MALATTIE RARE E DISABILITA'
"Siamo Rari … ma Tanti"

OTTAVA GIORNATA
DEL DIRITTO COSTITUZIONALE ALLA SALUTE

1999- 2009 IL GRANDE INGANNO

Venerdì 4 dicembre 2009, ore 08.30 – 16.00

Camera dei Deputati
Palazzo Marini – Sala delle Conferenze
Via del Pozzetto, 158
Roma (Piazza San Silvestro)

MALATTIE RARE: PEDIATRI AL LAVORO PER CREARE UNA RETE SPECIALIZZATA

Prof. Generoso Andria
Presidente Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite affiliata alla Società Italiana di Pediatra

Già oggi 1 bambino ogni 200 è affetto da una **patologia cronica, rara , spesso su base genetica, ad alta complessità assistenziale, associata a una disabilità medio-grave**, anche a seguito della maggiore sopravvivenza di soggetti con gravi anomalie congenite grazie ai progressi delle cure neonatologiche.

La Società Italiana di Pediatra, in collaborazione con la Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite, ritiene che sia indispensabile promuovere il riconoscimento/potenziamento di reali centri specialistici di riferimento per queste condizioni, localizzati presso le strutture di 2° livello (UU.O O. e Dipartimenti pediatrici di Aziende Ospedaliere-Universitarie/Policlinici Universitari e di Aziende Ospedaliere Pediatriche, compresi gli Ospedali pediatrici) e ufficialmente inseriti nelle reti regionali per le malattie rare. I centri di riferimento devono essere in grado di eseguire una diagnosi corretta precocemente e di attivare e coordinare percorsi assistenziali multidisciplinari, in stretta integrazione con la rete ospedaliera pediatrica di 1° livello e la pediatria di famiglia. In particolare i centri di riferimento per diagnosi e follow-up per le varie specifiche patologie devono essere collegati in rete tra di loro, secondo il modello "hub & spoke" a funzione variabile, in base al tipo di malattia, devono individuare uno o più *patient manager*, responsabili della "salute globale" del bambino e della sua famiglia e devono collaborare col pediatra di famiglia, identificato di norma come *patient manager* sul territorio.

Gli strumenti da utilizzare per il migliore funzionamento di questa rete specializzata sono rappresentati da:

- Piano assistenziale individuale per la promozione della salute e la riabilitazione, programmato in collaborazione tra centro e territorio secondo le migliori evidenze disponibili (es.: linee guida, protocolli assistenziali concordati);
- Libretto sanitario, possibilmente computerizzato;
- Potenziamento degli ospedali di riferimento con adeguato personale e l'inserimento di competenze di psicologia e assistenza sociale, anche individuando specifici "Centri Assistenza per la Disabilità";
- Stretto contatto tra centro di riferimento e servizi specialistici territoriali, realizzato dai due *patient manager* (del centro di riferimento e del territorio) utilizzando occasioni di

incontro interpersonali e quando necessario i moderni strumenti telematici, nell'ambito delle attività previste dagli accordi nazionali sui bilanci di salute al cronico;

- Corsi di aggiornamento, anche utilizzando moderni supporti telematici, o altre occasioni di formazione di tutti i professionisti coinvolti e dei volontari (genitori o no) più impegnati nelle associazioni di genitori;
- Sviluppo della ricerca clinica per la valutazione delle varie strategie assistenziali, utilizzando anche le metodologie offerte dalla ricerca qualitativa.



S.I. P.

S.I.M.Ge.Pe.D.

Malattie Rare: Pediatri al lavoro per creare una rete specializzata

Generoso Andria

Dipartimento di Pediatria
Università Federico II – Napoli

S.I.P Società Italiana di Pediatria

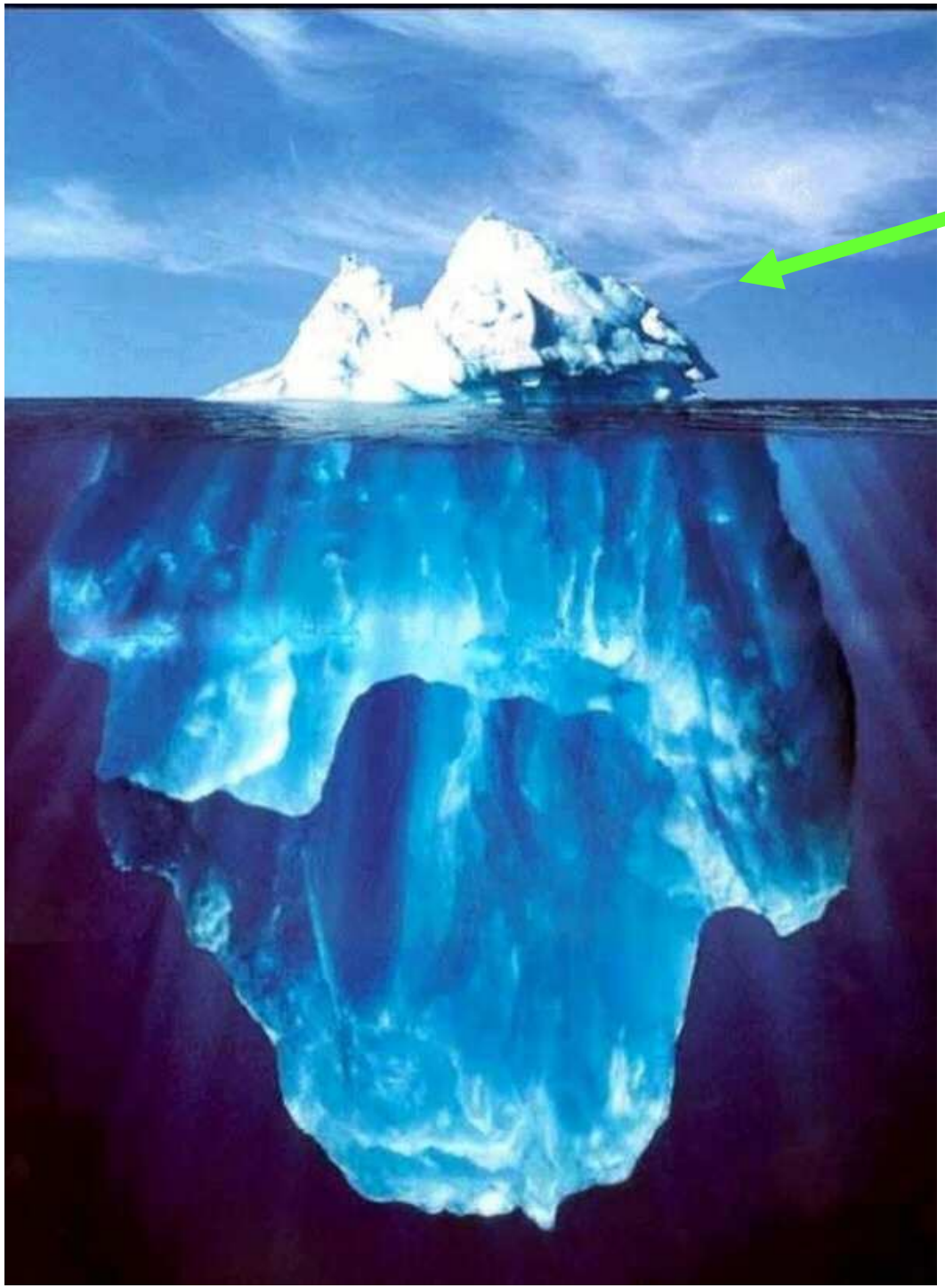
dedicato a tutti i bambini, a quelli che li amano e li accudiscono

