



Agenzia  
Regionale  
per la Salute  
ed il Sociale  
Puglia



## ExpoRare 2019

### LA CARTA DI BARI PER LE MALATTIE RARE

#### PREMESSA

Le malattie rare sono un punto di forza e non di debolezza per la comunità delle persone, per le organizzazioni sanitarie, per i protagonisti della politica.

La consapevolezza della opportunità di azioni di sanità pubblica in tema di Malattie Rare (MR) si è sviluppata negli ultimi anni grazie ai dati provenienti in maniera omogenea da tutti i territori italiani attraverso i registri regionali MR. Una opportunità determinata dal sistema sanitario universalistico quale è il Sistema Sanitario pubblico italiano. A fronte di circa 8.000 diverse entità nosologiche, dalle rilevazioni del 5° rapporto "MonitoRare" realizzato nel luglio 2019 da UNIAMO, Federazione Italiana che collega circa 110 Associazioni d'utenza per le MR, le persone che ne sono affette in Italia ammonterebbero a 309.000 circa. Il Sistema Informativo MR della Regione Puglia (SIMARRP) ne conta circa 20.000.

Le MR possono presentarsi fin dalla nascita o, come accade in oltre il 50% dei casi, manifestarsi in età adulta. Esse sono causa dei 2/3 della mortalità infantile e di metà di quella al di sotto dei 18 anni, e in termini di anni di vita perduti sono al terzo posto (4,6%) dopo l'infarto del miocardio (8,6%) e gli incidenti stradali (5,7%), e prima delle malattie infettive (1,2%).

Nonostante questi dati impressionanti di mortalità, è nel lungo decorso delle MR e nella spesso gravissima disabilità correlata e lunga fase di dipendenza assoluta e terminalità che esse determinano, che si esprime il massimo del danno da esse generato. Programmi di riabilitazione intensiva ed estensiva sono necessari in oltre il 40% dei malati. Tale percentuale può arrivare anche nell'80% dei casi di Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA). Circa il 10% degli affetti da MR presentano una lunga fase terminale che richiede specifiche cure palliative. Le MR richiedono anche interventi ad alto impatto tecnologico con modelli organizzativi avanzati che spesso inducono le famiglie a lunghi e ripetuti viaggi verso Centri di competenza molto lontani. Esse causano tra l'altro l'8% dei trapianti di fegato e il 18% di quelli multiorgano, quasi l'80% degli interventi di cardiocirurgia pediatrica e il 40% di quelli neurochirurgici e maxillofacciali integrati.

Ne deriva che le reti MR sono Reti interregionali, internazionali e multidimensionali e i professionisti che intercettano la persona che ne è affetta nel suo percorso diagnostico terapeutico assistenziale sono indotti alla condivisione di nuove conoscenze e all'innovazione.

I temi oggi in discussione sono: diagnosi precoce, nuovi livelli essenziali di assistenza, innovazione di modelli organizzativi che favoriscano la comunicazione tra gli attori coinvolti nella cura, l'empowerment, l'accessibilità ai trials clinici internazionali e ai nuovi farmaci.

Diagnosi ancora tardive, bisogni socio sanitari, diritti alla cura e diritti al lavoro (legge 68/99) e applicazione della legge 112/16 del "Durante e Dopo di noi", isolamento, discriminazione, povertà, monitoraggio delle azioni intraprese sono i temi a cui la politica è chiamata a rispondere.

In gioco la riqualificazione del sistema sperimentato in un ambito di riconosciuta alta complessità. Una riqualificazione a garanzia dell'equità ed incentrata, pur in tempi di ristrettezze economiche, su motivazioni di ordine etico, a sostegno della persona affetta e della sua famiglia.

Malattie rare è un ambito in cui è cogente la competenza, strumento essenziale per l'accoglienza e la cura alla persona con malattia rara. Negli anni è maturata l'opportunità di attenzione alla famiglia e ai suoi componenti. La famiglia e il domicilio divengono baricentro di tutta l'attività assistenziale e terapeutica.

