

La gestione periferica del malato raro

Cerignola

(FG) - Italy

**1° Meeting Italiano
congiunto FOP - POH**

*(Fibrodiplosia Ossificante
Progressiva e Eteroplasia Ossea
Progressiva)*

20 – 21 marzo 2009

Dott. E. Baldo

U.O. Pediatria

*Ospedale S. Maria del Carmine –
Rovereto - Tn*

**ASL Foggia - U.O. di Pediatria del P.O. "G. Tatarella" di Cerignola,
IPOHA Onlus e FOP Italia Onlus**

Malattia rara

- prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti
- secondo l'Organizzazione mondiale della sanità le malattie rare sono circa 6.000; l'80% ha origine genetica.
 - in Italia hanno ottenuto un formale riconoscimento normativo
- 47 gruppi di patologie per un totale di 284

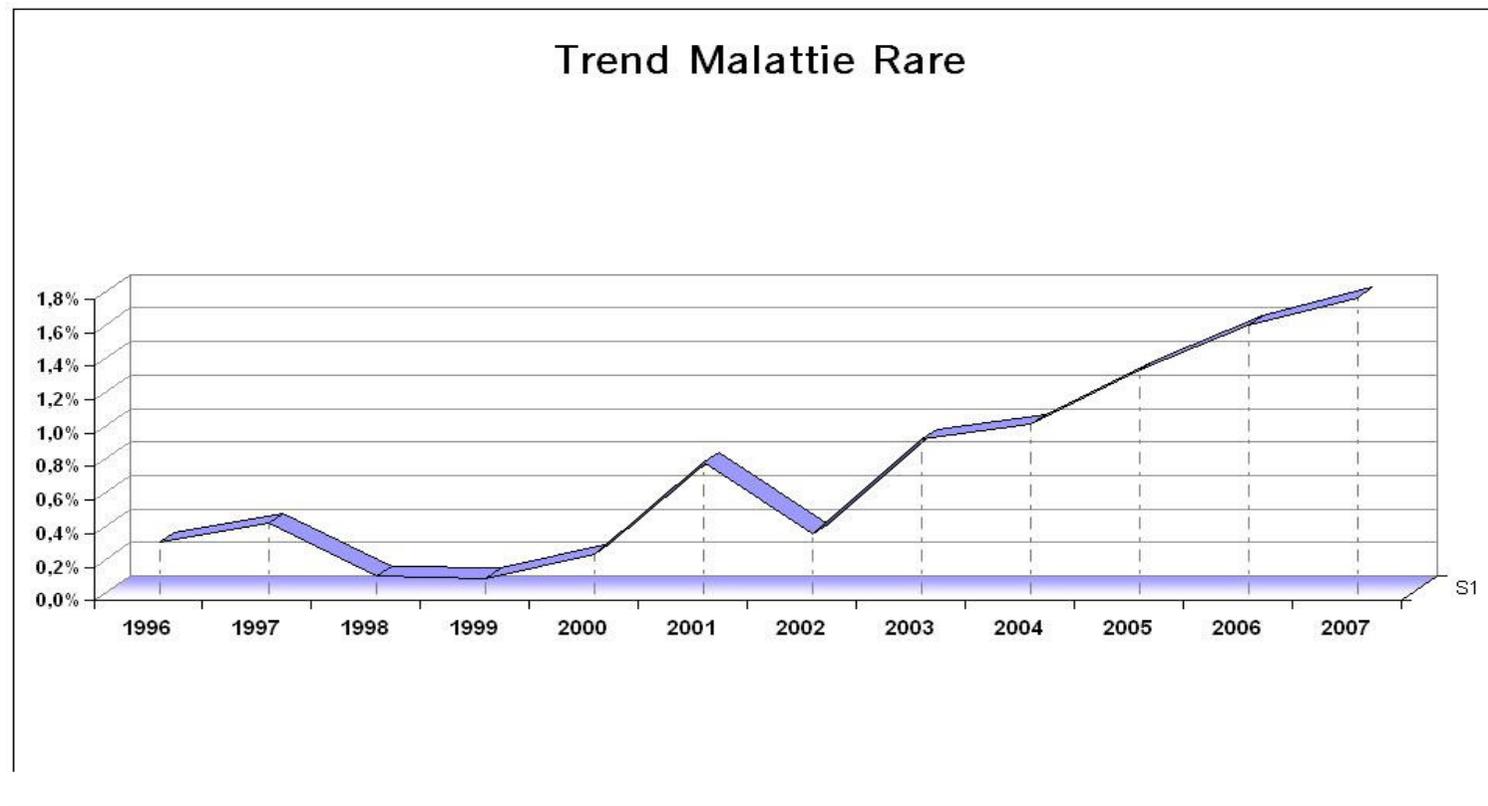
Complessità...

- per la numerosità e la diversità di forme morbose
 - per la grande variabilità di sintomi e segni;

Rapporto Cittadinanzattiva 2008

i principali risultati della ricognizione sulle Malattie rare condotta da – attraverso il Tribunale per i diritti del malato ed il Coordinamento nazionale Associazioni Malati Cronici

negli ultimi 10 anni è quasi raddoppiato il numero di segnalazioni:



Il sistema di cure individuato per le malattie rare è

il modello della rete

composta da

- **presidi accreditati**
- **centri interregionali di riferimento**

coordinati tra loro

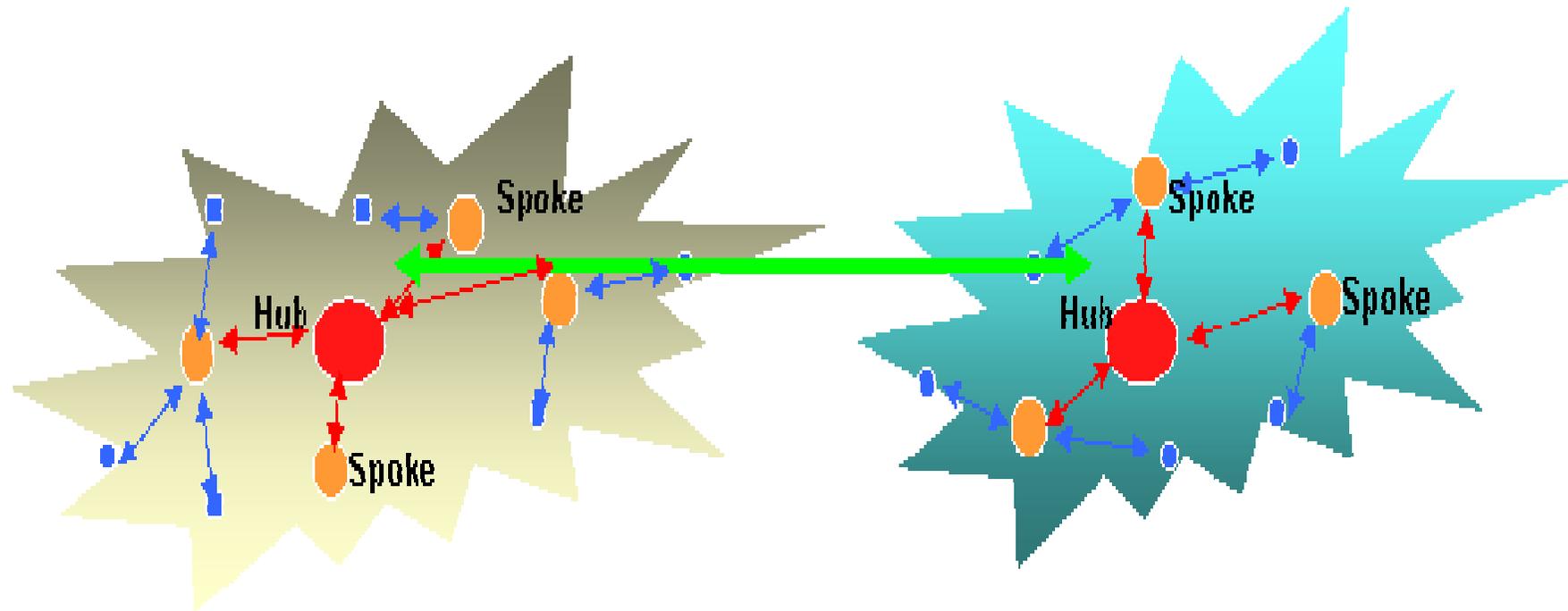
**I presidi accreditati sono individuati dalle Regioni sulla base della “documentata esperienza diagnostica o terapeutica” maturata per la patologia o gruppo di malattie Rare.*

che dovrebbero

- **concordare i protocolli clinici**
- **collaborare con i servizi territoriali ed i medici di famiglia**

“ai fini dell’individuazione e della gestione del trattamento”

Il modello Hub and Spoke



La rete assistenziale

Centro Specialistico

Pediatra di famiglia

Famiglia

Ospedale di riferimento

Sostegno alla famiglia

Interfaccia con le altre strutture sanitarie

Assistenza e terapie domiciliari

Centro di supporto - Possibilità di fare esami, controlli, terapie più aggressive, gestione delle urgenze

Formulazione di piani terapeutici , controlli periodici, rapida ricaduta dei progressi ottenuti dalla ricerca

Presenza in carico e costruzione del piano assistenziale

La percezione della famiglia...nelle malattie rare

Spesso vengono percepiti come inadeguati:

- **La conoscenza specifica del problema da parte dei professionisti**
- **Le informazioni ricevute**
- **L'integrazione della rete dei servizi**

Punti critici

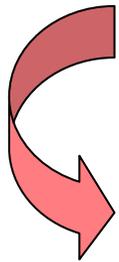
- Centralità della famiglia, ma non per supplire l'assenza di una rete assistenziale
- **La sofferenza** del bambino e della famiglia a cui prestare attenzione
- **La consapevolezza che ogni operatore è una piccola parte** di qualcosa di più grande e i Medici non sono gli unici attori
- La disponibilità di percorsi assistenziali che vanno verificati e valutati

Obiettivo:

Presa in carico globale

del bambino e della sua famiglia....

