

Sommario

1. Introduzione.....	12
2. Il contesto e le principali azioni del Piano Nazionale Malattie Rare	13
3. La rilevazione	23
4. Aspetti caratterizzanti l'organizzazione regionale per la gestione delle MR	25
5. Le esperienze aziendali	49
6. La prospettiva dei pazienti	67
7. Conclusioni.....	81
8. Credits.....	87

Executive summary

Il Piano Nazionale delle Malattie Rare 2013-2016 (PNMR) esplicita le attività che dovranno essere implementate, o comunque rafforzate, per ridurre e limitare le discrasie presenti nella qualità dei servizi offerti e nella loro accessibilità; differenze originate, secondo gli estensori, soprattutto dal diverso livello di conoscenza ed esperienza sulle singole malattie.

Scendendo ad un livello maggiore di dettaglio, il Piano indica le azioni da implementare su specifiche aree tematiche quali la rete, i sistemi di monitoraggio (i registri epidemiologici), l'unificazione e standardizzazione della codifica delle malattie, i relativi percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali (PDTA), il coinvolgimento delle associazioni dei pazienti e dei loro familiari, la ricerca, la formazione, l'informazione ed, infine, la prevenzione (primaria e secondaria).

Appare, quindi, evidente come il Piano, rappresentando un documento di indirizzo, rimanga ad un livello necessariamente "alto", demandando alle Regioni le modalità implementative delle linee di indirizzo generali raccomandate.

Appare, altresì, evidente come l'implementazione del Piano richieda, oltre alla individuazione dei Centri di Riferimento e la loro messa in rete, una presa in carico globale e senza soluzione di continuità che coinvolge direttamente le singole Aziende sanitarie.

Risulta, quindi, particolarmente interessante rilevare come le Aziende sanitarie si stiano organizzando per rispondere agli stimoli/solleciti del PNMR.

È in questa ottica che si colloca la seconda annualità di ricerca dell'*Osservatorio nazionale sui modelli organizzativi e gestionali delle reti di assistenza ai malati rari*, che è nata con lo scopo precipuo di rilevare i percorsi organizzativi in atto e di ricercare indicazioni tratte dall'esperienza del *management* delle Aziende Sanitarie (Direzione Generale, Sanitaria, Amministrativa, Direzione di

Distretto e di Unità Operative ospedaliere), utili per guidare l'implementazione delle azioni previste dal PNMR.

Per soddisfare l'obiettivo della ricerca si è, quindi, proceduto a condurre una rilevazione, articolata in due distinti momenti, in quattro Regioni (Lombardia, Toscana, Sardegna e Puglia): in una prima fase sono stati indagati alcuni aspetti caratterizzanti l'organizzazione regionale; in un secondo momento, l'analisi si è poi spostata sulla rilevazione delle esperienze di fattiva implementazione a livello aziendale.

Operativamente, è stata effettuata una rilevazione *on-site* dei modelli organizzativi implementati in alcune Aziende Sanitarie aderenti a Federsanità-ANCI operanti con modelli e contesti di politica regionale diversi: la ASL Brescia, l'AUSL 8 Arezzo, l'ASL 8 Cagliari, l'ASL Taranto.

La rilevazione dei dati e delle informazioni di interesse è stata guidata da un protocollo, predisposto da un *board* scientifico, a cui hanno partecipato membri di Cittadinanzattiva, Farindustria, FIMMG, Istituto Superiore di Sanità, Ministero della Salute, *Orphanet* Italia e *Orphan Europe*, Federazione Uniamo, finalizzato a rilevare gli aspetti organizzativi, nonché il percorso del paziente con malattia rara.

La rilevazione si è concentrata sui seguenti aspetti:

- organizzazione della rete e gestione del soggetto con malattia rara
- adozione, più o meno formalizzata, di Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA)
- promozione e realizzazione di attività formative per tutti gli attori coinvolti nel processo di cura della persona con malattia rara
- promozione ed implementazione delle attività per la prevenzione secondaria con particolare riguardo agli *screening* prenatali e neonatali.

L'analisi è stata, infine, finalizzata all'elaborazione di una tassonomia delle politiche aziendali¹ rilevate, evidenziandone punti di forza e di debolezza, sempre alla luce delle indicazioni del PNMR.

Infine è stata analizzata la prospettiva dei pazienti in merito ai modelli organizzativi in essere e le eventuali criticità ancora presenti.

In questa prospettiva, il lavoro dell'Osservatorio, oltre ad offrire un contributo scientifico per una possibile implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR), vuole proporsi come un facilitatore nella circolazione delle esperienze aziendali e dei modelli organizzativi adottati, con l'obiettivo di promuovere una *governance* efficace del fenomeno MR a livello aziendale.

La rilevazione ha permesso, anzitutto, di mettere in rilievo il sostanziale avanzamento dello sviluppo della rete: questo implica come sotto il profilo degli aspetti clinici le strategie di sviluppo delle organizzazioni regionali analizzate, Lombardia, Toscana, Puglia e Sardegna (ma il dato è ragionevolmente estensibile ad altre Regioni) si stiano dimostrando tendenzialmente efficaci: la crescita dell'offerta dei PRN (Presidi della Rete Nazionale), sebbene ancora diversa per consistenza numerica e per tipologia di patologie trattate nelle diverse Regioni, può essere ritenuta complessivamente soddisfacente; sempre da questo punto di vista, anche la raccolta di dati epidemiologici che vanno ad alimentare, *in primis*, i vari Registri regionali e, successivamente, quello nazionale, sebbene con tempi e modalità diverse, ha registrato una netta accelerazione. In tale contesto, alla luce anche dei recenti (2014) provvedimenti adottati dal Consiglio Europeo, sarebbe anche opportuno un allineamento alle nuove disposizioni europee e quindi una verifica del possesso da parte dei PRN dei nuovi requisiti richiesti per qualificare una struttura come centro di riferimento per le malattie rare e, quindi, deputata ad entrate a far parte della *European Reference Network* (ERN).

Occorre, però, sottolineare come le scelte delle Regioni in tema di Registro siano state assolutamente non omogenee: mentre Lombardia e Toscana hanno optato per realizzarne uno proprio, Puglia e Sardegna, analogamente a quanto fatto da altre da altre Regioni (tra le quali ricordiamo Emilia Romagna, Friuli Venezia Giulia, Umbria), hanno stipulato una convenzione con la Regione Veneto per l'implementazione sul loro territorio del Registro già adottato e sperimentato in quest'ultima Regione.

Differenze nelle soluzioni organizzative, pur non essendo incentivate, sono previste dal PNMR che, come abbiamo già evidenziato, disegna un quadro di riferimento generale, lasciando poi alle Regioni la facoltà di adattarlo ai propri modelli organizzativi, ovvero alle proprie caratteristiche socio-economiche. Non di meno sul tema specifico si delinea una dicotomia che sarà in prospettiva utile monitorare.

Inoltre, come era lecito aspettarsi, le differenze nei modelli istituzionali dei SSR impattano significativamente sulla presa in carico del malato raro sul territorio (a livello di ASL/Distretto).

Infatti, dallo studio emerge come le ASL coinvolte nelle analisi abbiamo già provveduto ad affrontare numerosi punti chiave dell'implementazione del PNMR, nel rispetto delle indicazioni da esso fornite, ma tanto con adattamenti alle esigenze e peculiarità locali, quanto garantendo una coerenza di fondo con l'assetto istituzionale dei SSR in cui operano.

In particolare, se si considera che una delle maggiori criticità connesse alla gestione delle MR è la parcellizzazione dei percorsi assistenziali generata dalla difficile comunicazione tra i servizi coinvolti nel processo di cura (PRN, Presidi aziendali, servizi territoriali, etc..), appare d'immediata evidenza che la condivisione delle informazioni fra PRN e i DSS (Distretti Socio-Sanitario) di residenza dei pazienti - più o meno formalizzata - attuata sia dalla ASL di Brescia che da quella di Taranto e di Arezzo, rappresenta un innegabile punto di forza ed una leva per il superamento della citata frammentazione delle informazioni e, dunque, del percorso

di cura. Di contro, il mancato passaggio di informazioni tra la ASL 8 di Cagliari ed il DDS di residenza del paziente lascia trasparire un punto di potenziale debolezza nell'organizzazione regionale.

Un ulteriore punto critico per tutte le ASL (escludendo forse quella di Arezzo), confermato anche dai rappresentanti dei pazienti, è rappresentato dalla mancanza di un sistema formalizzato di “passaggio di consegne” dal PLS al MMG nel momento della transizione del paziente dall'età pediatrica a quella adulta: questo potrebbe generare una mancanza di continuità assistenziale, impattando fortemente sulla qualità delle prestazioni sanitarie erogate, oltre a produrre nel paziente la percezione di “vuoto assistenziale” e determinare, con buona probabilità, costi più alti ed un'efficacia minore dei trattamenti. Processo questo che necessita evidentemente di una standardizzazione.

Sempre in tema di presa in carico a livello aziendale, segnaliamo come la ASL di Brescia abbia implementato il CTMR (Centro Territoriale MR), configurandolo come un servizio di collegamento ed integrazione tra i diversi snodi di una rete sanitario-assistenziale articolata e complessa. In particolare, il CTMR svolge un ruolo di coordinamento locale per gli operatori socio-sanitari sulle diverse tematiche relative alla diagnosi, cura ed assistenza delle MR, agevolando la comunicazione tra il Presidio di riferimento e la rimanente realtà socio-sanitaria.

Similmente nel modello pugliese è prevista una *Task Force* distrettuale, di recente approvazione, di cui sarà interessante monitorare se in prospettiva avrà maggiore o minore efficacia.

La citata Azienda sanitaria aretina non si è invece dotata, così come esortato nel Piano, di un ambulatorio dedicato ai pazienti adulti con malattia rara, ritenendo che perseguire una buona presa in carico dei pazienti sia una sfida trasversale che, se vinta, garantisce anche la presa in carico del paziente con MR: questa filosofia ha l'innegabile pregio di essere estensibile a qualsiasi forma di malattia rara, in quanto il malato raro è ritenuto un malato cronico, e come tale trattabile nei medesimi circuiti

del malato “non raro”. Conseguenza indesiderata di questo *modus operandi*, tuttavia, potrebbe essere una minore attenzione alla definizione di percorsi assistenziali predefiniti, con il rischio di una non completa tracciabilità del percorso di cura effettuato: ovviamente questo sarebbe superabile con efficace monitoraggio realizzabile integrando le varie basi dati amministrative aziendali.

Medesimo rischio riguarda anche la ASL di Taranto e quella di Cagliari poiché, ad oggi, al pari dell’Azienda ospedaliera aretina, non hanno adottato protocolli e percorsi assistenziali formali.

Fra gli altri aspetti più di dettaglio che vale la pena segnalare segnaliamo che in tutte le ASL analizzate sarebbe prevista l’erogazione di benefici economici e/o in natura a favore delle famiglie e dei *caregiver* che si prendono cura di malati particolarmente complessi. Ma nel momento in cui l’Azienda sanitaria non riesce sempre, per mancanza di fondi, a dar seguito alle sperimentazioni intraprese (come nel caso della ASL di Brescia che attraverso il CTMR, ha sperimentato nel 2010 e poi nel 2012 l’erogazione di una dote economica per le famiglie dei pazienti con MR), tali iniziative rischiano di diventare punti di vulnerabilità del sistema.

Sul fronte della formazione, poi, se quanto fino ad oggi realizzato nelle ASL di Brescia, Cagliari e Arezzo può essere ritenuto soddisfacente, sia da un punto di vista qualitativo che quantitativo, solo la definitiva attuazione delle raccomandazioni del PNMR in tema di formazione del medico, permetterà un indirizzamento del paziente allo specialista del SSN in grado di formulare la diagnosi nel minor tempo possibile ed orientarlo, conseguentemente, verso lo specifico Presidio di riferimento.

Registriamo anche un potenziamento dell’offerta delle attività di *screening*, tanto neonatale quanto pre-natale, ritenuti di primaria importanza per il riconoscimento precoce sia dei feti che dei neonati affetti da MR allo scopo di indirizzare i genitori, in tempi assolutamente celeri, verso le strutture competenti per il trattamento di quella specifica patologia.

Nelle Aziende prese in analisi, l'attività di prevenzione secondaria, con particolare riferimento ai citati *screening*, sta ricevendo un forte impulso. In ogni caso, ad oggi, lo sviluppo delle attività di *screening* è già ad un livello soddisfacente nella ASL di Cagliari, mentre in quella di Taranto è ancora in fase embrionale e, dunque, apprezzabile solo in prospettiva. Si ricorda che tale attività non è svolta nella ASL di Brescia poiché su questa non insistono strutture ospedaliere.

Volendo riassumere, ci sembra possano essere evidenziati tre diversi modelli/approcci.

Il primo, identificabile con la ASL di Brescia, prevede un canale "preferenziale" per il malato raro. Ne è riprova la costituzione del Centro Territoriale per le Malattie Rare (CTMR), come riferimento unico per pazienti e famiglie, e con funzioni di coordinamento locale per gli operatori socio-sanitari sulle diverse tematiche relative alla diagnosi, cura ed assistenza delle MR, e di agevolatore della comunicazione tra PRN e realtà socio-sanitaria.

Un secondo modello, a cui possiamo assegnare l'esperienza della AUSL 8 di Arezzo, prevede la non separazione dei percorsi assistenziali tra malati cronici affetti da patologia "non rara" e malati rari. L'approccio si basa sulla assunzione che un sistema efficace ed efficiente di risposta alla cronicità sia un riscontro di per sé adeguato alle problematiche dei malati rari.

Un terzo modello è quello che prevede una attivazione di risposte specifiche, gestite tanto a livello regionale che aziendale. A questo possono essere assegnate sia la ASL di Taranto che quella di Cagliari, sebbene la prima - con il modello delineato dalla DGR 158/2015 in tema di "Linee Guida Regionali ed Istruzioni Operative in Materia di Assistenza ai pazienti affetti da malattie rare" - sia ancora in divenire e caratterizzata dall'istituzione di vari centri con funzioni di cerniera/coordinamento (Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale, e *Task Force* del Distretto Socio-Sanitario). Si tratta di un modello aziendale che prevede la convocazione dell'Unità di Valutazione Multidisciplinare per ogni nuovo caso di paziente con

malattia rara, finalizzata alla definizione del percorso socio-assistenziale individuale.

Si noti che tali modelli risultano evidentemente coerenti con i modelli organizzativi e istituzionali in cui le realtà analizzate si situano:

- il primo approccio è chiaramente coerente con il modello lombardo che prevede una chiara separazione fra ruoli di produzione e committenza
- il secondo si lega all'adozione generalizzata in Toscana dell'approccio del cosiddetto *Chronic Care Model*
- nelle due Regioni del Sud/Isole analizzate, che possiamo affermare si trovano in una fase di sviluppo embrionale del modello di risposta per le MR, si intravede un modello misto, con una presenza di “corpi intermedi”, che regolano i rapporti fra produttori e committenti.

Scelte, quindi, coerenti con gli assetti regionali dei singoli SSR, tutte a priori valide, e per questo tutte da monitorare per valutarne *ex post* l'efficacia ed l'efficienza.

Questa non uniformità ci sembra, in definitiva, una logica e attesa conseguenza delle logiche federaliste a cui si ispira il SSN, e in ossequio alle quali il PNMR si ferma alle indicazioni generali lasciando ampio spazio implementativo alle Regioni. Non di meno solo il monitoraggio delle *performance* potrà dirimere la questione di quale (se poi ce ne sarà mai uno solo...) modello sia preferibile. Monitoraggio nel quale la *customer satisfaction* dei pazienti e delle loro famiglie assume una importanza assolutamente strategica.

Passando a questioni più puntuali, un aspetto di generale criticità sembra, invece, riscontrarsi nella mancanza di formalizzazione dei rapporti medicina di base e pediatria di libera scelta, come anche in una qualche *empasse* sulla attivazione dei flussi informativi tra PRN e DSS di afferenza del paziente. Le soluzioni tecnologiche in grado di assicurare il passaggio delle competenze dai PRN alle strutture che hanno in carico il paziente, come anche i contatti e la condivisione delle informazioni tra PRN e DSS di afferenza del paziente, sono ancora limitate.

Anche in questo caso l'*empasse* non stupisce, essendo il riflesso di quello che si ritiene essere il problema centrale nel riassetto in corso dell'assistenza territoriale: evidentemente ruoli, funzioni e canali di interrelazione, dovranno progressivamente calarsi in un nuovo modello generale di assistenza territoriale che è ancora in larga misura *in fieri* in molte Regioni.

Altro punto prospetticamente dolente sono i sistemi informativi/amministrativi idonei a rilevare le prestazioni di consulenza extra ASL, ovvero le prestazioni ed i beni erogati ai pazienti al di fuori del territorio di residenza: tematiche che pur richiamate dal PNMR, non sembrano ancora avere trovato una strategia efficace di risoluzione.

In merito a questi due ultimi aspetti, la Convenzione con il Registro del Veneto, adottata da Puglia e Sardegna, dovrebbe peraltro favorire un recupero del ritardo accumulato in queste Regioni, consentendo a regime, oltre alla raccolta dei dati epidemiologici, anche di quelli relativi alla presa in carico del malato raro sul territorio.

Non si può però omettere che, pur disponendo di uno strumento informativo con notevoli funzionalità (il Registro), è necessario un *process reengineering* finalizzato alla corretta alimentazione dei suoi diversi moduli: in particolare andrebbero individuate le figure professionali che devono alimentare il flusso informativo e le modalità e fasi in cui farlo.

Allo stato attuale, la comunicazione (tipo di informazioni, ma anche modalità di comunicazione) tra i PRN e le strutture dedite alla presa in carico del malato raro sul territorio, rimane una delle principali criticità riscontrate.

In questo quadro un contributo importante potrebbe essere rappresentato dall'implementazione di attività formative, peraltro anch'esse previste dal PNMR ma ancora poco standardizzate sia in termini di contenuti che di destinatari, come anche in termini di responsabilità (regionale o aziendale). Si delinea, pertanto, l'esigenza di un percorso formativo dedicato ai soli aspetti clinici (diagnosi, terapia etc.), implementato a livello regionale (specialisti ospedalieri, MMG/PLS), e finalizzato

alla creazione di competenze avanzate nella individuazione dei soggetti portatori di malattia rara. A livello di Azienda potrebbero, invece, essere sviluppati dei percorsi formativi riguardanti la presa in carico del soggetto sul territorio (fuori dal PRN), destinato a clinici, ma anche infermieri, operatori socio-sanitari, psicologi, *caregiver*, ovvero familiari dei malati rari.

Conclusivamente, l'implementazione del PNMR è in qualche modo ormai entrata nella sua fase operativa, con modalità regionali spesso difformi che necessitano di un monitoraggio nel corso del tempo; alcune soluzioni, poi, appaiono dotate di un grande potenziale e, quindi, assolutamente degne di approfondimento. Ad ogni buon conto, in linea generale, lo stato ancora embrionale di molte delle soluzioni adottate non permette di trarre conclusioni, e questo pone l'esigenza di porsi alcuni interrogativi, tra cui, senza pretesa di esaustività, segnaliamo:

1. l'utilità, e di conseguenza le eventuali funzioni, di una struttura di raccordo tra Regione e Aziende Sanitarie, come riscontrato ad esempio in Lombardia con il Gruppo di Lavoro, che rappresenta un organismo trasversale con funzioni di coordinamento;
2. la assimilazione dei percorsi di presa in carico sul territorio dei malati rari, con quelli dei malati cronici, secondo le logiche del *Chronic Care Model*;
3. la definizione delle responsabilità di presa in carico sul territorio del paziente e della sua famiglia, oggi divise fra Distretti Socio-Sanitari, UCP, singoli MMG o PLS, etc.;
4. il grado di interoperabilità dei sistemi informativi epidemiologici, di competenza dei PRN, con quelli amministrativi finalizzati alla tracciabilità di quanto erogato al paziente nel suo percorso di cura;
5. estensione e numerosità dei PDTA per le MR, e compensazione fra standardizzazione dei percorsi e loro adattamento individuale sulla base delle risultanze delle unità di valutazione multi-disciplinare.

1. Introduzione

L’“Osservatorio nazionale sui modelli organizzativi e gestionali delle reti di assistenza ai malati rari” è un progetto promosso da Federsanità-ANCI, C.R.E.A. Sanità (Università di Tor Vergata) e Recordati, con il coordinamento tecnico di *Ketchum*.

L’obiettivo dell’Osservatorio è quello di rilevare i modelli organizzativi adottati nelle Aziende Sanitarie italiane per l’assistenza ai pazienti con malattie rare.

Nella sua seconda edizione l’Osservatorio mira in particolare a rilevare, attraverso incontri *one-to-one* con i principali interlocutori delle Aziende Sanitarie (Direzione Generale, Sanitaria, Amministrativa, Direzioni di Distretti Socio-Sanitari e di unità operative ospedaliere), eventuali azioni implementate alla luce nel nuovo Piano Nazionale delle Malattie Rare 2013-2016 (PNMR), e le criticità incontrate dalle Aziende.

Obiettivo finale rimane, quindi, quello di procedere all’individuazione di possibili modelli organizzativi a supporto della *governance* dei pazienti affetti da malattia rara.

In questa prospettiva, il lavoro dell’Osservatorio, oltre ad offrire un contributo scientifico per una possibile implementazione del Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR), tende a far circolare i modelli organizzativi che possano garantire alle Aziende una *governance* efficace del fenomeno.

L’attività di ricerca è stata condotta dal *team* di C.R.E.A. Sanità (coordinato dall’ing. Daniela d’Angela e dalla dott.ssa Barbara Polistena, con la supervisione scientifica del Prof. Federico Spandonaro), in cooperazione con il Comitato di indirizzo dell’Osservatorio, composto da Federsanità-ANCI, C.R.E.A. Sanità, Recordati e *Ketchum*, con il supporto di un *board* di esperti, espresso sia nella fase di definizione degli aspetti da rilevare, sia nella validazione e discussione dei risultati conseguiti.

