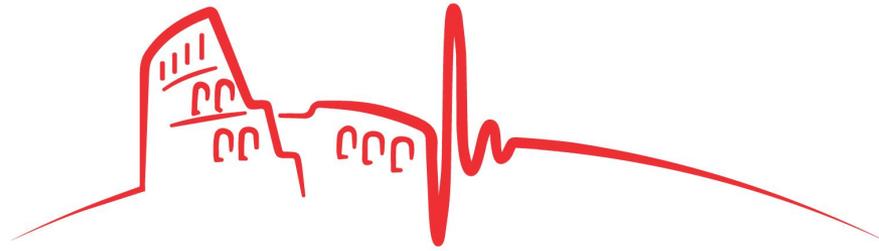


25 maggio 2018



XI congresso nazionale

simeu

ROMA 24-26 MAGGIO 2018

MALATTIE RARE E METABOLISMO

RARE ...MA NON PER TUTTI

RARO SENTIRNE PARLARE ALLA TELEVISIONE
RARO CERCARLE SU INTERNET
RARO DISCUTERNE A SCUOLA
RARO SAPERE COSA SIANO
RARO PORSI IL PROBLEMA
RARO PRESTARE ATTENZIONE

**RARE...MA NON PER IL
MEDICO D'URGENZA**

**RARE ...MA NON TROPPO, PERCHE' SONO TANTE
RARE... MA NON PER CHI LE VIVE TUTTI I GIORNI
RARE...MA NON PER LE LORO FAMIGLIE
RARE...MA NON PER CHI LE STUDIA**

RARE...MA UN PO' MENO, SE IMPARIAMO CONOSCERE LE MALATTIE RARE



XI congresso nazionale

simeu

ROMA 24-26 MAGGIO 2018

LE URGENZE DELLE E NELLE CONDIZIONI RARE

- **Condizioni rare:** condizioni poco frequenti
non ancora codificate per la loro
bassa frequenza e incidenza
- **Malattie rare :** Una malattia è considerata "rara"
quando colpisce
non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti
- La bassa prevalenza nella popolazione non significa però che le
persone con malattia rara siano poche
- Si parla infatti di un fenomeno che colpisce milioni di persone
in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa. Del resto,
il numero di Malattie Rare conosciute e diagnosticate oscilla tra
le 7000 e le 8000



Parlare di condizioni/malattie rare nella loro totalità e non come singole patologie, serve a:

- *Mettere in luce e riconoscere una serie di comuni problematiche assistenziali*
- *Progettare interventi di sanità pubblica mirati e non frammentati che coinvolgano gruppi di popolazione accumulati da bisogni simili pur salvaguardandone peculiarità e differenze*

<http://www.iss.it/cnmr>

Legislazione italiana... **Inquadramento**

CAPITOLO 1

- maggio 2001 **Decreto Ministeriale 279/2001**
«Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124»
 - *indicava la realizzazione di una rete nazionale costituita da Presidi, appositamente individuati dalle Regioni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia*
- Luglio 2002 istituito nell'ambito della conferenza Stato-Regioni un gruppo tecnico interregionale permanente, al quale partecipano il Ministero della Salute e l'ISS
 - *obiettivo è l'ottimizzazione del funzionamento delle reti regionali e dalla salvaguardia del principio di equità dell'assistenza per tutti i cittadini*

DIFFICOLTA' NELLA GESTIONE MEDICO-INFERMIERISTICA IN PS SPECIE DELLE CONDIZIONI DI EMERGENZA URGENZA:

- (SCARSA ESPERIENZA/ CONOSCENZA SOLO TEORICA O SCARSA, ASPETTATIVE DEL PAZIENTE E DEI FAMILIARI ,...)
- CONCOMITANZA DI ALTRE CONDIZIONI DI URGENZA
- AL CONTRARIO POSSIBILE SOTTOVALUTAZIONE DI CONDIZIONI POTENZIALMENTE GRAVI O EVOLUTIVE

DIFFICOLTA' A PROGRAMMARE INTERVENTI FORMATIVI STRUTTURATI (ALTRE PRIORITA' CLINICO ORGANIZZATIVE)

DIFFICOLTA' NON SOLO A GESTIRE LE EMERGENZE /URGENZA REALI O POTENZIALI DELLE CONDIZIONI RARE MA ANCHE DI PATOLOGIE INTERCORRENTI INDIPENDENTI NEL PAZIENTE CON MALATTIA RARA



Esperienza...



XI congresso nazionale

simeu

ROMA 24-26 MAGGIO 2018

POSSIBILI EMERGENZE URGENZE DA MALATTIE RARE.....

- **ANGIOEDEMA**
- **EMOFILIA**
- **ANEMIA FALCIFORME**
- **PORFIRIA**
- **COLLAGENOPATIE** (vasculiti, connettivopatie..)
- **MALATTIE NEUROLOGICHE**
- **MALATTIE EMORRAGICHE CONGENITE**
....e...condizioni rare
- **VAD** (ventricular assist device)
- **TPSV** non responsiva a farmaci ma al diving reflex

.....

