

I QUADERNI DI OSSFOR

4

PROPOSTE PER LA
STRUTTURAZIONE DEI PERCORSI
DIAGNOSTICO TERAPEUTICI
ASSISTENZIALI
DELLE MALATTIE RARE



Disclaimer: Il presente documento, finito di stampare nel mese di Novembre 2019, non ha alcun valore legale. Le informazioni in esso contenute non hanno la pretesa di essere esaustive. I contenuti sono di proprietà di Osservatorio Farmaci Orfani e possono essere utilizzati esclusivamente ad uso personale e NON commerciale previa richiesta scritta da inviare a collet@osservatoriofarmaciorfani.it e citazione della fonte.

©Osservatorio Farmaci Orfani

OSSERVATORIO FARMACI ORFANI OSSFOR

L'Osservatorio Farmaci Orfani OSSFOR è il primo centro studi e think-tank interamente dedicato allo sviluppo delle policies per la governance e la sostenibilità nel settore delle malattie rare. Fondato nel 2016 da una iniziativa congiunta del Centro di ricerca C.R.E.A. Sanità (Centro per la Ricerca Economica Applicata in Sanità) e della testata Osservatorio Malattie Rare OMAR, lavora per colmare la lacuna di conoscenze e informazioni sul settore, favorire un confronto aperto e diretto tra istituzioni e principali stakeholder. L'obiettivo è contribuire a garantire un rapido accesso alle terapie e alla assistenza per i malati rari, favorendo una sinergia tra il mondo istituzionale, politico, accademico ed imprenditoriale, attraverso un libero confronto utile ad identificare le migliori strategie da mettere in atto. A tal fine, svolge una continuativa attività di ricerca e monitoraggio che esita in un Rapporto Annuale e in una serie di pubblicazioni utili a diffondere, ad un ampio pubblico, alcune tematiche di rilevante importanza. Le pubblicazioni di OSSFOR - Rapporti, quaderni, analisi, documenti preparatori, proposte organizzative e normative ed ogni altro documento elaborato - sono resi pubblici attraverso la pubblicazione sul sito www.osservatoriofarmaciorfani.it L'Osservatorio si finanzia attraverso un contributo annuale ed incondizionato del maggior numero possibile di aziende impegnate nella ricerca e nello sviluppo di farmaci orfani. L'estrema «parcellizzazione» dei finanziatori è massima garanzia di indipendenza e terzietà rispetto ai finanziatori stessi e nei confronti delle istituzioni.

I QUADERNI DI OSSFOR

“I Quaderni OSSFOR” realizzano approfondimenti monotematici su argomenti utili a fornire un quadro più organico del settore.

Allo stato sono stati pubblicati 3 quaderni:

1. “La regolamentazione delle malattie rare e dei farmaci orfani” (Giugno 2017)
2. “Gli Early Acces Programmes (EAPs)” (Settembre 2017)
3. “L'HTA dei piccoli numeri” (Settembre 2018).

“Proposte di strutturazione dei Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali delle malattie rare” è il 4° quaderno OSSFOR e nasce con la finalità di suggerire linee di indirizzo a quanti sono impegnati nella progettazione e attuazione di Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA) a livello regionale e locale per le malattie rare (MR). Il lavoro si è sviluppato in due parti: nella prima si è analizzato lo stato dell'arte a livello nazionale nello sviluppo di PDTA per le MR, rilevandone numerosità e struttura; nella seconda, con l'ausilio di un board scientifico, sono stati indicati dei suggerimenti utili a definire una struttura dei PDTA per le MR, sperabilmente utili alla loro stesura e omogeneizzazione.

LE ATTIVITÀ DI OSSFOR SONO REALIZZATE GRAZIE AL CONTRIBUTO NON CONDIZIONATO DI:



Shire è ora parte di Takeda



Credits

- Daniela d'Angela, C.R.E.A. Sanità, Università di "Tor Vergata" Roma
- Barbara Polistena, C.R.E.A. Sanità, Università di "Tor Vergata" Roma
- Federico Spandonaro, Università di "Tor Vergata" Roma, C.R.E.A. Sanità,
- Ilaria Bellet, Sidera

Altri Ringraziamenti

Board scientifico:

- Fabio Amanti, Paziente Esperto EUPATI
- Giuseppina Annicchiarico, Coordinamento Malattie Rare (CoReMaR) AReSS Agenzia Regionale Socio Sanitaria – Puglia
- Simona Bellagambi, Consigliere EURORDIS
- Rosetta Cardone, Ufficio Revisione e monitoraggio delle Reti cliniche e sviluppo organizzativo (RSO) AGENAS
- Erica Daina, Referente Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare della Lombardia, Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, Ranica (BG)
- Paola Facchin, Coordinatore Tavolo Tecnico Permanente Interregionale per le Malattie Rare, Conferenza delle Regioni e delle Province Autonome
- Simona Goriotti, Ufficio Revisione e monitoraggio delle Reti cliniche e sviluppo organizzativo (RSO) AGENAS
- Antonella Guida, Direzione Generale Tutela della Salute e Coordinamento del SSR Dirigente Staff Tecnico Operativo Regione Campania
- Giuseppe Limongelli, Responsabile Centro Coordinamento Malattie Rare Regione Campania
- Elena Megli, CARD Confederazione Associazioni Regionali di Distretto
- Stanislao Napolano, Coordinatore Aziendale per la ASL Napoli 2 dell'Assistenza Domiciliare Integrata e presidente di AICuD Associazione Italiana Cure Domiciliari
- Walter Palumbo, Segretario Regionale d'Intesa Sindacale per la Regione Abruzzo per la Medicina Generale e presidente dell'Associazione AICuD Abruzzo
- Marcello Pani, Consigliere SIFO
- Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare
- Silvia Starita, Coordinatrice Accademia dei Pazienti – EUPATI

Abbreviazioni

DSS: Distretto Socio-Sanitario

FO: Farmaci Orfani

MR: Malattie Rare

PAI: Piano di Assistenza Individuale

PDTA-SS: Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale Socio-Sanitario

PNMR: Piano Nazionale Malattie Rare

UVM: Unità di Valutazione Multidisciplinare

INDICE

pag. 6 PDTA: DEFINIZIONE E OBIETTIVI

pag. 8 SINOSI PDTA REGIONALI

pag. 21 LE INDICAZIONI DEL PNMR PER LO SVILUPPO DEI
PDTA PER LE MALATTIE RARE

pag. 23 LA STRUTTURA DEI PDTA
PER LE MALATTIE RARE

PDTA: DEFINIZIONE E OBIETTIVI

I PDTA sono strumenti che permettono di delineare, rispetto ad una o più patologie o ad un problema clinico, il miglior processo di presa in carico del paziente e della sua famiglia/caregiver, all'interno di una organizzazione e/o di diverse organizzazioni.

I PDTA, quindi, necessitano della contestualizzazione delle linee guida cliniche ed assistenziali, relative ad una patologia o problematica clinica alla specifica realtà organizzativa in cui vengono sviluppati (Regione/Area Vasta/Azienda Sanitaria), al fine di tenere conto delle risorse/offerta effettivamente disponibili.

I termini “Diagnostico”, “Terapeutico” e “Assistenziale” sottolineano come la presa in carico debba essere attiva e totale, includendo (oltre la cura), la prevenzione, la diagnosi, la riabilitazione, l'assistenza domiciliare, l'assistenza sociale, le cure palliative e di fine vita.

Ne segue che, la realizzazione di una effettiva presa in carico richiede interventi multi-dimensionali e multi-professionali, attuati in diversi ambiti come quello psico-fisico, sociale e delle eventuali disabilità.

Nell'ambito dei PDTA, devono essere chiaramente definite le caratteristiche dei pazienti a cui ci si riferisce, individuando i relativi criteri di inclusione, in relazione alle caratteristiche del bisogno espresso dai soggetti.

Altresì, nell'ambito dei PDTA, sarebbe auspicabile approfondire il tema delle caratteristiche delle risorse professionali e tecnologiche che devono essere coinvolte.

Al fine di esplicitare gli obiettivi della predisposizione dei PDTA, è utile osservare come, negli ultimi anni si sia affermata l'importanza di adottare un approccio integrato, capace di supportare il paziente a fronte delle difficoltà quotidiane legate alle patologie. Una modalità che è stata adottata con particolare successo, in Italia e all'estero, nella gestione di diverse malattie croniche (malattie oncologiche, diabete, demenze etc.), mediante l'implementazione di modelli assistenziali quali ad esempio il Chronic Care Model ed il Disease Management.

Nell'ambito del concetto di Gestione Integrata¹, la presa in carico della persona malata e dei suoi caregiver, richiede l'inserimento in un PDTA che favorisca, nel rispetto dei bisogni e delle fasi della malattia e in accordo con gli interessati, la definizione dell'intervento più appropriato che l'equipe socio-sanitaria deve mettere in atto.

