

Le malattie rare in Italia: aspetti socio-sanitari

Cerignola 20-21 marzo 2009

Renza Barbon Galluppi



Le malattie rare sono state identificate come una delle azioni prioritarie di sanità pubblica.

I programmi di sanità pubblica si propongono di

- + garantire a tutti i cittadini una diagnosi appropriata e tempestiva;**
- + diffondere le conoscenze scientifiche disponibili;**
- + sostenere la ricerca di base e la ricerca clinica.**

Malattia visione scientifica mondo/europa

- linee guida internazionali –
NETWORK es: IPINET
- Fondi per la ricerca
- RICERCA di base, biomedica e
translazionale, ecc.

EURORDIS – principio di intenti sui centri di expertise

Estrema necessità di Reti europee e di Centri nazionali data la generale mancanza di expertise e la scarsa conoscenza

E' un'utopia pensare che ci possa essere un centro di expertise in ogni stato membro per ognuna delle 5/8000 MR

Ottimizzazione del rapporto costo/efficacia attraverso
registri, database e biobanche europee



Focus 2009

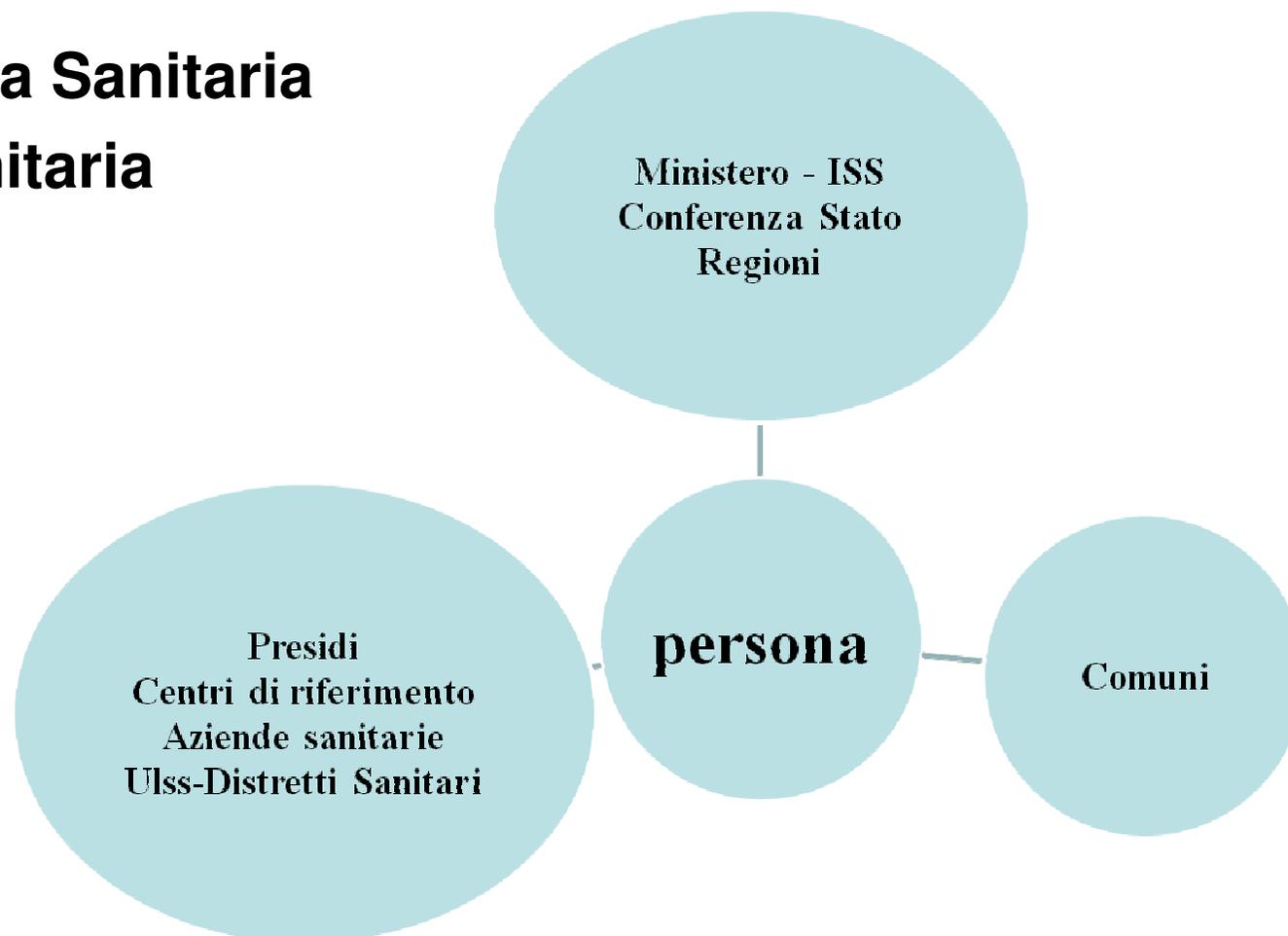
l'assistenza al paziente: una questione pubblica!



