

quotidianosanita.it

Lunedì 12 MAGGIO 2014

Anteprima. Ecco il Piano nazionale sulle malattie rare all'attenzione della Stato Regioni

Il Piano di durata triennale era stato annunciato lo scorso aprile dallo stesso ministro della Salute, Beatrice Lorenzin. Nel documento ampio spazio alle reti europee di riferimento così come alla rete nazionale dei presidi e alle azioni di coordinamento delle attività regionali. Un ruolo di rilievo lo avranno le stesse associazioni di pazienti. Spazio ai privati per la ricerca. [IL DOCUMENTO](#)

Ecco il Piano nazionale sulle malattie rare, di durata triennale, che il Ministero della Salute, **Beatrice Lorenzin** ha inviato all'attenzione della Conferenza Stato-Regioni. "Le persone affette da malattie rare si ritrovano tutte con lo stesso problema – aveva [affermato ad aprile Lorenzin](#) – le famiglie si sentono sole e l'assistenza territoriale non è coordinata in modo uniforme. Credo che in un Paese come il nostro dobbiamo essere in grado di dare risposte anche ai malati di malattie meno conosciute. Questo Piano è un passo avanti in tal senso".

Nel documento, un ruolo di grande importanza viene dato all'Europa. Si spiega infatti come, a causa del limitato numero dei pazienti e delle limitate esperienze disponibili, per garantire la diagnosi e la cura di queste malattie, la CE considera indispensabile l'istituzione di una rete di riferimento europea per le malattie rare (MR), nell'ambito della quale poter scambiare esperienze, informazioni, dati, campioni biologici e immagini radiologiche, anziché movimentare i pazienti.

Tra gli strumenti che la CE intende maggiormente condividere sono elencati i registri e i database, le linee-guida e le informazioni, le immagini trasmesse per via telematica, le attività di formazione. Spetterà poi al Comitato Eucerd fornire indicazioni sulla selezione dei Centri di expertise, suggerendo alcuni criteri prioritari, definiti anche in base alle raccomandazioni formulate dalle Associazioni dei pazienti nell'ambito del progetto Europlan.

Le Reti europee di riferimento, European Reference Networks (ERNs), verranno individuate dai singoli Stati membri, mentre a livello europeo saranno definite le tipologie dei servizi e le strutture necessarie e le risorse da condividere e saranno individuate formalmente le modalità di condivisione delle competenze e delle informazioni, comprese le indicazioni sulle migliori pratiche da diffondere per favorire la diagnosi ed il corretto trattamento. Le singole reti di riferimento dovranno adottare procedure per il controllo della qualità e l'intero sistema dovrà essere sottoposto a una valutazione.

Nel documento viene richiamata anche la direttiva sull'**assistenza transfrontaliera** ricordando come in essa, in tema di malattie rare, venga sostenuta attivamente la cooperazione tra Stati, specificando che, quando una persona affetta o con un sospetto diagnostico di MR chiede l'autorizzazione preventiva, può essere effettuata una valutazione clinica da esperti del settore. Se gli esperti non possono essere individuati nello Stato membro di affiliazione, o se il parere degli esperti non è conclusivo, lo Stato membro di affiliazione può richiedere a uno Stato membro un parere scientifico.

Si passa poi al contesto nazionale. Di grande rilievo, il fatto che le attività, i servizi e le prestazioni destinate alle persone affette dalle MR sono qui definite parte integrante dei **Livelli essenziali di assistenza (Lea)** che il Ssn è tenuto a garantire ai propri assistiti, in relazione alle condizioni cliniche individuali e per tutte le patologie. A causa della varietà e della complessità dei sintomi clinici delle MR, la norma non definisce puntualmente le prestazioni erogabili in esenzione, ma prevede, per quelle presenti nell'elenco allegato al DM, il diritto all'esenzione per tutte le prestazioni incluse nei LEA, necessarie a confermare la diagnosi, appropriate per il monitoraggio della malattia e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. Al momento, i

tumori rari restano fuori dall'ambito di trattazione del presente Piano, non essendo inclusi nell'elenco delle malattie rare allegato al decreto ministeriale n. 279/2001; tuttavia, non si esclude una modifica in futuro, alla luce dell'evoluzione della disciplina delle MR in atto in ambito europeo.