Umanità e integrazione di sistemi complessi interregionali, e talora intercontinentali, sono stati il fondamento della discussione che il Coordinamento Regionale Malattie Rare di AReSS Puglia ha promosso in occasione del Forum Mediterraneo svoltosi in Fiera del Levante dal 18 al 20 settembre 2019 durante la quale i componenti dei diversi coordinamenti regionali Malattie Rare, unitamente ai segretari regionali di FIMP- Federazione Italiana Medici Pediatri- di Puglia, Sicilia, Campania e Basilicata, alla Rete associativa A.Ma.Re Puglia (la rete delle 23 associazioni di malattie rare in Puglia), al coordinatore del tavolo Interregionale MR, al direttore del Centro Nazionale malattie rare ISS, agli esponenti della CARD Puglia e del CNR di Lecce, assieme a un gruppo di giovani scienziati pugliesi, stabiliti all'estero e rientrati a Bari per l'invito a partecipare, hanno elaborato il documento di seguito esposto e lo hanno presentato nella sessione plenaria Exp(l)orare al cospetto di "testimoni e attori sensibili" quali la Senatrice Paola Binetti, Maria Elena Congiu e Giovanni Leonardi del Ministero della Salute, Vito Montanaro Direttore Generale del Dipartimento Salute, Luigi Nigri Vicepresidente nazionale FIMP, Gennaro Volpe Presidente nazionale CARD, Donato Monopoli segretario regionale FIMMG, Maria Sciarrino Direttore Regionale INPS Puglia, Anna Lisa Scopinaro Presidente di Uniamo e Sua Eccellenza Mons. Francesco Savino Vescovo in Calabria.

Il documento redatto è rivolto **all'attenzione del Ministro della Salute, del Ministro dell'Innovazione, Università e Ricerca e dei Presidenti delle Regioni del Sud**". La finalità è quella di chiedere alle Istituzioni l'applicazione della capiente normativa italiana per la cura alle persone affette da malattia rara, integrandola a quanto già previsto in tema di "complessità" negli atti fondanti del nostro sistema sanitario e socio-sanitario (ad esempio i L.E.A. e la normativa farmaceutica).

## **I 10 PUNTI PROGRAMMATICI**

### **1) CONSOLIDAMENTO DELLE RETI DI ASSISTENZA AI MALATI RARI.**

In ogni regione italiana esiste un impianto organizzativo (rete) dedicato alla cura delle persone affette da MR. Tuttavia permangono numerose lacune, variamente diffuse, relativamente alla capacità di organizzare le reti e di assicurare meccanismi o percorsi di cura chiari e noti ad un ampio contesto sanitario. La complessità della tematica e la disomogeneità delle diverse malattie rare, alcune fortemente legate al centro di cura per tutto il percorso e altre con percorso di cura suddiviso tra ospedale e domicilio, genera disparità tra MR diverse. Dal punto di vista assistenziale, le difficoltà maggiori per il malato raro sono quelle di dover ottenere una diagnosi precoce e una presa in carico socio assistenziale globale e di qualità. Ministero della Salute e Regioni, col supporto dei propri Coordinamenti Regionali Malattie Rare (Accordo Stato Regioni del 10 maggio 2007), sono

chiamati a rafforzare le proprie azioni, in applicazione del Piano Nazionale Malattie Rare, promuovendo centri di riferimento per le malattie rare intesi come piattaforme composte da più unità operative, sia pediatriche che per l'età adulta, presenti nello stesso ospedale o in ospedali diversi o in strutture diverse che collaborino tra loro e operino in ambito regionale con un **budget basato sul percorso del malato e non sulla singola prestazione**.

#### **INDICATORI SUGGERITI:**

**1:** **numero di centri di riferimento per malati rari**  
**composti da più U.O. sia pediatriche che dell'adulto per Regione (o gruppi di Regioni)**  
**numero di centri di riferimento per malati rari totali**

**2: numero di sperimentazioni gestionali con budget per percorso assistenziale attivate per Regione (o gruppi di Regioni)**

## **2) SVILUPPO dei MODELLI di TRASFERIMENTO DELL'INNOVAZIONE; SVILUPPO DI INFRASTRUTTURE e DI PIATTAFORME DELLA RICERCA CHE FAVORISCANO IL RIENTRO DI GIOVANI SCIENZIATI COSTRETTI ALLA EMIGRAZIONE.**

Il legame tra ricerca e assistenza nella gestione delle malattie rare è centrale, perché bisogno primario del malato e della famiglia è quello di ricevere cure che assicurino una buona qualità di vita o conducano a guarigione. La ricerca, in ragione della rarità, necessita di network anche internazionali, ma riconducibili alle realtà territoriali al fine di favorire l'accessibilità all'innovazione (farmaci e trattamenti).

