

Guida all'accesso al percorso HHT

Scopo della guida:

Nel corso della vita un paziente con diagnosi o sospetto di HHT accede al proprio centro di riferimento per diverse ragioni e con diverse urgenze. Far conoscere al paziente le modalità di accesso e la documentazione necessaria per le prenotazioni e accesso al servizio significa garantire una maggiore efficienza all'utente.

Realizzata da:

Equipe HHT Policlinico Gemelli

- Prof.ssa Eleonora Gaetani
- Prof.ssa Maria Elena Riccioni
- Prof. Giulio Cesare Passali

In collaborazione con:

HHT Onlus – Associazione Italiana
Teleangectasia Emorragica Ereditaria

Guida all'accesso del paziente adulto

PRIMA VISITA ALL'AMBULATORIO DI MALATTIE RARE

Descrizione servizio e modalità di accesso

Visita necessaria per confermare il sospetto clinico e per iniziare l'iter diagnostico.

Dovranno effettuare una prima visita ambulatoriale:

- Coloro che hanno una probabilità di aver ereditato dai propri familiari la patologia;
- Coloro che hanno un sospetto di HHT.

Modalità:

contattare via mail il Percorso HHT (percorso.hht@policlinicogemelli.it) che provvederà a valutare la richiesta e a fissare il primo appuntamento ambulatoriale

Richiedere al proprio Medico di Famiglia una impegnativa con la seguente dicitura:

"Visita Internistica per sospetta HHT".

Codice di esenzione: R99 – che corrisponde all'esenzione per sospetto di patologia rara

Per i pazienti cui è già stata diagnosticata la malattia, anche presso altro Centro HHT, sarà sufficiente portare impegnativa per "Visita Internistica per HHT" con il relativo codice di esenzione RG0100.

L'impegnativa verrà consegnata direttamente ai medici dell'ambulatorio HHT, senza bisogno di effettuare alcuna pratica amministrativa.

Tempistiche di erogazione

Tempi medi di risposta alla prima mail: 3-7 giorni

Tempi medi per la prima visita ambulatoriale: circa 4 settimane

Tempi medi per l'esecuzione della valutazione genetica completa con ricerca di variante familiare nota e consegna del referto definitivo: circa 2 mesi;

La valutazione ambulatoriale genetica per ricerca di nuova variante è compresa tra i 4-6 mesi.

PRIMO SCREENING

Descrizione servizio e modalità di accesso

Lo screening, previsto dalle linee guida internazionali della patologia, consiste in una serie di esami necessari per conoscere il coinvolgimento della malattia nei vari organi del paziente.

È un passaggio essenziale per la salvaguardia del paziente.

Lo screening si effettua in regime ambulatoriale, cercando di concentrare più di una valutazione nella stessa giornata (minimo 2 visite: sempre valutazione internistica e ORL alla prima visita).

Esami ematici, ecocardiogramma bubble, ecografia addome, TC torace, RM encefalo, eventuali procedure endoscopiche e consulenze specialistiche, attività di counseling e supporto psicologico per pazienti e familiari.

Tempistiche di erogazione

4-6 mesi

A seguito del primo screening e di ogni visita il paziente riceverà una relazione scritta e aggiornata con le indicazioni per le visite successive.

FOLLOW UP (*Visite di controllo*)

Descrizione servizio e modalità di accesso

A seguito del primo screening e di ogni visita successiva il paziente riceverà una relazione scritta con le visite e procedure eseguite e le indicazioni specifiche sulle tempistiche dei seguenti controlli.

Tali controlli saranno valutati in base al risultato dello screening individuale e varieranno da paziente a paziente.

