

Camera dei Deputati

XII Commissione Affari Sociali

“Indagine conoscitiva sulle Malattie Rare”

Audizione del 15 aprile 2015

Laura Nardelli Esperta Malattie Rare

Onorevole Presidente, Onorevoli Deputati

Desidero ringraziare la XII Commissione Affari Sociali della Camera dei Deputati per la sensibilità dimostrata nel voler intraprendere un’indagine conoscitiva sulle Malattie Rare, naturale consecutio della mozione 1-00382 a firma dell’On. Binetti *et altri*, concernente *iniziative in materia di malattie rare*, approvata all’unanimità dall’Assemblea della Camera in data 18 marzo 2014, contenete ventidue (22) impegni accolti dal Governo.

Premessa

Bloomberg nel 2014 ha considerato Il nostro Sistema Sanitario Nazionale (SSN) il più efficiente in Europa posizionandolo terzo nel mondo. Al tempo stesso, Euro Health Consumer Index (EHCI), a Bruxelles ha affermato che *“la performance del Sistema Sanitario italiano continua a scivolare verso il basso”* collocandolo al 21° posto su 37.

I venti (20) Sistemi Sanitari Regionali (SSR), oltre a quelli delle Province Autonome, a partire dalla riforma del Titolo V della Carta Costituzionale (LC. 3/2001) offrono assistenza sociosanitaria sempre più diversificata sia dal punto di vista qualitativo che quantitativo e il divario tra Nord e Sud aumenta.

L’Europa ci ha chiesto di rivedere il sistema di accreditamento delle strutture sanitarie, rendendolo omogeneo su tutto il territorio nazionale.

Un primo passo verso l’innovazione richiesta è stato fatto con l’Intesa Stato – Regioni del 20 dicembre 2012 definendo i requisiti tecnici che le strutture devono possedere per l’autorizzazione/accreditamento istituzionale.

Il 19 febbraio 2015, in Conferenza Stato – Regioni è stata stilata l’Intesa che stabilisce il cronoprogramma per l’attuazione definendo anche le modalità di funzionamento degli Organismi Tecnicamente Accreditanti regionali, al fine di uniformare il sistema a livello nazionale.

Nel 2012 le Strutture Pubbliche accreditate definitivamente, erano il 15.5% su 6.645 (sanitarie), il 45% su 2.711 (sociosanitarie) per una media del 24,1% su 9.356 (Age.na.s).

La continua erosione del Fondo Nazionale per le Politiche Sociali sta comportando lo spostamento della domanda socio-assistenziale verso la sanità con notevole aumento dei costi. Il ricorso crescente dei ricoveri ospedalieri inappropriati, per le fasce di popolazione più fragile, ne sono la dimostrazione.

Molti concordano nell'affermare che solo in un'ottica di Government e Governance Centrale del Sistema si può addivenire ad un miglioramento dello stesso in termini di efficacia ed efficienza ma anche di equità, coinvolgendo fattivamente tutti gli Stakeholders interni ed esterni.

La crescente attenzione nei confronti delle Malattie Rare, a vari livelli Istituzionali così come nell'opinione pubblica, non può essere che positiva, a patto di avere ben chiaro che i "pazienti rari" sono assistiti nelle stesse Strutture sanitarie e sociosanitarie di cui sopra.

Comitato Nazionale

Il PNMR 2013-2016 vede la necessità di istituire, quale strumento di governo del sistema, il Comitato Nazionale *"con il compito di delineare le **linee strategiche** da attuare nei settori della diagnosi e dell'assistenza, della ricerca, della tutela e promozione sociale, della formazione, informazione e del sistema informativo, di indicare le priorità di impiego delle risorse dedicate alle MR e svolgere attività di monitoraggio."*

Dovrà coordinarsi con il Comitato permanente per la verifica dell'effettiva erogazione dei LEA in seno al Ministero della Salute (Intesa Stato – Regioni del 23 marzo 2005) affinché introduca, tra gli adempimenti da sottoporre a verifica, gli interventi di attuazione del PNMR, *"tenuto conto dei tempi e delle gradualità necessaria per implementare le azioni previste nelle diverse realtà regionali"*.