“ è importante sostenere chi sostiene “



- per facilitare le cure nel contesto familiare e sociale
- per stimolare l'autonomia nella gestione della malattia

Indispensabile.....

coinvolgere nel progetto assistenziale il Medico curante

promozione dell'empowerment

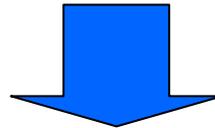


Coinvolgimento attivo

- dei pazienti,
- delle loro famiglie

e anche

- delle organizzazioni rappresentative dei pazienti



** Parlare di malattie rare nella loro totalità serve a mettere in luce comuni problematiche assistenziali e a promuovere interventi di sanità pubblica rendendo riconoscibili comuni bisogni, pur salvaguardando peculiarità e differenze.*

i nodi critici

si concentrano:

sulle difficoltà di accesso

inteso come accesso:

- **ad una diagnosi tempestiva**
- **alle informazioni**
- **ai farmaci**
- **a cure adeguate alle condizioni del paziente**
- **a cure innovative.**

Malattia rara / cronica....

cosa è più rilevante

- La diagnosi
- Comunicazione / Informazione
 - La competenza
 - L' organizzazione
 - La presa in carico

Punti critici

- Il percorso diagnostico
- la comunicazione della diagnosi
- la rete assistenziale

I problemi più rilevanti

- inesistenza / inefficacia della terapia
- la difficoltà ad una vera presa in carico del paziente
- la scarsa collaborazione fra professionisti

**L'assistenza e le cure per le malattie rare
passano oggi attraverso il concetto di rete assistenziale**



Components of the CF system...

the standardization of care that results from the use of research protocol-based regimens facilitates the application of optimal treatment approaches and reduces practice-to-practice variability...

central role played by the CF registry in showing variation of practice patterns and outcomes ...

the use of collaborative methods can be applied within such a system to support the consistent application of optimal approaches to care...

**multidisciplinary team,
which includes.....
respiratory therapists**



* The multidisciplinary “networking” facilitated by the CF meeting leads to the rapid spread of innovative ideas for care...

(15) **La cooperazione e la condivisione della conoscenza tra centri**

di competenza nazionale e regionali hanno dimostrato di costituire la strategia più efficiente per affrontare le malattie rare in Europa.

(16) I centri di competenza nazionali e regionali **devono adottare una strategia di assistenza multidisciplinare, che integri aspetti medici e sociali**, al fine di affrontare le situazioni complesse e diverse che le malattie rare comportano

(19) **L'OMS ha definito il rafforzamento del ruolo del paziente (empowerment) "prerequisito della salute" e ha promosso la "strategia di partnership proattiva e di autocura volta a migliorare gli esiti sanitari e la qualità della vita dei pazienti che soffrono di affezioni croniche"**¹¹. In tal senso **il ruolo dei gruppi di pazienti è cruciale** sia in termini di sostegno diretto ai singoli affetti dalla malattia, sia in termini di lavoro svolto collettivamente per migliorare le condizioni della comunità di pazienti affetti da malattie rare nel suo insieme e per le generazioni future.

(20) **I pazienti e i loro rappresentanti devono quindi essere coinvolti in tutte le fasi dei processi di elaborazione delle politiche e decisionali. Le loro attività devono essere promosse e sostenute attivamente, anche dal punto di vista finanziario, in ogni Stato membro.**¹⁰

Accordo ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo n.281
28 agosto 2007 , tra il Governo,
le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano

Governo e Regioni convengono sulla necessità di sviluppare

Protocolli o algoritmi diagnostico-terapeutici

- che definiscano i **percorsi assistenziali del paziente**
- documentino l'adozione di procedure organizzative che prevedano **l'approccio interdisciplinare al paziente**

L'integrazione

- con i servizi territoriali
- il pediatra o medico di famiglia

erogando

- le prestazioni necessarie al domicilio
- o nel luogo più vicino all'abitazione del paziente.

il bambino con malattia rara / cronica....

**Il bisogno primario da soddisfare
nella malattia cronica sono **le cure****



**Soprattutto dove non c'è la guarigione è
necessario**

un sistema delle cure

- **da cui dipende la qualità della vita**
- **che corrisponde alla durata della vita**

Se manca un progetto assistenziale....

Inevitabilmente emergono atteggiamenti di “sequestro” e di dipendenza del Paziente dal Centro specialistico in un circolo vizioso in cui i Genitori possono anche avvertire come protettiva questa dipendenza che causa però una inevitabile esclusione del Medico curante e delle strutture sanitarie del territorio e rende impossibile un vero progetto assistenziale.

L'assistenza in rete

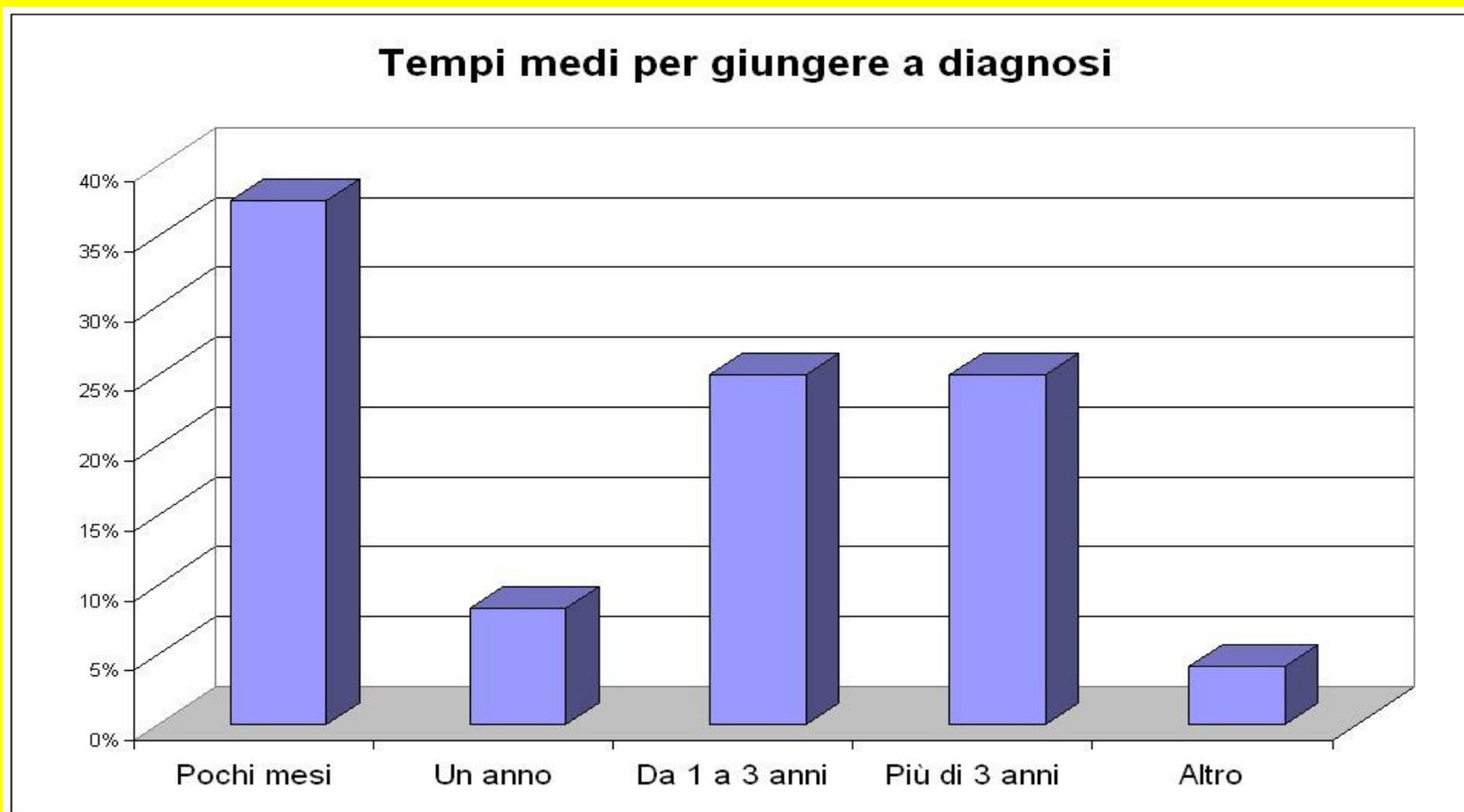
rende possibile avvicinare l'assistenza al Paziente ed organizzarla su diversi livelli di competenze

