

Progetti innovativi per le malattie rare

Il linfedema primario modello multidisciplinare di presa in carico

Benedetta Giannasio^{1,2}, Stefano Tatini³, Stefano Michelagnoli⁴, Giancarlo Landini⁵

¹SOC Chirurgia Vascolare USL Toscana Centro

²SOS Medicina Vascolare USL Toscana Centro

³Direttore Medicina Vascolare USL Toscana Centro

⁴Direttore del Dipartimento Specialistiche Chirurgiche USL Toscana Centro

⁵Direttore del Dipartimento Specialistiche Mediche USL Toscana Centro

Abstract

Le malformazioni linfatiche sono errori embriogenetici della linfangiogenesi, che in base alla Classificazione di Amburgo 1998, si suddividono secondo criteri sia anatomici che embriologici in forme extratroniculari e forme tronculari. Le malformazioni linfatiche tronculari comprendono i Linfedemi Primari, inseriti tra le Malattie Rare, con codice di esenzione **RG020** che consente ai malati che ne sono affetti di godere di particolari garanzie assistenziali, sia in relazione agli accertamenti diagnostici clinici e strumentali, che ai cicli terapeutici fino alla fornitura/rinnovo dei tutori in trama piatta. I linfedemi primari degli arti inferiori, nella maggioranza dei casi, e degli arti superiori o dei genitali esterni, di riscontro più raro, si manifestano clinicamente con un edema dapprima transitorio poi persistente, localizzato in uno o più distretti corporei.

In base all'età di insorgenza, prima o dopo i 35 anni, i linfedemi primari si classificano in connatali, presenti alla nascita, precoci e tardivi, ed i linfedemi precoci si classificano in sporadici o ereditari (a trasmissione eredo-familiare). Recentemente sono state individuate alcune mutazioni genetiche responsabili di alcune forme primarie.

Il linfedema è una malattia cronica, ingravescente che se non trattata precocemente può portare a delle complicanze di tipo infettivo e portare a diversi gradi di disabilità. La presa in carico precoce dei soggetti affetti o a rischio di sviluppare linfedema subclinico ricopre un ruolo fondamentale nel tentativo di limitare la malattia ed è stata associata a migliori risultati a lungo termine.

Presso l'ambulatorio del Linfedema della SOS Medicina Vascolare-Ospedale Piero Palagi di Firenze viene svolta attività di diagnosi, certificazione di malattia rara, presa in carico e trattamento del linfedema primario, formalizzato da un PDTA dedicato sia alle forme primarie che secondarie, coordinata con un approccio multidisciplinare dove sono coinvolte più professionalità (internista vascolare, chirurgo vascolare, genetista, fisiatra, fisioterapista, psicologo, psichiatra del disturbo alimentare, nutrizionista, chirurgo bariatrico, endocrinologo, infettivologo, podologo, medico nucleare, radiologo e microchirurgo dei linfatici).

La presa in carico riabilitativa avviene attraverso una rete territoriale di fisioterapisti coordinata secondo un modello HUB & SPOKE dal centro del Presidio Piero Palagi dove ogni paziente riceve una valutazione iniziale da parte del medico vascolare, chirurgo vascolare, fisiatra e del fisioterapista.

Dalla nostra esperienza la presa in carico precoce dei pazienti con linfedema primario ha portato alla stabilizzazione del quadro clinico ed alla prevenzione delle complicanze legate alla patologia sia dal punto vista clinico che psicosociale.