

FONDAZIONE ALESSANDRA BISCEGLIA UN MOTORE DI RICERCA PER LE ANOMALIE VASCOLARI

C. De Stefano*, C. Boccomino*

INTRODUZIONE

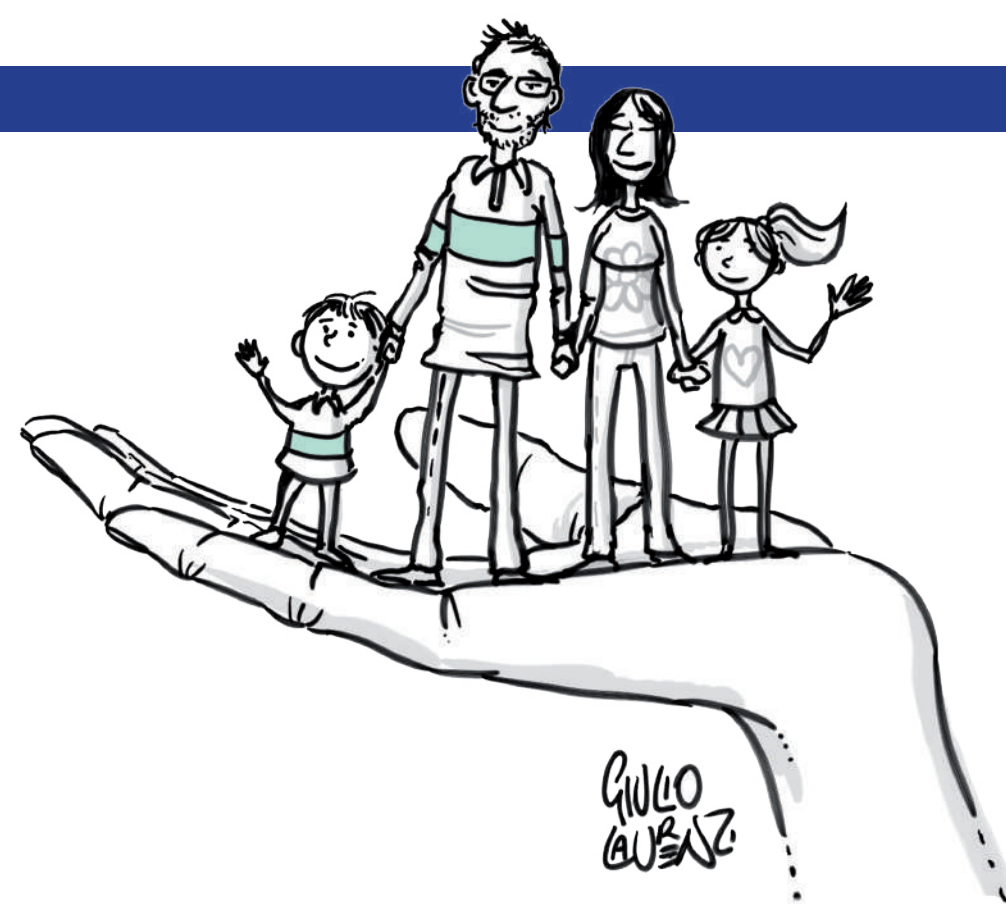
Le Anomalie Vascolari sono una strana famiglia di malattie, che include un alto numero di quadri banali, gli Angiomi, tra i quali si nascondono forme complesse, le Malformazioni Vascolari, per fortuna tanto pericolose quanto rare.

In questa situazione vari medici, con competenze diverse, come medici di medicina generale, pediatri, dermatologi e altri, che abitualmente non incontrano le Anomalie Vascolari, possono essere tratti in inganno e fornire una valutazione errata della problematica del paziente.

OBIETTIVI

In questo scenario, la Fondazione Alessandra Bisceglia ViVa Ale Onlus, che si occupa dello studio e della cura delle Anomalie Vascolari, ha scelto di affiancare i pazienti e le famiglie guidandoli nel labirinto della malattia.