CLINICAL PRESENTATION

Table 1. Histamine-Mediated and Bradykinin-Mediated Angioedema

Histamine-mediated	Bradykinin-mediated
Recognizable triggers such as insect stings, food, medications	Not accompanied by urticaria
Onset of swelling is rapid and often accompanied by urticaria and itching	History of recurrent swelling or unexplained, recurrent abdominal pain
Can affect any area of the body, although the facial area, throat, and larynx are more common	Family history of angioedema
Progression to anaphylaxis is possible	Ongoing treatment with angiotensin-converting enzyme inhibitor
	Progression to anaphylaxis is possible

Angioedema with Wheals



Angioedema without wheals



ANGIOEDEMA

PRESENZA DI ORTICARIA?
RISPONDE AD
ANTISTAMINICO,
CORTISONICO,
ADRENALINA?

NO

ANGIOEDEMA DA BRADICHININA

SI

ANGIOEDEMA
ISTAMINERGICO

DEFICIT C1INH

ANGIOEDEMA
EREDITARIO
fattore XII

ANGIOEDEMA
ACQUISITO

ANGIOEDEMA
DA ACE
IINIBITORE

- **Clinica** -coinvolgimento organi addominali
(dolore addominale violento, nausea, vomito, diarrea)
con sintomatologia simile ad *addome acuto*
-50% presenta attacchi laringei (ostruzione vie aeree)
= VERA EMERGENZA
- **Terapia** -inibitore C1 esterasi (C1Inh)= BERINERT[®]
-inibitore recettori della bradichinina, Icatiban =FIRAZYR[®]

NB ORGANIZZAZIONE DISPONIBILITA' TERAPIE (IMMEDIATA E MANTENIMENTO)



