

19 LUGLIO 2021

WEBINAR

MALATTIE RARE

Focus Campania Puglia Sicilia

DOCUMENTO DI SINTESI



INTRODUZIONE DI SCENARIO

Una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza non supera una soglia stabilita, che in UE è fissata in 5 casi per 10.000 persone, con un numero di malattie rare conosciute e diagnosticate che oggi oscilla tra le 7.000 e le 8.000. In base ai dati coordinati dal registro nazionale malattie rare dell'Istituto Superiore di Sanità, in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti, con un'incidenza di circa 19.000 nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie che li seguono. Il 20% delle patologie riguarda pazienti in età pediatrica, tra cui le malformazioni congenite rappresentano il 45% e le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari il 20%. Per i pazienti in età adulta, invece, le più frequenti sono le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) e quelle del sangue e degli organi ematopoietici (18%). [Fonte: ISS 2015] In Italia, l'Istituto Superiore della Sanità ha individuato un elenco di malattie rare esenti-ticket. Alcune Regioni Italiane hanno deliberato esenzioni per patologie ulteriori da quelle previste dai decreti 2001 e 2017. A distanza oramai di qualche anno dall'inserimento nei protocolli delle nuove terapie per queste malattie rare, emerge la necessità di un confronto tra regioni virtuose che possa approfondire come l'organizzazione dei percorsi di cura si sia adeguata a questi nuovi scenari prodotti dall'innovazione.

FATTORI CHIAVE DI SUCCESSO NELLA GESTIONE DELLE MALATTIE RARE: “COME IMPLEMENTARE LA DIAGNOSI PRECOCE E ARRIVARE RAPIDAMENTE ALL’ APPROPRIATO PERCORSO DI CURA”

La migliore gestione delle Malattie Rare consiste nella combinazione di tre strategie: diagnosi precoce, sviluppo di cure ottimali per la prevenzione dei sintomi che si manifestano in seguito alla cronicizzazione della malattia e disponibilità di farmaci e trattamenti. La prevenzione è utile perché le malattie rare sono per la maggior parte genetiche e rischiano di essere tramandate per diverse generazioni. Oggi è possibile diagnosticare tempestivamente la presenza di una malattia rara grazie alla conoscenza acquisita dei meccanismi di azione sottesi alla sua manifestazione clinica e alla disponibilità di sistemi diagnostici sempre più sensibili. La direzione caldeggiata dalle associazioni è di rafforzare le strategie di intervento preventivo, rendere più sensibili i sistemi diagnostici, creare linee guida per medici e operatori sanitari e sociosanitari impegnati nella cura delle malattie rare.

Bisogni e necessità per queste patologie:

- Garantire diagnosi precoce: la conoscenza di malattia solo a carico dei centri di eccellenza non diffusa sul territorio, sottostima i sintomi determinando un ritardo di invio dei pazienti al centro specializzato.
- Garantire approccio multidisciplinare tra i vari attori del SSN indispensabili per una diagnosi corretta della malattia. Ascolto dei pazienti con inserimenti nei team multidisciplinari.
- Garantire tempi brevi per l’iter diagnostico e successiva presa in carico del paziente.
- Garantire il follow-up mantenendo l’accesso facilitato al Centro Hub. Ma anche creare un flusso di comunicazione facilitato tra i referenti della catena assistenziale.
- Uniformare a livello regionale i PDTA evitando ricoveri e terapie inappropriate.
- Accesso semplificato alla dispensazione del farmaco.

EQUO E UNIFORME ACCESSO ALLE CURE?

Le Regioni stanno singolarmente affrontando il problema di un equo accesso alle cure. Lo strumento principale dei SSR per garantire un sistema che offra pari livello di diagnosi e di cura su tutto il territorio regionale sono i PDTA per singola patologia. Se da un lato i PDTA rispondono alle necessità dei pazienti dall'altro non riescono a colmare il gap presente tra le diverse Regioni dello stivale. Durante la tavola rotonda è stata ipotizzata la creazione di PDTA nazionali che permettano di affrontare in maniera univoca le diverse malattie rare in tutto il Paese.

CONCLUSIONI

Le malattie rare, caratterizzate da quadri clinici con interessamento multi-organo e/o deficit funzionali multipli, necessitano di assistenza multispecialistica e multidisciplinare (medica, psicologica, sociale etc.) integrata (strutture universitarie e/o ospedaliere di riferimento e strutture sanitarie e sociali territoriali). Le principali criticità si possono racchiudere in 4 punti: ritardata diagnosi e presa in carico del paziente, elevata complessità assistenziale, difficoltà nel passaggio ospedale-territorio e nella continuità assistenziale. Per migliorare la qualità dell'assistenza sono indispensabili formazione per gli operatori sanitari, e per gli studenti della Scuola di Medicina, campagne di informazione, stesura di PDTA eseguita in collaborazione con i pazienti, secondo criteri basati su evidenze scientifiche, appropriatezza ed efficacia, essenzialità e sicurezza.