Il protocollo di approccio al paziente e alla sua patologia, adottato dalla Fondazione, consente alle famiglie di trovare risposte e trattamenti corretti, ridurre al minimo i costi emotivi, organizzativi ed economici e migliorare la qualità di vita.



Il supporto alle famiglie della Fondazione Alessandra Bisceglia

METODI

La Fondazione Alessandra Bisceglia, se paragonata al mondo virtuale, agisce come un motore di ricerca specializzato che aiuta a trovare centri e medici in grado di trattare i problemi dei pazienti affetti da Anomalie Vascolari e le loro famiglie.

Stanze di Ale

La Fondazione accoglie pazienti e famiglie nei suoi centri, chiamati "Stanze di Ale" in memoria di Alessandra, dove esperti della patologia e psicologi effettuano consulenze mediche e psicologiche.

Attualmente sono due le Stanze di Ale attive sul territorio nazionale: una a Lavello (Basilicata) e l'altra a Roma.

I pazienti ricevono il supporto dei membri dello staff durante l'intero processo terapeutico e, a seconda delle loro specifiche esigenze, vengono indirizzati a centri selezionati con i quali la Fondazione è in contatto o con i quali ha stipulato accordi di collaborazione.

La principale di queste collaborazioni è quella stipulata con l'Università Campus Biomedico di Roma, dove un team di specialisti (chirurgo, radiologo, interventista, dermatologo...) - incluso anche il Presidente del Comitato Scientifico della Fondazione - pianifica le terapie dei casi più complessi ed esegue le necessarie procedure medico-radiologiche/chirurgiche.

L'Esperto Risponde

Dal 2010 la Fondazione ha attivo un servizio online che consente di formulare richieste di informazioni inerenti alla patologia e ricevere una risposta rapida da uno specialista direttamente nella propria casella di posta elettronica.

