



20
12.23

PRESA IN CARICO OLISTICA

ESITI DEI TAVOLI DI LAVORO
UNIAMO - STAKEHOLDER

LE EFFEMERIDI DI UNIAMO 12/2023

UNIAMO FEDERAZIONE ITALIANA MALATTIE RARE

Percorso diagnostico Tavolo di confronto multistakeholder (06/07/2022, 14/09/2022, 29/09/2022, 06/10/2022).

Versione del 16 gennaio 2023

Il presente quaderno, finalizzato in data 16 Gennaio 2023, illustra i risultati dei dibattiti, promossi da UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare, all'interno dei tavoli di lavoro con il coinvolgimento sia delle associazioni che degli stakeholder, rispetto alla situazione di presa in carico olistica delle persone con Malattia Rara.

Le opinioni espresse dai partecipanti sono da intendersi a titolo personale e non rappresentative di posizioni ufficiali dei rispettivi enti di appartenenza, pubblici o privati.

Il documento, sintesi di quanto emerso ai tavoli di lavoro, si propone quale strumento di supporto alle politiche italiane sulla presa in carico olistica delle persone con MR, evidenziando sia punti di convergenza che quanto non trova parere unanime nei soggetti coinvolti, ma su cui si può e si deve lavorare per trovare una concordanza.

La Federazione continuerà a stimolare il dibattito su queste tematiche, coinvolgendo tutti gli attori in gioco e illustrando le posizioni della comunità delle persone con malattia rara che emergeranno dai processi di confronto interni ed esterni alla Federazione ed in collaborazione con Eurordis.

Citare questo documento come segue:

Uniamo F.I.M.R. Presa in carico olistica - Tavolo di confronto multistakeholder, 2023.

Per informazioni scrivere a: comunicazione@uniamo.org

Indice

Premesse	02
Definizione presa in carico olistica	03
Analisi di contesto	04
Verso quale presa in carico olistica	08
La valutazione INPS	15
Il progetto integrato: scuola	17
Lo sport unificato	18
Le sfide	19
I partecipanti ai tavoli	21
UNIAMO	22
Le effemeridi di UNIAMO	23

Premesse

Il concetto di Salute

Il concetto salute non descrive uno status, "il non avere una malattia", ma ha un significato più esteso, dinamico-progettuale, indica un processo, un modo di essere, di vivere con la presenza di una probabile alterazione o di un disequilibrio biopsicosociale.

Si è passati, negli anni, da un concetto di salute di formulazione statica del modello biomedico, ad una formulazione dinamica basata sulla resilienza e capacità di attivare competenze e strategie per far fronte a condizioni inaspettate e disabilitanti, ossia l'attivazione di processi di coping personali e contestuali (S. Pinnelli, A. Fiorucci, 2016).

A causa dell'eterogeneità dovuta dall'età di insorgenza della malattia rara, dai suoi sintomi e dall'eziopatogenesi, il rischio reale per la persona con malattia rara è che i suoi bisogni restino disattesi, in quanto le malattie rare rappresentano una vera e propria sfida, non solo per le scienze biomediche e le politiche sanitarie europee e nazionali ma, anche, per il Welfare State.



Definizione di presa in carico olistica

Rare Barometer Voices, 2021, [Indagine sulla diagnosi](#)

Se da un lato la persona con malattia rara e la sua famiglia sono passate dall'essere "oggetto" di cura a "soggetto" di cura, capaci di essere coinvolti nel processo decisionale divenendo quindi "partner" del processo del trattamento stesso, dall'altro, si è assistito ad un conseguente e corretto prolungamento del processo di trattamento e di presa in carico che non si focalizza sulla parte sanitaria, ma coinvolge anche gli aspetti socio-assistenziali ed i contesti familiari tenendo conto delle emozioni della persona con MR, del suo sentire, del suo corpo e del suo vissuto quotidiano.

La presa in carico olistica è un approccio integrato di cura che considera tutte le esigenze sanitarie e sociali della persona con malattia rara e della sua famiglia; per questo necessita del supporto di diversi operatori sanitari e sociali. Il percorso olistico rappresenta una priorità per le persone affette da malattia rara poiché consente di evitarne l'emarginazione.

È fondamentale, quindi, essere a conoscenza dei loro bisogni e di quelli delle famiglie, delle loro necessità ed istanze che vanno oltre gli aspetti sanitari interessando anche gli aspetti socio-economici, dell'istruzione, del lavoro e dell'integrazione sociale; affinché la persona possa, nonostante la malattia rara, essere "progettuale" e realizzare così la propria inclusività anche nei vari contesti socio-relazionali della propria vita quotidiana.

Per raggiungere l'obiettivo di una presa in carico olistica è necessario sviluppare un dialogo costante con le Istituzioni (Ministero della Salute, dell'Istruzione, del Lavoro e delle Politiche Sociali) volto ad identificare e sviluppare il miglior modello di presa in carico sanitario e socio-assistenziale, modello che andrebbe cucito sulla persona, come un abito che si conformi alle sue necessità e ne segua la crescita.

(1) <https://uniamo.org/dall-europa/rare-barometer-voices-un-nuovo-sondaggio-sulla-diagnosi/>. I dati saranno disponibili non appena pubblicati da Eurordis

Analisi di contesto

In Europa

30 milioni di europei vivono con una malattia rara, il 72% di tali patologie è di origine genetica. La maggior parte delle persone con malattia rara presenta una disabilità e non dispone di alcun trattamento specifico per la patologia, ha poche informazioni sulla propria malattia e sui propri diritti e denuncia un alto livello di vulnerabilità psicologica, economica e sociale.

Nonostante l'attenzione posta ai percorsi di assistenza, questi risultano complessi e frammentati nei vari Stati Membri.

