



Sistema per la Diagnosi Dismorfologica (DDS)

Informazioni per i medici

DYSCERNE: Un Network di Centri Esperti in Dismorfologia

The Nowgen Centre, 29 Grafton Street,

University of Manchester

Manchester, UK, M13 9WU

Tel: +44 161 27 63205, Fax: +44 161 27 64058

www.dyscerne.org



Progetto 2006122 dell'agenzia esecutiva per la Sanità Pubblica della Commissione Europea
(DG Sanco)- Network Europeo di Centri Esperti in Dismorfologia

Introduzione a DYSCERNE

Una rete elettronica europea di centri esperti in Dismorfologia

DYSCERNE è un progetto europeo che ha l'obiettivo di migliorare la diagnosi e la presa in carico delle malattie rare che presentano dismorfismi. Il progetto è finanziato dalla Agenzia Esecutiva per la Sanità Pubblica della Commissione Europea ed ha sei partner principali, che operano presso centri esperti in dismorfologia:

- Jill Clayton-Smith - University of Manchester (GB)
- Han Brunner – Universitair Medisch Centrum Sint Radboud (Olanda)
- Bruno Dallapiccola – Istituto Mendel Roma/Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza (Italia)
- Koenraad Devriendt - Katholieke Universiteit, Leuven (Belgio)
- Malgorzata Krajewska-Walasek - Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka, Warsaw (Polonia)
- Nicole Philip, Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille (Francia)

L'università di Manchester è il partner leader del progetto ed è il centro di coordinamento della rete elettronica.

I principali obiettivi di DYSCERNE sono:

- Individuare centri specializzati in dismorfologia e creare una rete elettronica di tali centri.
- Sviluppare un Sistema elettronico per la Diagnosi Dismorfologica (DDS), basato su una piattaforma web.
- Sviluppare le linee-guida per la diagnosi e la presa in carico di alcune sindromi dismorfiche.

Quali sono gli obiettivi del Sistema per la Diagnosi Dismorfologica (DDS)?

Il Sistema elettronico per la Diagnosi Dismorfologica (DDS) collegherà oltre 50 centri europei esperti in dismorfologia e creerà un efficiente servizio diagnostico e di educazione alla ricerca.

Un gruppo di esperti (i cosiddetti esperti del DDS) collaboreranno nella revisione della storia medica del suo paziente. Forniranno raccomandazioni e opinioni sulle possibili diagnosi, suggerendo altre indagini e strategie per la presa in carico.

A chi si rivolge il DDS?

Ai medici che seguono pazienti che presentano dismorfismi e/o malformazioni, per i quali la diagnosi non è chiara o che comunque necessita di una conferma.

Spesso, i pazienti di questo tipo vengono discussi nei convegni, senza che necessariamente sia confermata la loro diagnosi.

Quali sono i benefici dell'uso del DDS?

Per i medici

Il DDS garantisce l'accesso a diversi pareri formulati da esperti e a suggerimenti relativi alla presa in carico dei pazienti.

Il DDS svilupperà un corso di formazione in rete e lo metterà a disposizione degli utenti registrati nel DDS, in modo tale da consentire loro di migliorare le capacità di diagnosi nei confronti delle sindromi dismorfiche rare.

La revisione periodica dei casi archiviati dal DDS consentirà di migliorare la definizione di malattie già note e di delineare nuove condizioni.

Per i Pazienti

I pazienti che riceveranno una diagnosi accurata potranno alleviare le incertezze e l'ansia, saranno rassicurati sulla loro cura e beneficeranno di suggerimenti appropriati.

La disponibilità di una diagnosi accurata e precoce consentirà l'accesso a nuovi trattamenti e terapie, non appena si renderanno disponibili.

La correttezza della diagnosi faciliterà la consulenza genetica e le scelte riproduttive.

I pazienti potranno essere messi in contatto con le associazioni dei pazienti o con altre famiglie e persone alle quali è stata diagnosticata la stessa condizione.

È necessario fornire una storia medica dettagliata?

Per consentire al gruppo degli esperti del DDS di fornire opinioni accurate, è necessario che lei fornisca una storia medica dettagliata del suo paziente, compresi i risultati degli esami e di tutte le indagini effettuate, nonché il parere degli specialisti e le fotografie cliniche.

La preghiamo di inviare il maggior numero possibile di informazioni. E' necessario conoscere almeno il sesso, l'età e l'etnia del paziente, l'età materna e paterna, il numero dei fratelli (è utile sapere se anche loro sono affetti) e gli attuali parametri auxologici (le misurazioni seriali possono essere utili) .

E' anche necessario conoscere la data di nascita del paziente, la sua storia prenatale, le prime tappe dello sviluppo, lo sviluppo complessivo, e tutte le indagini eseguite. Se queste informazioni non saranno disponibili, il gruppo degli esperti potrà ugualmente valutare il suo paziente. Qualsiasi informazione che ci potrà fornire agevolerà il gruppo degli esperti del DDS nell'elaborazione delle possibili diagnosi e nella presa in carico.