I nodi principali della Rete nazionale delle MR sono i **Presidi accreditati**, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle Regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza nella diagnosi e nella cura di specifiche MR o di gruppi di MR, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ad esempio per la gestione delle emergenze e per la diagnosi biochimica, genetica e molecolare. I Presidi compresi nella rete dovranno operare secondo protocolli clinici concordati e collaborano con i servizi territoriali e i medici di famiglia per la presa in carico e la gestione del trattamento. L'individuazione dei Presidi della rete dovrà rispettare i requisiti previsti dalle raccomandazioni definite dall'Eucerd. Dal momento di completamento di questo processo, essi potranno svolgere i compiti previsti per i centri di expertise europei e candidarsi per partecipare alle reti europee in corso di istituzione.

I centri di expertise dovranno essere incardinati nella rete assistenziale regionale. Nel processo di valutazione continua della qualità dell'assistenza di tali strutture, le Regioni potranno acquisire il parere delle Associazioni dei malati e potranno proporre programmi di valutazione esterna di qualità anche mediante audit esterni, secondo modelli già in atto in diversi paesi europei.

Un altro aspetto di rilievo consiste nel miglioramento della **codifica** e della **classificazione** delle MR è un obiettivo prioritario a livello nazionale e internazionale perché una corretta codifica e classificazione è fondamentale per assicurare la rintracciabilità dei casi nei sistemi informativi sanitari, per esempio, nelle schede di dimissione ospedaliera (SDO), per realizzare i registri epidemiologici o per effettuare analisi statistiche sia ai fini della programmazione sanitaria, sia per finalità di ricerca. L'accuratezza dei flussi rappresenta infatti una fonte informativa importante sui bisogni assistenziali, costituisce una fonte significativa per la produzione delle statistiche dei dati di morbosità, di efficacia e qualità dei sistemi sanitari e pertanto rappresenta uno strumento indispensabile per adottare appropriate ed efficaci misure di sanità pubblica.

Si passa poi ai **registri dei pazienti** e alle **banche-dati**, che vengono definiti strumenti chiave per la ricerca clinica sulle MR, per migliorare la presa in carico dei pazienti, pianificare la loro salute e valutare gli esiti sociali, economici e la qualità della vita. In Italia, si ricorda nel documento, Orphanet ha censito 51 registri, 35 dei quali nazionali, 9 regionali, 2 europei e 5 globali. Particolarmente utili vengono poi definiti i registri dei pazienti trattati con farmaci orfani, in quanto consentono di valutare l'appropriatezza e l'efficacia della terapia e gli eventuali effetti collaterali, tenuto presente che le autorizzazioni alla commercializzazione di solito vengono rilasciate quando le evidenze sono ancora limitate, ancorché già convincenti.

Le **biobanche** sono invece servizi dedicati alla raccolta ed alla conservazione del materiale biologico umano, finalizzate alla diagnosi, agli studi sulla biodiversità e alla ricerca. L'Italia partecipa (www.bbmri-eric.it) all'infrastruttura di ricerca europea Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure che si propone di assicurare accesso sicuro alle risorse biologiche e garantirne una gestione appropriata ai fini del miglioramento della salute dei cittadini europei.