Congresso Nazionale S.I.P.

Padova, 30 Novembre 2009

Principali criticità da affrontare per una più efficace assistenza sanitaria ai soggetti in età evolutiva: proposte della Società Italiana di Pediatria (SIP)

Gestione della patologia cronica e della grave disabilità

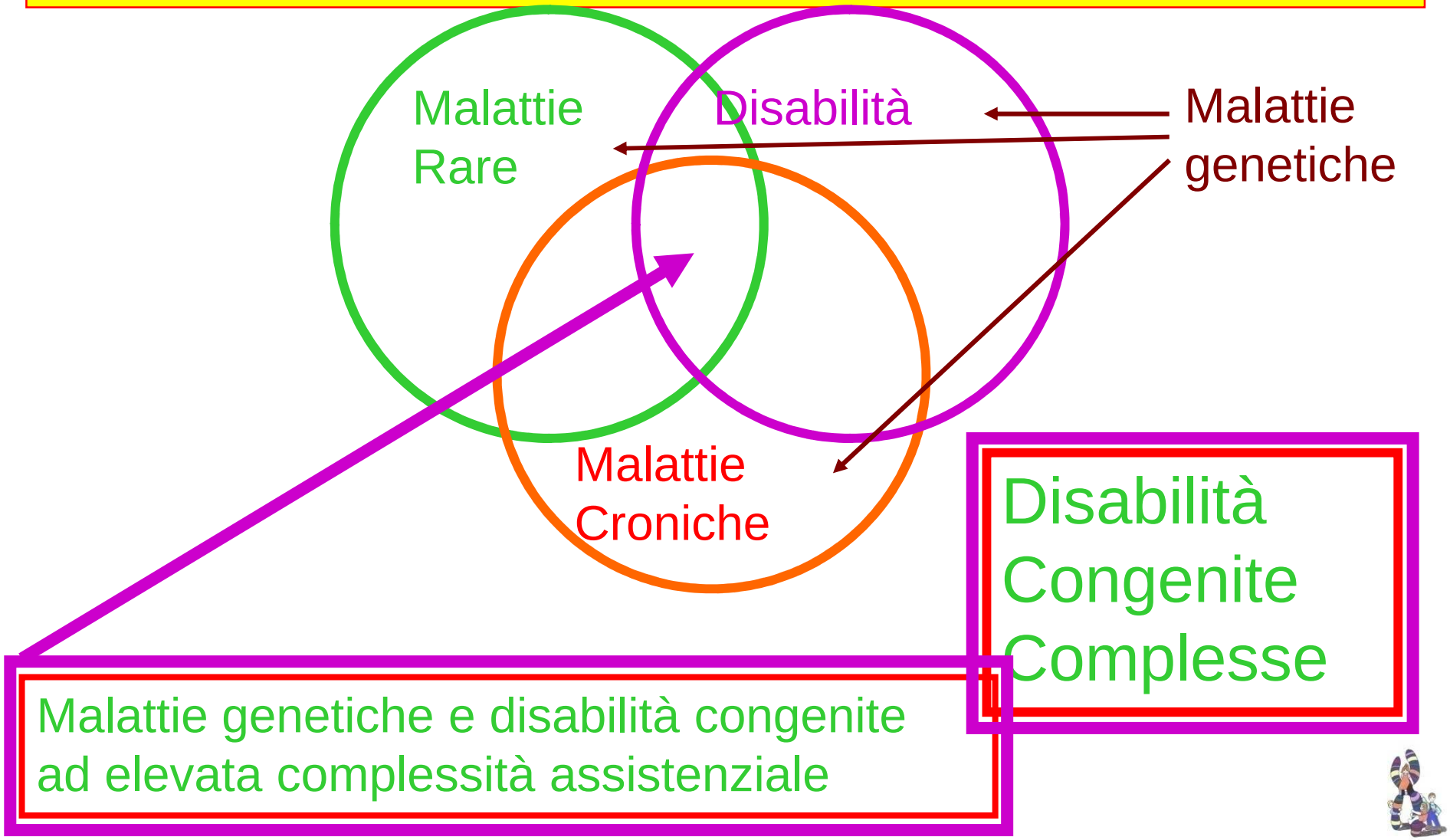


Disabilità
Congenite
Complesse

Malattie croniche

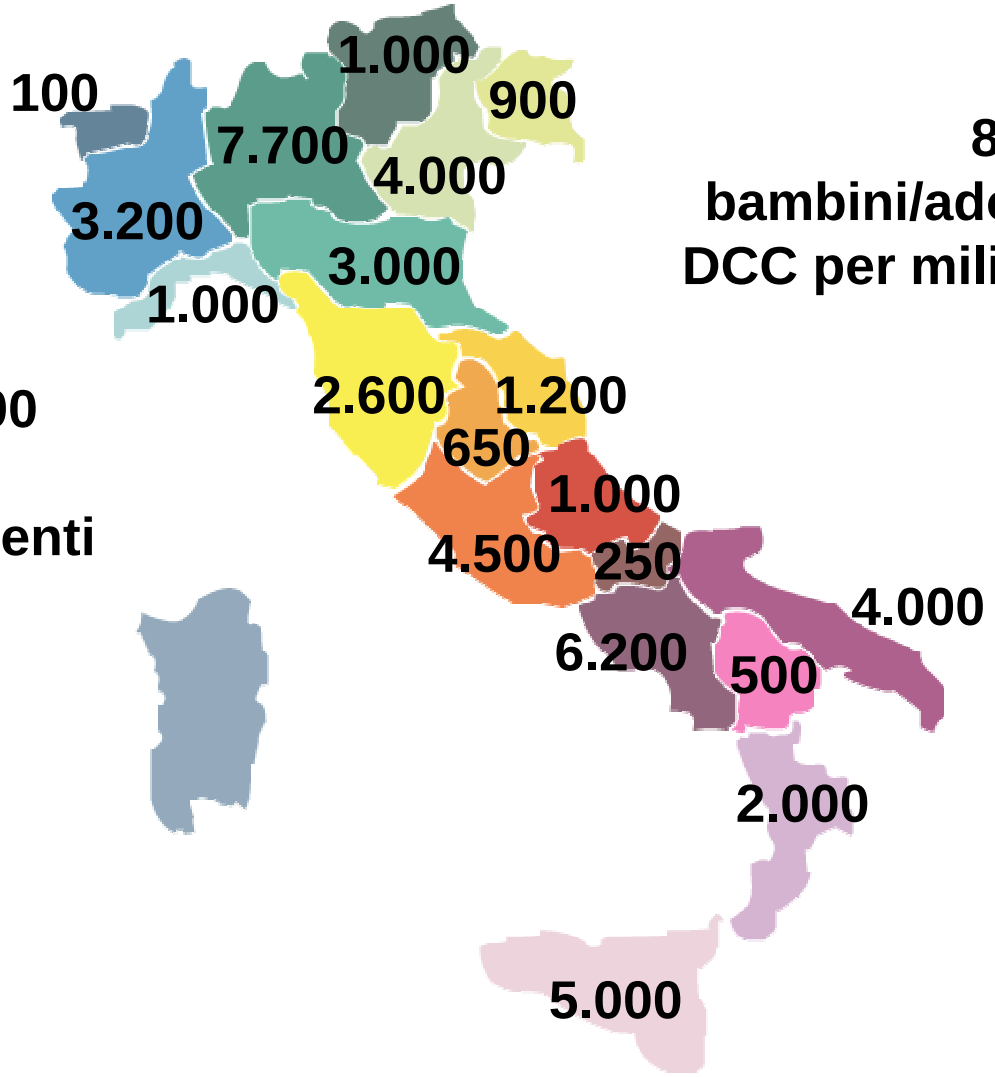
Il modello assistenziale della SIP-SIMGePeD

Le malattie genetiche rare e le disabilità ad elevata complessità assistenziale