Nella Gestione Integrata, in particolare, la persona con un sospetto diagnostico e/o una diagnosi di MR, e i suoi caregiver, rappresentano il “centro” di una rete, di cui fanno parte i servizi sanitari e socio-sanitari ospedalieri e territoriali (servizi di assistenza domiciliare, strutture residenziali e semi residenziali, quali i Centri Diurni, ambulatori specialistici, ospedali, ...) ed anche la rete sociale e quella informale (associazioni di volontariato, advocacy, centri per l'impiego, ...).

Fine ultimo del PDTA è quello di massimizzare le possibilità di soluzione di un problema clinico o almeno di miglioramento dello stato di salute del paziente in un'ottica di miglioramento della qualità della vita. Allo stesso tempo il PDTA favorisce il coordinamento dei vari attori della rete sopra richiamata.

¹Definibile come un processo assistenziale mirato al progressivo consolidarsi di una prassi di gestione condivisa tra il MMG, che è il riferimento primario del singolo paziente, e la rete di professionisti territoriali ed ospedalieri (specialisti, infermieri, altre figure professionali) che entrano in gioco nell'erogazione dell'assistenza. Molto importanti sono, in una logica di ampia integrazione, il contributo del mondo del volontariato, dei familiari e dello stesso paziente (progetto IGEA, 2008, Istituto Superiore di Sanità)



Persegue, inoltre, l'ottimizzazione dell'utilizzo delle risorse umane ed economiche. Obiettivo perseguito anche adottando strategie tese a modificare i comportamenti dei pazienti e dei medici, ottenendone una migliore aderenza a piani di cura e alle linee guida.

L'empowerment del paziente (e dei suoi caregiver) è rafforzato dai PDTA nella misura in cui questi, di fatto, esplicitano le legittime attese in tema di cura e assistenza, offrendosi come uno strumento utile per rendere effettivamente esigibili i diritti di tutela della salute.

Riassumendo, i PDTA perseguono (senza pretesa di esaustività) il miglioramento continuo di:

- qualità clinica e assistenziale
- tempestività degli interventi
- efficacia e sicurezza del percorso terapeutico
- soddisfazione del paziente (e dei suoi caregiver)
- tracciabilità del percorso e trasparenza in termini di legittime attese di tutela
- efficienza della presa in carico
- sostenibilità economica.

SINOSSI PDTA REGIONALI

Nel periodo che va da maggio a luglio 2019 è stato analizzato, a livello nazionale, lo stato dell'arte dello sviluppo dei PDTA. Obiettivo specifico è stato quello di individuare il numero di PDTA per le MR formalizzati ed accessibili al 31.7.2019, a livello regionale, e realizzare una sinossi della loro struttura. Su questo ultimo punto, ci si è concentrati ad individuare i requisiti "minimi" adottati nelle singole Regioni per sviluppare i PDTA per le MR. Lo studio è partito da una ricerca libera condotta su internet, utilizzando i termini: PDTA, Percorso Diagnostico Terapeutico, malattia rara, percorsi clinici e percorsi assistenziali integrati malattie rare². In particolare, sono stati, analizzati i siti ufficiali delle Regioni e quelli dedicati specificatamente alle malattie rare, se disponibili.

Risultati

La ricerca svolta ha fatto emergere la difficoltà di censire i PDTA relativi alle MR. Solo per la Lombardia, il Lazio e la Toscana, che peraltro sono le Regioni con il maggior numero di PDTA prodotti, l'individuazione dei PDTA è risultata immediata. Un'ulteriore difficoltà emersa nel reperimento delle informazioni è stata l'assenza di documentazione specificatamente dedicata alle MR: in diverse Regioni sono state pubblicate delibere che regolano la costruzione dei PDTA per le malattie croniche, esplicitandone anche la struttura: questa viene poi di fatto estesa³ anche ai PDTA per le MR. Dalle analisi svolte è, altresì, emerso che, con ragionevole certezza, esistono PDTA aziendali o inter-aziendali per malattie rare che di fatto non sono resi pubblici, rimanendo circoscritti ad un uso interno aziendale. La Tabella 1 riporta il numero di PDTA che si è riusciti a censire nelle singole Regioni.

Tabella 1. Revisione PDTA

Regioni	N°
Abruzzo	1
Basilicata	0
Calabria	1
Campania	0
Emilia Romagna	1
Friuli Venezia Giulia	26
Lazio	55
Liguria	1
Lombardia	107
Marche	5
Molise	1
P.A di Bolzano	0
P.A di Trento	0
Piemonte e Valle d'Aosta	1
Puglia	2
Sardegna	1
Sicilia	4
Toscana	18
Umbria	0
Veneto	1

Fonte: elaborazione CREA tramite dati reperiti da siti web

²Strumento attraverso il quale si definiscono gli obiettivi e i contenuti della presa in carico della persona con malattia rara da parte della rete dei servizi.

³Approfondiamo il tema sulle peculiarità dei PDTA per le MR rispetto a quelli delle malattie croniche in seguito

Un censimento sul numero di PDTA implementati sul territorio nazionale è stato effettuato anche da UNIAMO nel Rapporto Monitorare. Si riportano, per confronto, nella Tabella 2 i risultati relativi all'indagine. Si specifica che l'indagine è stata svolta mediante una survey condotta a livello regionale e quindi con differente metodologia rispetto a quanto riportato nel presente lavoro. Nonostante i diversi risultati in valore assoluto a cui le modalità differenti di revisione dei PDTA sono arrivate, quello che appare evidente è che la realizzazione dei PDTA non è ancora una pratica omogeneamente diffusa nel territorio.

Tabella 2. Rilevazione PDTA

Regioni	N°
Abruzzo	0
Basilicata	4
Calabria	n.d.
Campania	0
Emilia Romagna	7
Friuli Venezia Giulia	30
Lazio	55
Liguria	n.d.
Lombardia	113
Marche	3
Molise	0
P.A di Bolzano	14
P.A di Trento	1
Piemonte e Valle d'Aosta	13
Puglia	1
Sardegna	2
Sicilia	4
Toscana	17
Umbria	0
Veneto	14

Fonte: Rapporto MONITORARE 2019, UNIAMO

Come anticipato, dei PDTA rinvenuti si è proceduto poi ad analizzarne la struttura e, quindi, a realizzare un confronto finalizzato a produrre una sinossi degli stessi.

In particolare, gli ambiti per i quali è stata sviluppata la comparazione sono:

- gruppo di lavoro previsto
- multidisciplinarietà o meno del gruppo di lavoro
- livello di esplicitazione degli obiettivi e dell'ambito di applicazione del PDTA
- dettaglio della descrizione della patologia e delle caratteristiche dei pazienti
- presenza della descrizione dell'epidemiologia della malattia e dei criteri diagnostici (Pazienti eleggibili)
- presenza della descrizione del percorso socio-assistenziale e delle risorse assorbite
- presenza di considerazioni sui costi
- presenza di indicatori di monitoraggio
- presenza di bibliografia
- presenza di documentazione di supporto.

Nella Tabella 3 si riporta la sinossi Regionale prodotta.

Tabella 3. Sinossi Regionale

Regione	Presenza gruppo di lavoro	Gruppo di lavoro multidisciplinare	Explicitazione degli obiettivi e dell'ambito di applicazione del PDTA	Descrizione della patologia (o del tipo di Paziente)	Epidemiologia (Pazienti eleggibili)	
Abruzzo	SI	NO	NO	NO	NO	
Basilicata						
Calabria	SI	NO	NO	SI	SI	
Campania	SI	SI	SI	SI	SI	
Emilia Romagna	SI	SI	SI	SI	SI	
Friuli Venezia Giulia	NO	NO	NO	NO	SI	
Lazio	NO	NO	NO	NO	SI	
Liguria	NO	NO	NO	NO	SI	
Lombardia	SI	SI	SI	SI	SI	
Marche	SI	SI	SI	SI	SI	
Molise	NO	NO	NO	NO	SI	
P.A di Bolzano						
P.A di Trento						
Piemonte e Valle d'Aosta	SI	NO	NO	SI	SI	
Puglia	NO	NO	NO	SI	SI	
Sardegna	SI	SI	SI	SI	SI	
Sicilia	SI	NO	NO	NO	SI	
Toscana	SI	SI	SI	SI	SI	
Umbria						
Veneto	SI	SI	SI	NO	NO	

Fonte: elaborazione C.R.E.A. Sanità su normativa e documenti regionali

	Descrizione del percorso sanitario e delle risorse assorbite	Descrizione del percorso sociale e delle risorse assorbite	Valutazione economica	Indicatori di monitoraggio	Rapporto con le associazioni pazienti	Flowchart percorso organizzativo	Bibliografia
	NO	NO	NO	NO	NO	SI	NO
Non rilevati PDTA							
	NO	NO	NO	NO	NO	NO	SI
	SI	NO	NO	SI	NO	NO	SI
	SI	NO	NO	NO	NO	NO	NO
	SI	NO	NO	NO	NO	SI	SI
	SI	NO	NO	NO	SI	NO	NO
	SI	NO	NO	NO	NO	NO	NO
	SI	NO	NO	SI	SI	NO	SI
	SI	NO	NO	SI	NO	SI	SI
	SI	SI	NO	SI	SI	SI	NO
Non rilevati PDTA							
	SI	NO	NO	SI	NO	SI	SI
	SI	SI	NO	SI	SI	NO	NO
	SI	SI	NO	NO	SI	SI	SI
	SI	NO	NO	SI	NO	NO	SI
	NO	NO	NO	NO	SI	NO	NO
Non rilevati PDTA							
	NO	NO	NO	NO	NO	NO	NO

Seguendo l'ordine alfabetico, nel seguito si analizza quanto rilevato nelle singole Regioni.