LE RETI

CAPITOLO 3



XI congresso nazionale

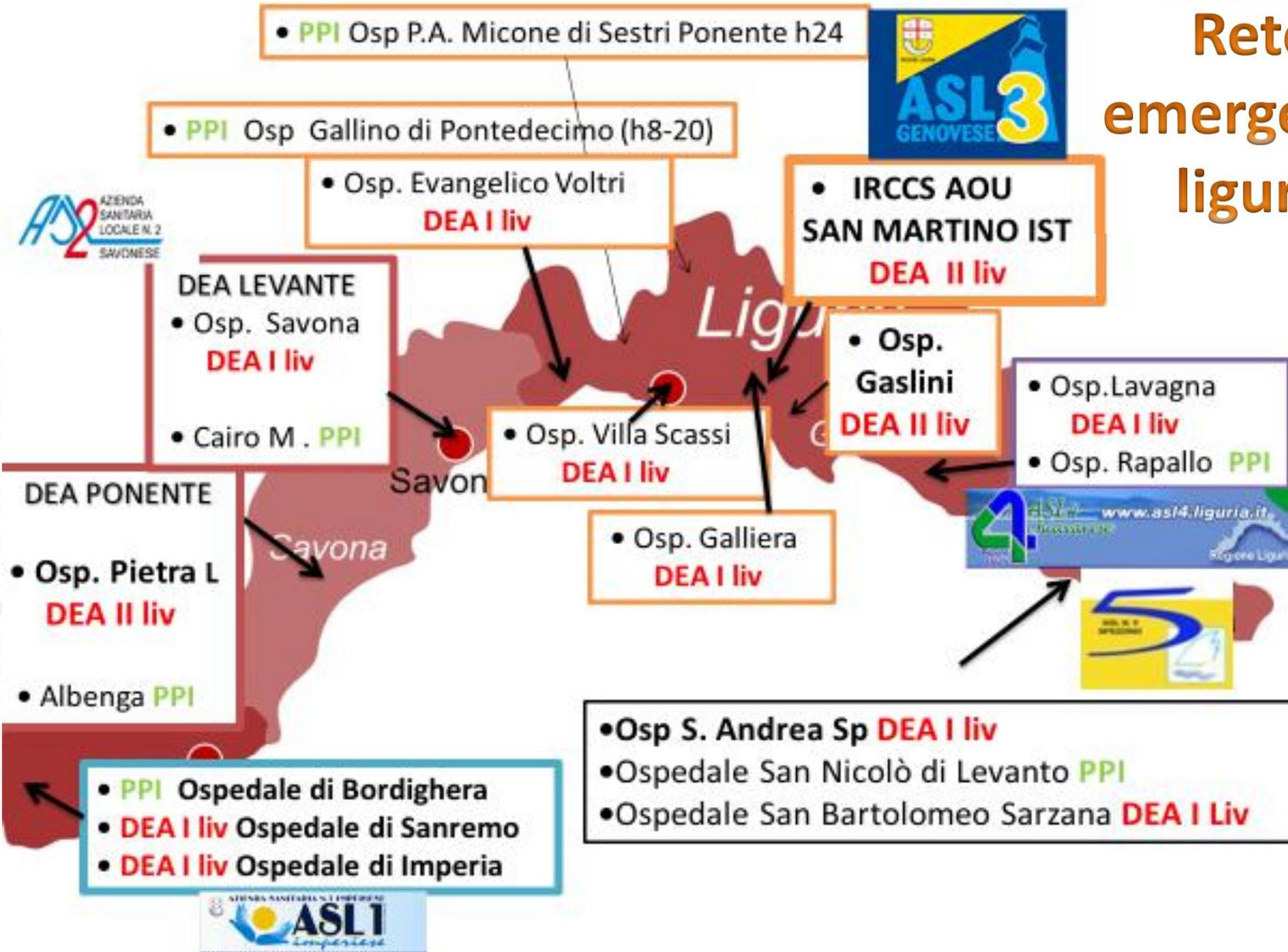
simeu

ROMA 24-26 MAGGIO 2018

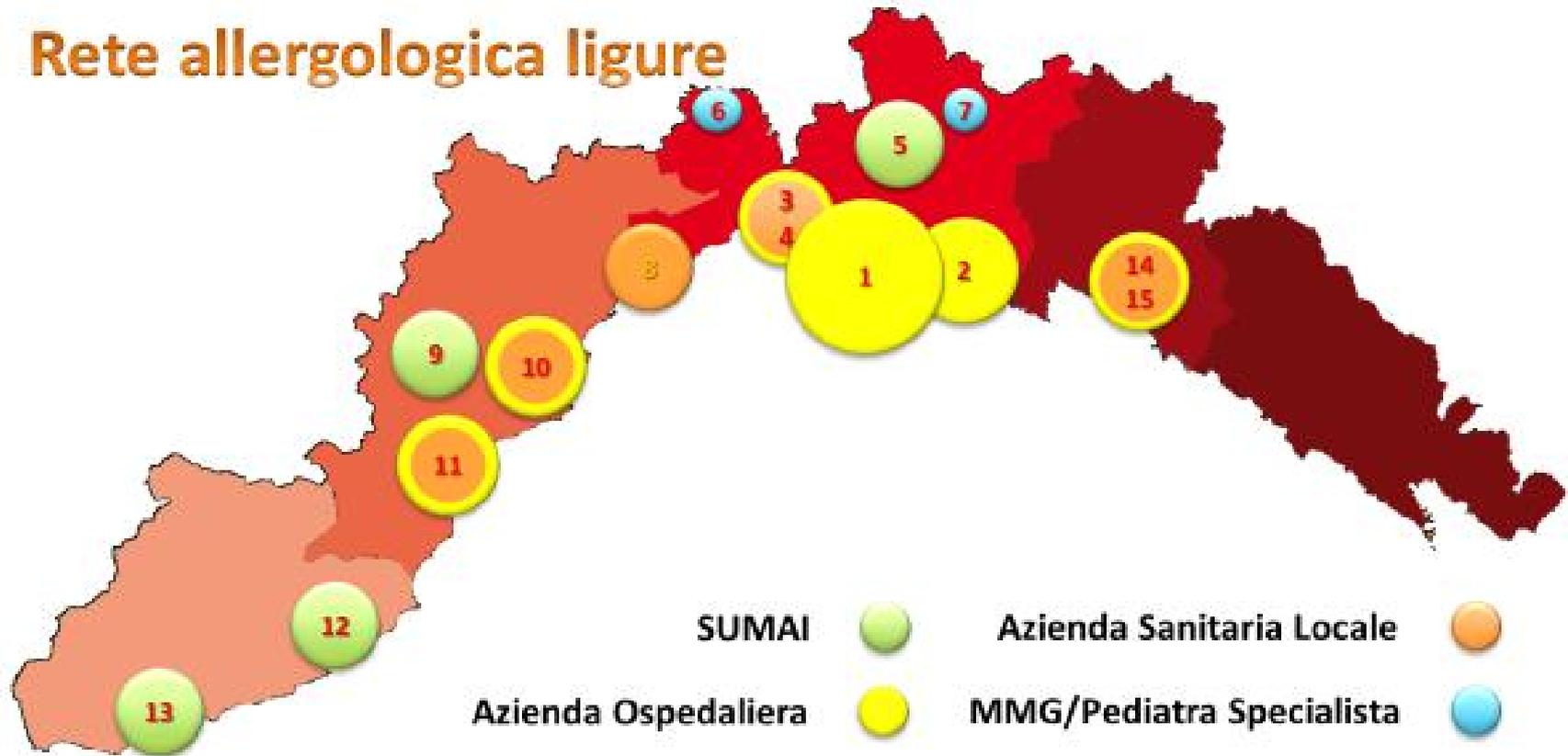




Rete emergenza ligure



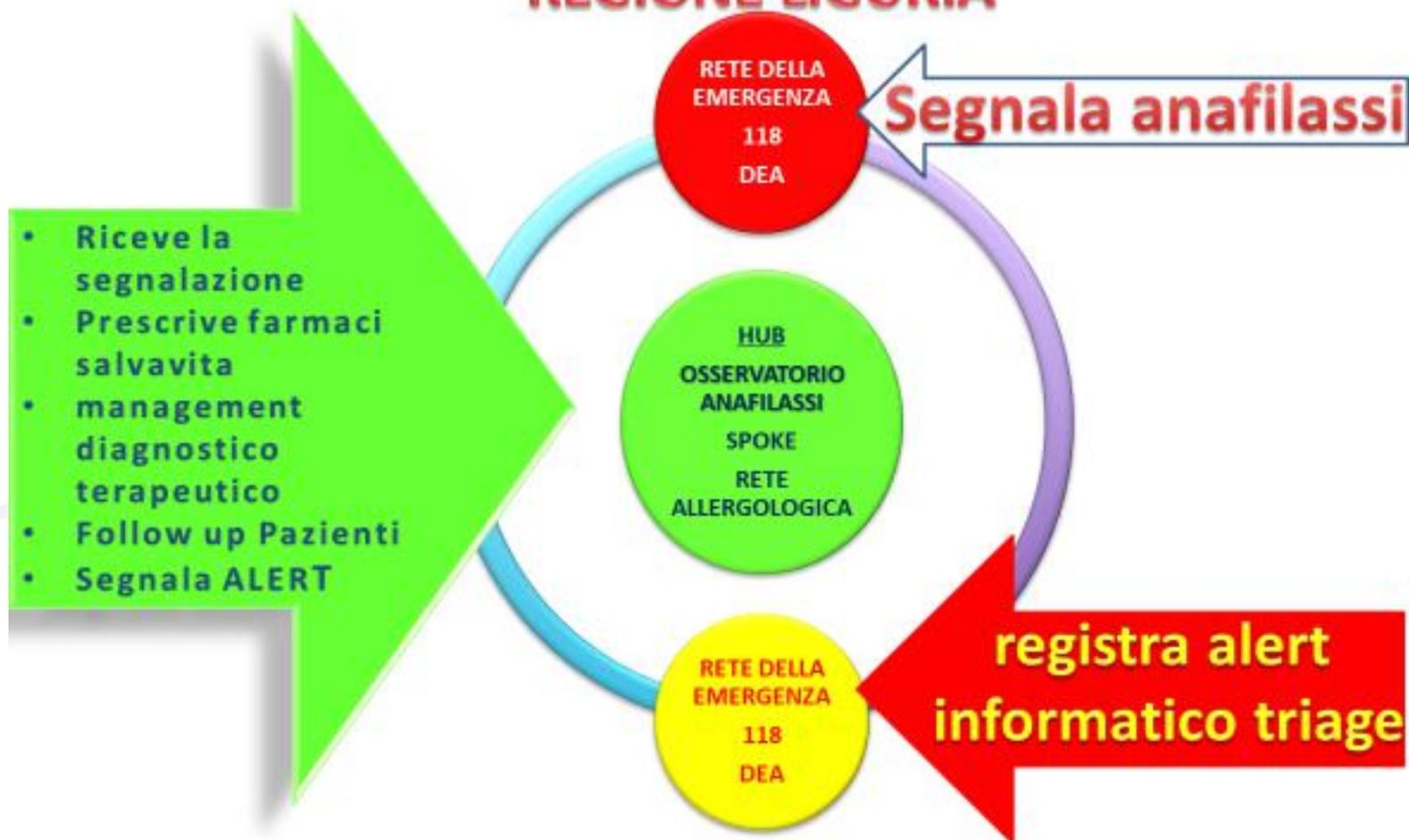
Rete allergologica ligure



- 1. IRCCS SAN MARTINO U.O.C. Allergologia Osp 4 U.O. Allergologia U 2
- 2. IPRCCS GASLINI Pediatria ad indirizzo pneumologico allergologico 2
- 3. ASL3 OSP. VILLA SCASSI Pediatria 4
- 4. ASL 3 OSP. VILLA SCASSI Medicina 1
- 5. ASL 3 SUMAI DOTT.SSA ORLANDINI SPEC ADULTI
- 6. ASL 3 DOTT.SSA D'AGOSTINO MMG
- 7. ASL 3 DOTT. PROIETTI MMG
- 8. ASL3 OSP. LA Colletta
- 9. ASL2 SUMAI SAVONA DOTT.SSA FUMAGALLI DOTT.SSA TRUFFELLI

- 10. ASL 2 OSP. SAN PAOLO SAVONA Trasmfusionale 1
- 11. ASL 2 OSPEDALE SANTA CORONA Pneumologia 1
- 12. ASL 1 SUMAI IMPERIA DOTT. AQUILINA
- 13. ASL 1 SUMAI SANREMO DOTT.SSA BERTOLINI
- 14. ASL 4 OSPEDALE LAVAGNA Medicina 2
- 15. ASL 4 OSPEDALE LAVAGNA Pediatria 1

MODELLO GESTIONALE ANAFILASSI e ANGIOEDEMA EREDITARIO REGIONE LIGURIA



TRIAGE identification

DATA ANAGRAFICI

DATA SANITARI

SCHEDA DI TRIAGE

CODICE

DATA DI ACCESSO

EMAIL

RICERCA EPISODI

INSERISCI/MODIFICA

ESCI

- PType Active -

Cognome Nome

Comune di nascita Data nascita Età

Sesso Straniere irregolarmente presente

Femmina Sconosciuto

Triage

Paziente affetto da ANGIOEDEMA EREDITARIO (HAE).
Al bisogno:
FIRAZYR 30mg/3ml 1fl.sc. oppure
BERINERT 500UI R 20 UI/Kg. EV.
ASL SCADENZA ILLIMITATA