Regioni del Sud, Ministero della Salute e Ministero della Istruzione Università e Ricerca hanno una triplice responsabilità:

1. quella dell'implementazione di reti che assicurino la rilevazione di dati omogenei provenienti da tutti i territori e che consentano la conoscenza dei determinanti di malattia (eziopatogenesi e comorbilità) con la messa a punto e manutenzione di registri di popolazione e registri di malattia;
2. quella della connessione formale e sostanziale tra le reti dell'assistenza e le reti della ricerca di base e soprattutto della ricerca traslazionale, mirata ad ottenere vantaggio per gli ammalati viventi;
3. quello dell'investimento di risorse a sostegno della realizzazione di piattaforme della ricerca che invertano la tendenza alla emigrazione dei giovani cervelli del Sud. L'attrattività del Sud per gli scienziati nativi consentirebbe crescita esponenziale in termini di PIL (come dimostrato dalla moderna "economia circolare") e anche in termini di connettività ai paesi dell'area del Mediterraneo. Non dimentichiamo che lo studio delle malattie rare è fortemente legato allo studio della genetica delle genti che, attraversando il mare e stanziando nelle terre del Sud Italia, hanno lasciato traccia della propria connotazione di popolazione.

**INDICATORI SUGGERITI:** Numero di collaborazioni attivate da progetti di ricerca regionali, nazionali e internazionali e che includano scienziati e centri di ricerca (Università, IRCCS etc) dell'area Sud del Paese. Numero di bandi regionali e nazionali finalizzati alla ricerca per le malattie rare. Numero di scienziati rientrati nei centri di ricerca del SUD. Agevolazioni fiscali per le Aziende del Farmaco che intendano investire al Sud nel tema delle malattie rare. Numero di pubblicazioni prodotte in tema di MR dai centri di ricerca dell'area Sud del Paese.

### **3) SVILUPPO DELLA TELEASSISTENZA PER IL CONTATTO DI CENTRI, OSPEDALI E LUOGHI DI PROSSIMITÀ DELLA CURA DEL MALATO.**

La teleassistenza contiene una promessa di facilitazione della qualità di vita per numerose condizioni legate alle MR evitando spostamenti faticosi e facilitando l'impegno dei caregivers con una più forte domiciliarizzazione dei servizi. A dispetto di una qualità ormai affidabile e a costi accessibili, lo sviluppo di strumenti informatici trova spesso barriere di natura organizzativa e culturale. L'Accordo Stato Regioni del 22 gennaio 2015 sancisce la teleassistenza nelle malattie rare definendo ruoli e responsabilità degli attori coinvolti nella cura (dai centri competenti al Distretto Socio Sanitario al pediatra e medico di famiglia). L'accordo non ha ancora trovato nelle regioni azioni concrete di implementazione. Alle Regioni spetta, a seguito di una analisi dei bisogni integrabili con i servizi di teleassistenza, la definizione di prestazioni e tariffe correlate.

Al Ministero della Salute spetta il finanziamento di progetti sperimentali che portino alla concreta implementazione di prestazioni complesse di telemedicina e presa in carico a distanza e alla definizione della loro tariffazione.

#### **INDICATORI SUGGERITI:**

- 1:** percentuale di tipologie di prestazioni di telemedicina e presa in carico a distanza contenute ed esplicitate nell'Accordo di cui sopra  
totale di prestazioni definite dall'Accordo
- 2:** numero di Regioni coinvolte in sperimentazioni e Accordi per implementare la rete di telemedicina e presa in carico a distanza dei malati rari
- 3:** numero di pazienti con malattie rare interessati a prestazioni di telemedicina e presa in carico a distanza  
numero di pazienti con malattie rare assistiti/residenti

### **4) FORMAZIONE E AGGIORNAMENTO SULLE MALATTIE RARE.**

Il percorso di formazione relativo alla cura delle MR deve seguire tre filoni:

1. il mantenimento dell'alta specializzazione nei centri di riferimento regionali e nazionali (presidi della rete);
2. lo sviluppo di competenze gestionali legate ai percorsi di cura ospedalieri e territoriali;

3. l'investimento in sensibilizzazione e conoscenza dei meccanismi di cura nei servizi territoriali di cura e crescita della capacità di innovazione del front office nel recepimento di piani assistenziali avanzati (farmaci e trattamenti) provenienti da ospedali anche lontani un migliaio di chilometri dal domicilio del bambino e della persona affetta da MR.

