

MODELLI/ Disco verde al Piano nazionale per il 2013-16 - Spazio alla prevenzione

Una strategia per le «rare»

I requisiti della rete, la formazione e le priorità per una diagnosi precoce



Ha avuto il via libera dalla Conferenza Stato-Regioni del 16 ottobre scorso il Piano nazionale malattie rare (Pnmr) 2013-16. Lo schema di Accordo è stato già sottoposto al vaglio del ministero dell'Economia, che ha precisato la necessità di dare attuazione al piano con le risorse disponibili a legislazione vigente (nel piano stesso si precisa che non è previsto lo stanziamento di risorse ad hoc) e di specificare nell'Accordo che nessun compenso andrà previsto per i componenti del Comitato nazionale la cui costituzione è prevista al punto 3 del Piano.

Obiettivo principale del Pnmr è «lo sviluppo di una strategia integrata, globale e di medio periodo per l'Italia sulle malattie rare, centrata sui bisogni assistenziali della persona e della sua famiglia e definita con il coinvolgimento di tutti i portatori di interesse, tenuto conto delle esperienze già maturate e nel quadro delle indicazioni europee».

È prevista, come strumento di governo, l'istituzione di un Comitato nazionale, con il compito di delineare le linee strategiche da attuare, dalla diagnosi all'assistenza, dalla ricerca alla formazione. Gli interventi previsti dal Piano dovranno essere verificati dal Comitato permanente per la verifica dell'effettiva erogazione dei Lea.

La rete nazionale. Nell'ambito di

una pianificazione condivisa tra le Regioni e attraverso accordi interregionali andrà implementata e qualificata la rete, individuando e monitorando i presidi competenti. Tali presidi dovranno avere ampi bacini di utenza e volumi di attività significativi, andrà incentivata la cooperazione tra le strutture e i servizi coinvolti e saranno utilizzate soluzioni tecnologiche per condividere le informazioni cliniche (telemedicina, teleconsulti) e ridurre la mobilità dei pazienti. Una particolare attenzione andrà dedicata allo sviluppo di programmi assistenziali in grado di garantire la transizione dall'età pediatrica all'età adulta.

Sorveglianza e monitoraggio. I registri regionali o interregionali e il Registro nazionale delle malattie rare dovranno migliorare la copertura e l'efficienza della raccolta dei dati epidemiologici. Unificando e standardizzando la codifica delle malattie (il sistema italiano è basato sull'Icd), tramite la sperimentazione di modalità utilizzate in ambito europeo (Orpha code).

Le priorità riguardanti il percorso diagnostico-terapeutico. Ridurre il ritardo diagnostico, definire a livello regionale o interregionale i protocolli diagnostici, puntando sulla massima condivisione; promuovere la sperimentazione di trattamenti innovativi, evitare qualsiasi forma di discriminazione

nell'accesso ai trattamenti, coordinare gli interventi multidisciplinari tramite la figura del case manager. Il tutto avvalendosi - in un'ottica di empowerment - della collaborazione e dell'esperienza maturate da pazienti, familiari e associazioni. Spazio, inoltre, a ricerca, formazione dei professionisti e dei caregiver.

Puntare sulla prevenzione primaria e secondaria. Andrà reso sempre disponibile il counselling preconcezionale per le coppie in età fertile, puntando sulla promozione di stili di vita corretti e valutando le conseguenze in termini di salute degli screening «a cascata».

Obiettivo prioritario è anche quello del miglioramento della diagnosi precoce - clinica, clinico-genetica e neonatale - delle malattie rare.

Sul fronte farmaci. Per ridurre i tempi di attesa, sono previste semplificazioni delle modalità prescrittive, di approvvigionamento e somministrazione dei trattamenti, favorendo il continuo confronto e collaborazione tra Tavolo tecnico interregionale malattie rare e Aifa e potenziando il ruolo dello stabilimento chimico farmaceutico militare per assicurare la disponibilità a costi ridotti di farmaci e altri trattamenti per le malattie rare.