OK

Cap

Cap

Telefono

9. Altro

Conferma Pulisci

Original Article

Emergency Department Management of Hereditary Angioedema Attacks: Patient Perspectives



Iris M. Otani, MD^a, Sandra C. Christiansen, MD^b, Paula Busse, MD^c, Carlos A. Camargo, Jr., MD, DrPH^{a,d}, Bruce L. Zuraw, MD^b, Marc A. Riedl, MD, MS^b, and Aleena Banerji, MD^e *Boston, Mass; La Jolla, Calif; and New York, NY*

Emergency department (ED) management of hereditary angioedema (HAE) has been hindered by misdiagnosis and limited treatment options. HAE is a rare disorder and is often not considered in the differential of patients presenting to the ED with angioedema or recurrent abdominal pain.

Effective treatment of HAE attacks has become increasingly possible with on-demand HAE therapies ; despite advances in HAE care, a survey performed at the 2013 HAE Association Patient Summit revealed that 70% of patients with HAE in the United States were not satisfied with their ED care.

A recent study from Turkey suggests that medication mismanagement and inappropriate discharge planning are areas of HAE ED management that need improvement

CONCLUSION: HAE management in the ED can be improved with a focus on recognition of HAE attacks and administration of effective HAE therapies. © 2016 American Academy of Allergy, Asthma & Immunology (J Allergy Clin Immunol Pract 2017;5:128-34)



Original Article

Emergency Department Management of Hereditary Angioedema Attacks: Patient Perspectives

Iris M. Otani, MD^a, Sandra C. Christiansen, MD^b, Paula Busse, MD^c, Carlos A. Camargo, Jr., MD, DrPH^{a,d},
Bruce L. Zuraw, MD^e, Marc A. Riedl, MD, MS^d, and Aleena Banerji, MD^f *Boston, Mass; La Jolla, Calif; and New York, NY*

- ED management of HAE attacks has improved since the development of HAE therapies
- there is room for improvement with a focus on HAE awareness and administration of effective HAE therapies.
- Rapid triage of patients with HAE, shorter time to treatment, and early presentation to the ED appear to improve patient outcomes by shortening ED observation times and decreasing likelihood of admission.
- Having a treatment plan provided by an allergist and/or immunologist was associated with a higher likelihood of receiving HAE therapy in the ED or having a prescription for HAE therapy on discharge
- inability to access home on-demand therapy was a top reason for presenting to the ED.



THESE DATA HIGHLIGHT THE IMPORTANCE OF THE HAE CARE PROVIDED BY BOTH ALLERGIST/IMMUNOLOGISTS AND EMERGENCY PHYSICIANS.

ALGORITMO PER LA GESTIONE IN PRONTO SOCCORSO DEGLI EVENTI ACUTI NEI PAZIENTI AFFETTI DA ANEMIA FALCIFORME

Gian Luca Forni¹, Manuela Balocco¹, Paolo Cremonesi³, Gabriele Finco⁴, Giovanna Graziadei⁵, Silverio Perrotta⁶, Enrico Polati⁷, Paolo Rigano⁸, Giacomo Robello¹, Alessandra Rosa¹, Giovanna Russo⁹, Laura Sainati¹⁰, Vittorio Schweiger⁷, Aurora Vassanelli¹¹, Pietro Bonomo¹², Oliviero Olivieri², Maria Domenica Cappellini⁵, Lucia De Franceschi²

DREPANOCITOSI

Scaricabile dal sito: www.site-italia.org



XI congresso nazionale

simeu

ROMA 24-26 MAGGIO 2018



COLLANA SCIENTIFICA S.I.T.E.

NUMERO 2° ANNO 2013

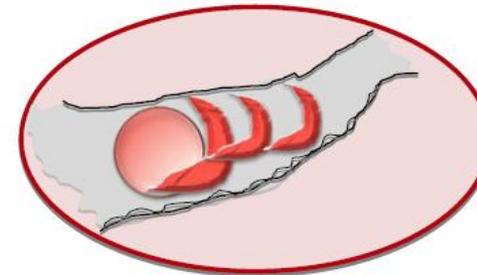
P. CIANCIULLI
Ospedale Sant'Eugenio
Piazzale Umanesimo, 10 - Roma

L. DE FRANCESCHI
Università degli Studi di Verona
Az. Ospedaliera Integrata
Piazzale Aristide Stefani, 1 – Verona

G. GRAZIADEI
Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico – Milano
Università degli Studi di Milano
Via Francesco Sforza, 35 - Milano