Persona e non più malattia **con i suoi bisogni**

Italia: Ministero-ISS-regione/provincia/comune

**Assistenza Sanitaria
Socio-sanitaria
sociale**



La persona con malattia rara



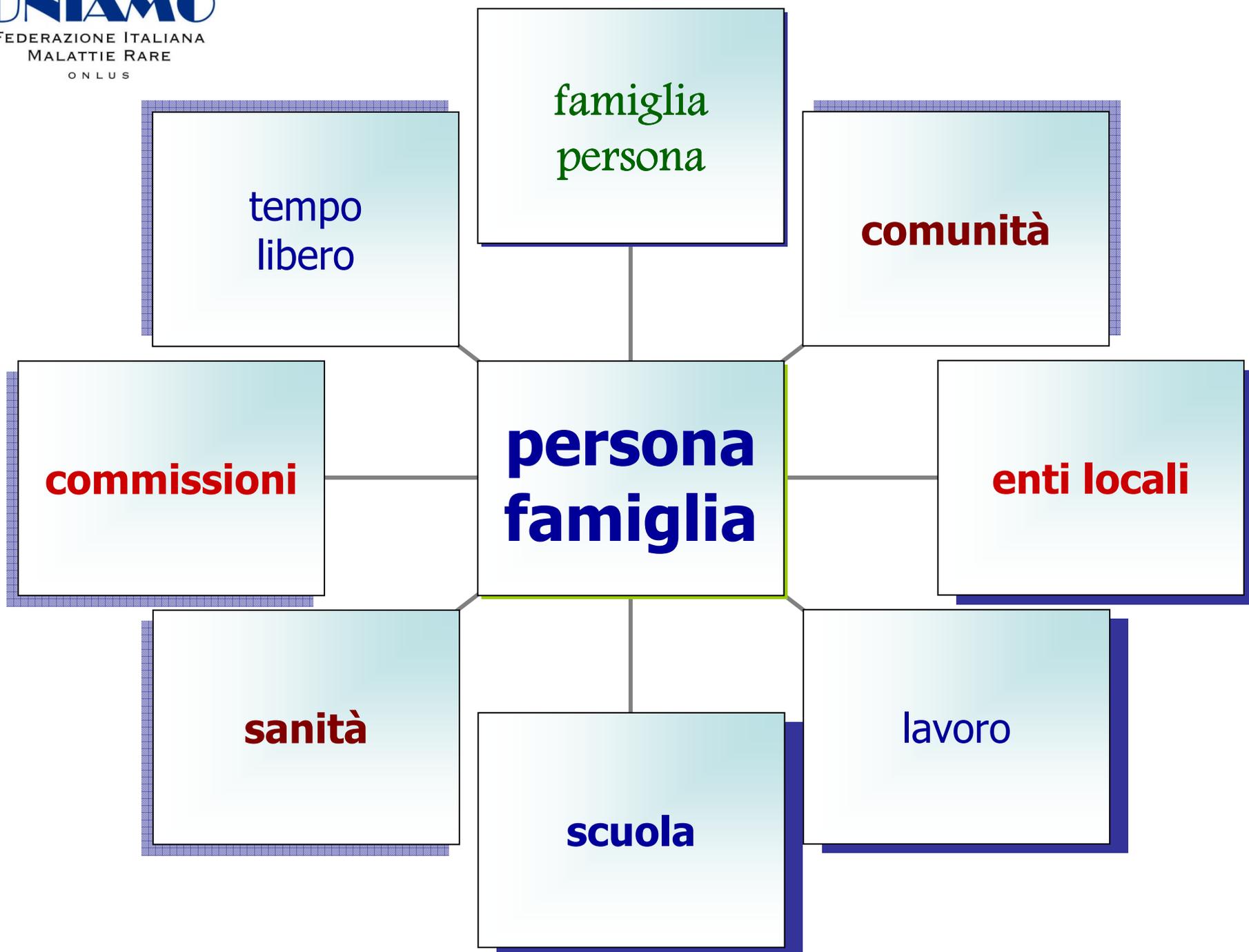
.....;

richiede risorse e prestazioni sociali e sanitarie che non sono sostenibili dalla persona o dalla famiglia.