La cura necessita di investimenti di risorse umane ed economiche in formazione ed anche in campagne di informazione.

Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità, MIUR e Regioni (ciascuno per le rispettive funzioni) devono attuare la promozione della conoscenza delle MR nelle Università in ottemperanza a quanto già previsto dal Piano Nazionale MR.

Le Regioni, col supporto dei propri Coordinamenti Regionali MR, devono attuare accordi di programma con le Università, con Scuole dei medici di medicina generale in formazione, con la Presidenza e le Segreterie Regionali della Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP), con le Presidenze e/o le Segreterie Regionali (ove presenti) delle Federazioni e Società scientifiche degli operatori sanitari e socio-sanitari, con le Scuole di specializzazione dei Farmacisti del Sistema Sanitario Nazionale (Ospedalieri e Territoriali), con i Sindaci dei Comuni capofila di Ambiti Socio Sanitari finalizzati alla promozione della conoscenza delle MR, con sviluppo di tirocini pratici in ospedale o a domicilio del paziente, per la formazione di pediatri, medici di famiglia, infermieri, Operatori Socio Sanitari (OSS), care givers e rappresentanti di associazioni di MR.

In particolare all'interno delle Scuole regionali di formazione dei Medici di Medicina Generale devono essere previsti seminari teorici/pratici sulla materia delle malattie rare e tirocini per un minimo di 120 ore sui servizi ospedalieri e territoriali coinvolti nelle reti regionali per malati rari facenti parte delle reti formative delle Scuole. Analogamente durante i corsi di specializzazione (in Pediatria, Medicina Generale, Geriatria, Neurologia, Nefrologia, Pneumologia, Dermatologia, Oftalmologia, Cardiologia, Gastroenterologia, Reumatologia, Immunologia, Ematologia, Oncologia, Genetica medica, Neuropsichiatria infantile, Fisiatria, Ortopedia, ORL, Farmacia Ospedaliera e Territoriale, etc.) siano obbligatori seminari teorico/pratici sulla gestione del malato raro e sulla sua presa in carico e tirocini professionalizzanti nei servizi strutture ospedaliere e territoriali delle reti regionali per i malati rari facenti parte delle reti formative di ciascuna tipologia di Scuola per un totale di almeno 160 ore.

Le Regioni devono promuovere campagne di Informazione alla comunità civile per sostenere la promozione dell'accesso dei pazienti e delle loro famiglie ai servizi al momento della diagnosi (rete dei centri, rete delle genetiche, diritti esigibili e accessibilità a farmaci e trattamenti, rete del dolore e delle cure palliative), per il follow up successivo e per il contrasto alle comorbilità (complicanze e tumori).

## **INDICATORI SUGGERITI:**

**1: attivazione dei seminari e dei tirocini dei servizi per malati rari della Scuola regionale di Medicina Generale.**

**2: numero di Scuole di Specializzazione attivate in Regione o convenzionate con la Regione che presentano nell'offerta formativa percorsi di seminari e tirocini pratici dei servizi delle reti per malati rari della Regione.**

**3: numero di Accordi di Programma Siglati con i diversi portatori di Interesse; nr. di campagne di informazione allargate e misurate su medici del territorio e operatori sanitari, socio-sanitari; survey di verifica delle conoscenze sui modelli di cura regionali presso il target; valutazione delle associazioni pazienti (audit civico).**

**5) ATTIVAZIONE/AGGIORNAMENTO DELLA LISTA 648 PER MALATI RARI; COSTITUZIONE DI UN FONDO FARMACI INNOVATIVI PER LE MALATTIE RARE; NOTE AIFA PER FARMACI IN FASCIA C PER LE PERSONE AFFETTE DA MR.**

Al fine di diminuire la diseguaglianza nell'accesso ai trattamenti farmacologici tra pazienti con malattia rara residenti in Regioni in equilibrio economico che possono deliberare integrazioni ai LEA e pazienti residenti in Regioni in piano di rientro che non possono deliberare tali integrazioni, i Presidenti delle Regioni del Sud devono congiuntamente richiedere all'AIFA la stesura all'interno della Legge 648/96 di una lista specifica di farmaci in fascia C, off-label e non in commercio in Italia, per i quali esistono sufficienti evidenze scientifiche di utilità e non sostituibilità per trattare specifiche problematiche di alcuni malati rari.