I risultati della prima indagine europea sull'impatto delle malattie rare sulla vita quotidiana (condotta attraverso il programma Rare Barometer di EURORDIS, "Juggling care and daily life" 2017) EUROPA - Indagine sull'impatto delle malattie rare sulla vita quotidiana (ern-eye.eu) evidenziano le gravi conseguenze della convivenza con una malattia rara:

- l'85% degli intervistati ha dichiarato che la malattia rara ha un impatto su diversi aspetti della propria salute e della vita quotidiana;
- il 65% si è recato presso diversi servizi sanitari e sociali locali in un periodo di tempo breve e il 67% ha scoperto che questi servizi comunicavano male tra loro;
- 7 su 10 hanno scoperto che organizzare le cure richiede molto tempo e 6 su 10 trovano tutto questo difficile da gestire;
- 7 persone su 10 affette da una malattia rara e i loro familiari caregiver sono stati costretti a ridurre o sospendere la propria attività professionale con conseguente riduzione del proprio reddito per il 69% degli intervistati.

Nel giugno 2021 è stata condotta una nuova indagine all'interno dello studio previsionale Rare 2030; l'indagine aveva l'obiettivo di raccogliere l'opinione dei pazienti e dei caregiver sulle politiche che possono avere un impatto sulla loro vita e promuovere un nuovo quadro legislativo UE sulle malattie rare.

Per quanto concerne il tema della presa in carico olistica è emerso che:

- l'accesso ai trattamenti e un migliore coordinamento delle cure sono le principali priorità delle persone affette da MR: il 67% degli intervistati ritiene che un'adeguata gestione della malattia possa migliorare la salute e la qualità di vita del paziente;

- gli intervistati non si aspettano di guarire dalla loro patologia in 10 anni ma sperano di migliorare la loro qualità di vita accedendo all'assistenza sanitaria e sociale integrata: il 58% spera di ricevere un adeguato sostegno emotivo; il 44% di accedere ad un'occupazione adeguata; il 39% di non essere discriminato a causa della propria patologia;
- l'accesso ad un'assistenza sanitaria di alta qualità e multidisciplinare è considerato fondamentale per e dalle persone affette da una malattia rara.

Oltre a considerare un migliore coordinamento delle cure come la loro seconda priorità (il 44%) e l'integrazione sanitaria e sociale un pilastro da raggiungere per migliorare la qualità della vita nei prossimi 10 anni, gli intervistati di solito preferiscono essere curati vicino a casa loro. Ma data la scarsità e la dispersione geografica di esperti sanitari in grado di curarli, sono molto disponibili a utilizzare l'assistenza sanitaria a distanza (telemedicina) quando è appropriata per le cure necessarie e quando hanno già avuto contatti con il loro team di assistenza.

Nel marzo 2021 la Commissione Europea ha adottato la strategia "Union of Quality" per i diritti delle persone con disabilità 2021/2030, attraverso la quale si vuole migliorare la qualità di vita delle persone con disabilità, spianando la strada verso la loro emancipazione, il godimento dei diritti e la partecipazione piena alla vita sociale ed economica.

Il 16 dicembre 2021 è stata emanata la prima Risoluzione ONU a favore delle persone con malattia rara. L'Italia, su richiesta di UNIAMO, è stata fra i 54 Paesi co-sponsor dell'iniziativa.

La Risoluzione ha 5 obiettivi prefissati:

1. Favorire l'inclusione e la partecipazione nella società delle persone affette da una malattia rara;
2. Assicurare un accesso equo e universale ai servizi sanitari che siano sicuri, di qualità, accessibili, disponibili, economici, puntuali, clinicamente e finanziariamente integrati;
3. Promuovere azioni e strategie nazionali;
4. Integrare le malattie rare tra i programmi e le priorità delle Nazioni Unite;
5. Pubblicare rapporti periodici che monitoreranno l'attuazione di questa Risoluzione.

In Italia

In Italia, oltre ai dati dello “spaccato” italiano relativi all’indagine di Eurordis, “Juggling care and daily life”, 2017, una buona fonte di informazione sulle necessità assistenziali delle persone con malattia rara è data dall’indagine “I costi sociali e i bisogni assistenziali delle persone con malattia rara”, condotta da Uniamo nell’ambito del Progetto IntegRare, che ha fatto seguito a quella sui costi sociali realizzata nell’ambito del progetto Diaspro Rosso.

Dall’indagine emergono alcuni dati da attenzionare:

- 1 persona su 4 (25,5%) dichiara di non avere un Centro di riferimento per la propria malattia rara;
- Il Centro di riferimento si trova fuori Regione per oltre 1 persona su 3 (36,1%)
- Per 4 persone su 10 (39,7%) la principale organizzazione o istituzione di supporto nell’affrontare la gestione della malattia rara nella vita quotidiana è il Centro di riferimento, mentre per quasi 1 persona su 4 (23%) è l’Associazione dei pazienti.

I servizi dei quali si sente maggiormente la mancanza sono:

- Supporto psicologico per persone con malattia rara (24,4%) e/o familiari (25,4%);
- Interventi riabilitativi (18,4%);
- Assistenza domiciliare sociale (13,4%);
- Servizi di sollievo per i familiari («soggiorni temporanei») (11,8%);
- Assistenza domiciliare sanitaria (10,5%).

Oltre 9 persone su 10 (90,8%) dichiarano che la malattia rara ha un forte impatto sulla salute e sulla propria vita quotidiana: 1 PcMR su 10 (10,7%) non ha amici.

Rispetto alla popolazione generale: confrontando i dati con quelli dell’Indagine Multiscopo sulla famiglia, si può osservare che gli accessi al Pronto Soccorso negli ultimi 3 mesi del 2022 hanno riguardato un numero di persone con malattia rara molto più alta rispetto a quello della popolazione generale (12,3% Persone con malattia rara contro il 7,9% della popolazione generale). Nel caso di ricoveri in Ospedale/Istituti di cura (esclusi gli eventuali ricoveri per i controlli presso il Presidio di Riferimento di cui sopra) il dato delle persone con malattia rara è quasi 5 volte superiore rispetto alla media della popolazione generale (13,4% Persona con malattia rara; 2,9% popolazione generale) e per quanto riguarda gli accessi alla Guardia Medica il dato è più che raddoppiato (9,2% persona con malattia rara; 3,9% popolazione generale).

