SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



Malattie Rare e Sviluppo Economico

- Sostenibilità: il tema della sostenibilità è stato affrontato attraverso l'applicazione di un nuovo Modello di Valutazione economica basato sul VALORE applicando il Modello di Porter
- Sviluppo: abbiamo ragionato anche su come ricerca scientifica e medicina personalizzata potevano nelle Malattie Rare trovare una base solida per lo sviluppo di Farmaci Orfani

Sviluppo Economico Sostenibile
nel medio e lungo periodo



Sostenibilità

- Analisi interna Economico Finanziaria: attraverso l'Activity Based Costing
- Applicazione del Modello di Porter per determinare lungo il percorso assistenziale il Valore come rapporto tra Risultati e Spesa sostenuta
- Confronto tra modelli organizzati in rete (Hub&Spoke) e realtà diverse (Network regione Toscana)



Analisi Economico Finanziaria

Malattia	N° Diagnosi	MLPA	C.V. per paziente	C.V. MLPA	C.V.Totale	C.SemiFissi Diagnosi	C.F. Gen. e Amm. (Ammortamenti)	Costo Totale
FEXS	74	19	139,35	197,60	14.066,30	58.149,34	31.567,00	103.782,64
OIS	78	0	395,80	110,00	30.872,40	61.292,55	31.567,00	123.731,95
EDS	33	0	2157,87	0,00	71.209,71	50.291,33	31.567,00	162.474,37
	31	0	303,43	0,00	9.406,33			
TOTALE	216	19			125.554,74	169.731,22	94.701,00	**389.988,96**

Malattia	C.F. PCR/HRM	C.F. DHPLC	C.F. Sequenziatore	C.F. Plastica (Compresa Automazione)	C.F Manodopera	Totali
EXS	3.631,48	1.370,37	5.116,75	15.415,93	32.614,81	58.149,34
IS	3.827,78	1.444,44	5.393,33	16.249,22	34.377,78	61.292,55
DS	3.140,74	1.185,19	4.425,30	13.332,69	28.207,41	50.291,33
otale	**10.600,00**	**4.000,00**	**14.935,38**	**44.997,84**	**95.200,00**	**169.731,22**



Modello di Porter

Il modello di Porter pone al centro il Valore per il paziente e NON il numero di prestazioni erogate o il DRG.

$$\text{Value} = \frac{\text{Health outcomes}}{\text{Costs of delivering the outcomes}}$$

Il numeratore definisce gli "Outcomes" ovvero le prestazioni fornite al paziente nell'intero ciclo di cura.

I costi sono determinati lungo l'intero arco del Ciclo di cura e non solo a singoli interventi.

Incrementare la Qualità del Servizio Assistenziale è la chiave di volta per contenere i costi ed aumentare il valore delle prestazioni.

Il modello vede quindi come obiettivo finale una salute migliore che non necessariamente passa attraverso trattamenti numerosi ma trattamenti di qualità.

Agenda Strategica

1. Organizzare Modelli "Hub&Spoke" che pongano al centro il paziente.

2. Costruire un modello per la valutazione degli "Outcomes" ed i costi dell'intero ciclo di cura.

1. Spostare i DRG dal singolo intervento all'intero ciclo di cura e presa in carico del paziente.

1. Favorire la multidisciplinarità dei trattamenti, incentivanto una presa in carico multispecialistica.

1. Favorire l'applicazione del modello "Hub&Spoke" a livello Regionale e per diverse patologie.

1. **Creare una piattaforma tecnologica a supporto del modello e che garantisca l'interoperabilità tra le strutture.**



Creazione di un sistema di misurazione degli Outcome

- Creare un Team di lavoro che includa gli operatori lungo il ciclo di cura: Medici genetisti Infermieri, Fisiatri, Pediatri.
- Definire il percorso assistenziale lungo tutte le fasi dalla Diagnosi alla Terapia indicandone le azioni intraprese per ogni fase.
- Creare la Care Delivery Value Chain ovvero la catena del valore del percorso: nella parte superiore vengono definite le fasi di supporto in quella inferiori quelle specialistiche del reparto

