

CENTRO TERRITORIALE DI INFORMAZIONE E DI ORIENTAMENTO PER LA FACILITAZIONE DI ACCESSO AI SERVIZI DELLE PERSONE AFFETTE DA MALATTIE RARE E DELLE FAMIGLIE “IL FILO DI ARIANNA”

Analisi delle malattie rare nel contesto delle ASL

La decisione di attivare il Centro Territoriale di informazione per le malattie rare nelle ASL pugliesi è stata supportata dalla analisi dei dati riferiti al territorio di competenza elaborati nella banca dati SiMaRRP (Sistema Informativo Malattie Rare Regione Puglia).

Premessa

Dalla entrata in vigore del “Regolamento d’istituzione della rete nazionale delle malattie rare” (Decreto Ministeriale n° 279 del 18 maggio 2001) e nel corso della successiva applicazione a livello regionale e di ASL, comincia ad emergere la cultura delle malattie rare come problema socio assistenziale complessivo e da alcune considerazioni di fondo riferite alla realtà territoriale di competenza, trae origine l’istituzione del Centro Territoriale per le Malattie rare nelle ASL pugliesi.

La definizione di malattia rara non deve indurre a ritenere il fenomeno marginale e che interessa un numero limitato di persone perché in realtà ne sono colpite circa un milione di italiani e qualcosa come 20-30 milioni di persone in Europa.

Attualmente il numero di malattie rare è stimato dall’OMS in circa 8.000 e questa cifra dà conto dell’alto numero complessivo delle persone che ne sono affette. Oltre che numerose, le Malattie rare sono anche eterogenee sia nella patogenesi (la grande maggioranza ha base genetica), sia nei sintomi. Ciò che le accomuna, oltre alla gravità clinica, è la bassa frequenza delle singole patologie dalla quale deriva una serie di problemi. Di fronte ad una patologia non conosciuta o conosciuta in modo superficiale l’esigenza del medico è la necessità di documentarsi con il rischio di non trovare fonti aggiornate o sufficientemente esaustive; il problema successivo è a chi indirizzare il paziente, ovvero rivolgersi alla struttura più adeguata ed ancora trovarsi di fronte ad una talvolta scarsa possibilità di scelte terapeutiche. E’ evidente che i problemi determinati dalla bassa frequenza portano a loro volta un ulteriore aggravamento della sofferenza propria della malattia ed a una “migrazione sanitaria” delle persone malate verso pochi centri specializzati, con tutti i disagi e le preoccupazioni che ne derivano su malati e famiglie.

Negli ultimi anni l’interesse per le malattie rare risulta crescente e motivato dalle caratteristiche assistenziali comuni ed unificanti, che si possono così riassumere:

Carenza di percorsi assistenziali: la diffusione disomogenea sul territorio di conoscenze e competenze in tema di malattie rare unitamente a ragioni storiche, sociali e culturali hanno determinato disuguaglianze anche marcate nello sviluppo e nell’applicazione dei percorsi assistenziali delle Malattie rare.

Difficoltà diagnostiche: i dati europei confermano questa difficoltà di riconoscere gli eventi rari da parte degli operatori sanitari. In particolare i percorsi diagnostico-assistenziali sono complicati dalla rarità dei presidi di riferimento e della loro disomogenea distribuzione sul territorio. La maggior parte delle malattie rare richiedono prestazioni multidisciplinari e multispecialistiche intendendo con ciò una rete di attività integrate e dedicate alla specifica patologia. La scarsa numerosità dei malati crea inoltre difficoltà nella ricerca e nella realizzazione di sperimentazioni cliniche.

Scarsità di opzioni terapeutiche: molti farmaci per la terapia delle malattie rare non sono disponibili sul mercato e sono difficilmente reperibili poiché le case farmaceutiche non investono nella produzione e commercializzazione di questi medicinali, i quali, essendo di uso molto limitato, non sono remunerativi dal punto di vista economico e questo problema, rappresentando un ostacolo allo sviluppo di ricerche e alla sperimentazione di nuovi farmaci, li rende effettivamente “orfani”.

Impatto emotivo e solitudine di fronte alla malattia: i pazienti e le loro famiglie vivono un'esperienza di solitudine doppiamente dolorosa: per la malattia e per la sua rarità, che porta ad essere poco conosciuta e poco ri-conosciuta. E' per queste ragioni che un'adeguata informazione, non solo rivolta ai diretti interessati ma anche a chi li circonda, è un ottimo strumento perché la malattia rara non sia vissuta come patologia dell'"altro", e quindi del "diverso" e chi ne è affetto non la viva come una condanna.

