



## **REGIONE BASILICATA**

DIPARTIMENTO SICUREZZA E SOLIDARIETA' SOCIALE

Programma a finanziamento ministeriale

“ Collaborazione interregionale per lo sviluppo e il mantenimento di competenze qualificate per le verifiche di accreditamento ”

anni 2001-2003

Titolo del project Work:

### **PROPOSTE PER LO SVILUPPO DI UNA RETE PER LA PRESA IN CARICO E GESTIONE DEL PAZIENTE AFFETTO DA MALATTIA RARA**

Rocchina Giacoja - Maria Zullo – Antonio Capellera – Michela Saracino – Nicola Caprara

#### **OBIETTIVO GENERALE DEL PROGETTO**

Il progetto è finalizzato a migliorare la qualità della vita dei pazienti affetti da malattia rara e dei loro familiari, mediante la facilitazione dell'accesso alle strutture di diagnosi e cura, il rilascio dell'attestato di esenzione in tempi rapidi, la razionalizzazione della spesa sanitaria evitando inutili duplicazioni di esami, mediante la definizione di proposte per lo sviluppo della rete per la presa in carico e gestione del paziente, mediante la individuazione e la messa a punto di collegamenti funzionali tra i servizi Socio Sanitari delle Aziende USL, i MMG, i PLS, gli specialisti delle U.O. ospedaliere interessate, le associazioni dei pazienti e dei loro familiari.

## PREMESSA

L'OMS definisce rara una malattia la cui prevalenza nella popolazione sia inferiore a 5 casi su 10.000 abitanti.

Si tratta di patologie estremamente disomogenee e di estrema difficoltà diagnostica che interessano pressoché tutte le specialità mediche ed in cui la bassa prevalenza nella popolazione si associa ad una difficoltà nel riconoscimento dei sintomi e quindi nell'avvio del percorso diagnostico.

Il problema sanitario è tuttavia notevole in quanto tali patologie sono spesso croniche ed invalidanti oppure costituiscono causa di mortalità precoce.

I dati in possesso non permettono di estrapolare informazioni esaustive sulla prevalenza di queste patologie in Italia ed anche in Basilicata ( disponiamo attualmente di informazioni solo sul numero dei casi diagnosticati nelle strutture che hanno risposto alla nostra richiesta ).

Tali patologie sono state identificate tuttavia, alla luce di quanto esposto, come un problema prioritario di sanità pubblica che ha spinto il Legislatore nazionale ad avviare programmi e strategie di interventi coordinati che andassero dalla diagnosi, il più precocemente possibile, all'approvvigionamento dei farmaci ritenuti utili per la terapia.

Il PSN 98 - 2000 ha quindi individuato, per la prima volta, tra i suoi obiettivi prioritari, la sorveglianza delle malattie rare ed in particolare ha proposto il rafforzamento delle iniziative volte a garantire:

- una diagnosi appropriata e tempestiva,
- l'istituzione di centri specializzati per il trattamento,
- incremento delle attività di prevenzione,
- sostegno alla ricerca scientifica e alle nuove terapie.

Di seguito il D.M. 18 maggio 2001 n. 279 del Ministero della Sanità " Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, diagnosi precoce, sorveglianza e monitoraggio degli interventi oltre che avviare un registro nazionale delle stesse patologie, chiedendo alle Regioni di individuare i Centri che in ambito regionale ed interregionale, qualora riconosciuti dal Ministero stesso,

si occupassero in maniera specifica del problema, anche mediante la messa a punto di protocolli condivisi, specifici per le varie patologie.

A livello di Conferenza Stato - Regioni è stata anche condivisa l'idea di istituire un gruppo nazionale di studio, tra Ministero, Regioni, Associazioni ecc. che ad oggi non è stato ancora formalizzato, perché definisca i criteri in base ai quali individuare ed aggiornare l'elenco dei Centri interregionali di riferimento.

## PROBLEMA ALLA BASE DEL PROGETTO CONTESTO REGIONALE

La Regione Basilicata ha una popolazione di circa 610.000 abitanti e sul suo territorio insistono cinque Aziende Sanitarie locali, una Azienda Ospedaliera ed un Centro di riferimento oncologico, il CROB di Rionero in Vulture.

Allo scopo di dare attuazione a quanto contenuto nel dispositivo di legge è stata avviata una rilevazione, in merito alla numerosità della casistica delle patologie, contenute nell'allegato del D.M. 279/01, già diagnosticate nelle strutture stesse ed inoltre sono state chieste informazioni relativamente a specifiche competenze, maturate dal personale in servizio, nonché in tema strumentazione a supporto della diagnostica e circa la presenza di U.O. di rianimazione e/o di alta specialità oltre che di strutture riabilitative.