Nonostante non si tratti di prestazioni generalmente gratuite, che non comportano quindi un aggravio di costi per la famiglia, si tratta comunque di dati molto significativi, in quanto danno una chiara evidenza del tempo che assorbe la famiglia nei compiti di cura ed assistenza della persona con patologia rara e che vengono sottratti ad altre attività (in primis quelle lavorative, ma non solo), senza dimenticare l'aggravio in termini di stress e affaticamento generalmente correlato a questi adempimenti.

La presenza di una malattia rara va considerata come un potenziale fattore di rischio di esclusione sociale del nucleo familiare, soprattutto nelle situazioni di maggiore gravità.

Le necessità assistenziali della persona con malattia rara comportano una oggettiva riduzione delle potenzialità lavorative, e quindi di produzione di reddito, sia della persona con malattia rara che dei suoi familiari.

L'onere dell'assistenza grava principalmente sulla famiglia, con conseguenti problemi, soprattutto nelle situazioni di maggiore gravità, di tenuta psicologica, relazionali, impossibilità di coltivare interessi e limitazione del tempo libero.

L'impegno nelle cure e l'assistenza dei caregiver molto spesso determinano la necessità di lasciare il lavoro o di ridurlo drasticamente, con l'impossibilità di avere opportunità di sviluppo professionale.

In questo contesto le Associazioni dei pazienti sono estremamente importanti perché danno un conforto ed un sollievo, testimoniando l'indispensabile ruolo non solo in termini di orientamento, ma anche di sostegno alla rete dei servizi alle famiglie.

1. GALI - Global Activity Limitation Instrument

2. RARE 2030 Opinione dei pazienti affetti da malattie rare sul futuro delle malattie rare - eurordis.org

3. EUROPA - Indagine sull'impatto delle malattie rare sulla vita quotidiana (ern-eye.eu),

4. "I costi sociali e i bisogni assistenziali delle persone con malattia rara" Diaspro Rosso, Indagine sui costi sociali delle persone con malattia rara, Uniamo 2018

5. IntegRare: Indagine sui costi sociali e i bisogni assistenziali delle persone con malattia rara, Uniamo 2019

6. Istat 2019. Indagine Multiscopo sulle famiglie: aspetti della vita quotidiana

Verso quale percorso olistico

Dal rapporto MONITORARE è emerso che: 16 Regioni/PPAA hanno recepito con un proprio atto formale il “Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016”, di cui all'accordo in Conferenza Stato-Regioni del 16 ottobre 2014. Tutte le regioni hanno successivamente recepito i contenuti del DM 279/2001 dotandosi di un'organizzazione per il settore delle malattie rare, prima, e recentemente del DPCM 12 gennaio 2017 sui nuovi LEA , adeguando la rete regionale malattie rare e il Registro Regionale Malattie Rare (RRMR) all'aggiornamento dell'elenco delle malattie rare oggetto di esenzione.

Sono 16 le regioni/PPAA che hanno dedicato uno spazio specifico al tema delle malattie rare nell'ambito degli strumenti di programmazione sanitaria o socio-sanitaria.

In data 22-06-2022 è stato pubblicato in Gazzetta ufficiale il Decreto n. 77 contenente il “Regolamento recante la definizione di modelli e standard per lo sviluppo dell'assistenza territoriale nel Servizio Sanitario Nazionale”; il nuovo sistema di assetto di assistenza territoriale, previsto dalla Missione 6 del PNRR, prevede che le Case di Comunità svolgano un ruolo importante, definendole come luogo che risponde non solo ai bisogni di salute e socio-sanitari ma di benessere complessivo all'interno della vita della Comunità.

Sulla programmazione e il riordino della rete nazionale per le malattie rare è intervenuta anche la Legge 10 novembre 2021 n.175 “Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione di farmaci orfani”.

Nel corso del 2022, il tema della presa in carico olistica è stato affrontato nei tavoli multi stakeholder che si sono tenuti, durante l'evento Monitorare, nello “Special Focus Regioni” e nella “Presa in carico”; successivamente ci si è focalizzati su alcuni segmenti del percorso della presa in carico olistica, ritenuti più cogenti dalle Associazioni. I nodi di sistema, evidenziati dal tavolo delle Associazioni, predisposto in preparazione del Forum Sistema Salute, sono stati ulteriormente analizzati con tutti gli stakeholder, portando per alcuni di essi dei suggerimenti a soluzione.

I nodi di sistema nel percorso olistico analizzati:

- **transitional care:** un problema anche in quelle regioni e per quelle patologie (pochissime) che hanno un PDTA e che nel PDTA hanno individuato i centri per la continuità di presa in carico. In questo caso manca il reale passaggio delle consegne dal centro per età evolutiva al centro per adulti; molti centri pediatrici trattengono l'adulto finché è possibile (vi sono casi di adulti seguiti a quarant'anni dalla struttura pediatrica, anche nei casi in cui esiste il centro per adulti);

- **multidisciplinarietà:** per specifici sintomi occorre recarsi dagli specialisti e il malato raro spesso non ha un team multidisciplinare di riferimento (specialmente per l'età adulta) che possa valutare il quadro clinico complessivo;
- **assenza di comunicazione** tra Centro di riferimento della malattia rara, ospedale di prossimità e medici del territorio;
- problemi di presa in carico nei **Pronto Soccorso** e più in generale la gestione delle urgenze;
- col **DM 77/2022** "Regolamento recante la definizione di modelli e standard per lo sviluppo dell'assistenza territoriale nel Servizio sanitario nazionale" si ridisegnano le funzioni e gli standard del Distretto.