Obiettivi del documento

Il presente documento, in ottemperanza a quanto previsto dalla Regione Puglia nell'Allegato C - Modello Organizzativo Regionale paragrafo 4 della DGR n. 158/2015, che prevede la definizione e le caratteristiche della Rete Regionale Pugliese e, perseguendo le finalità europee, nazionali e regionali, indicate in premessa, di rendere più efficienti i servizi sanitari in riferimento alla prevenzione e all'assistenza e di promuovere azioni comuni per la condivisione di conoscenze ed informazioni tra pazienti e operatori sanitari, si pone come obiettivo primario quello di identificare in ogni ASL pugliese un Centro Territoriale per la facilitazione di accesso ai servizi delle persone affette da malattia rara e delle famiglie, secondo il Modello Organizzativo "Il Filo di Arianna" già in modo sperimentale creato e deliberato nella ASL TA (Deliberazione D.G. 346/2016) e di descriverne le finalità, le caratteristiche e l'organizzazione, le competenze e le azioni.

MALATTIE RARE E CONTESTO NORMATIVO

Normativa Europea

1. Raccomandazioni del Consiglio dell'Unione Europea dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C , 151/02)

Normativa Nazionale

2. D.M. 18 maggio 2001 n°279: Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b, del decreto legislativo 29 aprile 1998 n.124.
3. Accordo Conferenza Stato - Regioni 16 ottobre 2014: Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016
4. Ministero della Salute "Piano Nazionale per le Malattie Rare" 2013-2016 – 16 ottobre 2014

Normativa della Regione Puglia

5. D.G.R. Puglia 10 febbraio 2015 n° 158: Accordo Conferenza Stato – Regioni del 16 ottobre 2014 "Piano Nazionale per le Malattie Rare 2013-2016" – Recepimento Piano Programmatico 2013-2016 del Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) Puglia – Approvazione Linee Guida ed Istruzioni operative in materia di Assistenza ai pazienti affetti da Malattia rara
6. Patto d'Intesa per la ricerca e la cura dei bambini e delle persone con malattie rare 20 febbraio 2015, secondo cui i firmatari hanno condiviso il Programma Orchidea dell'8 giugno 2012
7. DGR Puglia n. 1523/2016 di recepimento dell'Accordo Stato Regioni e Province Autonome di Trento e Bolzano sulla Teleconsulenza al fine di potenziare il funzionamento delle Reti Regionali per malati rari

8. D.G.R. Puglia 29 febbraio 2016 n° 161: Regolamento Regionale:” Riordino Ospedaliero della Regione Puglia ai sensi del D.M. 70/2015 e della Legge di stabilità 28.12.2015, n°208.Modifiche e integrazione del R.R. n.14/2015”
9. Deliberazione del Direttore Generale della ASL TA n°346 del 23 febbraio 2016: Modello organizzativo per la facilitazione di accesso ai servizi delle persone affette da malattia rara e delle famiglie secondo il Gruppo Interdisciplinare “Il Filo di Arianna” .

Modello Organizzativo Regionale del “Centro Territoriale”

Il modello organizzativo della rete malattie rare, secondo l'obiettivo del Piano Nazionale per le Malattie Rare prevede di migliorare l'assistenza alle persone con malattie rare e rendere più efficienti i servizi sanitari in riferimento alla prevenzione e all'assistenza, e, secondo il Piano Programmatico per il triennio 2013-2016 deliberato dalla Regione Puglia, prevede di porre in atto strategie ed azioni al fine di dare risposte concrete ai bisogni delle persone affette da patologie rare. L'organizzazione quindi dei Centri Territoriali nelle singole ASL pugliesi si inserisce nella prevista definizione della Rete Regionale Pugliese (ReRP).

IL CENTRO TERRITORIALE “IL FILO DI ARIANNA”

Finalità

Realizzazione di una delle azioni previste nel Piano Programmatico 2013-2016 del CoReMaR Puglia al fine di dare risposte concrete ai bisogni delle persone affette da patologie rare con riduzione e/o rimozione dei disagi quotidiani socio-sanitari dei malati rari e dei loro familiari per un miglioramento della qualità della vita.

Risposta organizzativa ai bisogni assistenziali dei pazienti con malattie rare fin dall'epoca prenatale, individuando gli attori coinvolti e i compiti specifici di ciascuno, in linea con la programmazione regionale e in collaborazione con il Coordinamento Regionale Malattie Rare Puglia e con il Centro Sovraziendale dell'A.O.U. Policlinico di Bari.