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



Integrating Across the Cycle of Care
Skeletal Rare Diseases

	EVALUATION	DIAGNOSING	MONITORING/SCREENING	DELAYING PROGRESSION	THERAPY	ONGOING DISEASE MANAGEMENT	MONITORING/ MANAGING
INFORMING AND ENGAGING	• Previous Clinical Documentation	• Counseling patient and family on the diagnostic process and the diagnosis	• Consultations on risk factors • Advice on treatment and prevention	• Explaining patient treatment options/ shared decision making • Patient and family psychological counseling	• Counseling on the treatment process • Education on managing side effects and avoiding complications • Achieving compliance	• Counseling on rehabilitation options, process • Achieving compliance • Psychological counseling	• Counseling on long term risk management • Achieving compliance
MEASURING	• Acceptance, understanding of Clinical Situation	• Disease stage • Labs • Imaging	• Social support • Acceptance, understanding of disease.	• Support	• Procedure-specific measurements	• Side effects measurement	• Behavior • Compliance • Function-activity levels • Depression • Anxiety
ACCESSING THE PATIENT	• Office visits • Family Visits	• Office visits • Lab visits • Pre-Test Counseling	• Office visits • Family visits • Risk Stratification: • Patient surveys	• Office visits • Hospital visits	• Hospital Visits • Psychiatric evals • Nursing Homes	• Office visits • Rehabilitation facility visits • Pharmacy visits	• Office visits • Lab visits • Primary Care or mental health visits
	• Medical history • Age • Family History	• Medical history • Labs • Imaging • Genetics Visits • Psycological Counseling	• Test Results • **Control of risk factors**	• Choosing a treatment plan • Re-orienting, • Medical Treatment • Intervention • supportive environment	• Identifying optimal therapy	• Therapy • Rehabilitation • Lifestyle change • Medication compliance • Follow-Up with appropriate health care clinicians	• Follow-up clinical exams • Treatment for any continued or later onset side effects or complication • Mortality • Morbidity • Pain • Function • Anxiety/Depression