Prevalenza in Italia

Su 10 milioni di bambini/adolescenti = **50.000**

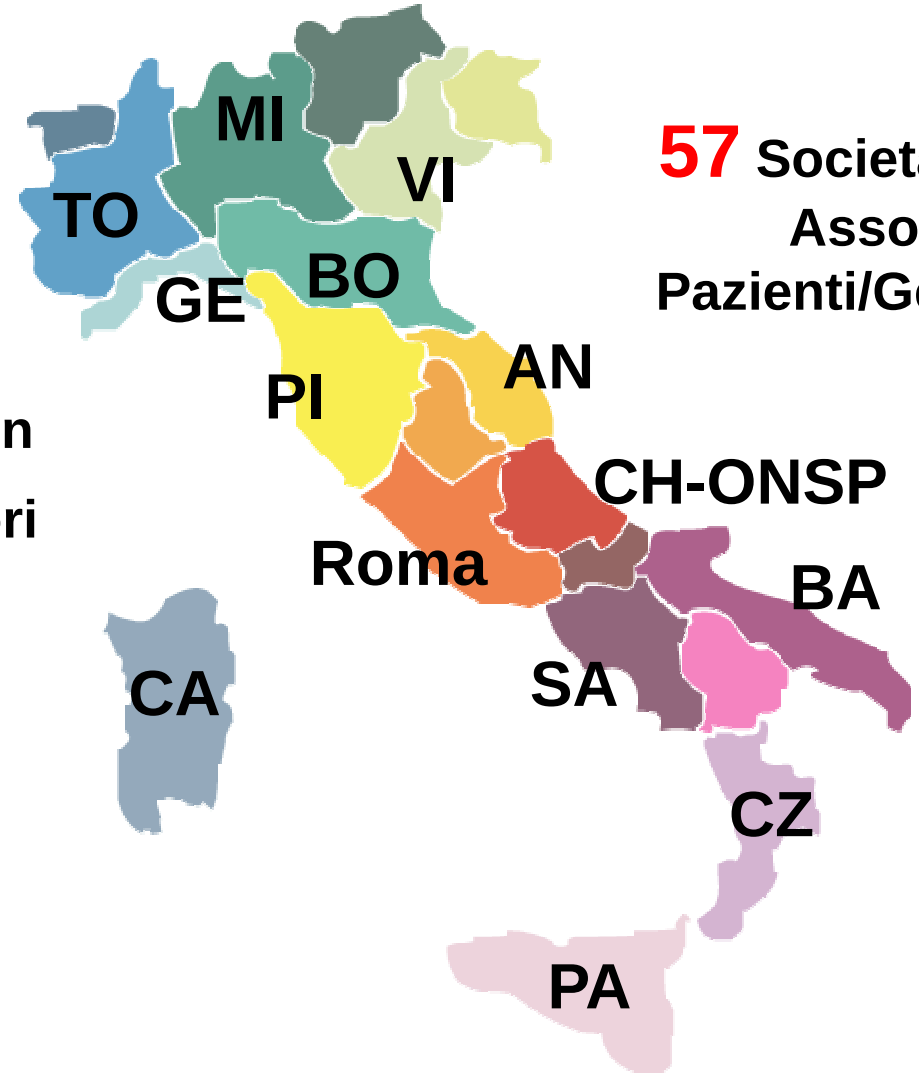


850
bambini/adolescenti con
DCC per milione di abitanti

DCC = 5 x 1.000
1 su 200
bambini/adolescenti

Modello assistenziale per DCC

17-24 Novembre 2007



57 **Società Scientifiche o Associazioni di Pazienti/Genitori coinvolti**

14 **Convegni con circa** **200** **relatori**

Il modello assistenziale della SIP-SIMGePeD

Le strutture

- **Centri di riferimento** per diagnosi e follow-up per le varie specifiche patologie