Tutti gli **accertamenti diagnostici** devono essere eseguiti secondo i criteri, supportati dalle evidenze scientifiche, di appropriatezza ed efficacia, essenzialità e sicurezza. Qualora alla fine dell'iter diagnostico si confermi la presenza di una MR compresa nell'elenco del DM 279/2001 è compito dello specialista del Presidio redigere il certificato di MR e rilasciarlo al paziente nel più breve tempo possibile. Le Asl di residenza del paziente in possesso della certificazione rilasciata da un presidio della Rete specificamente individuato per la patologia in questione, rilasciano l'attestato di esenzione corrispondente alla malattia certificata. Una volta formulata la diagnosi di malattia, è ancora compito del presidio della Rete definire il profilo del danno attuale ed evolutivo presentato dal paziente ed il suo potenziale funzionale. Questa seconda parte dell'inquadramento diagnostico viene definito essenziale per consentire successivamente la redazione del piano di trattamento, che deve tenere conto degli specifici bisogni assistenziali identificati in base alle caratteristiche individuali della persona e perciò non definiti unicamente in base al paradigma standard della malattia.

I percorsi devono individuare gli attori, i collegamenti e l'offerta assistenziale disponibile per ogni paziente in ciascuna regione, oltre che definire i piani di responsabilità generale. Entro questi percorsi si sviluppano i piani assistenziali individuali redatti dal Presidio che ha in carico il singolo malato in base al suo profilo di bisogno assistenziale. I piani assistenziali individuali e l'applicazione dei percorsi e dei protocolli devono essere basati sul principio dell'appropriatezza prescrittiva e tenere conto della specifica condizione clinica del singolo paziente.

Nel documento viene ribadita l'importanza della associazioni dei pazienti, gli operatori sanitari e i

professionisti medici si dovranno fare promotori di un rapporto costruttivo e collaborativo con i pazienti, incoraggiando la loro informazione e sostenendo atteggiamenti solidali e comunitari. Per contro, la partecipazione ai processi decisionali da parte delle organizzazioni dei pazienti richiederà forte senso civico e capacità di agire nell'interesse della collettività e a questo non giova la frammentazione delle loro rappresentanze.

Ampio spazio è dedicato alla **ricerca**, sia in ambito nazionale che internazionale. La ricerca, sia clinica che di base - si legge - è lo strumento di elezione per accrescere le conoscenze sulle MR. Sebbene essa sia rappresentata a macchia di leopardo in Europa, il volume delle ricerche, complessivamente considerato, resta basso, in rapporto all'elevato numero delle malattie ed alla loro eterogeneità. Per questo, è necessario attivare iniziative in grado di attrarre l'interesse dei ricercatori e dell'industria verso la ricerca sulle MR. Sarà però necessario superare una serie di 'colli di bottiglia': in primo luogo, la scarsa numerosità dei pazienti, che richiede la promozione di studi collaborativi, di respiro nazionale ed internazionale, e la necessità di sviluppare disegni sperimentali clinici alternativi, applicabili a pochi pazienti; in secondo luogo, la limitata disponibilità di piattaforme altamente tecnologiche e la necessità di investire continuamente nell'innovazione; in terzo luogo, i limiti posti dalla peculiarità clinica delle MR, di solito eterogenee, spesso non adeguatamente documentate a livello fenotipico, la cui storia naturale, in molti casi, è poco o affatto nota, e, più in generale, lo scarso interesse nei confronti della ricerca clinica.

Altro aspetto cruciale è quello della **formazione**. Un importante ambito di interventi formativi è quello dei Medici di medicina generale (MMG) e dei Pediatri di libera scelta (PLS), che costituiscono il primo punto di contatto del paziente con il Ssn. Per questo è necessario formare specificamente i MMG/PLS e gli specialisti nella interpretazione delle complesse sintomatologie delle MR e nella formulazione del sospetto diagnostico, per evitare i ritardi nella diagnosi e nella presa in carico.

Infine, nel documento si parla di **prevenzione**. Sia di quella primaria, ossia la promozione degli stili di vita corretti che evitino l'esposizione a sostanze teratogene e genotossiche, il consumo di alcol e il fumo, e incentivano un'alimentazione corretta nelle donne in età fertile, nonché l'uso appropriato di acido folico, mediante supplementazione, per ridurre il rischio di insorgenza di difetti congeniti folico-acido sensibili; sia quella secondaria e, soprattutto si torna a sottolineare l'importanza di una diagnosi precoce.

Giovanni Rodriquez