

# **L' APPROCCIO AI BISOGNI ASSISTENZIALI DELLE PERSONE CON MALATTIA RARA**

CONVEGNO CARD TRIVENETO  
LE CURE DOMICILIARI RESIDENZIALI  
AD ALTA COMPLESSITA'

Venezia 12 OTTOBRE 2018

Dott.ssa Michela Calmasini  
Centro Territoriale delle Malattie Rare  
AULSS 3 Serenissima

# Malattie Rare

- Prevalenza nella popolazione generale < 5 casi ogni 10000 abitanti.
- Il DM 279 del 18 maggio 2001 istituisce la **Rete clinico-epidemiologica**: costituita da **Presidi Accreditati**, ovvero **Centri a cui riferire le persone con sospetto di malattia rara per confermare la diagnosi definire il piano di trattamento**
- DM 12/01/2017 Revisione dell'elenco delle malattie rare integrato con il codice ORPHA

# Malattie Rare

- L'individuazione dei presidi accreditati (centri di expertise o centri di competenza) costituenti la rete regionale per l'assistenza alle persone con malattia rara è demandata alle regioni o alle province autonome, attraverso delibere di giunta.
- Regione Veneto: dgr n. 763 del 14/05/2014 e successiva dgr 1522 del 25/09/2017 (attuazione DPCM 12 genn 2017)

# I Centri di Expertise

- ❖ **unità operative diverse, con competenze diversificate**
- ❖ **definiscono un unico piano assistenziale della persona** in collegamento tra loro e con la rete territoriale dei servizi
- ❖ **definiscono il percorso socio-sanitario globale della persona**, favorendo la permanenza nel luogo di residenza, mantenendo i legami fra tutti gli attori coinvolti e le reti ospedaliere e territoriali, in particolare dell'assistenza primaria e riabilitativa, mantenendo la storia clinica e l'evoluzione sanitaria del malato **anche nel delicato passaggio tra età pediatrica ed età adulta.**

# LEA E DIRITTI ESIGIBILI

Le persone con malattia rara hanno diritto a tutte le prestazioni appropriate per la diagnosi, il trattamento e il monitoraggio della malattia accertata, incluse nei livelli essenziali di assistenza, senza il pagamento del ticket

.

# LEA E DIRITTI ESIGIBILI

Tre livelli di erogazione dei benefici previsti

1. Lea

2. Integrazioni regionali per entità nosologiche basate sui protocolli

3. Integrazioni specifiche per esigenze individuali (fruibili all'interno della rete assistenziale e attraverso il sistema informativo) su autorizzazione aziendale (nota 11/06/2008).

La Regione del Veneto individua un percorso finalizzato alla predisposizione di protocolli terapeutici comprensivi dei **trattamenti ad integrazione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA)** ritenuti **essenziali ed indispensabili** per il trattamento specifico di ciascuna patologia.

Nello specifico, il Gruppo Tecnico di Coordinamento di Area Vasta istituito con la DGR n. 2706/2004, stabiliva di procedere identificando, per gruppi di patologia, dei **Tavoli Tecnici di lavoro** con la partecipazione dei clinici Responsabili (o loro delegati) dei **Centri di Riferimento della Rete interregionale di Area Vasta**, e dei Responsabili dei **Servizi Farmaceutici delle rispettive amministrazioni**.



Tale percorso rientra negli obiettivi delineati con D.G.R. n. 2706 del 10.09.2004 di approvazione dell'Accordo tra Regione del Veneto, Regione Autonoma Friuli Venezia Giulia, Provincia Autonoma di Bolzano e Provincia Autonoma di Trento per la **realizzazione di un'Area Vasta in tema di Malattie Rare**, sulla base del quale, ferma restando l'autonomia decisionale di ciascuna Regione e Provincia, si è delineata una **politica unitaria** per il raggiungimento di specifici obiettivi, tra i quali la predisposizione di **protocolli assistenziali condivisi** a supporto dell'assistenza e dei **percorsi diagnostico-terapeutici** di questa categoria di malati.

# Rete assistenziale delle malattie rare

L'assistenza delle persone con malattia rara avviene all'interno di un **sistema complesso** il cui riferimento è costituito dalla **rete dei centri accreditati o centri di expertise**, strutturati come unità funzionali composte da più unità operative che collaborano tra loro: eseguono la diagnosi e **definiscono il piano assistenziale della persona** unico e dinamico nel tempo, adattandosi al percorso della malattia e di conseguenza al percorso di vita.