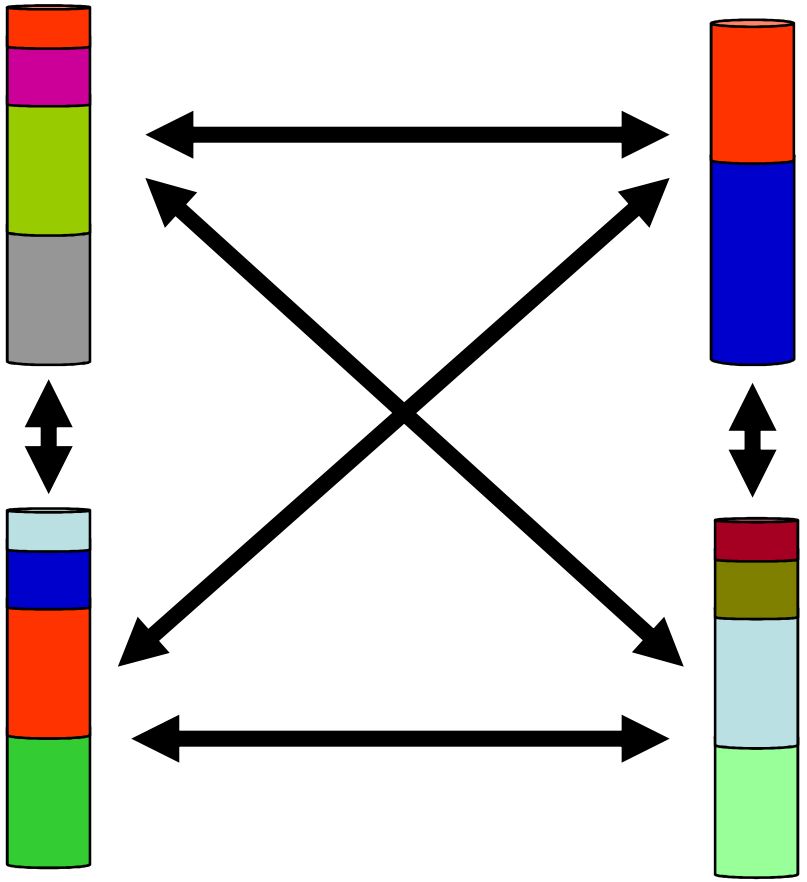
  (UU.OO. e Dipartimenti pediatrici di Aziende Ospedaliere-Universitarie/Policlinici Universitari e di Aziende Ospedaliere Pediatriche, compresi gli Ospedali pediatrici)

- **Servizi specialistici territoriali** per problemi trasversali



Il modello assistenziale della SIP-SIMGePeD

La rete verticale tra centri di riferimento



Ogni centro di riferimento (cilindro) è alternativamente:

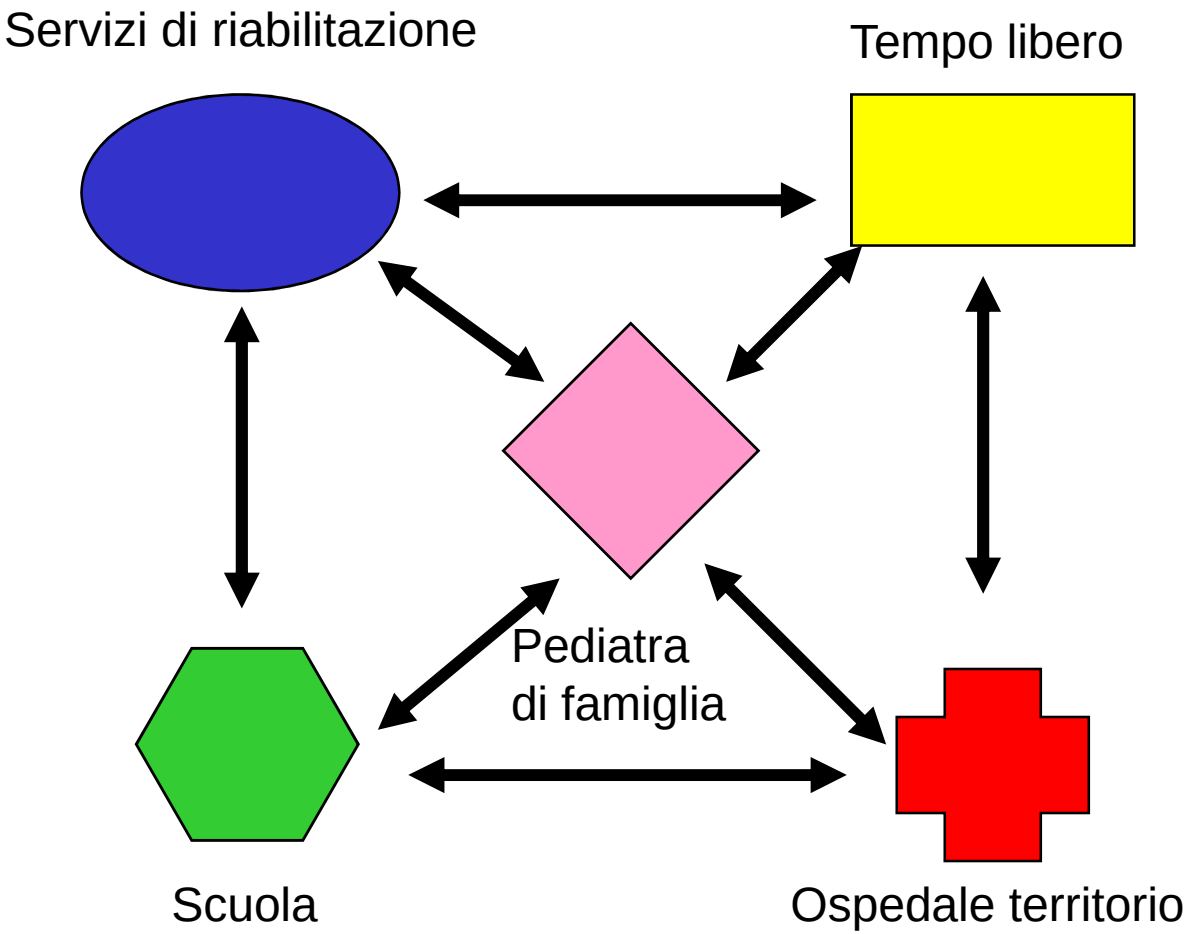
-Mozzo (*hub*)per la condizione in cui ha specifiche competenze

-Raggio (*spoke*) per tutte le altre

Ogni colore identifica la condizione in cui il Centro di Riferimento ha specifiche competenze