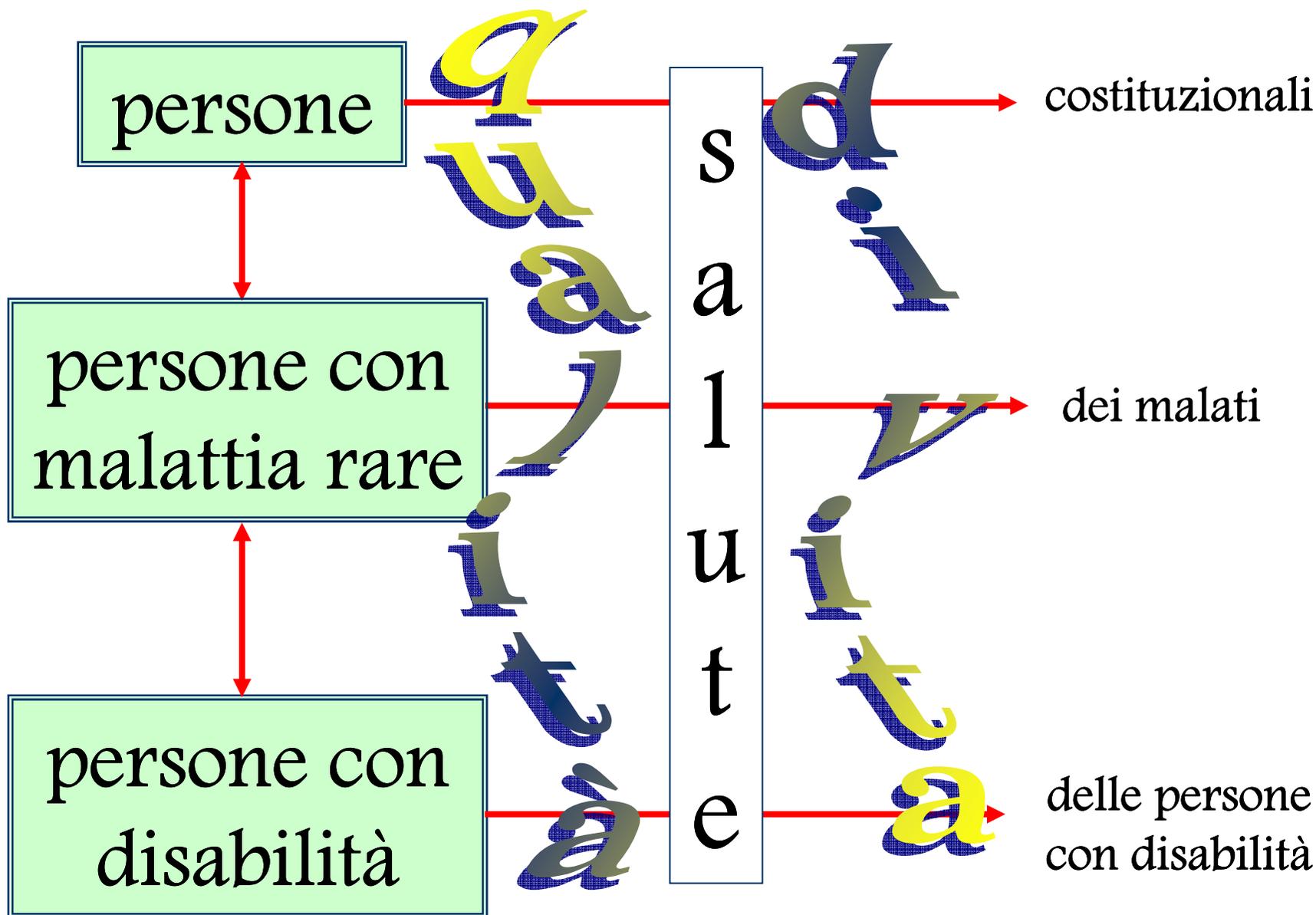
Le prestazioni socio-sanitarie sono definite dalla:

- 1. natura del bisogno,**
- 2. complessità dell'intervento,**
- 3. durata e intensità dell'intervento assistenziale.**



BISOGNI

DIRITTI



c
r
o
n
i
c
i
t
à

- **MINISTERO:** linee di indirizzo / LEA / regolamento 279/2001 – elenco malattie rare
- **ISS:** applicazione 279/2001 / nascita del registro MR / ricerca e coordinamento delle attività della Consulta nazionale delle MR
- **Conferenza Stato Regioni:** governance delle MR – coniugare le linee d'indirizzo per la loro applicazione universale nelle regioni
- **Regioni:** rispondono ai bisogni dei pazienti affetti da MR anche con LEA regionali

Centri di riferimento:

protocolli specifici per patologia e protocolli funzionali

Presidi/Aziende sanitarie

Ulss/Distretti Sanitari:

Protocolli assistenziali / commissioni / erogazioni di servizi (farmaci riabilitazione, ecc)

**Persona
Con i suoi
bisogni**

Comuni:

assistenza domiciliare / progetto individuale

Aziende sanitarie

cura ⇒ **cure**

è riferito agli interventi terapeutici
nell'ambito della medicina

to cure **vs** to care

prendersi cura ⇒ **care**

prendersi cura attraverso prestazioni assistenziali, di aiuto, di sostegno, mirati al benessere e al sollievo psicofisico di una persona, accompagnati da modalità relazionali contraddistinte da interessamento, sollecitudine e **reciprocità**.