G.L. FORNI
Ente Ospedaliero Ospedali Galliera
Mura delle Cappuccine, 14 – Genova

P. RIGANO
Ospedali riuniti Villa Sofia – Cervello
Via Trabucco, 180 - Palermo



RACCOMANDAZIONI PER LA GESTIONE DEL PAZIENTE ADULTO AFFETTO DA ANEMIA FALCIFORME

della Società Italiana Talassemie
ed Emoglobinopatie - SITE

a cura di

L. De Franceschi, G. Graziadei, P. Rigano, P. Cianciulli, G.L. Forni

▶ Triage



TRIAGE
Paziente SCD con diagnosi accertata o **sospetta**

Si ritiene indispensabile che a tutti i pazienti SCD venga attribuito almeno codice giallo

La somministrazione della prima dose di un analgesico appropriato entro 30 minuti dall'accesso in ospedale

- CODICE ROSSO:**
- Compromissione di almeno una delle funzioni vitali (app. respiratorio, cardio-vascolare o stato di coscienza)
 - **Sintomatologia dolorosa** con **VAS** ≥ 8 (o dolore resistente alla terapia analgesica a domicilio)
 - Segni di **anemizzazione** acuta (< 2gr/dl rispetto allo steady state o pallore marcato)
 - Cefalea acuta con segni neurologici associati
 - Crisi psicotica acuta
 - Ittero severo

- CODICE GIALLO:**
- Casi di **sintomatologia dolorosa** anche indotta da traumatologia minore
 - Febbre ≥ 38 o persistente da almeno 2 gg
 - Infezione documentata (es. vie urinarie o respiratorie)
 - Modesta sintomatologia cefalalgica non traumatica
 - Riferite alterazioni del visus
 - Ittero in apparente benessere senza anemizzazione

- CODICE VERDE:**
- Patologia cutanea minore
 - Patologie ORL minori
 - Modesto stato ansioso
 - Ferite cutanee lievi
 - Escoriazioni ed abrasioni
 - Ustioni di primo grado

- CODICE BIANCO:**
- Problematiche certificative
 - Problematiche medico-legali
 - Prescrizioni diagnostiche-terapeutiche
 - Richieste di consulenze non urgenti
 - Richiesta di accertamento di stato gravidanza

Gestione ADULTI

Gestione BAMBINI

Gestione ADULTI

Gestione BAMBINI

Paziente con quadro chirurgico (es. addome acuto)

SERVIZIO PRESIDI OSPEDALIERI
IL RESPONSABILE
EUGENIO DI RUSCIO

	TIPO	ANNO	NUMERO
REG.	PG	2014	1307345
DL	28	110	12014

Ai Direttori Sanitari
delle Aziende Sanitarie della Regione Emilia-RomagnaAi Responsabili del Centro Hub e dei Centri Spoke per la
talassemia e le emoglobinopatie congenite

Ai Direttori dei Servizi di Pronto Soccorso

E p.c. Ai Referenti per le malattie rare delle Aziende
Sanitarie della Regione Emilia-RomagnaAi Presidenti di:
Associazione Emofili e Talassemici "Vincenzo
Russo Serdoz" Ravenna
Associazione Talassemici di Bologna e provincia
Associazione Lotta Talassemia Ferrara
Associazione ASEOP

RECEPIMENTO REGIONALE

Oggetto: algoritmo per la gestione degli eventi acuti nei pazienti con anemia falciforme nelle strutture di emergenza

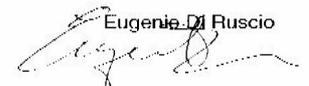
Il gruppo tecnico regionale per la talassemia e le emoglobinopatie congenite, costituito con Determinazione del Direttore Generale n. 9143 del 10 luglio 2012, ha redatto il documento - basato sulle indicazioni della SITE (Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie) - che si trasmette in allegato alla presente e che fornisce indicazioni precise relative alla gestione degli eventi acuti nei pazienti con anemia falciforme nelle strutture di Pronto Soccorso delle Aziende Sanitarie regionali.

Per la migliore diffusione di quanto previsto dal documento si propone di organizzare alcuni incontri in ambito locale tra medici esperti nel trattamento delle emoglobinopatie e medici dei Servizi di Pronto Soccorso.

A tal fine i medici specialisti prenderanno contatti con i direttori dei Servizi di Pronto Soccorso della propria area di riferimento per organizzare i suddetti incontri finalizzati alla diffusione capillare del documento.

Cordiali saluti

Eugenio Di Ruscio



I ALLEGATO

Viale Aldo Moro 21
40127 Bolognatel 051.527.1219/1280
fax 051.527.1063segrosp@regione.emilia-romagna.it
segrosp@postacert.regione.emilia-romagna.it
www.regione.emilia-romagna.it