# Rete assistenziale delle malattie rare

- Rete ospedaliera periferica
- Rete di assistenza territoriale Cure Primarie
- Farmacia ospedaliera e territoriale
- Rete cure palliative
- Tutela disabilità e handicap
- Comuni

# Rete assistenziale delle malattie rare

- Accordo Stato Regioni del 22/01/2015: teleconsulto e teleassistenza.
- “Piattaforme” nel sistema informativo regionale per la condivisione della presa in carico tra UO

# Condivisione di significati: Il PAI – Piano Assistenziale Individuale

CHI LO FA?	Il Centro di Riferimento accreditato anche fuori dalla Regione di residenza del paziente. Il PAI non va validato da strutture regionali
DI CHI E' LA RESPONSABILITA' DELL'IMPLEMENTAZIONE?	Nell'organizzazione regionale ci devono essere dei punti di riferimento aziendali responsabili dell'implementazione del PAI. Si deve attivare un UVM (D) per tutti le persone con Malattia Rara.
DI CHI E' LA REGIA?	Il centro di Riferimento che ha redatto il PAI deve essere in relazione con il territorio di vita, deve fare l'attività di regia anche a distanza (es. accordo sulle teleconsulenza nella rete delle MR che devono essere tariffate)
COSA DEVE CONTENERE?	Tutte le indicazioni terapeutiche , assistenziali e sociali per la migliore vita del paziente

# Rete assistenziale malattie rare

La coesistenza di ambiti di elevata tecnologia e specializzazione associati a percorsi di cura per la presa in carico della persona con malattia rara richiede un modello organizzativo estremamente avanzato, che supera il concetto di rete come insieme di prestazioni erogate.

# Rete assistenziale delle malattie rare

- Non risultano applicabili ( o solo in parte) i modelli assistenziali per le malattie croniche
- Complessa normativa specifica di riferimento,
- Organizzazione della rete assistenziale attraverso presidi accreditati
- Predisposizione dei Pai da parte dei centri stessi, necessità di limitare il più possibile lo spostamento delle persone
- Necessità di garantire i "diritti esigibili" e di offrire al malato raro un supporto ed un orientamento per muoversi nella rete dei servizi

Tutto questo, insieme alla necessità della trasparenza, ha determinato l'individuazione e lo sviluppo di competenze e azioni specifiche che hanno portato alla costituzione di un **CENTRO TERRITORIALE PER LE MALATTIE RARE**, unica esperienza organizzativa sul territorio regionale e, con ASL di Brescia, nazionale.

**Attività innovativa e risposta organizzativa territoriale alla governance delle malattie rare**



# AZIENDA ULSS 3 serenissima

## CENTRO TERRITORIALE MALATTIE RARE

- Nasce all'interno delle Cure Primarie, in cui l'assistenza primaria e la medicina specialistica vengono chiamate a rispondere ai bisogni dei malati, come evoluzione di una attività svolta nell'ambito della pediatria e della medicina di comunità.
- Il Centro Regionale Malattie Rare costituisce il riferimento operativo.