2. Il contesto e le principali azioni del Piano Nazionale Malattie Rare

Le Malattie Rare (MR) - la cui caratteristica fondamentale è quella di avere una prevalenza estremamente bassa (l'Unione europea, e l'Italia con essa, considera rare le malattie che non colpiscono più di 5 persone su 10.000, ossia lo 0,05% della popolazione) - hanno visto negli ultimi anni crescere notevolmente l'interesse delle politiche sanitarie nei confronti della risposta ai bisogni dei pazienti che ne sono portatori.

La definizione di malattia rara, fondata sulla sola prevalenza, fa sì che il termine includa patologie di origini e tipologie assai diverse: difatti, le MR benché siano per lo più di origine genetica, comprendono anche rare forme tumorali, malattie autoimmuni, malformazioni congenite, patologie di origine infettiva o tossica. La insufficiente realizzazione di politiche sanitarie mirate per le MR e le spesso inadeguate conoscenze scientifiche, si sono tradotte e si traducono sovente in diagnosi tardive e in problematiche di accesso a cure appropriate, con il conseguente rischio di peggioramento delle condizioni cliniche e psicologiche del soggetto affetto da malattia rara.

La consapevolezza, quindi, della necessità di un approccio più strutturato alla gestione delle MR si è progressivamente fatta strada a livello istituzionale: il Consiglio Europeo (mediante propria Raccomandazione dell'8 Giugno 2009) ha invitato gli Stati membri ad elaborare ed adottare, possibilmente entro la fine del 2013, nel quadro dei propri sistemi sanitari e sociali, piani e strategie nazionali per le MR. Già alla fine del 2011 sette Stati Membri avevano adottato un Piano Nazionale per le Malattie Rare. Per l'Italia si è dovuta attendere la Conferenza Stato-Regioni del 16 Ottobre 2014 per l'approvazione definitiva del Piano Nazionale per le Malattie Rare. Appare, però, doveroso ricordare che nel nostro Paese, già con il Decreto del Ministro della Sanità 279/2001 e con ulteriori provvedimenti successivi, erano state

gettate le basi per l'introduzione di principi di tutela della persone con malattia rara nel nostro Servizio Sanitario Nazionale.

In particolare:

- era stata sottolineata la necessità della creazione di una Rete Nazionale delle Malattie Rare
- alle Regioni era stato affidato il compito di individuare all'interno dei propri territori, mediante specifici atti normativi, i Presidi della Rete MR.

Al sopramenzionato Decreto è anche allegato l'elenco delle MR per le quali è prevista l'esenzione, sebbene, a causa della loro varietà e complessità, il documento non definisca esattamente le prestazioni erogabili in esenzione, ma preveda genericamente il diritto all'esenzione per tutte le prestazioni incluse nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA).

A riprova di quanto affermato, il Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 testualmente recita :*«Le politiche di sviluppo dell'assistenza per le MR, le strategie, gli obiettivi e le azioni illustrati dal presente Piano sono in gran parte oggetto di precedenti interventi normativi, che hanno individuato nelle MR un'area prioritaria della sanità pubblica e hanno confermato l'interesse per questo settore, secondo linee di attività condivise e concertate con le Regioni.*

Il Piano, quindi, si propone di costruire un quadro d'insieme e fornire indicazioni utili ad affrontare il problema delle MR in maniera organica, nell'ambito di una governance da attuarsi ai diversi livelli istituzionali e nelle diverse aree assistenziali, come le cure primarie, palliative, di riabilitazione e l'assistenza domiciliare.».

Se quello delle MR rappresenta, pertanto, un ambito fondamentale della salute pubblica sul fronte epidemiologico, clinico e dei pazienti e delle loro famiglie, è pur vero che costituisce anche una materia estremamente complessa da un punto di vista gestionale ed organizzativo: in effetti, a livello regionale e poi di Aziende sanitarie, la pianificazione strategica e operativa necessita di valutazioni oggettive, sia in ordine ai benefici ottenibili con le diverse azioni assistenziali (il cui esito dipende, fra l'altro,

anche dalle specificità socio-economiche dei territori in cui le Aziende sanitarie si trovano a operare), sia in relazione alle risorse fisiche, economiche e finanziarie assorbite.

Il PNMR ha proprio come obiettivo quello di uniformare sul territorio nazionale i percorsi di cura e gli interventi per le persone affette da MR; come è possibile leggere nel Piano «*..obiettivo principale ... è lo sviluppo di una strategia integrata, globale e di medio periodo per l'Italia sulle MR, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua famiglia e definita con il coinvolgimento di tutti i portatori d'interesse.....*».

In effetti, dalla localizzazione dei Presidi di Riferimento della rete nazionale è evidente come l'offerta in materia di diagnosi, terapia e riabilitazione per i pazienti affetti da MR vari ancora molto tra le diverse Regioni.

Nella sostanza, il PNMR si pone come un documento sistematico e di cornice predisposto per dare unitarietà all'insieme delle azioni intraprese nel nostro Paese, definito con il supporto dei portatori di interesse.

Il Piano esplicita, quindi, le attività che dovranno essere implementate, o comunque rafforzate, per ridurre e limitare le discrasie nella qualità dei servizi offerti e della loro accessibilità; differenze originate, secondo gli estensori, in particolar modo, dal diverso livello di conoscenza ed esperienza sulle singole malattie.

Nello specifico il Piano indica le azioni da implementare afferenti ad aree tematiche quali: la rete, i sistemi di monitoraggio (i registri epidemiologici), l'unificazione e standardizzazione della codifica delle malattie, i relativi percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali (PDTA), il coinvolgimento delle associazioni dei pazienti e dei loro familiari, la ricerca, la formazione, l'informazione ed, infine, la prevenzione (primaria e secondaria).

Si ricorda che il Piano rappresenta un documento di indirizzo e in quanto tale rimane ad un livello necessariamente "alto", demandando alle Regioni le modalità implementative.

In definitiva, appare evidente come la realizzazione di un sistema a rete, sistematico e strutturato, necessiti di una condivisione di informazioni in una modalità tale che siano recepibili da tutti i portatori di interesse del sistema: dal *top management* al paziente e ai suoi familiari.

Il Piano, come già sottolineato, convalidando alcune delle scelte fondamentali della normativa esistente, inserisce ulteriori elementi, specificandone motivazione e obiettivi.

In particolare, prevede che la “**Rete**” sia il frutto di una pianificazione condivisa tra le Regioni, nel rispetto delle norme emanate a livello centrale; prevede, inoltre, che siano attuate “alleanze/coalizioni” tra le Regioni, soprattutto con riferimento alle malattie cosiddette ultra-rare, per far sì che la presa in carico del malato sia effettivamente multidisciplinare.

Una siffatta organizzazione, come affermato nello stesso documento, dovrebbe essere in grado, non solo di garantire che il paziente sia curato e seguito nelle strutture maggiormente competenti nel trattamento della patologia da cui è affetto, ma dovrebbe anche tendere a minimizzare le differenze esistenti nell’offerta di servizi e nella loro accessibilità nelle diverse Regioni; privilegiando, da ultimo e ove possibile, la presa in carico del paziente da parte dei servizi territoriali.

Ancora, il Piano stabilisce che l’individuazione ed il riconoscimento dei Presidi della Rete (definiti nel DM n. 279 del 2001) debba avvenire sulla base di criteri oggettivi, comuni e condivisi, nel rispetto di regole individuate nelle raccomandazioni europee; i Presidi così identificati, poi, dovranno possedere un ampio bacino di utenza e importanti volumi di attività; dovranno, altresì, promuovere la ricerca ed il collegamento con gli altri Presidi della Rete. Per assicurare ed incentivare la cooperazione tra le strutture e, dunque, lo scambio delle informazioni (finalizzato anche all’obiettivo di limitare lo spostamento dei pazienti) sarà necessario ricorrere a soluzioni tecnologiche, quali teleconsulto, telemedicina, etc.

Una particolare attenzione dovrà anche essere dedicata allo sviluppo ed alla realizzazione di programmi in grado di garantire la continuità assistenziale nel passaggio dall'età pediatrica all'età adulta: alle Regioni è affidato, quindi, il compito di intercettare le modalità più congrue per assicurare lo scambio delle informazioni e la condivisione di protocolli clinici tra le strutture di tipo pediatrico e quelle per gli adulti.

Infine, il Piano afferma che, in tema di monitoraggio e controllo, *«sono individuati indicatori per misurare: il funzionamento della rete in relazione a copertura e capacità di attrazione dei Presidi per la diagnosi di malattie o gruppi di malattie; la disponibilità di collegamenti funzionali delle strutture/presidi tra loro e con le altre strutture e servizi coinvolti nella la presa in carico dei pazienti»*.

Infatti il Piano suggerisce di rendere disponibili la competenza e l'esperienza dei Centri di riferimento nelle sedi in cui si trova il paziente, sebbene non fornisca dettagli sulle responsabilità e sulle modalità per il trasferimento delle competenze; ancora, è auspicata la cooperazione *«tra le Regioni per la realizzazione di aree interregionali di intervento assistenziale progressivamente omogenee ed integrate»*, nuovamente non indicando le modalità con cui tale cooperazione debba realizzarsi, né sulle tipologie di intervento assistenziale da privilegiare o sulle malattie o gruppi di malattie su cui concentrarsi in maniera più approfondita.

Passando alla successiva area tematica, “**Sistemi di monitoraggio**”, il Piano, al fine di realizzare un'unica banca dati di qualità e per fini epidemiologici e di supporto delle politiche e delle azioni di governo, invita a implementare soluzioni finalizzate a uniformare e standardizzare le procedure, i contenuti e le scadenze per la raccolta dei dati nei Registri regionali, interregionali e nazionale. Infatti in Italia, sebbene, già a partire dal 2001, sia stato attivato un sistema di monitoraggio delle MR, mediante la creazione di Registri di popolazione regionali ed interregionali, confluenti in un unico Registro nazionale dal quale è possibile ricavare stime dell'impatto complessivo delle MR, è solo con l'Accordo del 10.5.2007 tra lo Stato e le Regioni e Province

Autonome che le Regioni si sono formalmente impegnate a creare dei Registri regionali e/o interregionali.

Tali Registri, istituiti nelle varie Regioni con tempi e modalità diverse, divergono spesso profondamente fra loro: alcuni sono progettati solo per fini epidemiologici e di supporto alla programmazione regionale dell'offerta, mentre altri rappresentano anche uno strumento di supporto alla presa in carico del paziente con MR.

Anche per le azioni da implementare in questa area tematica, il Piano ha predisposto indicatori specifici: uno per la valutazione della completezza e della qualità delle informazioni inviate dai vari Registri regionali a quello nazionale, ed un altro, in realtà non definito precisamente, finalizzato a valutare la qualità e l'affidabilità dell'elaborazione dei dati del Registro nazionale.

Per quanto attiene l'area "**Codifica delle MR**" il Piano dichiara come prioritario l'obiettivo, non solo nazionale, di perfezionare la codifica e la classificazione delle MR, dal momento che, allo stato attuale, molte patologie sono difficilmente rintracciabili e rilevabili all'interno dei sistemi di monitoraggio dei servizi sanitari sia per le lacune dei sistemi di classificazione ad oggi in uso, sia per la natura stessa delle MR (eterogeneità delle patologie, scarsa omogeneità nelle diagnosi, etc.). In effetti, diagnosi non corrette o anche inesatte conducono a codifiche ed a classificazioni inappropriate; nello specifico, il Piano invita a ricorrere al sistema di classificazione in uso a livello internazionale (l'*Orphan code*), in aggiunta all'ICD attualmente impiegato in Italia.

Per quanto riguarda l'area "**Percorso Diagnostico-Terapeutici Assistenziali**" il Piano sottolinea come la rapidità nella definizione del primo sospetto di diagnosi di malattia rara sia determinante per un trattamento congruo e tempestivo del soggetto colpito dalla malattia e interviene su questo aspetto stressando l'esigenza e l'urgenza di mettere in campo tutte le azioni idonee a ridurre il ritardo nella diagnosi, anche dotando i medici degli strumenti e dei dispositivi necessari a guidarli tempestivamente verso la formulazione del sospetto di malattia rara; nessuna

indicazione è, invece, data sugli strumenti da fornire specificatamente ai medici, e neppure sulla procedura e tempistica di utilizzo.

Ancora, il Piano invita a condividere i protocolli ed i percorsi assistenziali, ove possibile, ad un livello interregionale, mediante l'adozione di delibere formali, con una chiara divisione tra quegli *iter* che vanno seguiti nel Centro di riferimento e tutte quelle prestazioni che possono invece essere erogate presso gli ospedali territoriali. Vi è, poi, un'asserzione di principio sul fatto che gli interventi indicati nel piano assistenziale debbano essere realizzati, quando possibile, dagli ospedali e dalle strutture territoriali prossime al luogo di residenza del malato, ricorrendo, preferibilmente, a cure di tipo domiciliare.

In aggiunta, viene raccomandata l'introduzione di un "*case manager*" che coordini gli interventi multidisciplinari e garantisca la continuità tra l'ospedale ed il territorio per i casi che lo richiedono; viene demandata, però, alle singole Regioni la scelta degli strumenti di cui tale figura deve avvalersi e le modalità in cui debba farlo.

Allo stesso modo, il Piano asserisce che deve essere assicurato un sostegno alla famiglia e/o al *caregiver* che si prendono cura di persone con malattia rara, ad elevata intensità assistenziale: anche in questo caso non è prevista una esplicita indicazione della natura di tali sostegni (economica, fisica etc.).

Degno di nota è il riconoscimento nel Piano di azioni del coinvolgimento delle "**Associazioni dei pazienti**", fondamentali nel promuovere ed incoraggiare ricerche e politiche *ad hoc* nel campo delle MR. Come sottolineato nel Piano, dalle loro attività deriva una *«...maggiore appropriatezza nell'uso dei servizi e il miglioramento dell'efficienza di chi presta le cure. L'aumento della consapevolezza e della capacità di autodeterminazione del paziente (empowerment),..., è indispensabile per le MR, che oltre alla cronicità condividono una pluralità di bisogni collegati alla difficoltà del loro trattamento e al fatto che la rarità impone sforzi coordinati per migliorare la conoscenza e l'assistenza»*. Il Piano invita alla realizzazione di un rapporto fattivo e collaborativo tra le istituzioni e le Associazioni dei pazienti, sottolineando la

necessità di una partecipazione attiva di questi ultimi in tutti i processi decisionali: allo scopo è necessario promuovere la loro informazione e formazione.

Un'altra area tematica nella quale il Piano definisce azioni da implementare è quella della “**Ricerca**”.

Tra le diverse azioni si cita la raccomandazione a realizzare un modello di collaborazione tra pazienti, medici, ricercatori, imprese, etc.. mediante la creazione di consorzi. Su questo aspetto ci sembra opportuno sottolineare che la partecipazione dei rappresentanti dei malati è ancora di fondamentale importanza per definire le priorità e indirizzare l'utilizzo dei fondi a sostegno della ricerca.

La “**formazione**” in tema di MR rappresenta un'altra area tematica annoverata nel Piano, in particolare quella rivolta ai MMG/PLS che rappresentano il primo punto di contatto del paziente con il SSN. In effetti, una loro corretta formazione nella interpretazione dei complessi sintomi delle MR e nella formulazione di sospetto diagnostico sono punti cruciali per evitare i ritardi nelle diagnosi e nella presa in carico. Ma la formazione, come riportato nel medesimo Piano, deve essere non solo coordinata a tutti i livelli del sistema (ASL, Aziende Ospedaliere, Istituti di ricerca, Università, etc..), ma deve essere anche rivolta a tutti gli operatori sanitari, socio-sanitari, ai pazienti ed alle loro Associazioni, ai familiari, ai *caregiver*, etc.. Il Piano lascia piena libertà in tema di contenuti della formazione, di modalità in cui realizzarla, e di cadenza con la quale i corsi di formazione debbano svolgersi.

Una delle principali criticità dell'assistenza alle persone affette da patologie rare è la scarsa diffusione delle informazioni e delle conoscenze: sia i malati che i loro familiari, come anche i professionisti, incontrano spesso difficoltà ad accedere alle informazioni di loro interesse, soprattutto a causa della mancanza di linee guida dedicate. Ad oggi, in Italia, le principali fonti informative sulle MR sono costituite dal sito del Ministero della Salute, dal sito dell'ISS (Istituto Superiore di Sanità), dai siti delle Regioni e delle Aziende sanitarie. In particolare, sui portali delle Regioni e delle Aziende sanitarie è possibile ricavare informazioni inerenti l'organizzazione

regionale sulle MR, la normativa di riferimento, le modalità di accesso ai servizi, le prestazioni erogabili, etc.. Alcune Regioni, poi, hanno anche previsto l'attivazione di linee telefoniche dedicate, tramite le quali tanto i pazienti, quanto gli operatori sanitari, possono procurarsi informazioni specifiche. Sebbene il Piano raccomandi, quindi, il potenziamento e la massima diffusione delle fonti informative attualmente disponibili, riteniamo di poter asserire che prima di qualsiasi azione andrebbe realizzata una *road map* delle necessità informative dei malati, dei loro familiari e degli operatori sanitari in modo tale da poter successivamente realizzare delle *help-line* in grado di indirizzare fattivamente tutti coloro che richiedono informazioni. Prendendo in analisi l'ultima area tematica esplicitata nel Piano, la "**Prevenzione**", sul fronte di quella primaria, il Piano ritiene fondamentale, in primo luogo, la promozione di corretti stili di vita (come ad esempio una corretta alimentazione ed una appropriata assunzione di acido folico durante il periodo della gravidanza). Non meno importanti sono la diffusione della consulenza genetica - tanto nelle coppie che hanno una familiarità positiva con determinate patologie quanto in quelle consanguinee - e l'apprezzamento delle conseguenze degli *screening* a cascata. Infine, il Piano evidenzia l'importanza della partecipazione al dibattito internazionale sulla definizione di quali MR possono trarre vantaggio dall'applicazione di misure di prevenzione primaria.

Dalla lettura del Piano, in aggiunta, si ricava come scopo fondamentale della prevenzione secondaria sia l'ampliamento ed il miglioramento della diagnosi precoce.

Per il conseguimento di tale obiettivo è necessario mettere in campo una serie di attività quali:

- implementazione di modelli operativi di *screening*, compresi quelli per la fase neonatale, basati su evidenze scientifiche, su terapie di comprovata efficacia, etc..

- esecuzione della consulenza genetica per i familiari delle persone affette da malattia rara genetica per individuare precocemente i soggetti pre-sintomatici e valutare il rischio riproduttivo
- aumento e consolidamento dell'attività formativa di MMG e PLS sui segni clinici in grado di determinare il sospetto di malattia rara, facilitando ed accelerando così l'invio del paziente con sospetto diagnostico al competente centro specialistico.

Il Piano non fornisce indicazioni sugli *screening* minimi adottabili, compresi quelli neonatali, né tantomeno sulla tempistica e sulla sede in cui questi devono essere eseguiti.

Ancora, il Piano si pronuncia sulla diagnosi prenatale il cui scopo è quello di individuare precocemente i feti affetti da MR e, conseguentemente, di indirizzare i genitori verso strutture competenti, in grado di somministrare terapie che possono anche, in alcuni casi, modificare il decorso naturale della malattia.

Per monitorare, poi, l'attività di prevenzione (sia primaria che secondaria che l'attività di diagnosi prenatale) il Piano evidenzia che sono stati individuati degli indicatori di esito per misurare l'aumento delle diagnosi alla nascita di malattie per le quali sia disponibile il trattamento.

Infine, il Piano rimarca la necessità di una diminuzione del tempo medio d'attesa per la disponibilità dei farmaci destinati al trattamento delle patologie rare, raccomandando una omogeneizzazione delle modalità prescrittive, di approvvigionamento nonché di erogazione e somministrazione dei trattamenti.

La "rarietà", che contraddistingue le malattie oggetto del presente lavoro, richiederebbe una organizzazione ed una gestione capace di superare l'odierna frammentazione. A tal fine sarebbe, quindi, opportuno che venissero rilevate, analizzate e condivise azioni implementate in alcune realtà regionali e aziendali.

3. La rilevazione

Il principale focus dell'*Osservatorio nazionale sui modelli organizzativi e gestionali delle reti di assistenza ai malati rari* è la rilevazione dei modelli organizzativi adottati nelle Aziende Sanitarie italiane per assistere i pazienti con malattie rare.

Nella seconda annualità di ricerca l'attenzione si è concentrata sui percorsi organizzativi in atto e sulla ricerca di indicazioni tratte dall'esperienza del *management* delle Aziende Sanitarie (Direzione Generale, Sanitaria, Amministrativa, Direzione di Distretto e di Unità Operative ospedaliere), utili per guidare l'implementazione del nuovo PNMR.

Appare, infatti, evidente come l'implementazione del Piano, oltre alla individuazione dei Centri di Riferimento e la loro messa in rete, richieda una continuità di presa in carico che coinvolge direttamente le singole Aziende sanitarie.

D'altronde è principio esplicitamente richiamato nel Piano quello del diritto alla prossimità, ovvero ricevere le cure quanto più possibile in corrispondenza della propria residenza.

Si pone quindi il problema di come le ASL si stiano attrezzando per rispondere agli stimoli del PNMR.

A tal fine è stata condotta una rilevazione in 4 Regioni (Lombardia, Toscana, Sardegna e Puglia), articolata in due distinti momenti:

- a) analisi degli aspetti caratterizzanti l'organizzazione regionale
- b) analisi delle esperienze di implementazione aziendali.

In particolare, è stata effettuata una rilevazione *on-site* dei modelli organizzativi implementati in alcune Aziende Sanitarie (ASL Brescia, AUSL 8 Arezzo, ASL 8 Cagliari, ASL Taranto) distribuite nelle tre macro aree geografiche del Paese (Nord, Centro, Sud).

La scelta è stata effettuata dopo una propedeutica indagine conoscitiva svolta da Federsanità fra le Aziende associate, finalizzata ad individuare modelli di implementazione condizionati da modelli e contesti di politica regionale diversi.