	PRESA in CARICO				
	prenatale	evolutiva	adolescenza	adulta	anziana
Famiglia	aiuto alla genitorialità formazione e informazione		“durante e dopo di noi” accompagnamento e sostegno		
Sanità	diagnosi precoce e tempestiva terapia farmacologica e alimentare				
		riabilitazione intensiva ausili – protesi - ortesi		riabilitazione estensiva ausili – protesi - ortesi	
provvidenze economiche, agevolazioni, benefici socio-assistenziali, progetto individuale					
rete dei servizi socio – assistenziali sostegni - ausili					
educazione - apprendimento formale apprendimento non formale					
Commissioni					
Enti locali					
Scuola					
Lavoro				capacità di guadagno	
Comunità	pari opportunità - non discriminazione – vita indipendente				



LE COMMISSIONI

Le commissioni NON VALUTANO la malattia bensì le conseguenze che essa determina sul piano personale (menomazione e disabilità)

In correlazione ai fattori ambientali e sociali (handicap)

Secondo le classificazioni delle conseguenze delle malattie (DM 14 febbraio 1992) – ICDH (1980)

L'INVALIDITA' CIVILE

viene riconosciuta:

- Al cittadino che presenta una riduzione della capacità lavorativa non inferiore a un terzo (33%)
- Al minore di anni 18 e al maggiore di 65 anni che abbiano difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie dell'età

 Legge 30 marzo 1971, n. 118 “Conversione in legge del D.L. 30 gennaio 1971, n. 5 e nuove norme in favore dei mutilati ed invalidi civili”

ACCOMPAGNAMENTO

viene riconosciuto:

- Alla persona totalmente inabile (invalidità 100%) non deambulante e/o non autosufficiente nelle attività di vita quotidiana (AVQ)
- Al minore con impossibilità di deambulare senza l'aiuto permanente di un accompagnatore o con necessità di assistenza continua, non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita.

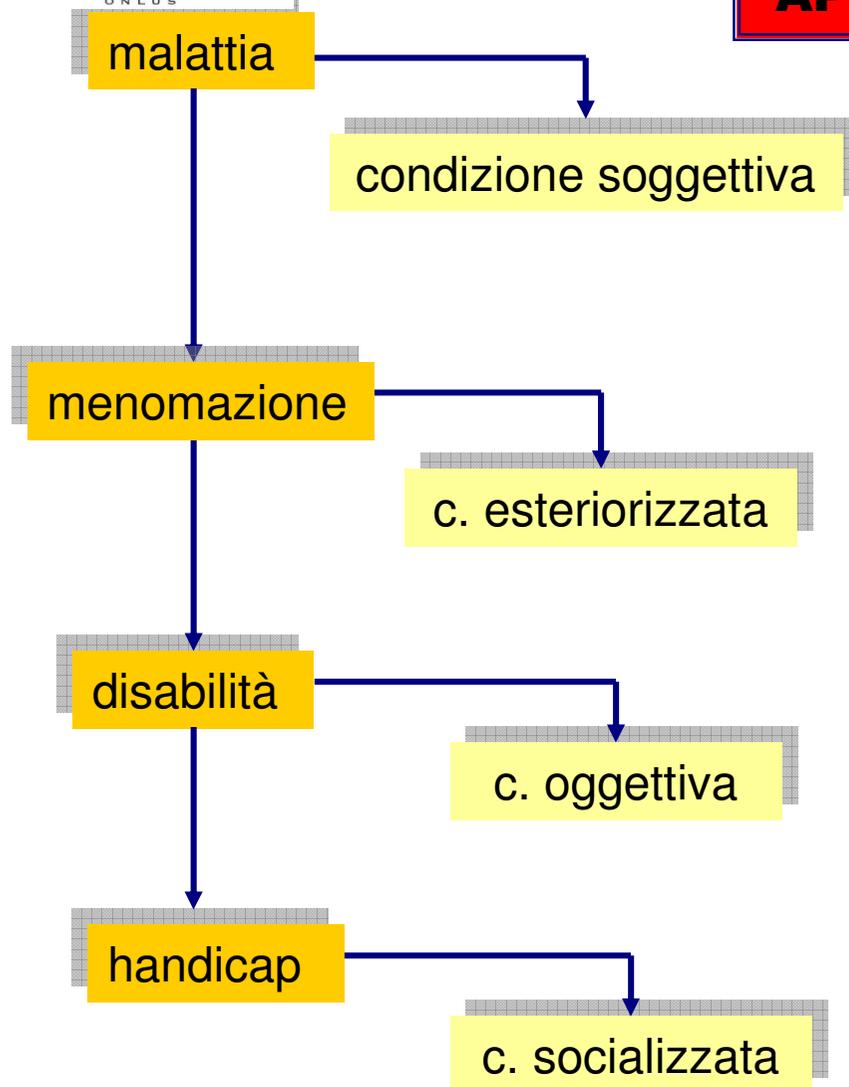
L'HANDICAP★ viene riconosciuto

- Quando la persona è in una situazione di svantaggio sociale o di emarginazione, causata da infermità fisiche, psichiche o sensoriali che producono difficoltà di apprendimento, di relazione o di integrazione lavorativa.