Le tempistiche previste in assenza di urgenze sono le seguenti:

- **Visita di controllo con esecuzione di emocromo e riserve marziali:** 1 volta all'anno
- **Ecografia addome:**
 - 1 volta ogni 3-5 anni in assenza di coinvolgimento epatico;
 - 1 volta ogni 3 anni in presenza di un segno epatico isolato
- **Ecocardiogramma con contrasto:**
 - 1 volta ogni 5 anni in assenza di segni ecocardiografici indicativi di malattia
- **TC torace:** 1 volta ogni 5 anni in presenza di segni ecocardiografici indicativi di malattia
- **RM encefalo:** non è previsto follow up sistematico in assenza di segni neurologici
- **Procedure endoscopiche:** non è previsto follow up sistematico in assenza di segni di sanguinamento gastrointestinale o di anemia.
Come per tutte le malattie croniche e rare il percorso è inoltre dotato di servizio di counseling e di supporto psicologico e psichiatrico.

I pazienti, in carico al Centro HHT, ove indicato, potranno usufruire della terapia infusionale con il ferro presso il centro stesso.

Quando il paziente si reca a fare gli esami richiesti porta con sé il foglio di dimissioni che include le indicazioni e soprattutto le ragioni dell'esame.

Questo foglio va presentato a chi svolgerà l'esame in modo che conosca le modalità specifiche con cui eseguirlo, ma soprattutto sappia cosa andare ad indagare.

Una volta effettuati tutti gli esami il paziente, torna dal medico di Famiglia per farsi fare una impegnativa per la visita di controllo da fare presso il Centro HHT del Policlinico Gemelli.

L'impegnativa dovrà avere la dicitura: "**Visita di medicina interna: Follow up per HHT**".

E anche qui si applica l'esenzione RG 0100.

Con questa impegnativa il paziente contatta il centro via email "**Prima visita ambulatoriale**" (vedi sopra) **ma nell'oggetto della mail va indicato: prenotazione visita di follow up con esami richiesti già eseguiti.**

CONSULTI SU RISULTATI PERIODICI DEGLI ESAMI DEL SANGUE

Descrizione servizio e modalità di accesso

Invio copia delle analisi esclusivamente via email a percorso.hht@policlinicogemelli.it specificando nell'oggetto: Analisi del paziente HHT (nome e cognome)

Tempistiche di erogazione

La risposta all'email pervenuta al Centro avviene di norma entro 3-7 giorni lavorativi.

URGENZE

Descrizione servizio e modalità di accesso

Può succedere che un paziente si trovi in una situazione di urgenza nel proprio territorio di residenza e necessiti di una consulenza da parte del Centro.

Sono considerate situazioni di urgenza:

- Gravi manifestazioni della patologia e complicazioni con conseguente ospedalizzazione in loco.
- Complicazioni di salute improvvise e gravi, non direttamente collegate all'HHT, in cui il medico che gestisce tale complicazione richiede chiarimenti e confronto con il centro HHT del paziente.

Via email: è consigliabile scrivere una email a percorso.hht@policlinicogemelli.it con i dettagli dell'emergenza indicando nell'oggetto dell'email stessa "URGENZA".

Fuori dagli orari stabiliti del Centro ed in caso di reale emergenza la HHT Onlus, attraverso la help line attiva tutti i giorni, in qualsiasi ora, può essere di supporto ai pazienti e ai loro familiari, ma senza poter dispensare alcun tipo di consiglio clinico.

Tempistiche di erogazione

Tempi brevi

Non contattare il centro via email per:

- Informazioni sulle sperimentazioni
- Informazioni sui progressi della ricerca
- Informazioni su incontri e congressi
- Richieste di contatto con altri pazienti

Per queste ed altre informazioni il paziente può:

- Partecipare alla Conferenza Annuale Medici Pazienti
- Iscrivere alla HHT Onlus per ricevere il notiziario quadrimestrale con tutti gli aggiornamenti
- Entrare in un gruppo regionale della HHT Onlus
- Contattare la Help Line della HHT Onlus al numero 333.6159012
- Scrivere via email alla HHT Onlus info@hhtonlus.org

Hai suggerimenti per migliorare il nostro servizio?

Scrivici a sportellomalattierare@policlinicogemelli.it

Contatti

Per il paziente affetto da HHT: percorso.hht@policlinicogemelli.it

HHT Onlus – Associazione Italiana Teleangectasia Emorragica Ereditaria
Help Line 333 6159012 Email: info@hhtonlus.org

CEMAD

Centro Malattie Apparato Digerente
Digestive Disease Center