EMOFILIA E MALATTIE EMORRAGICHE CONGENITE

CAPITOLO 4



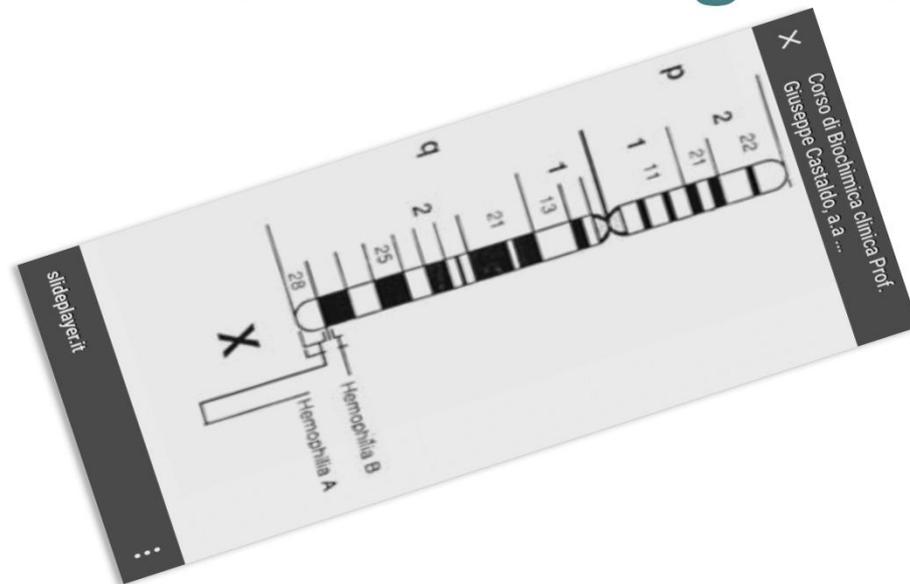
XI congresso nazionale

simeu

ROMA 24-26 MAGGIO 2018

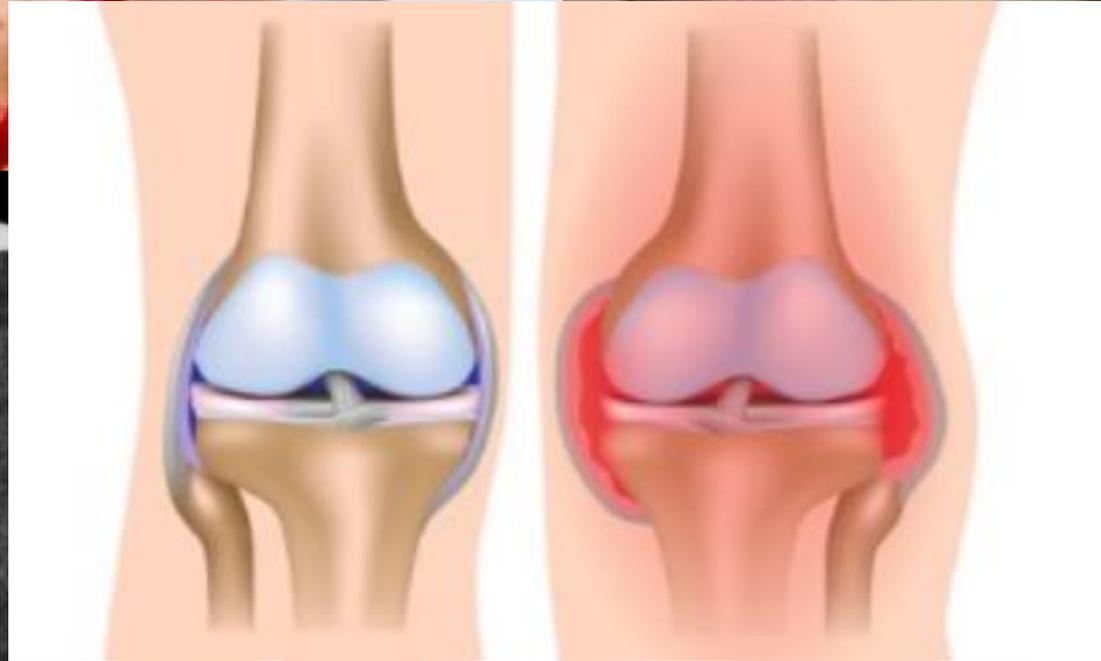
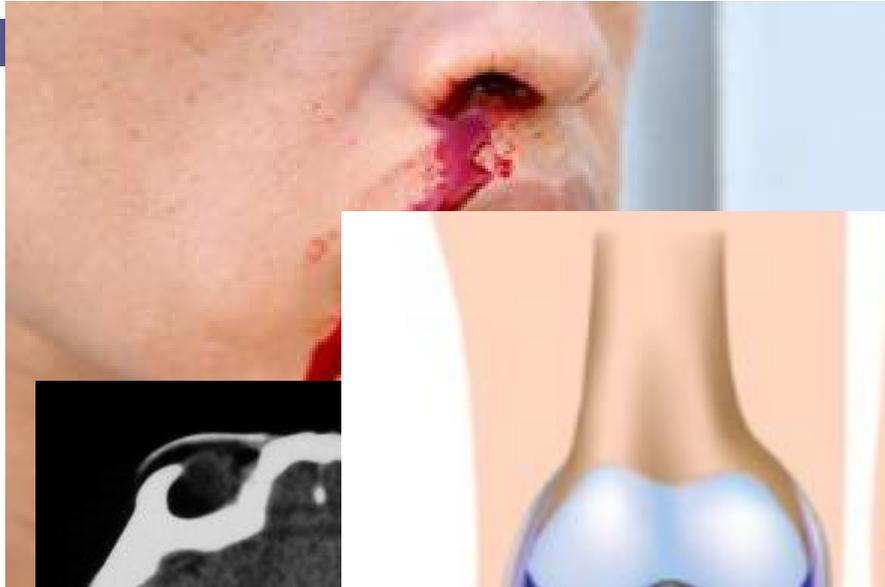
EMOFILIA A

Malattia emorragica ereditaria dovuta ad un difetto congenito della coagulazione da carenza di fattore VIII, il cui gene è localizzato sulla parte terminale del braccio lungo del cromosoma X.