è la collaborazione

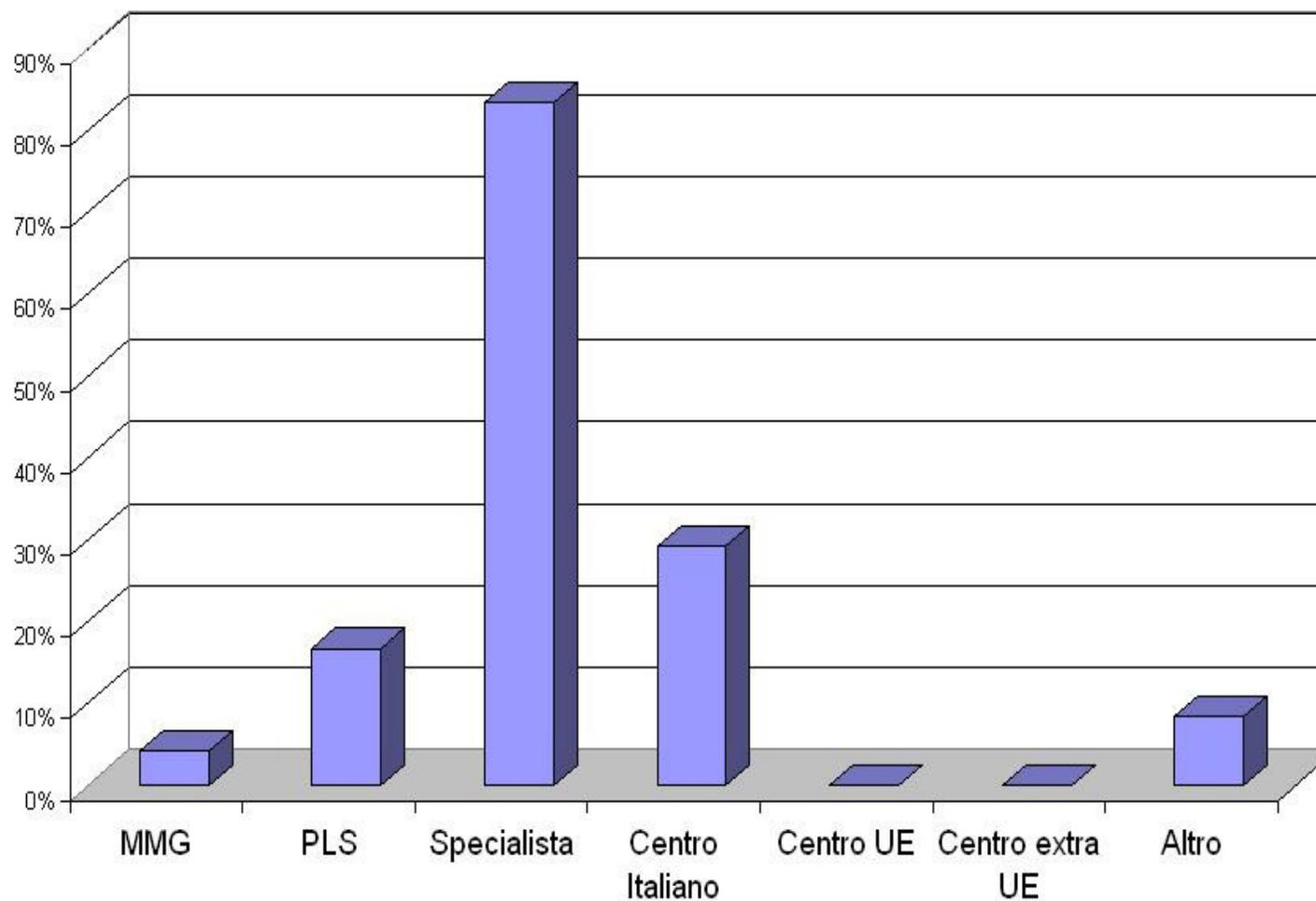
che consente di valorizzare la ricerca e le attività specialistiche senza dimenticare i bisogni assistenziali quotidiani.