Dai riscontri effettuati dalle Aziende emerge in campo regionale una casistica, già diagnosticata, nei seguenti settori:

reumatologia,  
neurologia,  
dermatologia,  
endocrinologia,  
errori congeniti del metabolismo.

Dai riscontri pervenuti dalle Aziende stesse ed a seguito anche di una segnalazione pervenuta dalla Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica, relativa alla segnalazione di un centro dove già erano stati diagnosticati e seguiti casi di specifica patologia sono stati individuati, con la D.G.R. n. 2601 del 11 dicembre 2001 i seguenti Centri Regionali di riferimento da inserire all'interno della Rete Nazionale per le Malattie rare:

- Azienda Ospedaliera San Carlo di Potenza,
- Ospedale Civile di Matera,
- Ospedale di Venosa per le patologie di interesse oculistico,
- Ospedale di Pescopagano per la SLA

Tali Centri in collegamento con gli altri punti nodali della rete nazionale potranno prendere in carica i pazienti affetti dalle specifiche patologie e potranno rilasciare la certificazione necessaria per ottenere l'attestato di esenzione per patologia, che è indispensabile non solo per il paziente stesso ma anche per i familiari laddove dovessero sottoporsi ad

indagini per individuare lo stato di portatore, essendo, la maggior parte delle patologie di cui parliamo, geneticamente trasmissibili.

Punti nodali all'interno della rete risultano essere:

- MMG ed PLS in quanto più vicini al paziente e alla famiglia e che rimangono di fatto i titolari della assistenza, come sottolineato nell'accordo siglato dallo stesso Ministero della Salute e le Federazioni Mediche,
- le associazioni di volontariato,
- la capillare informazione circa le strutture della rete, le sue potenzialità, la modalità di accesso, il rilascio della esenzione.

Dall'esame della situazione si evidenzia, a tutt'oggi, una mancanza, pressochè generalizzata, di protocolli tra MMG e PLS ed i medici ospedalieri dei centri individuati, relativamente all'accesso dei pazienti alle strutture e ai servizi dei vari livelli, oltre che la mancanza di informazioni capillari attraverso i vari mezzi di comunicazione anche circa le possibilità offerte dalla rete regionale, che proprio per i suoi collegamenti con la rete nazionale potrebbe offrire già a livello locale risposte che di solito si è portati a cercare fuori regione.

Contrariamente a quanto pensavamo di trovare non si registrano difficoltà in relazione al rilascio dell'attestato di esenzione da parte delle Aziende Sanitarie in quanto abbiamo verificato che l'attestato di esenzione è rilasciato in tempi immediati dopo presentazione della certificazione di malattia direttamente dal personale amministrativo addetto.

I tempi si allungano, invece, laddove lo specialista o il Centro non abbia individuato, oltre la diagnosi, anche il codice di patologia, previsto dal decreto.

In tal caso infatti il personale amministrativo rimanda al medico responsabile dell'assistenza sanitaria aziendale per la codifica e solo successivamente viene rilasciato l'attestato.

## OBIETTIVO GENERALE DEL PROGRAMMA

Obiettivo generale del programma è la presa in carico globale del paziente, nel rispetto dei diritti della persona, mediante la definizione di percorsi concordati, con una modalità partecipativa, con tutti gli interessati, per anticipare, il più possibile, la diagnosi, migliorare la gestione del paziente, razionalizzare l'uso delle risorse finanziarie, evitando, ad esempio, inutili duplicazioni di procedure diagnostiche. In questo contesto vengono definiti i successivi obiettivi specifici:

## OBIETTIVI SPECIFICI DELLA REGIONE BASILICATA

- Incrementare le informazioni e la conoscenza tra la popolazione circa le strutture individuate per la diagnosi e cura in territorio regionale
- Messa a punto di protocolli tra i medici del territorio e i medici delle U.O per la selezione e l'invio dei pazienti ai vari livelli della rete regionale e/o nazionale
- Definizione delle modalità di ritorno delle informazioni al medico curante che ha operato la segnalazione e che rimane titolare dell'assistenza del paziente
- Messa a punto di una modulistica ai fini dell'ottenimento dell'attestato di esenzione e per la richiesta di farmaci non usuali
- Flusso informativo nei confronti della regione e dell'ISS, come disciplinato dalla norma
- Messa a punto di una rete di contatti con le associazioni di pazienti presenti in regione



## REGIONE BASILICATA

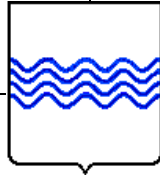
Dipartimento Sicurezza e Solidarietà Sociale

Proposte per lo sviluppo di una rete per la presa in carico e gestione del paziente affetto da malattia rara

