

EVIDENZE SCIENTIFICHE CONSIDERATE

ALTRI DOCUMENTI DI RIFERIMENTO

PROCESSO/FASE 1: PRIMA VISITA PRESSO MMG/PLS O SPEC

1.1) Prima visita presso medico non appartenente al PDR che valuta anamnestica

A. MMG/PLS

B. Specialista (Oftalmologo)

PROCESSO/FASE 2: SOSPETTO CLINICO

Il paziente, previo contatto del medico che ha posto il sospetto di malattia, accede al PI

Prima visita presso il PDR

Accesso del paziente presso il centro di riferimento per la prima valutazione da parte dello specialista del PDR responsabile, (DISEASE MANAGER): valuta clinicamente il paziente, prende visione di precedenti consulenze effettuate e degli esami già praticati dal paziente. Se è possibile con gli elementi a disposizione della prima visita al PDR, certifica la patologia. Se vi sono ancora esami da effettuare o consulenze da richiedere, effettua richiesta con codice di esenzione R99 (sospetto malattia rara) su impegnativa del medico curante

Richiesta esami di laboratorio o strumentali, e diagnostici

Visita oculistica:

- anamnesi familiare, generale e oculare con ricostruzione albero genealogico familiare (eseguita da oftalmologo);
- esame del fondo oculare con documentazione retinografica (eseguito da oftalmologo);
- esame del senso cromatico (eseguito da ortottista);
- esame elettroretinografico standard (eseguito da oftalmologo, ortottista) esame dirimente per la diagnosi della malattia;
- esame del campo visivo manuale di Goldmann (eseguito da ortottista);
- esame OCT (eseguito da oftalmologo);
- retinografia, microperimetria, autofluorescenza retinica;

Richiesta esami genetici

PROCESSO/FASE 3: DIAGNOSI

Quadro clinico: nistagmo, sguardo erratico, assenza di fissazione, pressione/sfregamento del bulbo oculare, fotofobia, alterazioni del campo visivo, della percezione dei colori, e della retina, presenza di emeralopi, di familiarità per forme eredo-degenerative.

Esami diagnostici ed elettrofunzionali compatibili con il danno fotorecettoriale.

PROCESSO/FASE 4: PRESA IN CARICO

4.1) Inserire il paziente all'interno del Registro campano per le MR e rilasciare la certificazione per malattia rara (cod. RFG110)

4.2) Prescrizione terapia:

-Vitamina A, Acido docosaesaenoico (DHA), Luteina

Complicanze (edema maculare cistoide):

Terapia Prima Linea=>Acetazolamide, Dorzolamide

Terapia Seconda Linea=>Farmaci anti VEGF, Cortisonici

4.3) Follow-up presso il PDR

Calendario di follow-up stabilito dal disease manager.

RFG110) ALLEGATO A_1

<i>Documento</i>	<i>Link</i>
Ryan S ed., 2001	http://www.sph.uth.tmc.edu/RetNet/
Hamel C., Retinitis pigmentosa. Orphanet J Rare Dis. 2006 Oct 11; 1:40	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17032466/
Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. Lancet 2006 Nov 18; 368(9549): 1795-809.	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17113430/
Testa F, Rossi S, Colucci R, Gallo B, Di Iorio V, della Corte M, Azzolini C, Melillo P, Simonelli F. Macular abnormalities in Italian patients with retinitis pigmentosa. Br J Ophthalmol. 2014 Jul;98(7):946-50	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24532797/
Verbakel, Sanne K., et al. "Non-syndromic retinitis pigmentosa." Progress in Retinal and Eye Research 66 (2018): 157-186.	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29597005/
Berson EL, Rosner B, Sandberg MA, Weigel-DiFranco C, Moser A, Brockhurst RJ, et al. Clinical trial of docosahexaenoic acid in patients with retinitis pigmentosa receiving vitamin A treatment. Arch Ophthalmol 2004; 122: 1297-305.	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15364708/
Berson EL, Rosner B, Sandberg MA, et al. Clinical trial of lutein in patients with retinitis pigmentosa receiving vitamin A. Arch Ophthalmol. 2010 Apr;128(4):403-11.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2987594/
Berson EL, Rosner B, Sandberg MA, et al. ω -3 Intake in patients with retinitis pigmentosa receiving vitamin A. JAMA Ophthalmol. 2013 Feb;131(2):267-8.	https://europepmc.org/article/pmc/pmc3552384
Hoffman, Dennis R., et al. "Docosahexaenoic acid slows visual field progression in X-linked retinitis pigmentosa: ancillary outcomes of the DHAX trial." Investigative ophthalmology & visual science 56.11 (2015): 6646-6653.	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5963311/
Bernstein, Paul S., et al. "Lutein, zeaxanthin, and meso-zeaxanthin: The basic and clinical science underlying carotenoid-based nutritional interventions against ocular disease." Progress in retinal and eye research 50 (2016): 34-66.	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26541886/
Verbakel, Sanne K., et al. "Non-syndromic retinitis pigmentosa." Progress in Retinal and Eye Research 66 (2018): 157-186.	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29597005/
DECRETO N. 34 DEL 08/08/2017 (allegato A) Regione Campania-BURC n. 66 del 4 Settembre 2017	http://www.burc.regione.campania.it/eBurcWeb/directServlet?DOCUMENT_ID=108791&ATTACH_ID=161780
DCA 48 del 27/10/2017-BURC n. 81 del 6 Novembre 2017	http://www.burc.regione.campania.it/eBurcWeb/directServlet?DOCUMENT_ID=110350&ATTACH_ID=164219
Decreto n. 61 del 05/07/2018- BURC n. 50 del 21 Luglio 2018	http://www.burc.regione.campania.it/eBurcWeb/directServlet?DOCUMENT_ID=115525&ATTACH_ID=172628

