

## Introduzione

*Convivere con una malattia rara è difficile.*

*Una diagnosi ed una terapia adeguata, insieme alla presa in carico, alla facilitazione del percorso e al sostegno psicologico, sono tappe fondamentali per accogliere e curare chi ne soffre.*

*Presso il Policlinico Tor Vergata sono attivi undici Centri di Riferimento Regionali i cui team specialistici altamente qualificati si occupano complessivamente di 94 malattie rare, lavorando in collaborazione con lo Sportello Malattie Rare e numerose Associazioni di pazienti.*

*Il PTV vuole essere un punto di riferimento non solo per i pazienti con malattie rare e per le loro famiglie, ma anche per i medici di medicina generale, pediatri di libera scelta e specialisti che necessitano di un consulto immediato, in un ambito multidisciplinare. Gli strumenti digitali utilizzati faciliteranno il percorso, nel rispetto della continuità delle cure e in stretta collaborazione con il territorio. A tal fine è stato creato un portale web, dedicato alle malattie rare, mediante il quale i medici specialisti, i medici di medicina generale (MMG) e i pediatri di libera scelta (PLS) possono accedere, una volta registrati sul sistema, per selezionare il Centro di riferimento regionale della malattia rara. Una volta entrati nel portale si può ricercare l'elenco delle malattie rare seguite presso il PTV e compilare il rispettivo questionario di orientamento alla malattia, o al gruppo di malattie rare, di cui si occupa il centro. Il sistema calcola uno score in base al quale si invita il professionista a prenotare una visita per il proprio assistito oppure un consulto con il Responsabile del Centro di riferimento regionale attraverso i recapiti inseriti nella sezione cerca una malattia rara. Per accedere al portale è necessario avere le credenziali.*

## Guida all'uso

Autenticazione Portale Malattie Rare:

Inserire le proprie credenziali e fare click su **Accedi** – vedi immagine



The image shows a login page for the 'MALATTIE RARE' portal. At the top left is the PTV logo (Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata) and at the top right is a colorful logo of hands. The main heading is 'MALATTIE RARE' with the subtext 'Accedi con le tue credenziali di dominio'. Below this are two input fields: 'Username' with the value 'digirolamo' and a green checkmark, and 'Password' with a masked password and a green checkmark. At the bottom center is a green button labeled 'ACCEDI' with a hand cursor icon pointing to it.

Dalla schermata principale sarà possibile selezionare un centro di Riferimento regionale tra i centri disponibili, trovare i riferimenti per contattare i responsabili dei centri e compilare il questionario;

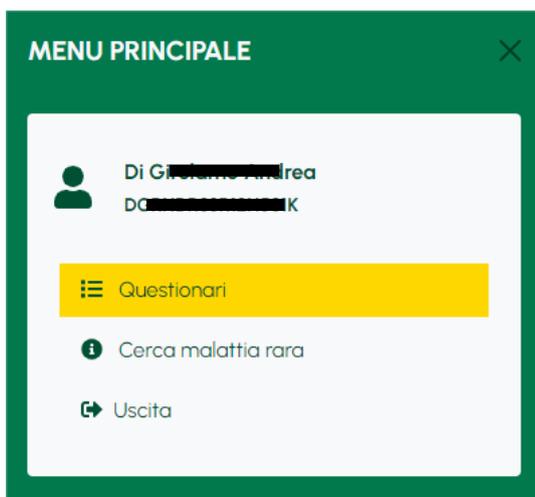


Per aprire il Menù principale fare click sul pulsante funzionale – vedi immagine



Dal menù principale sarà possibile:

- Visualizzare i questionari
- Ricercare la malattia/centri riferimento regionale - trovare i riferimenti per contattare i responsabili dei centri di riferimento
- Effettuare il log out