Abruzzo

In Abruzzo è stato rilevato un PDTA per la gestione, da parte del medico del SSN, dei casi di pazienti con sospetto di malattia rara (Delibera regionale n. 808/2017). La delibera riporta la flowchart descrittiva del percorso regionale e/o extra-regionale dei pazienti.

Basilicata

Nella Regione Basilicata non sono stati rilevati PDTA.

P.A. di Bolzano

Non è stato possibile reperire alcun PDTA nella Provincia Autonoma di Bolzano. Si evidenzia, tuttavia, un accordo in tema di rete delle malattie rare tra Veneto e Trentino Alto Adige.

Calabria

In Calabria è stato identificato un PDTA sulla immunodeficienza comune variabile; la struttura, come esplicitato nella Tabella 3, prende in considerazione solo gli aspetti clinici della malattia (clinica, diagnostica e di terapia). Sono in fase di sviluppo altri PDTA relativi alle seguenti patologie/gruppi di patologie:

- disordini ereditari trombofilici
- sindromi da aneuploidia cromosomica e sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica
- altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale.

Campania

La Regione Campania, con il Decreto Regionale n. 32/2019 "Approvazione del documento tecnico di indirizzo sulla metodologia di stesura dei PDTA in Regione Campania", ha definito una struttura per i PDTA che prevede:

- definizione delle priorità
- definizione degli obiettivi
- costituzione del tavolo di lavoro
- analisi delle normative nazionali e regionali di riferimento
- ricerca, valutazione e selezione della letteratura scientifica e delle linee guida di riferimento
- analisi del contesto e mappatura del percorso esistente
- identificazione degli ostacoli locali all'applicazione del PDTA
- stesura del percorso
- applicazione del PDTA (disseminazione, implementazione, valutazione, revisione)
- bibliografia.



Inoltre, con il DCA 48/2017 (e successiva implementazione 61/2018) viene definito il primo piano regionale malattie rare con il percorso del malato raro (dal sospetto alla diagnosi). Nello stesso decreto è stato stabilito che dovranno essere implementati PDTA per almeno 20 malattie/o gruppi di malattie rare di origine genetica.

Emilia Romagna

In Emilia Romagna è stato rilevato un PDTA sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA). Esso ha lo scopo di fornire informazioni rilevanti per i pazienti ed i caregiver. La struttura è semplice, fornisce le informazioni relative all'accesso al centro SLA, al piano terapeutico, riabilitativo e assistenziale. Prevede l'individuazione di un case manager che sarà il riferimento per il paziente ed i suoi familiari nelle varie "tappe" del percorso assistenziale riabilitativo. Il PDTA prevede la rivalutazione periodica attraverso un follow up ambulatoriale e la gestione dell'emergenza.

Friuli Venezia Giulia

In Friuli Venezia Giulia, dalla relazione annuale 2017 sulle malattie rare, si evince la presenza di 26 PDTA; di questi risulta, però, reperibile e consultabile solo quello relativo alla Cistite Interstiziale. Il PDTA citato prende in considerazione prevalentemente la gestione clinica del paziente: epidemiologia, ipotesi patogenetiche, scopo del PDTA, destinatari, accesso al PDTA, valutazioni diagnostiche e indagini strumentali, equipe assistenziale, approccio terapeutico, trattamenti conservativi, terapia farmacologica, trattamenti, prodotti in associazione, prescrizione e fornitura farmaci, trattamenti nell'ambito di protocolli sperimentali, terapia chirurgica maggiore, trattamenti che non devono essere considerati nella pratica clinica, follow up. È stato sviluppato un diagramma di flusso che esplicita sinteticamente l'organizzazione in rete del modello organizzativo regionale.

Lazio

La Regione Lazio, nell'ambito dell'attività di coordinamento della Rete Regionale delle Malattie Rare, ha promosso la realizzazione di PDTA già dal 2010. La stesura, l'aggiornamento e la definizione dei PDTA, coinvolge tutti i 16 Istituti della Rete e tutti gli 89 Centri afferenti a tali Istituti, che collaborano per la stesura e la condivisione degli elaborati. Dal sito regionale sono stati reperiti 55 PDTA, il cui schema di base può essere riassunto come segue:

- inquadramento malattia
- strumenti per la diagnosi
- terapia
- controlli di salute
- modalità di accesso al centro e servizi offerti
- collaborazioni del centro con altri centri nazionali ed internazionali
- rapporti con le associazioni pazienti.

Liguria

La Regione Liguria ha adottato un PDTA per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, mutuandolo da quello predisposto dalla Regione Toscana.

Lombardia

La Regione Lombardia ha individuato nell'Istituto Mario Negri (Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e CeleDaccò) il Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare. Già dal 2009, il Centro di Coordinamento ha avviato i lavori di sviluppo e diffusione di PDTA per malattie rare nell'ambito del programma: "Sviluppi della Rete Regionale per le Malattie Rare in Lombardia". Il progetto ha permesso il coinvolgimento degli specialisti di riferimento per le malattie rare studiate e promosso il confronto tra gli stessi con la finalità di definire criteri diagnostici e di prescrizione farmacologica o riabilitativa assistenziale appropriati. La Rete regionale ha prodotto in questi anni 107 PDTA per malattie rare (uno di essi per una condizione non esente); gli stessi vengono aggiornati con cadenza periodica. I PDTA analizzano soprattutto l'aspetto clinico, diagnostico e di trattamento delle patologie, prendendo in considerazione altresì gli aspetti assistenziali, ma concentrandosi soprattutto sull'ambito sanitario (tralasciando quindi quello sociale). Di seguito lo schema di base adottato nei PDTA:

- definizione
- criteri di ingresso (popolazione a cui rivolgersi)
- criteri diagnostici
- criteri terapeutici
- aspetti assistenziali
- monitoraggio
- bibliografia
- eventuali allegati.

Oltre alle informazioni sopra descritte, l'11% dei PDTA analizzati riporta una flowchart descrittiva del percorso relativo alla gestione del paziente, il 67% dei PDTA include indici di outcome clinico e il 71% lo sviluppo di un dataset minimo di dati. Nei documenti a disposizione sul sito web che accompagnano i PDTA viene esplicitata la composizione del gruppo di lavoro, che prevede il coinvolgimento dei Referenti di Regione, del Centro di coordinamento, della Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO, della Federazione Lombarda Malattie Rare, dei Presidi e delle ASL Lombarde, oggi riorganizzate in ATS e ASST (composizione che appare omogenea in tutti i PDTA). La redazione di ogni PDTA coinvolge due rappresentanti clinici per ciascun Presidio di riferimento per la malattia o gruppo. Sempre sul sito del Centro di Coordinamento è disponibile l'elenco dei 22 ulteriori PDTA in corso di realizzazione con la composizione dei gruppi di lavoro.

Marche

Nella Regione Marche sono stati individuati 5 PDTA per le malattie rare. Nello specifico è stato analizzato quello relativo alla Malattia di Ménière. Nel PDTA citato, oltre a essere sviluppata la sezione clinica, è affrontata in modo capillare l'analisi della modalità di presa in carico del paziente, evidenziando che le singole aziende devono far loro il PDTA regionale, esplicitando,



per la loro realtà, le modalità di presa in carico. Attenzione particolare viene rivolta al monitoraggio dell'effettiva applicazione del PDTA: attraverso audit clinici, assistenziali ed organizzativi, oltre che mediante il monitoraggio della mobilità passiva (nello specifico è stato indicato un valore standard). Di seguito si riporta la struttura adottata:

- introduzione
- obiettivi PDTA
- metodologia
- flowchart
- key interventions (diagnosi e trattamenti)
- raccomandazioni selezionate
- allegati al PDTA (diagnosi e presa in carico, diagnosi differenziale)
- monitoraggio
- indicatori
- bibliografia.