La nostra, come poche altre in Europa, è una popolazione a cui non piace essere monitorata e valutata. Questo che può sembrare un punto di debolezza può essere mutato in un punto di forza utilizzando le giuste leve come il coinvolgimento attivo (governance), la giusta motivazione e incentivazione delle persone coinvolte a vario titolo.

Dovranno altresì essere identificati gli indicatori che misurano la qualità nell'integrazione sociosanitaria: di struttura, di processi e di esiti (Donabedian) relativi *alle aree del WHO 2006* (efficacia, efficienza, equità, accessibilità, accettabilità, sicurezza) a cui si affiancano le dimensioni della logica organizzativa (qualità organizzativa, tecnico-professionale, percepita) riferiti ai vari livelli operativi (assistenziale e di coordinamento) che diano chiaramente conto della realtà.

Coordinamenti Regionali e Interregionali

Previsti dall'Accordo Stato – Regioni del 10 maggio del 2007 e meglio esplicitati nel PNMR (p. 12) *"... dovranno assicurare lo scambio di informazioni ed di documentazione relativa alle MR con gli altri*

*Centri regionali e interregionali e con gli altri organismi internazionali competenti; il coordinamento dei Presidi della rete; la consulenza e il supporto ai medici del SSN; la collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato e alle iniziative di prevenzione; l'informazione ai cittadini e alle associazioni dei malati e dei loro familiari. Inoltre, i Centri di coordinamento devono garantire il collegamento funzionale con i singoli Presidi della rete per le MR, raccogliendo le richieste dei medici e/o dei pazienti e indirizzando i pazienti ai Presidi della rete. **Per assolvere a tali compiti, i Centri di coordinamento devono assicurare la presenza di una struttura autonoma, in grado di supportare l'attività di raccolta e di smistamento delle richieste, con personale e linee telefoniche dedicate; l'inserimento e la ricerca in rete di informazioni; la disponibilità di reti di comunicazione e operative, tramite adeguati collegamenti funzionali tra i servizi sociosanitari delle ASL e i Presidi della rete per la presa in carico dei pazienti e delle famiglie e per garantire la continuità delle cure e l'educazione sanitaria. Infine, i Centri di coordinamento devono costituire un punto di riferimento privilegiato per le Associazioni dei pazienti e dei loro familiari.***

Lasciando il livello centrale ed analizzando quanto sia stato realizzato a livello regionale, ove sia possibile un accesso ai provvedimenti in merito, si comincia a scoprire quale sia la realtà vissuta da pazienti ed operatori.

Lo scorso anno a Padova, in maggio, sono stata accolta in modo encomiabile dalla Prof.ssa Paola Facchin e dal suo Staff. Nell'occasione mi è stato spiegato dettagliatamente l'organizzazione e il funzionamento del Coordinamento Regionale Malattie Rare del Veneto nato nel '99, prima del DM. 279/2001, consistente in un Team multidisciplinare altamente qualificato, autonomo, dedicato a varie attività tra cui l'ascolto dei pazienti/familiari/MMG-PLS ("Il Telefono"), la Biblioteca Virtuale con oltre 40.000 volumi. Già nei primi anni il Veneto deliberava i Protocolli per le MR basati sulle EBM, definendo anche la Rete dei Centri di Riferimento per Gruppi e non per singolo codice di patologia. L'attività più significativa è stata la creazione e la tenuta del Registro Regionale MR (DGR n. 2169 del 08/08/2008 in attuazione dell'Accordo Stato – Regioni del 10/05/2007) **"...basato sulla cartella clinica informatizzata in rete del paziente, alla cui compilazione e vista partecipano tutte le unità operative, Centri di riferimento, Servizi Ospedalieri e Territoriali delle Aziende ULSS di residenza, che sono coinvolti nelle varie fasi del percorso assistenziale delle persone con malattie rare."** idoneo sia alla raccolta dei dati epidemiologici e strumentale all'attività di assistenza socio-sanitaria che garantisce la presa in carico globale e continuativa (Distretti Sanitari, Farmacie, Centri di Riabilitazione ecc).