La rilevazione dei dati e delle informazioni di interesse è stata guidata da un protocollo, predisposto dal *board* scientifico, finalizzato a rilevare gli aspetti organizzativi, nonché il percorso del paziente con malattia rara.

Nello specifico, le domande miravano a rilevare il livello di implementazione delle attività raccomandate nel PNMR, sui seguenti aspetti:

- organizzazione della rete e gestione del soggetto con malattia rara
- adozione, più o meno formalizzata, di Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA)
- promozione e realizzazione di attività formative per tutti gli attori coinvolti nel processo di cura della persona con malattia rara
- promozione ed implementazione delle attività per la prevenzione secondaria con particolare riguardo agli *screening* prenatali e neonatali.

Operativamente, i dati sono stati rilevati attraverso la presenza *on-site* dei ricercatori di C.R.E.A. Sanità nelle Aziende.

I ricercatori, in stretto coordinamento con Federsanità-ANCI, si sono interfacciati con il *top management* aziendale ed hanno, quindi, proceduto ad analizzare le risposte, elaborando una tassonomia delle politiche aziendali² e ricercando punti di forza e di debolezza dei modelli adottati, alla luce delle indicazioni del PNMR. Infine è stata analizzata la prospettiva dei pazienti (rappresentanti dell'associazione Uniamo nelle diverse realtà prese in analisi) in merito ai modelli organizzativi in essere e le eventuali criticità ancora presenti.

² La classificazione delle politiche aziendali rilevate è stata effettuata seguendo lo schema di impostazione previsto dal protocollo predisposto e condiviso dal *board* scientifico. Nello specifico, *in primis* sono state analizzate le risposte relative all'organizzazione della rete, successivamente quelle che mirano a rilevare il livello di implementazione di PDTA per poi passare a quelle riguardanti le attività formative; infine, è stato tracciato un quadro di sintesi delle azioni implementate in tema di prevenzione secondaria.

4. Aspetti caratterizzanti l'organizzazione regionale per la gestione delle MR

In seguito all'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio del 2007 (relativo al riconoscimento di Centri di Coordinamento, di Presidi di riferimento per le MR e all'attivazione dei Registri regionali), le Regioni hanno concentrato le loro attività nell'ambito di interesse, lungo tre direttrici principali:

1. realizzazione/riorganizzazione della rete per le MR mediante:
 - identificazione dei Presidi della rete
 - istituzione, organizzazione e strutturazione dei Centri di Coordinamento;
2. sviluppo ed implementazione di specifici PDTA (Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali)
3. istituzione dei Registri regionali.

Le Regioni, pur adeguandosi tendenzialmente tutte alle raccomandazioni del richiamato Accordo, hanno però, nei fatti, sviluppato autonomamente un percorso proprio.

Di seguito si riporta una descrizione sia di quanto realizzato sia di quanto in via di realizzazione, in tema di MR in Lombardia, Toscana, Sardegna e Puglia, fornendo il contesto organizzativo e regolatorio in cui si muovono i *case studies* elaborati di seguito nelle ASL oggetto di rilevazione.

Lombardia

La Rete per le malattie rare della Lombardia, nata nel 2001 (DGR n. 7328 del 2001), è attualmente costituita da Presidi di riferimento, da un Centro di Coordinamento e dalle ASL presenti sul territorio, articolate in Distretti.

Al pari di quanto avvenuto nelle altre Regioni che si sono dotate di una rete per le MR, i Presidi di riferimento sono stati identificati tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie

rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi compresi - per le malattie che ne necessitano - i servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare. I Presidi, dunque, si caratterizzano per essere il punto di riferimento principale del paziente e, come tali, devono essere in grado di assicurare un approccio complessivo multidisciplinare (clinico-diagnostico-terapeutico) avvalendosi della disponibilità di servizi e strutture di supporto (diagnostica, laboratorio, genetica, etc.).

Come indicato nel Decreto Ministeriale n. 279 del 2001, per ogni singolo Presidio sono state evidenziate le patologie ivi trattabili, definendo così verso quale Presidio i pazienti dovranno essere indirizzati. Chiaramente, vista la scarsa incidenza di alcune patologie, non per tutte è previsto un Presidio di riferimento; in questo caso, il paziente per il quale venga sospettata una tale patologia, viene indirizzato ad una struttura che tratta altre patologie della stessa categoria diagnostica.

La Regione ha, poi, indicato nel Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare "Aldo e Cele Daccò", dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, il Centro di Coordinamento per le MR della Regione.

Il Centro ha il compito di dare informazioni sulle MR, di aggiornare pazienti e medici sulle nuove possibilità di cura, di diffondere la consapevolezza sulla necessità di aumentare l'impegno nella ricerca, etc.

Di particolare importanza è il Servizio di Informazione e Documentazione sulle MR attivato dal Centro di Coordinamento, il cui scopo fondamentale è quello di fornire informazioni aggiornate sulle MR.

Il Servizio si rivolge alle persone con malattia rara, alle loro famiglie e alle loro Associazioni, come anche ai medici ed agli operatori socio-sanitari.

In particolare, il Servizio indirizza le persone in merito a:

- i Presidi di riferimento lombardi per le MR
- il percorso del paziente, dal sospetto diagnostico alla presa in carico da parte del Presidio

- le Associazioni dei pazienti con malattia rara
- l'ottenimento dell'esenzione per patologia rara.

La rete regionale lombarda per le MR si avvale anche di un organismo trasversale: si tratta di un Gruppo di Lavoro con funzioni di coordinamento operativo, discussione e condivisione di strategie comuni. Ai lavori del Gruppo prendono parte rappresentanti della Regione (ossia della Direzione Generale Sanità), del Centro di Coordinamento, dei Presidi, delle ASL e delle Associazioni dei pazienti.

Le ASL, infine, rappresentano i punti di contatto tra la Rete regionale, i MMG ed i PLS, i servizi territoriali ed il cittadino/paziente.

Ovviamente, la complessità ed il dinamismo che caratterizzano l'area delle MR hanno richiesto un continuo aggiornamento della struttura della Rete regionale: le modificazioni finora intervenute hanno riguardato in particolare i Presidi ed il numero di condizioni rare per cui ciascun Centro è di riferimento.

Il Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR), istituito a partire dal 2001 (con la medesima deliberazione con cui è stato dato l'avvio alla realizzazione della rete regionale per le MR - DGR n. 7328 del 2001), è divenuto operativo a partire dal 2006.

Attraverso il Registro vengono perseguiti una serie di obiettivi, di cui i più importanti sono:

- supportare la programmazione sanitaria regionale
- dettagliare la dimensione epidemiologica del fenomeno MR
- valutare il ritardo diagnostico
- sostenere la ricerca clinica
- contribuire ad alimentare, congiuntamente ai registri delle altre Regioni, il flusso di informazioni del Registro nazionale.

La popolazione di riferimento del ReLMaR è costituita dai pazienti affetti da malattia rara in carico ai Presidi della Rete Regionale per le MR, indipendentemente dalla loro residenza. I casi di malattia rara sono censiti dai medici specialisti afferenti ai

Presidi - di riferimento per la malattia rara censita - della Rete regionale, per mezzo di un apposito sistema *web-based* denominato RMR (Rete Malattie Rare); il personale del Centro di Coordinamento, invece, si occupa dell'analisi dei dati, della loro divulgazione (per esempio per mezzo della pubblicazione di rapporti periodici sul Registro) e dell'invio del *dataset* minimo al Registro nazionale delle MR. In particolare, nel Registro lombardo vengono raccolte informazioni anagrafiche, assistenziali, demografiche e cliniche.

Al pari di quello che avviene nelle altre Regioni (come ad esempio in Puglia e Toscana), il percorso assistenziale del soggetto colpito da patologia rara viene fatto iniziare nel momento in cui il medico (che può essere sia il PLS che il MMG o ancora uno specialista del SSN) formula un sospetto di malattia rara ed indirizza il paziente verso la struttura regionale che rappresenta Presidio di riferimento per quella specifica patologia. Il Presidio erogherà, in generale in regime di esenzione, tutte le prestazioni necessarie alla diagnosi. La prescrizione delle prestazioni erogabili in esenzione è effettuata secondo criteri di efficacia e di appropriatezza (rispetto alle condizioni cliniche individuali), con riferimento a protocolli definiti.

Giova rimarcare che, una volta certificata e diagnosticata la patologia, il paziente ha la facoltà di accedere all'erogazione delle prestazioni a lui prescritte in tutte le strutture erogatrici del territorio regionale (è da circa un anno che questo avviene).

Nell'ambito del progetto "Sviluppi della Rete Regionale per le Malattie Rare in Lombardia", la rete lombarda per le MR, a partire dal 2006, ha iniziato a descrivere e ad approvare PDTA (percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale) per le MR. Come noto, con il termine "percorso" ci si riferisce non solo all'*iter* del paziente, dal primo contatto con il mondo sanitario alla diagnosi e terapia, ma anche all'*iter* organizzativo che si verifica nella realtà aziendale dal momento della presa in carico del paziente; i termini "diagnostico", "terapeutico" e "assistenziale" attengono, invece, alla presa in carico globale/totale dalla prevenzione alla riabilitazione della persona che presenta una problematica di salute: ci riferiamo, in

definitiva, agli interventi multiprofessionali e multidisciplinari che coinvolgono diversi aspetti (quello fisico, quello psicologico, quello sociale, etc.). In buona sostanza, mediante un confronto costruttivo tra gli specialisti di riferimento per le varie MR vengono definiti criteri diagnostici, prescrittivi, riabilitativi, etc. appropriati, che consentono poi di ottenere la massima efficacia nella gestione del paziente con malattia rara, minimizzando, contemporaneamente, costi e ritardi nelle diagnosi.

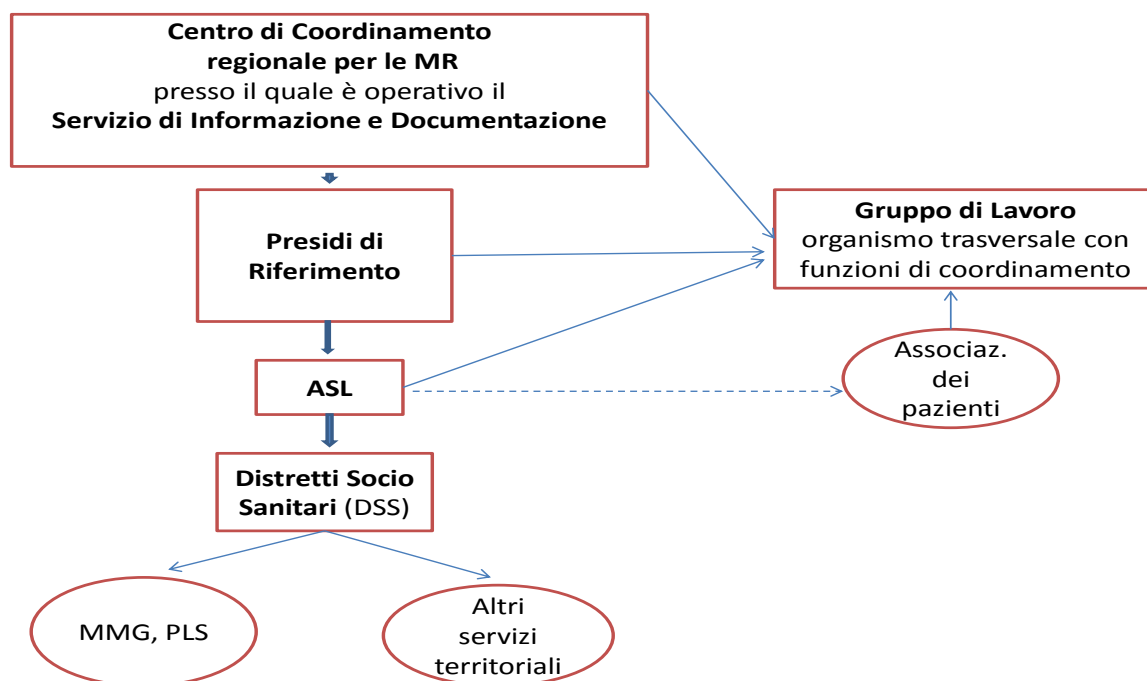
In estrema sintesi, la Lombardia mediante l'implementazione dei PDTA tenta di perseguire:

- l'adozione di comuni criteri di sospetto della malattia su tutto il territorio regionale
- l'adozione di criteri comuni di diagnosi, terapeutici e di *follow-up* su tutto il territorio regionale.

Nella definizione dei PDTA, in Lombardia, un ruolo fondamentale è rappresentato dalle Associazioni dei pazienti: queste ultime, difatti, rappresentano un importante mezzo di veicolazione delle informazioni su tutti i principali aspetti delle MR. A tal proposito, il Centro di Coordinamento negli anni ha implementato un *database*, messo a disposizione degli utenti, nel quale sono contenute le informazioni relative a tutte le Associazioni operanti sul territorio nazionale che forniscono un importante supporto non solo ai malati rari ma anche alle loro famiglie.

Figura 1
La rete per le MR in Lombardia

Figura 1
La rete per le MR in Lombardia



Fonte: elaborazione C.R.E.A. Sanità.

Toscana

Anche la Regione Toscana, con due atti emanati nel 2004 (la DGR n. 570/2004 e la DGR n. 1017/2004), ha assunto il proprio impegno nel settore delle MR in ottemperanza al Decreto Ministeriale 279 del 2001 ed ha provveduto ad istituire la rete regionale individuando i Presidi di riferimento per le MR e le Strutture di Coordinamento. La Regione ha, altresì, ritenuto fondamentale - nella definizione della rete regionale delle MR - valorizzare la partecipazione attiva delle Associazioni dei pazienti: queste ultime, in effetti, hanno fornito un contributo fondamentale nella individuazione dei Presidi della rete.

Al pari di quanto avviene nelle altre Regioni (Lombardia, Sardegna e Puglia), i Presidi della rete sono stati selezionati sulla base della loro comprovata esperienza (in termini di diagnosi, terapie, volumi di attività, ossia di casi trattati, etc.); in aggiunta,

per ciascun settore al quale afferiscono le MR, è stata individuata una Struttura di Coordinamento dei Presidi regionali.

Recentemente (con Decreto Dirigenziale n. 6279 del 2014), è stato ritenuto opportuno procedere all'aggiornamento sia dei Presidi della rete che delle Strutture di Coordinamento.

In particolare, detto aggiornamento è stato realizzato tenendo conto sia delle attività svolte e dichiarate da ciascun Presidio, sia della casistica inserita al 31.5.2014 nel registro regionale delle MR.

Appare utile rimarcare che un Presidio della rete delle MR è un singolo Dipartimento/Struttura Organizzativa Dipartimentale/Unità Operativa, presente all'interno di un Ente/Azienda Ospedaliera/Azienda Universitaria toscana, la cui attività riguarda una o più MR, e presso il quale il paziente può recarsi per ricevere assistenza e/o la diagnosi, nonché certificare la propria patologia.

Al Registro Toscano Malattie Rare (RTMR), istituito l'anno successivo a quello di definizione della rete per le MR (ovvero nel 2005), è invece affidato il compito di sostenere la programmazione e la gestione dei servizi sanitari e dell'assistenza ai pazienti in Toscana. Il Registro, la cui gestione è assicurata dalla Fondazione Toscana Gabriele Monasterio presso il CNR (Centro Nazionale Ricerche) di Pisa, in particolare, raccoglie i casi di MR diagnosticati a partire dal 2000 e tra gli obiettivi che persegue citiamo i seguenti:

- raccolta dei dati sulla prevalenza/incidenza delle MR
- controllo epidemiologico delle MR e realizzazione di una base per la ricerca scientifica
- passaggio delle informazioni ai pazienti ed alle loro Associazioni e agli operatori sanitari
- sviluppo di protocolli diagnostici e terapeutici.

Dal Registro, nello specifico, è possibile ricavare dati inerenti l'anagrafica del paziente (cognome e nome, data e luogo di nascita, sesso, stato in vita, data morte,

scolarità, professione, etc.) e informazioni di tipo clinico (malattia rara, tipo diagnosi: prima diagnosi o controllo (*follow-up*), data esordio, data diagnosi, Presidio di prima diagnosi e Presidio dell'utente, manifestazione clinica, trattamento con farmaci orfani, esami per la prima diagnosi, etc.).

Infine, oltre alle malattie esenti, nel Registro sono presenti patologie non esenti ma inseribili a scopo epidemiologico a fronte di casistica presente sul territorio toscano.

Per quanto riguarda i percorsi assistenziali, la Giunta Regionale, con propria delibera (DGR n. 36 del 2013), ha approvato i percorsi diagnostico-terapeutici specifici per un nutrito gruppo di MR. I percorsi - diciassette in tutto quelli individuati dalla delibera - sono dedicati a patologie rare quali ad esempio l'osteogenesi imperfecta, la sindrome di Rett, la sindrome di Klinefelter³, per le quali il Forum delle Associazioni toscane delle MR⁴ e le Strutture di Coordinamento della rete regionale dei Presidi hanno riscontrato la necessità di un approfondimento, per uniformarne i percorsi assistenziali. Per questo, nel 2010 il Gruppo di Coordinamento regionale istituito dall'Assessorato al Diritto alla salute ha avviato il progetto "Conferenze dei Presidi delle MR", veri e propri *workshop* dai quali sono scaturite proposte di percorsi che sono state poi sottoposte al parere del Consiglio Sanitario Regionale

3 In particolare, i percorsi individuati dalla delibera sono dedicati alle seguenti patologie: 1) Osteogenesis Imperfecta; 2) Dermatosi bollose del gruppo del pemfigo (DBGP); 3) Epidermolisi bollosa acquisita; 4) Dermatite Erpetiforme; 5) Pemfigoide delle mucose; 6) Pemfigoide Bolloso; 7) Sindrome di Alport; 8) Sindrome Nemo Displastico; 9) Sindrome del carcinoma basocellulare nevoide (NBCCS) o S. di Gorlin; 10) Sindrome di Rett; 11) Polimiosite e Dermatomiocite; 12) Sindrome Feocromocitoma-Paraganglioma; 13) MEN 1; 14) Sindrome di Klinefelter; 15) malattie rare del fondo oculare; 16) GIST pediatriche e dell'adulto; 17) Epidermolisi bollose ereditarie.

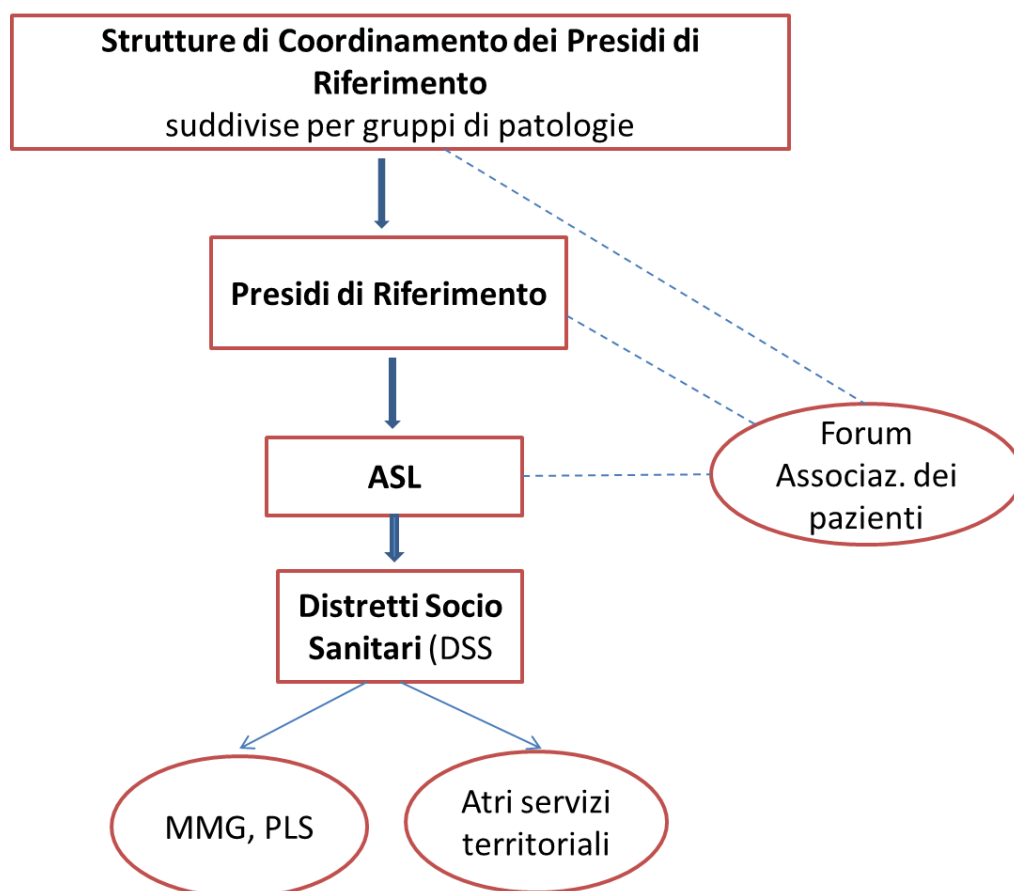
4 Il Forum riunisce le Associazioni toscane di pazienti affetti da malattie rare ed è riconosciuto dalla Regione Toscana con propria delibera n. 796/2001. Ha come scopo le seguenti finalità:

- tutelare i diritti delle persone affette da malattie rare;
- migliorare gli aspetti socio-sanitari, la prevenzione, la diagnosi, l'informazione, la formazione, la comunicazione, la cura e la sorveglianza;
- collaborare con Enti e Organizzazioni nazionali ed internazionali di pazienti;
- promuovere azioni legislative a favore delle malattie rare;
- promuovere e sostenere la ricerca scientifica;
- promuovere lo sviluppo di prodotti medicinali orfani e nuovi protocolli terapeutici;
- sensibilizzare l'opinione pubblica;
- perseguire esclusive finalità di solidarietà sociale, civile e culturale;
- raccogliere fondi per realizzare le finalità suddette.

Partecipa con la Regione Toscana alla definizione dei percorsi assistenziali ed al Registro delle MR.