IL PANEL CONDIVIDE

- L'approccio a queste malattie deve essere multidisciplinare e multiprofessionale.
- Le malattie rare richiedono percorsi dedicati all'interno del sistema per gestire le emergenze e le urgenze dei pazienti.
- La presa in carico deve essere organizzata, flessibile, durare nel tempo e attraverso età diverse del paziente.
- Il SSR deve sfruttare il supporto di nuove forme comunicative previste dalla telemedicina per il confronto multidisciplinare nei casi a più elevata complessità.
- Per riuscire ad intercettare più pazienti, il percorso diagnostico deve iniziare dai MMG.
- Il medico di famiglia però non può farsi carico della complessa diagnosi di queste malattie, ma deve essere formato sui possibili campanelli d'allarme.
- Le Associazioni dei pazienti possono svolgere un ruolo fondamentale se inseriti in tavoli decisionali, compresi quelli per la stesura dei PDTA.
- I sistemi di tecnologici rappresentano un'enorme opportunità per il monitoraggio dei pazienti con malattie rare

ACTION POINTS

1. I Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA) sono uno strumento di grande valore per assicurare equità delle cure e copertura regionale uniforme. È importante quindi che ogni Regione organizzi i percorsi migliori per le singole malattie rare.
2. L'approccio alle malattie rare deve essere interdisciplinare e interconnesso con un potenziamento del percorso di digitalizzazione finalizzato alla realizzazione di una sanità di prossimità, attraverso piani di cura personalizzati e cure a distanza.
3. Bisogna fare in modo che le esperienze presenti nei Centri di eccellenza vengano portate anche negli ospedali più piccoli e nel sistema sanitario territoriale.
4. Portare la dispensazione del farmaco vicino al paziente è molto importante, soprattutto per quelli più gravi.
5. Bisogna creare sistemi che offrano anche sostegno psicologico per la famiglia e che li aiuti nel percorso di accettazione di una patologia di un proprio caro.

SONO INTERVENUTI (I NOMI RIPORTATI SONO IN ORDINE ALFABETICO):

Daniele Amoruso, Giornalista Scientifico

Giuseppina Annicchiarico, Coordinamento Malattie Rare Regione Puglia

Fabiola Bologna, Componente XII Commissione (Affari Sociali), Camera dei Deputati

Placido Bramanti, Presidente del Coordinamento Malattie Rare Regione Sicilia

Antonella Caroli, Responsabile Servizio Strategie e Governo Assistenza Ospedaliera - Gestione rapporti convenzionali, Regione Puglia

Olga Credendino, Direttore Struttura Complessa Nefrologia ed Emodialisi Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Antonio Cardarelli, Napoli

Maria Galdo, Responsabile Area Farmaci UOC Farmacia Monaldi "Ospedale dei Colli", Napoli Centro Coordinamento Malattie Rare Regione Campania

Giulia Gioda, Direttore Mondosanità

Ignazio Grattagliano, Presidente Regionale SIMG Puglia

Francesco William Guglielmi, Direttore Gastroenterologia Ospedale Mons. Dimiccoli, Barletta

Paolo Guzzonato, Direzione Scientifica Motore Sanità

Daniela Lauro, Vice Presidente Associazione Famiglie SMA

Ettore Mautone, Giornalista Scientifico

Valentina Miele, Referente Progetto Alice Onlus Associazione per la lotta alla SEU (HUS), Campania

Alessandra Perna, Professore Ordinario di Nefrologia. Referente U.O.C. di Nefrologia Università della Campania "Luigi Vanvitelli". Presidente Sezione Campano-Siciliana Società Italiana di Nefrologia (SIN)

Teresa Petrangolini, Direttore Patient Advocacy Lab di ALTEMS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Maria Piccione, Coordinatore Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Genetiche e Cromosomiche Rare, Regione Siciliana

Carmelo Pullara, Vice Presidente Commissione "VI - Salute, Servizi Sociali e Sanitari" Regione Siciliana

Paolo Salerno, Centro Nazionale Malattie Rare CNMR Istituto Superiore di Sanità

Luigi Vernaglione, Referente Regione Puglia Società Italiana di Nefrologia (SIN)

Patrizio Vitulo, Responsabile Pneumologia ISMETT Palermo

Vittorio Vivenzio, Vicepresidente AMIP

*Il webinar è stato organizzato da **Motore Sanità** con il patrocinio di **Regione Campania, Regione Puglia, Regione Siciliana, A.N.E.R.C. - Associazione Nefropatici Emodializzati e Trapiantati Regione Campania Onlus, AMIP - Associazione Malati Ipertensione Polmonare e Famiglie SMA***

CON IL CONTRIBUTO INCONDIZIONATO DI

ALEXION

Janssen
PHARMACEUTICAL COMPANIES OF
Johnson & Johnson

Biogen

Takeda