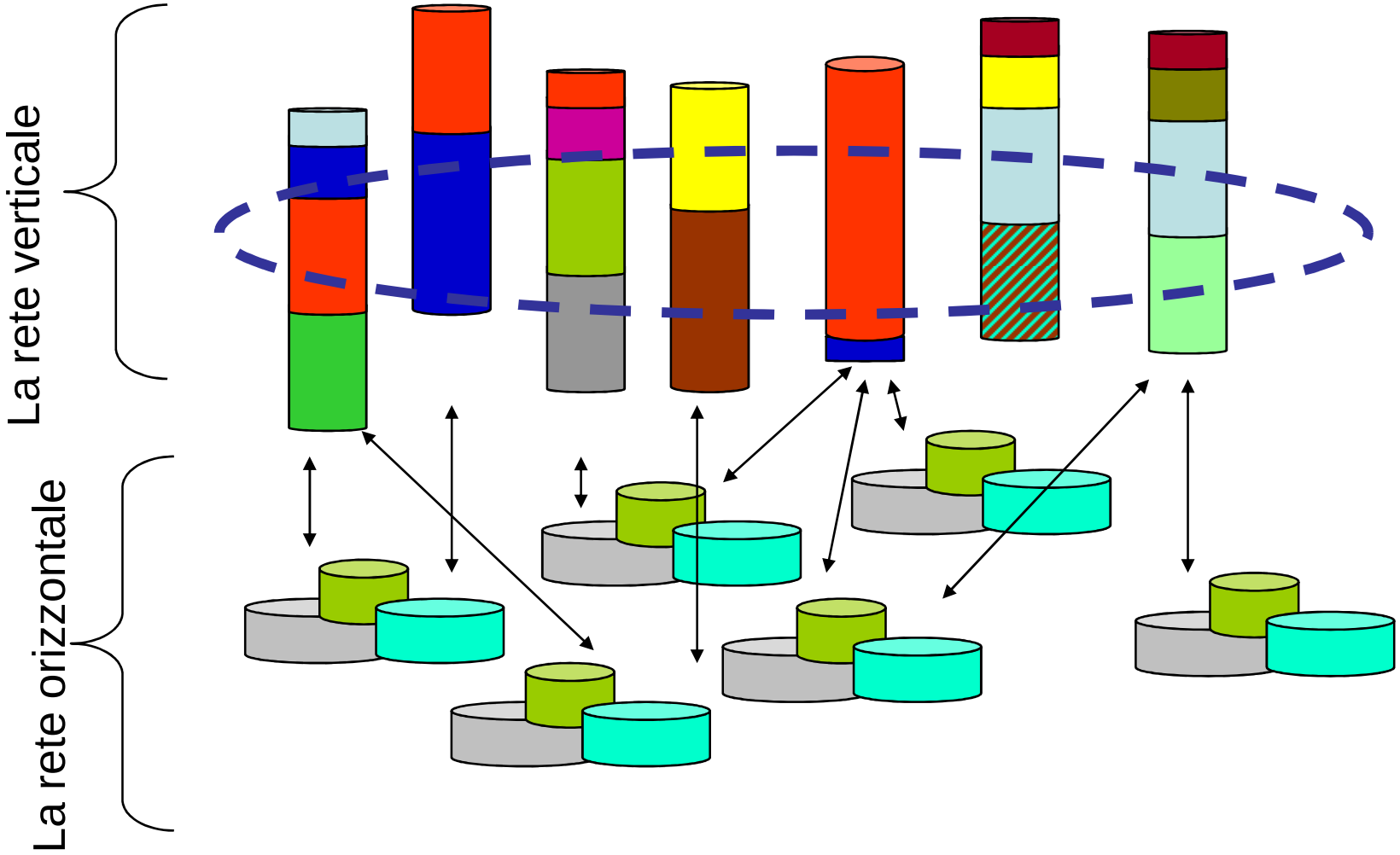
Il modello assistenziale della SIP-SIMGePeD