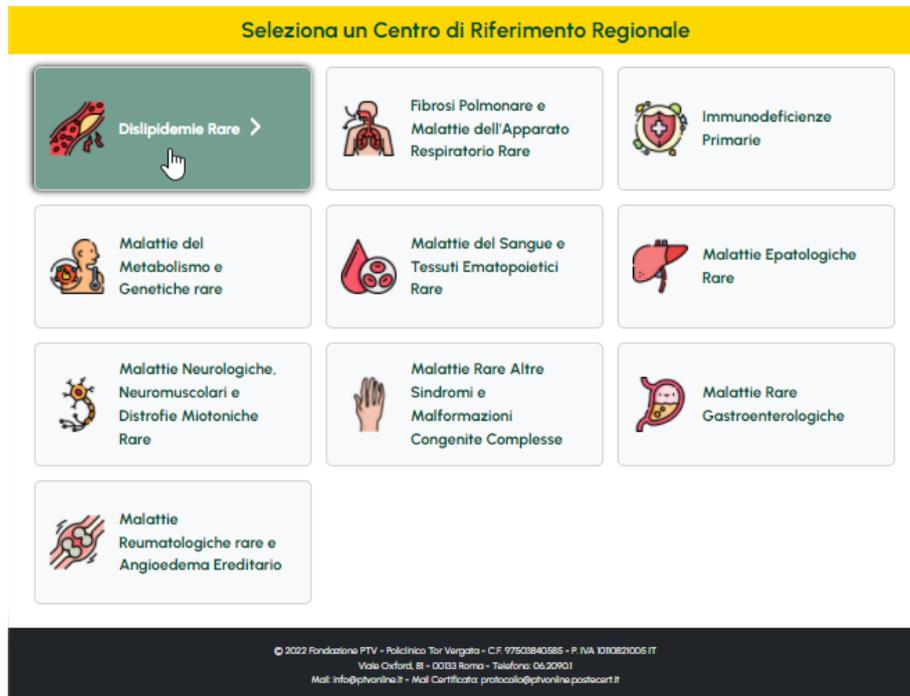


Per agevolare la ricerca sarà possibile utilizzare il campo “Cerca malattia rara” e filtrare i Centri – vedi immagine



Per avviare il questionario fare click sul Centro – vedi immagine

**N.B. Ogni Centro ha una propria configurazione – una volta compilato il questionario, per i Centri che hanno dato le loro disponibilità in agenda, sarà possibile procedere direttamente con la definizione di un incontro con il paziente e consulto tra medici. Vedi esempio 1- di seguito**



Compilare il questionario e fare click su HO TERMINATO – vedi immagine

Hai nel nucleo familiare un bambino con LDL>160 200 mg/dl (a digiuno)? ✓  
 SI     NO

Hai Trigliceridi >200 e HDL>40 200 mg/dl (a digiuno)? ✓  
 SI     NO

Hai Trigliceridi >350 200 mg/dl (a digiuno)? ✓  
 SI     NO

Hai Colesterolo totale e trigliceridi entrambi >250 mg/dl (a digiuno)? ✓  
 SI     NO

✓ HO TERMINATO

Una volta terminato il questionario la pagina si aggiornerà e verranno mostrate informazioni utili ai fini dell'incontro/consulto;

☰
🔍 Cerca malattia rara
Di G. [redacted] Area

Si consiglia di fissare una visita di controllo per valutare la presenza di una forma genetica di dislipidemia

✓
Scheda salvata con numero **4/2022**

📌
Prendi nota del numero/anno della scheda per accertamenti futuri

📅 Seleziona un giorno / orario per un consulto

➡ Termina

Per richiedere un consulto fare click su *Seleziona un giorno/orario per un consulto* ;

2022

## Aprile

ven <b>01</b>	ven <b>08</b>	ven <b>15</b>	ven <b>22</b>	ven <b>29</b>
------------------	------------------	------------------	------------------	------------------

Cliccare sulla Data per scoprire le disponibilità orarie;

per confermare fare click sull'orario – vedi immagine



Verranno riproposti i dettagli del consulto- sarà possibile modificare le date facendo click su Cancellata;  
 Inserire un recapito telefonico e indirizzo mail per eventuali comunicazioni

Giorno / orario selezionati:  
 Giorno: 22/04/2022  
 Orario: 09:00

Inserisci il tuo numero di telefono per eventuali comunicazioni

Ho letto e compreso l'Informativa sulla privacy [Informativa privacy](#)

Per confermare fare click su Termina – come da immagine

**Alto rischio di malattie respiratorie**

Scheda salvata con numero 5/2022

Prendi nota del numero/anno della scheda per accertamenti futuri

Giorno / orario selezionati:  
 Giorno: 22/04/2022  
 Orario: 09:00

Inserisci il tuo numero di telefono per eventuali comunicazioni

Ho letto e compreso l'Informativa sulla privacy [Informativa privacy](#)

Una volta terminato, sarà possibile stampare il riepilogo della scheda e/o contattare la struttura:

**RIEPILOGO**

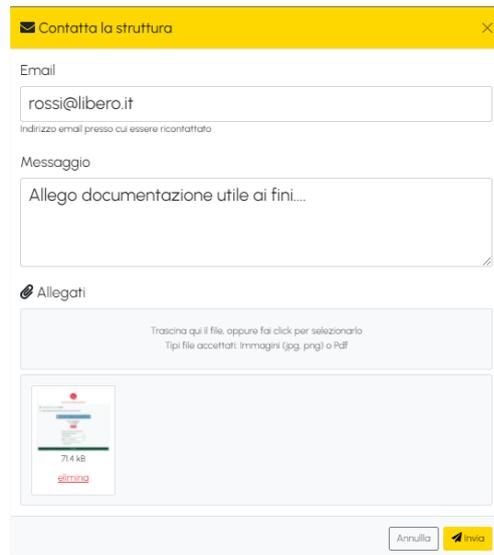
SCHEDA NUMERO 5/2022

ESITO  
**Alto rischio di malattie respiratorie**

Per contattare la struttura fare click sul pulsante *Contatta la struttura* – vedi immagine

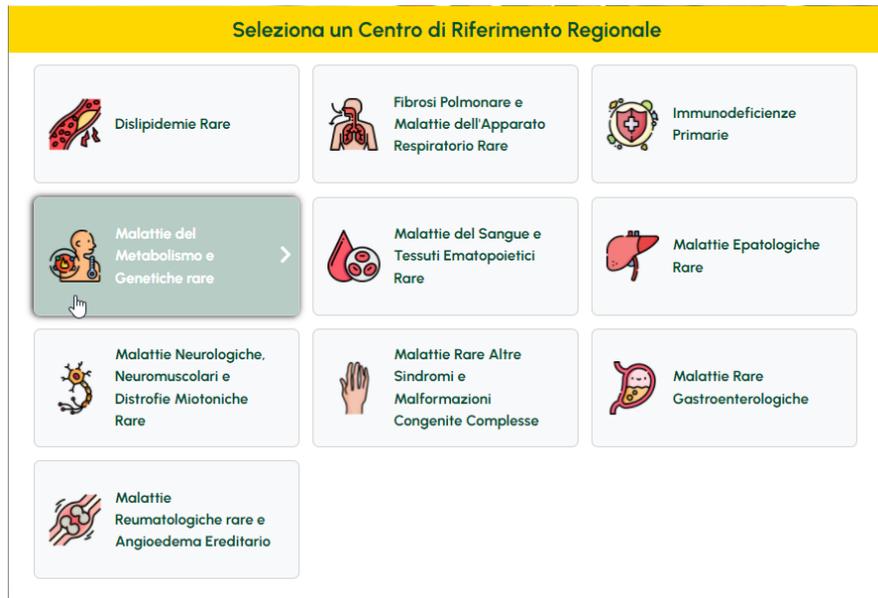
- Indicare l'indirizzo email dove essere ricontattato
- Messaggio
- Eventuali allegati

Poi cliccare su Invia



The screenshot shows a web form titled "Contatta la struttura" with a yellow header. It contains three main sections: "Email" with a text input field containing "rossi@libero.it" and a small note below it; "Messaggio" with a text area containing "Allego documentazione utile ai fini..."; and "Allegati" with a file upload area. The upload area includes a text prompt "Trascina qui il file, oppure fai click per selezionarlo" and "Tipi file accettati: immagini (jpg, png) o Pdf". Below this, a file thumbnail is shown with a size of "71.4 kB" and a red "elimina" button. At the bottom right, there are "Annulla" and "Invia" buttons.

**N.B. Ogni Centro ha una propria configurazione – una volta compilato il questionario, per i Centri che NON hanno dato le loro disponibilità in agenda sarà opportuno lasciare un recapito telefonico e un indirizzo mail al quale essere ricontattato per definire o meno un consulto – Vedi esempio 2**



Compilare il questionario ed inserire **OBBLIGATORIAMENTE** numero di telefono e indirizzo mail poi fare click su **HO TERMINATO** – vedi immagine

Ricostruzione dell'anamnesi familiare in tre generazioni. La mancanza di un'anamnesi familiare NON esclude una causa genetica

Più fratelli o individui affetti in più generazioni? ✓

SI  NO

Specificare quanti individui affetti, la generazione interessata, il grado di parentela e il ramo materno o paterno ✓

specificare qui ....

Inserisci il tuo numero di telefono per eventuali comunicazioni

✓

✓

Ho letto e compreso l'Informativa sulla privacy [Informativa privacy](#)

ANNULLA

**✓ HO TERMINATO**