EMOFILIA A:

-
-
-



Aspetti cardine:

- Identificazione precoce al triage (disponibilità dato anamnestico)
- Expertise di riferimento
- Aspetti organizzativo gestionali
- Disponibilità terapie
- Eventuale centralizzazione



XI congresso nazionale

simeu

ROMA 24-26 MAGGIO 2018





WFH GUIDELINES

GUIDELINES FOR THE MANAGEMENT OF HEMOPHILIA





NATIONAL HEMOPHILIA FOUNDATION
for all bleeding disorders

LINEE GUIDA

GESTIONE DEI PAZIENTI EMOFILICI CON SANGUINAMENTO NEI DIPARTIMENTI DI EMERGENZA-URGENZA





GUIDELINES FOR EMERGENCY DEPARTMENT MANAGEMENT OF INDIVIDUALS WITH HEMOPHILIA AND OTHER BLEEDING DISORDERS

The document was approved by the Medical and Scientific Advisory Council (MASAC) of the National Hemophilia Foundation (NHF) on August 26, 2017, and adopted by the NHF Board of Directors on September 17, 2017.

Triage

- 1) Individuals with bleeding disorders should be triaged urgently, because delays in administering factor concentrate treatment can significantly affect morbidity and mortality in these individuals bleeding disorders
- 2) Consultation with the patient's hematologist or a regional hemophilia treatment center professional is strongly advised; however, this should not delay giving clotting factor replacement to the patient.

Assessment

- 1) Treatment for a suspected bleeding episode is based on clinical history. Physical exam findings may be normal in the early phases of most hemophilic bleeds. Spontaneous bleeding is common in individuals with severe disease (factor levels <1%). When in doubt, administer clotting factor replacement therapy immediately.
- 2) Treatment decisions should be based on the suspicion of a bleeding-related problem, not the documentation of one.
- 3) If the patient or the parent of a patient. suspects that occult bleeding is occurring, administer clotting factor replacement. Patients often are instructed to carry with them appropriate factor replacement dosing guidelines as advised by their treating hematologist.



CARTA DEI DIRITTI DELLA PERSONA CON EMOFILIA



7. DIRITTO ALLA GESTIONE DELLE EMERGENZE-URGENZE

La persona con emofilia che giunge in situazioni di emergenza in Pronto soccorso a causa di sanguinamenti o traumi ha diritto ad avere un percorso facilitato al triage, per ricevere un intervento tempestivo ed efficace del sanguinamento.

L'emofilia è una malattia tempo-dipendente, pertanto la corretta assegnazione del codice di urgenza (triage) è cruciale in quanto prima il fattore carente viene infuso, maggiore è la possibilità di evitare qualsiasi ripercussione potenzialmente anche grave sulla salute della persona.



▶ OCCORRE PERTANTO

- **Definire e mettere in atto** protocolli condivisi con l'Azienda Regionale Emergenza Sanitaria (ARES) e la Società Italiana di Medicina di Emergenza ed Urgenza (SIMEU) e appropriati a garantire un'adeguata assistenza alla persona con emofilia che si reca presso un Pronto soccorso, per definire i tempi e le modalità di trattamento e il triage da applicare.
- **Facilitare** il riconoscimento della diagnosi per la persona con emofilia che si reca in Pronto Soccorso attraverso l'utilizzo di un data base regionale.
- **Favorire** la considerazione del parere della persona con emofilia assicurando attenzione durante le fasi di ascolto in situazioni emergenza/urgenza. Ciò in considerazione della lunga esperienza di valutazione degli episodi emorragici della persona con emofilia e dei suoi familiari/caregivers.
- **Promuovere ed implementare** programmi di formazione per sensibilizzare maggiormente il personale sanitario dei Pronti Soccorso.

Quali obiettivi?

- **Individuare** precocemente in DEA (TRIAGE?) il paziente affetto da condizione rara (Alert informatico? Fascicolo elettronico?)
- **Formazione** per medici ed infermieri (anche FAD)
- Introduzione di **procedure specifiche specie per le condizioni tempodipendenti e accessibilità rapida a informazioni indispensabili**
- Expertise anche a distanza (teleconsultazione)
- Sito (SIMEU?) gestione condizioni rare in emergenza /urgenza

GRAZIE

Paolo.moscatelli@hsanmartino.it

Segreteria Nazionale:

Via Valprato, 68 - 10155 Torino
c.f. 91206690371
p.i. 02272091204

Contatti:

tel +39 02 67077483
fax +39 02 89959799
segreteria@simeu.it



XI congresso nazionale

simeu

ROMA 24-26 MAGGIO 2018