Nel nuovo sistema di assetto di assistenza territoriale sono previste:

- **Le Case della Comunità** che rappresentano il modello organizzativo dell'assistenza di prossimità. Le CdC, finanziate con le risorse del PNRR, saranno presenti su tutto il territorio nazionale, rappresentando il luogo fisico nel quale i cittadini possono accedere per l'assistenza sanitaria e socio-sanitaria, saranno aperte 24h /24, 7 giorni su 7.
- **La Centrale Operativa 116117:** servizio telefonico gratuito a disposizione di tutta la popolazione, 24 ore al giorno tutti i giorni, da contattare per ogni esigenza sanitaria e socio-sanitaria a bassa intensità assistenziale.
- **La Centrale Operativa Territoriale (COT)** che svolge una funzione di coordinamento della presa in carico della persona e di raccordo tra servizi e professionisti coinvolti nei diversi setting assistenziali: attività territoriali, sanitarie e socio-sanitarie, ospedaliere e dialoga con la rete dell'emergenza-urgenza.
- **L'infermiere di Famiglia e Comunità:** figura professionale di riferimento che assicura l'assistenza infermieristica, ai diversi livelli di complessità, in collaborazione con tutti i professionisti presenti nella comunità in cui opera. Non solo fornisce assistenza ai pazienti, ma interagisce con tutti gli attori e le risorse presenti nella comunità per rispondere a nuovi bisogni attuali o potenziali.
- **Unità di continuità assistenziale:** un'équipe mobile distrettuale per la gestione e il supporto della presa in carico di individui, o di comunità, che versano in condizioni clinico-assistenziali di particolare complessità e che comportano una comprovata difficoltà operativa.
- **Assistenza domiciliare.** La casa come primo luogo di cura. Le Cure domiciliari sono un servizio del Distretto per l'erogazione al domicilio di interventi caratterizzati da un livello di intensità e complessità assistenziale variabile nell'ambito di specifici percorsi di cura e di un piano personalizzato di assistenza.

- **Trattamenti medici, infermieristici, riabilitativi, diagnostici, ecc.,** sono prestati da personale sanitario e sociosanitario qualificato per la cura e l'assistenza alle persone non autosufficienti e in condizioni di fragilità, per stabilizzare il quadro clinico, limitare il declino funzionale e migliorare la qualità della vita quotidiana.
- **Ospedale di comunità:** una struttura sanitaria di ricovero dell'Assistenza Territoriale, con 20 posti letto, che svolge una funzione intermedia tra il domicilio e il ricovero ospedaliero, per evitare ricoveri ospedalieri impropri o di favorire dimissioni protette in luoghi più idonei al prevalere di fabbisogni socio sanitari, di stabilizzazione clinica, di recupero funzionale e dell'autonomia e più prossimi al domicilio.
- **Rete delle cure palliative:** costituita da servizi e strutture in grado di garantire la presa in carico globale dell'assistito e del suo nucleo familiare, in ambito ospedaliero, con l'attività di consulenza nelle U.O., ambulatoriale, domiciliare e in hospice.
- **Servizi per la salute dei minori, delle donne, delle coppie e delle famiglie:** il Consultorio Familiare e l'attività rivolta ai minori, alle coppie e alle famiglie, garantiscono prestazioni anche di tipo domiciliare, mediche specialistiche, diagnostiche, terapeutiche, ostetriche, psicologiche, psicoterapeutiche, infermieristiche, riabilitative e preventive nell'ambito dell'assistenza territoriale, alle donne, ai minori, alle coppie e alle famiglie. L'attività consultoriale può svolgersi all'interno delle Case della Comunità, privilegiando soluzioni che ne tutelino la riservatezza.
- **Telemedicina:** viene utilizzata dal professionista sanitario per fornire prestazioni sanitarie agli assistiti o servizi di consulenza e supporto ad altri professionisti sanitari. Inclusa in una rete di cure coordinate, la Telemedicina consente l'erogazione di servizi e prestazioni sanitarie a distanza attraverso l'uso di dispositivi digitali, internet, software e delle reti di telecomunicazione.

Il DM 77 delinea un modello organizzativo che dovrà essere integrato con la rete dei centri per le malattie rare, tenendo conto delle specificità che le persone con malattia rara hanno. Particolare attenzione dovrà essere prestata alla loro accoglienza, presa in carico e collegamento fra le CdC (Case della Comunità), le COT (Centrali Operative Territoriali) e i centri di riferimento per malattia rara, sia per i controlli di routine che per la telemedicina. Inoltre sarà da capire l'eventuale funzione di coordinamento operativo nelle CdC nel processo di presa in carico relativa alla rete dei servizi e delle prestazioni sociali di competenza degli ambiti (comuni e ATS).

Lo sviluppo dei nodi di sistema è stato affrontato al tavolo multistakeholder. Sulla transitional care è emersa l'esigenza di garantire un modello omogeneo in tutta Italia. La presa in carico della transitional care è stata pensata soprattutto per il paziente fragile e complesso, ma nella pratica clinica sorgono due questioni: la prima, stabilire chi si deve occupare di questi pazienti; l'altra, quali le risorse da stanziare per questo modello organizzativo. Nel nostro SSN si sta assistendo ad un progressivo impoverimento delle risorse mediche ed infermieristiche, con tutto ciò che ne consegue in termini di accesso ai servizi per i pazienti; d'altro canto e' dimostrato che in assenza di percorso sulla transitional care circa il 54% dei pazienti cronici abbandona le cure.

Il Progetto Transitional Care per le malattie croniche, istituito in Italia, ha l'obiettivo di creare un programma che rappresenti un primo modello di cure avanzato, identificando Piani Diagnostico Terapeutici per le patologie interessate croniche e complesse (malattie gastrointestinali; malattie urogenitali; malattie del torace; malattie del neurosviluppo; malattie oncoematologiche; altre patologie, quali obesità e difetti dei tessuti molli), e creando un registro di pazienti in età compresa fra i 14 e i 25 anni. Fra i 157 pazienti trattati, molti afferivano al mondo delle malattie rare.

Il modello che si sta sviluppando sul cronico fragile con il Progetto Transitional Care potrebbe essere adattato anche ad altri gruppi, fra cui alcuni di quelli di patologie rare .

Soprattutto durante l'età evolutiva, è opportuno che il malato raro e la sua famiglia siano accompagnati non solo verso la nuova struttura che prenderà in carico il paziente ma anche verso il suo nuovo iter, attraverso la conoscenza dei suoi nuovi specialisti, proprio tenendo conto dell'età. In alcune regioni, da parte dei Centri di Coordinamento Malattie Rare, si assiste ad un supporto continuo dei pazienti, non solo relativamente all'ascolto, ma anche di verifica per comprendere se l'aiuto dato al malato raro dal Centro di Coordinamento delle Malattie Rare sia stato utile e si crea una sorta di contatto continuo per monitorare la situazione; in questi casi, la funzione del Centro di Coordinamento diventa filtro fra famiglia/scuola/territorio. E' evidente che anche il tempo dedicato dal referente del Centro di Coordinamento per malattie rare, come dallo specialista del Centro di riferimento al medico di medicina generale (MMG) o al pediatra di libera scelta (PLS) per la condivisione del percorso diagnostico terapeutico e assistenziale personalizzato del proprio assistito sia esso stesso tempo di cura.

