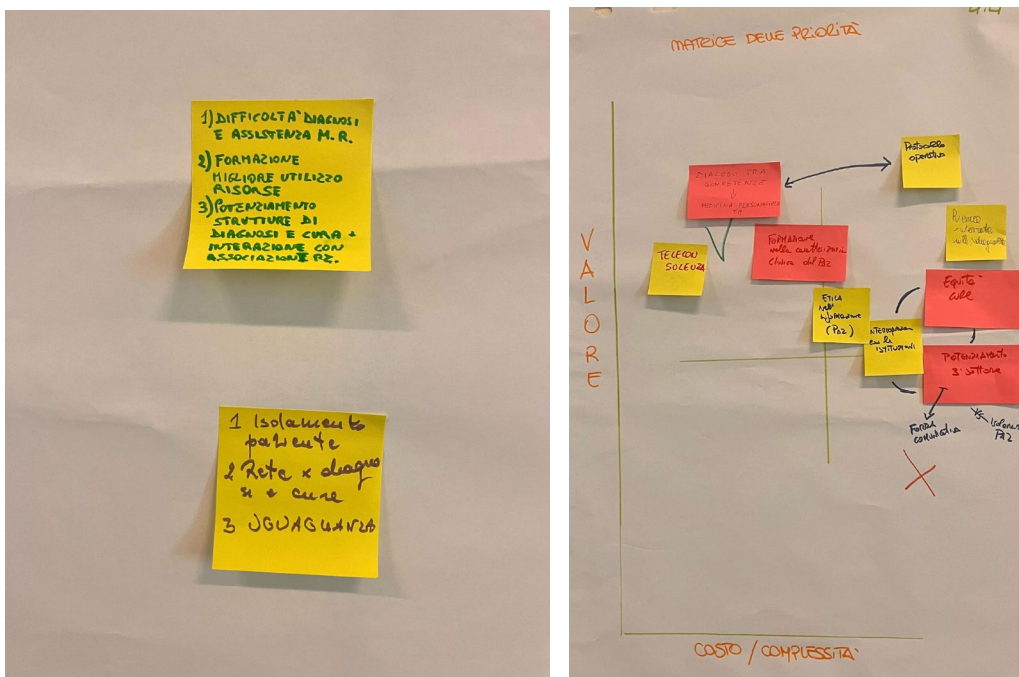
- etica dell'informazione al paziente

Nel quadrante delle proposte ad alto valore e a basso costo i partecipanti hanno collocato:

- Dialogo tra competenze, tenendo conto della medicina personalizzata, il quale se collegato con freccia con doppia direzione al protocollo operativo (alto valore - alto costo) che è già presente
- Tele-consulenza per poter permettere ai pazienti di non spostarsi
- Formare nuovo personale nella caratterizzazione del paziente

Nel quadrante delle proposte ad alto valore e alto costo i partecipanti hanno collocato:

- Ricerca integrata sull’adeguatezza



Conclusioni

Il laboratorio Profilazione genomica oltre le malattie oncologiche: le malattie senza diagnosi ha consentito di identificare, in tempi ristretti, problematiche e relative soluzioni sia a basso costo che a medio/alto costo. Il risultato è una chiara dimostrazione che il coinvolgimento dei partecipanti che volta per affrontare le sfide di questo ambito, in continua e rapida evoluzione. La proposta è la creazione di un documento, che grazie all'aiuto congiunto delle associazioni del terzo settore che hanno "più voce mediatica" dei medici per permettere di arrivare a un sistema sostenibile dal punto di vista sociale, economico ed psicologico per il paziente e anche per il medico.

Hanno partecipato

Moderatore: Giuseppe Castaldo, AOU Federico II, Napoli e Manuela Priolo, AORN A. Cardarelli, Napoli

Management Advisor: Antonio D'Urso, AUSL Toscana Sud Est

Facilitatore: Martina Missano, psicologa

Partecipanti: Francesco Beguinot, Fiammetta Biagiarelli, Achille Iolascon, Fortunato Lonardo, Daniela Melis, Davide Nicoli, Margherita Ruoppolo, Giovanna Santella, Nadia Tinto