I trattamenti innovativi, orfani e ad alto costo per malati rari, costituiscono per molti di essi l'unica realistica speranza di cura e per tale motivo la ricerca di tali farmaci e la loro disponibilità nel mercato è incentivata da una serie di specifiche leggi e disposizioni sia europee che nazionali. Nonostante quindi ci sia un condiviso orientamento nello stimolare la disponibilità di tali nuovi trattamenti e il loro utilizzo, questi obiettivi sono di fatto ostacolati dal fatto che il costo per questi nuovi trattamenti viene calcolato all'interno dei tetti della farmaceutica territoriale rendendo difficile il mantenimento di tali tetti qualora vi siano cluster familiari in un dato territorio con più soggetti che richiedono l'accesso a queste terapie particolarmente onerose. Inoltre la definizione di farmaco innovativo teoricamente permetterebbe di accedere a un fondo specifico favorendo l'utilizzo di questi farmaci per pazienti che di regola si concentrano in pochi centri nel territorio nazionale. Proprio l'esistenza di tale fondo esclude il compenso interaziendale e interregionale legato all'utilizzo del file F. Sfortunatamente la quota parte del fondo per gli innovativi non oncologici è rigidamente stabilita e vede al suo interno la concorrenza dell'utilizzo da parte di altri farmaci quali quelli per l'epatite C e per l'HIV. Paradossalmente quindi, una volta esaurito il fondo non è possibile per i centri di malattie rare che aggregano molti pazienti in mobilità richiedere il compenso del costo da parte delle ASL di residenza. L'inclusione dei farmaci ad alto costo per malati rari all'interno del tetto farmaceutico regionale e il limite del fondo per farmaci innovativi non oncologici costituiscono due elementi che limitano e rendono problematico l'accesso a questi trattamenti dei malati rari, specie se in mobilità.

I piani di trattamento e presa in carico dei malati rari sono di regola molto complessi e presentano al loro interno un numero elevato di prescrizioni che riguardano non solo la

categoria dei farmaci ma anche quella dei parafarmaci, dietetici, protesi, ausili, presidi, riabilitazione, etc. La qualità di vita e il livello di impedimento funzionale e la sopravvivenza stessa sono per la maggior parte dei malati rari strettamente dipendenti dalla disponibilità di questi trattamenti e dalla loro complessità e adeguatezza rispetto al profilo dei bisogni assistenziali del singolo malato. Pur avendo i nuovi LEA affrontato in parte questo problema e dato indicazioni in senso migliorativo per i malati rari, molto rimane ancora indefinito e legato alla possibilità da parte delle Regioni di emanare direttive e protocolli che orientino le ASL di residenza nell'erogare i prodotti più adeguati per i particolari bisogni di alcuni malati rari così come indicato dai piani terapeutici di presa in carico formulati dai centri di riferimento per malati rari. Molto rilievo dev'essere peraltro posto in un chiarimento necessario a livello nazionale rispetto alla corretta applicazione dei nuovi LEA in relazione ai bisogni particolari e specifici presentati in questo settore dai malati rari in modo da garantire l'equo accesso ai trattamenti necessari a tutti i pazienti italiani indipendentemente dalla loro residenza.

#### **INDICATORI SUGGERITI:**

**1: attivazione/aggiornamento della lista 648 per malati rari.**

**2: istituzione di un fondo specifico per i farmaci innovativi per i malati rari.**

**3: esclusione dei trattamenti ad alto costo per malati rari dal tetto della farmaceutica territoriale e dalla farmaceutica ospedaliera.**

**4: emanazione di atti amministrativi regionali e nazionali che declinino per le specifiche esigenze e bisogni dei malati rari le disponibilità definite dai nuovi LEA per i trattamenti non farmacologici.**

**6) INSERIMENTO NEGLI OBIETTIVI assegnati ai DIRETTORI GENERALI delle AZIENDE SANITARIE LOCALI, delle Aziende OSPEDALIERE UNIVERSITARIE, degli ospedali IRCCS ed Ospedali ecclesiastici della Rete MR di ASPETTI RELATIVI ALL'OTTIMIZZAZIONE DEI PERCORSI TRASVERSALI PER LE MALATTIE RARE/COMPLESSE CON DEFINIZIONE DI INDICATORI MISURABILI; IMPLEMENTAZIONE DI AGENDE DEDICATE PER LE PRESTAZIONI RELATIVE ALLE MALATTIE RARE.**