Multidisciplinarietà e case management: se da un lato è necessario che nel Centro di riferimento sia ben individuato il clinical manager, figura che potrebbe coordinare i vari specialisti di cui si necessita e coinvolgere i MMG e i PLS, dall'altro occorre che il paziente sia a conoscenza di tutti gli specialisti coinvolti nel suo percorso e laddove non ci fossero specifici Piani Diagnostico Terapeutico Assistenziali -PDTA- (considerato che sono poche le patologie per le quali sono stati garantiti), conoscere gli specialisti dei macro gruppi per MR.

Il **case management** si completa nella figura del **case manager** (infermiere), o del **care manager** (infermiere e medico) che collegano il paziente ed i suoi bisogni ai Servizi Sanitari Territoriali attivando risorse sanitarie extra ospedaliere (assistenza Domiciliare), creando un collegamento con operatori di altre strutture (Continuità Assistenziale), superando così anche l'assenza di comunicazione fra i centri di riferimento e gli ospedali di prossimità.

La **gestione delle urgenze e del Pronto Soccorso** dei malati rari potrebbe essere realizzata con iniziative di formazione dei Medici d'Urgenza, insieme all'uso del fascicolo sanitario elettronico. Ciò consentirebbe di convertire i clinici della Medicina d'Urgenza da "attori" informati, ad "attori" coinvolti durante una fase acuta di malattia rara.

Le CdC con le COT, in considerazione della loro stessa funzione di assistenza di prossimità, rappresentano un punto di raccordo fra domicilio del paziente e ospedale. L'allarme lanciato è l'esigenza che le COT e le CdC siano collegate anche con i centri di riferimento delle Malattie Rare e relativa rete, una sorta di rete integrata alla rete Malattie Rare che garantirebbe, per esempio, agli ospedalizzati a domicilio di poter essere gestiti con snellimento delle lungaggini burocratiche anche per quanto concerne la somministrazione dei farmaci di fascia H nel proprio domicilio o per tutti i Malati Rari, di essere in contatto con la rete di emergenza-urgenza appartenente alla rete Malattie Rare.

Lo strumento della **Telemedicina** potrebbe garantire la presa in carico nonostante la dispersione e la scarsità degli esperti, in particolar modo per le persone con malattie ultra rare, o per coloro che sono costretti a ricorrere all'assistenza sanitaria transfrontaliera; inoltre la telemedicina potrebbe essere un valido strumento nella gestione dell'emergenza-urgenza, nell'accesso all'alta specializzazione, consentendo non solo una continuità di cura ma anche multidisciplinarietà. Nello sviluppo della sanità territoriale, tra le varie regioni, si sta incrementando, in questo momento la presa in carico del paziente cronico anche tramite la Telemedicina, ma si è lontani dall'essere arrivati ad un livello organizzativo sufficiente. Si assiste a diverse iniziative a livello nazionale che si riconducono a progetti con casistica molto limitata.

Il 2 novembre 2022 sono state pubblicate in G.U. serie generale n. 256 le “Linee guida per i servizi di telemedicina – requisiti funzionali e livelli di servizio.” approvate con DM Salute del 21 settembre 2022. Si legge “Le linee guida ... stabiliscono i requisiti tecnici indispensabili per garantire l'omogeneità a livello nazionale e l'efficienza nell'attuazione dei servizi di Telemedicina”.

Stabiliscono l'eleggibilità del paziente. “Affinché un assistito possa usufruire dei servizi di telemedicina implementati a livello regionale, quest'ultimo deve risultare eleggibile dal punto di vista clinico, tecnologico, culturale e di autonomia o disponibilità di un caregiver, qualora necessario, nella fruizione dei servizi di telemedicina. ... L'eleggibilità clinica è a giudizio insindacabile del medico che, in base alle condizioni cliniche e sociali del paziente, valuta se proporre al paziente i servizi di telemedicina (ad esempio, una visita di controllo in modalità televisita). Saranno, inoltre, valutate sia l'idoneità che la dotazione tecnologica di cui il paziente dispone (es. smartphone con caratteristiche adeguate all'installazione di specifiche app per la televisita) e la capacità di utilizzo degli appositi kit per la telemedicina.

Tabella 2.1 Classificazione dei servizi di Telemedicina

TELEMEDICINA					
CLASSIFICAZIONE		AMBITO	PAZIENTI		RELAZIONE
TELEMEDICINA SPECIALISTICA	TELE VISITA	sanitario	Può essere rivolta a patologie acute, croniche, a situazioni di post-acute	Presenza attiva del Paziente	B2C B2B2C
	TELE CONSULTO			Assenza del Paziente	B2B
	TELE COOPERAZIONE SANITARIA			Presenza del Paziente, <i>in tempo reale</i>	B2B2C
TELE SALUTE		sanitario	E' prevalentemente rivolta a patologie croniche	Presenza attiva del Paziente	B2C B2B2C
TELE ASSISTENZA		socio-assistenziale	Può essere rivolta ad anziani e fragili e diversamente abili		

* B2B: individua la relazione tra medici

B2B2C: individua la relazione tra un medico e un paziente mediata attraverso un operatore sanitario

B2C: individua la relazione tra medico e paziente

Nell'esaminare gli ambiti principali dell'applicazione della telemedicina, che vanno dalla continuità delle cure ed integrazione Ospedale-Territorio, al Sistema di emergenza-urgenza, alla riorganizzazione della diagnostica di laboratorio e diagnostica per immagini, sulle patologie rilevanti tra gli obiettivi da perseguire" si riconosce la necessità di implementare l'utilizzo di strumenti

di Telemedicina quale mezzo per favorire un migliore livello di interazione tra territorio e strutture di riferimento, riducendo la necessità di spostamento di pazienti fragili e spesso anziani. Ad esempio nel campo delle malattie rare l'uso delle tecnologie dell'informazione e della comunicazione quali la Telemedicina può garantire l'individuazione e l'accesso a distanza all'assistenza sanitaria specialistica necessaria.”

