

Progetti innovativi per le malattie rare

Medicina narrativa e medicina basata sull'evidenza nei pazienti affetti da malattia rara

G. Baroncelli, S. Bertelloni, D. Peroni

U.O. Pediatria-Universitaria, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Abstract

In questi ultimi anni la medicina narrativa ha svolto un ruolo sempre più importante nella gestione dei pazienti affetti da malattia rara fornendo dei risvolti molto positivi per acquisire, comprendere e integrare i diversi punti di vista di quanti intervengono nella malattia e nel processo di cura. Il fine della medicina narrativa è quindi la costruzione condivisa di un percorso di cura personalizzato e condiviso. La medicina narrativa si integra fortemente con la medicina basata sull'evidenza che si basa essenzialmente su alcuni aspetti ben definiti quali la formulazione di un quesito clinico, la raccolta di evidenze per rispondere alla domanda, la valutazione della qualità e la validità delle prove e la decisione di come potere applicare le evidenze per la cura di un singolo paziente. Questi dati non sono però disponibili per la maggioranza delle malattie rare. Inoltre, le linee guida cliniche da sole, anche se basate sull'esperienza del trattamento di numerosi casi di una determinata patologia rara, non stabiliscono lo standard di cura per un singolo paziente che potrebbe non rientrare completamente nell'algoritmo considerato. Per tale motivo, la realizzazione di PDTA dedicati ad una specifica malattia rara rappresenta un punto di partenza importante per la diagnosi e la terapia in modo da uniformare la gestione dei pazienti nel loro complesso. Pertanto, l'applicazione di un PDTA basato, per quanto possibile, sui risultati della medicina di evidenza e gestito nell'ambito della medicina narrativa permette di sviluppare un percorso di cura personalizzato contribuendo in modo significativo a migliorare l'alleanza terapeutica e la partecipazione del paziente e della famiglia in scelte condivise.

Alcune delle patologie rare che hanno beneficiato in modo molto positivo di questo approccio multiplo, sulla base della esperienza maturata dai professionisti della nostra U.O., sono state il rachitismo ipofosfatemico X-linked, l'osteogenesi imperfetta, la bassa statura correlata a mutazioni del gene SHOX e alcune cromosomopatie o sindromi genetiche complesse.