Particolarmente efficace si è dimostrata la leva degli obiettivi assegnati al management sanitario, in particolare alle Direzioni Generali. Tali obiettivi sono spesso orientati in generale all'efficienza dell'uso delle risorse e raramente colgono priorità assistenziali cogenti, quali il caso delle MR. Tali obiettivi possono permettere una focalizzazione che sostenga iniziative finalizzate a migliorare il set assistenziale trasversale per soggetti con MR e determinare la creazione di agende dedicate ai malati rari con l'obiettivo di determinare coerenza tra le liste d'attesa e quanto indicato dal Piano Diagnostico e di Follow Up dello specifico malato, prevenendo il diffuso fenomeno della mobilità passiva e l'incremento dell'out of pocket expenses a carico delle famiglie del Sud.

**INDICATORI SUGGERITI: Attribuzione di obiettivi su MR ai DG in termini di valutazioni qualitative dell'assistenza fornita; nr. di agende e percorsi di cura attivati; tasso di mobilità passiva, audit civico.**

## **7) ORGANIZZAZIONE TERRITORIALE CHE, PARTENDO DAI MODELLI ATTUATIVI ATTUALI, AGEVOLI IL COLLEGAMENTO TRA CENTRI DI CURA.**

Le reti di assistenza territoriale, deliberate ed operative con precise modalità dalle diverse Regioni, hanno bisogno di essere integrate alla rete verticale degli ospedali centri di MR. Le MR sono causa di alta complessità assistenziale determinata dalla scarsa conoscenza della malattie, dalle complicanze anche acute e spesso sconosciute che determinano, dalle ripercussioni in termini di dolore intrinseco e da procedura, dalla cronicità. Alcune Regioni hanno implementato organizzazioni per l'assistenza dei bambini e delle persone con MR supportate da infrastruttura logica che consentono di individuare il malato e la sua specificità assistenziale legata alla sua malattia (per esempio il modello territoriale proposto dalla Puglia con la "Medicina di Iniziativa" grazie al quale il sistema intercetta il malato ed i suoi bisogni e segue l'allerta dei nodi dell'assistenza). Ogni bambino/persona con MR dovrebbe avere un suo percorso in cui tutti gli attori coinvolti nell'assistenza del soggetto abbiano ruolo chiaro e sia assicurato il raccordo funzionale tra il pediatra/medico di famiglia, l'Ospedale di prossimità ed il Centro MR che lo ha in cura e può essere anche molto lontano, nei casi più complessi ed ancora più rari anche esteso alle 24 ore. Dovrebbe essere assicurata anche la organizzazione strutturale per la continuità assistenziale pediatria-adulto (transitional care). Tra la teoria e la pratica esiste uno spazio che può essere colmato con iniziative specifiche e azioni di sensibilizzazione ed informazione, come l'integrazione della tematica delle MR nei processi organizzativi di presa incarico per i bisogni assistenziali complessi già previsto dai LEA.

**INDICATORI SUGGERITI: Nr. di malati rari ad alta complessità assistenziale per cui la ASL ha stabilito un percorso assistenziale integrato in attuazione a quanto prescritto dal piano di presa in carico redatto dal centro di riferimento (*numeratore*)/numero di malati rari ad alta complessità assistenziale (*denominatore*).**

## **8) DEFINIZIONE DELLA QUALITÀ DEI SERVIZI EROGATI E QUALITÀ DEI SINGOLI CENTRI MR.**

Il tema della misurazione della qualità di cura erogata alle persone affette da MR da parte dei singoli centri/presidi della rete è centrale per garantire un costante percorso di miglioramento. L'audit clinico non può che partire dalla valutazione oggettiva (cartella) del quadro clinico e del percorso (rilevabile da sistemi informativi che consentano al medico del Centro o al Distretto Socio Sanitario, se il paziente si cura fuori regione, di caricare i Piani Terapeutici Personalizzati), ma è indispensabile misurare la percezione di cura del soggetto con MR per trarre spunti e idee di miglioramento che mantengano l'elevato standard di presa in carico atteso legittimamente dai soggetti con MR. Le associazioni dei pazienti hanno un ruolo fondamentale per condividere la migliore metodologia di valutazione, oggettiva e soggettiva dei centri. Come da art. 4 dei L.E.A., vanno messe a



sistemala formazione ai cittadini sull'organizzazione del SSN, le azioni di Empowerment affinché la persona affetta e/o suoi familiari possano contribuire con il loro valore esperienziale ai processi decisionali organizzativi dei sistemi sanitari e socio sanitari.