★ Legge 5 febbraio 1992, n. 104 – legge quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate

**Alle commissioni, unitamente alla diagnosi di malattia rara,
 vanno documentate le conseguenze della malattia:
 menomazione-disabilità-handicap**

MENOMAZIONE	DISABILITÀ	HANDICAP
della capacità intellettuale	nel comportamento	nell'orientamento
altre menomazioni psicologiche	nella comunicazione	nell'indipendenza fisica
del linguaggio	nella cura della propria persona	nella mobilità
dell'orecchio	locomotorie	occupazionali
dell'occhio	dovute all'assetto corporeo	nell'integrazione sociale
viscerali	nella destrezza	nell'autosufficienza economica
della funzione motoria e della struttura somatica	circostanziali	altri handicaps
deturpanti e deformanti	in particolari attitudini	
generalizzate, sensoriali e di altro tipo	altre limitazioni nell'attività	



ICIDH, OMS 1980

Menomazione: (impairment) indica qualsiasi perdita o anomalia a carico di strutture o funzioni psicologiche, fisiologiche o anatomiche.

Disabilità: incapacità a svolgere le normali attività della vita quotidiana.

Handicap: svantaggio sociale che deriva dalla contestuale presenza di una disabilità e da condizioni affettive, culturali e ambientali sfavorevoli.

**International Classification of Impairment, Disabilities, and Handicaps.
A manual of classification relating to the consequences of disease (OMS, 1980)**

ATTIVITÀ SOCIO - SANITARIE **(DPCM 14 febbraio 2001)**

Ai fini di determinare la natura del bisogno si valutano:

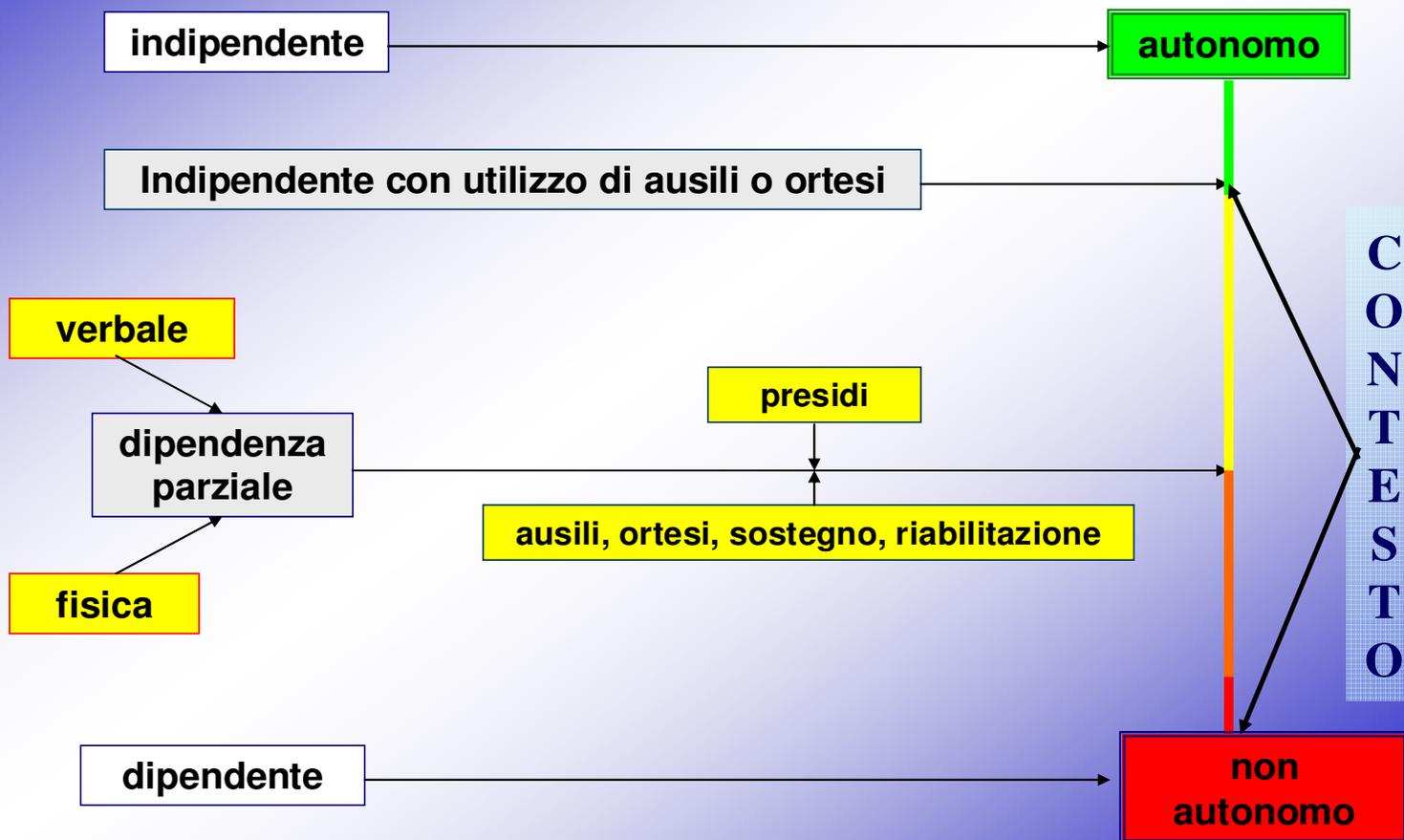
- a) **funzioni psicofisiche;**
- b) **natura delle attività del soggetto e relative limitazioni;**
- c) **modalità di partecipazione alla vita sociale;**
- d) **fattori di contesto ambientale e familiare che incidono nella risposta al bisogno e nel suo superamento.**