E' importante avere a disposizione fotografie di buona qualità. Le immagini dovrebbero essere a fuoco e in grado di fornire dettagli. Dato che l'aspetto di alcune sindromi può cambiare con l'età, è utile ottenere fotografie del paziente in diverse epoche della vita. Le fotografie dovrebbero essere inserite nel sito del DDS al momento della registrazione del paziente.

Per facilitare l'immagazzinamento e il recupero dei dati del paziente chiediamo, a tutti coloro che registrano i casi, di descrivere i sintomi dei pazienti secondo la terminologia del London Dysmorphology Database (www.lmddatabases.com e www.dyscerne.org).

Cosa accade dopo che la storia medica è stata inoltrata al DDS?

Il centro di coordinamento del DDS controlla la registrazione per accertare che sia attinente al DDS. La storia medica del suo paziente, resa anonima, e le fotografie saranno quindi revisionate dal gruppo degli esperti del DDS.

Gli esperti invieranno le loro raccomandazioni e le opinioni circa le possibili diagnosi al centro di coordinamento.

Il centro di coordinamento riporterà le opinioni dei vari esperti in una relazione riassuntiva ed invierà una copia a chi ha registrato il caso.

In cosa consiste l'archiviazione delle informazioni?

Se il paziente acconsente, la sua storia medica e le fotografie saranno archiviate nel DDS. Le informazioni conservate nell'archivio saranno rese anonime e utilizzate per misurare l'efficienza del sistema e migliorare il DDS a beneficio dei futuri utenti. Sarà inoltre usato per definire e classificare nuove e rare condizioni dismorfiche e aumentare lo loro conoscenza.

Se i pazienti non acconsentiranno che la loro storia medica, resa

anonima, e le fotografie cliniche siano conservate nell'archivio del DDS, la loro decisione non influenzerà la capacità del gruppo degli esperti di offrire una opinione sul loro caso. I pazienti sono liberi di cambiare la decisione espressa in qualunque momento, dandone comunicazione scritta all'indirizzo riportato al fondo della prima pagina di questo opuscolo.

Come viene registrato un paziente nel DDS?

La preghiamo di chiedere al suo paziente di leggere l'opuscolo informativo del DDS rivolto ai pazienti e il modulo di consenso. Se il paziente è disponibile ad inviare la sua storia medica e le fotografie al DDS, le chiediamo di fargli compilare e firmare due copie del modulo di consenso. Una copia sarà allegata alla cartella clinica del paziente, l'altra sarà conservata dal paziente. I casi privi di consenso appropriato non saranno accettati.

Inizialmente, solo un numero limitato di centri (nodi) potranno inserire i casi nel DDS. In ciascun nodo una persona gestirà le registrazioni, e ad essa lei dovrà riferire il caso.

Se lei non lavora presso uno dei centri di registrazione, dovrà rivolgersi ad un altro centro. Dovrà discutere il suo caso prima con il centro di registrazione più vicino e poi scaricare e compilare il modulo di registrazione del caso. Il centro si farà carico di inserire il suo caso. E' disponibile una lista dei centri di registrazione sul sito internet del DDS.

Durante la registrazione, i casi incompleti possono essere salvati e la registrazione può essere completata in un secondo momento. Al termine del processo di registrazione è possibile stampare una copia dei dati registrati, da inserire nella cartella clinica del paziente.

Per diventare centro di registrazione, si dovrà fare richiesta all'ufficio di coordinamento di DYSCERNE, all'indirizzo che si trova sul frontespizio di questo opuscolo.

Regole per la pubblicazione dei dati

archiviati nel DDS

Le sarà chiesto il consenso ogni volta in cui i casi di interesse saranno presentati a incontri nazionali e internazionali di dismorfologia, nell'ambito delle attività formative di DYSCERNE. I medici che inseriscono i casi saranno incoraggiati a pubblicare tali casi su riviste scientifiche adeguate.

DYSCERNE non utilizzerà le informazioni del suo paziente in nessuna presentazione o pubblicazione senza prima avere ottenuto il suo consenso e, tutte le volte in cui il suo caso sarà utilizzato le sarà preventivamente comunicato.

Tutte le pubblicazioni relative alla diagnosi, alle raccomandazioni o ai programmi di presa in carico, formulate dal gruppo degli esperti del DDS o provenienti dai dati conservati nell'archivio del DDS, dovranno fare riferimento al progetto DYSCERNE (**DYSCERNE: Un Network di Centri Esperti di Dismorfologia, finanziato dalla Agenzia esecutiva per la Sanità Pubblica della Commissione Europea-DG Sanco, Numero del Progetto: 2006122**)

Dove si possono reperire ulteriori informazioni?

Potrà contattarci all'indirizzo o al numero telefonico presenti nella prima pagina di questo opuscolo. Per avere maggiori informazioni su DYSCERNE e sulle modalità di inserimento dei casi nel DDS, potrà collegarsi al sito internet: **www.dyscerne.org**

La ringraziamo per avere letto questo depliant informativo.

I Partner di DYSCERNE :



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille

Organizzazioni di Supporto:



Versione: ITA.06.04.2009 CH