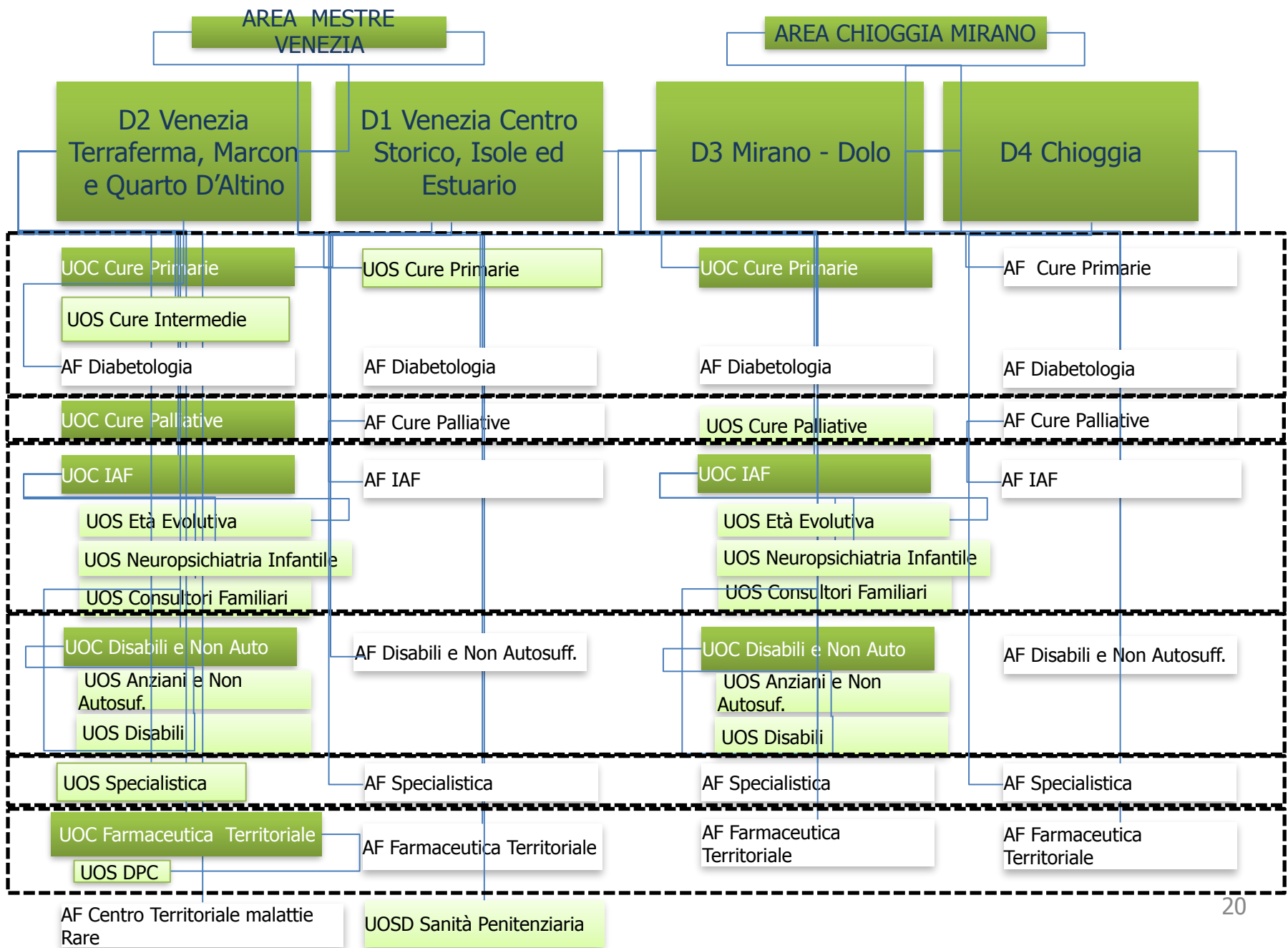
# Obiettivi

- ❖ **Attuare i piani assistenziali individuali** predisposti dai centri accreditati
- ❖ **Facilitare la presa in carico complessiva** della persona con malattia rara e dei suoi famigliari, in linea con il piano nazionale per le malattie rare.
- ❖ **Avvicinare** i centri di riferimento per le specifiche patologie rare al territorio di residenza e ai luoghi di vita dei pazienti
- ❖ Approccio multidimensionale e presa in carico di rete, rivolta ad **integrare la dimensione specialistica dei centri accreditati (centrata sulla malattia) con la dimensione specialistica territoriale (centrata sui bisogni) e con la gestione dei servizi del territorio.**

AZIENDA ULSS 3 Serenissima  
CENTRO TERRITORIALE MALATTIE RARE

E' inserito nell'ambito del **Distretto** sociosanitario, nell'area delle **Cure Primarie** con una specifica **Articolazione Funzionale**, individuata dall'Atto Aziendale, e fa parte di una **Aggregazione Funzionale Territoriale** trasversale con caratteristiche di area: multidisciplinare e multiprofessionale.