Il lungo percorso ad ostacoli dei pazienti affetti da patologie rare

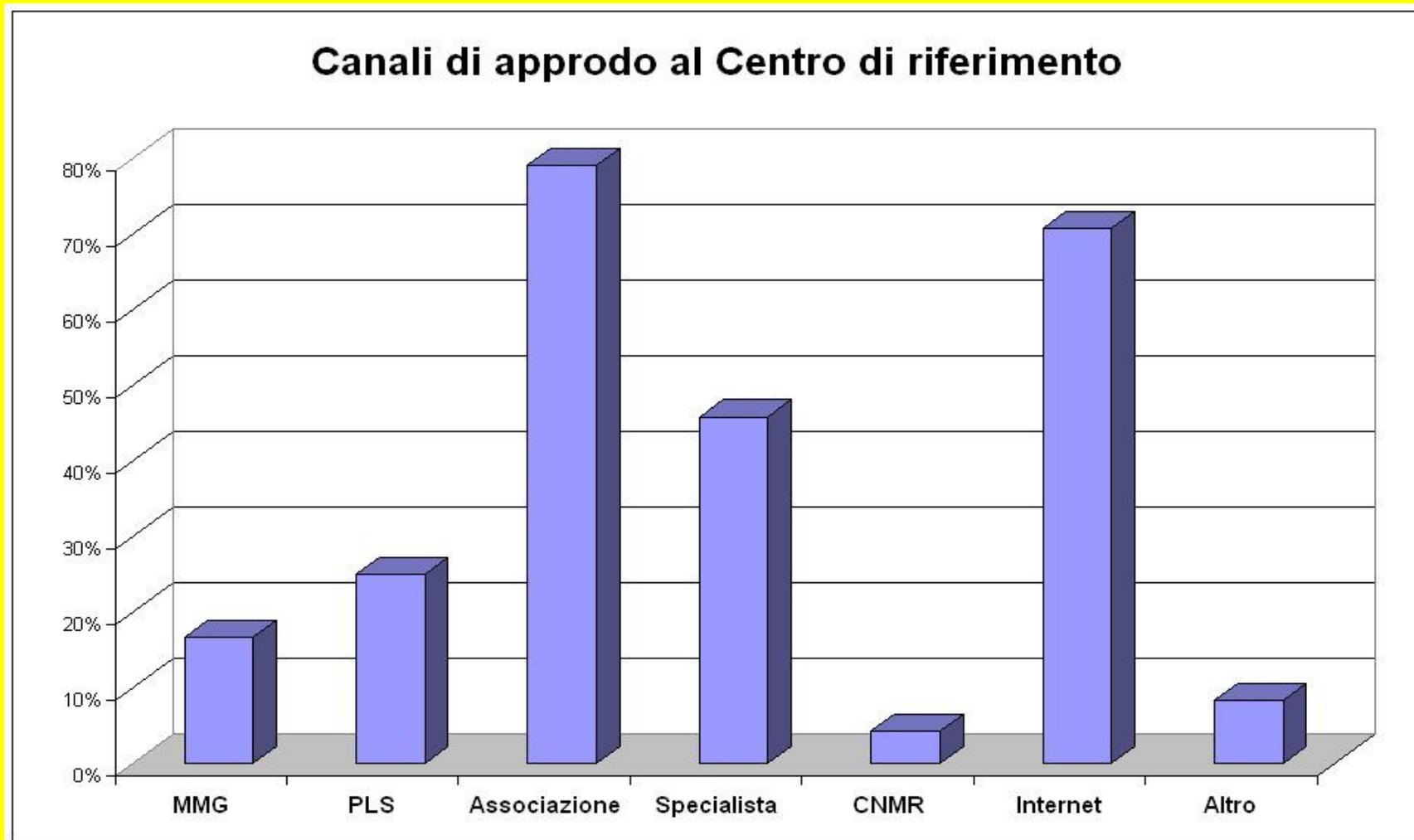
La diagnosi



Professionista/Struttura che sospetta la malattia rara



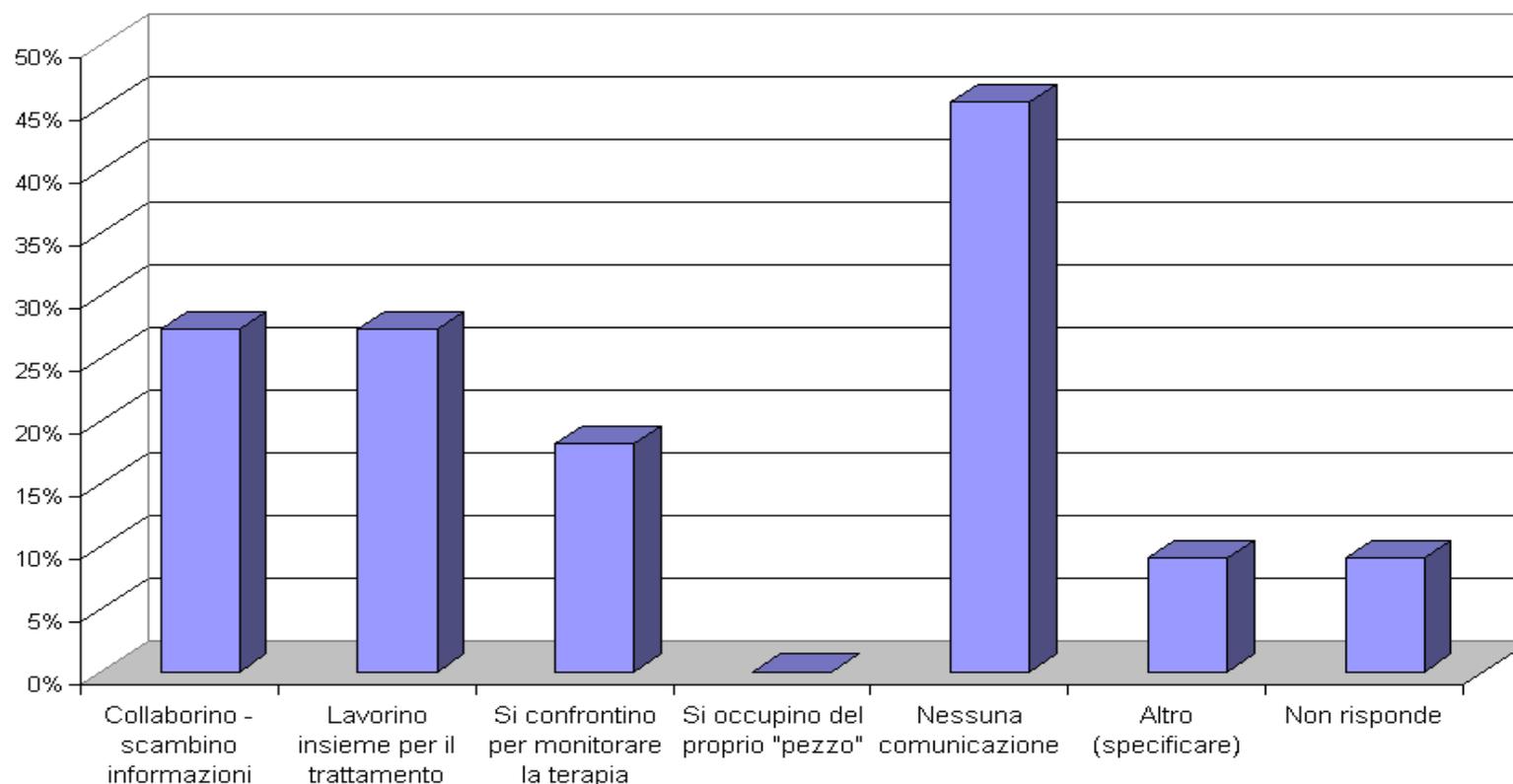
Secondo quanto stabilito dal DM 279/01, lo specialista del SSN che formuli un sospetto diagnostico di patologia rara - tra quelle contenute nell'elenco dello stesso Decreto- dovrebbe indirizzare il cittadino al presidio di riferimento.



collaborazione tra medici di famiglia e centri

nel 45.5% dei casi non è previsto alcun tipo di comunicazione o reciproco confronto

E' previsto che MMG e centri di riferimento



Ma è prevista una forma di confronto : collaborazione e scambio di informazioni utili sulle condizioni generali del cittadino (27,3%); lavoro comune per concordare il trattamento da seguire - farmaci, riabilitazione, etc.- (27,3%); confronto per monitorare la terapia approntata (18,2%).

Più della metà delle associazioni affermano di ricevere dai cittadini segnalazioni relative a problemi nell'accesso ai farmaci:

- **il 17% indica genericamente che ci sono difficoltà;**
- **il 13% specifica che le segnalazioni provengono**
 - **“solo da alcune regioni”,**
- **il 25% invece sottolinea che le difficoltà segnalate**
- **riguardano solo alcune realtà territoriali specifiche (es. ASL).**
- **Il 45% delle associazioni non riceve segnalazioni in merito.**

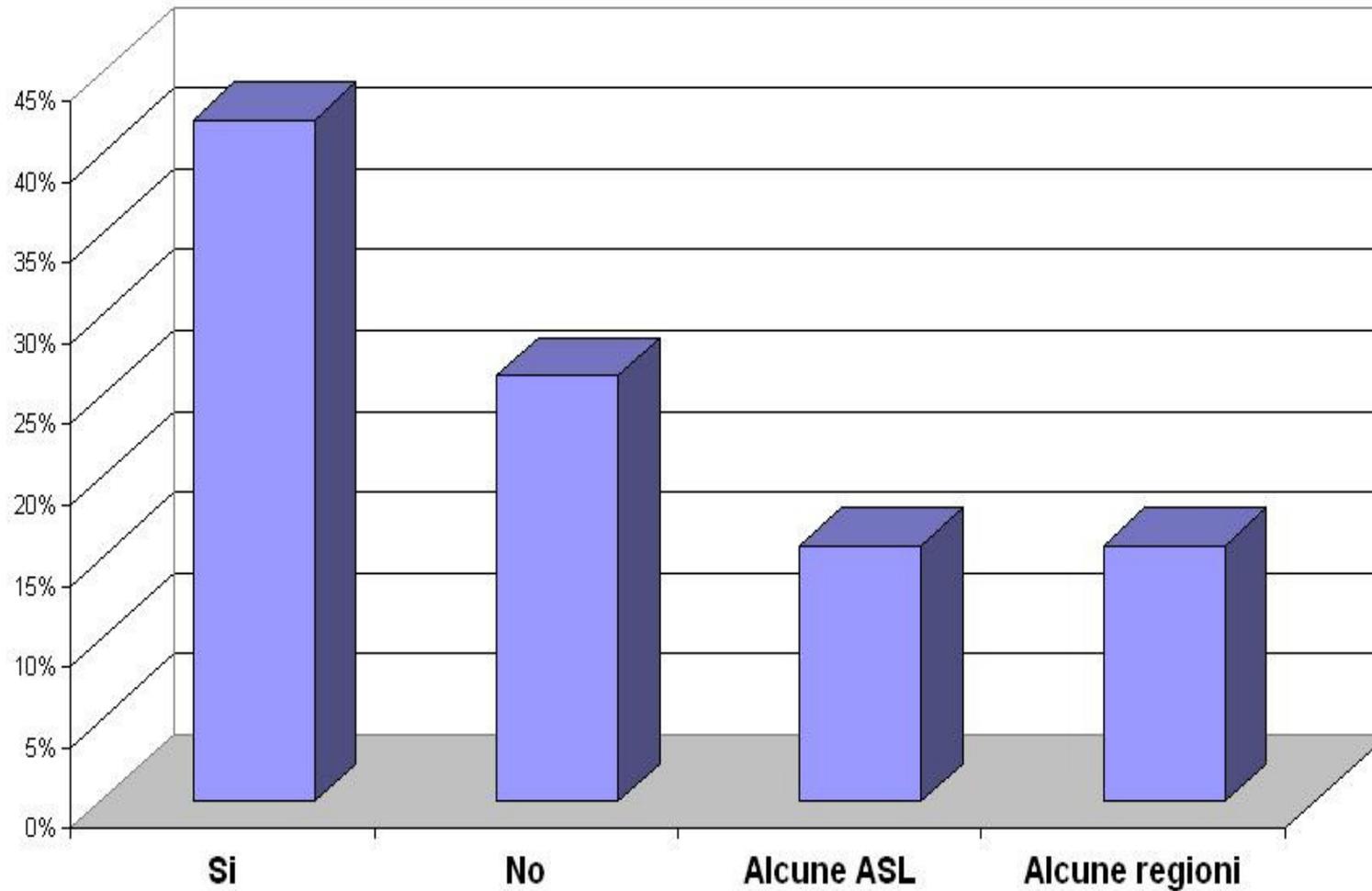
**Una fetta importante di difficoltà riguarda l'accesso ai farmaci 55%,
che, si differenziano a seconda della Regioni di residenza,
o addirittura di ASL.**

**Sono molto spesso terapie composte da farmaci erogati dal SSN
di classe A o H, ma anche di classe C.**

**Farmaci orfani, off label e autorizzati all'estero, ma non Italia,
sono utilizzati in percentuale più bassa,
ma comunque consistente.**

**Un fenomeno preoccupante è quello della sospensione dei farmaci
di fascia A, C, H e orfani
è legato a difficoltà economiche (del cittadino o della ASL)
oppure alla burocrazia.**