Rosanna Magnano

© RIPRODUZIONE RISERVATA



Il Piano nazionale malattie rare in pillole

Rete

- L'implementazione e la qualificazione della rete nazionale dovranno procedere nell'ambito di una pianificazione condivisa tra le Regioni in relazione alla prevalenza delle singole malattie e dei gruppi di malattia. A tale scopo andranno individuati i presidi, che dovranno svolgere i compiti previsti per i centri di expertise europei potendosi candidare a far parte delle ERNs. La rete dovrà utilizzare soluzioni tecnologiche per supportare la condivisione dell'informazione clinica e ridurre la mobilità dei pazienti

Sistema di monitoraggio

- Registri regionali o interregionali e il Registro nazionale delle Mr dovranno migliorare la copertura e l'efficienza della raccolta dei dati epidemiologici, in adempimento ai loro compiti istituzionali. A questo scopo, sarà necessario adottare tutte le misure necessarie a migliorare la qualità delle informazioni e a produrre analisi utili a supportare gli interventi di sanità pubblica e a migliorare la pratica clinica. In particolare, si dovranno uniformare e standardizzare le procedure, i contenuti e le scadenze della raccolta dei dati dai registri regionali/interregionali al Rnmr

Nomenclatura e codifica

- Per assicurare che le Mr siano rintracciabili nel sistema informativo italiano basato sull'Icd sarà necessario: unificare e standardizzare la codifica delle malattie; progettare l'adozione in Italia delle modalità di codifica di Mr utilizzate in ambito internazionale (tra cui l'Orpha code), in aggiunta all'Icd nei flussi correnti.
Indicatori per il monitoraggio. Sono individuati indicatori per misurare lo sviluppo di un sistema di codifica per le Mr da utilizzare nei flussi correnti con strumenti condivisi in ambito internazionale (Orpha code)

Percorso diagnostico-terapeutico

- Tra le azioni che dovranno essere garantite: mettere in atto tutte le azioni volte a ridurre il ritardo diagnostico, creando strumenti e infrastrutture capaci di guidare e orientare i medici verso il sospetto di Mr; privilegiare e mettere in atto azioni in grado di consentire la presa in carico delle persone con diagnosi di malattia secondo percorsi definiti ed esplicitati nell'ambi-

to delle reti di assistenza (risorse e tempi); definire, anche attraverso delibere formali, possibilmente condivise a livello interregionale, i protocolli e i percorsi assistenziali organizzati e garantiti per ogni tipologia di bisogno assistenziale; diffondere e condividere i protocolli diagnostici e terapeutici già predisposti dalle Regioni per singole malattie e/o gruppi di malattie affinché possano essere adottati in modo il più possibile uniforme in ambito nazionale, nel rispetto dei Livelli essenziali di assistenza

Empowerment

- In considerazione del bagaglio di conoscenza delle Associazioni delle Mr, si ritiene necessario che, a tutti i livelli, sia incentivata la costruzione di un rapporto collaborativo finalizzato a una loro partecipazione ai processi decisionali, incoraggiando la loro informazione e formazione e sostenendo atteggiamenti solidali e comunitari. Nel percorso assistenziale, dovrà essere perseguita l'inclusione del paziente e/o dei suoi familiari in tutte le decisioni che lo riguardano mediante un linguaggio comprensibile e condiviso

Ricerca

- È necessario concentrare prioritariamente le risorse dedicate alla ricerca sulle Mr sulle aree meno sviluppate (clinica, sanità pubblica) e indirizzate ai bisogni dei pazienti, su obiettivi condivisi tra i centri esperti e le eccellenze scientifiche; promuovere la ricerca multidisciplinare, favorendo aggregazioni nazionali in grado di costruire una massa critica che possa agevolare la partecipazione ai consorzi internazionali; concentrare le risorse preferibilmente su soggetti istituzionali che abbiano dimostrato capacità e competenza nella ricerca; costruire un sistema di tracciabilità delle ricerche sulle Mr e di valutazione ex post dei risultati ottenuti