Molise

In Molise è stato reperito un unico PDTA relativo alla Sclerosi Laterale Amiotrofica e alle patologie neurodegenerative. Oltre alla parte clinica, il PDTA esplicita il percorso assistenziale del paziente sul territorio e monitora l'applicazione dello stesso attraverso indicatori sia di processo che di esito (grado di soddisfazione del paziente e dei familiari). Va sottolineato il ruolo che viene riconosciuto alle associazioni dei pazienti e la centralità del caregiver; per quest'ultimo il percorso prevede anche momenti formativi e di addestramento per la gestione domiciliare del paziente. Di seguito si riporta la struttura del PDTA:

- introduzione
- quadro clinico
- organizzazione delle cure
- funzioni e requisiti del Centro Diagnostico certificatore della SLA
- fase di diagnosi e presa in carico
- indicatori di processo e di esito
- pianificazione follow up
- gestione paziente (fase iniziale, fase avanzata)
- ricovero ospedaliero (programmato, in urgenza)
- trasferimento del paziente presso struttura sul territorio o presso proprio domicilio
- indicatori del PDTA ospedaliero (es. % pazienti con sospetta SLA a cui è stata garantita la presa in carico, % pazienti che dopo inserimento PEG programmata necessitano di tracheostomia urgente, indagini sulla qualità percepita...)
- accoglienza in struttura di sollievo
- attivazione del team cure palliative
- addestramento del caregiver
- strumenti di registrazione.
-

Piemonte e Valle d'Aosta

In Piemonte e Valle d'Aosta (realità associate che condividono un comune Centro di Coordinamento) è stato reperito un solo PDTA aziendale (AOU Città della Salute Torino) relativo alla Siringomelia e alla Sindrome di Chiari. Il PDTA è stato elaborato da un gruppo multidisciplinare dell'azienda stessa, con il supporto di un consulente esterno per la parte metodologica e avallato dall'associazione CRESC di Torino. Il PDTA, oltre a dettagliare mediante flowchart la sezione clinico diagnostica, esplicita gli indicatori (clinici) e di monitoraggio dell'implementazione e dell'adozione del PDTA stesso. Di seguito si riporta la struttura del PDTA:

- titolo, descrizione e gruppo di lavoro
- informazioni relative al documento
- contenuti del Documento (generalità, definizioni e classificazioni: flowchart, attività, identificazione della patologia e indagini diagnostiche specifiche)
- responsabilità
- strumenti di Gestione del documento
- documenti correlati
- monitoraggio
- attività di controllo
- indicatori
- modalità di implementazione.

Puglia

Nella Regione Puglia è stato reperito solo un PDTA sulla Talassemia. La Delibera Regionale n. 226/2017 istituisce il Tavolo farmaco/PDTA per le Malattie Rare”, coordinato dal CoReMaR, per la definizione dei PDT e dei PDTA per le malattie/gruppi di malattie rare. All'interno del Tavolo saranno individuati gruppi di lavoro ristretti per singola malattia o gruppo di malattie (come da D.M. 279/2001) per la definizione di Piani Diagnostico Terapeutici (PDT) condivisi dai vari portatori d'interesse. Si segnala, inoltre, che nella Delibera Regionale n. 67/2018 sono stati approvati, e quindi dovranno essere realizzati, oltre al PDTA talassemia, quello della Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (CIDP), della Sindrome di Down⁴ e del carcinoma a cellule di Merkel. Il PDTA sulla Talassemia, oltre ad analizzare gli aspetti clinici della patologia, esplicita il ruolo assistenziale e delle associazioni; enfatizza il monitoraggio e la stessa valutazione del PDTA e, soprattutto, identifica le risorse necessarie ed appropriate per il PDTA. Di seguito si riporta la struttura adottata:

- descrizione dei destinatari del PDTA e rete di assistenza
- percorso diagnostico
- ruolo dei medici del territorio
- ruolo dei centri
- percorso terapeutico assistenziale
- presa in carico
- monitoraggio

⁴ La Sindrome di Down, nell'ultimo aggiornamento dei LEA (DPCM 12.1.2017) è transitata dall'elenco delle malattie rare a quello delle malattie croniche

- terapia trasfusionale
- terapia ferrochelante e delle comorbidità/complicanze
- altri trattamenti
- ruolo delle Associazioni dei Pazienti
- aspetti assistenziali
- monitoraggio e valutazione del PDTA
- identificazione delle risorse appropriate.

Sardegna

La Sardegna ha adottato un PDTA sulle malattie reumatiche infiammatorie e auto-immuni redatto da Cittadinanza Attiva e ANMAR. Di seguito la struttura:

- diagnosi
- influenza delle altre malattie sui percorsi organizzativi terapeutici
- il comune approccio diagnostico per le diverse malattie reumatiche infiammatorie e auto-immuni
- il ruolo del Medico di Medicina Generale
- il sospetto di malattia reumatica infiammatoria e auto-immune
- dal sospetto alla conferma della diagnosi di malattia reumatica infiammatoria e auto-immune
- la visita reumatologica
- le consulenze specialistiche
- dalla diagnosi alla terapia farmacologica
- i farmaci biotecnologici
- l'assistenza infermieristica
- l'assistenza domiciliare
- trattamenti non farmacologici
- il trattamento riabilitativo nelle malattie reumatiche infiammatorie e auto-immuni
- bibliografia.

Si evidenzia come tale PDTA, come anticipato sviluppato anche con la collaborazione delle associazioni di pazienti, affronti in modo più esaustivo rispetto a quelli rinvenuti nella maggior parte delle altre Regioni, la parte assistenziale, non solo ospedaliera, ma anche domiciliare.

Sicilia

In Sicilia sono stati sviluppati PDTA per disordini ereditari trombofilici, sindromi da aneuploidia cromosomica e sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica, altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale e sindrome di Down. Di seguito la struttura adottata nei PDTA:

- definizione
- popolazione a cui rivolgersi
- criteri diagnostici
- criteri terapeutici
- monitoraggio
- gruppo di lavoro
- bibliografia.

Toscana

La Regione Toscana ha elaborato 18 PDTA strutturati secondo il seguente schema:

- definizione e classificazione
- percorso diagnostico
- trattamento farmacologico e protocolli terapeutici
- bibliografia.

Si evidenzia che, ad integrazione delle informazioni sopra riportate, l'11% dei PDTA regionali identifica la popolazione di riferimento; il 67% esplicita il percorso assistenziale esistente ed elabora quello ottimale; il 61% riporta una flowchart che esplicita i percorsi; il 22% evidenzia un monitoraggio ematochimico, clinico e strumentale (ed il 6% prevede indicatori di outcome). Il 50% dei PDTA prevede la trasposizione dei percorsi nella rete dei presidi ed uno stretto rapporto con le associazioni dei pazienti.

P.A. di Trento

Non è stato possibile reperire alcun PDTA nella Provincia Autonoma di Trento. Si evidenzia, tuttavia, un accordo in tema di rete delle malattie rare tra Veneto e Trentino Alto Adige.

Umbria

Non sono stati rilevati PDTA nella Regione Umbria.

Veneto

Nella regione Veneto sono state elaborate dal Centro referente per le malattie rare, oltre 1.000 schede informative relative alle malattie rare. Tra i compiti dei Coordinamenti regionali per le malattie rare definiti dall'Accordo Stato-regioni del 20.5.2007 è indicato il coordinamento dei Presidi della rete al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati. Nell'ambito di tale attività il Coordinamento del Veneto ha predisposto istruttorie tecniche con i clinici dei Centri della Regione e poi anche di altre Regioni e PP. AA., per identificare dei trattamenti essenziali da erogare gratuitamente alle persone con malattia rara, secondo uno specifico percorso di prescrizione, erogazione e monitoraggio. Tali, protocolli approvati con DGR, sono stati strutturati per gruppi di patologia e si sono basati sull'analisi della letteratura, per malattia e principio attivo e/o sul consenso basato sull'esperienza espresso dai clinici dei Centri. L'obiettivo è quello di garantire ai pazienti con malattie rare l'accesso ai trattamenti essenziali disponibili in base al principio di equità e di omogeneità assistenziale in tutto il territorio regionale, anche attraverso la fornitura a carico del Servizio Sanitario Regionale di trattamenti essenziali non inclusi nei LEA. L'istruttoria tecnica di ciascun gruppo di lavoro è stata inoltre integrata con una stima dei costi massimi necessari in caso di aggiornamento LEA. Ad oggi sono stati deliberati i protocolli di trattamento complessivamente di 7 gruppi di patologie rare (malattie metaboliche, metaboliche ad interessamento neurologico, malattie neurologiche, malattie ematologiche, malattie genito-urinarie, malattie oftalmologiche, malattie cutanee) per un totale di 1.954 singole malattie considerate. Nel complesso, sono stati esaminati 359 principi attivi, dei quali 144 considerati come essenziali ed insostituibili.



Di seguito si riportano gli estremi delle DGR pubblicate nel BURV relative a protocolli terapeutici: approvazione trattamenti per le persone con malattie rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico (DGR n. 740 del 24 marzo 2009, DGR n. 2135 del 16 luglio 2004), per malattie rare metaboliche (DGR n. 3135 del 20 ottobre 2009), per malattie rare ematologiche, dermatologiche, oftalmologiche e cistite interstiziale (DGR n. 2695 del 29 dicembre 2014). La DGR n. 2095/2011 ha approvato un percorso assistenziale unico ed integrato per le persone affette da SLA. Il percorso è stato definito sulla base del lavoro svolto da un apposito Gruppo di lavoro istituito sulla SLA, comprendente neurologi dei Centri Accreditati per le Malattie Rare di tipo neurologico, rappresentanti dei Servizi Farmaceutici, della riabilitazione, dei Distretti, dei Medici di Medicina Generale, delle Commissioni di Invalidità e delle associazioni d'utenza dedicate alle persone affette da SLA.