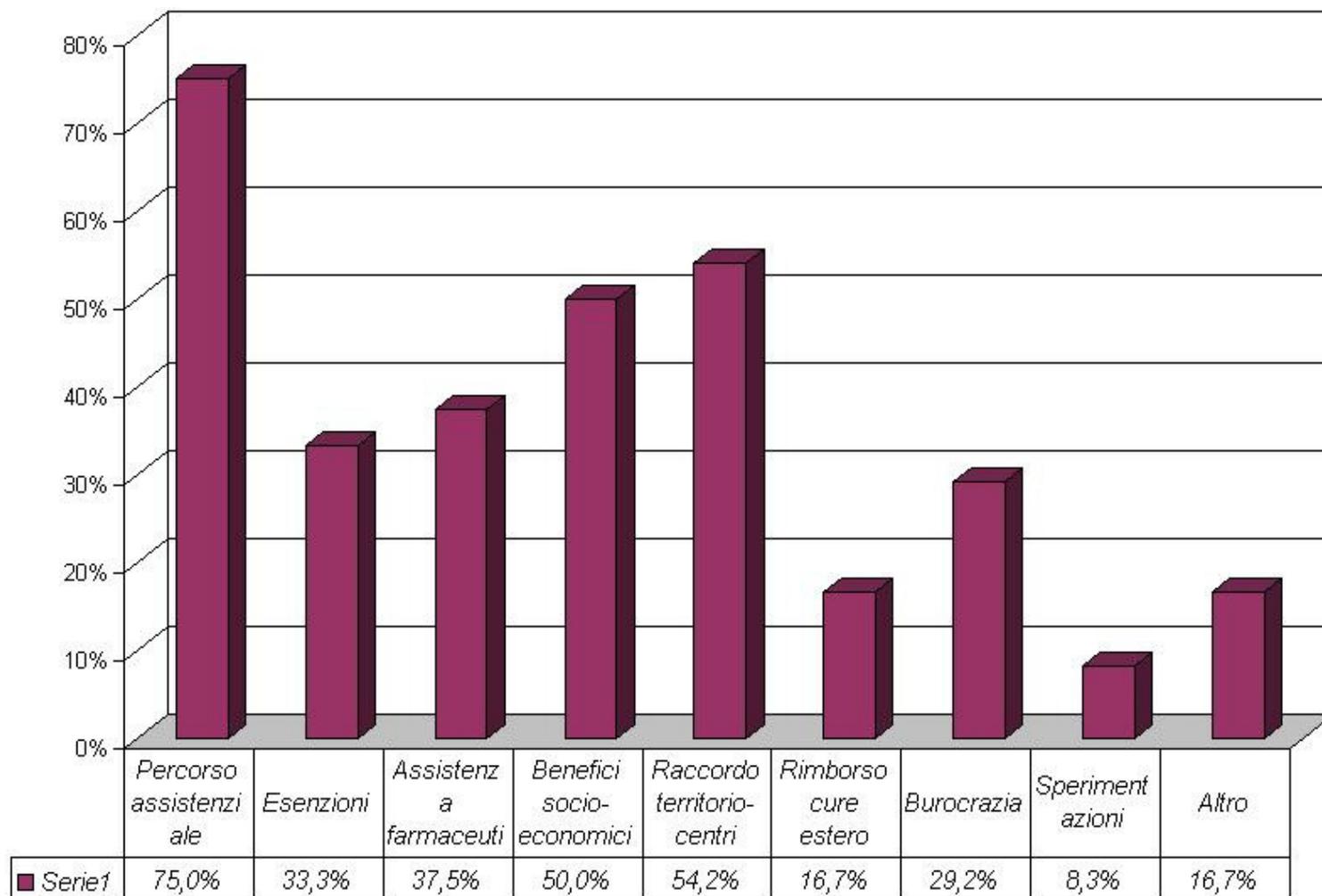
I farmaci necessari e insostituibili sono erogati gratuitamente



Criticità nell'accesso all'assistenza sanitaria

•Numero insufficiente di esami in esenzione	20,8
•Mancato accesso a presidi, protesi, ausili	20,8
•Difficoltà nella presa in carico dei servizi territoriali	29,2
•Mancanza di protocolli specifici ospedale-territorio	33,3
•Assistenza territoriale insufficiente per quantità/qualità	45,8
•Mancata creazione rete tra le figure che curano il pz	66,7
•Difficoltà di passaggio dalla gestione pediatrica a quella del paziente adulto	41,7
•Attività informativa su diritti e normativa insufficiente/frammentata	58,3
•Costi per assistenza presso centri lontani	54,2
•Mancata assistenza psicologica del centro di riferimento	62,5
•Altro ---	4,2

Le difficoltà dopo la diagnosi riguardano



**Le principali difficoltà post-diagnosi
riguardano nel 75% dei casi il percorso assistenziale
a questo si aggiungono
le criticità legate al mancato raccordo
tra medicina del territorio e centri di riferimento
(segnalato da oltre la metà delle Associazioni)**

La burocrazia

- **il riconoscimento dell'esenzione per patologia**
- **i benefici socio-economici di invalidità civile ed handicap**
- **il rimborso per cure all'estero**
- **gli iter da seguire per attivare l'assistenza domiciliare**

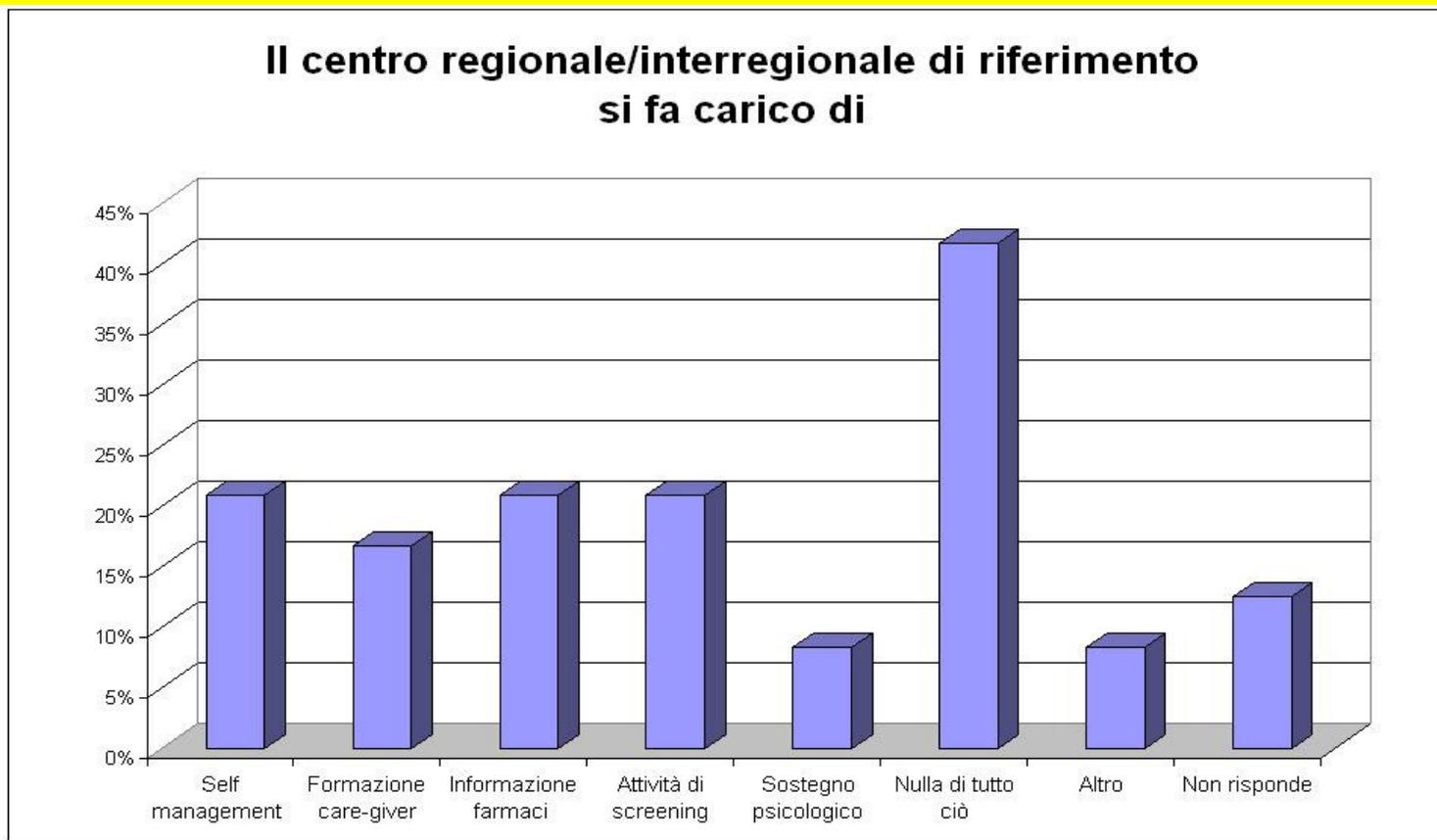
** tra questi ostacoli, il più sentito riguarda l'invalidità civile e l'handicap, segnalato nella metà dei casi come questione critica.*

**Uno dei desideri dei pazienti
è la presa in carico complessiva
e un approccio integrato alla persona**

Le Associazioni segnalano che:

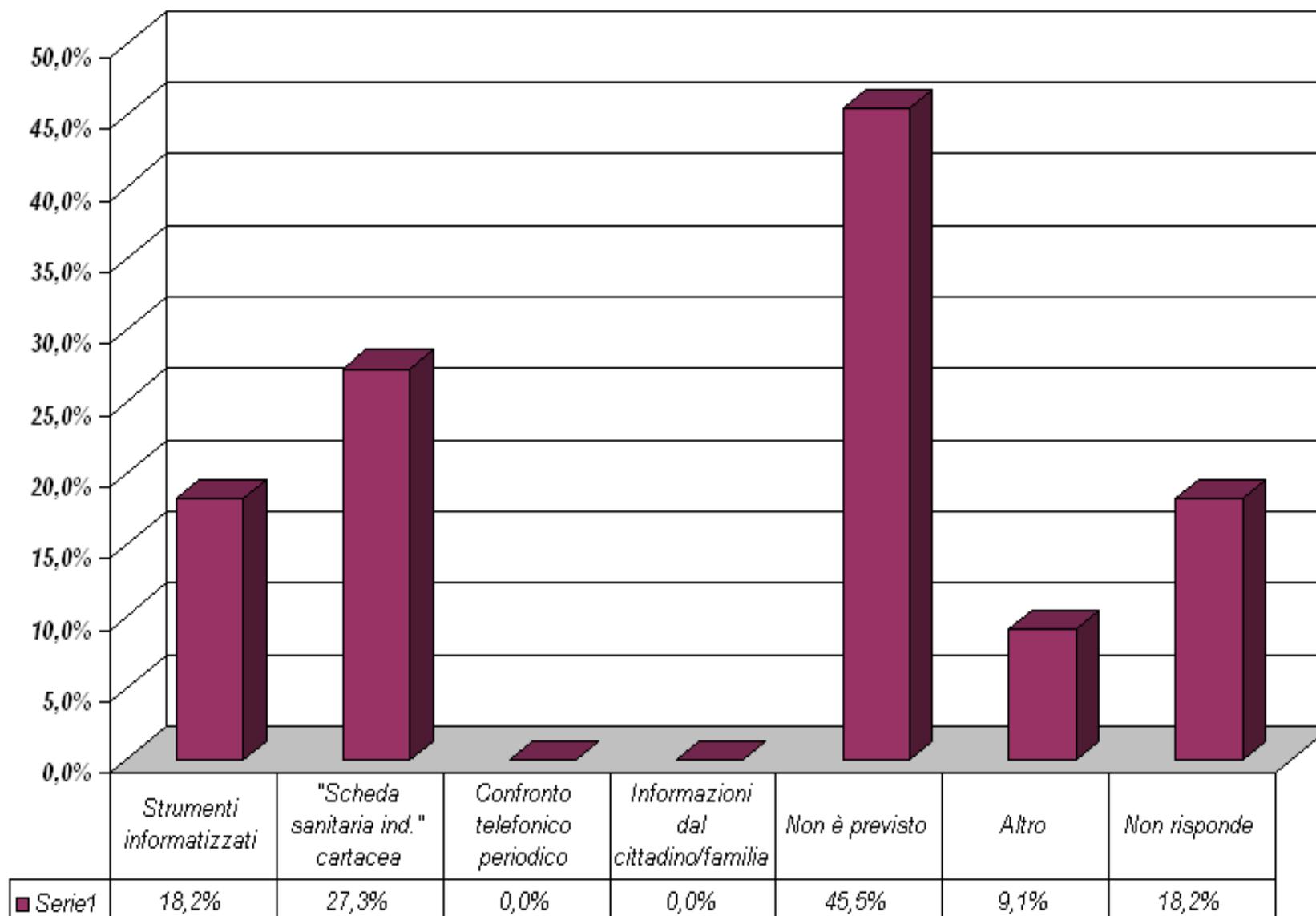
- solo per il 16% i centri lavorano in équipe multidisciplinari
- il 33% dichiara che avviene solo in casi sporadici
- in un caso su 4 si lavora con approccio integrato
- dal punto di vista medico ma non psicologico
- il 12,5% afferma che nonostante la carta dei servizi indichi tale caratteristica, di fatto non avviene ed in altrettanti casi non avviene affatto

Per l'assistenza dei pazienti affetti da patologia rara è molto importante che ci sia un flusso costante di informazioni tra gli attori che sono parte del sistema di cura: personale sanitario (specialisti, MMG, PLS, infermieri, fisioterapisti, etc.), paziente, famiglia, ancora i centri tra loro per studiare i casi, scambiare esperienze e letteratura, etc.



Tuttavia quasi la metà dei centri (45,5%) di riferimento lavora come se fosse un'isola, senza cioè interagire con nessuno degli altri attori della cura. Ad esempio il rapporto di interscambio con medici di famiglia avviene nel 9,1% dei casi; con i pediatri di libera scelta ancora meno, un esiguo 3%.

E' previsto che il raccordo tra MMG e Centro avvenga attraverso



**dalla mancata creazione di una rete di collegamento
e di informazione**

tra le diverse figure che hanno in cura il paziente

*** poco meno di 7 casi su 10**

le difficoltà più grandi riguardano

•il collegamento Medico di Medicina Generale e Specialista.

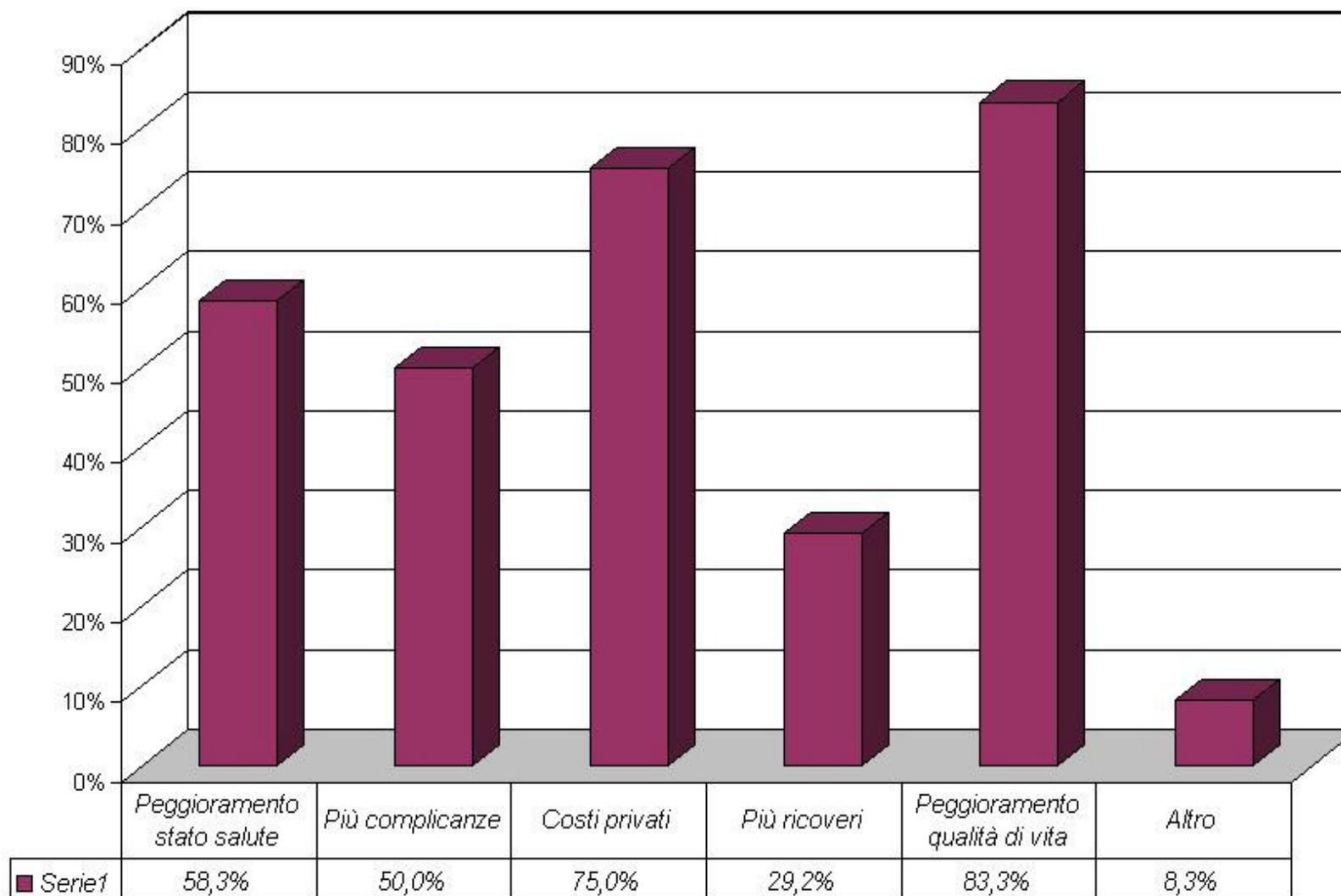
•la mancanza di protocolli specifici ospedale-territorio

** se tali protocolli fossero presenti sarebbe più facile definire, ad esempio,
tempi e modalità per l'attivazione e la fruizione
dell'Assistenza domiciliare integrata
dopo un ricovero, oppure la gestione del paziente a scuola, etc.*

I servizi territoriali inoltre non riescono a garantire

**la presa in carico dei pazienti 29,2%,
e l'assistenza che offrono risulta essere insufficiente a livello
qualitativo e quantitativo, 45,8%.**

Principali conseguenze delle criticità nell'accesso



Dopo la diagnosi, un altro aspetto critico:

scarsa conoscenza delle modalità di gestione della patologia
(poco meno di 7 casi su 10).

I cittadini lamentano:

- lo scarso interesse all'aggiornamento per il trattamento del paziente affetto da patologia rara.
- I MMG ed i PLS hanno scarsa conoscenza dei servizi presenti sul territorio.

