

Riunione per i gruppi di lavoro della Consulta delle Malattie Rare

**Istituto Superiore di Sanità
Roma, 3 Luglio 2007**

Gruppo di lavoro 2: presa in carico

Componenti

- Andrao Assia
- Bertoglio Flavio
- Curtone Ilde
- Mazzuchi Cargioli Paola
- Moresco Francesco
- Marchetti Domenico
- Petrigliano Nicola
- Sessa Valerio Donatella
- Teofili Corrado
- Zotti Paola

Premessa

La presa in carico della persona con malattia rara deve essere sovra regionale e quindi anche la definizione dei centri di riferimento deve avvenire a livello sovra regionale tenendo conto del parere delle associazioni. La presa in carico della persona con malattia rara riguarda gli aspetti socio assistenziali oltre che sanitari.

Con questa premessa, il gruppo di lavoro ha identificato e discusso le seguenti criticità della continuità assistenziale:

- sospetto e accertamento diagnostico
- definizione piano terapeutico
- trattamento
- presa in carico

Di seguito sono riportate le criticità con le possibili soluzioni proposte

Sospetto e accertamento diagnostico

La mancata/ritardata diagnosi è attribuibile ai seguenti fattori:

- scarsa informazione/formazione dei medici di medicina generale (MMG) e pediatri di libera scelta
- peculiarità delle malattie (pochi casi, limitata conoscenza dell'eziopatogenesi e della storia naturale)
- mancanza di informazioni sui Centri di riferimento (MMG/pediatri non sanno, spesso, dove inviare un eventuale pz con sospetto diagnostico)
- limitate competenze degli operatori/medici dei centri di riferimento

Inoltre, il momento della comunicazione della diagnosi è stato riconosciuto come estremamente carente e critico: la diagnosi viene spesso data senza lasciare speranze, in modo assolutistico, abbandonando la persona.

La comunicazione della diagnosi deve considerare non solo la persona con malattia rara ma anche agli altri operatori/medici/infermieri.

Soluzioni possibili

- 1) Sensibilizzazione e formazione dei MMG e pediatri di libera scelta (devono svolgere una funzione "sentinella" a livello territoriale) sulle malattie rare
- 2) Sviluppare una rete informativa per l'acquisizione la diffusione all'interno del network assistenziale di informazioni sanitarie
- 3) Divulgazione di corrette informazioni sulla rete e centro di riferimento esistenti sul territorio di riferimento ed a cui inviare/inserire il paziente
- 4) Garantire che la diagnosi venga effettuata nel modo più specifico possibile
- 5) Assicurare un corretto counseling genetico ed una adeguata comunicazione al paziente ed alla famiglia
- 6) Screening neonatale in presenza di terapia
- 7) La comunicazione della diagnosi deve essere fatta con professionalità ed empatia, deve essere chiara e personalizzata. Deve avvenire in un ambiente e in condizioni appropriate

Definizione del piano terapeutico

La definizione del piano terapeutico risulta spesso difficile a causa della peculiarità delle patologie (difficoltà nell'effettuare la diagnosi, scarse conoscenze) e delle scarse evidenze scientifiche disponibili. Inoltre, una volta definito, non viene comunicato e condiviso con i pazienti e la loro famiglia né viene comunicato ai MMG, ai pediatri e/o agli altri referenti che a livello territoriale seguiranno il paziente.

Soluzioni possibili

- 1) Il Piano terapeutico deve essere definito dal Centro di Riferimento (in base all'expertise multidisciplinare del Centro di riferimento)
- 2) Raccogliere, definire e diffondere su tutto il territorio nazionale specifiche Linee Guida per le diverse malattie rare (le Linee Guida devono essere multidisciplinari ed includere aspetti sanitari e non: interventi terapeutici farmacologici ma anche altri interventi sanitari in grado di migliorare la qualità della vita, integrazione sociale etc)
- 3) Il piano terapeutico deve essere comunicato e condiviso con il paziente/famiglia
- 4) Garantire la comunicazione del piano terapeutico ai MMG/referenti servizi territoriali
- 5) Il Piano terapeutico stabilito dal centro di riferimento non deve essere soggetto a revisione da parte di terzi (**ASL x questioni economiche**)

Trattamento

Le principali criticità relative al trattamento per le persone con malattia rara sono legate al mancato rimborso di farmaci in fascia C ed ai diversi approcci regionali relativi al rimborso dei farmaci per le persone con malattie rare non inclusi nei LEA. Questi diversi approcci hanno portato a disuguaglianze regionali rispetto ai farmaci rimborsati inaccettabili. Inoltre, l'erogazione dei farmaci spesso avviene lontana dalla casa del paziente.

Soluzioni possibili

- 1) Stabilire un fondo nazionale per la cura delle malattie rare
- 2) Identificazione di una rete assistenziale vicino al domicilio del paziente (fino alla home therapy)

Presa in carico

La limitata competenza dei centri di riferimento (nella diagnosi, definizione dei piani terapeutici e follow up/monitoraggio dei pazienti) ha comportato l'assenza della presa in carico effettiva.

Soluzioni possibili

- 1) Verifica continua/valutazione dell'effettiva competenza ed efficacia dei Centri accreditati
- 2) Identificazione di un referente (case manager) per le malattie rare nei centri di riferimento in grado di gestire e coordinare la gestione del paziente nel centro e di garantire il passaggio di informazioni a livello territoriale
- 3) Definire le correlazioni funzionali tra Presidi della Rete, la medicina territoriale, l'assistenza socio-sanitaria
- 4) Expertise in rete e collegamenti funzionali tra persone, servizi, laboratori
- 5) Potenziare i servizi assistenziali inclusi quelli per la riabilitazione
- 6) Creazione/identificazione all'interno di ciascuna ASL di una figura di coordinamento (case manager) per coordinare gli interventi descritti nel piano terapeutico

Il gruppo ha inoltre discusso e riconosciuto l'importanza della raccolta di dati epidemiologici per l'acquisizione di informazioni fondamentali per la definizione del problema malattie rare e quindi per l'attuazione ed offerta di appropriati interventi e servizi sanitari.