**COORDINAMENTI**



<b>TUTTI I PAZ COMPETENZA ASL 3 - VIVENTI - PRESENTI IL 4/10/2018</b>				
<b>SESSO</b>	<b>Frequency</b>	<b>Percent</b>	<b>Cumulative Frequency</b>	<b>Cumulative Percent</b>
F	2089	51,76	2089	51,76
M	1947	48,24	<b>4036</b>	100
<b>NOMEEXASLCOMP</b>	<b>Frequency</b>	<b>Percent</b>	<b>Cumulative Frequency</b>	<b>Cumulative Percent</b>
Ex ULSS n.12 Veneziana	<b>1644</b>	40,73	1644	40,73
Ex ULSS n.13 Mirano	<b>1965</b>	48,69	3609	89,42
Ex ULSS n.14 Chioggia	<b>427</b>	10,58	4036	100

<b>ETA_OGGI_</b>	<b>Frequency</b>	<b>Percent</b>	<b>Cumulative Frequency</b>	<b>Cumulative Percent</b>
00-04a	119	2,95	119	2,95
05-09a	214	5,3	333	8,25
10-14a	233	5,77	566	14,02
15-19a	219	5,43	785	19,45
20-24a	252	6,24	1037	25,69
25-29a	212	5,25	1249	30,95
30-34a	215	5,33	1464	36,27
35-39a	226	5,6	1690	41,87
40-44a	257	6,37	1947	48,24
45-49a	332	8,23	2279	56,47
50-54a	351	8,7	2630	65,16
55-59a	323	8	2953	73,17
60-64a	255	6,32	3208	79,48
65-69a	268	6,64	3476	86,12
70-74a	253	6,27	3729	92,39
75-79a	170	4,21	3899	96,61
80-84a	88	2,18	3987	98,79
85-89a	41	1,02	4028	99,8
90-94a	7	0,17	4035	99,98
95+a	1	0,02	4036	100

<b>NEWGR</b>	<b>Frequency</b>	<b>Percent</b>	<b>Cumulative Frequency</b>	<b>Cumulative Percent</b>
01. M INFETT PARASS	28	0,69	28	0,69
02. TUMORI	150	3,72	178	4,41
03. M GH ENDOCRINE	149	3,69	327	8,1
04. M METAB	319	7,9	646	16,01
05. M SISTEMA IMMUNITARIO	122	3,02	768	19,03
06. M SANGUE E ORGANI EMATOPOIETICI	408	10,11	1176	29,14
07. M SIST NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	683	16,92	1859	46,06
08. M APPARATO VISIVO	691	17,12	2550	63,18
09. M SISTEMA CIRCOLATORIO	188	4,66	2738	67,84
10. M APPARATO RESPIRATORIO	66	1,64	2804	69,47
11. M APPARATO DIGERENTE	91	2,25	2895	71,73
12. M APPARATO GENITO - URINARIO	64	1,59	2959	73,32
13. M CUTE E TESSUTO SOTTOCUTANEO	157	3,89	3116	77,21
14. M SISTEMA OSTEOMUS E TESSUTO CONN	338	8,37	3454	85,58
15. MALF CONG, CROM E SIND GEN	581	14,4	4035	99,98
16. ALCUNE COND MORB ORIG PERINATALE	1	0,02	4036	100

# Organizzazione: responsabilità

Il referente del centro è un **Medico Specialista Ambulatoriale**, che si avvale della collaborazione di un **Assistente amministrativo** e di un **Infermiere** per 9 ore settimanali.

Assistente sociale ? Psicologo?



# Organizzazione: accesso

- L'accesso dei pazienti è concordato attraverso contatto telefonico ed è attivo un numero di cellulare riservato ai pazienti ed agli operatori.

## **SEDE**

Distretto sociosanitario n° 2 -UOC Cure Primarie,  
sede di via Cappuccina 129, 2° piano

## **CONTATTI**

Telefono 041 2608048 - 3371126190 martedì e  
giovedì dalle ore 10 alle ore 12

Email: [malattierare@ulss12.ve.it](mailto:malattierare@ulss12.ve.it)

# CTMR Attività

## Punto Di Accoglienza Per Malati Rari

- **orientare e indirizzare** i MR nella rete assistenziale sanitaria e sociosanitaria locale
- **informare** sul percorso di certificazione della malattia, di esenzione ticket, sugli eventuali benefici economici e sulla fornitura dei farmaci
- **inserimento certificazioni e piani di trattamento da fuori area vasta**  
(medici distretto con pw per accesso registro)
- **valutazione PTP per autorizzazione** farmaci presidi e ausili  
(farmacista ospedaliero per erogazioni farmaci direttamente o dopo autorizzazione)  
valutazione per autorizzatore aziendale **trattamenti "extralea"** (farmacista territoriale)
- **supporto uffici front office**

# CTMR attività

## **Unità Valutative Specifiche Per Il MR :**

presa in carico individuale: **facilitazione ed accesso alle cure nei luoghi di vita dei pazienti**