Formazione

- Destinatari della formazione sono i professionisti, i pazienti e le loro Associazioni, le persone coinvolte nell'assistenza (caregiver, familiari, volontariato). È opportuno che le varie iniziative formative siano coordinate a tutti i livelli del sistema (Asl, Aziende ospedaliere, Istituti di ricerca, Università e scuole di specializzazione) e per tutti gli operatori sanitari e sociosanitari, attra-

verso i seguenti interventi prioritari. Particolare rilevanza dovrà essere riservata ai piani formativi indirizzati ai Mmg e PIs

Informazione

- Garantire il potenziamento e il sostegno alla massima diffusione delle fonti informative validate attualmente disponibili (siti web, telefoni e punti informativi nazionali, regionali e locali), promuovendone l'utilizzo da parte di tutti i portatori d'interesse e con la partecipazione dei pazienti nella fase di progettazione degli interventi informativi sulle malattie rare

Prevenzione

- **Prevenzione primaria.** È necessario promuovere e potenziare gli interventi di seguito specificati: rendere sempre disponibile il counselling preconcezionale alle coppie in età fertile che stanno pianificando una gravidanza, e il monitoraggio in gravidanza; realizzare programmi per incentivare l'adozione di corretti stili di vita (inclusa la corretta alimentazione e l'assunzione appropriata di acido folico) in epoca pre-concezionale e durante la gravidanza; valutare le conseguenze, in termini di salute, degli screening a cascata.

Prevenzione secondaria. Obiettivo prioritario in quest'area è il miglioramento della diagnosi precoce (clinica, clinico-genetica, prenatale e neonatale) delle Mr, erogata nell'ambito del Ssn. A questo scopo, è opportuno: realizzare modelli operativi per i programmi di screening delle Mr basati sulle evidenze scientifiche, criteri di equità di accesso, aspetti etici, disponibilità di terapia di provata efficacia

Farmaci

- Sui farmaci si rileva la necessità di: uniformare le modalità di prescrizione, erogazione e somministrazione tra le diverse Regioni anche attraverso un confronto all'interno del tavolo tecnico interregionale delle Mr con l'eventuale coinvolgimento di Aifa; maggiore informazione sulle modalità di accesso al fondo Aifa previsto all'art. 48 della legge 326/2003 ed eventuale revisione di tali modalità. Potenziare e valorizzare il ruolo dello Stabilimento chimico-farmaceutico militare (Scfm) nell'assicurare la disponibilità a costi ridotti di farmaci e altri trattamenti per le Mr

Focus teleconsulenza

La telemedicina può dare un contributo fondamentale al funzionamento delle reti di eccellenza per le malattie rare. A regolamentare la materia una bozza di Accordo Stato-Regioni all'esame dei governatori. La messa a regime sarà preceduta da una sperimentazione triennale. Le prestazioni sono di tre tipi: teleconsulti tra professionisti; telecooperazione tra un medico che realizza un atto sanitario e un medico supervisore esperto a distanza; tele sorveglianza, che permette a un professionista sanitario di un presidio accreditato di effettuare un monitoraggio a distanza sull'evoluzione di una situazione clinica.

Elementi fondamentali, il consenso informato del paziente, la chiarezza sul piano delle responsabilità professionali e gli aspetti organizzativi e amministrativi. Sul fronte delle responsabilità, si legge nella bozza: «Il professionista che richiede la consulenza è responsabile della correttezza e completezza dei dati inviati; il professionista che fornisce la consulenza è responsabile della prestazione». Per quanto riguarda le tariffe, le prestazioni in telemedicina sono da considerare come «consulenze di terzo livello ad alta o altissima complessità e responsabilità», la cui finalità è quella di ridurre la mobilità dei pazienti garantendo la massima qualità assistenziale, con un implicito valore aggiunto rispetto a prestazioni apparentemente analoghe. «Prestazioni di nicchia erogabili soltanto con una preventiva autorizzazione da parte dell'Azienda richiedente e definite da una specifica valutazione tariffaria e adeguati meccanismi di compensazione inter-aziendali e interregionali».

Ro.M.

© RIPRODUZIONE RISERVATA