(CSR)⁵. Con il supporto organizzativo della Fondazione Gabriele Monasterio, sono state in tutto 27 le Conferenze dei Presidi realizzate fino al 2012, dedicate a 34 patologie, alle quali hanno partecipato 1.316 operatori. In buona sostanza, con il progetto “Conferenze dei Presidi delle MR”, il Gruppo di Coordinamento regionale (costituito con Decreto Dirigenziale n. 1689/2009) non solo ha organizzato *workshop* formativi dedicati al personale sanitario dei Presidi della rete finalizzati ad assicurare il flusso dei dati epidemiologici verso il registro regionale, ma ha anche elaborato specifici percorsi assistenziali.

Figura 2
La rete per le MR in Toscana



5 Il CSR è un organismo tecnico consultivo della Giunta regionale e del Consiglio Regionale. L'istituzione di tale organismo nasce dalla volontà della Regione Toscana di coinvolgere tutte quelle figure professionali e tecniche del SSR, quali interlocutori qualificati, nei dibattiti decisionali al fine di assicurare scelte responsabili e consapevoli di promozione e tutela della salute. *Mission* del CSR è di contribuire all'innovazione ed allo sviluppo della qualità dei servizi sanitari fornendo consulenza in materia di organizzazione e programmazione sanitaria e parere sui provvedimenti di contenuto tecnico-sanitario.

Figura 2

La rete per le MR in Toscana

Fonte: elaborazione C.R.E.A. Sanità

Sardegna

Le indicazioni contenute nel Decreto Ministeriale 279 del 2001 sono state recepite anche dalla Regione Sardegna con la Deliberazione 30/11 del 2003. In particolare, con la richiamata Delibera la Regione ha innanzitutto individuato i Presidi regionali della rete per la prevenzione, la diagnosi e la terapia delle MR ed i Presidi sanitari di riferimento nonché le competenze e gli adempimenti dei medesimi con riferimento alle modalità ed alle procedure di erogazione delle prestazioni sanitarie.

In aggiunta, la Regione ha provveduto, altresì, ad approvare l'elenco delle MR con i relativi codici di esenzione.

Con il Piano Regionale dei Servizi Sanitari (PRSS) valido per il periodo 2006-2008, poi, la Regione ha individuato tra i propri obiettivi strategici la riorganizzazione della rete dei Presidi sulla base della dotazione di attrezzature e di risorse professionali, nonché dell'attività clinica e scientifica svolta dagli stessi. Con una delibera regionale del 2008 è stato indicato, infine, l'Ospedale Regionale per le Microcitemie di Cagliari quale Centro di riferimento Regionale per le MR (CRRMR) al quale sono affidate le seguenti attività:

- il coordinamento dei Presidi della rete per le MR
- la definizione e la promozione di protocolli clinici e diagnostici con il coinvolgimento dei Presidi
- rappresentare un punto di riferimento per le Associazioni dei pazienti e dei loro familiari
- fornire adeguata e competente consulenza ai medici del SSN in tema di MR
- la gestione della Convenzione con il Registro Regionale Malattie Rare della Regione Veneto (Convenzione siglata con una DGR).

Detta Convenzione consentirà alla Regione Sardegna di dotarsi di un sistema di monitoraggio delle attività a supporto della presa in carico delle persone affette da patologie rare che genererà anche informazioni di ordine epidemiologico utili per il governo del sistema regionale e per soddisfare il debito informativo della Regione nei confronti del Registro Nazionale Malattie Rare.

I punti di forza di tale Registro sono rappresentati da:

- rapidità di inserimento dei dati del paziente con immediata visualizzazione da parte della ASL di residenza
- presa in carico globale del paziente mediante disponibilità di Piani Diagnostico-Terapeutici, prescrizione di farmaci orfani e/o prodotti dietetici
- distribuzione territoriale dell'assistenza per le malattie rare con coinvolgimento dei medici di medicina generale (MMG) e pediatri di libera scelta (PLS)
- possibilità di consultazione e di esportazione dei dati di tutti i pazienti in carico
- trasferimento dei dati presso il Registro nazionale.

La Regione ha ritenuto anche opportuno definire una rete di Presidi: si tratta di Centri di Riferimento per Patologia (CRP) ai quali competono l'espletamento di una serie di attività così riassumibili:

- presa in carico del paziente e rilascio del certificato di esenzione
- alimentazione del Registro regionale
- supporto e formazione degli operatori sanitari
- collaborazione con le Associazioni dei pazienti e del volontariato
- collaborazione con servizi territoriali e con i MMG e con i PLS.

In buona sostanza, come criterio generale, è stato individuato un unico CRP per ciascun codice di malattia. Per le patologie dell'età adulta e pediatrica sono stati individuati due CRP per patologia. Ancora, la Regione, per un numero limitato di

casi, a parità di casistica, ha ritenuto di individuare più unità operative per patologia. In questi casi, i responsabili delle unità operative garantiscono uniformità e coordinamento nello svolgimento delle funzioni proprie del CRP.

Infine, in caso di malattia ultra rara, la II Clinica Pediatrica del Presidio Ospedaliero per le Microcitemie dell'ASL n. 8 di Cagliari rappresenta l'unico CRP. In particolare, questo Centro assicurerà la presa in carico del paziente sotto il profilo sia diagnostico che clinico.

La fase della diagnosi, dell'accertamento e dell'attestazione del diritto all'esenzione ha inizio nel momento in cui i medici del SSN, oppure uno specialista, ravvisino un sospetto diagnostico di una malattia rara inclusa nell'Allegato 1 del Decreto Ministeriale 279 del 2001; in questo caso, i medici indirizzano il paziente al Presidio della rete regionale competente nella formulazione e/o nell'accertamento di quella specifica malattia rara.

Qualora il sospetto diagnostico di malattia rara venga confermato, il referente del Presidio deve rilasciare il certificato di Malattia Rara (che deve contenere, oltre alla denominazione, il codice identificativo della malattia) che deve essere validato presso gli sportelli della ASL di residenza del paziente.

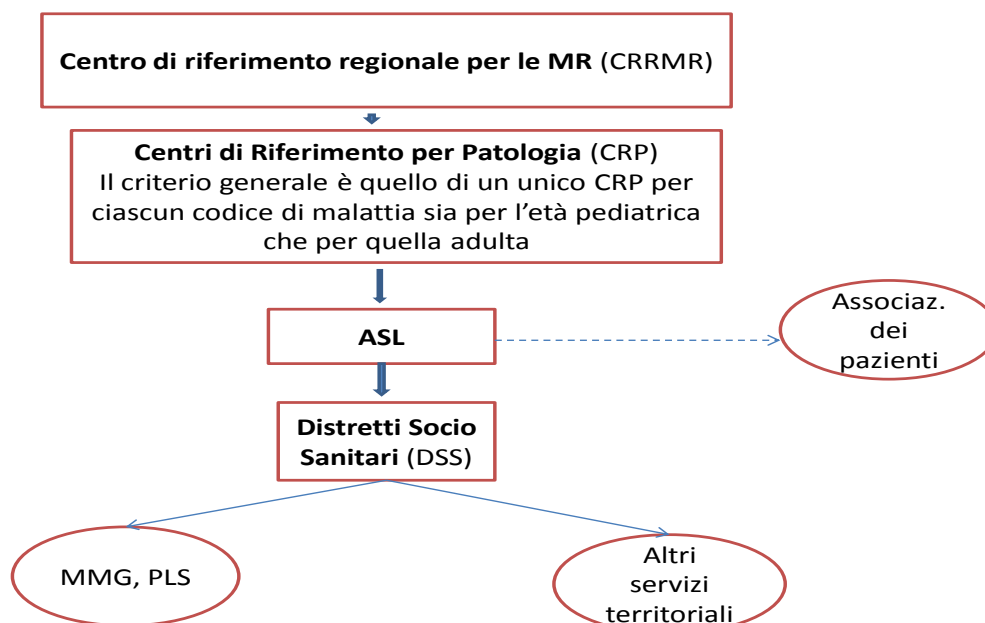
Il paziente al quale sia stata, dunque, riconosciuta la malattia rara continuerà ad essere seguito presso la struttura che ha formulato la diagnosi anche per il *follow-up* e per la terapia della patologia.

Allo stato attuale, contrariamente a quanto avvenuto in Lombardia, la Regione non ha ancora formalizzato PDTA.

Figura 3

La rete per le MR in Sardegna

Figura 3
La rete per le MR in Sardegna



Fonte: elaborazione C.R.E.A. Sanità

Puglia

Nella Regione Puglia, l'istituzione della «Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapie delle malattie rare» risale al 2003 (Delibera di Giunta Regionale n. 2238, successivamente integrata dalla n. 171 del 2008).

In ottemperanza all'Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007, poi, la Regione Puglia con propria DGR (n. 2485/2009) ha istituito un Coordinamento regionale delle Malattie Rare (CoReMaR) ed un Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale. In aggiunta, la Regione, in un documento di recentissima approvazione (DGR n. 158 del 10 Febbraio 2015 "Linee Guida Regionali ed Istruzioni Operative in Materia di Assistenza ai pazienti affetti da malattie Rare" in ottemperanza al Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 del 16 ottobre 2014), ha dettagliato sia le funzioni attribuite al Coordinamento Regionale delle Malattie Rare, sia quelle di competenza del Centro

Sovraziendale. Al Coordinamento Regionale delle Malattie Rare, in particolare, sono stati affidati i seguenti compiti:

- aggiornare i criteri del Decreto Ministeriale 279/2001 e della DGR n. 2238/2003 per l'accreditamento ed il monitoraggio dei Presidi della Rete Nazionale (PRN)
- valutare la qualità dei PRN a recepimento del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 e dell'Accordo Stato-Regioni del 20 Febbraio 2014
- decidere ed aggiornare i Piani Diagnostici Terapeutici (PDT), con il supporto scientifico del Centro Sovraziendale, degli specialisti dei PRN, eventualmente anche di altre Regioni
- decidere, aggiornare e monitorare i Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA), nonché i percorsi assistenziali per le persone con MR a bassissima prevalenza
- implementare sia reti operative che di comunicazione per mezzo della realizzazione di collegamenti di tipo funzionale tra i servizi socio-sanitari delle ASL ed i Presidi della Rete al fine di garantire la presa in carico dei pazienti e delle famiglie, la continuità delle cure e l'educazione sanitaria
- amministrare e coordinare il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP), interfacciandosi con i Registri territoriali e/o di malattia eventualmente presenti nel territorio regionale, con il Registro Nazionale malattie rare (dell'Istituto Superiore di Sanità) e con i registri di altre Regioni, in ottemperanza a quanto previsto dal Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016
- scambiare informazioni e documentazione sulle MR con gli altri Coordinamenti regionali o interregionali e con gli organismi internazionali competenti
- coordinare la rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente

- promuovere l'*empowerment* degli attori coinvolti (operatori del sistema sanitario, socio-sanitario e società civile) attraverso la formazione e l'informazione
- informare le associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle MR ed alla accessibilità delle cure.

Le principali attività che, invece, la recente DGR (158/2015) attribuisce al Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale per le MR, sono così riassumibili:

- orientamento clinico dei cittadini e degli operatori sanitari verso i PRN della Regione Puglia e, ove non ve ne fossero, verso i Presidi della rete nazionale (tale funzione è garantita da contatto telefonico con Numero Verde dedicato: attività diurna e registrazione contatti);
- collegamento con i PRN della Regione;
- orientamento per la diagnosi prenatale, in termini di presa in carico della gestante, coordinamento con i ginecologi e con il laboratorio di genetica
- gestione della fase di transizione dall'età pediatrica a quella adulta mediante l'implementazione di adeguati collegamenti con i PRN pediatrici di provenienza
- presa in carico e/o orientamento di assistiti con malattia rara non curata nei PRN pugliesi
- ricerca in tema di MR
- certificazione di malattia rara.

Della rete fanno parte anche i Presidi della Rete Nazionale (PRN) della Regione, i quali assicurano anzitutto le prestazioni necessarie alla formulazione della diagnosi, formulano il Piano Diagnostico Terapeutico (PDT) e seguono il paziente nell'intero percorso diagnostico-terapeutico indipendentemente dai luoghi dove quest'ultimo effettua le prestazioni necessarie avvalendosi della collaborazione dei Presidi Ospedalieri del territorio, dei MMG o dei PLS. I PRN collaborano anche con le Associazioni dei pazienti e le strutture socio-assistenziali presenti sul territorio.

Nel 2012, poi, ciascun Direttore Generale delle ASL pugliesi ha individuato un referente per le MR che si interfaccia con il Direttore Sanitario della ASL, con il Direttore del Distretto Socio-Sanitario (DSS) di residenza del paziente e con la *Task Force* MR istituita presso il DSS, con il Referente MR di Aziende/Presidi Ospedalieri, IRCSS ed Enti Ecclesiastici.

Della *Task Force* MR, come si evince dalla lettura delle “Linee Guida Regionali ed Istruzioni Operative in Materia di Assistenza ai pazienti affetti da malattie Rare”, fanno parte il medico del Distretto, l’infermiere laureato, l’operatore socio-sanitario (OSS), il farmacista, il fisioterapista, il medico di medicina generale (MMG), il pediatra di libera scelta (PLS), il referente della Porta Unica di Accesso (PUA) nonché il referente dell’Unità di Valutazione Multidimensionale (UVM). Il referente della *Task Force* è il medico del Distretto che ne fa parte. *«Il medico del Distretto assicura le prestazioni necessarie alla presa in carico della persona con malattia rara cooperando con altri specialisti e servizi del territorio coordinandone le attività. Il referente della Task force richiede l’intervento dello psicologo a supporto a supporto della persona con malattia rara e della sua famiglia al fine di favorire benessere e integrazione sociale. Il Direttore del DSS convoca la UVM al momento della transizione del paziente dal PLS al MMG per facilitare il passaggio di consegne. Vi prendono parte anche il referente medico e l’infermiere della Task force MR...⁶».*

Anche ciascun Direttore Sanitario di Azienda Ospedaliera/Presidio Ospedaliero, IRCSS o Ente Ecclesiastico coinvolto nella rete MR ha identificato un Referente MR (medico) il quale, nell’espletamento dei propri compiti è aiutato da un Assistente sociale (dove presente).

All’assistenza primaria, ovvero ai MMG ed ai PLS, che rappresentano il primo punto di contatto del paziente con il SSN, sono affidati diversi incarichi, tra cui i più importanti sono:

6 DGR n. 158/2015.

- formulare il sospetto diagnostico
- indirizzare il paziente al Presidio della rete ed interfacciarsi con tutti gli attori (nodi) della rete aziendale, ovvero con il Referente ASL, con la *Task Force* del DSS e con il Referente del Presidio/Azienda ospedaliera
- condividere ed applicare il piano terapeutico del PRN
- condividere il percorso assistenziale territoriale con il referente ASL e la *Task Force* del DSS
- allertare prontamente il DSS ed il Referente ASL nei casi di nuova diagnosi
- ridurre il ricorso alla ospedalizzazione.

In definitiva, dunque, la rete delle MR in Puglia è rappresentata dal CoReMaR, da un Centro Sovraziendale, dai Presidi della Rete Nazionale (PRN) nonché dalle ASL con i propri referenti, dalle *Task Force* e dai referenti dei Presidi Ospedalieri.

Per quanto attiene al percorso assistenziale, secondo quanto riportato nel richiamato documento programmatico di recentissima approvazione “Linee Guida Regionali ed Istruzioni Operative in Materia di Assistenza ai pazienti affetti da malattie Rare” (DGR 158/2015), il percorso diagnostico terapeutico assistenziale si concretizza in due distinte fasi: una prima dedicata alla diagnosi, all’accertamento e all’attestazione del diritto all’esonazione, ed una seconda relativa all’assistenza ed al monitoraggio.

Per quanto concerne nello specifico la prima fase, i medici del SSR (in particolare Ospedalieri e dell’Assistenza primaria) qualora rilevino un sospetto diagnostico di malattia rara, inviano il paziente al Presidio competente per quella specifica malattia che può essere sia ubicato all’interno della Regione che fuori.

Per l’ottenimento della certificazione della diagnosi, se il paziente con età inferiore a 18 anni decide di farsi curare in un Presidio al di fuori della Regione, ha diritto al rimborso delle spese di viaggio e soggiorno solo nel caso in cui nella Regione di residenza non vi sia alcun Presidio competente nel trattamento di quella specifica patologia.

Una volta accertata la sussistenza della malattia rara, il PRN, che come evidenziato può essere sia della Regione di residenza del malato (ovvero della Regione Puglia) che extra Regione, rilascia all'assistito il Certificato di diagnosi di malattia rara, generando il diritto all'esenzione.

Al PRN che ha formulato la diagnosi, ossia che ha rilasciato la certificazione di malattia, spetta anche la prescrizione del Piano Diagnostico Terapeutico (PDT) che viene consegnato in tre copie al malato: una spetta all'assistito, una al MMG/PLS ed una, infine, al DSS. Il CoReMaR, invece, con il supporto scientifico del Centro Sovraziendale e dei PRN (tanto regionali che extra Regione), definisce i PDT ed i percorsi assistenziali per gli assistiti colpiti da MR con una ridottissima prevalenza (ultra rare).

Infine, la Regione Puglia, con proprio successivo provvedimento e condividendoli con le altre Regioni dell'Area Vasta⁷, si propone di definire i Protocolli Diagnostico-Terapeutici che saranno elaborati sulla base delle migliori evidenze scientifiche disponibili.

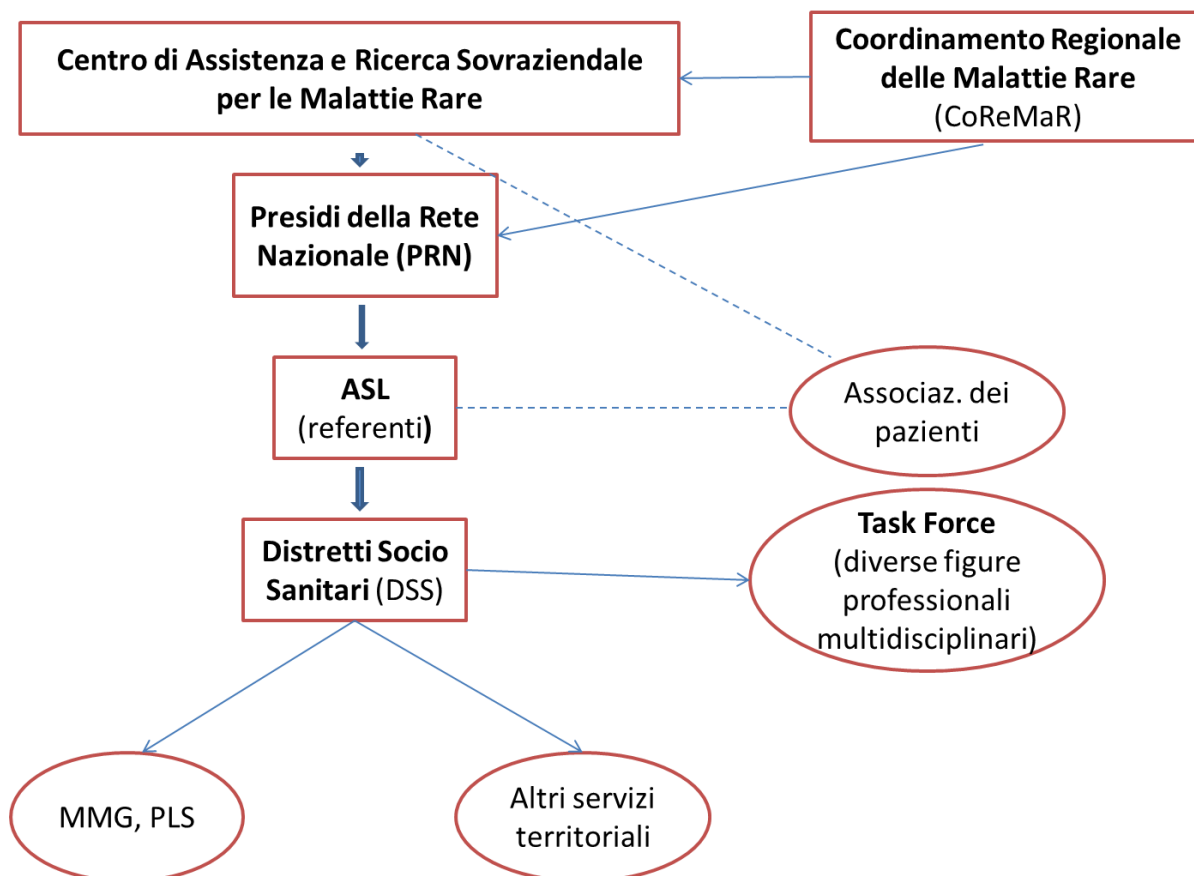
Un cenno a parte merita la convenzione tra l'Agenzia Regionale della Sanità della Puglia ed il Registro Malattie Rare del Veneto.

In particolare il CoReMaR ed il Registro Malattie Rare del Veneto «*collaboreranno tra loro per implementare anche in Puglia un sistema informativo delle malattie rare, che presenti funzionalità e struttura analoghe con quanto implementato nel Veneto, al fine di dotarsi di un unico, strutturalmente e logicamente condiviso, sistema di monitoraggio delle attività a supporto della presa in carico delle persone con malattie rare*». Il CoReMaR tende, difatti, ad assimilare il Registro della Puglia a quello del Veneto, poiché entrambi, oltre ad adempiere al compito di raccolta dei dati sulle MR, si sono posti come obiettivo l'assistenza al cittadino attraverso la sua presa in carico.

⁷ Fanno parte dell'Area Vasta, oltre alla Puglia, Veneto, Trentino Alto Adige, Friuli Venezia Giulia, Liguria, Emilia Romagna, Campania, Umbria e Sardegna.

Inoltre, grazie all'adesione al Registro del Veneto da parte delle altre Regioni dell'Area Vasta, la Puglia può beneficiare dell'esperienza non solo del Veneto ma anche di quella delle altre Regioni che come essa hanno deciso di aderire a tale Registro.