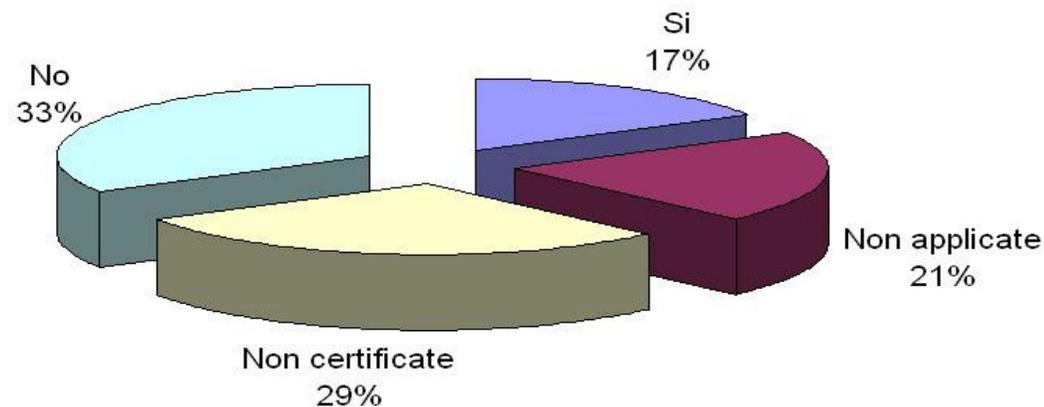
Assistenza sanitaria MMG e PLS - segnalazioni cittadini %

- Mancato orientamento verso la giusta diagnosi 58,3
- Poca conoscenza della patologia, anche dopo la diagnosi 87,5
- Scarsa conoscenza delle modalità di gestione della patologia 66,7
 - Poco interesse all'aggiornamento per malattie rare 41,7
- Difficoltà nel raccordo con centri di riferimento/specialisti 33,3
 - Scarsa conoscenza servizi presenti sul territorio 45,8
 - Altro 4,2

il follow-up ...

**Linee guida definite esistono in poco meno di 4 patologie su 10,
ma
non sono applicate nel 21% dei casi e lo sono solo nel 17%
in un caso su 3 non esistono
nel 29% ci sono linee guida non ancora certificate.**

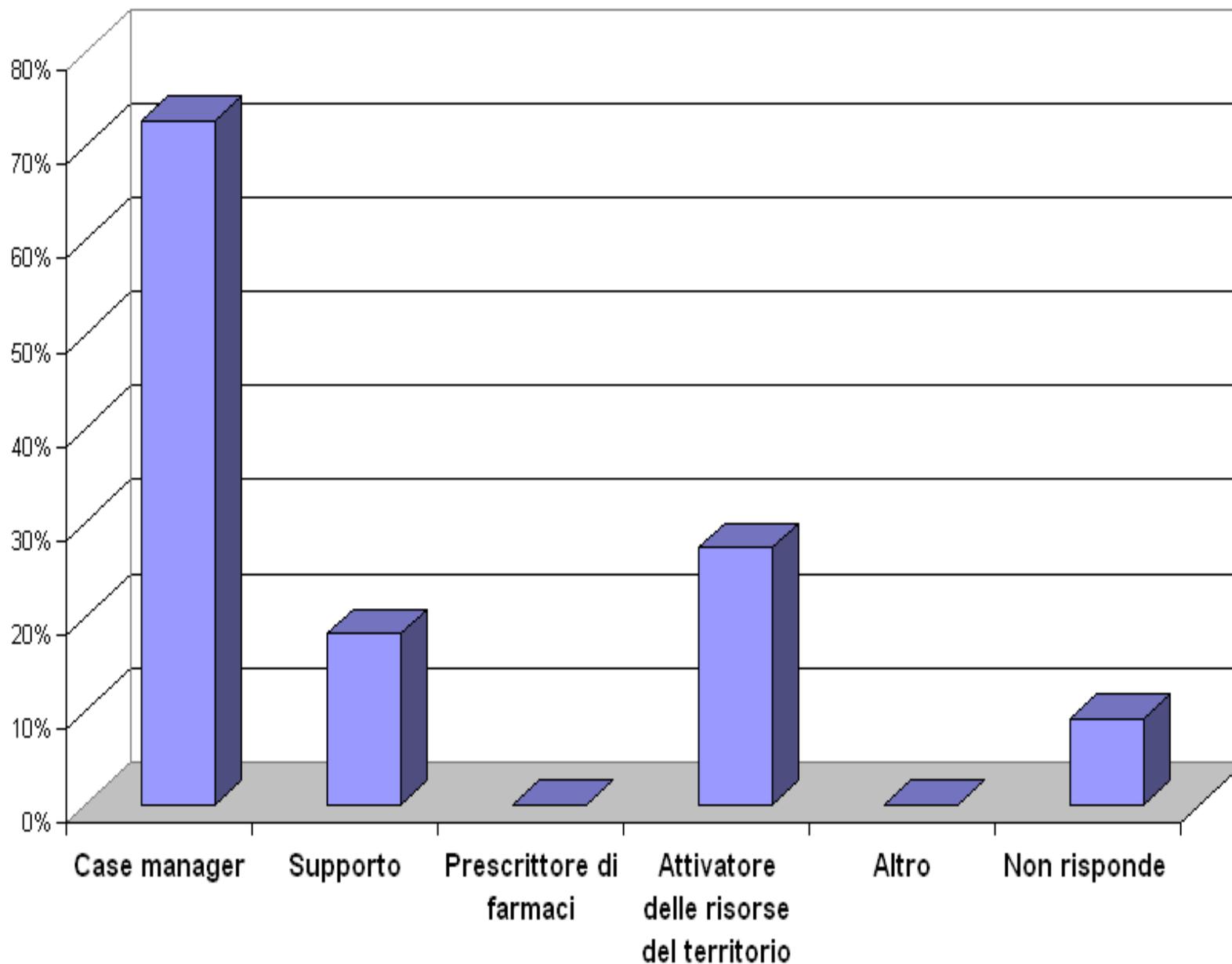
Esistono linee guida per il follow up della patologia



Richieste dei cittadini più frequenti ai MMG

- **Patologia e complicanze associate 72,7**
 - **Trattamento e cura 90,9**
 - **Indicazione centri di eccellenza 81,8**
 - **Esami genetici per familiari 9,1**
 - **Esenzione per patologia 81,8**
- **Accesso a benefici socio-economici 63,6**
- **Modalità accesso protesi e ausili 54,5**
 - **Terapie sperimentali in Italia 18,2**
 - **Terapie sperimentali in UE 9,1**
 - **Disponibilità farmaci 36,4**

Ruolo del MMG nella presa in carico



Il MMG attualmente è nelle condizioni di...

- Formulare sospetto diagnostico **27,3**
- Orientare verso un centro di riferimento regionale **45,5**
- Orientare verso un centro di riferimento nazionale **27,3**
 - Conoscere la patologia, anche dopo la diagnosi **27,3**
 - Conoscere modalità di gestione della patologia **0**
 - Aggiornarsi per il trattamento del Pz **54,5**
- Raccordarsi con centri di riferimento e/o specialisti **18,2**
 - Conoscere servizi presenti sul territorio **9,1**
 - Conoscere associazioni di pazienti sul territorio **9,1**
 - Prescrivere quanto richiesto dal Centro **27,3**
 - Non risponde **9,1**

elemento critico molto rilevante...

**l'organizzazione dei servizi sanitari
non è sufficientemente preparata
al passaggio di gestione
dal paziente che transita
dall'età pediatrica a quella adulta,
situazione segnalata
come critica nel 41,7% dei casi.**

La ricerca e la speranza

**La ricerca e la sperimentazione clinica
sono oggi la speranza
per una migliore qualità di vita
e per trovare cure più efficaci.**

Il ruolo delle associazioni dei pazienti e del volontariato

**è altrettanto importante ed i risultati hanno
bisogno dell'impegno e del contributo di tutti.**

La ricerca è la speranza.....

per le malattie rare ...

In più del 70% dei casi i pazienti lamentano:
che l'attività di ricerca scientifica è scarsa
che esistono

- **difficoltà ad accedere alle sperimentazioni (12,5%)**
- **la mancata pubblicazione dei risultati della ricerca**
 - **la trasparenza dei risultati**

è indicata come aspetto critico in un caso su 4.