DESCRIZIONE DEL PROCESSO DI ATTUAZIONE DEL D.M. 279/ 2 001

ATTIVITA'	ATTORI	STRUMENTI	DESTINATARI
Esame della nuova normativa finalizzata alla messa a punto della Delibera di Giunta di individuazione delle strutture aziendali da inserire nella rete per la diagnosi e cura delle M.R.	Dipartimento Sicurezza Sociale	Materiale cartaceo	Giunta Regionale per l'adozione del provvedimento
Ricognizione delle strutture regionali finalizzata ad accertare la sussistenza dei requisiti per essere individuate quali centri per il trattamento delle M.R. e deputate al rilascio della certificazione necessaria per l'attestato di esenzione	Ufficio Pianificazione Sanitaria	Lettera Scheda di rilevazione	Direzioni sanitarie Aziendali
Disciplina del periodo transitorio ( ai fini del rilascio dell'attestato di esenzione per M.R.)	Ufficio prestazioni Sanitarie	Circolare	Direzioni Sanitarie Aziendali
Acquisizione dati su casi diagnosticati e su dotazioni di personale e strumentale per le varie strutture	Direzioni Sanitarie Associazioni di pazienti	schede	Dipartimento Sicurezza sociale

Valutazione dei dati pervenuti	Ufficio Pianificazione Sanitaria	schede	Direzione Generale
Predisposizione della delibera per la individuazione delle strutture da inserire nella rete per le M.R.	Ufficio Pianificazione Sanitaria	Schema di delibera	Giunta Regionale
Adozione delibera	Giunta Regionale	delibera	Ufficio Pianificazione
Notifica delibera	Ufficio Pianificazione	lettera	Aziende sanitarie regionali Ministero associazioni di malati



### REGIONE BASILICATA

Dipartimento Sicurezza e Solidarietà Sociale

#### PROPOSTE PER LO SVILUPPO DI UNA RETE PER LA PRESA IN CARICO E LA GESTIONE DEL PAZIENTE AFFETTO DA MALATTIA RARA

INDIVIDUAZIONE DEI PROBLEMI, DELLE CAUSE E DELLE POSSIBILI SOLUZIONI PER FACILITARE LA APPLICAZIONE DEL D.M. 279/01 IN BASILICATA

PROBLEMA ATTUALE	ENTITÀ	CAUSE	PIANO DELLE AZIONI SPECIFICHE
Mancanza di informazioni, nella popolazione, circa l'esistenza di strutture inserite nella rete per le M.R. nella popolazione		Mancata divulgazione da parte della Regione e delle Aziende Sanitarie ai cittadini residenti	Campagna informativa a mezzo giornali aziendali, portale della Regione Basilicata, avvisi affissi negli studi medici
Scarsa diffusione delle informazioni circa l'attività dei centri stessi, tra i MMG, PLS e specialisti	La maggior parte dei potenziali casi vengono inviati a strutture fuori regione	Mancanza di riunioni informative con i rappresentanti dei professionisti .	Riunioni informative, in sede regionale ed aziendale con i rappresentanti delle associazioni mediche con incarico di diffusione agli associati Messa a punto di una specifica circolare regionale
Mancanza di protocolli sottoscritti tra i professionisti impegnati circa le modalità di presa in carico del paziente		Scarsa conoscenza delle professionalità esistenti nelle strutture e delle potenzialità delle stesse	Giornate di studio rivolte ai MMG, PLS e specialisti ambulatoriali per una capillare diffusione del progetto
Scarsi collegamenti tra i centri e le associazioni di pazienti	Sono attive in Regione associazioni di pazienti con Fibrosi cistica, morbo	Mancanza di pubblicizzazione delle strutture e delle loro	Informazione rivolta a tutta la popolazione sulle strutture ed anche sulla

	celiaco, Sclerosi multipla	potenzialità	esistenza delle associazioni
Certificati incompleti ai fini del rilascio immediato dell'attestato di esenzione		I Centri e i professionisti nel rilasciare certificato non indicano anche il numero di codice corrispondente, come da decreto	Formulazione di un percorso concordato con i professionisti, le associazioni di pazienti ed il personale ASL, addetto al settore specifico, allo scopo di far conoscere le esigenze di tutti i protagonisti del processo

### AZIONI PER IL RAGGIUNGIMENTO DEI RISULTATI

- Definire la sequenza logica delle attività
- Descrivere i processi
- Definire indicatori misurabili
- Messa a punto di specifica modulistica

### RISULTATI ATTESI

- Incremento della diffusione delle informazioni tra gli operatori e tra i cittadini
- Incremento del numero dei casi diagnosticati nelle strutture regionali
- Riduzione del tempo necessario al rilascio del certificato di esenzione
- Incremento del gradimento delle strutture sanitarie regionali