Nel documento si riconosce l'importanza del Percorso Clinico Assistenziale Integrato e del PDTA quale strumento di pratica clinica che coinvolge e integra tutti gli operatori interessati al processo, con l'obiettivo di un progressivo passaggio da una gestione per specialità ad una gestione per processi. “Attraverso il Documento del PCA o PDTA integrato, la prestazione di Telemedicina viene inserita nel complesso dei servizi erogati dal sistema sanitario, definendo quella riorganizzazione generale dei percorsi assistenziali in grado di assicurare i migliori risultati sul piano di efficacia ed appropriatezza dell'azione.”

Da un'indagine conoscitiva rivolta a Medici di Medicina Generale Pediatri di Libera Scelta e Medici Specialisti con l'obiettivo di rilevare la percezione e la conoscenza sul tema delle malattie rare è emerso “un sapere di non sapere”. Il case history principale è stato il referral, cioè mandare il paziente al centro giusto. Ci sono possibilità di creare progetti di comunicazione digitale che portino il medico a individuare qual è il centro giusto e che consentono al medico di fare delle rapide ricerche su siti qualificati: oggi questo permette di sviluppare un sospetto diagnostico maggiore. Attraverso l'opinione dei medici rispondenti all'indagine, si è evinto che la conoscenza del sistema delle malattie rare è poco diffusa fra i medici e che permane un certo grado di frammentazione della rete assistenziale delle malattie rare, oltre al fatto che il livello di soddisfazione per il rapporto con gli attori della rete regionale delle malattie rare è basso.

Pur essendo il tema delle malattie rare considerato in vari corsi di laurea magistrale in Medicina e Chirurgia, non è previsto nell'attuale programmazione un corso specifico. Negli ultimi anni si sono intensificate le iniziative di alcune Università per l'organizzazione di Master di I e II livello: Regione Piemonte dal 2005, nel 2020 Università Vanvitelli di Napoli, seguita dall'Università di Firenze. Nonostante le criticità fossero emerse nel documento PNMR 2013-2016 che contiene un preciso riferimento alla necessità di agire con un intervento formativo in particolar modo a favore dei MMG e PLS, restano disattese ad oggi le richieste espresse da molti medici.

La valutazione INPS. La Scheda di valutazione delle disabilità delle malattie rare

È noto che la presentazione delle istanze ai fini del riconoscimento per i benefici assistenziali o per l'handicap è vissuto dalle famiglie come una fonte di "ansia da stress burocratico", ancor di più quando la persona è una persona affetta da malattia rara, se non addirittura ultra-rara.

Cosa deve valutare una commissione medico legale durante l'accertamento ai fini del riconoscimento di una prestazione assistenziale per invalidità o ai fini del riconoscimento dell'handicap? Il parametro che la Commissione collegiale deve verificare è completamente diverso in base alla fascia d'età.

Nel caso di un minore, viene valutato quanto la disabilità comporti una difficoltà nelle attività quotidiane, ossia a scuola, nel gioco, nel rapporto con la famiglia .

Per malattie ancora più gravi, quanto questa dis-autonomia diventa importante e quindi il minore non è completamente autonomo e c'è un carico assistenziale enorme da parte della famiglia.

Durante l'età adulta, viene valutata la riduzione della capacità lavorativa generica: quanto essa sia ridotta, e/o si abbia una dis-autonomia, un'incapacità a deambulare in autonomia a compiere gli atti quotidiani in autonomia.

Per gli ultrasessantacinquenni sono valutate: le difficoltà che ha l'anziano nel compiere i propri atti quotidiani rispetto a tutti gli anziani della sua età.

È inteso che per la Commissione INPS non è tanto importante conoscere qual è il deficit genetico, ma è importante conoscere determinati parametri e informazioni, quali:

- quantificare e verificare la disfunzione degli apparati e che grado di disabilità, di disfunzioni/ capacità residue presenta la persona in questi singoli apparati;
- l'evoluzione prognostica della malattia: è una malattia che ha una evoluzione prognostica sfavorevole? Con che velocità?
- se si ha necessità di protesi, di supporti terapeutici. Le terapie funzionano o non funzionano?

Per venire incontro alle esigenze espresse dai pazienti UNIAMO in collaborazione con Meldis ha partecipato alla stesura della "Scheda di valutazione delle disabilità delle malattie rare".

La scheda è in formato pdf, facilmente scaricabile e contiene tutte le informazioni succitate: gli organi di apparati coinvolti, le funzioni compromesse, la necessità di presidi, il trattamento farmacologico, la progressione di malattia, la periodicità dei controlli.

Al momento della stesura della presente Effemeride sono in fase avanzata di definizione i Decreti Attuativi della Legge delega in materia di Disabilità (Legge 22 dicembre 2021, n. 227, pubblicato nella Gazzetta Ufficiale n. 209 del 30 dicembre 2021, Legge prevista dal PNRR) che, una volta adottati, produrranno importanti riforme: dalla definizione della condizione di disabilità, ad un nuovo sistema di riconoscimento della condizione di disabilità che si baserà sulla valutazione multidimensionale della persona, finalizzata all'elaborazione di progetti di vita indipendente, in linea con la convenzione ONU.



Progetto Integrato: Scuola

Che dai tavoli con le Associazioni e con gli stakeholder sia emerso il ruolo fondamentale e l'importanza della scuola nel percorso di una efficace presa in carico olistica è dovuto quasi scontato, ma come? Con quali obiettivi, quali modalità, quali sinergie e quali investimenti e costi? L'esperienza dei partecipanti ai tavoli ha focalizzato alcuni nodi strutturali quali ad esempio la formazione come conoscenza e chiave di tutto.