Nel 2004 è stato siglato un Accordo tra Regione Veneto, Friuli - Venezia Giulia, Province Autonome di Trento e Bolzano per creare un ambito territoriale omogeneo per l'assistenza alle persone con malattie rare, basato su uno stesso sistema informativo, al fine di omogeneizzare approcci assistenziali, modalità di accesso ai benefici e percorsi dei pazienti, eliminando disparità e disuguaglianze tra i malati presenti nell'Area Vasta.

Molte altre Regioni stanno adottando lo stesso sistema: l'Emilia Romagna (18 giugno 2007); con DGR n. 321 del 28 marzo 2008; la Regione Liguria ha formalizzato adesione al Registro Malattie Rare della Regione Veneto per attivare una collaborazione interregionale; la Puglia (Convenzione n. 21 Ares Puglia/Veneto del 29/12/2011); la Campania dal 2011; anche la Sardegna ha stipulato una Convenzione con il Veneto il 23 ottobre 2012.

Una copertura data dallo stesso sistema che riguarda 24.870.515 residenti (ISTAT).

Ormai quasi tutte le Regioni hanno istituito, formalizzandolo con provvedimenti normativi regionali, il proprio Centro di Coordinamento per le Malattie Rare, la Sicilia da pochi anni, altri bene organizzati sono presenti in Toscana e in Lombardia, il Piemonte lo condivide con la Val D'Aosta.

Nella Regione Lazio non si è ancora provveduto a decretare una struttura autonoma, con personale esclusivamente dedicato; il Registro Malattie Rare è statico e non riesce ancora a censire tutti i pazienti, fatto dovuto in parte anche alla mancata riorganizzazione dell'intera Rete regionale dei Centri/Presidi risalente ormai al 2005. Questo genera delle distorsioni statistiche in quanto insistono sullo stesso territorio regionale Centri/Presidi che non assistono più i pazienti ma che al contempo rilasciano il codice d'esenzione per quei Centri non ancora riconosciuti che invece assicurano una reale presa in carico degli stessi (attività non tracciabile), rendendo inadeguata la programmazione degli interventi.

Il flusso informativo derivante dai Registri regionali e interregionali alimentano il Registro Nazionale Malattie Rare istituito presso l'ISS (DM 279/2001, art. 3). Non bisogna dimenticare che il dato in entrata (input) non corretto non può che generare un dato in uscita (output) non in grado di descrivere la situazione reale, rischiando di compromettere l'esito della programmazione nazionale.

L'utilizzo appropriato dell'Information and Communication Technologies (ICT) apre grandi opportunità nella gestione e nel trattamento delle informazioni ed assume crescente importanza strategica per le organizzazioni.

Questo è un momento di alta congiuntura per realizzare una Intranet Nazionale per le Malattie Rare in prospettiva di un e-government del Sistema Malattie Rare ormai ineludibile.

L'Italia ha il Know-How, le Infrastrutture e le best practices (Poste Italiane S.p.A. ha un background ultratrentennale, capillare su tutto il territorio nazionale) necessari per la realizzazione di questo ambizioso progetto (*e-health*, teleconsulto, telemedicina nel PNMR).

Centri di Expertise (CE) e le European Reference Networks (ERNs)

L'Europa, con i documenti di EUCERD e con gli atti della Commissione, impartisce indicazioni e criteri prioritari finalizzati alla selezione dei Centri di Expertise, destinati ad incrementare le Reti Europee (ERNs).

A livello europeo saranno definite risorse, tipologie dei servizi e delle strutture necessarie a realizzare le ERNs. Spetta agli Stati Membri definire gli indicatori di qualità condivisi.