Sintesi

La ricerca intrapresa ha evidenziato come il reperimento dei PDTA regionali relativi alle malattie rare sia operazione complessa, probabilmente anche a causa di differenti terminologie adottate per indicare il percorso nelle diverse realtà regionali (percorso integrato assistenziale, percorso clinico, etc.). La scarsa numerosità di percorsi formalizzati, riscontrata in alcune Regioni, potrebbe anche essere associata alla scelta di adottare dei percorsi diagnostico terapeutici definiti a livello nazionale, senza procedere ad una loro contestualizzazione a livello locale. D'altra parte, si è rilevata a livello regionale una diffusa difficoltà nel coinvolgere, tra l'altro senza finanziamenti ad hoc, professionisti e associazioni nei gruppi di lavoro, come anche nella condivisione dei documenti.

Resta il fatto che la complessità nel reperimento dei PDTA rappresenta un limite importante, nella misura in cui questo dovrebbe essere invece quanto più possibile semplice, al fine di garantire la fruibilità degli stessi sia da parte dei pazienti che del personale sanitario che si trova a gestire un paziente affetto da malattia rara. Le Tabelle 1 e 3 sopra riportate, mettono in evidenza la variabilità regionale, sia in termini di numero di PDTA prodotti per le malattie rare, che di loro struttura. Non di meno, in termini contenutistici, dalla lettura dei PDTA reperiti emergono alcune regolarità, di seguito riportate:

- una generale difficoltà nell'identificare il percorso del paziente: nella quasi totalità dei PDTA esaminati vengono analizzate la malattia, la diagnosi e la terapia mentre è carente l'esplicitazione del percorso di gestione del paziente nelle diverse fasi, sia in acuto che, specialmente nella fase elettiva sul territorio
- nei gruppi di lavoro di redazione dei PDTA è garantita, nella maggior parte dei casi, la multidisciplinarietà clinica, soprattutto ospedaliera; è, invece, per lo più carente il coinvolgimento dei referenti del territorio, dei medici e dei pediatri convenzionati e delle associazioni di pazienti
- nella quasi totalità dei casi non è prevista una analisi della gestione della delicata fase della transizione tra l'età pediatrica e l'età adulta
- si riscontra una quasi totale assenza di valutazioni economiche sulle risorse impegnate nei percorsi, come anche di strumenti di monitoraggio relativi alla loro implementazione.

Si ritiene auspicabile diffondere e condividere i protocolli diagnostici e terapeutici predisposti a livello nazionale o già predisposti dalle Regioni per singole malattie e/o gruppi di malattie, con la finalità di farne una base per svilupparli in tutte le Regioni nel rispetto dei LEA. I PDTA dovrebbero, comunque, essere adattati alle esigenze organizzative di ogni singola Regione.

LE INDICAZIONI DEL PNMR PER LO SVILUPPO DEI PDTA PER LE MALATTIE RARE

I PDTA risultano essere strumenti ormai consolidati nel campo delle patologie croniche. Assumono una particolare rilevanza nelle patologie che sono anche a bassa prevalenza, quali appunto le MR, e nelle Regioni di minori dimensioni, quando le fasi di diagnosi e terapia sono spesso necessariamente extraregionali; il Decreto Ministeriale n. 279/2001 disciplina il fatto che la fase diagnostica e terapeutica si deve ovviamente concentrare in alcuni centri (Presidi di riferimento della rete MR); come anche la presa in carico assistenziale del paziente al momento del “rientro” nella sua realtà di residenza.

Nel Piano Nazionale delle Malattie Rare 2013-2016 (PNMR) del Ministero della Salute, era stato affrontato il tema della definizione dei PDTA per le MR, anche con l’indicazione di requisiti che dovrebbero essere garantiti dagli stessi.

A titolo di esempio, il PNMR sottolinea i ruoli dei professionisti coinvolti, specificando che il percorso assistenziale delle persone affette da MR inizia da un sospetto diagnostico formulato o da un medico ospedaliero o da un professionista che opera nell’ambito dell’assistenza territoriale: di solito il medico di medicina generale o il pediatra di libera scelta. Questi ultimi inviano di norma il paziente allo specialista del SSN incaricato di avviare il percorso di presa in carico. A volte è, però, lo stesso paziente, o i suoi familiari/caregiver, che riportano i segni e i sintomi alle strutture sanitarie, innescando iter diagnostici particolari.

Il PNMR segnala inoltre come la prima formulazione del sospetto diagnostico sia un elemento critico del percorso, influenzando la possibilità di un trattamento tempestivo e, di conseguenza, il decorso della malattia. L’indicazione è che quando sussiste un sospetto diagnostico, il medico debba immediatamente inviare il paziente a un Presidio della rete MR formalmente individuato dalla Regione per la specifica malattia o per il gruppo delle MR al quale si ritiene appartenga la patologia sospettata.

Sempre il PNMR, per le ragioni di cui sopra, ritiene necessario che nei percorsi di presa in carico siano promosse forme di consulenza a distanza, anche attraverso strumenti informatici di condivisione della documentazione medica. A tale scopo, le Regioni possono attuare accordi e adottare, anche in via sperimentale, procedure per consentire che le prestazioni di consulenza siano oggetto di specifica tariffazione (come peraltro previsto dall’Accordo Stato-regioni del 22.1.2015, ad oggetto la consulenza a distanza come strumento a supporto della presa in carico delle persone con malattia rara). Una ulteriore indicazione pertinente del PNMR è che tutti gli accertamenti diagnostici devono essere eseguiti secondo i criteri, supportati dalle evidenze scientifiche, di appropriatezza ed efficacia, essenzialità e sicurezza. Gli accertamenti il cui valore diagnostico è ancora oggetto di ricerca scientifica non sono invece compresi tra quelli erogati dal SSN. Essi possono essere proposti solo nel contesto di un progetto di ricerca approvato da un Comitato Etico, previa sottoscrizione del consenso informato da parte del paziente o dei suoi tutori.

Qualora alla fine dell’iter diagnostico⁵ si confermi la presenza di una MR compresa nell’elenco del D.M. 279/2001⁶, il PNMR sancisce che è compito dello specialista preposto del Presidio deputato a tale scopo formulare/confermare la diagnosi, redigere il certificato

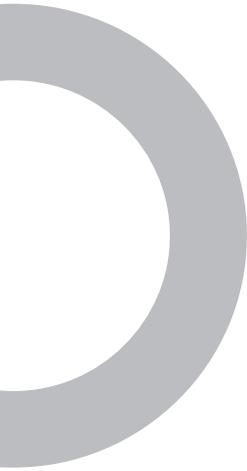
⁵ Si precisa che nella fase di pre-diagnosi, nel caso di sospetto di malattia rara, il medico specialista prescrive delle indagini volte ad accertarne o escluderne la presenza con il codice di esenzione R99, che deve essere riportato su ogni prescrizione medica (D.M.279/2001).

⁶ Il riferimento alle MR certificate deve, allo stato, riferirsi all’elenco di cui all’allegato 7 del DPCM del 12.01.2017



di MR e rilasciarlo al paziente nel più breve tempo possibile. La ASL di residenza del paziente, una volta in possesso della certificazione rilasciata da clinico di un presidio della Rete specificamente individuato per la patologia in questione, deve rilasciare 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 è 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. Anche per questa fase di approfondimento diagnostico valgono tutte le precedenti indicazioni. In base alla diagnosi di malattia e al profilo dei bisogni assistenziali, il Presidio formulerà, infine, il Piano Assistenziale Individuale (P.A.I.) che può comprendere in regime di gratuità tutte le prestazioni incluse nei LEA nazionali o nei livelli ulteriori eventualmente garantiti in ambito regionale (farmaci, dietetici, presidi, ausili, protesi, trattamenti riabilitativi, interventi chirurgici programmati, ecc.) ritenuti dagli specialisti del presidio necessari per la presa in carico del paziente, secondo principi, basati sull'evidenza scientifica, di appropriatezza, indispensabilità, non sostituibilità ed economicità.

Il piano dovrà essere formulato secondo le modalità previste dalla Regione nella quale insiste il presidio. Le prestazioni indicate nel piano e comprese nei LEA, nazionali o aggiuntivi regionali, dovranno essere garantite dalla ASL di residenza del paziente ed erogate o direttamente dai suoi servizi o dalla rete regionale o interregionale di assistenza a totale carico del SSR. A tal fine, le Regioni devono indicare le modalità organizzative messe in atto per garantire questo diritto del paziente.