Progettazione e strutturazione (attraverso il gruppo interdisciplinare specialistico che ha dato origine a “Il Filo di Arianna”) di percorsi di cura, dall'età pediatrica a quella adulta.

Miglioramento dell'assistenza al paziente affetto da malattia rara con particolare attenzione alla garanzia di presa in carico globale delle forme morbose che, intervenendo sovente sin dalla nascita, colpiscono l'età infantile.

Concretizzazione di un supporto per alleviare i disagi del paziente e del suo contesto familiare derivanti dalla condizione, creando i presupposti per una maggiore e più flessibile fruizione delle prestazioni e/o servizi.

Apporto di informazione, facilitazione, sostegno, orientamento e guida che accompagni le famiglie, i pazienti, gli operatori.

Miglioramento della comunicazione tra gli attori che intercettano il paziente nella gestione del percorso assistenziale, evitando parcellizzazioni di interventi

Riduzione della solitudine e restituzione di fiducia, di credibilità e di speranza nella società civile e nelle istituzioni ai pazienti e alle famiglie

TRANSITIONAL CARE: progettazione e strutturazione (attraverso il gruppo interdisciplinare specialistico che ha dato origine a “Il Filo di Arianna”), nel caso di malattie rare ad esordio nell'età pediatrica, che consentono il raggiungimento dell'età adulta, anche di percorsi di cura nel momento di passaggio dall'età pediatrica all'età adulta, constatata anche la maggior durata di sopravvivenza dei bambini che, crescendo, richiedono di poter essere inseriti in un sistema assistenziale orientato dell'adulto (DGR 158/2015, Linee Guida, par 3.4)

Utilizzo del SiMaRRP per una programmazione in anticipo dei bisogni mediante un'analisi quantitativa dei dati inseriti, diversificata oltre che per patologia, anche per età dell'assistito con patologia rara

Creazione di riferimento per pazienti e familiari per i quali costituire punto di indirizzo e orientamento rispetto ai servizi presenti

Creazione di riferimento per le Associazioni e altre istituzioni che si occupano di malattie rare e interazione con i centri di ascolto delle stesse, anche per acquisire informazioni su necessità e bisogni talvolta non espressi

Creazione di anello di congiunzione tra le diverse componenti della rete del territorio per garantire un più efficace e razionale iter clinico/assistenziale dei pazienti

Attuazione di quanto normato e ideato per interventi di Teleconsulenza

Elaborazione di report delle attività svolte

Controllo e verifica di qualità nei casi di esternalizzazione dell'assistenza da parte dell'Azienda, anche attraverso il rilievo del grado di soddisfazione del paziente,

Caratteristiche

Il Centro Territoriale "Il Filo di Arianna" ha una sede individuata, dispone di una postazione telefonica con orario dedicato alla utenza (cittadini, operatori, Associazioni) e di e-mail.

E' una struttura di staff alla Direzione Strategica ed è coordinato dal Dirigente Medico Referente Aziendale Malattie Rare.

Il Centro Territoriale, osservatorio privilegiato nella ASL, prevede all'interno, inoltre, le seguenti figure professionali:

un'assistente sanitaria

uno psicologo del Servizio di Psicologia Clinica

un farmacista

un epidemiologo

un dirigente CPS infermiere coordinatore

un assistente sociale

un amministrativo

Delle figure sopraelencate l'assistente sanitaria e l'amministrativo devono essere personale dedicato.

Le figure sopra elencate possono essere integrate da altre professionalità se ritenute opportune dalle Direzioni Strategiche.

Funzioni

- 1) Facilitazione all'accesso ai servizi delle persone affette da malattia rara anche attraverso un Numero Verde dedicato, un indirizzo di posta elettronica ed un sito di riferimento
- 2) Riferimento per le persone affette da malattia rara, per le famiglie, per le Associazioni e altre Istituzioni che intercettano il malato raro nel suo percorso