Per ogni Rete nazionale si dovrà analizzare la situazione di partenza (SWOT Analysis) pianificando e programmando azioni di miglioramento. Il monitoraggio del mantenimento dei requisiti, la valutazione della qualità e delle performance della stessa, saranno affidati ad un organismo creato ad hoc a livello centrale.

Quanto già affermato precedentemente, anche in premessa, fa presagire un cammino tutto in salita per il SSN affinché possa attuare in tempi brevi la riforma del sistema di autorizzazione/accreditamento, riferito nella fattispecie alle Malattie Rare.

L'Italia corre il malaugurato rischio di non vedersi riconosciuti tutti i Centri di Expertise, che funzionalmente esistono ma che, causa forza maggiore, non rispondono ai requisiti richiesti dalla UE (Community per le Malattie Rare, Auditorium Ministero della Salute, 15 luglio 2014).

Percorsi Diagnostici Terapeuti Assistenziali (PDTA)

Nei modelli **organizzativi innovativi dell'integrazione sociosanitaria**, un posto di riguardo spetta al PDTA ossia uno strumento insostituibile del Governo Clinico, che permette di formalizzare procedure e processi finalizzati alla presa in carico globale del malato raro (outcome).

Il PDTA deve assolutamente essere contestualizzato, quindi realizzato per una determinata realtà assistenziale, che può comprendere anche Strutture diverse, coordinate tra loro, in base alle linee guida e all'EBM.

Favorisce l'integrazione e il coordinamento orizzontale, l'approccio multidisciplinare e multidimensionale, garantisce il diritto del paziente ad essere preso in carico nel modo più appropriato ed efficace, assicura maggior equità, efficienza e aderenza agli obiettivi di salute del PSN, riducendo gli sprechi.

Definisce la sequenza delle azioni, modalità tempi, responsabilità, il luogo, valorizzando l'appropriatezza assistenziale (procedura corretta sul paziente giusto, erogata dall'equipe competente al momento opportuno, nel setting più adatto).

Facilita i migliori esiti di salute possibili, date le conoscenze scientifiche esistenti e le risorse disponibili.

Per i motivi sopraesposti un PDTA nato in una determinata realtà non può essere utilizzato da un Centro/Presidio di un'altra regione.

Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) e Codificazione MR

L'elenco delle Malattie Rare, oggi contenuto nel DM 279/2001 (in attesa di ampliamento), suscita malcontento da parte dei pazienti che non vedono riconosciuto il diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle prestazioni correlate alle MR.

Per una maggiore aderenza ai principi di universalità e eguaglianza, assi portanti della L. 833/78, sarebbe opportuno rivedere il meccanismo dell'intero sistema di esenzione per i malati rari, sperimentando l'utilizzo di Orpha Code (PNMR).

I pazienti, al fine di superare questi ostacoli normativi, ricorrono alla richiesta di riconoscimento dell'Invalidità Civile, che permette l'esenzione totale dalla partecipazione al costo delle prestazioni assistenziali, anche quando non necessario, producendo ingenti costi per il SSN facendo altresì aumentare la forbice discriminatoria che si realizza quando le Commissioni Medico-Legali, chiamate

al riconoscimento dello *status* in questione, non conoscendo le MR sottovalutano *versus* sopravvalutano la percentuale di invalidità.

Gli ostacoli burocratici che si parano dinanzi al paziente raro e alla sua famiglia, favoriscono il ricorso a queste scorciatoie, quando lo stesso necessita di prestazioni, servizi, presidi, farmaci e ausili non ricompresi nei LEA e prescritti nei Piani Assistenziali Individuali (PAI) che la Commissione Malattie Rare, qualora presente nella AUSL di residenza, non intendesse sostenerne il costo.