Figura 4
La rete per le MR in Puglia



Fonte: elaborazione C.R.E.A. Sanità

Considerazioni

Lo spirito che sta alla base dell'emanazione del Decreto Ministeriale 279/2001 appare evidente: strutturare, tanto a livello nazionale, quanto regionale, una rete che si prenda cura dei soggetti con malattia rara e, allo stesso tempo, raccolga, coordini e valuti le informazioni provenienti da fonti diverse (Aziende Sanitarie, Associazioni dei pazienti, etc...).

Sebbene l'analisi si sia concentrata in 4 Regioni, come risulta evidente dalla lettura delle pagine precedenti, pur nel rispetto dello spirito della norma, l'implementazione della rete ha seguito percorsi tendenzialmente diversi.

Risulta anche evidente come non tutte le Regioni siano partite contemporaneamente e, quindi, questo spiega in parte le differenze di sviluppo del modello. Non solo, neppure i "soggetti" coinvolti e gli strumenti a tutela della persona affetta da patologia rara messi in campo appaiono sovrapponibili.

In particolare, Lombardia e Toscana hanno iniziato a promuovere la rete già a partire dai primi anni successivi al 2001, e, dunque, immediatamente dopo la diffusione del Decreto Ministeriale.

Sardegna e Puglia sono partite in ritardo e con un modello meno strutturato e completo, sebbene la Puglia in tempi assolutamente recenti (il 10.2.2015) abbia, con l'emanazione della DGR n. 158, colmato (almeno sulla carta) parte del *gap* rispetto a Toscana e Lombardia.

Come detto, quindi, mentre Toscana e Lombardia presentano una organizzazione in tema di MR "operativa" da tempo, e come tale già parzialmente valutabile, per Sardegna e Puglia ci troviamo di fronte a dei modelli organizzativi in continuo divenire. Peraltro, soprattutto per la Puglia, con la pubblicazione delle recentissime linee guida, si è passati da una fase di sperimentazione, ad una fase di vera e propria messa a regime, di cui si dovrebbero vedere i primi esiti in tempi rapidi.

Nello specifico delle scelte adottate, si noti che mentre tutte identificano, in generale, come punti di forza del proprio modello assistenziale dedicato alle MR la tracciabilità dei percorsi diagnostici terapeutici ed il registro delle MR (dal quale è possibile ricavare informazioni sulla epidemiologia delle malattie stesse), Lombardia e Toscana hanno investito molto nella definizione puntuale dei percorsi diagnostici terapeutici assistenziali: la formulazione di PDTA ha il pregio di assicurare omogeneità nei criteri di individuazione della malattia, omogeneità dei criteri diagnostici, terapeutici e di *follow-up*.

Puglia e Sardegna, sebbene sia nelle intenzioni dei loro legislatori, non hanno ancora emanato alcun provvedimento avente ad oggetto la formulazione esplicita di PDTA.

In ogni caso la definizione dei PDTA non solo dovrebbe assicurare l'appropriatezza delle cure, ma dovrebbe anche garantire l'uguaglianza di trattamento tra gli assistiti nelle varie Regioni italiane, ovvero dovrebbe generare dei vantaggi anche in termini di organizzazione per i SSR: quali il miglioramento degli esiti, ma anche maggiore appropriatezza e quindi riduzione, conseguentemente, dei costi.

Si noti ancora che Sardegna e Puglia, anziché sviluppare un proprio Registro regionale, come fatto da Toscana e Lombardia, hanno valutato appropriata l'adesione al registro del Veneto, per aspetti epidemiologici e di presa in carico del paziente, sia da un punto di vista metodologico che tecnico: tale adesione rappresenterà, senza alcun dubbio, un valido strumento di supporto alla condivisione delle informazioni tra le Regioni aderenti all'Area Vasta; la scelta appare coerente con la necessità di sfruttare, da parte delle Regioni partite in ritardo, l'esperienza accumulata nelle Regioni più sviluppate.

In particolare, la Puglia e la Sardegna tendono a voler implementare una strategia regionale in linea con quella delle altre Regioni: si delinea quindi la possibilità della creazione di una strategia unica, globale e di lungo termine che permetterà di assicurare la continuità ed il coordinamento dell'assistenza.

Altro aspetto peculiare è che la legge nazionale ha in generale previsto la creazione di un unico Centro di riferimento/coordinamento regionale: la Toscana, invece, come sopra ricordato, distinguendosi in ciò dalle altre Regioni, ha puntato su un modello "diffuso", con più Strutture di Coordinamento, suddivise per gruppi di patologie.

Solo con il tempo sarà possibile valutare pregi e difetti delle diverse modalità, in particolare da una parte l'effetto sulla facilità di contatto da parte dei pazienti e delle famiglie e, dall'altra, sul coordinamento tra i vari nodi della rete e sul controllo regionale dell'attività dei Presidi competenti per i vari gruppi di patologie.

Da quanto è stato possibile raccogliere, sembra che attualmente una delle maggiori criticità ravvisabile nel funzionamento delle reti sia legata ai difetti di contatto con gli ospedali di riferimento: sarà, quindi, necessario realizzare un maggior coordinamento tra i nodi della rete. Ma queste difficoltà potrebbero, con buona probabilità, essere in parte superate insistendo sulla comunicazione e sull'informazione dei professionisti sanitari: l'importanza della formazione ed informazione, allo stato attuale ed in molte realtà, sembra però essere assolutamente sottostimata.

Un ulteriore aspetto degno di nota è che, per quanto riguarda nello specifico la Toscana, l'iscrizione al Registro e la comunicazione dei dati avvengono solo su base volontaria: ossia il medico una volta che diagnostica un nuovo caso di paziente con malattia rara non è obbligato ad inserirlo nel Registro; ci sono, quindi, nei fatti strutture che non partecipano all'implementazione della rete e alla diffusione dei dati, producendo, conseguentemente, una sottostima del fenomeno delle MR. Di contro, in Lombardia, la normativa regionale prevede "l'obbligo" di inserimento dei nuovi casi di malattia rara nel Registro regionale da parte del medico del Presidio che ha fatto la diagnosi; in particolare, sebbene nessuna sanzione sia prevista in caso di inadempienza, i medici, adeguatamente formati sulla necessità di una corretta implementazione del registro regionale, assolvono quasi esaustivamente questo loro compito.

In aggiunta, va sottolineato come in tutte le Regioni si proclama la necessità di un maggior coinvolgimento dei servizi territoriali e, dunque, delle ASL nella gestione del paziente con malattia rara, e questo al fine di assicurare che la presa in carico sia globale e condivisa tra tutte le figure professionali coinvolte nel processo di cura: nella realtà, il concetto di approccio multidisciplinare alle cure sembra non essere ancora del tutto radicato nelle diverse realtà regionali e ciò determina sia il rischio di una eccessiva parcellizzazione dei percorsi diagnostico-terapeutici, che quello di un arresto del percorso stesso con conseguente perdita di punti di riferimento da parte del paziente, delle sue Associazioni e dei suoi familiari.

In particolare, ancora non sembrano ben definiti gli snodi di collegamento e coordinamento fra le varie articolazioni territoriali (*in primis* medicina di base e Distretti) e fra queste e i Centri di riferimento.

In prospettiva, grande interesse avrà lo sviluppo del ruolo degli organismi “intermedi”, non citati esplicitamente nel PNMR, ma che alcune Regioni stanno prevedendo come, ad esempio, le Strutture di Coordinamento dei Presidi implementate a livello toscano. In particolare, l’attività di tali Strutture garantisce l’applicazione omogenea, laddove possibile, dei protocolli clinici di riferimento ed una qualità diffusa dell’assistenza fornita.

In buona sostanza, ognuna di queste Strutture ha il pregio di costituire il terminale per gruppi di patologie specifiche (ad esempio quelle neurologiche, metaboliche o pneumologiche, etc...) e, dunque, di essere adeguatamente formata ed informata sulla specifica malattia o gruppo di malattie per le quali ha ottenuto la qualifica di centro di riferimento tanto da poter trasferire le proprie competenze ai Presidi periferici di cui coordina l’attività. In definitiva, tali Strutture, attraverso i Presidi, rappresentano il punto cardine e di riferimento dell’organizzazione regionale in tema di percorsi assistenziali. In Puglia, invece, le strutture di coordinamento sono addirittura previste a due livelli, essendo state esplicitamente previste anche le *Task force* a livello aziendale: il referente della *Task force* (il medico del Distretto che ne fa parte) funge da anello di collegamento e di snodo con gli altri attori della “filiera territoriale”: coopera con gli altri specialisti e servizi del territorio coordinandone le attività, al fine di assicurare l’erogazione delle prestazioni necessarie alla presa in carico della persona con malattia rara.

Queste strutture intermedie possono evidentemente avere un ruolo fondamentale di raccordo, sebbene debbano ancora essere chiariti i flussi informativi che potranno condividere e le regole di “ingaggio” con le altre articolazioni organizzative regionali.

In prospettiva, è lecito chiedersi quale sarà l’impatto del PNMR: si noti che, sebbene con alcune non irrilevanti differenze, i modelli regionali sembrano avere già scontato le indicazioni generali del Piano; le differenze, quindi, potrebbero essere lette come scelte implementative e adattamenti alle specifiche realtà regionali, per le quali il Piano ha ritenuto di lasciare ampia autonomia alle Regioni, come è dimostrato dal suo fermarsi alla indicazione degli obiettivi, senza addentrarsi nelle scelte operative. Non di meno, la mancanza in alcuni casi di indicazioni sui “requisiti minimi”, rischia di cristallizzare situazioni di carente confrontabilità dei dati generati nella rete, come l’esempio della obbligatorietà o meno della registrazione fa intravedere.

5. Le esperienze aziendali

Come anticipato nella descrizione della metodologia impiegata, per la raccolta dei dati a livello aziendale è stato predisposto un protocollo che ha guidato nella rilevazione delle esperienze in tema di sviluppo di sistemi organizzativi riconducibili alle indicazioni contenute nel Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016.

Le Aziende dove è stata condotta la rilevazione sono l'ASL di Brescia, l'AUSL 8 Arezzo, l'ASL 8 Cagliari e l'ASL di Taranto, appartenenti alle Regioni sopra analizzate, prescelte in quanto "rappresentative" di modelli di SSR con caratteristiche diverse.

Si ricorda che la rilevazione è stata effettuata *on site* con interviste *one-to-one* al *top management* su quattro temi principali previsti nel Piano: rete e sua organizzazione, PDTA, formazione e prevenzione (secondaria).

Prima di procedere con l'analisi va nuovamente rimarcato che le esperienze raccolte devono essere assunte come spunti di riflessione sull'adattamento delle risposte aziendali in contesti di organizzazione regionale difforni, non potendosi però assumere come perfettamente rappresentative delle realtà regionali in cui si situano.

A tale titolo è indicativo come l'esperienza della ASL di Brescia, di grande interesse per l'evoluzione raggiunta dai sistemi di presa in carico aziendali, si discosti, però, in generale da quelle di altre ASL della Regione. Infatti, in ossequio alla caratteristica essenziale del sistema sanitario lombardo, rinvenibile nella separazione tra soggetti acquirenti (ASL) e soggetti erogatori (cui afferiscono la generalità degli ospedali ed anche i poliambulatori specialistici, e soggetti privati accreditati), nella Regione le ASL hanno tipicamente previsto uno sportello informativo per malati rari, delegando alla rete tutte le altre attività. Di contro, la ASL di Brescia, ha attivato un suo Centro Territoriale per le Malattie Rare (CTMR), la cui struttura è stata già descritta nel Rapporto del I anno di attività dell'Osservatorio.

Si tratta di una «...*struttura di informazione ed orientamento a cui una persona con malattia rara e/o i suoi famigliari possono rivolgersi per avere informazioni sui Presidi ospedalieri più adeguati alla diagnosi e alla cura, per avere informazioni riguardo ai benefici sanitari ed assistenziali (esenzione ticket, tutele sociali, prestazioni sanitarie, assistenza specialistica riabilitativa e farmaceutica), per essere orientato all'interno della rete dei servizi sanitari, socio-sanitari ed assistenziali, per avere supporto e sostegno psicologico.*

Il Centro Territoriale per le Malattie Rare si relaziona con i Presidi di Rete, i Distretti socio-sanitari dell'ASL, con la rete territoriale dei servizi e con le Associazioni dei pazienti affetti da Malattie Rare»⁸.

Organizzazione della rete e gestione del malato raro

Ciò detto, per quanto concerne il tema del funzionamento della rete e la sua organizzazione, e prendendo spunto dall'esortazione del PNMR ad istituire contatti tra i Presidi di riferimento ed i servizi (ovvero i Distretti Socio-Sanitari) coinvolti nella presa in carico del paziente, possiamo osservare che nelle ASL di Brescia, Arezzo e Taranto pur essendo nei fatti molteplici i contatti fra le figure professionali coinvolte a vario titolo nel percorso di assistenza del soggetto con malattia rara (come ad esempio medici dei presidi, personale della ASL che eroga assistenza, assistenti sociali comunali, MMG e PLS), l'analisi ha permesso di apprezzare come tali rapporti non siano ancora formalizzati.

In quella aretina, in particolare, sebbene non sia stato formalizzato alcun percorso o modalità di contatto tra i vari attori coinvolti nella gestione del soggetto con malattia rara, gli operatori sanitari ritengono che la presa in carico di tale tipologia di paziente è, in ogni caso, assicurata.

⁸ Il CTMR differisce dagli sportelli MR delle altre ASL lombarde perché questi ultimi rappresentano solamente degli uffici informazioni. Il CTMR è l'unico centro che prevede anche un supporto psicologico e che ha fatto progetti sperimentali (come ad esempio la dote economica): si tratta di attività non assolutamente previste negli sportelli sulle MR attivati nelle rimanenti ASL del territorio lombardo. In aggiunta, nel CTMR sono presenti tre persone totalmente dedicate alle MR.

In quella di Taranto viene riferito che sovente accade che il PLS, nel caso di sospetto di malattia rara, contatti direttamente il DSS oppure indirizzi il soggetto al Centro Sovraziendale, tra i cui compiti vi è, come precedentemente osservato, quello di “smistare” i pazienti tra i vari Presidi di riferimento.

Per quanto riguarda la ASL 8 di Cagliari, invece, con l’entrata in vigore del nuovo Registro regionale (prevista per l’estate 2015), non solo tale contatto riceverà una veste ufficiale e formalizzata, ma sarà anche obbligatorio.

In merito al tema della condivisione delle informazioni tra il Presidio di riferimento ed il DSS dell’ASL di residenza del paziente, la ASL di Brescia - della quale abbiamo appena ricordato le caratteristiche peculiari - già oggi condivide le informazioni sui pazienti con malattia rara residenti nel proprio territorio con i Presidi di volta in volta coinvolti a seconda della patologia rara da trattare: questo passaggio di informazioni dall’Ospedale al territorio è assicurato dalle UCAM (Unità di Continuità Assistenziale Multidimensionale) del Distretto, attraverso un sistema di dimissioni protette che garantisce la continuità assistenziale al momento del ritorno nel luogo di residenza del paziente.

Anche nella ASL di Arezzo, è prevista una condivisione delle informazioni tra il Presidio ed il DDS di afferenza del paziente, sebbene tale condivisione non abbia però una veste formale: in ogni caso, le figure professionali coinvolte nel trasferimento di informazioni dal Presidio ospedaliero al territorio variano a seconda della malattia rara o del gruppo di malattie rare di cui trattasi.

Se fino all’emanazione della più volte richiamata DGR 158/2015 anche nella ASL di Taranto la condivisione delle informazioni con il DSS di residenza del paziente non era formalizzata, con l’entrata in vigore della novella disposizione è stato esattamente definito chi deve fare cosa: grazie alla catena di nodi della rete coinvolti, le informazioni condivise sono rese note dal Coordinamento regionale alle ASL, dalle ASL ai DSS e da questi al cittadino; in aggiunta, tramite l’affissione in tutte le ASL (ovvero in tutti gli ospedali PRN, in tutti gli ospedali non PRN e nei DSS) di poster

raffiguranti gli “ingranaggi del sistema”, l’informazione viene offerta, in maniera assolutamente schematica, anche al cittadino.

Nessun trasferimento “istituzionalizzato” di informazioni sulla situazione clinica del paziente è previsto tra la ASL 8 di Cagliari ed il Distretto di afferenza del malato raro: in effetti, ad oggi, il Distretto non riceve alcuna informazione sulla situazione clinica del malato raro da parte del Presidio di riferimento; è piuttosto il malato che fornisce direttamente queste informazioni al Distretto: non c’è, in definitiva, alcun passaggio telematico di notizie.

Per quanto concerne il passaggio di informazioni dal PLS al MMG nel momento della transizione del paziente dall’età pediatrica a quella adulta, pur essendo ritenuto un problema di notevole importanza (ed esplicitamente richiamato dal PNMR) soprattutto con riferimento alla continuità terapeutica ed assistenziale, allo stato attuale solo nella AUSL 8 di Arezzo (di quelle analizzate) PLS e MMG comunicano attivamente; nelle altre ASL coinvolte non sono state ancora implementate specifiche attività per evitare soluzioni di continuità, sebbene con l’emanazione della più volte ricordata DGR n. 158/2015, la Puglia abbia istituzionalizzato questo “passaggio di consegne”, che diventerà operativo a breve.

In generale, non si sono riscontrate istituzioni di ambulatori specifici per le MR dedicati agli adulti, come indicato nel PNMR; in effetti, nell’AUSL 8 di Arezzo i malati rari usufruiscono dei medesimi servizi (ambulatori, numeri verdi, etc.) di cui si servono i pazienti colpiti da malattia “non rara”, in ossequio alla filosofia che non sia corretto creare percorsi *ad hoc* (sia in termini di strutture che di percorsi assistenziali) specifici per i malati rari, in quanto trattasi, in ultima istanza, di malati “gestibili e governabili” all’interno dei medesimi circuiti dei pazienti “non rari”.

Nell’ASL di Taranto, sebbene non vi sia alcuna struttura dedicata ai malati rari adulti, come ricordato nelle pagine precedenti, a partire dal 2012 è stato indicato un referente della ASL per le MR, che interviene garantendo un coordinamento di tipo

operativo (non clinico): attualmente, questo avviene senza alcuna distinzione tra età pediatrica ed adulta.

Di contro l'ASL 8 di Cagliari ha servizi specifici (tutte le specialità dalla chirurgia all'oculistica), sebbene dedicati sia agli adulti che ai bambini affetti da patologie rare senza distinzioni.

Per quanto concerne il flusso di dati, in generale si rileva che l'implementazione - raccomandata dal Piano Nazionale Malattie Rare - di soluzioni tecnologiche (quali cartelle cliniche informatizzate, sistemi informativi dedicati per accessi a protocolli terapeutici per patologia, etc.) che garantiscano il trasferimento di competenze dalle strutture di riferimento (ovvero dal Presidio) a quelle che hanno in carico il paziente, a livello aziendale è ritenuta compito del Presidio di riferimento (tipicamente dell'Azienda ospedaliera).

Questa è certamente l'impostazione lombarda, mentre l'AUSL 8 di Arezzo (che ha al suo interno Presidi di riferimento) non ha ancora attivato soluzioni tecnologiche.

Quella di Cagliari ha, invece, realizzato in proprio soluzioni quali un servizio di contatto telefonico al bisogno attraverso un numero dedicato, e sistemi informativi dedicati (il portale MR).

Infine, per quanto attiene la Puglia, in seguito all'emanazione del "Patto di Intesa per la ricerca e la cura dei bambini e delle persone con malattie rare" del 20.2.2015, tutti gli attori firmatari (Regione, Università, UNIAMO etc.) si sono impegnati congiuntamente ad implementare soluzioni tecnologiche per il passaggio delle competenze e delle conoscenze dai Centri di riferimento alle strutture che hanno in carico il paziente, con particolare riferimento alla teleconsulenza; ulteriore modalità tecnologica avanzata prevista dalla Regione è quella del Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP). Nello specifico, il SIMaRRP permetterà, *in primis*, di elaborare il Registro regionale per le MR e, successivamente, consentirà anche ai vari PRN di comunicare fra loro sulla base dei PDTA individuati.

Sul piano economico-finanziario, la ASL di Brescia si è già dotata - così come in tempi recentissimi richiesto dal Piano Nazionale Malattie Rare - di strumenti amministrativi in grado di riconoscere e garantire la remunerazione delle prestazioni di consulenza a distanza dei Presidi di riferimento; in particolare, detti strumenti amministrativi contengono informazioni relativamente alle prescrizioni, alle tipologie di prestazioni erogate, alla quantità di prestazioni effettuate, alla remunerazione riconosciuta, etc. Questo tipo di informazioni vengono, peraltro, raccolte per tutti i pazienti e non solo per i malati rari.

Nelle rimanenti ASL oggetto di studio, invece, allo stato attuale non sono ancora stati adottati strumenti amministrativi finalizzati a garantire un'adeguata e congrua remunerazione delle prestazioni di consulenza a distanza dei Centri di riferimento.

In ogni caso, nella ASL di Taranto l'implementazione di questi dispositivi amministrativi per il riconoscimento e la remunerazione delle prestazioni a distanza è sancito come un obiettivo che deve essere raggiunto nel breve periodo.

Tra le varie raccomandazioni del Piano Nazionale Malattie Rare vi è, ancora, quella che esorta ad adottare strumenti amministrativi per la registrazione di quanto viene erogato dall'ASL di appartenenza del paziente. Al riguardo sia la ASL di Brescia che quella aretina impiegano i sistemi informativi routinari che rilevano quanto erogano a favore dei pazienti: si noti, quindi, che non si tratta di sistemi specifici per la rilevazione delle prestazioni effettuate a favore dei malati rari, ma di sistemi che catturano informazioni relative ad esempio ai ricoveri, alle prestazioni specialistiche e, più in generale, a tutte le prestazioni socio-sanitarie erogate a favore di tutti i pazienti, dalle quali è, poi, possibile ricavare i dati relativi ai malati rari attraverso il codice di esenzione nella ASL di Brescia e quello di esenzione e, in alcuni casi, attraverso il codice fiscale in quella di Arezzo. Nella ASL di Brescia, per i bambini con patologia particolarmente complessa, si sta valutando l'opportunità di una rilevazione dedicata, sperimentando un nuovo modello di raccolta dati.