- 3) Informazione ai pazienti e alle famiglie per il tramite di uno Sportello d'ascolto, inteso anche come ampliamento della Linea 4 del "Progetto Regionale Qualify – care" già esistente in ogni ASL pugliese
- 4) Censimento dei pazienti con malattia rara complessa in attesa di definizione diagnostica
- 5) Collegamento, a supporto della Direzione Strategica aziendale, tra i diversi anelli della rete sociosanitaria assistenziale, ovvero tra i presidi della rete nazionale malattie rare (PRN), i Presidi Ospedalieri, i Dipartimenti, i Distretti Socio Sanitari, i MMG, i PLS ed i Consultori, sviluppando la operatività in una logica di rete ed in particolare, ove presente, con la rete di assistenza domiciliare per pazienti ad alta complessità assistenziale (esempio Unità di fragilità ASL Ba), presenti in Azienda
- 6) Promozione della formazione e dell'aggiornamento per i vari attori coinvolti sui temi della prevenzione, diagnosi, cura e assistenza per pazienti affetti da malattie rare e loro familiari
- 7) Implementazione di sistemi informativi aziendali ed integrazione degli stessi con Edotto e SiMaRRP
- 8) Elaborazione di dati epidemiologici ed economici-organizzativi, individuazione dei costi dell'assistenza a pazienti con malattie rare e loro incidenza sul budget aziendale, con l'obiettivo di raggiungere il miglior uso delle risorse e i percorsi assistenziali dedicati ai pazienti affetti da malattia rara
- 9) Monitoraggio degli indicatori individuati previsti (obiettivi par. 1 Allegato C delibera 158/2015)

Azioni

Il Centro Territoriale si muove secondo il Modello Organizzativo "Il Filo di Arianna".

- 1) Il Coordinatore gestisce tutte le azioni del Centro, è unico interlocutore del (CoReMaR) Coordinamento Regionale Malattie Rare Puglia e ne attua le direttive, si rapporta alla propria Direzione Strategica aziendale, cura i rapporti con i vari servizi sanitari e socio sanitari coinvolti, distrettuali, ospedalieri e dipartimentali, aziendali, regionali ed extraregionali. Cura il completamento della diffusione dei Poster e la distribuzione e raccolta di schede per raccolta dati/pazienti con malattia rara ai PLS.
- 2) L'Assistente sanitaria è la figura professionale dedicata a tempo pieno al Centro ed è deputata al front office e al back office per ogni richiesta riguardante le malattie rare, compreso quelle che pervengono per via telefonica e per posta elettronica. Si rapporta al Coordinatore. Cura e aggiorna la banca dati. Cura l'aggiornamento della sezione "Malattie Rare" appositamente creata nel sito ASL.
- 3) L'Assistente Sociale, su indicazione del Coordinatore, cura la componente socio assistenziale del bisogno dei pazienti e interagisce con le strutture di competenza.
- 4) Lo Psicologo del Servizio di Psicologia Clinica ha compiti di:
 - counselling psicologico-clinico per paziente e famiglia finalizzato ad offrire una corretta analisi della domanda e orientare alla presa in carico terapeutica;
 - definizione degli interventi psicologici all'interno dei percorsi diagnostico terapeutici assistenziali e riabilitativi (PDTAR) di concerto con il Coordinatore e le altre figure previste dal Centro Territoriale nel modello organizzativo "Filo d'Arianna",
 - individuazione di Linee Guida specifiche nel vasto panorama scientifico delle malattie rare;
 - progettazione di interventi di sensibilizzazione e campagne divulgative dedicate, in area sanitaria e sociale (es. scuola, associazioni, terzo settore) con coinvolgimento di tutte le figure previste dal modello organizzativo "Filo d'Arianna".
- 5) Il Farmacista del Dipartimento del Farmaco consulente garantisce un rapido accesso alle cure, una stretta interazione con altri servizi ed ogni strategia utile ed indispensabile per velocizzare gli iter burocratici per la fornitura del farmaco.

A determinare inoltre le azioni dei singoli portatori di interesse (stakeholder) nell'ambito del "Filo di Arianna" collabora in ogni ASL un

Gruppo Interdisciplinare composto da: genetista, psicologo clinico, neuropsichiatra infantile, neurologo, anestesista, neonatologo ospedaliero, pediatra ospedaliero e pediatra di libera scelta rappresentante l'UACPP, medico di medicina generale rappresentante l'UACP, internista, neurologo, fisiatra, farmacista, referente della rete/U.O. di assistenza domiciliare per pazienti ad alta complessità assistenziale (ove presente), medico di Commissione Invalidi, medico di Pronto Soccorso, 118, con funzione di progettazione e strutturazione di specifici percorsi, per singole patologie o per gruppi di patologie, dall'età pediatrica a quella adulta per pazienti valutati ad alta complessità ed intensità di cura e con elevati bisogni assistenziali anche attraverso la determinazione dell'appropriatezza delle prestazioni.

Il percorso, gli attori e le azioni che si succedono nella vita della persona dal momento prenatale fino all'età adulta si muovono nell'ottica di presa in carico globale e multidisciplinarietà.