La formazione deve arrivare in ogni ambito, nella formazione di Medici dei Presidi, delle ASL, dei MMC, dei PLS ma soprattutto nelle scuole, con progetti specifici per preparare e formare maestri, insegnanti e insegnanti di sostegno ad aiutare ed includere nell'aula i bambini/ragazzi affetti da patologia rara superando il triste concetto che il bambino disabile/raro sia un peso o condizionante nel loro esercizio d'insegnamento.

Non poteva mancare da parte di UNIAMO anche l'impegno nell'ascolto dei bisogni a partire dai piccoli della scuola dell'infanzia ai nostri maturandi, che ha portato ad una collaborazione con varie Università, consentendo una esperienza di formazione degli insegnanti a partire dal 2021. Una formazione sulle malattie rare per una scuola inclusiva svolta in diversi atenei con oltre 2.500 insegnanti di sostegno. Il progetto, tuttora attivo, prevede incontri in cui intervengono docenti delle Università accanto a rappresentanti di Associazioni, medici, famiglie e protagonisti. Le lezioni sono dedicate all'introduzione del percorso di modelli integrati di intervento psico-educativo, alla didattica speciale, all'approccio cooperativo e all'inserimento lavorativo della persona con disabilità. L'obiettivo è creare un network mirato alla formazione e all'informazione su malattie così peculiari, quali sono le malattie rare e alla condivisione di esperienze.

Gli argomenti principali di questi incontri sono la competenza e la professionalità, ma anche l'umanità, attuando uno slogan molto noto ai medici: "operare in scienza e coscienza", fondamentale in questo ambito, così come in tutti gli ambiti della disabilità.

Lo sport: unificato strumento per l'inclusione e di crescita

Anche lo Sport, inteso come strumento sociale, formativo e della crescita della persona disabile/rara, può e deve essere parte della Presa in Carico Olistica, perché in ambito Sociale ha come obiettivo una cultura votata all'inclusione, coinvolgendo l'atleta disabile ma anche raro con l'atleta senza disabilità e tutta la comunità.

Non si ha evidenza di statistiche che, con metodo scientifico ed in ambito nazionale, mettano in luce il rapporto tra i pazienti affetti da malattie rare e lo sport o i benefici diretti e indiretti che all'atleta raro praticante ne ricava. E' probabile che il loro esiguo numero non valga l'investimento in tale ambito.

Una delle probabili cause è emersa dalla testimonianza di un rappresentante di Special Olympics che, nel corso della sua partecipazione al tavolo degli stakeholders per la Presa in Carico Olistica organizzata 29.09.2022, ha sottolineato che una delle difficoltà che le famiglie incontrano riguardo lo sport è dovuta alla scarsa informazione sulle opportunità che lo sport stesso può offrire.

Tale assunto deriva dall'esperienza di Special Olympics la cui Rete, estesa in tutta Italia, consente all'atleta con disabilità intellettiva di praticare sport, di entrare in team qualificati che li allenano a diverse discipline sportive, permettendo loro di partecipare ad eventi (regionali, nazionali e internazionali). Questi eventi sono occasione di confronto, non solo per gli atleti, ma anche per le famiglie su tante tematiche come la scuola che propone lo sport unificato, dove persone con e senza disabilità giocano insieme, per creare fin dall'infanzia una cultura inclusiva.

Il valore aggiunto, quindi, viene generato dagli stessi atleti con lo sport che permette alla persona di formarsi, di avere impegno, coraggio ed emozioni che si riflettono poi nel quotidiano, consentendo un miglioramento della propria qualità di vita.

Con lo sport e nello sport l'obiettivo è quello di evitare che i bambini con difficoltà cognitive dopo l'iter scolastico abbiano difficoltà nelle relazioni sociali. Lo sport è strumento di crescita e di costruzione della personalità anche per chi non raggiungerà una piena autonomia.

Le sfide

Il sistema sanitario nazionale è organizzato in reti tematiche: rete oncologica, pediatrica, ematologica, trapiantologica ecc., sono reti di specialista di organo e fasce d'età. Ogni rete ha il suo gruppo di lavoro ma sono separate, ossia ci troviamo di fronte a dei "silos".

Gli specialisti sono gli stessi che fanno parte anche della rete delle malattie rare. Occorre comprendere come i medici specialisti debbano inserirsi attivamente nella rete delle malattie rare e l'impatto per i servizi delle persone con malattia rara. Il sistema "a silos" è sicuramente sfavorente per il malato raro, soprattutto per ciò che concerne la parte della presa in carico territoriale, infatti la sfida consta di due "momenti" cruciali:

- il primo riguarda lo spostamento dell'attenzione dall'assistenza ospedaliera, a quella territoriale: per cui è necessaria una expertise sulla valutazione della compromissione delle funzioni;
- il secondo momento della sfida si sposta dal territorio al domicilio del paziente, dove vi è intreccio di altre reti e di altre figure specialistiche: riabilitativa, infermieristica, psicologica ecc.

Sull'aspetto della governance, i modelli organizzativi restano stantii e mentre per alcune malattie rare si ha necessità di una rete più diffusa, per altre vi è la necessità di concentrare; inoltre con le nuove terapie avanzate e innovative, ci si trova di fronte a nuove sfide organizzative e di monitoraggio: le unità di percorso interaziendali multidisciplinari, di cui al momento, ci sono esperienze sperimentali in alcune aziende, stanno dando ottimi risultati in quanto consentono di integrare il lavoro di varie reti sia in verticale, quali possono essere le ERN, con la rete orizzontale (territorio/domicilio).

E' necessario e cruciale da un lato, un'azione di engagement politico che coinvolga tutti gli attori della rete, per comprendere come e cosa implementare per rispondere ai bisogni delle persone con malattie rare soprattutto nel territorio. Dall'altro è emersa la necessità che le Associazioni siano coinvolte attivamente nelle politiche istituzionali. Fondamentale poter contare su un tavolo regionale permanente, in ogni regione/PPAA per poter discutere fra pazienti, istituzioni (welfare e ambito di zona compreso), amministratori socio-sanitari, le varie problematiche presenti sul territorio e proporre soluzioni concrete.

