

## **La Tele-genetica nella presa in carico di una persona affetta da una malattia genetica**

*19 aprile 2018*

Le malattie dovute ad un difetto genetico degenerano nella maggior parte dei casi in una patologia cronica che necessita dell'integrazione sinergica e multidisciplinare tra diverse figure professionali, in modo da poter garantire una continuità di cura indipendentemente da dove il paziente si trovi o dalla difficoltà che spesso incontra, data la peculiarità della sua malattia, a reperire informazioni utili. Tale modello di assistenza beneficerebbe senz'altro di una maggiore disponibilità di tecnologie informatiche, così come sarebbe altresì importante che informazioni cliniche possano essere condivise più rapidamente (e in massima sicurezza) tra pazienti e operatori sanitari.

Nell'ambito delle malattie genetiche, una delle maggiori sfide è quella quindi di implementare strumenti tecnologici innovativi per ridurre al minimo la necessità di spostamenti che risultano molto impegnativi per chi, come spesso accade proprio per persone affette da un difetto genetico, ha anche problemi di mobilità. Esperienze virtuose di Tele-genetica sono state già avviate, soprattutto negli Stati Uniti infatti servizi di counseling genetico hanno iniziato a erogare consulenze attraverso piattaforme online con risultati molto incoraggianti (\*).

La Tele-genetica apre quindi nuove prospettive interessanti, con benefici diretti sulla qualità di vita dei pazienti stessi per cui la continuità assistenziale è sicuramente una priorità assoluta. Inoltre le malattie genetiche, con una prevalenza di meno di 5 casi per 10.000 persone nella maggior parte dei casi, sono molto rare e pertanto chi ne soffre deve anche affrontare incomprensioni dovute alla scarsità di conoscenza sulle malattie genetiche e sulle loro manifestazioni. Così, oltre agli aspetti clinico-sanitari, le iniziative di digitalizzazione nell'ambito delle malattie genetiche dovranno essere condotte in parallelo con altri strumenti da sviluppare nel campo "sociale": aumentando i processi di digitalizzazione si faciliterebbe anche una migliore consapevolezza da parte dei caregiver.

Nel processo di digitalizzazione delle informazioni cliniche, in modo particolare se si tratta di dati genetici, si deve però prestare un'attenzione particolare per la tutela della privacy (\*\*): senza adeguate tutele per i pazienti, i potenziali rischi associati all'uso scorretto di tecnologie innovative potrebbero infatti superarne i benefici.

Accelerare la riorganizzazione dell'assistenza sanitaria attraverso un uso più diffuso delle tecnologie dell'informazione e della comunicazione ("ICT") è quindi un imperativo e la Tele-genetica potrebbe davvero diventare strumento prezioso per le persone affette da un difetto genetico che gioverebbero di un'assistenza poli-specialistica continuativa e domiciliare.

Fornire supporto a chi soffre di una malattia genetica richiede comunque elevate capacità manageriali per ottimizzare le (poche) risorse disponibili e fare in modo che siano fruibili ad una più ampia comunità di pazienti e operatori.

\*) Zierhut HA et al. *Genetic Counselors' Experiences and Interest in Telegenetics and Remote Counseling*. J Genet Couns 2018

\*\*\*) Akgün M et al. *Privacy preserving processing of genomic data: A survey*. J Biomed Inform 2015

*Marco Crimi, PhD*  
*Dottore in Biotecnologie Mediche*