Ad oggi, in effetti, ci sono diverse banche dati in ognuna delle quali è riportata una diversa informazione: ad esempio, in una sono registrati tutti i bambini che usufruiscono dell'ossigenoterapia, in un'altra quelli che beneficiano dell'assistenza domiciliare integrata (ADI), etc. L'obiettivo sarebbe quello di generare un'unica banca dati, ovvero un'unica fonte in cui confluiscono i dati provenienti dalle diverse fonti, permettendo di avere il quadro completo di quanto erogato e dei servizi che hanno in carico il singolo paziente.

Nelle ASL di Cagliari e Taranto, non sono attualmente presenti sistemi che assicurino la rilevazione delle prestazioni erogate a favore dei soggetti con malattia rara residenti nei loro territori. Tuttavia, quando la Convenzione con il Registro regionale del Veneto diventerà definitivamente operativa, ovvero quando anche Puglia⁹ e Sardegna avranno concluso l'implementazione del Registro, sarà possibile recuperare da quest'ultimo un'ampia serie di informazioni.

Per quanto riguarda la Puglia: informazioni relative al sistema delle prescrizioni, a quello della distribuzione e della somministrazione farmaci nonché dati riguardanti il sistema dei controlli clinici e, quindi, informazioni relative non solo a quanti sono nella citata Regione i malati rari e da cosa sono affetti, ma anche notizie relative al loro percorso di cura (ovvero i PDTA). Per quanto attiene nello specifico la Sardegna, invece, l'implementazione del Registro regionale consentirà di avere anzitutto informazioni di natura epidemiologica, ossia informazioni circa l'incidenza e la prevalenza delle MR in Sardegna, nonché permetterà la programmazione di interventi socio-sanitari mirati sulle esigenze del malato raro.

Ulteriore conseguenza della separazione tra soggetti acquirenti e soggetti erogatori di prestazioni sanitarie, tipica come visto del modello lombardo, è l'impossibilità per l'ASL di Brescia sia di impiegare il registro regionale come strumento di monitoraggio sia di implementarlo in quanto non Presidio.

⁹ Allo stato attuale in Puglia è stato completato il primo modulo del Sistema Informativo MR della Regione Puglia (SIMaRRP), ovvero quello relativo all'inserimento nel registro dei pazienti, mentre è in procinto di realizzazione il secondo, ossia quello relativo alla definizione dei PDTA.

L'AUSL 8 di Arezzo e quella di Taranto, per ottenere informazioni di natura epidemiologica nonché relative alla tempistica per la formulazione di diagnosi di malattia rara, “consultano” il registro regionale (sebbene quello pugliese sia in fase di “costruzione”).

La ASL 8 di Cagliari, invece, impiega attualmente il registro nazionale dal quale attinge innanzitutto informazioni di tipo epidemiologico ma anche notizie relative alla tempistica nella formulazione delle diagnosi definitive, etc.... ed a breve anche quello regionale (il quale, come già evidenziato, è in fase di implementazione e, in ogni caso, conterrà il *minimum data set* previsto a livello nazionale).

Implementazione di PDTA

Il secondo aspetto preso in analisi riguarda il grado di implementazione dei PDTA, che contengono le eventuali misure adottate per ridurre il rischio di ritardi nelle diagnosi, come anche il coinvolgimento della famiglie e gli eventuali supporti in denaro.

In nessuna delle ASL oggetto di indagine si è provveduto alla definizione di protocolli e percorsi assistenziali attraverso delibere formali.

In particolare, la ASL di Brescia si avvale dei percorsi diagnostici terapeutici-assistenziali emanati a livello regionale (è in corso la stesura di un PDTA locale per la SLA).

L'ASL aretina, dal canto suo, di volta in volta, di fronte ad un nuovo caso, attiva tutte le procedure e le prestazioni che la gestione di quello specifico caso richiede anche in assenza, come già sottolineato, di procedure formali: l'unico percorso assistenziale formalizzato, anche in questo caso, è quello relativo alla SLA.

Nell'ASL 8 di Cagliari, sebbene ancora non si sia provveduto all'emanazione di PDTA formali, nella pratica *routinaria* per alcune MR ci sono e sono normalmente impiegati (ad esempio nel caso della SLA, della talassemia, etc...).

Per quanto riguarda, infine, la ASL di Taranto gli unici percorsi formalizzati, ed in ogni caso a livello regionale, sono quelli relativi alla SLA ed alle malattie neurodegenerative.

Sull'aspetto del ritardo diagnostico, le ASL di Arezzo, Cagliari e Taranto, hanno ribadito che vengono svolti dei corsi di formazione, ma a livello regionale, rivolti a tutti gli operatori coinvolti nel processo di cura delle persone con malattia rara: a tali corsi prendono parte sia gli specialisti ospedalieri che quelli che operano sul territorio, i MMG ed i PLS, le Associazioni dei pazienti e loro familiari, i *caregiver*, etc...

A livello aziendale, la ASL di Cagliari, insieme al Centro di Coordinamento Regionale ed alla Regione, ogni anno organizza un evento informativo e formativo sulle MR: ne è un esempio il Congresso organizzato in occasione della Giornata delle MR.

In Toscana, invece, sono molto forti le Associazioni del volontariato che spesso si fanno promotrici di corsi di formazione anche per i *caregiver*.

Infine, nella ASL di Brescia, non sono a conoscenza se, così come raccomandato nel Piano Nazionale Malattie Rare, nei vari Presidi di riferimento siano state implementate azioni, che spettano ai Presidi della rete, atte a ridurre i frequenti ritardi nelle diagnosi.

Il Piano Nazionale Malattie Rare raccomanda, per i casi particolarmente complessi, di realizzare il coordinamento degli interventi multidisciplinari.

Nella ASL di Brescia, in quella di Arezzo ed in quella di Cagliari, benché non siano attualmente formalizzate, si riscontrano collaborazioni consolidate tra gli specialisti della rete: pediatra, genetista, clinico, fisiatra, etc.

Nella ASL di Taranto, invece, il coordinamento delle varie attività, ovvero delle varie figure professionali coinvolte nella gestione del paziente, è formalmente assicurato dalla UVM (Unità di Valutazione Multidimensionale) che si riunisce tutte le volte ci

sia da analizzare e valutare un nuovo caso e per la stesura del PAI (Piano Assistenziale Individualizzato).

Come suggerito nel Piano Nazionale Malattie Rare, l'ASL di Brescia ha già previsto misure di sostegno alla famiglia e/o al *caregiver* che si prendono cura della persona con malattia rara particolarmente complessa e che richiede un elevato impegno assistenziale. La ASL, tramite il CTMR, ha sperimentato, nel 2010 e 2012 l'erogazione di una dote economica (sostenuta e garantita da un finanziamento regionale). Attualmente, invece, il CTMR garantisce anche l'erogazione di integratori, prodotti dermatologici, ausili etc. non previsti dal SSN, ma considerati indispensabili ed insostituibili per i pazienti. Infine, la ASL assicura supporto psicologico al paziente ed alla sua famiglia.

Anche l'ASL aretina assicura un sostegno psicologico ed assistenziale, tutte le volte che ve ne sia la necessità, ai familiari e/o al *caregiver* che si prendono cura del soggetto con malattia rara: trattasi, nuovamente, di una attività non codificata e standardizzata. Il beneficio economico è previsto nel momento in cui al paziente venga assicurata l'Assistenza Domiciliare Integrata (ADI), ma trattasi di una provvidenza economica garantita dai Comuni. Nell'ASL 8 di Cagliari, in materia di sostegno alla famiglia e/o al *caregiver* che si prende cura della persona con malattia rara, è prevista l'erogazione di benefici economici: l'ammontare della provvidenza economica è proporzionata alla gravità della situazione ed il sostegno di tipo psicologico e assistenziale, è garantito dal Presidio di riferimento, ossia dal reparto o dal Centro di coordinamento che ha in carico il paziente.

Infine, su questo fronte anche la ASL di Taranto ha previsto, come del resto è prevista su tutto il territorio regionale, l'erogazione di benefici economici: in particolare, è stato previsto solo per SLA, SMA e affini, un assegno mensile di importo variabile dipendente dalla gravità del soggetto a favore della famiglia e/o del *caregiver* e, in aggiunta, a partire dal 2014 per i non autosufficienti gravissimi è stato istituito un assegno mensile di importo pari a € 600,00. Allo stato attuale, invece, la

ASL non fornisce alcun sostegno di tipo psicologico, eccetto che nella rete SLA e per le malattie neurodegenerative.

Una delle principali raccomandazioni del Piano Nazionale Malattie Rare verte sulla possibilità che le prestazioni indicate nel piano assistenziale del paziente vengano fornite preferibilmente presso gli ospedali o presso i servizi territoriali prossimi al luogo di residenza del paziente.

A questo riguardo l'ASL di Brescia e quella di Cagliari, essendo stata formalizzata la citata raccomandazione con delibere regionali¹⁰ e con riferimento a tutte le MR, assicurano che il paziente venga trattato negli ospedali e nelle strutture territoriali più prossimi al luogo di residenza. Anche l'ASL di Taranto e quella di Arezzo, per quanto possibile, agevolano la presa in carico del soggetto da parte dei servizi (sia ospedalieri che territoriali) più vicini al suo luogo di vita: si tratta, in ogni caso, di un approccio non standardizzato e non formalizzato.

Da parte dell'AUSL 8 di Arezzo c'è una forte valorizzazione delle zone distretto periferico territoriali per assicurare che il paziente abbia il minor disagio possibile negli spostamenti.

In merito alla libertà o meno di un paziente residente nel loro territorio di competenza di farsi curare in un Presidio di riferimento fuori Regione, in tutte le Aziende sanitarie intervistate vige, ovviamente, l'assoluta libertà del paziente di scegliere il luogo dove curarsi: quando si verificano questi casi, la ASL provvede al pagamento della compensazione interregionale.

Il referente della ASL 8 di Cagliari ha, in aggiunta, specificato che se il paziente con malattia rara decidesse di farsi curare in un Presidio di riferimento fuori

¹⁰ Per la Lombardia si tratta della DRG n. 8884 del 2009. In particolare, nella citata deliberazione viene affermato: «...Di agevolare i Percorsi Assistenziali degli utenti affetti da Malattie Rare consentendo la somministrazione ambulatoriale di Terapie innovative ad alto costo anche nei Presidi Ospedalieri non appartenenti alla Rete delle Malattie Rare, ma di afferenza territoriale degli utenti stessi per le problematiche di assistenza corrente, purché funzionalmente collegati ai Presidi della Rete Malattie Rare attraverso precisi indirizzi e consegne per la presa in carico specifica per la somministrazione di farmaci ed il monitoraggio abituale, restando in carico ai Presidi della Rete Malattie Rare la sorveglianza periodica e la definizione degli specifici Percorsi Diagnostici, Terapeutici ed Assistenziali».

Regione - pur essendoci l'offerta in Regione per la specifica patologia - deve ottenere l'autorizzazione della ASL di appartenenza, poiché, in caso di rifiuto del permesso da parte di quest'ultima, rimarrebbero a suo carico le spese di viaggio e di soggiorno.

Per quanto riguarda la Puglia, poi, è doveroso ricordare che secondo una legge regionale, qualora nella Regione sia presente un Presidio per la patologia da cui è affetto il malato e quest'ultimo decide in ogni caso di farsi curare e seguire da un Presidio fuori Regione, anche se minorenni, non ha diritto al rimborso delle spese di trasporto, viaggio e soggiorno; viceversa, se nella Regione non vi è un Presidio per la patologia da cui è affetto il paziente e quest'ultimo è minorenne e decide di andare a farsi seguire in una struttura fuori Regione ottiene il rimborso delle suddette spese.

Realizzazione attività formative

La terza area indagata è quella della formazione, ambito al quale il PNMR attribuisce molta importanza.

Qualcosa è stato già anticipato in tema di formazione per contrastare il ritardo diagnostico ma, più in generale, si possono osservare notevoli difformità nelle modalità con cui le ASL coinvolte stanno affrontando il tema.

In particolare, l'ASL di Brescia realizza attività formative, ma senza una frequenza prestabilita: quando viene fatta la formazione ai MMG ed ai PLS, ad esempio, vengono inseriti dei moduli, individuati volta per volta, sulle MR; vi è, poi, una scuola di assistenza familiare dedicata alle cronicità e, quindi, anche alle MR. Le tematiche affrontate durante i corsi formativi riguardano aspetti diagnostici, terapeutici, assistenziali, ospedalieri/territoriali nonché aspetti legati anche alla tutela della persona con patologia rara. E' anche prevista un'attività formativa dedicata ai *caregiver*: sempre più spesso i familiari e coloro che concorrono ad assistere a domicilio persone con malattia rara, sono impegnati per rispondere a bisogni di base, quali curare l'igiene e la pulizia personale, l'alimentazione, la promozione del

movimento; tale impegno deve essere supportato da sostegno, indicazioni di comportamento e chiari punti di riferimento.

Nella AUSL 8 di Arezzo vengono svolti in media 2/3 eventi formativi all'anno e sono indirizzati a tutte le categorie professionali (professionisti sanitari e socio-sanitari, MMG/PLS, etc..) a vario titolo coinvolte nella gestione del malato raro; in particolare, i corsi affrontano tutte le tematiche e tutte le problematiche collegate alla *governance* di patologie che hanno la caratteristica, appunto, di essere rare. Sono stati anche attivati dei percorsi di formazione sulla SLA e su certe tipologie di demenza (quali le demenze non-Alzheimer) rivolti ai *caregiver*.

Nella ASL 8 di Cagliari, la formazione viene svolta con una frequenza variabile: è garantito, però, almeno un evento formativo all'anno. Quest'ultimo è rivolto a tutti gli operatori socio-sanitari coinvolti nel processo di cura, alle famiglie, ai pazienti e alle loro Associazioni ed è tenuto sia dai professionisti dei Presidi di riferimento che da professionisti esterni. Secondo i referenti della ASL 8 di Cagliari tutte le figure professionali sono coinvolte nella formazione e non ci sono aree inerenti le MR scoperte, ovvero alle quali non sia dato spazio nei percorsi formativi: in effetti, in tali eventi vengono enucleate e sviscerate tutte le tematiche connesse alla gestione delle MR.

Sono realizzati all'interno dell'ASL anche percorsi formativi per i *caregiver*, ma non con riferimento a tutte le MR, bensì solo per alcune di esse o gruppi di esse: generalmente i *caregiver* vengono formati sulla gestione della SLA e di tutte quelle patologie che richiedono un utilizzo intensivo dell'Assistenza Domiciliare Integrata.

Attualmente, gli unici corsi formativi che sono stati svolti nella ASL di Taranto sono stati organizzati dalla Regione e sono stati rivolti esclusivamente ai componenti della *Task Force* MR dei DSS. I componenti della *Task Force* sono stati "istruiti" attraverso un corso di formazione itinerante che si è svolto nei 49 DSS regionali e, quindi, anche nei 7 Distretti della ASL di Taranto; rivolto ai PLS (e conseguentemente anche a quelli della ASL di Taranto) c'è stato il corso formativo

“Il conoscere per assistere” ed è previsto che ne vengano realizzati altri. Per i *caregiver* (e nello specifico per gli operatori socio-sanitari), invece, sono previsti, all'interno della ASL, dei corsi periodici e formalizzati sulla tracheobroncoaspirazione, sulle malattie neurodegenerative e su come avvicinarsi e rapportarsi da un punto di vista psicologico al paziente con malattia rara.

Dal punto di vista dell'organizzazione, l'attività formativa può essere promossa sia direttamente dall'Azienda sanitaria sia dalla Regione, così come può essere organizzata da soggetti (profit o no-profit) non istituzionali. I corsi formativi realizzati nella ASL di Brescia, in quella di Cagliari ed in quella di Arezzo sono pianificati ed organizzati sia dalla Regione che direttamente dall'Azienda. Nell'ASL 8 di Cagliari l'attività formativa è stata anche promossa da soggetti non istituzionali, sia profit che non-profit.

Nella ASL di Taranto, attualmente, i corsi formativi sono programmati in via esclusiva dal CoReMaR.

La partecipazione ai percorsi formativi nella ASL di Brescia, Taranto e Arezzo è stata ritenuta assolutamente soddisfacente e non sono stati riscontrati problemi di adesione da parte di particolari categorie (come ad esempio MMG, PLS, etc..).

Nella ASL cagliaritana, invece, rispetto alle attività di formazione che fino ad oggi sono state realizzate, è stato possibile ravvisare problemi di partecipazione in alcune aree specifiche: è il caso, ad esempio, della scarsa partecipazione ai corsi formativi sulle MR da parte dei MMG.

Infine, per quanto riguarda i percorsi assistenziali, alle ASL intervistate è stato anche chiesto se abbiano dei rapporti con le istituzioni scolastiche del bambino con patologia rara e se tali rapporti siano corredati di una “veste formale”. Le risposte fanno emergere, anche in questo caso, differenze rilevanti nell'approcciarsi al fenomeno delle MR.

In particolare, l'ASL di Brescia ha predisposto un protocollo per assicurare la somministrazione dei farmaci da parte delle insegnanti durante l'orario scolastico

(non solo per i malati rari); l'Azienda aretina ha contatti con gli istituti scolastici, ma si tratta di rapporti assolutamente informali ed occasionali; infine, le ASL di Taranto e quella di Cagliari non hanno ancora instaurato alcun tipo di rapporto/contatto, sia formalizzato che non formalizzato, con le istituzioni scolastiche in tema di MR.

Implementazione delle attività di prevenzione secondaria

Da ultimo sono state analizzate le azioni intraprese in tema di prevenzione secondaria (*screening* neonatale e pre-natale) - il cui obiettivo prioritario è quello di aumentare le opportunità di diagnosi precoce.

In generale, tali attività sono svolte dal Presidio di riferimento e quindi non tutte le ASL intervistate dispongono di informazioni complete a tale proposito.

Con il *caveat* precedente, osserviamo che per quanto concerne l'implementazione di programmi di *screening* neonatale, così come raccomandati nel Piano Nazionale Malattie Rare, nella ASL di Arezzo vengono implementati i programmi di *screening* neonatale previsti dalla Regione Toscana, così come in quella di Cagliari questa attività viene svolta gratuitamente subito dopo il parto e solo una piccola percentuale di genitori (circa il 10,0%) decide di non sottoporre il proprio figlio a tale tipo di *screening*: il paziente viene ricontattato successivamente dal Presidio in caso di risultato positivo del test. Nella ASL di Taranto si tratta, invece, di una attività ancora *in itinere*.

Per le MR di origine genetica, qualora ne venga ravvisata la necessità, in tutte le ASL è previsto che vengano effettuate indagini anche sui familiari per individuare precocemente i soggetti presintomatici e valutarne il rischio riproduttivo. Nella ASL cagliaritano, questa tipologia di accertamenti¹¹ è compito dello specialista ospedaliero che per l'espletamento del proprio compito si avvale della consulenza genetica e dell'analisi molecolare.

¹¹ Si tratta di prestazioni che vengono fornite gratuitamente e comunque sono accertamenti effettuati solo sui familiari di primo grado.

Per quanto riguarda, invece, la diagnosi prenatale, anch'essa vivamente raccomandata nel Piano Nazionale Malattie Rare, la ASL di Taranto e quella di Cagliari la eseguono esclusivamente sulle coppie a rischio. Nell'Azienda cagliaritano, la diagnosi prenatale viene fatta, ad esempio, sulle coppie a rischio talassemia, sulle coppie che presentano familiarità con determinate patologie rare, elevata età della madre, etc...In aggiunta, nella ASL di Cagliari viene anche eseguito lo *screening* morfologico prenatale per i casi a potenziale rischio, con particolare attenzione al rischio di malformazioni.

Considerazioni

Dallo studio emerge come le ASL coinvolte nelle analisi abbiamo già provveduto ad affrontare numerosi punti chiave dell'implementazione del PNMR, nel rispetto delle indicazioni da esso fornite, ma con adattamenti alle esigenze e peculiarità locali.

In particolare, se si considera che una delle maggiori criticità connesse alla gestione delle MR è la parcellizzazione dei percorsi assistenziali generata dalla difficile comunicazione tra i servizi coinvolti nel processo di cura (Presidi, servizi territoriali, etc.), appare d'immediata evidenza che la condivisione delle informazioni fra PDR e i DSS di residenza dei pazienti - più o meno formalizzata - attuata sia dalla ASL di Brescia che da quella di Taranto e di Arezzo, rappresenta un innegabile punto di forza ed una leva per il superamento della citata frammentazione delle informazioni e, dunque, del percorso di cura. Di contro, il mancato passaggio di informazioni tra la ASL 8 di Cagliari ed il DDS di residenza del paziente lascia trasparire un punto di debolezza nell'organizzazione.

Sempre su questo tema, un punto di innegabile forza per la ASL di Brescia è l'implementazione del CTMR (Centro Territoriale MR), che si configura come un servizio di collegamento ed integrazione tra i diversi snodi di una rete sanitario-assistenziale articolata e complessa. In particolare, il CTMR svolge un ruolo di coordinamento locale per gli operatori socio-sanitari sulle diverse tematiche

relative alla diagnosi, cura ed assistenza delle MR, agevolando la comunicazione tra il Presidio di riferimento e la rimanente realtà socio-sanitaria.

Andrà verificato in prospettiva se la *Task Force* prevista nel modello pugliese avrà la stessa efficacia.

Un evidente punto critico per tutte le ASL (esclusa forse quella di Arezzo) è rappresentato dalla mancanza di sistema formalizzato di “passaggio di consegne” dal PLS al MMG nel momento della transizione del paziente dall’età pediatrica a quella adulta: questo, come già evidenziato nel paragrafo precedente, potrebbe generare una mancanza di continuità assistenziale, impattando fortemente sulla qualità delle prestazioni sanitarie erogate, oltre a produrre nel paziente la percezione di “vuoto assistenziale” da parte dell’istituzione e determinare, con buona probabilità, costi più alti ed un’efficacia minore dei trattamenti, etc.

