

Roma, 23/11/2021

Gruppo di Lavoro per l'analisi delle problematiche connesse al recupero delle prestazioni non erogate a causa della pandemia da SARS-CoV-2

Audizione UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE

Gentili tutti

desideriamo innanzitutto esprimere un sentito ringraziamento per averci voluto dare l'opportunità di questa audizione che ci consente di portare all'attenzione di codesto gruppo di lavoro per l'analisi delle problematiche connesse al recupero delle prestazioni non erogate a causa della pandemia da SARS-CoV-2, alcuni aspetti relativi alle persone con malattie rare.

Inquadramento delle malattie rare.

Le patologie rare conosciute sono ad oggi oltre 7.000. L'80% di queste sono di origine genetica, una persona su 5 ha meno di 18 anni, solo per circa 400 (6%) esiste un trattamento e per pochissime una cura.

Da uno studio condotto da Eurordis (Federazione europea delle Associazioni di persone con malattia rara di cui Uniamo è alleanza nazionale) e Orphanet su incidenza e prevalenza di ciascuna patologia rara, la stima per l'Italia è di una popolazione compresa fra i due milioni e 200 mila e i tre milioni e mezzo di persone.

Patologie rare, quindi, ma non pazienti rari.

Gli effetti della pandemia da SARS-CoV-2 sulla comunità delle persone con malattia rara.

La situazione rilevata da una indagine, condotta da UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare e Istituto Superiore di Sanità, analizzata grazie al contributo del Gruppo Covid-19 e Malattie Rare istituito presso l'ISS e pubblicata come [Rapporto n. 39/2020](#) ha delineato con uno spaccato per le malattie rare di quanto successo nel periodo della pandemia da SARS-CoV-2.

Delle 983 persone (84% dei rispondenti) che hanno risposto alla domanda sull'assistenza sanitaria, 515 (52%) hanno dichiarato di aver rinunciato a terapie ospedaliere per non essere esposti al contagio. Tra questi 282 (55%) hanno rinunciato perché consigliati dal medico del centro di expertise, dal medico di medicina generale o dal pediatra di libera scelta, mentre 229 (44%) persone hanno deciso autonomamente di sospendere le terapie ospedaliere. Solo l'1% (4 persone) non ne ha specificato la ragione.

La rinuncia alle terapie è da correlare alla percezione della "scarsa" sicurezza nel recarsi in ospedale al momento della rilevazione, dovuta in parte al fatto che nel primo periodo della pandemia da SARS-CoV-2 vi era difficoltà a reperire dispositivi di protezione individuale, ed in parte alla repentina trasformazione di alcuni centri di expertise per le malattie rare in ospedali COVID, con la conseguente necessità di trasferire o interrompere molte delle attività di routine.

Il 46% (541 su 1174) dei rispondenti ha riscontrato problemi nella continuità assistenziale o terapeutica legati al fatto che anche le strutture ambulatoriali erano state chiuse per Decreto governativo, continuando a operare solo per interventi salvavita e urgenti. Le persone che afferivano a tali strutture sanitarie si sono pertanto trovate improvvisamente senza un punto di riferimento. Il dettaglio dei problemi riscontrati è riportato nella Figura 3, dove si rileva che le difficoltà più sentite sono state quelle relative alla sospensione di terapie (sanitarie e riabilitative) e alla mancanza di assistenza, descritta in varie forme (non sufficiente o discontinua, psicologica, nessuna assistenza, controlli sospesi). Questo ha determinato in alcuni casi un peggioramento dei sintomi, un grande senso di abbandono e uno stato permanente di ansia.