### INDICATORI

- DI PROCESSO: Numero di protocolli definiti e concordati / totale protocolli con le categorie interessate  
Numero di opuscoli informativi elaborati  
Numero modulistica specifica elaborata/ totale modulistica necessaria
- DI RISULTATO: Numero di pazienti con diagnosi in regione/ pazienti totali con malattia Rara

Numero pazienti con certificazione formalmente corretta/ totale  
pazienti  
Numero casi inviati da altra struttura / totale casi diagnosticati nelle  
strutture della rete regionale

## METODOLOGIA

Gruppi di lavoro misti con il coinvolgimento dei MMG, PLS, Associazioni di familiari per definire, in maniera partecipativa, le modalità operative.

## NORMATIVA DI RIFERIMENTO

P.S.N. 98/2000 - CAP V - sorveglianza delle malattie rare

D.LGs. 124/98, art. 5 laddove prevede la individuazione da parte del Ministero della Sanità delle malattie croniche e d invalidanti e delle malattie rare che danno diritto alla esenzione.

Decreto 18 maggio 2001 n. 279 " Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie "

Accordo tra Ministero della Salute, Coordinamento delle Regioni, Federazione dei MMG e la Federazione e dei PLS.

Bozza PSN 2002/2004 - "le malattie rare rientrano tra gli obiettivi generali, relativi alla promozione della salute "

Accordo Stato - Regioni dell'11 luglio 2002 su criteri di individuazione e di aggiornamento dei Centri interregionali di riferimento delle malattie rare.

## **Allegato A**

### **PIANO DI COMUNICAZIONE**

La Regione Basilicata intende dare adeguata informazione ai cittadini, in merito all'attuazione della rete di assistenza ai pazienti con malattia rara.

La diffusione delle informazioni sarà capillare sia all'interno delle AA.UU.SS.LL. sia rivolta agli operatori sanitari anche non addetti allo specifico settore, su scala più ampia, a livello regionale, rivolta a tutta la popolazione.

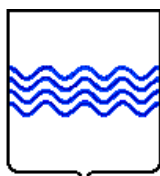
Sarà possibile apprendere le modalità del servizio , le modalità con cui verrà erogato, in particolare saranno resi noti i criteri di accesso alla rete.

Al raggiungimento di questo obiettivo si perverrà attraverso un programma divulgativo .

Le Aziende Sanitarie pubblicheranno tutte le tappe salienti dell'intero programma sul proprio giornale aziendale, mentre manifesti ed altro materiale informativo saranno affissi nei punti strategici delle aziende Sanitarie come poliambulatori, centri di prenotazione, reparti ospedalieri.

Lo stesso tipo di pubblicità sarà offerta presso gli studi medici di medicina generale, nei consultori familiari e presso e presso le sedi distrettuali.

Possono essere previste delle giornate di studio rivolte ai medici di base e ai pediatri per aumentare la capillare diffusione del progetto.



**REGIONE BASILICATA**

**Allegato 1**

**CERTIFICAZIONE DI DIAGNOSI DI MALATTIA RARA AI FINI DEL RICONOSCIMENTO  
DEL DIRITTO ALLA ESENZIONE**

( rilasciata da un presidio della Rete di cui all'articolo 2, comma 2 e articolo 5, commi 1, 2,  
3, 4 del D.M. 279 del 18 maggio 2001

.....  
( intestazione dell'Ente )

**SI CERTIFICA CHE**

Cognome..... Nome.....

Data e luogo di nascita.....

Indirizzo.....

N. tessera sanitaria.....

**E' AFFETTO DALLA SEGUENTE PATOLOGIA**  
( descrivere come riportato nell'elenco di al D.M. 279 / 01)

.....

**CONTRADDISTINTA DAL SEGUENTE CODICE DI ESENZIONE**  
(riportare il codice come da allegato 1 del D.M. 279 /01

.....  
luogo.....

data.....

timbro e firma del medico  
.....



**REGIONE BASILICATA**

**Allegato 2**

**SCHEDA PER LA PRESCRIZIONE DEI FARMACI PER LE MALATTIE RARE**

Numero tessera sanitaria dell'assistito.....

Età .....

sexso **M**  **F**

USL di appartenenza .....

provincia.....

Regione.....

Medico curante.....

Diagnosi e relativo codice di esenzione.....

Formulata dal medico specialista.....

Centro.....

Programma terapeutico prescritto e durata del trattamento:

Farmaco	Forma farmaceutica	posologia

Precisare se

Prima prescrizione

Prosecuzione cure

Durata prevista per il trattamento

Data.....

Timbro e firma del medico

Timbro del Centro