Inoltre, il PNMR auspica che si sviluppi ogni iniziativa di respiro interregionale volta a definire, anche attraverso delibere formali, i protocolli e i percorsi assistenziali organizzati e garantiti per ogni tipologia di bisogno assistenziale e di MR, compresi gli aspetti del trattamento dei sintomi, della riabilitazione intensiva ed estensiva, dell'inserimento sociale (scuola e lavoro), delle cure palliative e dell'assistenza domiciliare integrata. Sempre il PNMR conferma che i percorsi deliberati a livello regionale devono individuare gli attori, i collegamenti e l'offerta assistenziale disponibile, oltre che chiarire i piani di responsabilità generale. Nei confini di questi percorsi devono essere sviluppati i piani assistenziali individuali redatti dal Presidio che ha in carico il singolo malato, in base al suo profilo di bisogno assistenziale. Inoltre, che 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; i piani assistenziali devono anche essere periodicamente aggiornati dal Presidio della Rete, anche in base all'evoluzione clinica della malattia e alla risposta ai trattamenti in corso.

Le azioni previste dal piano assistenziale devono essere attuate preferibilmente dagli ospedali e dai servizi territoriali prossimi al luogo di vita della persona con MR. Per tale motivo è essenziale il collegamento tra il presidio di riferimento e i servizi sanitari ospedalieri e territoriali della ASL di residenza, che deve comprendere il passaggio e la condivisione della documentazione clinica essenziale per mettere in atto correttamente gli interventi predisposti e per monitorarne il risultato, anche attraverso la supervisione e la consulenza a distanza e, per casi eccezionali, anche attraverso una consulenza di persona.

LA STRUTTURA DEI PDTA PER LE MALATTIE RARE

Di seguito si analizzano le caratteristiche desiderabili per un PDTA dedicato alle MR. Le valutazioni e suggerimenti proposti sono il frutto di un processo di consenso promosso da OSSFOR nel periodo che va da maggio a ottobre 2019 che ha coinvolto mediante incontri in presenza e condivisioni di documentazione a distanza, 15 partecipanti.

Livello

I PDTA possono essere definiti a livello nazionale, regionale o sub-regionale (Area Vasta, Azienda Sanitaria, struttura ospedaliera) a seconda degli specifici obiettivi che si intendono perseguire. Nell'ambito delle MR, realtà quali ad esempio l'Istituto Mario Negri di Milano, ormai da anni, producono report nei quali sono riportati i percorsi del paziente in termini di esami diagnostici, trattamenti terapeutici e follow-up, con una valenza anche nazionale. Pur essendo lecito sviluppare i PDTA a qualsiasi livello, nel caso delle malattie rare, i PDTA è opportuno siano prevalentemente sviluppati a livello regionale, muovendo da indicazioni di riferimento nazionali (che devono essere necessariamente esplicitate nel documento) quali linee guida di società scientifiche, di istituti di ricerca riconosciuti, etc..

Tale ambito di applicazione sarebbe da preferire sia per via del ridotto numero di centri di riferimento che spesso portano a fenomeni di mobilità passiva, sia per via dell'esigenza di dover disciplinare la presa in carico del paziente post trattamento nel territorio di residenza. Ovviamente, in aggiunta ai PDTA regionali, possono comunque essere definiti dei PDTA a livello interregionale (D.M. 279/2001) e a livello sub-regionale (Area Vasta, Azienda Sanitaria...), a seconda delle specifiche esigenze, del tipo di patologia e del contesto operativo.

Ambiti di applicazione

L'ambito di applicazione dei PDTA per le malattie rare può essere quello della singola patologia, oppure di un gruppo di patologie o della tipologia di paziente. Non esistono elementi di preclusioni nella scelta dell'una o dell'altra soluzione. Tuttavia, data la peculiarità di ogni singola malattia rara, risulta solitamente complesso definire PDTA per gruppi di patologie, a meno che per queste, a livello regionale non sia previsto lo stesso percorso.

Estensione

Data la natura delle MR, i PDTA per le MR dovrebbero prevedere, oltre al percorso sanitario, anche quello sociale, contenente tutti gli adempimenti/tutele ai quali il paziente può accedere (ottenimento dell'esenzione, riconoscimento di invalidità, assegni di cura etc.). Si propone quindi la denominazione di PDTA-SS "Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale –Socio-sanitario".

Indice del PDTA-SS

Il PDTA-SS dovrebbe prendere in considerazione i seguenti aspetti, descritti in un report formale strutturato come segue:

- gruppo di lavoro
- obiettivi
- ambito di applicazione
- descrizione della patologia (o del tipo di Paziente)
- epidemiologia (pazienti eleggibili)
- descrizione del percorso sanitario
- descrizione delle risorse sanitarie assorbite

- descrizione del percorso socio-assistenziale
- descrizione delle risorse non sanitarie assorbite
- costo standard del percorso
- indicatori per il monitoraggio
- bibliografia
- appendice: documentazione di supporto alla stesura

Tutti i report dovrebbero altresì contenere esplicitamente la data del completamento della stesura, la versione del documento e tutti i diversi aggiornamenti che lo stesso ha subito.

Gruppo di lavoro

La stesura di un PDTA prevede la costituzione di un gruppo di lavoro. Nel caso delle MR, è opportuno distinguere la tipologia di professionisti che compongono il gruppo di lavoro a seconda che nella Regione in cui si sta redigendo il PDTA sia presente o meno il presidio di riferimento per la specifica patologia. Anche al fine di ridurre il più possibile il tempo di definizione del PDTA e di stesura del documento, il gruppo di lavoro deve, in prima istanza, essere limitato ad un numero ristretto di professionisti⁷ (come riportato in Tabella 4), chiamati a redigere un draft avanzato del report del PDTA; tale draft, dovrebbe essere poi condiviso, con meeting ad hoc, con i restanti professionisti operanti in Regione, al fine di ricevere e valutare eventuali proposte di modifiche del percorso.

Tabella 4. Proposta di composizione del gruppo di lavoro

Presidio di riferimento della patologia rara in Regione	Presidio di riferimento della patologia rara NON PRESENTE in Regione
Coord. regionale MR (Coordinamento del GdL)	Coord. regionale MR (Coordinamento del GdL)
Clinico specialista 1 (Presidio di riferimento MR)	Clinico specialista 1
Clinico specialista 2	Clinico specialista 2
Clinico specialista 3	Clinico specialista 3
Farmacista	Ospedaliero
Referente servizio anatomia patologica	Referente servizio anatomia patologica
Referente servizio radiodiagnostica	Referente servizio radiodiagnostica
Referente Distretto socio-sanitario	Referente Distretto socio-sanitario
Medico di Medicina Generale/Pediatra di Libera Scelta	Medico di Medicina Generale/Pediatra di Libera Scelta
Rappresentante dei pazienti	Rappresentante dei pazienti
Referente assessorato alla sanità regionale	Referente assessorato alla sanità regionale
Referente agenzia sanitaria regionale	Referente agenzia sanitaria regionale

⁷ Qualora nella Regione siano presenti Reti dei Presidi della Rete Nazionale tali professionisti devono essere coinvolti

Esplicitazione degli obiettivi

In tale sezione è opportuno che si esplicitino gli obiettivi che si intendono perseguire con la stesura del PDTA, in particolare se è solo una mera razionalizzazione di un percorso di presa in carico già messo in pratica, o se è un percorso finalizzato a colmare lacune in essere nell'attuale percorso assistenziale, ovvero definirne uno ex novo.

Ambito di applicazione del PDTA

In tale sezione è opportuno che venga indicato l'oggetto di applicazione del PDTA, ovvero la patologia, il gruppo di patologie o il tipo di paziente, affrontate e l'ambito cui si applica il percorso: regionale, di Area Vasta, di Azienda Sanitaria, di struttura ospedaliera, etc..

Descrizione della patologia (o del tipo di Paziente)

In questa sezione dovrebbe essere descritta la patologia, il gruppo di patologie o il tipo di pazienti ai quali si applica il percorso, fornendo (laddove possibile) indicazioni specifiche di diagnosi quali ad esempio codici di classificazione usati internazionalmente.

Epidemiologia (Pazienti eleggibili)

Prevalenza e l'incidenza della patologia per cui si definisce il percorso sono informazioni essenziali per determinare i corretti livelli di offerta; è desiderabile siano esplicite le fonti informative. Possibili fonti per il dato a livello nazionale potrebbero essere il Registro nazionale delle MR dell'Istituto Superiore di Sanità o studi scientifici specifici; per il dato a livello regionale, e quindi per la definizione dei pazienti cui si rivolge il percorso, le fonti informative possibili potrebbero essere i sistemi informativi regionali (dati amministrativi), i registri regionali delle malattie rare, nonché i referti di anatomia patologica.

La definizione del numero di pazienti eleggibili al percorso consente un corretto dimensionamento delle risorse coinvolte (impatto organizzativo) e delle risorse economiche necessarie per la sua effettiva implementazione.