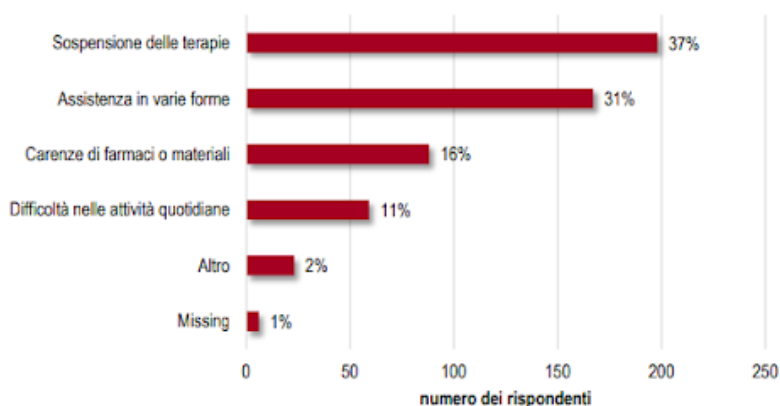


Figura 3. Principali problemi riscontrati in seguito al lockdown

La rilevazione va correlata alla specifica realtà delle malattie rare, che hanno una rete istituita con L. 279/2001, in attuazione al Piano Salute 1998-2001, arricchita dal 2017 dai centri accreditati a livello europeo come Health Care Provider (HCP) delle 24 European Reference Networks (“ERN”, ossia una Rete per ogni gruppo di patologie). L’alta specializzazione richiesta ai clinici afferenti alle reti, la necessità di una presa in carico multidisciplinare ha fatto sì che, durante il lockdown, tutti i punti di riferimento delle persone con patologia rara venissero meno. Ancora più acutamente si è evidenziata la mancanza di collegamento con le strutture sul territorio più vicine al paziente, che avrebbero potuto sopperire all’interruzione dei rapporti con le unità operative ospedaliere.

A questo si è aggiunta la trasformazione di reparti, prima dedicati alle patologie rare, in reparti Covid, con conseguente riallocazione delle risorse umane.

Alcune di queste conversioni non sono state ancora ripristinate allo stato originario, con conseguente disorientamento di chi faceva affidamento su quelle strutture e ancor di più su quel personale specializzato. La presa in carico di una persona con malattia rara richiede l’organizzazione di un team multidisciplinare che deve operare in armonia e coordinazione.

Le difficoltà strutturali del sistema.

I dati che si evincono dall’ultimo rapporto della Corte dei Conti segnalano come l’assistenza ospedaliera, quella riabilitativa e quella integrativa siano quelle che hanno risentito maggiormente del

blocco delle attività. Anche gli acquisti di prestazioni di assistenza riabilitativa convenzionata da strutture private accreditate sono calate (circa il 3%).

Inoltre, si è messo in luce come sulla pandemia abbiano inciso alcune linee di indirizzo che hanno caratterizzato la gestione della sanità negli ultimi anni:

- La contrazione del personale a tempo indeterminato con un crescente ricorso a contratti a tempo determinato, anche per i vincoli posti dai risanamenti
- La fuga progressiva del personale medico e altri professionisti sanitari dal sistema pubblico
- Le insufficienze dell'assistenza territoriale a fronte del crescente fenomeno delle non autosufficienze e della cronicità
- Il lento procedere degli investimenti sacrificati a fronte delle necessità correnti
- Differenze nella qualità di servizi offerti, con diverse capacità di reazione a livello territoriale.

A tutt'oggi, inoltre, nonostante i fondi stanziati per il recupero dei ritardi nell'erogazione delle prestazioni, diverse Regioni non sono riuscite ad organizzarsi in modo da spenderli.

Non sono ancora quantificate le spese che dovranno essere sostenute per recuperare i danni e il peggioramento della qualità della salute, in specie per le persone con disabilità e malattie rare, dovute all'impossibilità di mantenere e rispettare gli screening e i tempi per le cure, oltre che da mancate nuove diagnosi.

Le buone prassi evidenziate dalla pandemia.