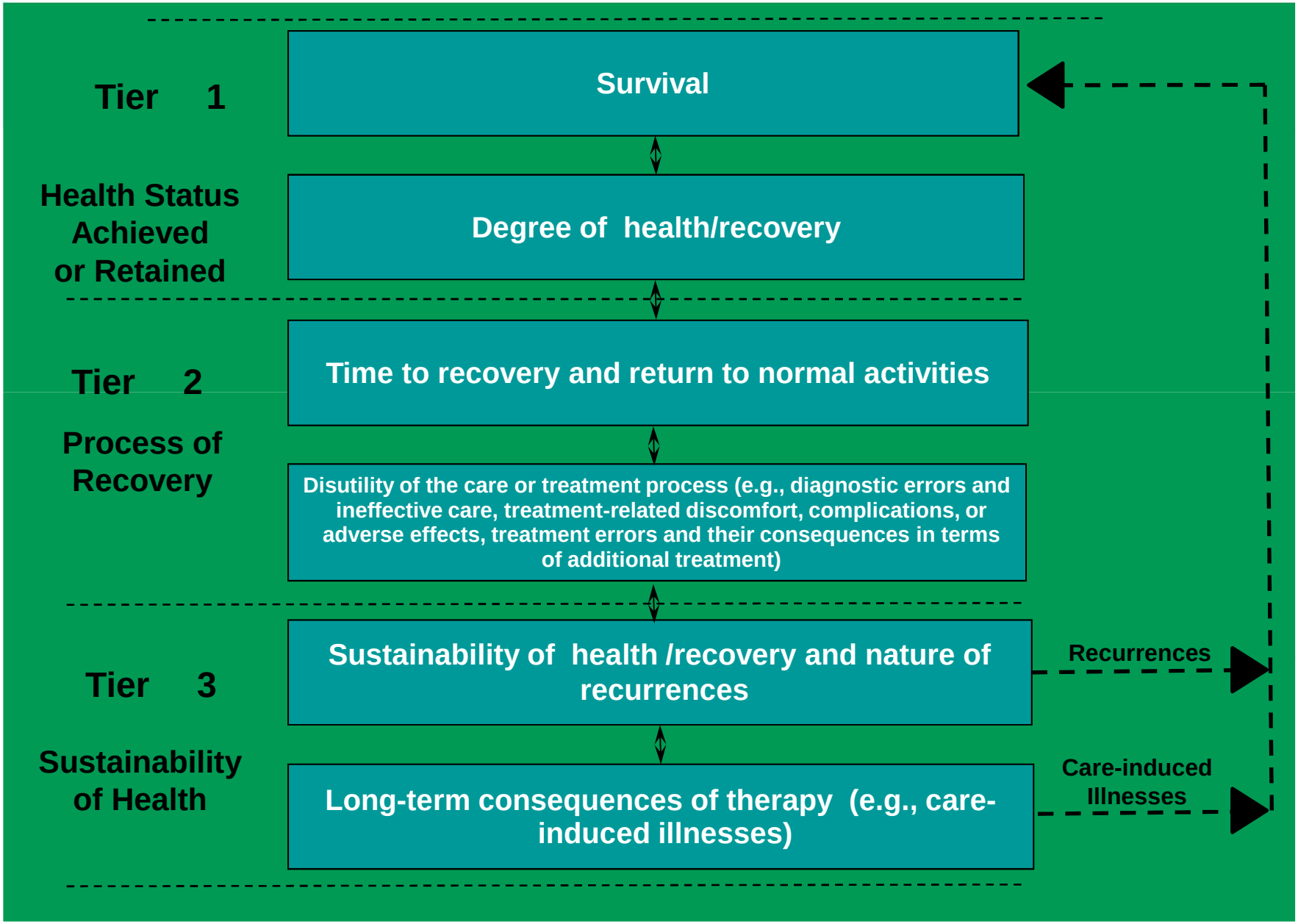


Creazione di un sistema di misurazione degli Outcome

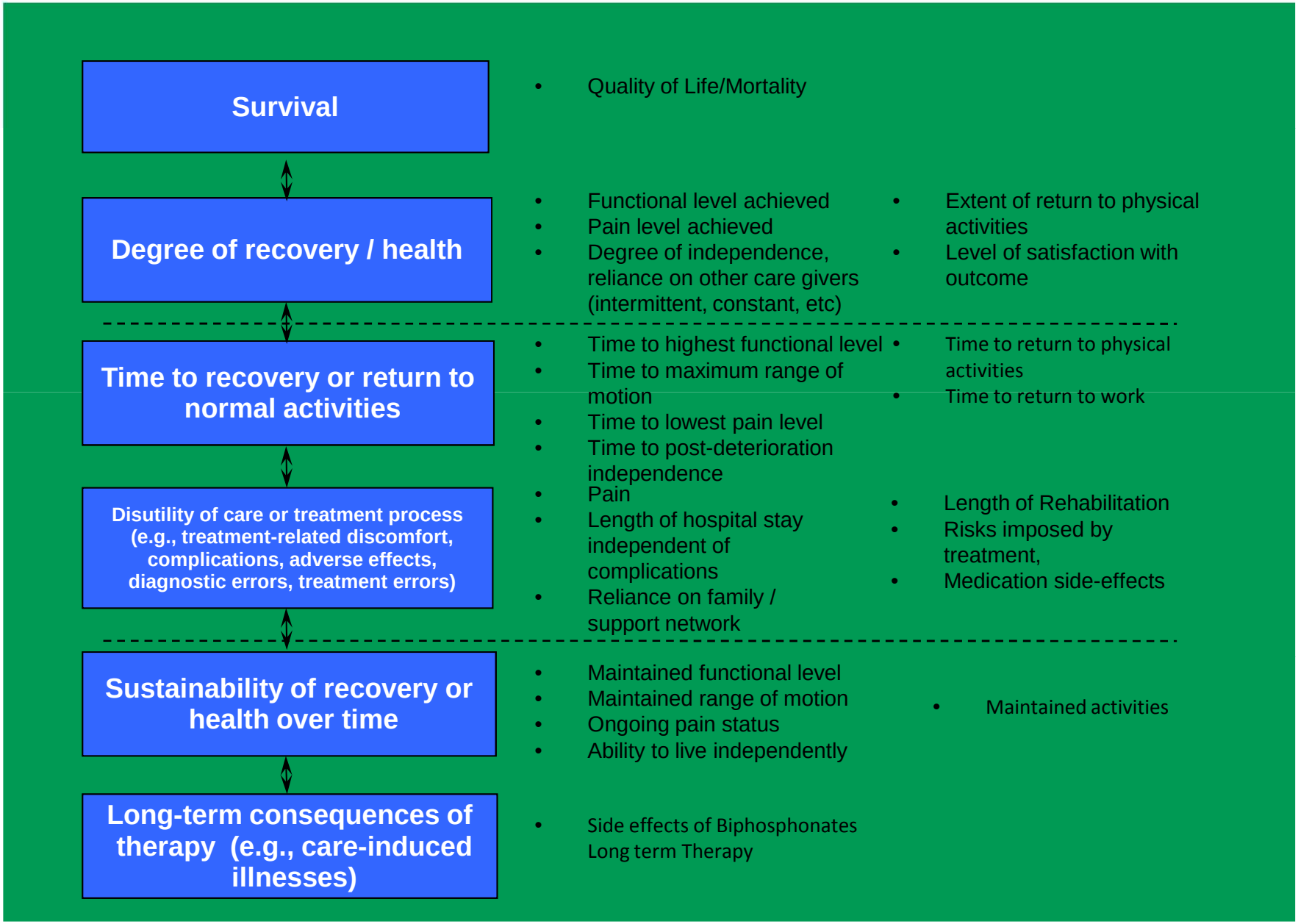
- Dividere gli Outcome secondo uno schema specifico definito Outcome Hierachy (Porter 2010) definendone gli strumenti di misurazione