Ancora, ricordiamo che l’Azienda sanitaria aretina non si è dotata, così come esortato nel Piano, di un ambulatorio dedicato ai pazienti adulti con malattia rara: questa filosofia ha l’innegabile pregio della presa in carico di qualsiasi forma di malattia rara (in quanto il malato raro è, ritenuto un malato cronico e come tale trattabile nei medesimi circuiti del malato “non raro”). Conseguenza di questo *modus operandi*, tuttavia, è la non definizione di predefiniti percorsi assistenziali con il rischio di una non completa tracciabilità del percorso di cura effettuato.

Medesimo rischio riguarda anche la ASL di Taranto e quella di Cagliari poiché, ad oggi, al pari dell’Azienda ospedaliera aretina, non hanno adottato protocolli e percorsi assistenziali formali.

Si noti che in tutte le ASL analizzate sarebbe prevista l’erogazione di benefici economici e/o in natura a favore delle famiglie e dei *caregiver* che si prendono cura di malati particolarmente complessi. Tale fatto, tuttavia, presenta anche un aspetto di debolezza nel momento in cui l’Azienda sanitaria non riesce sempre, per mancanza di fondi, a dar seguito alle sperimentazioni intraprese come nel caso della ASL di

Brescia che attraverso il CTMR, come sopra ricordato, ha sperimentato nel 2010 e poi nel 2012 l'erogazione di una dote economica.

Sul fronte della formazione, poi, se quanto fino ad oggi realizzato nelle ASL di Brescia, Cagliari e Arezzo può essere ritenuto soddisfacente sia da un punto di vista qualitativo che quantitativo, la definitiva attuazione nelle citate Aziende delle raccomandazioni del Piano Nazionale Malattie Rare permetterà di indirizzare il paziente allo specialista del SSN in grado di formulare la diagnosi nel minor tempo possibile ed orientarlo, conseguentemente, verso lo specifico Presidio di riferimento.

Appare anche evidente come recentemente ci sia un potenziamento dell'offerta delle attività di *screening*, tanto neonatale quanto pre-natale, ritenuti di primaria importanza per il riconoscimento precoce sia dei feti che dei neonati affetti da MR allo scopo di indirizzare i genitori, in tempi assolutamente celeri, verso le strutture competenti per il trattamento di quella specifica patologia.

Nelle Aziende intervistate, l'attività di prevenzione secondaria, con particolare riferimento ai citati *screening*, sta ricevendo un forte impulso. In ogni caso, ad oggi, lo sviluppo delle attività di *screening* è già ad un livello soddisfacente nella ASL di Cagliari, mentre in quella di Taranto è ancora in fase embrionale e, dunque, apprezzabile solo in prospettiva. Si ricorda che tale attività non è svolta nella ASL di Brescia poiché su questa non insistono strutture ospedaliere.

6. La prospettiva dei pazienti¹²

Quanto più è complessa l'azione da pianificare e da coordinare, tanto più difficile è strutturarla.

Le MR proprio per la loro complessità per i loro diversi bisogni assistenziali, socio-sanitari e sociali necessitano di azioni innovative, multidisciplinari e multidimensionali, dinamiche e durature nel tempo.

Gli attori in gioco: l'associazionismo

L'associazionismo dei pazienti nasce dal confronto tra pazienti con le stesse patologie o gli stessi bisogni.

Poi, come un'azione di mutuo aiuto, si riesce a superare questa prima fase di interiorizzazione della malattia e si inizia a guardarsi attorno, a studiare i contesti dove si vive, la loro organizzazione e si inizia così a porre le prime istanze. Quelle istanze complesse a cui nessuno fino all'ora ha saputo dare risposta e che nascono dai bisogni quotidiani. La complessità di quell'istanza può essere affrontata solo in modo multidisciplinare, multidimensionale e di alto valore professionale. Il paziente diventa paziente "esperto" quando riesce a comprendere che se qualcosa non funziona è perché non è riuscito a trasferire in maniera professionale ciò che vorrebbe vedere realizzato per il soddisfacimento del suo bisogno.

Noi pazienti crediamo molto nella "Community per le MR" istituita su volontà dei pazienti, quali organismo multidisciplinare a cui partecipano tutte le rappresentanze dei portatori di interesse e che potrebbe essere paragonata al Comitato Nazionale per le MR previsto nel PNMR. Un luogo di incontro strutturato, dove tutti i portatori di interesse, passo dopo passo, riescono a costruire piccoli pezzetti risolutivi di un bisogno. Piccoli mattoncini da mettere a sistema, cercando il più possibile di standardizzarli ma liberi di essere applicabili in maniera personalizzata.

¹² A cura di Renza Barbon Galuppi, Uniamo

E' proprio con la "Community per le malattie rare" che è stata elaborata la definizione di "Centro di Competenza" e poi con altri progetti che prevedevano una modalità deliberativa partecipata, sono state elaborate le definizioni di Presa in Carico e di PDTA.

Finalmente tutti i portatori di interesse possono attingere a definizioni di riferimento chiare e precise, alle quali si aggiunge anche la definizione del "modello ideale di assistenza" elaborato in un contesto di empowerment individuale del paziente.

L'operatore sanitario: il medico PLS/MMG sul territorio e lo specialista del Centro/Presidio della rete

Criticità:

E' altrettanta consuetudine che il paziente e/o con lui il suo familiare, che più volte si reca dal medico, o da più medici, cercando di spiegare i suoi sintomi, non venga soddisfatto dalle risposte. Anzi, il più delle volte tra le sue spiegazioni traspare già un possibile sospetto diagnostico, ma nessuno lo percepisce, perché nessuno ascolta per comprendere quei segni e sintomi collegabili ad una patologia rara.

Ancor oggi il tempo di latenza dall'esordio del sintomo alla diagnosi è ancora lungo: la maggior parte della classe medica operante a livello territoriale non ha avuto modo di approfondire il tema delle MR durante i suoi studi universitari.

Criticità:

I medici specialisti di MR che fanno a capo alle unità operative presenti nel Centro/Presidio della rete, abituati a rispondere a azioni standardizzate basate solo ad esigenze di profitto aziendale, NON hanno la cultura di lavorare in equipe. Nello stesso tempo NON POSSONO lavorare in equipe perché quelle azioni di coordinamento, di confronto tra operatori professionali, risulta essere per l'azienda una perdita di tempo e di conseguenza anche economica.

Le Prospettive:

Istituzione di un DRG specifico calcolato sul bisogno assistenziale complesso.

E' necessario che quel pediatra/medico dell'adulto, coordinatore dell'equipe, specialista di quella malattia, abbia la possibilità di elaborare una diagnosi funzionale della malattia in tutte le sue fasi evolutive e di gestire la sua evoluzione anche nel passaggio dall'età pediatrica all'età adulta dove ad oggi alcune competenze specialistiche non sono presenti.

Ad agire sono sempre le persone che possono avere caratteristiche diverse a seconda della propria esperienza e del proprio ruolo ancor più quando le esperienze sono poche e non rientrano in azioni di sistema.

La buona riuscita di un'organizzazione di un sistema di servizi dipende sempre da come essa viene pianificata e strutturata.

Parliamo di "persone coinvolte" che riescono ad attivare idee e azioni rapportabili a buone pratiche trasferibili (come è il caso dell'ASL di Brescia che si contraddistingue per la particolare organizzazione territoriale offerta).

Parliamo di persone capaci con alta professionalità a svolgere quel ruolo assegnatole; come comunemente si dice: "la persona giusta al posto giusto". Ma quanto questo avviene nella pratica?

Integrazione ospedale-territorio:

Le prospettive:

Per una presa in carico globale del paziente, è necessario che le massime conoscenze vengano trasferite sul territorio dove la persona vive:

- il linguaggio scientifico specialistico deve essere capace di colloquiare con chi ha la patologia e/o con chi vive quotidianamente a fianco del paziente;

- un territorio strutturato, formato e consapevole che il suo intervento è parte di una catena che collega il paziente al centro di competenza;
- un territorio che sebbene risulti già sulla carta, risponda con responsabilità all'organizzazione del PDTA di quel paziente/famiglia dando segno di effettiva integrazione con l'Ospedale;
- un ospedale che deve essere in grado di organizzare prestazioni ambulatoriali multiprofessionali coordinate anche in una stessa giornata.

La prospettiva del paziente in Lombardia¹³

In linea teorica tutto quanto sancito da delibere e decreti regionali prende luogo e forma nel momento in cui le conoscenze e le informazioni sono di dominio pubblico, ciò non toglie che ancora un'ottimizzazione del sistema regionale merita di essere portato all'attenzione dei decisori pubblici, proprio nell'ottica di meglio supportare il paziente nella rete regionale e con maggiore efficienza delle risorse.

La regione Lombardia si avvale di ben 38 presidi accreditati, pur tenendo presente che gli accreditamenti iniziali sono stati fatti sulla base di autocandidature, tuttavia la Regione Lombardia grazie alla creazione di sottogruppi di lavoro ha potuto confrontarsi su criteri aggiuntivi nel corso degli anni che tenessero conto, non solo di requisiti prettamente tecnici e di comprovata esperienza specifica, ma di una visione globale di presa in carico del paziente e anche in termini di incidenza dei casi e servizi necessari.

Nel corso degli anni grazie alle registrazioni dei casi e quindi all'implementazione del registro, si è verificato con dati alla mano la presenza o meno dei pazienti nei vari presidi e si è così potuto passare anche ad una scrematura degli stessi togliendo anche l'accredito inizialmente dato.

¹³ A cura di Tommasina Iorno, Uniamo Lombardia

Si è visto come la logica dell'accreditamento del professionista o del singolo specialista sta lasciando spazio via via all'interpretazione dell'accreditamento della struttura intesa come sistema di organizzazione e presa in carico del percorso del paziente, grazie anche ad i nuovi input della Comunità Europea relativamente ai criteri per l'individuazione degli *European Reference Networks*.

Il recepimento da parte delle Regione di una norma nazionale sulla trasformazione dei Day Hospital in MAC (Macro attività Ambulatoriali ad Alta Complessità) ha portato inevitabilmente ad un disagio transitorio di interpretazione sul pacchetto prestazionale da approntare dal punto di vista clinico/medico ma per i pazienti, il cui accesso alle strutture ospedaliere era garantito da ricoveri ospedalieri riconosciuti tali in regime di DH e retribuiti come giornate di malattia, successivamente gli stessi pazienti hanno dovuto contrattare con i propri datori di lavori, permessi non retribuiti, ferie, permessi per chi titolare di riconoscimento di l. 104/92 (strumento non fruibile da tutti i malati rari) o altro.

Non tutti i presidi prevedono pacchetti di prestazioni complete e quindi agende riservate per esami di follow-up, diversi pazienti sono costretti a procedere autonomamente a prendersi appuntamenti attraverso CUP e o altro, forniti dallo stesso presidio o dal MMG di ricetta rossa, ovviamente non avendo corsie preferenziali se non quella dell'urgenza se è prevista dal caso.

Per quanto riguarda la "*transitional care*", pur essendoci delle buone pratiche da parte di alcuni presidi che hanno affrontato la questione grazie anche a stimoli ed incentivi da parte delle associazioni, stenta a decollare e a definirsi un percorso istituzionale, il tutto è lasciato a iniziative volontaristiche e di colleganza ove esistono collaborazioni preesistenti fra i pediatria delle strutture e i medici delle medicine degli adulti, comunque sempre sollecitati e stimolati dalle associazioni dei pazienti.

Relativamente ai PDTA, la Regione Lombardia ha approntato fino ad ora (ottobre 2015) 110 documenti redatti da circa 600 specialisti facenti parte della rete regionale con un 80% di copertura delle malattie rare conosciute in regione.

Un format previsto ha permesso di incanalare le informazioni riguardanti la definizione, l'epidemiologia, la fisiopatologia, criteri diagnostici e di terapia per le malattie rare considerate. Nonostante la completezza dei dati e la ricchezza di informazioni, è carente in pratica di presa di responsabilità di "CHI" deve fare "CHE COSA" e se il documento è vero che si deve rivolgere al paziente e non solo a clinici, dovrà nelle sue successive revisioni, essere inteso come una linea conduttrice ed informativa per il paziente e guidarlo nel suo percorso.

E' previsto il Piano Terapeutico per i pazienti affetti da malattie rare ma è solo un piano di terapie farmacologiche che comprende anche i farmaci in fascia C, che se inseriti nel Piano Terapeutico sono a totale carico del sistema sanitario regionale, diversamente i trattamenti non farmacologici ma necessari per alcune malattie non sono inseribili nel Piano Terapeutico e quindi dispensabili gratuitamente, ma sono a carico del paziente.

Rimane di fatto che in caso di ulteriori interventi sia riabilitativi che suppletivi, gli stessi sono somministrati/erogati attraverso altre istituzioni (Piano Riabilitativo Individuale in caso di interventi fisiatrici oppure altri modelli Es. Mod. 03 per ausili e protesi). Pertanto emerge la necessità di avere per il paziente un piano individuale terapeutico e assistenziale unico.

La prospettiva del paziente in Toscana¹⁴

Gli atti di indirizzo e la buona volontà della Regione Toscana nella costruzione del sistema sono espliciti a tutti.

¹⁴ A cura di Annalisa Scopinaro, Uniamo Toscana

Non sempre questo si traduce nei fatti in un miglioramento della qualità di vita dei pazienti.

Quello che è stato riscontrato in Regione Toscana è che con le nuove riorganizzazioni aziendali, che prevedono la riduzione drastica dei *day hospital*, i pazienti con malattia rara, che avevano prima raggruppate le principali visite in uno o due giorni l'anno di presenza in ospedale, sono costretti a prendere gli appuntamenti tramite CUP e ritornare tante volte quante sono gli appuntamenti.

L'eventuale medico che funge da “capofila” per la patologia non ha la possibilità di accesso a prenotazioni preferenziali on line per le visite di controllo previste dalle linee guida. Quindi nessuna semplificazione è prevista da questo punto di vista per il paziente malato raro.

Si riscontra poi spesso una incompleta competenza sulla singola patologia: molti centri di riferimento sono stati infatti scelti sulla carta, senza avere una reale consistenza di *case history* che potesse giustificare la scelta.

A nostro parere più che scegliere un singolo ospedale andrebbero cercate, per le specificità delle MR, le eccellenze regionali sulle singole necessità assistenziali: componendo così un puzzle che possa assicurare, se non la “comodità” delle visite in unico luogo, almeno l'elevata competenza della presa in carico.

La transizione età pediatrica-età adulta è molto spesso solo sulla carta; il passaggio della cartella clinica avviene in modo frettoloso (quando avviene e non deve essere lo stesso paziente o care giver a fungere da “postino”). Sarebbe auspicabile un sistema regionale integrato a livello nazionale che consentisse di conservare i documenti sanitari e sociali del paziente in unico server accessibile con password da qualsiasi postazione dotata di connessione internet e programma specifico di de-crittografia.

Il sistema di cartella clinica on line è stato sperimentato con molto successo in altre regioni italiane; fondamentale la messa in rete e la possibilità di condivisione dei dati con i sistemi già esistenti, per evitare di rimanere un'“isola” che non comunica con il resto del mondo.

La cartella clinica on line dovrebbe implementare il sistema del Registro Toscano, che si limita per ora a registrare quanto richiesto dall'ISS senza aggiungere informazioni ulteriori.

In definitiva, tutto il sistema andrebbe strutturato con una esplicitazione delle funzioni attribuite alle singole unità operative e una formale attribuzione di responsabilità: troppo spesso si rileva come il funzionamento o meno di determinati percorsi sia affidato alla buona volontà del singolo medico o specialista. Fino a che quella persona rimane nella posizione, magari le cose vanno anche bene; si apre il vuoto però se c'è un trasferimento.

La prospettiva del paziente in Sardegna¹⁵

Il percorso sviluppato dalla Regione Autonoma della Sardegna nelle politiche dedicate alle malattie rare ha subito negli ultimi anni importanti contraccolpi. Il principale di essi è il succedersi in breve tempo di giunte politiche di colore opposto che hanno messo subito mano a riforme del SSR eterogenee, a tutt'oggi mai completate. Il secondo contraccolpo, strettamente legato al precedente, è il notevole disavanzo finanziario del settore sanitario.

All'interno di questa cornice preoccupante per ogni cittadino-paziente raro sardo, sono intraprese azioni a volte di segno divergente che acuiscono il disagio patito dai pazienti.

Si attende la deliberazione formale dell'ultima revisione della rete regionale dei presidi per malattie rare, finalmente validata con il contributo delle associazioni di pazienti. È stata la prima volta che si è potuto validare il presidio della rete con la "certificazione" data dai pazienti e familiari assistiti. Tuttavia, questo documento rimane in attesa della pubblicazione.

Vi sono gravi problemi nel sistema informativo sanitario regionale. Congiuntamente alla volontà delle giunte politiche di riformare il SSR sono stati avviati e finanziati

15 A cura di Nicola Spinelli Casacchia, Uniamo Sardegna

grandi progetti di informatizzazione sanitaria, perlopiù mai completamente implementati e sostituiti da successivi sistemi che hanno subito la stessa sorte.

La conseguenza è una massa di dati inesatta che di fatto non è informativa, trattata da infrastrutture informatiche diverse che utilizzano standard diversi e pertanto non si parlano e non interagiscono.

Grandi aspettative sono riposte dai pazienti nei confronti del sistema informativo del consorzio di regioni che lo ha acquistato dalla Regione Veneto, ma si sottolinea che a fronte del primo atto di impegno del 2008, si è giunti al luglio 2015 per attivare il primo modulo con l'anagrafica del paziente raro. Si tratta senz'altro di un importante passo avanti, ma si attende il completamento del sistema con gli altri moduli.

Mancando un sistema informativo solido e capillare è evidente che la rete e le risorse operino con difficoltà. Non c'è scambio di dati e informazioni tra i presidi della rete, se non per tramite di rapporti amicali tra medici. I medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta hanno bisogno di una formazione più articolata e approfondita sulle malattie rare.

Le iniziative di formazione dei medici, o comunque degli operatori, sono molto apprezzate, ma sono troppo rare e discontinue. E ancor più raramente in queste iniziative formative sono coinvolte le associazioni e i pazienti rari. Tuttavia è proprio grazie alla volontà di medici e pazienti che si è creato il convegno regionale annuale sui problemi e le esperienze delle malattie rare in occasione della Giornata delle Malattie Rare.

In definitiva, bisogna ancora completare i presupposti per recepire efficacemente ed efficientemente le misure e le azioni previste nel Piano Nazionale Malattie Rare.

Nel frattempo rimangono irrisolti i nodi problematici spesso analoghi a quelli riscontrati in altre regioni poco "virtuose" su questo aspetto: grandi eccellenze singole sparse nella regione alternate a vuoti. E, ancora più grave, l'incapacità di trasferire a nuove generazioni questa buona competenza ed esperienza. E ancora la mancata continuità assistenziale tra l'età pediatrica e l'età adulta; la difficoltà da parte dei

pazienti a trovare le informazioni, difficoltà spesso condivisa dagli stessi operatori; la presa in carico del paziente che non va oltre la diagnosi e il trattamento farmacologico più importante.

Manca, quindi, un approccio globale, una visione strategica unitaria alle malattie rare, in luogo di ciò che esiste ora, ovvero una attenzione a determinate malattie o gruppi di malattie rare che per diverse ragioni sono diventate in qualche modo prioritarie. Nel riequilibrare questo approccio la ricostituzione del Comitato tecnico scientifico regionale per le malattie rare, che presenta nella sua composizione la presenza dei pazienti, darebbe un notevole contributo.

I malati rari sardi subiscono anche la conformazione geografica dell'isola, con ampie aree scarsamente popolate e servizi concentrati in pochi centri urbani. Ciò costituisce una peculiarità che andrebbe attentamente considerata da parte dei decisori pubblici nell'organizzazione ed erogazione dell'assistenza ai malati rari e ai familiari. Complice una rete stradale e di trasporti scadente, i malati rari sardi sono spesso costretti a spostarsi con mezzi propri, con aggravio economico poco considerato.

La prospettiva del paziente in Puglia¹⁶

La Regione Puglia attraverso una serie di atti deliberativi precedentemente menzionati, si è sicuramente orientata nello sforzo di organizzare un sistema di servizi che potesse essere rispondente ad un sistema complesso, sia nella pianificazione che nella strutturazione, quale quello delle malattie rare.

Nonostante questo sforzo meritorio di impostazione del sistema che focalizza le fasi più importanti del processo (fase 1: diagnosi, accertamento, attestazione del diritto all'assistenza e fase 2.: assistenza e monitoraggio) anche prendendo in considerazione i bisogni dei pazienti con MR e delle loro famiglie, a tutt'oggi la riorganizzazione formulata non riesce a migliorare la qualità di vita dei malati rari e delle loro famiglie, in quanto non ancora implementato.

¹⁶ A cura di Riccarda Scaringella, Uniamo Puglia

Ancora oggi, la maggior parte dei cittadini pugliesi affetti da una malattia rara e le loro famiglie si sentono disorientate, isolate e prive di sostegno nell'affrontare la dura realtà della ricerca di una diagnosi nel caso vi sia un sospetto di malattia rara. Inoltre, superata questa fase, la difficoltà di trovare risposte sul territorio ai bisogni quotidiani sanitari ed assistenziali richiesti dalla patologia rara diagnosticata, fa percepire le strutture e i servizi territoriali come “nemici” con i quali intraprendere una quotidiana e logorante lotta per il riconoscimento del diritto ad una cura ed assistenza dignitosa per se stessi o per i propri cari.