Descrizione del percorso sanitario

La definizione del percorso sanitario tipicamente prevede un percorso "macro" ed una serie di sub-percorsi che si dipartono da esso.

La descrizione del percorso è opportuno sia corredata da un diagramma di flusso (in allegato 1 la descrizione delle forme da adottare nelle diverse fasi del percorso).

Sia per ottemperare a quanto indicato dal PNMR 2013-2016, sia per colmare gap evidenziati dal Rapporto sulle reti di assistenza ai malati rari (Federsanità, C.R.E.A. Sanità, 2013) il cui obiettivo è stato quello di rilevare i modelli organizzativi adottati nelle Aziende Sanitarie italiane per l'assistenza ai pazienti con malattie rare, dovrebbe essere garantito che nel PDTA siano disciplinate almeno le seguenti attività:

- attività di "Primo contatto con il servizio sanitario"
- attività di contatto tra il clinico che ha formulato il sospetto diagnostico ed il presidio di riferimento della specifica patologia
- formalizzazione della fase di transizione dall'età pediatrica all'età adulta
- attività di contatto tra Azienda Sanitaria di afferenza del paziente (Distretto socio-sanitario, ambulatorio MR, MMG/PLS) e presidio di riferimento per la MR
- attività di contatto tra presidio di riferimento per la MR e l'Azienda Sanitaria di afferenza del paziente (DSS, Ambulatorio MR, MMG/PLS)
- attività di presa in carico da parte dell'Azienda Sanitaria di afferenza del paziente (Convocazione Unità di Valutazione Multidisciplinare –UVM)

- valutazione del Piano di Assistenza Individuale –P.A.I. redatto dal presidio di riferimento e attivazione del percorso).

Risorse sanitarie assorbite

Sarebbe auspicabile che ad ogni blocco (singola attività) del diagramma di flusso, venisse associata una descrizione ed una scheda riportante le seguenti informazioni:

- professionisti coinvolti: ruolo e specializzazione del professionista che esegue la specifica attività
- luogo e regime di erogazione: tipo di struttura (ospedale o ambulatorio del Distretto Socio-Sanitario) nel quale deve essere effettuata la prestazione e relativo regime di erogazione (ambulatoriale, ricovero diurno, ricovero ordinario etc.)
- modalità e risorse tecnologiche: contenuti, modalità di esecuzione della prestazione e tecnologie necessarie per effettuarla
- tempistiche: indicazione della tempistica di esecuzione della prestazione e di raccordo con le altre attività del percorso
- modulistica: indicazione della modulistica da adottare.

È opportuno che per ogni informazione sia esplicitata la fonte: qualora si tratti di documenti, sarebbe auspicabile che venissero riportati in allegato al report del PDTA.

Tabella 5. Scheda descrittiva dell'attività

Attività n. A1: Descrizione attività	
Professionista/i	Specificare i tipi di professionisti coinvolti (ruolo, qualifica ed eventuali competenze specifiche) Fonte: indicare fonte della scelta
Luogo e regime di erogazione	Specificare dove (tipo presosp/DSS, u.o.), in che regime (ambul, ricovero etc.) deve essere effettuato Fonte: indicare fonte della scelta
Modalità e risorse tecnologiche	Specificare i contenuti, le modalità di esecuzione e le tecnologie necessarie Fonte: indicare fonte della scelta
Tempistiche	Specificare la tempistica di esecuzione e di raccordo con le altre attività Fonte: indicare fonte della scelta
Modulistica	Specificare eventuale modulistica da adottare Fonte: indicare fonte della scelta

Descrizione del percorso socio-assistenziale

Come anticipato in premessa, il percorso sanitario dovrebbe essere integrato con quello sociale, contenente anche tutti gli adempimenti che il paziente o caregiver è chiamato ad assolvere. In particolare la richiesta di esenzione per la patologia, il riconoscimento dell'invalidità, l'eventuale richiesta di assegni di cura, se previsti, etc..

Risorse sociali assorbite

Analogamente al percorso sanitario, sarebbe auspicabile che ad ogni blocco relativo all'attività sociale (singola attività) del diagramma di flusso, venisse associata una descrizione ed una scheda avente la stessa struttura di quella adottata per il percorso sanitario.

Costi

Il PDTA dovrebbe anche contenere una valorizzazione dei costi del percorso e degli eventuali sub-percorsi, sia per la parte sanitaria, eventualmente distintamente per assistenza primaria, assistenza ospedaliera, assistenza territoriale, sia per quella sociale.

Tale valorizzazione deve essere effettuata sommando le remunerazioni tariffarie previste per le singole prestazioni, avvalendosi sia del nomenclatore dell'assistenza ospedaliera (DRG) sia di quello dell'assistenza specialistica ambulatoriale (codice prestazione), della Regione in cui il PDTA viene implementato. In assenza di una specifica tariffa si può procedere valorizzando il tempo dedicato dalle figure professionali coinvolte per effettuare la prestazione.

Il costo di farmaci e/o dispositivi medici⁸ è opportuno che venga incluso nella valorizzazione, adottando un costo standard. Nella fase di monitoraggio gli indicatori di costo verranno, evidentemente, alimentati con il costo effettivo, e quindi verrà valutato il loro scostamento dal valore standard di riferimento.

Indicatori

Al fine di valutare il livello di applicazione del percorso individuato, non si può prescindere dalla definizione di indicatori. Per ognuno di essi va evidentemente individuato il flusso informativo che ne definisce valore, range di riferimento, nonché frequenza con la quale deve essere rilevato. Nel caso specifico delle MR, sarebbe auspicabile introdurre un set minimo di indicatori, finalizzati a monitorare l'applicazione dei requisiti minimi previsti nel percorso, sopra riportati, ed altri che invece verranno individuati dal gruppo di lavoro del PDTA, anche in base agli obiettivi specifici che lo stesso si pone, e che possono evidentemente variare da una Regione all'altra a parità di malattia rara (es. ridurre il fenomeno della mobilità passiva poiché è presente il presidio di riferimento in Regione, incrementare la quota di pazienti che ottengono la prima diagnosi in Regione etc.).

Come set minimo di indicatori si possono proporre i seguenti:

- quota di pazienti rari incidenti che accedono al percorso attraverso il punto di primo contatto
- quota di pazienti rari trattati nel centro di riferimento regionale (se presente)
- quota di pazienti rari per i quali il follow-up è stato effettuato in Regione (se il presidio di riferimento non è presente in Regione)
- quota di pazienti rari per i quali è stato formalizzato (con soluzioni di ICT, teleassistenza etc.) il contatto tra l'Azienda sanitaria di afferenza del paziente (DSS, ambulatorio MR etc.) ed il presidio di riferimento per la MR (dentro o fuori Regione di residenza)

⁸ Si specifica che devono essere ancora definite le tariffe per protesi e ausili inseriti nei nuovi LEA

- quota di pazienti rari per i quali è stato formalizzato il contatto post trattamento terapeutico tra il presidio di riferimento per la MR e l'Azienda sanitaria di afferenza del paziente (DSS/Ambulatorio MR/MMG etc.)
- quota di pazienti con MR ai quali è stato valutato il P.A.I. redatto dal presidio di riferimento ed attivato il percorso previsto.

Qualora dal monitoraggio degli indicatori dovessero emergere problematiche operative nell'implementazione, o dovessero cambiare gli assetti organizzativi regionali, si deve procedere con l'aggiornamento del PDTA.

Consultazione, aggiornamento e formazione

Prima della pubblicazione dei PDTA, è opportuno ci sia una fase di consultazione pubblica, rivolta a tutti i professionisti e alle associazioni dei pazienti interessate alla patologia specifica; in seguito alla quale sarebbe auspicabile procedere con una formalizzazione del documento attraverso una Delibera di Giunta Regionale che preveda anche un monitoraggio del suo livello di implementazione. A seguire, sarebbe auspicabile che alcuni rappresentanti del gruppo di lavoro che ha redatto il PDTA effettuino dell'attività formativa e informativa differenziata per tipologia di utente: assistenza primaria, ospedaliera e territoriale. Infine, preme sottolineare pur se è vero che il PDTA necessita di continui aggiornamenti, sia in seguito ad eventuali modifiche degli assetti organizzativi regionali, sia in presenza di valori degli indicatori che si discostano dal valore di riferimento individuato, questa dinamica implica complessità organizzativa non indifferenti a livello regionale.