**Classificazione Internazionale del Funzionamento della Disabilità e della Salute
adulti e anziani - età evolutiva**

Per una diagnosi funzionale è necessaria una valutazione funzionale

- Oltre l'ICIDH è possibile utilizzare scale che consentono di misurare il grado di autonomia e l'indipendenza di una persona nelle attività di vita quotidiana (ADL) e nelle attività strumentali di vita quotidiana (IADL).
 - Le scale ADL (Activities of Daily Living) valutano l'abilità nelle azioni comuni della vita quotidiana: lavarsi, vestirsi, muoversi, alimentarsi e continenza.
 - Le scale IADL (Instrumental Activities of Daily Living) valutano la capacità di gestire il denaro, di utilizzare il telefono o mezzi di trasporto, di provvedere alle pulizie di casa, al bucato, di fare la spesa e assumere correttamente le medicine.

VALUTAZIONE FUNZIONALE



Quale il bisogno di una persona affetta da malattia rara

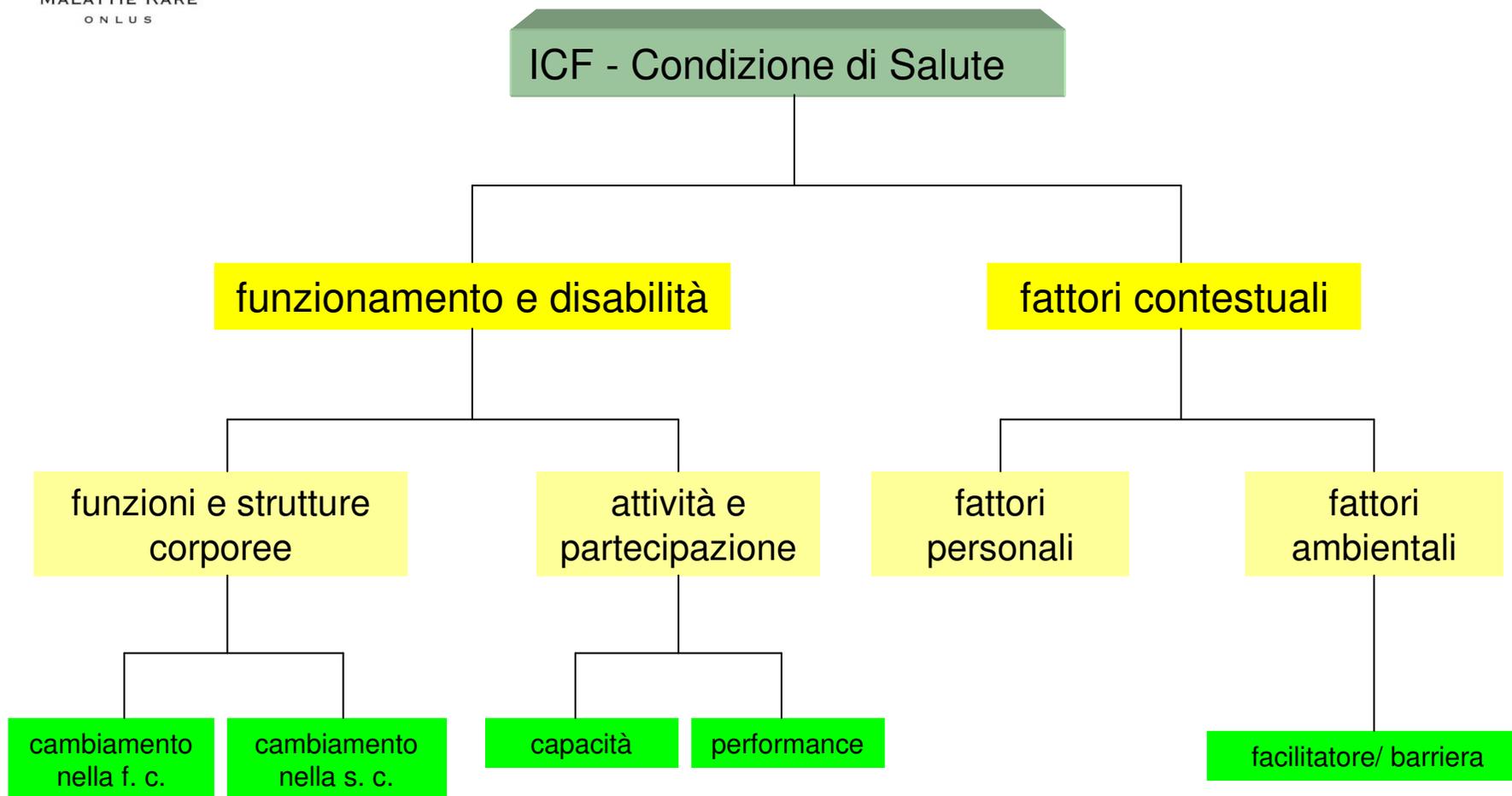
- **I presidi accreditati dalle regioni oltre alla diagnosi di malattia, dovrebbero estendere la loro valutazione anche al grado di autonomia e delle capacità delle persone**
- Tutto ciò in parallelo con l'iter diagnostico