**UVMD** : presa in carico casi complessi per cd integrate e/o inserimento in strutture di accoglienza

**UVMD** gestione "transizione" tra età pediatrica ed età adulta - tra un setting assistenziale ed un altro

**Coinvolgimento centri di riferimento sia con partecipazione diretta che con consulenza a distanza**

**Rapporti Con Associazioni E Pazienti Esperti** favorendone la partecipazione attiva e l'empowerment organizzativo

**Organizzazione Eventi Formativi MR**

**PERSONE 232**  
RICHIESTE TOTALI: 634

RICHIESTE  
TELEFONICHE: 548  
MAIL: 21  
DIRETTI: 65

DA PARTE DI MALATI  
RARI : 466  
DA FAMILIARI O  
ALTRI SERVIZI: 168

## **TIPOLOGIE DI RICHIESTE:**

INFO SU PATOLOGIE, CENTRI ACCREDITATI, ESENZIONI, PERCORSO MR, PTP,  
FARMACI E INSERIMENTO A REGISTRO CERTIFICATI EXTRA AREA VASTA: 579

INFO SU PROTESI E AUSILI, COMUNICATORI, CONTRIBUTI, SERVIZI SOCIALI E DI  
SUPPORTO A DOMICILIO: 55

# Attività 2015 - 2017

## **Distretto 2 (ex ulss 12 veneziana 1400 malati rari)**

- 160 pazienti
- Percorso Integrato di Cura (PDTA organizzativo) MR in età evolutiva

## **Giornata mondiale malattie rare:**

Convegno: La persona con malattia rara: territorializzazione delle cure e modelli organizzativi

## **Eventi EBW 2018 - BBMRI :**

- "Play Decide: I farmaci orfani"
- Convegno: Le BIOBANCHE tra Operatore e Cittadino: "Porte Aperte" Alla BANCA DEGLI OCCHI di Mestre

# Attività 2017 - 2018

## **Estensione a tutto il territorio aziendale**

(4000 malati rari) :Progetto di struttura

- Giornata malattie rare 2018

### **Eventi EBW 2018**

- Convegno "Malattie Rare tra novità ed Innovazione"
- 2 Eventi "Un giorno da ricercatore" ,per studenti 4° 5° liceo presso la Biobanca di Neuroriabilitazione IRCCS S.Camillo di Venezia con la collaborazione del Centro Regionale per Biomarcatori In Oncologia dell'AULSS 3

# Attività 2017 - 2018

**Applicazione DGR 1522**, condivisa con coordinamento regionale MR:

- Controllo anagrafe sanitaria e comunale e incrocio con elenco messo a disposizione nel registro regionale MR (pulizia liste)
- Creazione di data base ad hoc per ogni distretto
- Predisposizione di lettera informativa per i malati rari (13 tipologie) e per i Mmg e Pls dei 4 distretti
- Invio lettera riservata ad ogni malato raro e al medico curante (predisposizione di "pacchetti" per i Mmg e pls inviati con mail aziendale) da parte di ogni distretto
- Distretto 2 : 346 lettere inviate