Alla luce di quanto afferma il PNMR (pg. 18, punto 2.4) “... è ancora compito del presidio della Rete definire il profilo del danno attuale ed evolutivo presentato dal paziente ed il suo potenziale funzionale.” si potrebbe pensare alla stessa procedura adottata recentemente dall'INPS (02/04/2015) che prevede la sola valutazione documentale riguardante il riconoscimento dell'Invalidità Civile per le persone con autismo, nel caso in cui trattasi di pazienti rari con disabilità grave e gravissima documentata.

Le Associazioni di Malati Rari

Le organizzazioni del terzo settore che, a vario titolo e livello, si occupano di tutela dei diritti dei Malati Rari apportano un notevole valore aggiunto nella governance del sistema.

Esistono Associazioni, federate e non, che lavorano fattivamente, implementando progetti per l'empowerment dei pazienti, familiari, caregiver, volontari, esistono e che portano avanti, anche con enormi sacrifici, il lavoro che diventa bene comune per la società (Community UNIAMO Age.na.s, progetto EUPATI coord. Italiano Filippo Buccella Parent Project, ecc.).

A fronte di un certo numero di best practices spesso ci troviamo ad interagire con rappresentanti di Associazioni disorganizzate, inconcludenti o che hanno perso vision e mission, anche a spese della collettività considerando l'utilizzo improprio della quota del 5 per mille dell'Irpef (elenco Agenzia delle Entrate).

A questo punto si rende necessario un controllo più accurato e una Regolamentazione ai diversi livelli istituzionali, dell'accesso degli Stakeholder alla rappresentanza dei malati rari.

Bambini Rari, inclusione sociale e scuola

La definizione di Malato Raro, se da un lato può aiutare per avere diritto a tutele di vario genere, legate al particolare *status*, dall'altro può generare *esclusione sociale* per motivazioni diverse.

Sovente i malati rari non sanno di esserlo, pur conoscendo bene la loro patologia.

E' “un'etichetta” più in uso tra gli addetti ai lavori, che trasmessa in modo errato, a persone che sono al di fuori del “circuito”, può generare reazioni inaspettate non sempre positive.

La corretta informazione supportata da eventuale formazione, permette di non mettere ulteriormente a rischio la qualità di vita e il benessere dei pazienti rari e di chi vive con loro nei vari contesti sociali.

C'è chi sostiene con cognizione di causa che è errato parlare di malato raro, in virtù del fatto che quel che conta nella vita quotidiana è il grado e la tipologia della disabilità comune, quasi a generare categorie di disabili numericamente più rilevanti, a fronte dell'esigua prevalenza di ciascuna MR, quindi più autorevoli nella rivendicazione dei propri diritti.

L'ISTAT ha pubblicato in questi giorni (10/04/2015) i risultati di un'indagine molto interessante, effettuata in collaborazione con il Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali e con il Ministero dell'Istruzione, Università e Ricerca *"...sugli alunni con disabilità nella scuola primaria e secondaria di I grado statali e non statali"* con l'obiettivo di rilevare le risorse, le attività e gli strumenti di cui si sono dotati i singoli plessi scolastici per favorire l'inserimento scolastico degli alunni con disabilità.

Formazione

La formazione ben finalizzata è la prima leva da azionare se si vogliono implementare nuovi modelli organizzativi in Sanità.

Abbiamo già accennato alla formazione che le Associazioni più attente offrono ai pazienti, familiari, caregiver e volontari, spesso in collaborazione con i Presidi che seguono la singola patologia.

Maggior attenzione e valorizzazione deve essere posta nei confronti della formazione di base dei Professionisti e al mantenimento e miglioramento delle competenze acquisite, attuando ciò che è previsto nel PNMR ossia una formazione a tutto tondo.

Diverse Università stanno già inserendo dei moduli formativi nei vari Corsi di Laurea, che introducono i discenti nel mondo speciale delle Malattie Rare.

Ringraziando vivamente per l'attenzione, auguro alla presente Commissione un ottimo e proficuo lavoro.

In fede

Dott.ssa Laura Nardelli