La documentazione di un paziente affetto da MR

COSA INDICARE	COSA PRESENTARE	
DIAGNOSI	ICD 10 Tabella Ministeriale	
MENOMAZIONE	I C I D H	Esami funzionali
DISABILITÀ		Scale ▪ADL ▪Sviluppo Psico - Motorio
HANDICAP		Scale ▪IADL ▪Capacità Adattive

-ICD10 Classificazione statistica Internazionale delle Malattie e dei Problemi Sanitari Correlati”1994

-Decreto Ministeriale-Ministero della sanità-5 febbraio 1992 “approvazione della nuova tabella indicativa delle percentuali d’invalidità per le minorazioni e malattie invalidanti”



L'ICF fornisce un **linguaggio standard e unificato** che serve da modello di riferimento per la **descrizione della salute** e degli stati ad essa correlati.

**Legge 9 marzo 2006, n. 80 - art. 6.
Semplificazione degli adempimenti amministrativi per le persone con
disabilità**

I soggetti portatori di menomazioni stabilizzate o ingravescenti, che abbiano dato luogo a riconoscimento dell'indennità di accompagnamento, sono esonerati da ogni visita medica finalizzata all'accertamento della permanenza della minorazione civile o handicap.

DM 2 agosto 2007: "Individuazione delle patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invalidante."

- 1) Insufficienza cardiaca in IV classe NYHA refrattaria a terapia.**
- 2) Insufficienza respiratoria in trattamento continuo di ossigenoterapia o ventilazione meccanica.**
- 3) Perdita della funzione emuntoria del rene, in trattamento dialitico, non trapiantabile.**
- 4) Perdita anatomica o funzionale bilaterale degli arti superiori e/o degli arti inferiori, ivi comprese le menomazioni da sindrome da talidomide.**
- 5) Menomazioni dell'apparato osteo-articolare, non emendabili, con perdita o gravi limitazioni funzionali analoghe a quelle delle voci 2 e/o 4 e/o 8.**

DM 2 agosto 2007: "Individuazione delle patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invalidante."

6) Epatopatie con compromissione persistente del sistema nervoso centrale e/o periferico, non emendabile con terapia farmacologia e/o chirurgica.

7) Patologia oncologica con compromissione secondaria di organi o apparati.

8) Patologie e sindromi neurologiche di origine centrale o periferica, (come al punto 4). Atrofia muscolare progressiva; atassie; afasie; lesione bilaterale combinate dei nervi cranici con deficit della visione, deglutizione, fonazione o articolazione del linguaggio; stato comiziale con crisi plurisettimanali refrattarie al trattamento.

DM 2 agosto 2007: "Individuazione delle patologie rispetto alle quali sono escluse visite di controllo sulla permanenza dello stato invalidante."

9) Patologie cromosomiche e/o genetiche e/o congenite con compromissione d'organo e/o d'apparato che determinino una o più menomazioni contemplate nel presente elenco.

10) Patologie mentali dell'età evolutiva e adulta con gravi deficit neuropsichici e della vita di relazione.

11) Deficit totale della visione.

12) Deficit totale dell'udito, congenito o insorto nella prima infanzia.