- Lo schema si divide in tre macroaree:
  - Tier 1 - Condizioni di Salute
  - Tier 2 – Processo di ricovero
  - Tier 3 – Sostenibilità della terapia

The Outcomes Measures Hierarchy



The Outcomes Measures Hierarchy
Skeletal Rare Diseases





Creazione di un sistema di misurazione degli Outcome

- Confrontare la CDVC con la Outcome Hierachy e stabilire le connessioni tra attività e misurazione degli Outcome
- Stabilire le condizioni iniziali e i fattori di rischio per gruppi di pazienti omologhi
- Collezionare i dati attraverso il monitoraggio delle attività e l'utilizzo delle unità di misura stabilite in precedenza
- Analizzare gli Outcome e verificare la qualità del dato per avere un quadro completo del percorso assistenziale
- Definire un sistema di misurazione dei Costi da porre al denominatore dell'equazione di Porter per la misurazione del Valore: nel nostro caso abbiamo scelto L'Activity Based Costing



SVILUPPO

La presenza di un' integrazione tra centro di II livello e rete:

- garantisce il percorso diagnostico
- migliora il follow-up clinico
- permette l' espansione di casistiche di pazienti affetti dalla stessa patologia e tramite la raccolta di dati clinici e molecolari pone le basi per espandere le conoscenze in merito alla malattia (patogenesi, correlazioni genotipo-fenotipo

Dalle Malattie Rare alla Medicina Personalizzata



Dalle Malattie Rare alla Medicina Personalizzata

- In Europa si sta affrontando la necessità di regolare ed avviare la Medicina Personalizzata
- Riteniamo che un' approccio interessante per gli enti regolatori può essere esaminare i punti di contatto tra Malattie Rare/Farmaci Orfani e medicina personalizzata



Medicina Personalizzata e Farmaci Orfani

- La stretta relazione tra Diagnosi e Terapia può tradursi in una diagnosi selettiva e quindi farmaci personalizzati più efficaci
- La costituzione di Centri di Eccellenza sul modello Hub&Spoke ovvia al problema della scarsità di informazione tipica delle Malattie Rare



Medicina Personalizzata e Farmaci Orfani

- La costituzione di Registri già largamente utilizzata nella Malattie Rare può essere la chiave per creare gruppi omogenei di pazienti per una Medicina Personalizzata più efficace
- La già strutturata e attiva rete di relazioni tra centri assistenziali e associazioni dei pazienti nelle Malattie Rare può essere presa a modello per rafforzare lo sviluppo di farmaci ad hoc per gruppi di pazienti omogenei.