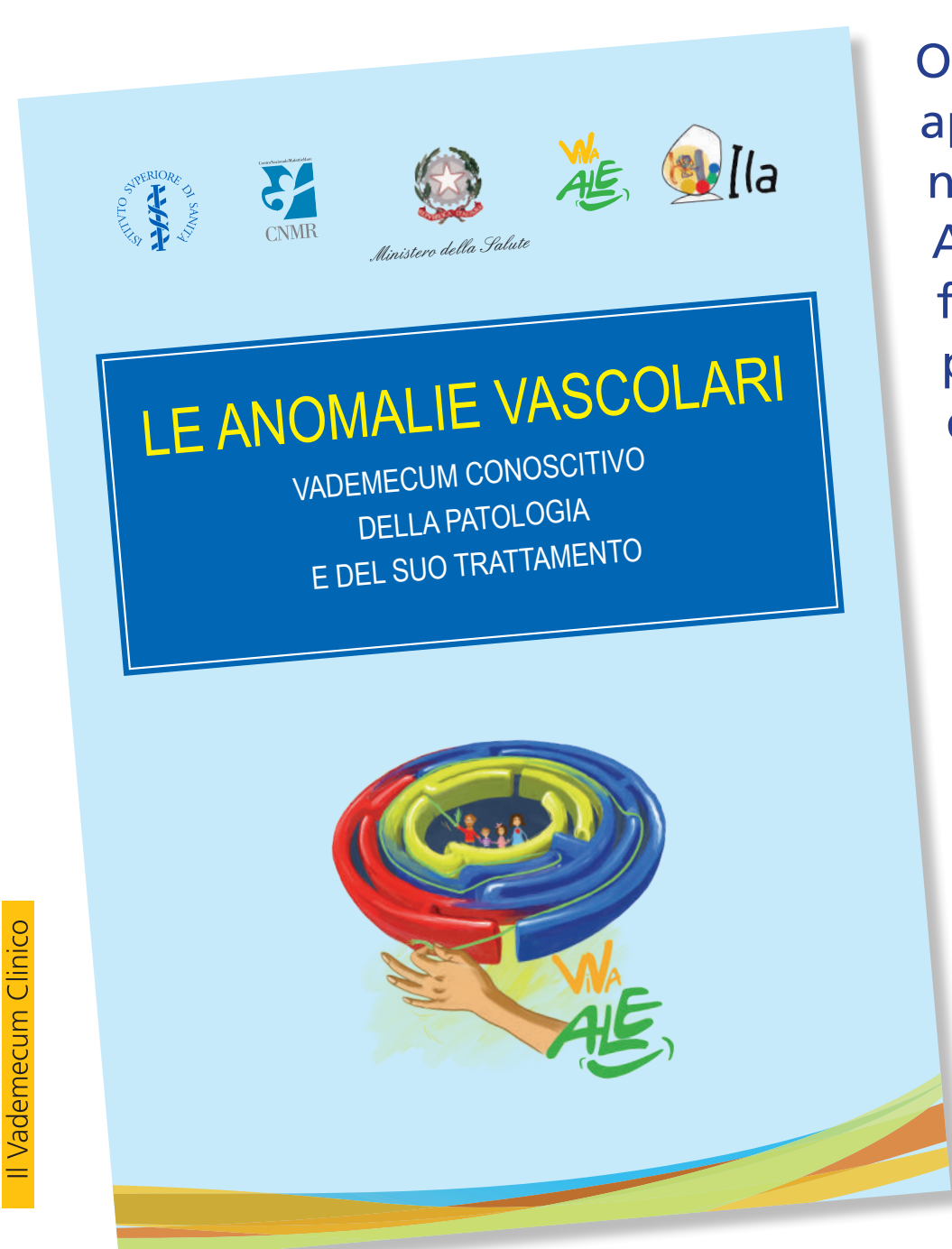
HelpLine

Dal 2014 la Fondazione, in collaborazione con il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, ha attivato una linea telefonica dedicata alle Anomalie Vascolari, a cui chiunque può rivolgersi per ricevere informazioni su centri specializzati, pratiche di esenzione e certificazioni di disabilità.

I servizi di diagnostica medica, supporto psicologico, orientamento e accompagnamento, offerti dalla Fondazione, sono completamente gratuiti per i pazienti. Anche i centri selezionati e proposti ai pazienti dipendono dal Sistema Sanitario Nazionale e, quindi, sono gratuiti.

Oltre alla cura diretta del paziente, la Fondazione applica una politica volta a diffondere la conoscenza nel campo delle Anomalie Vascolari.

A tal fine sono stati organizzati diciotto convegni formativi e undici convegni ECM per medici e personale sanitario. Inoltre sono stati pubblicati diversi volumi, tra cui un Vademecum Clinico sulle Anomalie Vascolari, a cura del Prof. Cosmoferuccio De Stefano e realizzato con il patrocinio del Ministero della Salute, distribuito gratuitamente ai medici dei nostri pazienti e a coloro che ne fanno richiesta.



RISULTATI (2010-2019)

- **426** richieste ricevute per consulenza diagnostica, così suddivise tra i nostri canali di accesso:
 - 102 (24%) L'Esperto Risponde
 - 80 (19%) Help Line
 - 244 (57%) chiamata diretta alla nostra segreteria.

