

Un progetto di ambulatorio multidisciplinare dalla diagnosi al follow-up evolutivo: l'esperienza dell'AUSL Romagna

Paola Testa¹, Marilù Capelli², Alessandro Vaisfeld^{3,4}, Giulia Parmeggiani³, Maria Giovanna Tedesco³, Ilaria Donati³, Maria Angela Carrideo⁵, Alessandra Albini⁵, Giovanni Pancaldi⁶, Luca Rocchetti³, Marco Marconi⁵, Gianluca Vergine⁶, Giancarlo Piovaccari¹, Gina Ancora², Daniela Prandstraller¹.

1.AUSL Romagna, U.O. di Cardiologia, Ospedale Infermi di Rimini; 2.AUSL Romagna, U.O. di Terapia Intensiva Neonatale e Neonatologia, Ospedale Infermi di Rimini; 3.AUSL Romagna, U.O. di Genetica Medica; 4.Istituto di Medicina Genomica, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma; 5.AUSL Romagna, U.O. di Cardiologia, Ospedale Bufalini di Cesena; 6.AUSL Romagna, U.O. di Pediatria, Ospedale Infermi di Rimini

INTRODUZIONE

Il bambino con cardiopatia congenita e/o con familiarità per cardiopatia necessita di un adeguato counseling genetico con l'obiettivo di un inquadramento diagnostico più approfondito e di un programma di follow-up evolutivo, per cui è fondamentale la collaborazione fra le diverse figure professionali coinvolte. Nella nostra esperienza, le maggiori criticità riguardano la corretta selezione dei pazienti, l'appropriatezza delle indagini, la dispersione di tempo tra le diverse valutazioni specialistiche e la mancanza di integrazione tra di esse.

METODI

Il cardiologo segnala al genetista i pazienti in età pediatrica, affetti da cardiopatia e/o con familiarità per cardiopatia/aritmie/morte improvvisa, spesso con pregresso ricovero in TIN oppure seguiti in follow-up presso l'Ambulatorio neonatologico, per i quali si ritiene utile un counseling genetico.

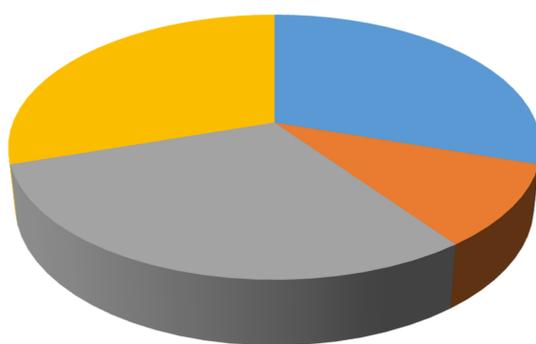
Genetista, cardiologo e pediatrie neonatologo raccolgono l'anamnesi e svolgono una visita medica completa, al termine della quale viene discussa l'indicazione e l'utilità di svolgere indagini genetiche di approfondimento diagnostico, illustrandone alla famiglia indicazioni e limiti. La restituzione degli esiti delle indagini avviene in presenza contemporanea dei tre professionisti coinvolti.

OBIETTIVI

- MIGLIORARE LA PRESA IN CARICO
- OTTIMIZZARE IL PERCORSO DI DIAGNOSI MOLECOLARE
- RIDURRE I TEMPI DI ATTESA
- EVITARE INDAGINI STRUMENTALI E/O MOLECOLARI INAPPROPRIATE

RISULTATI PRELIMINARI

motivi di accesso



- Familiarità per variante nota associata a cardiopatia con possibile esordio pediatrico
- Pazienti sindromici con cardiopatia parte del quadro complesso
- Familiarità senza diagnosi molecolare nel caso indice
- Ritiri referto

DISCUSSIONE

Per ragioni di numero, la discussione è limitata allo scenario che riflette la più frequente motivazione di accesso, pertanto l'unico da cui poter estrapolare ed analizzare qualche dato generale, e cioè quello relativo a:

Test predittivo nel paziente sano con variante familiare nota

Tempo medio di attesa tra la richiesta di valutazione e la data della visita: **14 giorni**;

Tempo medio di attesa tra la visita e la consegna del referto: **63 giorni**;

Tempo medio tra la richiesta di valutazione e la consegna del referto: **77 giorni**.

CONCLUSIONI

In aggiunta alla concreta riduzione dei tempi di attesa, la presenza del team multidisciplinare è stata di cruciale importanza nel valutare l'indicazione al test sul minore asintomatico. Infatti, se si escludono i geni più comunemente coinvolti in queste forme e per i quali esistono linee guida specifiche, le Società scientifiche di riferimento raccomandano in questi casi **un'attenta valutazione dei potenziali benefici** in termini di ottimizzazione di prevenzione e sorveglianza, e **degli aspetti negativi** che possono derivare dalla diagnosi di una condizione genetica in un minore asintomatico.