La rete orizzontale



Il modello assistenziale della SIP-SIMGePeD

La rete



La rete potenziata

Associazioni di Familiari

Centro per la Disabilità

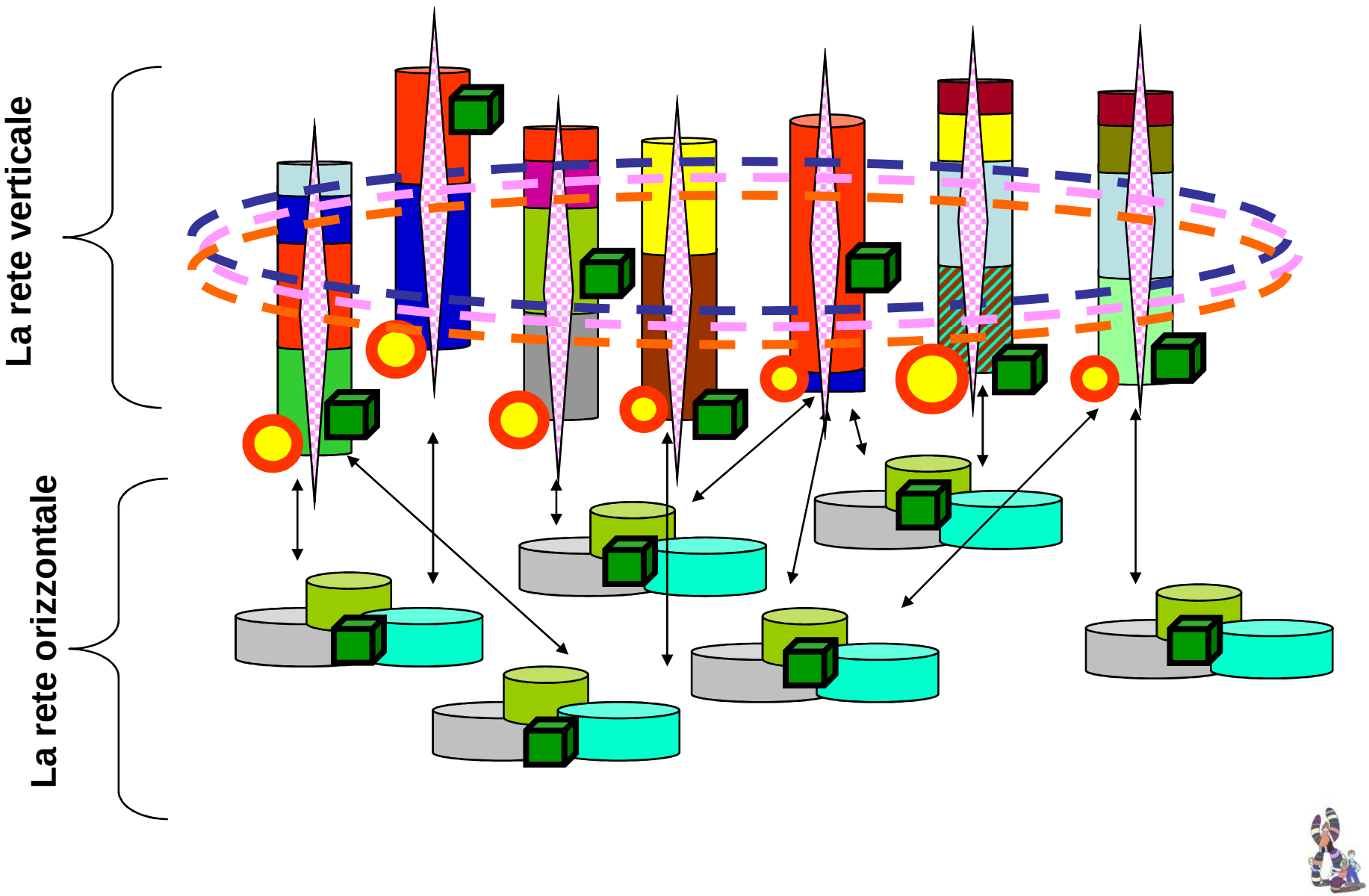
Patient Manager





Società scientifiche

La rete potenziata completa



Il modello assistenziale della SIP-SIMGePeD

I *patient manager*

- Per gestire una rete così complessa sono necessari due "*manager*" (medici di fiducia della famiglia") in stretto contatto tra loro dotati di strumenti di comunicazione adeguati tra di essi e con la famiglia
- Identificati nominalmente con la famiglia

- *Patient manager* del centro di riferimento
  - Pediatra specialista nel campo o NPI
- *Patient manager* del territorio
  - Pediatra di famiglia, NPI del territorio o altra figura professionale



Il modello assistenziale della SIP-SIMGePeD

Gli strumenti

- Piano assistenziale individuale
- Libretto sanitario (computerizzato)
- Incontri interpersonali almeno tra *patient manager* o contatti con moderni strumenti telematici
- Corsi di aggiornamento e di *empowerment* dei genitori (anche a distanza)
- Potenziamento della ricerca e *database* clinici (per centro o per condizione)



DISEGNO DI LEGGE AS52

Capo I - DEFINIZIONI E AMBITO DI APPLICAZIONE

Art. 1. *Definizione di malattia rara*
Art. 2. *Definizione di farmaci orfani*
Art. 3. *Ambito di applicazione*
Art. 3-*bis. Livelli essenziali di assistenza per le m. r.*
Art. 4. *Protocollo personalizzato*

Capo II - INCENTIVI PER LA RICERCA

Art. 5. *Istituzione del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle m. r.*
Art. 6. *Consorzi regionali per la ricerca clinica nel settore delle m. r.*
Art. 7. *Istituzione del Comitato nazionale per le m. r.*
Art. 7-bis *Centro nazionale m. r.*
Art. 7-ter *Adozione di un Piano nazionale per le m. r.*
Art. 8. *Altri incentivi per le imprese*

Art. 9. *Gratuità delle prestazioni e prontuari terapeutici*

DISEGNO DI LEGGE AS52

Capo I - DEFINIZIONI E AMBITO DI APPLICAZIONE

Art. 1. *Definizione di malattia rara*
Art. 2. *Definizione di farmaci orfani*
Art. 3. *Ambito di applicazione*
Art. 3-*bis*. *Livelli essenziali di assistenza per le m. r.*
Art. 4. ***Protocollo personalizzato***

Capo II - INCENTIVI PER LA RICERCA

Art. 5. *Istituzione del Fondo nazionale per la ricerca nel settore delle m. r.*
Art. 6. *Consorzi regionali per la ricerca clinica nel settore delle m. r.*
Art. 7. *Istituzione del Comitato nazionale per le m. r.*
Art. 7-bis *Centro nazionale m. r.*
Art. 7-ter *Adozione di un Piano nazionale per le m. r.*
Art. 8. *Altri incentivi per le imprese*