In questo contesto, sebbene il mondo associativo dei malati rari sia stato invitato e coinvolto nel processo di formazione ed informazione condotto dal Co.Re.Ma.R. fin dal 2011, in collaborazione con la rappresentanza dei malati rari, la Presidente di UNIAMO-FIMR, le stesse associazioni hanno avuto difficoltà ad approcciarsi alla complessità del sistema. Questo perché spesso la loro competenza e le loro necessità non si rapportavano ad una visione d'insieme, ma si focalizzavano sulle esigenze della singola patologia rara. Occorre riconoscere che il mondo associazionistico dei malati rari pugliese si è spesso approcciato in una visione unicamente di “pretesa” nei confronti del sistema e non di un ruolo di maggiore consapevolezza della forza della propria rappresentanza in virtù di tutte le competenze acquisite sul campo. Da questo punto di vista potrà essere un'utile sperimentazione quella della creazione di una “Rete” (in fase conclusiva) tra le associazioni di pazienti con malattia rara operanti nella Regione al fine di perorare la causa di obiettivi comuni condivisi.

Lo scopo di questa “Rete” è, da un lato, quello di stimolare le istituzioni preposte all'attivazione dei percorsi socio-sanitari ed assistenziali non ancora attivati, dall'altra quello di collaborare con tutti gli altri attori coinvolti nel processo affinché si realizzi la reale “presa in carico” dei malati rari e delle loro famiglie.

Ancora molti sono i nodi critici da sciogliere dal punto di vista del paziente.

Nonostante gli sforzi operati dal Co.Re.Ma.R. attraverso i corsi attivati per gli operatori e i responsabili nei PNR e nei DSS, tuttora vi è un *grande deficit culturale*

nei confronti delle malattie rare tra gli operatori: di grande importanza risulterà essere la scelta dei referenti di malattia rara per presidio ospedaliero, DSS, ASL, servizi territoriali. La rivoluzione culturale nell'ambito di un sistema anche ben delineato la fanno le singole persone, con le proprie competenze e sensibilità. Mettere le persone giuste al posto giusto da parte degli organi decisionali è di fondamentale importanza.

Migliorare l'informazione nei confronti del cittadino/paziente colpito da MR. e degli altri attori coinvolti. Maggiore implementazione.

Nei confronti del paziente in cerca di una diagnosi o di una cura, gli organismi deputati, in primis il Centro Sovraziendale, devono essere più presenti ed esaustivi nei compiti loro affidati, come *front-office* per i pazienti, anche potenziando il personale dedicato all'*auditing* attraverso il numero verde attivato e nell'accoglienza durante la consulenze genetiche. Questo consentirebbe di evitare molti ricoveri fuori Regione quando non necessario, perché è presente sul territorio un Presidio Ospedaliero che ha competenza per la diagnosi e/o per la cura, e di orientare nei Centri fuori Regione più appropriati, qualora non ve ne fossero sul territorio.

Occorre continuare nella formazione e informazione dei percorsi socio-sanitari previsti per le malattie rare nei confronti dei PLS e MMG: questo processo è stato avviato ma deve essere rafforzato, perché questi ultimi sono i primi attori che vengono in contatto con i pazienti e le loro famiglie. Tuttora il passaggio di consegne tra il PLS e il MMG avviene in maniera occasionale per volontà e sensibilità dei soggetti coinvolti (genitori/*caregiver* e medici) ma non è ancora "formalizzato" come previsto e come dovrebbe. Inoltre, anche quando i PLS e MMG riescono a svolgere i compiti loro affidati spesso non riescono a soddisfare le esigenze dei pazienti in quanto i servizi sul territorio sono lacunosi e diffusi e risentono di mancanze strutturali (Es.: servizi di riabilitazione, servizi di neuropsichiatria infantile, centri diurni).

Non sono presenti sul territorio regionale ambulatori per le malattie rare dedicati, sia per gli adulti che per i pazienti in età pediatrica.

Nella Delibera n.158 sono stati indicati i referenti ASL per le *malattie rare*, ma ancora non si riesce a garantire un coordinamento di tipo operativo dei vari interventi in favore dei *malati rari* e quando questo avviene tuttora non vi è una distinzione tra adulti e bambini.

Inoltre, per molte *malattie rare* di particolare complessità non c'è un *coordinamento degli interventi multidisciplinari*. Quindi per lo più i pazienti e le loro famiglie sono costretti a trovare soluzioni nei diversi ambiti specialistici, spesso dirigendosi fuori Regione, senza avere una figura di coordinamento sul territorio e questo alimenta il proprio senso di disagio ed inadeguatezza. Se sulla carta il coordinamento degli interventi è formalmente assicurato con l'attivazione dell'UVM della ASL di riferimento per la stesura del P.A.I. (Piano Assistenziale Individualizzato) non è previsto un sostegno globale alle famiglie e comunque non è previsto alcun supporto psicologico.

I rapporti tra i referenti ASL per i malati rari e la scuola non è stato ancora instaurato; spesso gli interventi degli operatori ASL all'interno dei P.E.I. per il percorso scolastico, sono qualitativamente non esaurienti e non riescono a fornire le giuste indicazioni per un percorso didattico dimensionato sulle particolarità dell'alunno, lasciando gli insegnanti e i genitori "senza guida".

Un capitolo a parte meritano i PTDA: non si è provveduto alla definizione di protocolli e percorsi assistenziali attraverso delibere formali.

La concreta speranza del paziente.

Nonostante tutti gli aspetti ancora critici finora enumerati non mancano però spiragli per una prospettiva positiva per il futuro, alla luce della Delibera n. 158/2015. L'indicazione di un'attribuzione formale di responsabilità ai soggetti coinvolti in questo processo (chi fa che cosa) lascia ben sperare in una implementazione del sistema più coerente e rispondente ai bisogni del cittadino/paziente affetto da malattia

rara e delle loro famiglie; infine, anche un maggiore coinvolgimento delle associazioni di malati rari in un ruolo più attivo, attraverso attività formative che consentano loro di essere più competenti, può essere la spinta per realizzare la reale e tanto auspicata “presa in carico” del paziente affetto da *malattia rara* dall’esordio della malattia e per tutto il corso della vita.

7. Conclusioni

Il primo dato emerso nella rilevazione 2015 è un sostanziale avanzamento dello sviluppo della rete: questo implica come sotto il profilo degli aspetti clinici le strategie di sviluppo delle organizzazioni regionali analizzate, Lombardia, Toscana, Puglia e Sardegna (ma il dato è ragionevolmente estensibile ad altre Regioni) si stiano dimostrando tendenzialmente efficaci: la crescita dell'offerta dei PRN, sebbene ancora diversa per consistenza numerica e per tipologia di patologie trattate nelle diverse Regioni, può essere ritenuta complessivamente soddisfacente; sempre da questo punto di vista, anche la raccolta di dati epidemiologici che vanno ad alimentare, *in primis*, i vari Registri regionali e, successivamente, quello nazionale, sebbene con tempo e modalità diverse, ha registrato una netta accelerazione.

Alla luce anche dei recenti (2014) provvedimenti adottati a livello europeo sarebbe anche opportuno un allineamento alle disposizioni dettate a livello europeo e quindi una verifica del possesso da parte dei PRN dei nuovi requisiti richiesti per qualificare una struttura come centro di riferimento per le malattie rare e, quindi, deputata ad entrate a far parte della *European Reference Network* (ERN).

Occorre, però, sottolineare come le scelte delle Regioni non siano state omogenee: Lombardia e Toscana hanno optato per realizzarne uno proprio, Puglia e Sardegna hanno, invece, in analogia ad altre Regioni tra le quali Emilia Romagna, Friuli Venezia Giulia, Umbria, stipulato una convenzione con la Regione Veneto per l'implementazione del Registro (e non solo). Le differenze nelle soluzioni organizzative sono peraltro, se non incentivate, almeno previste dal PNMR che, come abbiamo più volte rimarcato, disegna un quadro di riferimento generale, lasciando poi alle Regioni la facoltà di adattarlo ai propri modelli organizzativi, ovvero alle proprie caratteristiche socio-economiche.

Queste differenze nei modelli dei SSR, come era lecito aspettarsi, impattano ancora più significativamente sulla presa in carico del malato raro sul territorio (a livello di

ASL/Distretto); e questo è facilmente osservabile nei casi studio sviluppati, essendo state prescelte le ASL proprio perché appartenenti a contesti geografici e organizzativi difformi.

Volendo creare una tassonomia degli approcci, dalla rilevazione emergono tre modelli organizzativi con proprie caratteristiche distintive.

Il primo, identificabile con la ASL di Brescia, prevede un canale “preferenziale” per il malato raro nella struttura delle risposte assistenziali. Ne è riprova la costituzione di un Centro Territoriale per le Malattie Rare (CTMR), dedicato, che rappresenta un riferimento unico per pazienti e famiglie, svolgendo anche un ruolo di coordinamento locale per gli operatori socio-sanitari sulle diverse tematiche relative alla diagnosi, cura ed assistenza delle MR, e di agevolatore della comunicazione tra PRN e realtà socio-sanitaria.

Un secondo modello, a cui possiamo assegnare l’esperienza della AUSL 8 di Arezzo, prevede la non separazione dei percorsi assistenziali tra malati cronici affetti da patologia “non rara” e malati rari. L’approccio si basa sulla assunzione che un sistema efficace ed efficiente di risposta alla cronicità sia un riscontro di per sé adeguato alle problematiche dei malati rari, non necessitando di particolari adattamenti o differenziazione dei percorsi.

Il terzo modello è quello che prevede una attivazione di risposte specifiche, gestite tanto a livello regionale che aziendale. A questo possono essere assegnate sia la ASL di Taranto che quella di Cagliari, sebbene la prima - con il modello delineato dalla DGR 158/2015 in tema di “Linee Guida Regionali ed Istruzioni Operative in Materia di Assistenza ai pazienti affetti da malattie rare” - sia ancora in divenire e caratterizzata dall’istituzione di vari centri con funzioni di cerniera/coordinamento, quali il Centro di Assistenza e Ricerca Sovraziendale, e la *Task Force* del Distretto Socio-Sanitario. Modello che prevede la convocazione dell’Unità di Valutazione Multidisciplinare per ogni nuovo caso di paziente con malattia rara, finalizzata alla definizione del percorso socio-assistenziale individuale.

I modelli descritti risultano evidentemente coerenti con i modelli organizzativi in cui le realtà analizzate si situano:

- il primo approccio è chiaramente coerente con il modello lombardo che prevede una chiara separazione fra ruoli di produzione e committenza
- il secondo si lega all'adozione generalizzata in Toscana dell'approccio del cosiddetto *Chronic Care Model*
- nelle due Regioni del Sud/Isole analizzate, che possiamo affermare si trovano in una fase di sviluppo embrionale del modello di risposta per le MR, si intravede un modello misto, con una presenza di “corpi intermedi”, che regolano i rapporti fra produttori e committenti.

Scelte, quindi, coerenti con gli assetti regionali dei singoli SSR, tutte a priori valide, e per questo tutte da monitorare per valutarne *ex post* l'efficacia ed efficienza effettiva. Infatti, questa non uniformità, ci sembra una logica e attesa conseguenza delle logiche federaliste, in ossequio alle quali il PNMR si ferma alle indicazioni generali lasciando ampio spazio implementativo alle Regioni. Non di meno solo il monitoraggio delle *performance* potrà dirimere la questione di quale (se poi ce ne sarà mai uno solo...) modello sia preferibile. Monitoraggio nel quale la *customer satisfaction* dei pazienti e delle loro famiglie assume una importanza assolutamente strategica.

Passando a questioni più puntuali, un aspetto di generale criticità sembra, invece, riscontrarsi nella mancanza di formalizzazione dei rapporti fra DSS e medicina di base e pediatria di libera scelta, il passaggio delle competenze dal PLS al MMG, che necessita evidentemente di una urgente standardizzazione, come anche in una qualche *empasse* sulla attivazione dei flussi informativi tra PRN e DSS di afferenza del paziente. Le soluzioni tecnologiche in grado di assicurare il passaggio delle competenze dai PRN alle strutture che hanno in carico il paziente, come anche i contatti e la condivisione delle informazioni tra PRN e DSS di afferenza del paziente, sono ancora limitate.

Anche in questo caso l'*empasse* non stupisce, essendo il riflesso del problema centrale che si riscontra nel riassetto in corso dell'assistenza territoriale: evidentemente ruoli, funzioni e canali di interrelazione, dovranno progressivamente calarsi in un nuovo modello generale di assistenza territoriale che è ancora in larga misura *in fieri* in molte Regioni.

Altro punto prospetticamente dolente sono i sistemi informativi/amministrativi idonei a rilevare le prestazioni di consulenza extra ASL, le prestazioni ed i beni erogati ai pazienti: tematiche che pur richiamate dal PNMR, non sembrano ancora avere trovato una strategia efficace di sviluppo.

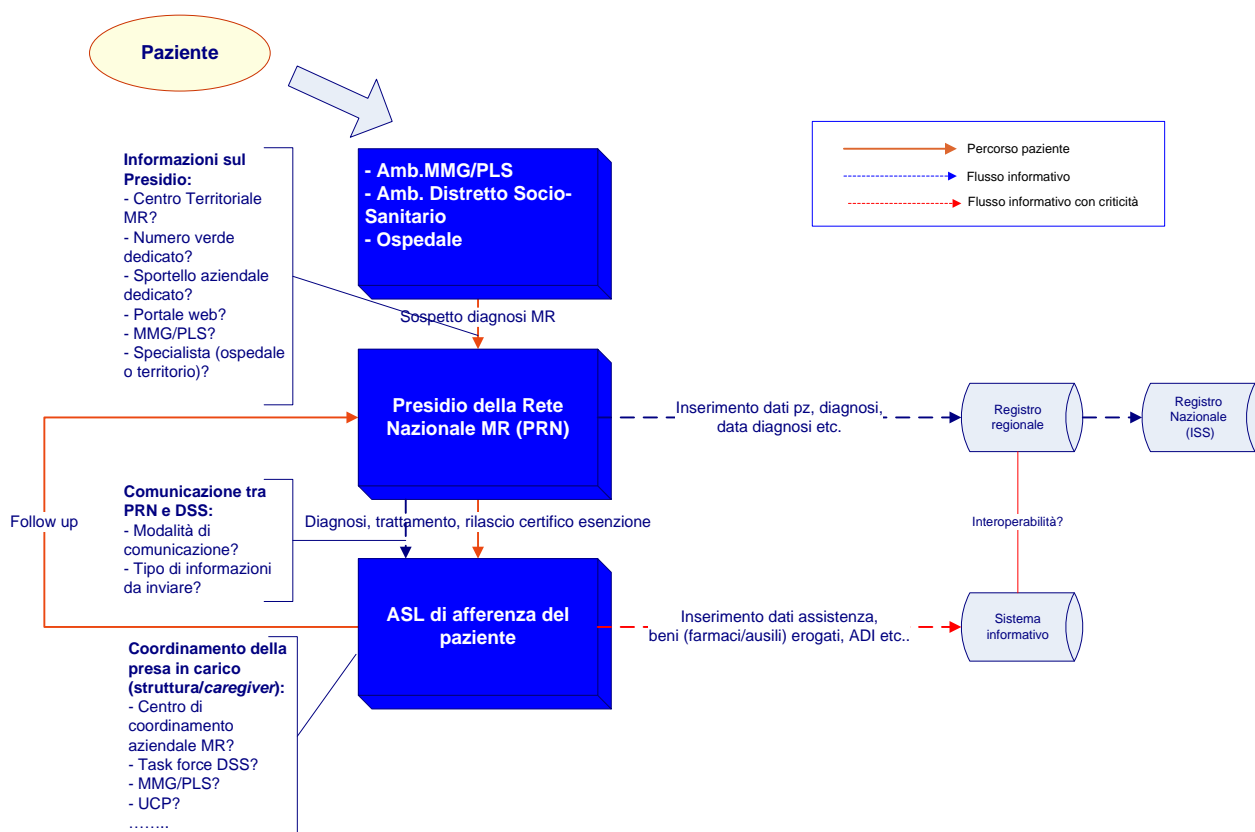
In merito a questi ultimi due aspetti, la Convenzione con il Registro del Veneto, adottata da Puglia e Sardegna, dovrebbe peraltro favorire un recupero del ritardo accumulato in queste Regioni, consentendo a regime, oltre alla raccolta dei dati epidemiologici, anche di quelli relativi alla presa in carico del malato raro sul territorio.

Non si può però omettere che, pur disponendo di uno strumento informativo con notevoli funzionalità (il registro), è necessario un *process reengineering* finalizzato alla corretta alimentazione dei suoi diversi moduli: in particolare andrebbero individuate le figure professionali che devono alimentare il flusso informativo e le modalità e fasi in cui farlo.

In definitiva, allo stato attuale, una delle principali criticità riguardano proprio la comunicazione (tipo di informazioni, ma anche modalità di comunicazione) tra i PRN e le strutture dedite alla presa in carico del malato raro sul territorio.

Figura 5

Percorso paziente con MR e flusso sistemi informativi



Fonte: elaborazione C.R.E.A. Sanità.

In questo quadro un contributo importante potrebbe essere rappresentato dall'implementazione di attività formative, peraltro anch'esse previste dal PNMR ma ancora poco standardizzate sia in termini di contenuti, che di destinatari, come anche in termini di responsabilità (regionale o aziendale). Il tema delle malattie rare, in effetti, non è ancora entrato in maniera strutturata nei percorsi formativi di base e specialistici, tant'è che spesso PLS prima, e MMG, successivamente, incontrano non poche difficoltà nel formulare in tempi celeri un sospetto diagnostico con conseguenti ritardi nella somministrazione della terapia idonea. Per accrescere, quindi, la conoscenza dei professionisti sanitari sulle malattie si avverte l'esigenza di un percorso formativo dedicato ai soli aspetti clinici (diagnosi, terapia etc.), promuovere azioni formative nei corsi di formazione di base e specialistici ed, in una seconda fase, prevedere anche dei training costanti per aggiornare costantemente e tempestivamente il personale sanitario coinvolto nella gestione di pazienti affetti da patologia rara. A livello di Azienda potrebbero, invece, essere sviluppati dei percorsi

formativi riguardanti la presa in carico del soggetto sul territorio (fuori dal PRN), destinato a clinici, ma anche infermieri, operatori socio-sanitari, psicologi, *caregiver*, familiari dei malati rari.

In definitiva, l'implementazione del PNMR è in qualche modo ormai entrata nella sua fase operativa, con modalità regionali da monitorare nel tempo; alcune soluzioni sembrano di grande interesse potenziale e quindi degne di approfondimento; ma in generale lo stato ancora embrionale delle soluzioni non permette di trarre conclusioni, e questo pone l'esigenza di porsi alcune domande; senza pretesa di esaustività, fra queste segnaliamo:

1. l'utilità, e di conseguenza le eventuali funzioni, di una struttura di raccordo tra Regione e Aziende Sanitarie, come riscontrato ad esempio in Lombardia con il Gruppo di Lavoro, che, come evidenziato nei paragrafi precedenti, rappresenta un organismo trasversale con funzioni di coordinamento;
2. la assimilazione dei percorsi di presa in carico sul territorio dei malati rari, con quelli dei malati cronici, secondo le logiche del *Chronic Care Model*;
3. la definizione delle responsabilità di presa in carico sul territorio del paziente e della sua famiglia, oggi divise fra Distretti Socio-Sanitari, UCP, singoli MMG o PLS, etc.;
4. il grado di interoperabilità dei sistemi informativi epidemiologici, di competenza dei PRN, con quelli amministrativi finalizzati alla tracciabilità di quanto erogato al paziente nel suo percorso di cura;
5. estensione e numerosità dei PDTA per le MR, e compensazione fra standardizzazione dei percorsi e loro adattamento individuale sulla base delle risultanze delle unità di valutazione multi-disciplinare.

8. Credits

Il presente Rapporto è stata realizzato dai ricercatori del C.R.E.A. Sanità dell'Università di Roma Tor Vergata, coordinato dal Prof. Federico Spandonaro, con la collaborazione di Rosanna Di Natale e Lorenzo Terranova (Federsanità ANCI), Paolo Sala (*Orphan Europe*) e Cristina Risciotti (*Ketchum*).

Board scientifico:

Renza Barbon Galuppi, già Presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus

Maria Elena Congiu, Ufficio II 'Settore Malattie rare' Ministero della Salute

Bruno Dalla Piccola, Coordinatore Orphanet Italia

Angelo Lino Del Favero, Presidente Federsanità ANCI

Antonio Gaudioso, Segretario nazionale Cittadinanzattiva

Paolo Sala, Orphan Europe

Guido Sanna, Responsabile Divisione Ricerca Fimmg-Metis

Massimo Scaccabarozzi, Presidente Farminindustria

Domenica Taruscio, Direttore Centro Nazionale Malattie Rare Istituto Superiore di Sanità

Supervisione e coordinamento scientifico:

Federico Spandonaro (coordinamento) - Università di Roma Tor Vergata – Economista

Daniela d'Angela (Univ. di Roma Tor Vergata e *C.R.E.A. Sanità*) - Ingegnere

Barbara Polistena (Univ. di Roma Tor Vergata e *C.R.E.A. Sanità*) - Statistico

Rapporto a cura di:

Daniela d'Angela (Univ. di Roma Tor Vergata e *C.R.E.A. Sanità*) – Ingegnere

Amy Fazzari (Univ. di Roma Tor Vergata e *C.R.E.A. Sanità*) - Economista

Giorgia Pastorelli (Univ. di Roma Tor Vergata e *C.R.E.A. Sanità*) - Economista

Esmeralda Ploner (Univ. di Roma Tor Vergata e *C.R.E.A. Sanità*) – Economista

Barbara Polistena (Univ. di Roma Tor Vergata e *C.R.E.A. Sanità*) - Statistica

Si ringraziano per aver contribuito alla ricerca: ASL Brescia nelle figure di **C. Scarcella, T. Foini e E. Breda**; AUSL 8 Arezzo nelle figure di **E. Desideri e A. Bianchi**; ASL 8 Cagliari nelle figure di **P. Moi, F. Meloni e P. Pilia**, ASL Taranto nelle figure di **S. Melli, G. Annicchiarico e A. Di Gregorio**; Federazione UNIAMO nelle figure di **R. Barbon Galuppi, N. Spinelli, T. Iorno, R. Scaringella e A. Scopinaro**.