I Test Diagnostici

La stretta relazione tra diagnosi e terapia si traduce poi in:

- Controlli di qualità ed efficacia dei test diagnostici che sono alla base di una terapia finalizzata al paziente e al suo corredo genetico
- Sviluppo di centri specializzati ai test per gruppi di malattie ben definite e possiilità di sviluppare ricerca scientifica mirata per nuovi target e marker genetici
- Ripensare il test genetico non come un costo aggiuntivo ma come un valore immediato per una spesa sanitaria più contenuta nel lungo periodo



Il punto di vista del Sistema Sanitario Nazionale

- Intensificare le relazioni tra servizio assistenziale e altri stakeholders
- Allargare la visione dei costi per farmaci orfani e medicina personalizzata ai Benefici sul medio lungo periodo
- Stimolare la ricerca di nuovi markers per la terapia personalizzata prendendo come esempio la ricerca scientifica nel campo delle Malattie Rare
- Intensificare gli studi di HTA per una migliore comprensione dell'efficacia dei farmaci orfani e le relazioni tra Costi/Benefici di una terapia personalizzata
- Creazioni di infrastrutture adeguate alla raccolta di campioni biologici e la costituzione di un Network di Biobanche.



Dal lato dell'industria:

- Farmaci Orfani e medicina personalizzata richiedono una visione di lungo periodo e quindi un cambiamento della logica del profitto immediato
- La richiesta agli enti regolari di una normativa più affine allo sviluppo di terapie personalizzate
- Prendere come modello le Malattie Rare per creare gruppi di pazienti omogenei e maggiore diffusione di strumenti IT come i registri per raccogliere ed analizzare dati clinici, genetici e di Imaging



Conclusioni

- Le Malattie Rare e lo sviluppo di farmaci orfani posso essere prese a modello per la creazione di un nuovo Business Model che ha come target la Medicina Personalizzata
- E' necessario un cambiamento di paradigma Costi/Benefici di tutti gli stakeholders pubblici e privati
- I Farmaci Orfani vanno visti non come un "Costo" insostenibile ma come la base per creare terapie più efficaci e quindi una spesa sanitaria più contenuta nel lungo periodo
- I Farmaci Orfani posso creare un nuovo modo di fare Ricerca e Sviluppo basato sulla diagnosi genetica e la caratterizzazione di gruppi di pazienti omogenei per terapie più efficaci



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

TITOLO



Relatore

Dott. Luca Sangiorgi

Istituto Ortopedico Rizzoli , Bologna



Lab di Genetica Molecolare

Routine diagnostica displasie scheletriche

CLIBI-Clinical Bioinformatics

Sviluppo di strumenti informatici per il settore sanitario e della ricerca medica

Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche

Ambulatorio di Genetica Medica

Counseling genetico/riproduttivo (visita congiunta tra genetista e ortopedico) ➔ Raccolta dati clinici ed ortopedici

Hub & Spoke

Rete regionale che ha come finalità la diagnosi e il trattamento delle displasie scheletriche

22



Come il paziente viene inviato a valutazione

1° contatto con centro di II livello

Triage telefonico

- Rete Hub & Spoke
- Registri regionali
- database

MEDICO DI BASE/SPECIALISTA

CENTRO DI II LIVELLO

2 Inquadramento diagnostico:

- Eterogeneità
- Adulti vs bambini

- CONSULENZA GENETICA
- Documentazione clinica, visita genetica, consulenza genetica e test molecolari

3 Follow-up

- "specialistico"
- multidisciplinare



Medico/pediatra di base

specialista

Autoinvio
(internet, conoscenti ecc)

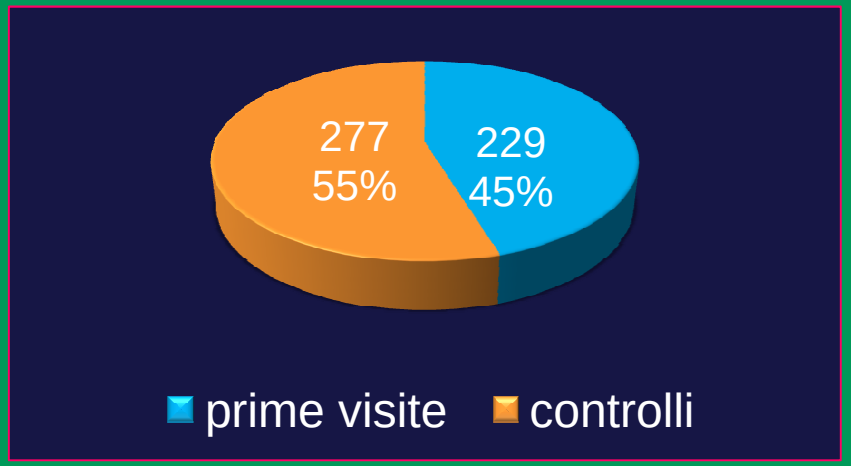
Segni clinici e/o radiografici di displasia scheletrica:

Sospetto di displasia scheletrica o malattia rara ortopedica

Centro "Specialistico"

Attività dell' ambulatorio e del laboratorio SSD Genetica Medica 2011

Visite ambulatoriali (consulenza genetica e visita ortopedica): 506



Analisi molecolari

TOTALE	217
EDS	64
ESOSTOSI MULTIPLE	74
OSTEOGENESI IMPERFETTA	78
P53	1
DEM	3
PAGET GIOVANILE	0
LERI-WEILL	0

- Dal 2008 ad oggi: 455 CERTIFICAZIONI per malattia rara



Triage telefonico della SSD Genetica Medica

- Chi chiama
- Come è venuto a conoscenza del contatto
- Diagnosi/ipotesi diagnostica
- Anamnesi patologica recente e criticità enunciate dal paziente
- Richiesta nello specifico (visita ortopedica/consulenza/entrambe e presa in carico

DOCUMENTAZIONE CLINICA E RADIOGRAFICA

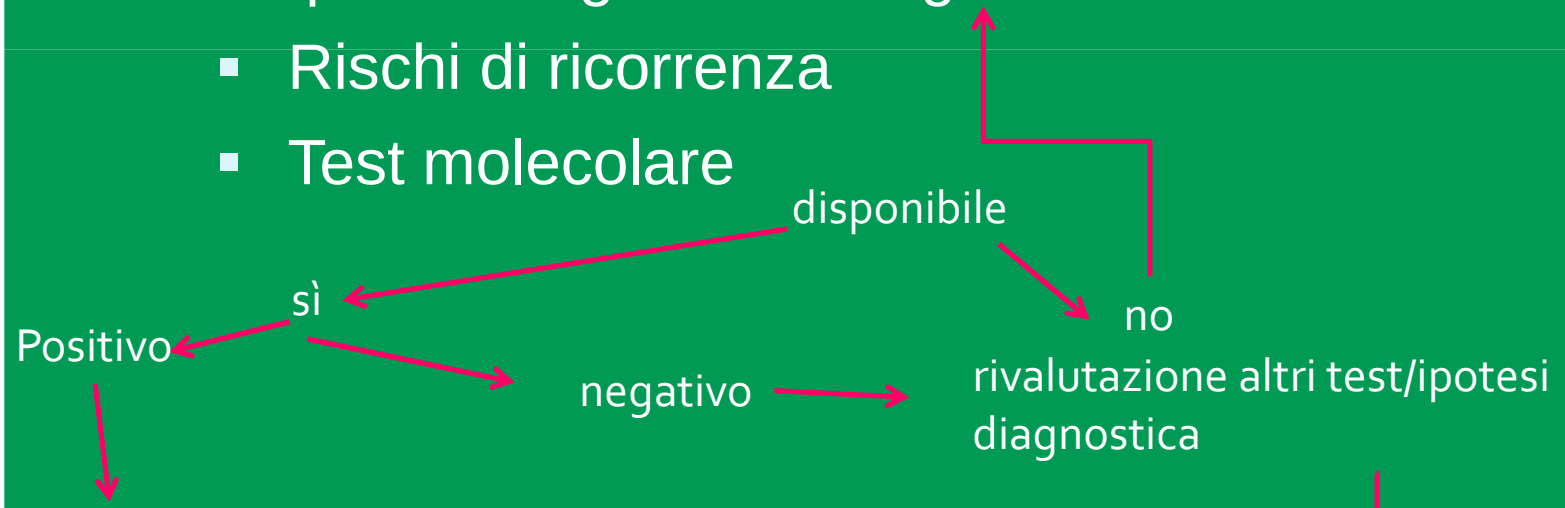
↓

Inquadramento diagnostico iniziale

Consulenza genetica

Un processo informativo per mezzo del quale i pazienti o i familiari a rischio per una malattia che può essere ereditaria vengono messi a conoscenza delle conseguenze di tale malattia, delle probabilità di manifestarla o trasmetterla e delle possibilità di prevenzione e di cura.