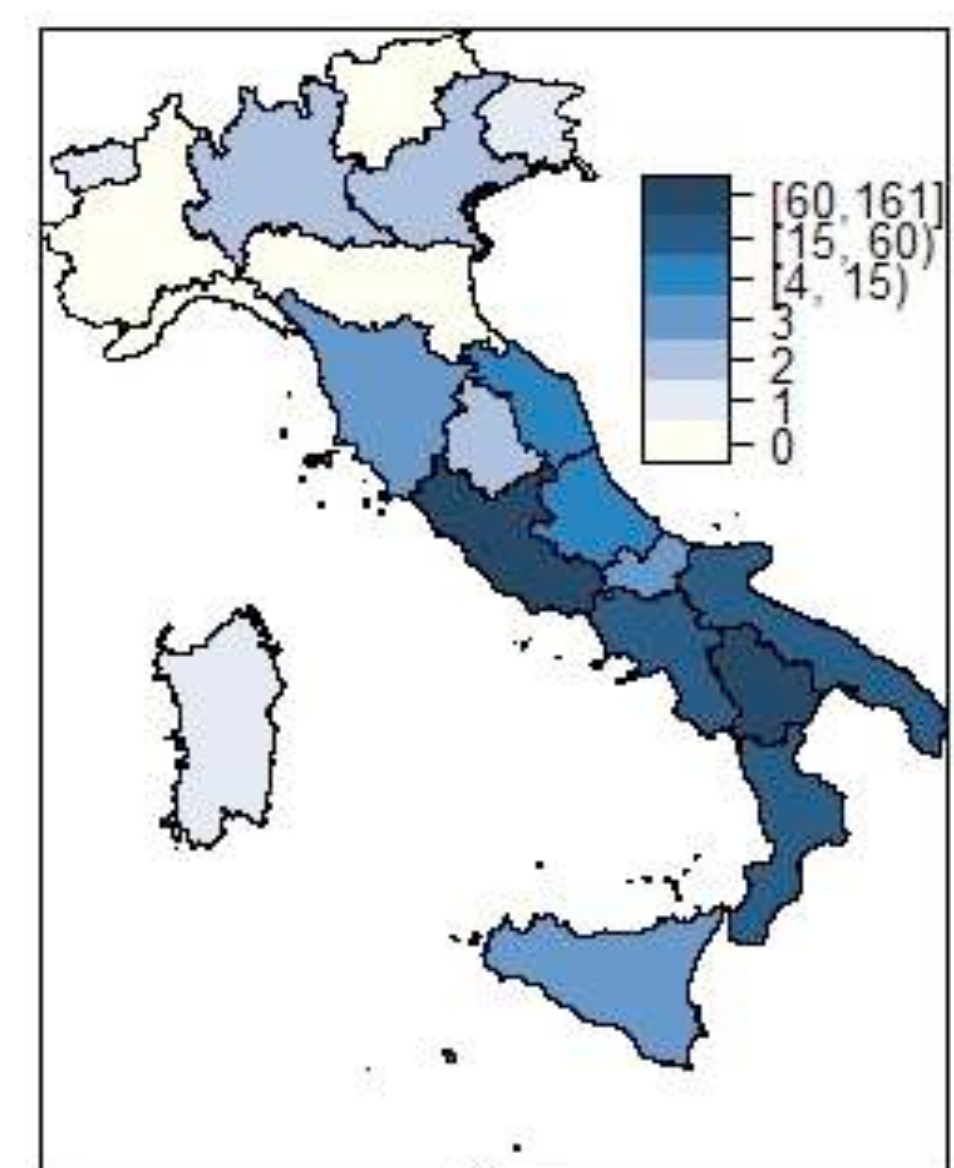
- **316** pazienti diagnosticati così come segue:
 - 90 (28%) malformazioni vascolari
 - 87 (28%) angiomi
 - 139 (44%) altro rispetto alle anomalie vascolari.*

- **794** numero totale di accessi alle Stanze di Ale per le prime visite e i controlli.