Il percorso ha inizio nell'ambulatorio del MMG o PLS che, dopo anamnesi approfondita dello stato di salute dei genitori e delle loro famiglie, in epoca preconcezionale o in stato di gravidanza, sulla base di un sospetto diagnostico, avvia consulenza con il genetista clinico, con lo psicologo clinico e, successivamente, con il biologo genetista, per test di primo livello o prelievo e cura del trasporto del campione verso altro centro/laboratorio per test di secondo livello; se dalle indagini risultano anomalie certe, dubbie o vi è familiarità ma non diagnosi genetica riguardanti malattie rare, il MMG o PLS si ricordano con il ginecologo, lo psicologo e il neonatologo che prendono contatto con un PRN che provvede all'iter diagnostico completo e all'avvio del protocollo terapeutico da seguire fino alla nascita.

Se la problematica si evidenzia nel momento della nascita e vi è necessità di trasporto in altra sede ospedaliera, sede di PRN, regionale o extraregionale, il neonatologo informa il pediatra curante prima del trasferimento.

Se il sospetto diagnostico si manifesta dopo la nascita i genitori possono rivolgersi al Centro Territoriale per essere orientati circa il percorso da seguire; l'assistente sanitaria concorderà un primo incontro con il genetista che avvalendosi di una anamnesi anche familiare approfondita e consultando la documentazione in possesso avvia test di primo livello o cura prelievo e trasporto del campione verso altro centro/laboratorio per test di II livello.

Per i pazienti affetti da patologie con sospetto di malattia rara ed in attesa di definizione diagnostica, che comportano complessità assistenziale (indicati al punto 3) al paragrafo Funzioni) saranno elaborati dagli attori coinvolti specifiche azioni ad hoc individuali, di natura temporanea, che consentano al paziente e alla sua famiglia di non essere esclusi da prestazioni o forme di assistenza nel periodo di attesa di una diagnosi definitiva.

Il PRN comunicherà la diagnosi alla famiglia e al pediatra curante, ed anche mediante accordi con il Centro Territoriale ASL, si organizzerà eventuale attività formativa sulla patologia rivolta ai professionisti del territorio e dell'ospedale coinvolti nel processo di cura.

Ogni consulenza può essere avviata o completata anche a distanza (teleconsulenza).

In particolare la comunicazione della diagnosi alla famiglia è uno dei momenti più importanti del percorso e deve essere gestita con la massima attenzione, soprattutto nei casi di malattie di origine genetica che possano coinvolgere gli altri membri della famiglia, ad esempio i fratelli, cui deve essere offerto l'approfondimento diagnostico, anche con la collaborazione del PLS, che può utilizzare il codice di esenzione provvisorio R99.

Il Centro Territoriale collabora con il presidio accreditato a curare l'empowerment della famiglia e del paziente, orientando e fornendo tutte le informazioni necessarie sulla malattia, sulle cure disponibili e sull'organizzazione della rete delle malattie rare, coinvolgendola nelle decisioni terapeutiche ed assistenziali.

Prima di organizzare, quindi, la dimissione protetta, verso il domicilio o verso un ospedale-PRN accreditato, la presa in carico si effettua nell'ospedale del territorio con una *UVM predimissione* a cui partecipano: genitori, Referente UVM Distretto socio sanitario, PLS, genetista, assistente sociale, psicologo per sostegno alla famiglia, specialisti vari (fisiatra, anestesista-rianimatore,...infermiere, OSS) per l'elaborazione del PAI.

Il competente medico specialista provvede alle prescrizioni di presidi, ausili e/o protesi.

Il PLS cura l'inoltro della domanda per il riconoscimento dell'invalidità civile.

Il Distretto Socio Sanitario, attraverso il medico referente della task force distrettuale, è il front office del paziente, della famiglia e del MMG/PLS dell'assistito.

In caso di elevata intensità assistenziale, ove presente, il paziente verrà preso in carico per l'assistenza domiciliare a pazienti ad alta complessità assistenziale.

Il Distretto socio sanitario resta comunque il front office del paziente e della famiglia.

Il Distretto socio sanitario, sulla base del certificato di diagnosi rilasciato dal PRN rilascia il certificato di esenzione ticket, organizza la presa in carico e nei casi complessi l'ADI, informa del caso la Continuità assistenziale.

E' prevista una UVM anche nella transizione dall'età pediatrica a quella adulta, con scambi informativi utili alla gestione del caso tra PLS e MMG.