- Ipotesi diagnostica/diagnosi
- Rischi di ricorrenza
- Test molecolare



- Conferma diagnosi
- Follow-up clinico in base alla storia naturale della patologia



Inquadramento diagnostico: implicazioni

A) Conferma / definizione diagnostica: Test molecolari

- Ricerca e identificazioni di nuovi geni-malattia
- Applicazione di nuove tecniche per rendere analisi molecolari più rapide e sensibili

B) Programmazione del follow-up:

– Ambulatori dedicati in base alla diagnosi

C) Raccolta di dati clinici e molecolari:

- Correlazioni genotipo-fenotipo
- implicazioni per il follow-up: programma il più possibile personalizzato

Follow-up

- Programmazione di controlli clinici a cadenza variabile e/o indagini appropriate in base alla patologia

Presa in carico mediante la Rete regionale: indagini e visite presso Centro Specializzato e sul territorio





Follow-up

- Raccolta di informazioni cliniche e molecolari: espansione di casistiche di pazienti affetti da specifica displasia scheletrica

Registro malattie rare

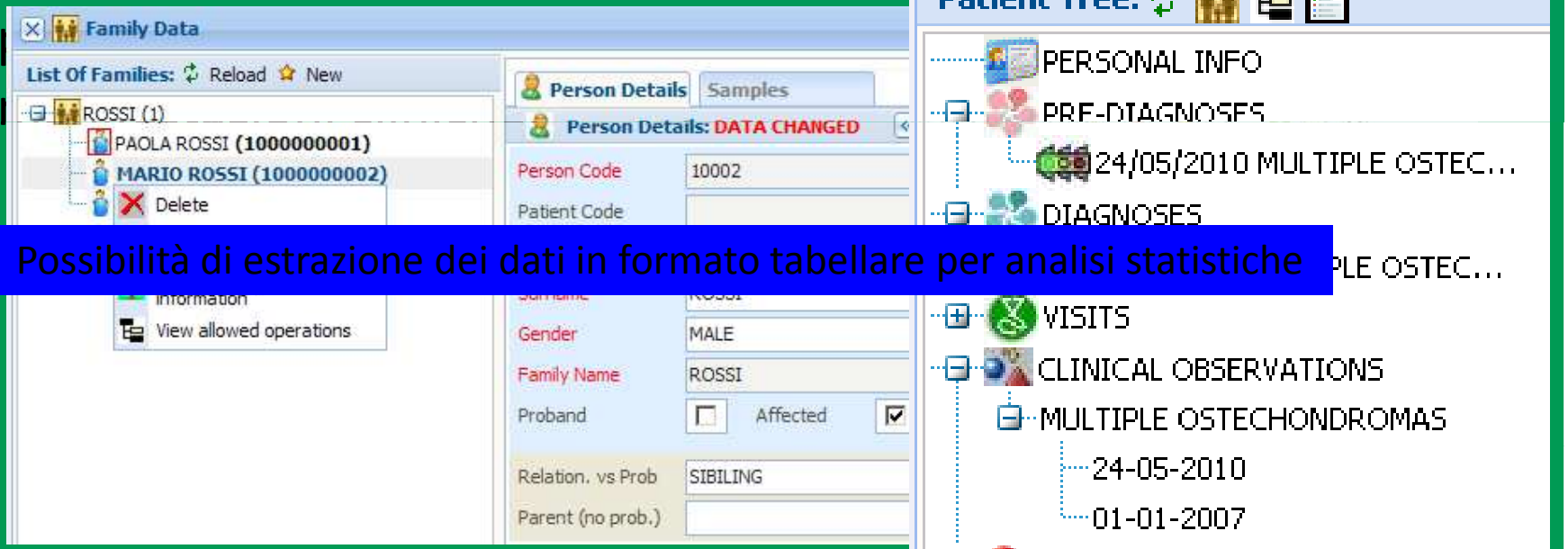
Reti internazionali di assistenza e diagnosi di malattie scheletriche
- International Skeletal Displasia Society –ISDS
- European Skeletal Displasia Network-ESDN
- Orphanet

Ricerca clinica e correlazioni genotipo-fenotipo

Correlazioni genotipo-fenotipo

Database: Geph-CARD

informatizzazione dei dati clinici e mole



Possibilità di estrazione dei dati in formato tabellare per analisi statistiche

Correlazioni genotipo-fenotipo

Database: BIOMIMS **BioMarker Imaging Management System**



eta l'applicativo Geph-CARD

bbio di immagini

univoca del paz

