

Progetto di formazione/informazione dei pazienti sulla malattia di Gaucher [i.gau]

Introduzione

La malattia di Gaucher è una patologia da accumulo lisosomiale secondaria al deficit di glucocerebrosidasi (definita anche glucosilceramidasi o glucosidasi beta acida) o, in alcuni casi, al deficit dell'attivatore proteico della saposina C. La malattia è caratterizzata dalla presenza di depositi di glucosilceramidi (o glucocerebrosidi) nelle cellule reticolo-endoteliali del fegato, della milza e del midollo osseo. La sintomatologia clinica è estremamente variabile. Di solito si distinguono tre fenotipi principali. Il tipo 1 è la forma cronica e non neurologica, che rappresenta il 95% dei casi. Si tratta di una malattia eterogenea, caratterizzata dall'associazione tra organomegalia (milza, fegato), patologia scheletrica (dolore, infarti ossei, osteonecrosi) e citopenia (trombocitopenia, anemia e, raramente, neutropenia). L'attività di alcuni marcatori biologici è aumentata: la chitotriosidasi (un enzima di conversione dell'angiotensina), la fosfatasi acida tartrato-resistente (TRAP) e la ferritina. Mentre i primi due sono marcatori di uso specifico, la ferritina è un test comune, generalmente utilizzato per definire lo stato del ferro individuale. Nei pazienti con malattia di Gaucher è molto frequente il riscontro di iperferritinemia. In una recente analisi condotta su 15 pazienti seguiti presso il nostro ospedale, 14 presentavano livelli di ferritina elevata in relazione a sesso ed età e in quattro di questi l'iperferritinemia è stato l'elemento che ha condotto alla diagnosi.

Il Centro Malattie Rare nella sua componente dedicata ai disordini del metabolismo del ferro dell'ASST-Monza-Ospedale S.Gerardo è da anni centro di riferimento regionale e nazionale per tali patologie e numerosi sono i pazienti inviati per definire le cause di iperferritinemia (vedi flow-chart allegata). Tra queste forme può nascondersi un caso ignorato di Gaucher, la cui diagnosi è rilevante per evitarne le complicanze nel corso della vita.

Obiettivi

- Offrire un'accurata informazione ed educazione del paziente sul significato e sulle cause di iperferritinemia e sulla malattia di Gaucher.
- Dare spazio all'ascolto delle preoccupazioni e dei timori dei pazienti relativi alla malattia e alla terapia.
- Migliorare, attraverso un'adeguata comunicazione medico-paziente, la compliance dei pazienti e il successo terapeutico.

Metodologia

La prima fase del progetto sarà dedicata alla preparazione del materiale formativo che sarà di supporto al progetto e che verrà presentato ai pazienti coinvolti.

La seconda fase del progetto prevede delle riunioni tematiche con i pazienti affetti da malattia di Gaucher seguiti presso il Centro.

E' prevista una durata di 24 mesi.

Tematiche

1. Cos'è la malattia di Gaucher
2. Complicanze e terapia

Valutazione dei risultati

Questionario di gradimento dell'iniziativa, sulla comprensione/utilità del materiale formativo e degli incontri tematici.

Risorse economiche

Le attività relative agli incontri formati/informativi verranno svolte isorisorse dal personale del Centro Malattie Rare.

E' previsto un costo indicativo di € 1.000 per la produzione di materiale informativo attraverso il quale verrà veicolato il logo/marchio dello Sponsor.

L'importo richiesto è di euro 15000 (quindicimila) a fronte di un contratto di sponsorizzazione.

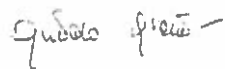
Prof Alberto Piperno



28/6/2017

Si esprime parere favorevole alla realizzazione del progetto presso il Centro di Malattie Rare in capo all'U.O. di Medicina Interna del P.O. di Monza, in attuazione del nuovo POAS dell'ASST di Monza come da deliberazione n. 397 del 21/03/2017.

Prof Guido Grassi



6/7/2017