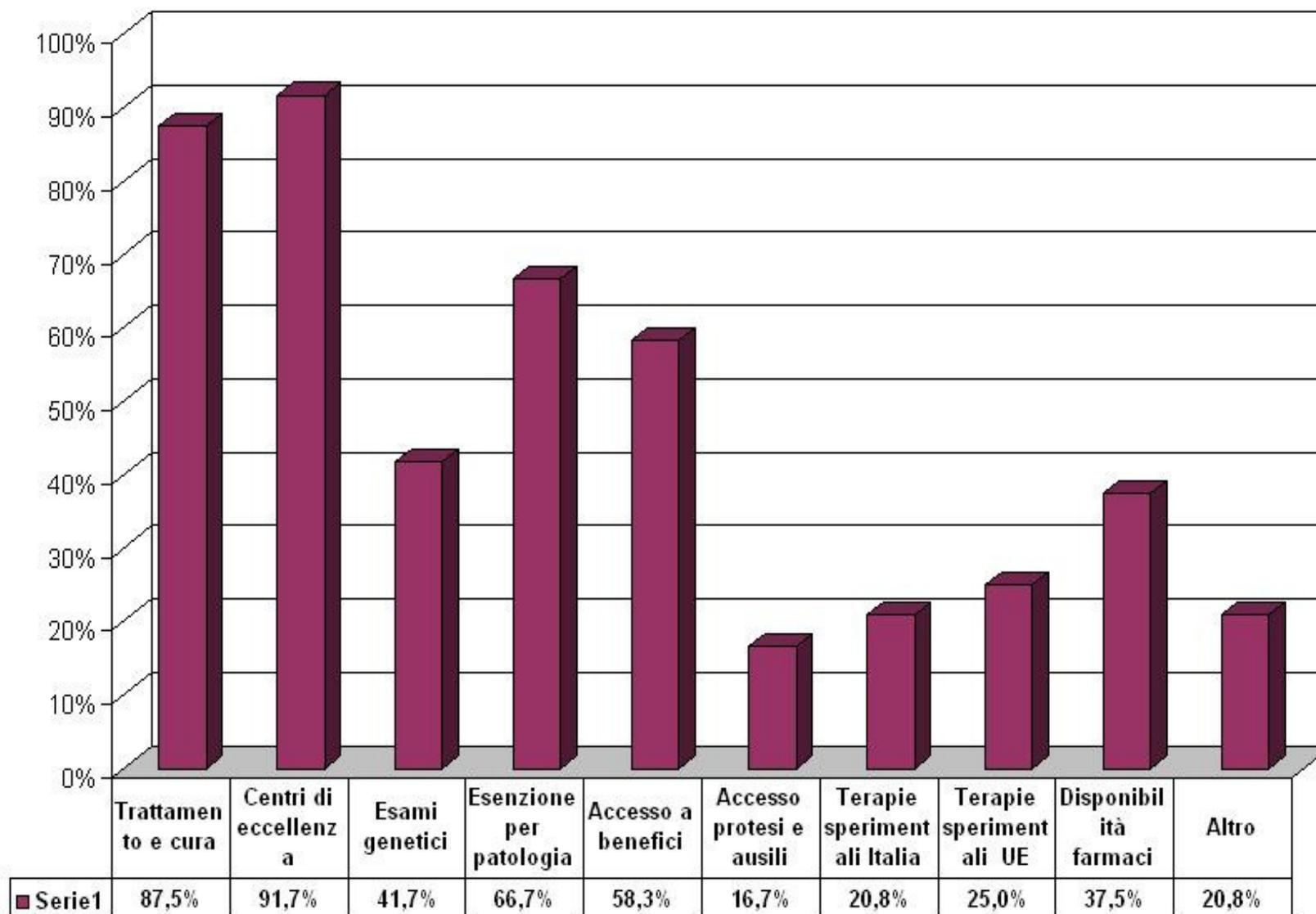
Il ruolo delle associazioni di pazienti

Le Associazioni di pazienti sono ritenute dai cittadini come una fonte importante per accedere ad informazioni **relative al trattamento ed alla cura,**

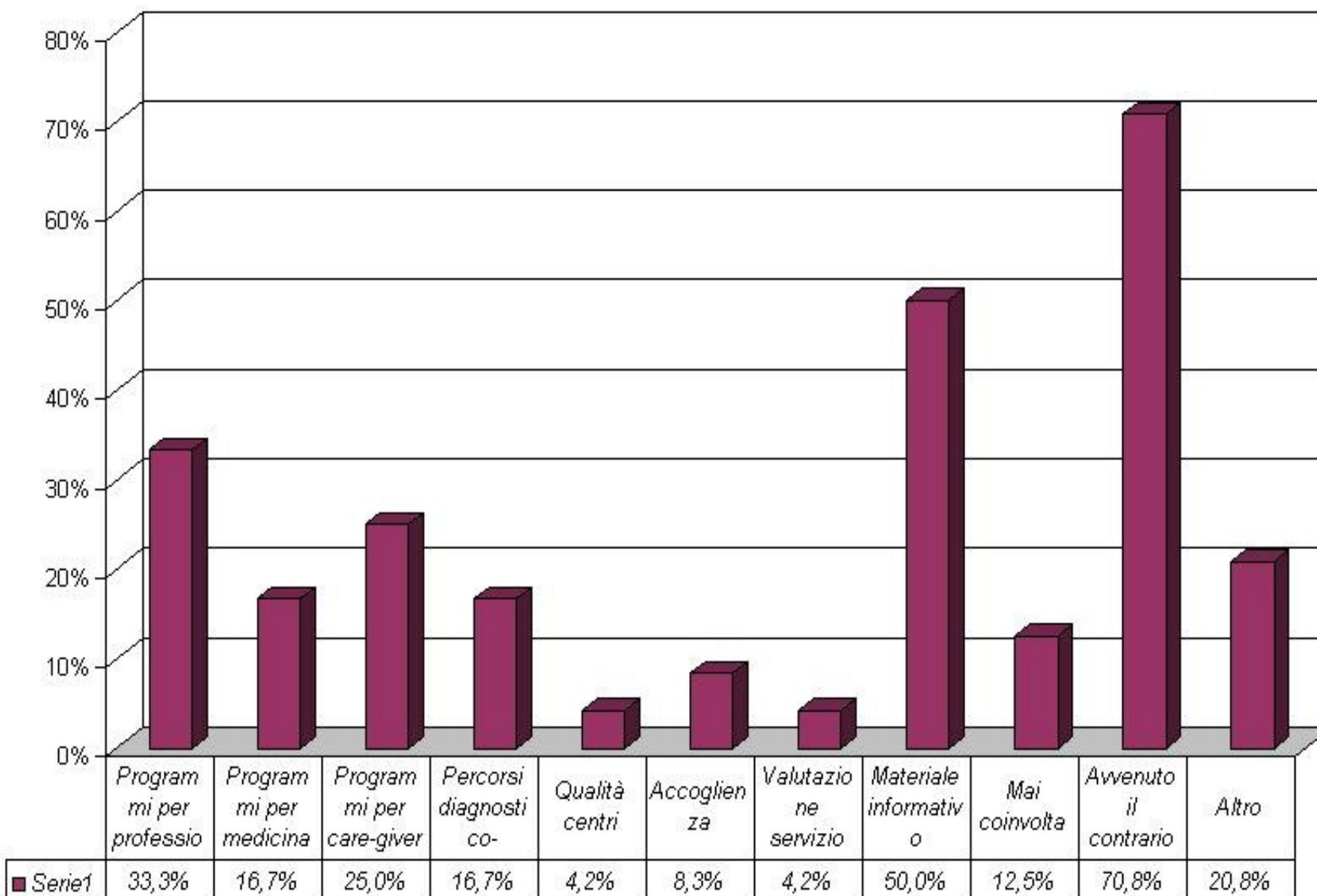
ma anche per

conoscere come esigere i propri diritti nell'accesso a prestazioni sanitarie ed ai benefici socio-economici.

Richieste di informazioni alle associazioni



Coinvolgimento associazione da parte dei Centri di riferimento e Istituzioni



Il ruolo delle associazioni

il 70% delle associazioni dichiara di essersi fatte promotrici coinvolgendo le istituzioni nelle attività formative, informative:

- **nella produzione di materiale informativo (50%);**
- **nella partecipazione a programmi di educazione, informazione e comunicazione**
 - **sulla patologia per professionisti della salute, (33,3%);**
 - **dedicati alla medicina del territorio, (16,7%)**
 - **indirizzati ai care-giver, ad esempio badanti, familiari, etc.(25%).**
- **Modesto il coinvolgimento delle associazioni nella definizione di percorsi diagnostico-terapeutici (16,7%);**
 - **Deludenti i dati che attengono ai protocolli di accoglienza e degenza per la patologia (8,3%)**
 - **la valutazione ed il monitoraggio del servizio offerto e la qualità dei centri di riferimento(entrambe 4,2%).**
 - **il 12,5% non è mai stata coinvolta.**

agli occhi delle Associazioni, i servizi sanitari risultano:

- non essere adeguatamente preparati alla presa in carico del paziente:
 - non esiste un reale collegamento tra centri/presidi e territorio,
 - non è garantito il supporto psicologico 62,5%,

**e non sono strutturati
per il passaggio dall'età pediatrica a quella adulta 41,7%.**

La burocrazia è una zavorra nella vita di famiglie...

- lungaggine degli iter burocratici,
e delle procedure da attivare per accedere ad alcuni trattamenti
(ad esempio il piano terapeutico o l'assistenza domiciliare);
 - restrizioni di autorizzazioni per la mobilità sanitaria,
 - ritardi provocati dalle commissioni delle Asl.

Le associazioni sono un punto di riferimento importante per i cittadini...

I centri interregionali di riferimento hanno tra le proprie funzioni:

- assicurare lo **scambio delle informazioni** e della documentazione sulle malattie rare con gli altri centri interregionali,
 - di **coordinare** i presidi della rete,
- di offrire consulenza ai medici del SSN:
sulla patologia
sui farmaci appropriati e disponibili
- di **informare** cittadini ed associazioni su patologia e disponibilità di farmaci.

Conclusioni

I nodi critici “periferici”

che impattano notevolmente sulla qualità di vita,
per i cittadini affetti da patologia rara
per le loro famiglie
si concentrano su alcuni aspetti:

- la diagnosi,
- la “rete” e l’assistenza sanitaria post-diagnosi,
 - la presa in carico,
 - la burocrazia,
- le difformità presenti sul territorio nazionale,
 - l’accesso ai farmaci,
 - i costi,
 - la ricerca,
- il ruolo delle associazioni.

Grazie per l'attenzione