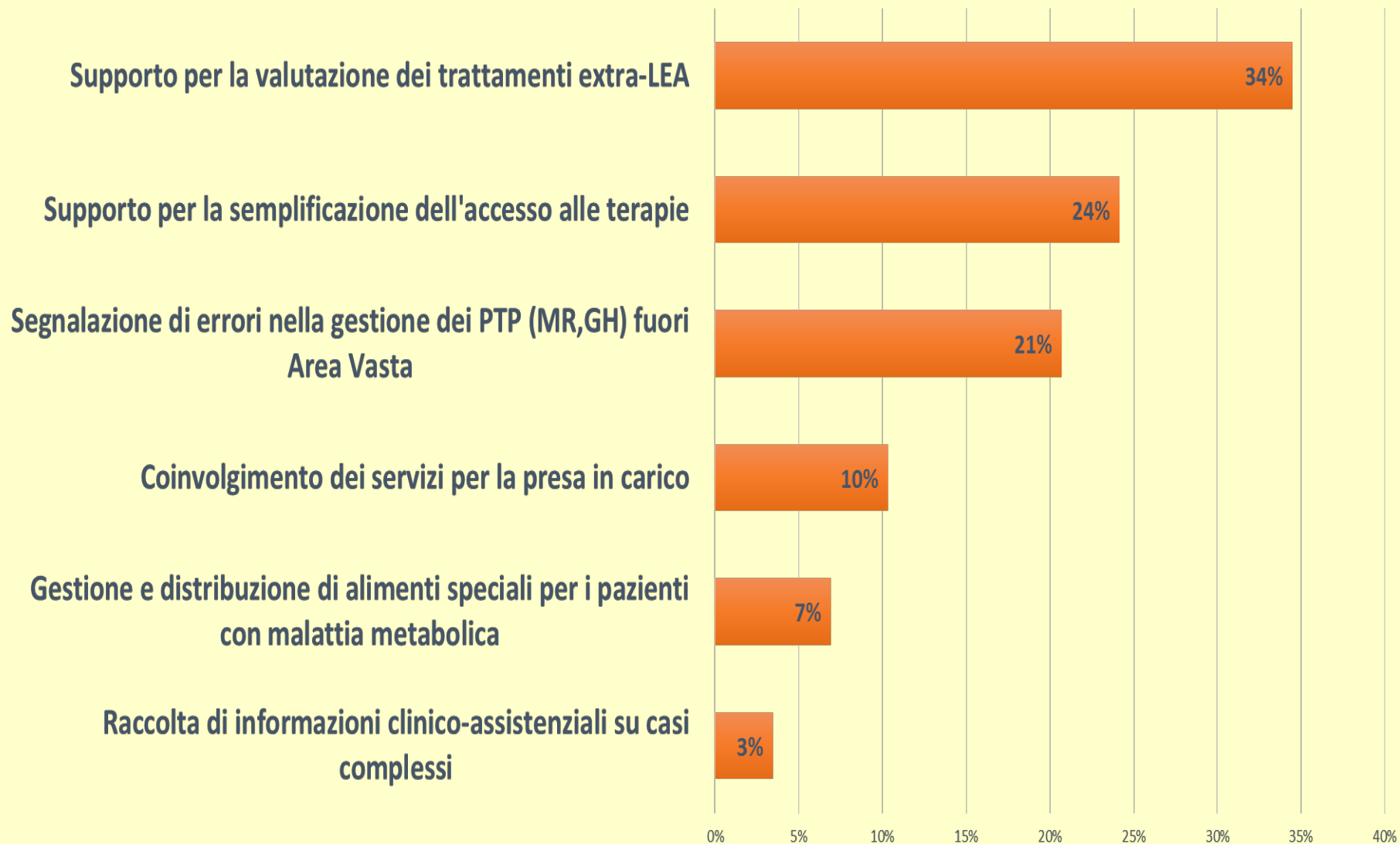
# Attività 2017 - 2018

## **Passaggio da malattia cronica invalidante a malattia rara**

- Collaborazione con specialisti ospedalieri e ambulatoriali (SAI) per invio ai Centri accreditati.
- Unità valutative individuali con percorsi personalizzati per situazioni specifiche segnalate dagli specialisti e/o dagli stessi interessati



# Perché il Centro Informazioni contatta i distretti?



# Modalità operative assistenziali

- Tenere conto degli indirizzi regionali in ambito assistenziale (applicabili nella regione di residenza dei pazienti?)
- Organizzare l'accesso alle piattaforme anche da parte delle aulss di residenza
- Prevedere l'utilizzo delle prestazioni appropriate anche nei luoghi di residenza Es: DH, Attività ambulatoriale complessa (Specialistica ambulatoriale.. CD Integrate.. Percorsi Riabilitativi..)

# Criticità

- Necessità di superare autoreferenzialità (capacità di “costruire” percorsi nuovi e condivisi)
- Pensare alla “Transizione” come un percorso dinamico.
- Considerare la persona con malattia rara come un “esperto” della patologia e non solo come destinatario delle cure

# Conclusioni

- La sfida di innovazione consiste non solo nel facilitare il collegamento dei centri di riferimento tra loro, permettendo di dialogare attraverso le cosiddette “piattaforme per le malattie rare” (o alimentando il sistema informativo dei registri regionali / di area vasta) per scambiarsi le migliori conoscenze e competenze, ma anche per collegarsi alla rete territoriale dei servizi, cioè al luogo di vita del paziente, spesso lontano dal centro accreditato.

# Conclusioni

- L'accordo sulla Teleconsulenza è lo strumento per realizzare concretamente il passaggio delle informazioni piuttosto che il trasferimento fisico del paziente (non ancora tariffata ?).

**Grazie per l'attenzione**