Art. 9. *Gratuità delle prestazioni e prontuari terapeutici*

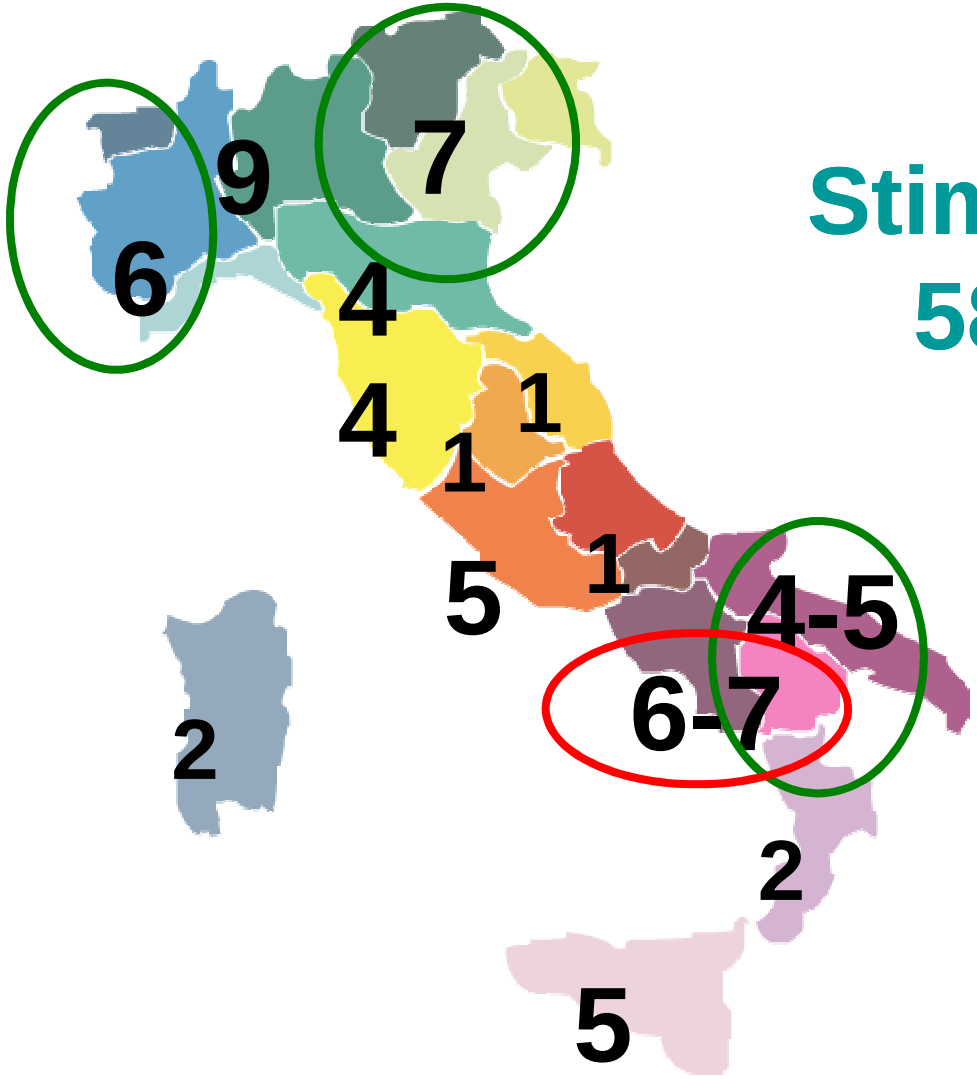
DISEGNO DI LEGGE AS52

- **ART. 4, comma 2**. Le aziende sanitarie locali (ASL) ~~dichiarano il nominativo del~~ **individuano il** responsabile della **applicazione** ~~tenuta~~ del protocollo, che coordina gli interventi e fornisce risposte e motivazioni per iscritto in ordine a difficoltà o impossibilità di assicurare il completo percorso indicato come necessario.

  ~~**Idealmente,**~~ Il responsabile della tenuta del protocollo è, **di norma**, rappresentato dal medico di medicina generale o dal pediatra di famiglia che ha in cura il paziente o da altro sanitario operante nei servizi territoriali dell'ASL di residenza del paziente.

- **La Regione disciplina i livelli di responsabilità e le modalità organizzative e applicative per l’attuazione del piano assistenziale.**

Quanti centri di riferimento ?



Stima:
58

- **Popolazione** di 50.000 bambini / adolescenti
- Necessità di eseguire **controlli nei centri di riferimento**: 5 volte nei primi 5 anni di vita, 3 tra 5 e 9 anni, 2 tra 10 e 14 e 1 volta tra 15 e il compimento del 18° anno di vita

↓

Numero di centri in grado di eseguire **145.000 controlli/anno**



- **Popolazione** di 50.000 bambini / adolescenti
- Necessità di eseguire **controlli nei centri di riferimento**: 5 volte nei primi 5 anni di vita, 3 tra 5 e 9 anni, 2 tra 10 e 14 e 1 volta tra 15 e il compimento del 18° anno di vita

↓

Numero di centri in grado di eseguire **145.000 controlli/anno**

- Ogni controllo richiede almeno **un'ora** di tempo
- Ogni centro può eseguire circa **50 controlli a settimana per 50 settimane**, con almeno **due patient manager** a tempo pieno

↓

58 centri di riferimento, uno ogni milione di abitanti o uno ogni 850 bambini / adolescenti con DCC



- **Popolazione** di 50.000 bambini / adolescenti
- Necessità di eseguire **controlli nei centri di riferimento**: 5 volte nei primi 5 anni di vita, 3 tra 5 e 9 anni, 2 tra 10 e 14 e 1 volta tra 15 e il compimento del 18° anno di vita

↓

Numero di centri in grado di eseguire **145.000 controlli/anno**

- Ogni controllo richiede almeno **un'ora** di tempo
- Ogni centro può eseguire circa **50 controlli a settimana per 50 settimane**, con almeno **due patient manager** a tempo pieno

↓

58 centri di riferimento, uno ogni milione di abitanti o uno ogni 850 bambini / adolescenti con DCC

Attualmente potrebbero entrare in funzione a breve scadenza, se potenziati, poco più di un terzo dei centri



Progetto interregionale
ex art. 1 comma 806, lettera c, legge 296/2006

1 - Reti assistenziali per la presa in carico di soggetti con malattia rara

2 - Sviluppo e utilizzo dei percorsi diagnostico - terapeutici per malattie rare

3 - Attivazione registro regionale per le malattie rare

Progetto interregionale
ex art. 1 comma 806, lettera c, legge 296/2006

1 - Reti assistenziali per la presa in carico di soggetti con malattia rara

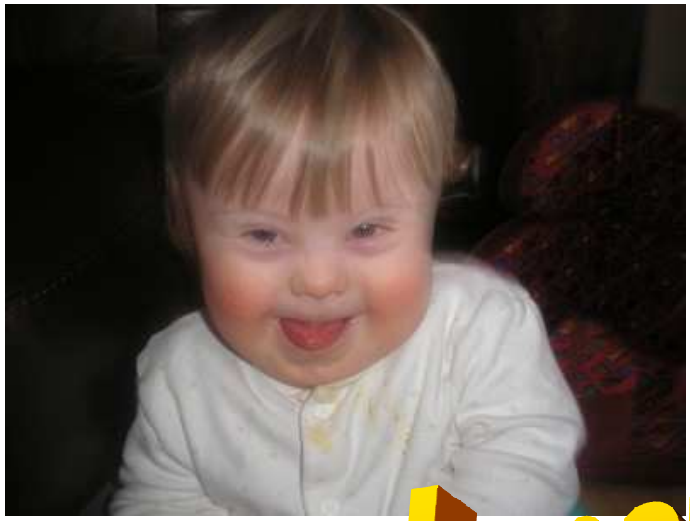
Pazienti pediatrici con malattie genetico-metaboliche e sindromi malformative

2 - Sviluppo e utilizzo dei percorsi diagnostico - terapeutici per malattie rare

Pazienti pediatrici con malattie genetico-metaboliche e sindromi malformative

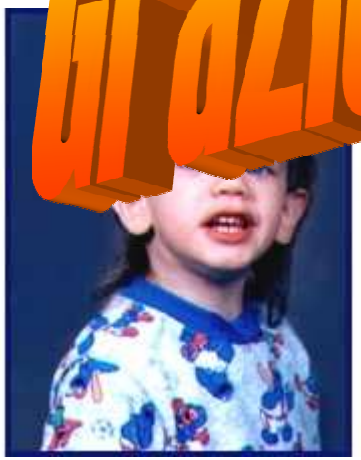
3 - Attivazione registro regionale per le malattie rare