Nel corso della pandemia, per cercare di contenere gli effetti devastanti delle interruzioni o forti riduzioni delle attività ospedaliere, dell'impossibilità di recarsi di persona negli uffici amministrativi e in alcuni casi della chiusura generale di uffici, sono state sviluppate alcune buone prassi che dovrebbero/potrebbero diventare di ispirazione nella riorganizzazione dei servizi:

- Lo snellimento di alcune procedure burocratiche (ad esempio il rinnovo automatico dei piani terapeutici)
- La *home delivery* di farmaci, che ha visto le farmacie ospedaliere collaborare con le farmacie territoriali per far arrivare le terapie nel luogo più vicino al paziente.
- Il potenziamento della *home therapy*, per tutti i trattamenti che possono essere fatti al domicilio del paziente, sia attraverso una specifica formazione sua o di un caregiver/assistente, sia con l'invio di un team multidisciplinare di supporto a casa.
- Le sperimentazioni di teleassistenza, telemedicina e teleriabilitazione (Accordo in Conferenza Stato Regioni del 17 dicembre 2020 per la telemedicina, "Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni e servizi di telemedicina"; Accordo in Conferenza Stato Regioni del 18 novembre 2021 per la teleriabilitazione, "Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni e servizi di teleriabilitazione da parte delle professioni sanitarie"), oltre che di forme di contatto più immediate fra medico e paziente: da quello telefonico, all'uso della messaggistica anche istantanea, all'implementazione dell'utilizzo della posta elettronica.
- l'utilizzo delle USCA, create *ad hoc*, che hanno rappresentato un importante rafforzamento dell'assistenza territoriale.

Le proposte della Federazione per il recupero delle liste di attesa e per il miglioramento della qualità dell'assistenza per le persone con malattia rara.

A fronte di questo quadro generale, tenendo conto anche degli investimenti che dovranno essere fatti grazie al PNRR, le **proposte che avanziamo sono le seguenti:**

- Aumentare il numero di stabilizzati all'interno delle strutture ospedaliere, con particolare riguardo ai reparti dedicati alle malattie rare, in modo da consentire una capitalizzazione degli investimenti in formazione e specializzazione che sono stati fatti in questi anni
- Adeguare la disponibilità di strutture di ricovero in termini di posto letto non solo in terapia intensiva e semintensiva, ma anche dedicati alle patologie rare ad alta complessità assistenziale, senza procedere con l'inverso (depauperamento dei reparti specialistici per le malattie rare a beneficio dell'emergenza Covid)
- Rafforzare le strutture territoriali, delineando un percorso di presa in carico per le PcMR che includa anche i pediatri di libera scelta e i medici di medicina generale, insieme all'infermiere di comunità
- Prevedere modalità di contatto fra le strutture territoriali e i medici del territorio con i centri di competenza specializzati in malattie rare
- Utilizzare in maniera più strutturata e continuativa telemedicina e teleassistenza, favorendo la tariffazione omogenea sul territorio nazionale
- Effettuare ricerche e studi anche sui modelli organizzativi, facilitando una programmazione nell'utilizzo delle risorse attenta alle effettive esigenze dell'assistenza e quindi in grado di evitare duplicazioni nell'offerta e inefficienze organizzative
- Organizzazione di un adeguato sistema di assistenza per il *long term care*, ragionando, come raccomanda la Corte dei Conti, in stretto collegamento con altre riforme in agenda come quella fiscale
- Introduzione del fascicolo sanitario elettronico nazionale, come previsto dal PNRR, prevedendo e tenendo conto delle specificità delle malattie rare e della necessità di un attento monitoraggio delle prestazioni richieste, della mobilità interregionale e estera, dell'individuazione dei luoghi di diagnosi, cura e *follow up*. Sarebbe quindi opportuno che fosse inserito nel fascicolo un codice (*Orpha-code* o ICD11) per tutte le patologie già codificate e un altro specifico per quelle ancora in attesa di una codifica, in modo da poter fare analisi sulle cartelle e permettere una migliore programmazione generale
- Prevedere che per l'approvazione dei piani terapeutici siano le strutture che si scambiano i documenti e non il paziente che deve girare fra uffici.

UNIAMO vuole continuare ad essere partner delle Istituzioni per la promozione della salute delle persone con malattia rara e delle loro famiglie. Restiamo dunque a disposizione per offrire le nostre conoscenze e competenze specifiche.