E' stato sottolineato che le persone con malattia rara, ritardo cognitivo e/o problemi psichiatrici devono essere prese in carico dal neurologo e non dallo psichiatra e ribadito che deve essere il centro di riferimento a prendere in carico l'aspetto psichiatrico e non il Centro d'Igiene Mentale.
La sfida è anche culturale e formativa.



I partecipanti ai lavori dei Tavoli

I partecipanti ai tavoli sono stati scelti per la loro competenza sugli argomenti trattati, cercando di dare una rappresentazione globale dei principali stakeholders di sistema.

Marcello Bettuzzi - Associazione Italiana HHT Onilde Carini

Tonino Bravi - Famiglie Syngap1 Italia

Giampiero Casale - Special Olympics Italia

Maria Pia Cavalet - Comitato ME CFS

Daniela Colombo - Associazione Lyme Italia e coinfezioni

Alessandro Cotellucci - NOI Huntington

Raffaella Cungi - AIDel22

Marta De Santis - Centro Nazionale Malattie Rare - ISS

Silvia Di Michele - Coordinamento MR Abruzzo

Chiara Di Stasio - CCMRC

Simonetta Ercoli - Rare Special Power

Emanuela Errichiello - Chiesi Farmaceutici

Alessandra Ferrini - Associazione Alfa1 AT

Giuliana Galardini - Pandas Italia

Romina Galizzi - AO Reggio Calabria

Imma Lubrano - CCMRC

Davide Mannini - AILS

Paola Mengoni - Special Olympics Italia

Giuseppe Scandale - LIRH Toscana

Ileana Sinisi - Fondazione Alessandra Bisceglia Viva Ale

Emiliano Tiberi - Fisioterapista

Rita Treglia - ANACC

Alice Volpini - Special Olympics Italia

UNIAMO

Federazione Italiana Malattie Rare

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara.

Opera dal 1999 per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 160 associazioni affiliate in continua crescita.

Sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni (Ministeri, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Regioni, centri clinici di riferimenti, rete ERN, MMG e PLS, società scientifiche ecc), ricercatori, player privati rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni.

Dà voce a tutte le persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi.

Il senso di disorientamento, incertezza, solitudine, il dolore che si prova quando si riceve una diagnosi di malattia rara sono alleviati dalla consapevolezza che la Federazione, insieme a tutte le Associazioni, compie ogni sforzo possibile per migliorare la qualità di vita della persona e dei suoi familiari e caregiver.

Il sostegno concreto è dato con il servizio SAIO (servizio di ascolto, informazione e orientamento) – rivolto ai singoli individui e alle Associazioni –, con altri progetti di supporto e con l'azione di sensibilizzazione, promozione e tutela dei diritti, advocacy in tutti i settori, dalla ricerca alla bioetica, dagli approcci sanitari ai sostegni sociali.

Puoi sostenere la nostra azione in molti modi:

- mettendo a disposizione la tua professionalità
- offrendoci dei servizi pro-bono
- con il tuo 5x1000 (codice fiscale 92067090495)
- con un contributo deducibile/detraibile in sede di dichiarazione fiscale:
IBAN IT53M0306909606100000010339
Paypal donazioni@uniamo.org

Le Effemèridi di UNIAMO

L'idea di una collana editoriale di Uniamo non è nuova. Dovevano però verificarsi una serie di condizioni perché potesse diventare realtà.

Nella ricerca di un nome che caratterizzasse le nostre pubblicazioni ci siamo imbattuti in quello di "effemèride".

Il vocabolario Treccani riporta la seguente definizione:

effemèride (o efemèride) s. f. [dal lat. ephemeris -idis, gr. ἐφημερίς -ιδος «diario», comp. di ἐπί «sopra» e ἡμέρα «giorno»]. –

1. a. Anticam., erano detti effemeridi i libri in cui si registravano gli atti del re, dapprima giorno per giorno (di qui il nome), poi secondo un più ampio schema cronologico. b. Per estens., diario, cronaca giornaliera degli avvenimenti: ma che più mi stendo io in farvi una e. della mia vita? (D. Bartoli).

2. In tempi più recenti, il termine è stato usato come titolo di pubblicazioni periodiche, soprattutto di carattere letterario o scientifico (mai di giornali politici); per es., le Efemeridi letterarie, che si stamparono in Roma dal 1772 al 1795 e contenevano recensioni dei libri nuovi; le Effemeridi scientifiche e letterarie per la Sicilia, che si pubblicarono dal 1832 al 1840.

3. Tavola o gruppo di tavole numeriche, dette e. astronomiche (o anche nautiche, in quanto servono principalmente alle esigenze della navigazione), che forniscono le coordinate degli astri (o altri dati astronomici variabili col tempo) a intervalli prefissati ed uguali fra loro, per es. di giorno in giorno oppure di ora in ora. Per estens., anche i libri, generalmente pubblicati con frequenza annuale, che contengono tali raccolte.

Ciascuna delle tre definizioni contiene un elemento che abbiamo sentito vicino: la registrazione quotidiana degli atti, che ci richiama ad un ideale viaggio nella patologia; la pubblicazione periodica, che risponde ai nostri desiderata; la tavola che fornisce le coordinate, nostra aspirazione e intento nella pubblicazione di questi opuscoli.

La relativa rarità dell'uso di questo termine, la sua connotazione al femminile, la sua originalità dato che l'ultimo soggetto che l'ha utilizzato risale al 1840 per pubblicazioni a carattere letterario o scientifico ci hanno convinti ulteriormente che eravamo fatte l'una per l'altra: Federazione e effemèride, comunità di persone con malattia rara e pubblicazione periodica che racconta un viaggio e prova a guidarne la rotta.

Ecco quindi l'inizio di una collana che seguirà l'attività federativa dando un rendiconto degli incontri e dei gruppi di lavoro costituiti su tematiche specifiche, e del frutto del loro lavoro.

Ad maiora, semper.

Il Consiglio Direttivo



ÜNIAMO

Rari, mai soli

Via Nomentana 133, 00161 Roma
Tel. 064404773
segreteria@uniamo.org
www.uniamo.org

    @uniamomalattierare

 @uniamofimronlus

 @uniamofimr