Convenzione con Regione Veneto e consorzio con Trentino-Alto Adige, Friuli-Venezia Giulia, Emilia-Romagna e Liguria





Grazie per l'attenzione





Protocollo d’intesa tra

UNIAMO FIMR onlus (Federazione Italiana Malattie Rare)
e
FIMP (Federazione Italiana Medici Pediatri)
FIMMG (Federazione italiana Medici di Medicina Generale)
SIMG (Società Italiana Medici di Medicina Generale)
SIP (Società Italiana di Pediatria)
SIMGePeD (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite)

FARMINDUSTRIA

Riabilitazione / Gestione della patologia cronica e della grave disabilità

- Già oggi 1 bambino ogni 200 è affetto da una **patologia cronica, rara , spesso su base genetica, ad alta complessità assistenziale, associata a una disabilità medio-grave**, anche a seguito della maggiore sopravvivenza di soggetti con gravi anomalie congenite grazie ai progressi delle cure neonatologiche.

Riabilitazione / Gestione della patologia cronica e della grave disabilità

E’ indispensabile promuovere il riconoscimento/potenziamento di reali centri specialistici di riferimento, per queste condizioni, localizzati presso le strutture di 2° livello (UU.OO. e Dipartimenti pediatrici di Aziende Ospedaliere-Universitarie/Policlinici Universitari e di Aziende Ospedaliere Pediatriche, compresi gli Ospedali pediatrici) e ufficialmente inseriti nelle reti regionali per le malattie rare.

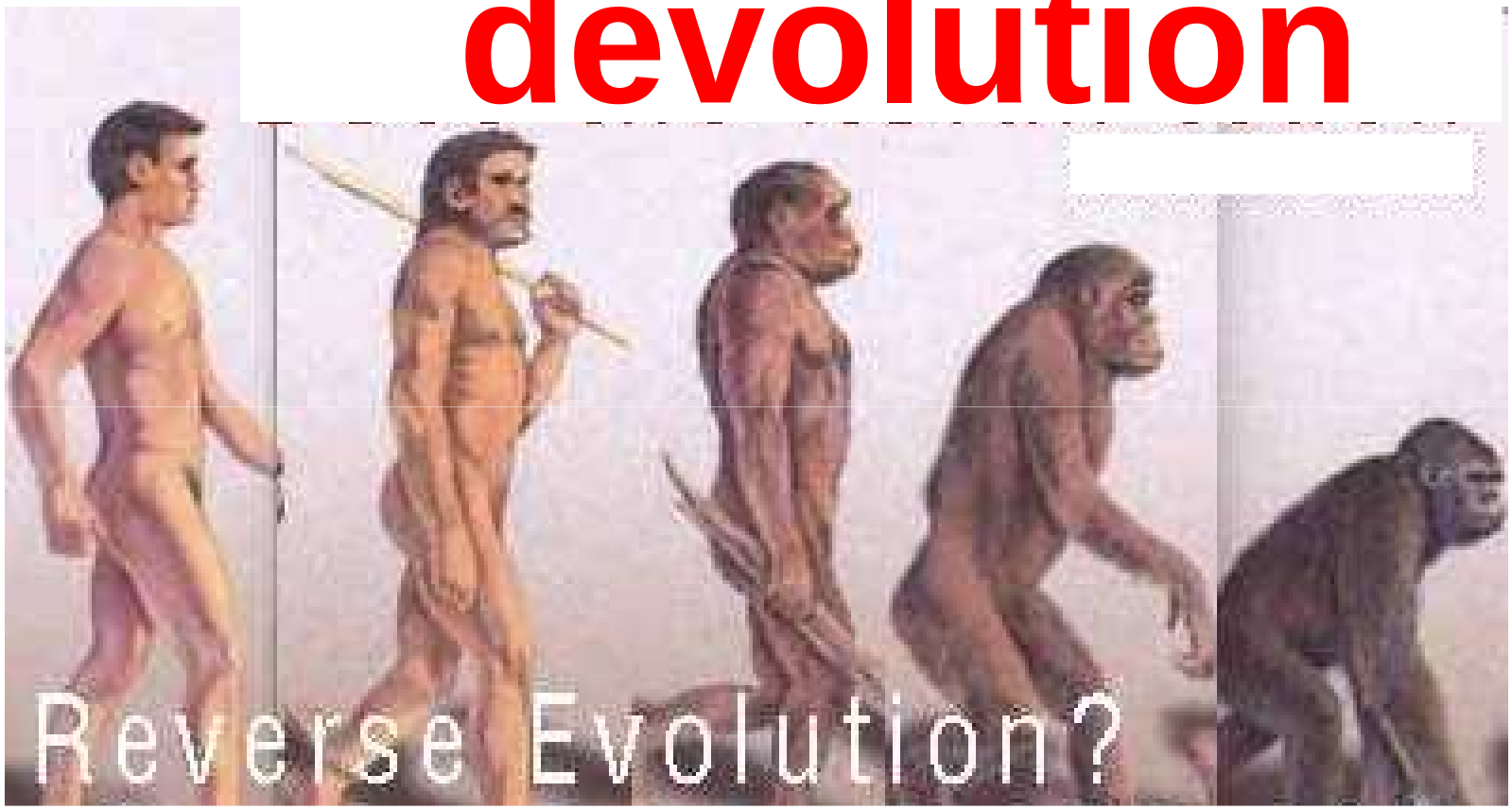
Riabilitazione / Gestione della patologia cronica e della grave disabilità

- che siano in grado di eseguire una diagnosi corretta precocemente e di attivare e coordinare percorsi assistenziali multidisciplinari, in stretta integrazione con la rete ospedaliera pediatrica di 1°livello e la pediatria di famiglia.

Riabilitazione / Gestione della patologia cronica e della grave disabilità

- In particolare i centri di riferimento per diagnosi e follow-up per le varie specifiche patologie devono essere collegati in rete tra di loro, secondo il modello “hub & spoke” a funzione variabile, in base al tipo di malattia, devono individuare uno o più *patient manager*, responsabili della “salute globale” del bambino e della sua famiglia e devono collaborare col pediatra di famiglia, identificato di norma come *patient manager* sul territorio.

devolution



- Centri regionali ed interregionali
- Tavolo tecnico della Conferenza Stato-Regioni