DCA n. 32 del 25/03/2019- BURC n. 21 del 15 Aprile 2019	http://www.burc.regione.campania.it/eBurcWeb/directServlet?DOCUMENT_ID=119327&ATTACH_ID=178511
---	---

IALISTA (oftalmologo)

Documento Nazionale o Regionale o Aziendale	Raccomandazione delle Linee Guida di riferimento
--	---

mente il paziente.

Decreto n. 34 del 08/08/2017 (allegato A) Regione Campania	Vedi riferimenti bibliografici nel presente documento

OR con visita specialistica. Viene valutato attraverso valutazione anamnestica e clinica

Documento di riferimento	Raccomandazione delle Linee Guida di riferimento
---------------------------------	---

DCA 48 del 27/10/2017	
-----------------------	--

DCA 48 del 27/10/2017	Vedi riferimenti bibliografici nel presente documento
-----------------------	---

Documento di riferimento	Raccomandazione delle Linee Guida di riferimento
---------------------------------	---

	Vedi riferimenti bibliografici nel presente documento
Documento di riferimento	Raccomandazione delle Linee Guida di riferimento
	Vedi riferimenti bibliografici nel presente documento
	Vedi riferimenti bibliografici nel presente documento



Responsabilità	Interfaccia e luogo	Tempi
Il MMG o pediatra di libera scelta rilascia impegnativa: in caso di sospetto clinico invia il paziente presso il PDR	Inter o sovradistrettuale/ territorio	U (Urgente): entro 72 ore; B (Breve): entro 10 giorni; D (Differibile): entro 30 giorni per le visite o 60 giorni per gli accertamenti diagnostici; P (Programmata): entro un arco temporale massimo di 180 giorni, a seconda dei tempi stabiliti mediante prenotazione presso lo specialista
Il medico specialista, in caso di sospetto di malattia, invia il paziente presso il PDR	Inter o sovradistrettuale/ territorio/ospedale	

Responsabilità	Interfaccia e luogo	Tempi
Prenotazione stilata dallo specialista PDR (prenotazione tramite supporto informatico effettuato dallo specialista, mentre al paziente viene rilasciata informativa cartacea)	PDR: U.O. ospedale	
Richiesta esami effettuata dallo specialista PDR prima visita (registrazione prestazione attraverso supporto informatico effettuata da caposala dedicata, mentre al paziente viene rilasciata informativa cartacea).	PDR: U.O. ospedale	Richiesta al momento della visita specialistica con il DISEASE MANAGER

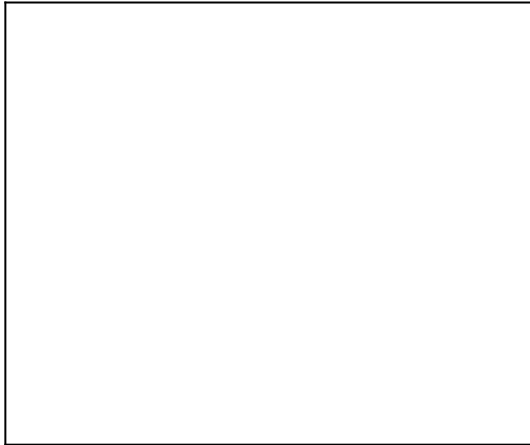
Responsabilità	Interfaccia e luogo	Tempi
----------------	---------------------	-------

<p>Lo specialista PDR effettua registrazione del paziente attraverso supporto informatico, mentre al paziente viene rilasciata informativa cartacea e certificazione di malattia rara</p>	<p>PDR</p>	<p>Per conferma diagnostica e certificazione</p>
<p>Responsabilità</p>	<p>Interfaccia e luogo</p>	<p>Tempi</p>
	<p>PDR</p>	
<p>Lo specialista PDR effettua valutazione periodica del paziente attraverso supporto informatico</p>	<p>PDR</p>	<p>Tempistiche a seconda sella severità di malattia</p>





Indicatore



Indicatore

1.% dei pazienti con sospetta Retinite pigmentosa che vengono inviati presso il centro di riferimento

2.% di riduzione dell'acutezza visiva centrale, dell'area del campo visivo Goldmann, dell'ampiezza del tracciato fotopico dell'elettroretinogramma



Indicatore

--	--	--	--	--

Indicatore
<p data-bbox="135 638 662 750">% dei pazienti con sospetta Retinite pigmentosa che vengono inviati presso il centro di riferimento % dei pazienti diagnosticati che assumono la terapia</p>
<p data-bbox="135 896 662 974">%di riduzione dell'acutezza visiva centrale, dell'area del campo visivo Goldmann, dell'ampiezza del tracciato fotopico dell'elettroretinogramma.</p>

--	--	--	--	--	--	--	--	--