- **Principali regioni di provenienza dei pazienti: le regioni del centro e del sud Italia, in particolare il Lazio e la Basilicata dove le Stanze di Ale hanno sede.**

Provenienza Pazienti Stanze di Ale

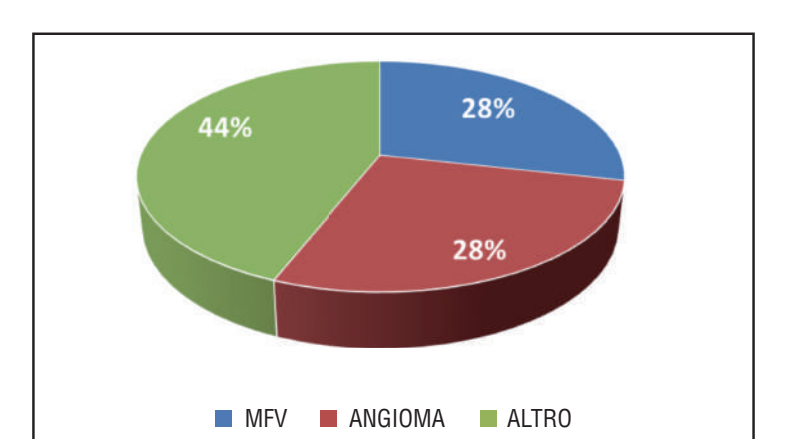
Basilicata	161
Lazio	60
Puglia	30
Campania	21
Calabria	15
Abruzzo	5
Marche	4
Molise	3
Toscana	3
Sicilia	3
Lombardia	2
Umbria	2
Veneto	2
Friuli Venezia Giulia	1
Sardegna	1
Valle d'Aosta	1
San Marino	1
Ucraina	1
TOTALE	316



RStudio Team (2019). RStudio: Integrated Development for R. RStudio, Inc., Boston, MA URL <http://www.rstudio.com/>.

CONCLUSIONI

Patologia	Lavello	Roma	N. casi	%
MFV	62	28	90	28%
EMANGIOMA	71	16	87	28%
ALTRO	74	65	139	44%
Totale	207	104	316	100%



Il primo dato da considerare è che, rispetto al ben noto rapporto di incidenza degli angiomi rispetto alle malformazioni vascolari, è stato registrato quasi lo stesso numero per ciascuna condizione. Può darsi che, a causa dell'alta frequenza degli angiomi e del basso pericolo che essi comportano, i pediatri e i medici di base abbiano una migliore conoscenza di questi e del loro trattamento e, di conseguenza, le famiglie siano meno inclini a chiedere una seconda opinione da parte degli specialisti.

Nello stesso tempo, l'alto numero di casi che non sono stati diagnosticati come Anomalia Vascolare (vedi risultati: * asterisco rosso), come nevi o altre lesioni cutanee, suggerisce che il livello di confusione e incertezza è ancora alto in questo ambito.

Il numero di MFV che abbiamo diagnosticato e che stiamo attualmente seguendo dimostra un alto livello di soddisfazione. Riteniamo che questo sia un risultato altamente gratificante in un campo in cui una completa restitutio ad integrum è, nella maggior parte dei casi, difficile da raggiungere.

Un'altra osservazione degna di nota è il crescente numero di pazienti che ci vengono inviati da pediatri e medici di base. Siamo fermamente convinti che questo sia un importante effetto della nostra azione, a supporto della comunità dei medici, volta a diffondere la conoscenza della patologia, della Fondazione e dei suoi servizi.

PENSIERO FINALE

Tutti i pazienti affetti da malattie rare hanno in comune il problema di trovare il luogo adatto dove ottenere la giusta diagnosi e i trattamenti medici appropriati. Riteniamo che la nostra politica di tutoraggio, con lievi aggiustamenti, possa essere applicata ad altre malattie rare, con notevoli benefici in termini di risultati medici, benessere psicologico e riduzione dei costi.

BIBLIOGRAFIA

* Consorti P., Gori L., Rossi E. (2018) Diritto del terzo settore. Il Mulino.
Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale Onlus, De Stefano C. (2016) Le anomalie vascolari. Vademecum conoscitivo della patologia e del suo trattamento. Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale Onlus. De Stefano C., Langellotti M. (2019) Verso l'armonia possibile. Guida per i caregiver e i loro familiari. Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale Onlus. Langellotti M. (2010) Verso l'autonomia possibile. Una guida di auto-aiuto per le famiglie che vivono la disabilità.