ALLEGATO 1

Figura 1. Flow chart Percorso macro - caso Carcinoma di Merkel:
Dal primo contatto alla diagnosi con stadiazione

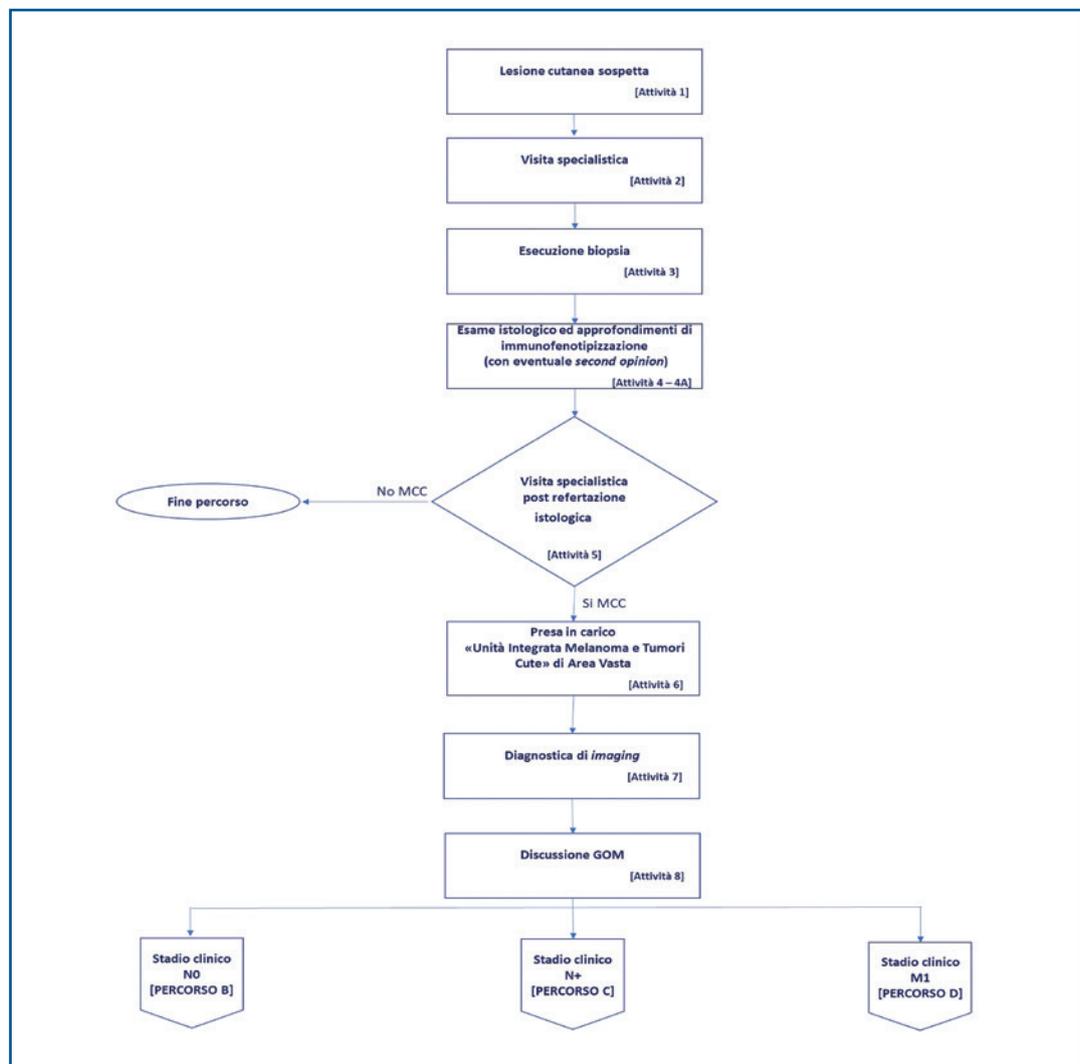
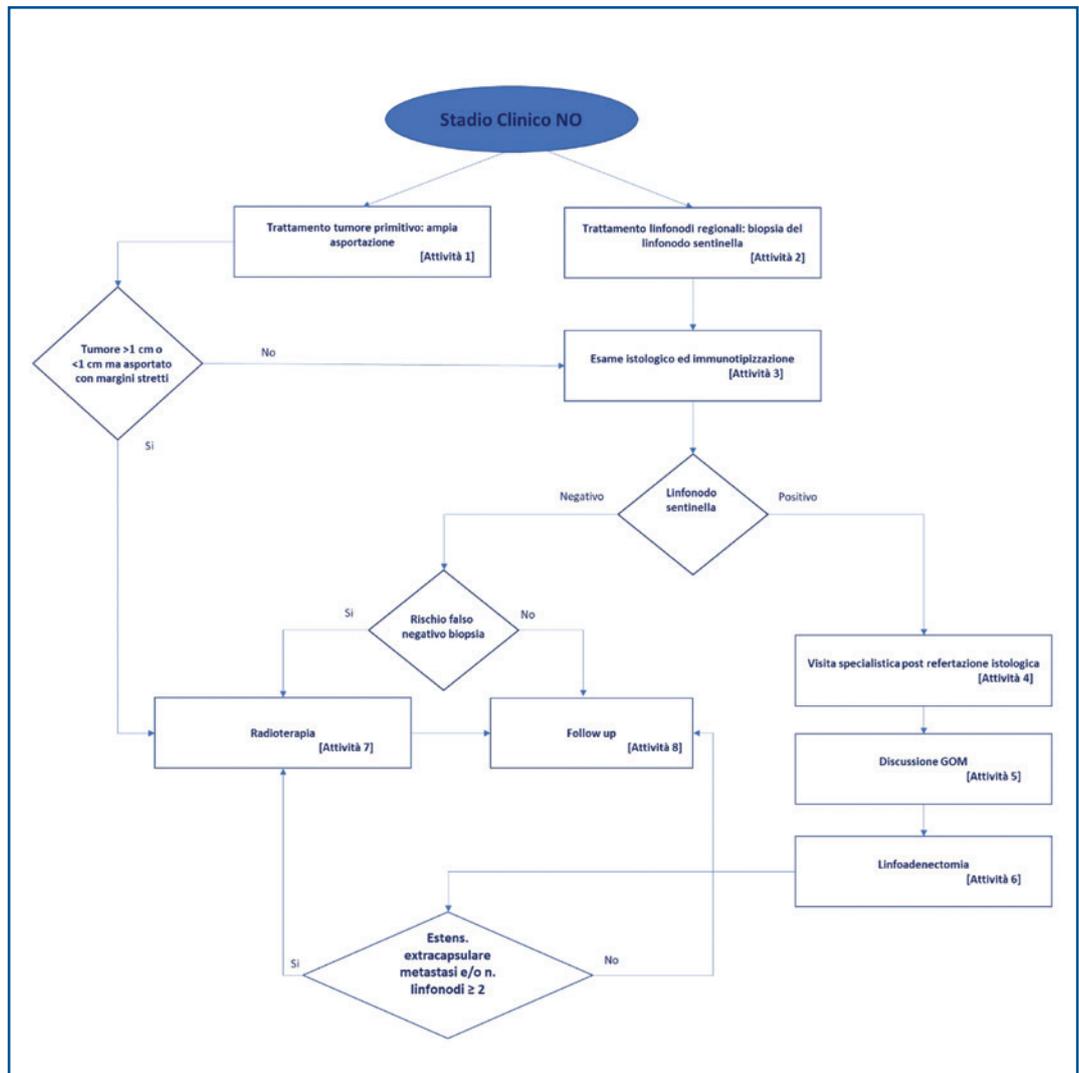


Figura 2. Flow chart sub-percorso - caso Carcinoma di Merkel: Pazienti con diagnosi N0



NOTE

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

NOTE

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

NOTE

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



Centro per la Ricerca Economica
Applicata in Sanità

Il Centro per la Ricerca Economica Applicata in Sanità (C.R.E.A. Sanità), già consorzio promosso nel 2013 dall'Università di Roma "Tor Vergata" e dalla Federazione Italiana Medici di Medicina Generale (F.I.M.M.G.), nasce con l'aspettativa di essere un punto di aggregazione di competenze multi-disciplinari e con l'obiettivo di sviluppare analisi, studi e progetti di formazione rivolti alle professioni sanitarie e sociali. Il team di ricerca di C.R.E.A. Sanità realizza ricerche nel campo dell'economia e del management sanitario, sviluppa banche dati, offre formazione e supporto a enti pubblici e privati, elabora valutazioni di HTA e di farmacoeconomia, oltre a servizi di consulenza e organizzativi.

C.R.E.A. Sanità - Centro per la Ricerca Economica Applicata in Sanità
www.creasanita.it
barbara.polistena@uniroma2.it



L'Osservatorio Malattie Rare OMAR è l'unica testata giornalistica, in Italia ed in Europa, esclusivamente focalizzata sulla tematica delle malattie rare e dei farmaci orfani e ad accesso interamente gratuito. Nato nel 2010, in sette anni ha costruito stretti rapporti di scambio di informazioni e di collaborazione con il mondo delle associazioni pazienti, con le istituzioni, con i medici e i ricercatori attivi nel settore e con le aziende farmaceutiche impegnate nel settore dei farmaci orfani. Il portale ha ottenuto la certificazione Hon Code per l'affidabilità dell'informazione medica.

Osservatorio Malattie Rare – O.Ma.R.
www.ossevatoriomalattierare.it
Contatti: direttore@ossevatoriomalattierare.it



WWW.OSSERVATORIOFARMACIORFANI.IT