Conclusioni sulle problematiche delle commissioni d'invalidità

- L'ICIDH è una classificazione delle conseguenze delle malattie
- L'ICF è una classificazione delle componenti della salute

La normativa di riferimento delle Commissioni si rifà purtroppo ancora all'ICIDH

Le aspettative delle persone con malattia rara si basano invece sul diritto di non essere discriminate, godere di pari opportunità e della possibilità di decidere e di esercitare un controllo sulla propria vita

CONVENZIONE sui DIRITTI delle PERSONE con DISABILITA'
(13 dicembre 2006 - Assemblea generale ONU)

La disabilità è il risultato dell'interazione tra persone con minorazioni e **barriere attitudinali ed ambientali, che impedisce la loro piena ed efficace partecipazione nella società su una base di parità con gli altri.**

Legge 5 febbraio 1992, n. 104
*"Legge-quadro per l'assistenza,
l'integrazione sociale e i diritti delle
persone handicappate."*

Legge 8 novembre 2000, n. 328
*"Legge quadro per la realizzazione
del sistema integrato di interventi e
servizi sociali"*

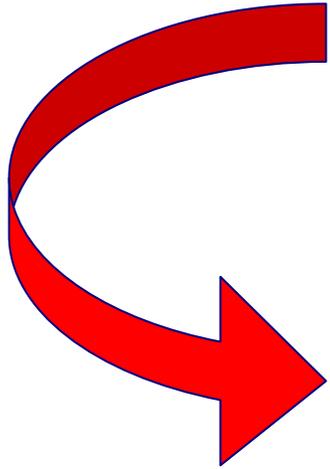
Come si possono integrare i servizi sanitari con quelli sociali?

Legge quadro 328/2000 all'art. 14, definisce:
“disposizioni per la realizzazione di
particolari interventi di integrazione e
sostegno sociale

Questi sono di competenza dei comuni o
delle aziende sanitarie

A quando i LIVAS?

Passaggio culturale



Il passaggio da una cultura del bisogno, dell'incapacità, dell'assistenza (WELFARE STATE)

a una cultura della possibilità del riconoscimento delle competenze e delle risorse delle persone e degli ambienti di vita (WELFARE COMUNITY)

RECIPROCIÀ

**I trasferimenti generati dalla
relazione di reciprocità
sono indissociabili dai
rapporti umani.**



**Le prestazioni socio sanitarie
non sono separabili da coloro
che li pongono in essere.**

SERVIZI SOCIO SANITARI

Le professionalità che lavorano nei servizi alle persone agiscono sulle relazioni empatiche, affettivamente forti, “nel tentativo di ricomporre la dicotomia tra ragione ed emozione ridando una **dignità scientifica alle emozioni**, agli **affetti** ed alle **relazioni umane** che sono state, a torto, ritenute fenomeni marginali, scarsamente intelligenti, legati al “cuore” e non alla mente.”

SERVIZI SOCIO SANITARI

Il problema nell'organizzazione e nella conduzione dei servizi è il controllo di queste relazioni.

Bisogna realizzare un equilibrio tra
coinvolgimento ↔ distanza
affettività ↔ razionalità,
per non affidare al caso il cambiamento
che s'intende perseguire.

MAINSTREAMING

**Le politiche socio-sanitarie devono essere trasversali
a tutti i settori**

- Le politiche abitative ed urbanistiche
- Le politiche della salute
- Le politiche occupazionali
- Le politiche ambientali
- Le politiche formative.....
- **... LE POLITICHE DI TUTTI**

Come fare rete e quale il ruolo della Federazione

L'associazionismo visto come:

- Sentinella/Sensore
- Promotore del “prendere in carico”
- Valore aggiunto per la nostra Comunità
- Promotore (produttore) di formazione e nuove competenze (Promotore della Salute)

Su cosa puntare QUALI LE PRIORITA' DEL PAZIENTE?

A livello nazionale

- Piano nazionale sulle malattie rare
 - (ricerca / assistenza = presidi della rete)
 - Dimissione protetta

A livello territoriale

- Presidio del territorio per la verifica di accessibilità ed adeguatezza
 - Anche il territorio deve rispondere alle esigenze del malato raro

Quale è uno dei NOSTRI ruoli?

.....Ciò che viene definito con il
criterio della **VALUTAZIONE**

Il riconoscimento della **cittadinanza**

- Istituti di partecipazione
- Procedure di consultazione
- Coinvolgimento nelle verifiche

www.malatirari.it
l'indispensabile aiuto per
malati rari,
medici di famiglia,
pediatri di libera scelta,
e tutte le persone
interessate alle MR





Seminario formativo per medici di medicina generale e pediatri di libera scelta

Grazie



UNIAMO FIMR onlus
San Marco 4781
30124 VENEZIE
Tel.fax 0412410886
info@uniamo.org
www.malattirari.it