Pertanto si suggeriscono le seguenti azioni da attivare con massima priorità:

1: creazione, adozione e sviluppo di sistemi informativi che permettano la connessione attraverso l'uso di un'informazione condivisa tra centri di riferimento per malattia rara mediamente lontani dalla ASL di residenza del paziente e rete dei servizi ospedalieri e territoriali di prossimità del luogo di vita della persona. Questi sistemi devono congiuntamente rispondere a due principali obiettivi, cioè da un lato permettere la continuità assistenziale tra centro di riferimento, ospedale di prossimità, distretto ed eventualmente domicilio del malato, dall'altro rilevare la coerenza di quanto prodotto dalla rete di servizi dell'ASL di residenza e delle cure primarie e quanto indicato nel piano terapeutico di presa in carico redatto dal centro.

2: valutazione dell'attività svolta nei centri di riferimento in relazione a parametri oggettivi di esito e di processo e a valutazioni soggettive redatte dai pazienti.

3: raccolta sistematica delle indicazioni di miglioramento date dagli assistiti e dalle loro associazioni di utenza.

#### **INDICATORI SUGGERITI:**

**elaborazione e studio dei dati provenienti dai flussi informativi indicativi della connessione tra la Rete Verticale e la Rete Orizzontale di assistenza sanitaria e socio-sanitaria;**

**valutazione oggettiva/soggettiva della qualità dei servizi erogati dai Centri della Rete MR**

**Nr. di corsi formativi rivolti alle persone interessate al tema "rete MR": assistenza, ricerca scientifica e responsabilità sociale;**

**Nr. di processi organizzativi di programmazione e monitoraggio gestionale assistenziale e valutazione che siano inclusivi delle persone coinvolte nella tematica delle MR.**

#### **9) SPECIFICAZIONE di PRESTAZIONI di ASSISTENZA DOMICILIARE e di PRESTAZIONI che consentano CONTINUITÀ ASSISTENZIALE OSPEDALE-TERRITORIO E VICEVERSA PER LE DISABILITÀ COMPLESSE INCLUDENDO LA CATEGORIA DEI MR. INCREMENTO DELLE RISORSE**

Un lato debole in generale nei percorsi di cura è rappresentato dalla mancata definizione dell'elenco di prestazioni che garantiscano continuità assistenziale tra ospedale e territorio. La continuità di cura fa i conti con elementi geografici, organizzativi e culturali cui non di rado difettano anche investimenti specifici. Occorre investire maggiormente con risorse dedicate alle azioni di supporto tra ospedalizzazione e domiciliarizzazione della presa in

carico delle disabilità complesse, inclusi i MR, con l'obiettivo di ridurre gli accessi e la permanenza negli ospedali.

Occorre integrare la tematica delle MR nei processi organizzativi già regolamentati dai L.E.A.

**INDICATORI SUGGERITI: Elencazione e definizione di prestazioni di assistenza domiciliare e continuità assistenziale ospedale territorio e viceversa per disabilità complesse/MR. Risorse dedicate a percorsi di continuità e assistenza integrativa extraospedaliera (ad esempio assistenza domiciliare, fisioterapia ecc.) nel rispetto di un modello qualitativo, capace di superare il meccanismo delle Gare d'appalto per l'affidamento dei servizi alle persone.**

## **10) INCLUSIONE SCOLASTICA E PROGETTI D'ISTRUZIONE DOMICILIARE CON COINVOLGIMENTO DI TUTTI I GRADI DELLA SCUOLA;**

Il diritto allo studio è garantito per Costituzione a tutti i soggetti in età scolare e in ogni condizione, anche di domiciliarità. Costretti a lunghe fasi di assenza dagli istituti scolastici, spesso legati a necessarie prolungate fasi di ospedalizzazione, bambini e ragazzi di varie età devono poter accedere a programmi scolastici appropriati, specifici per le diverse fasi di studio attraverso formule e modalità che già esistono, ma che non sempre trovano contesti organizzativi e sensibilità adeguate per poter essere realizzati. Attraverso uno specifico programma ministeriale esistono le condizioni per un'efficace implementazione di tali programmi didattici, **a patto di attivarsi con proattività per renderli effettivi**, attraverso spazi adeguati, docenti formati e integrazione assistenziale e scolastica.

**INDICATORI SUGGERITI: percentuale di soggetti in età scolare (6-18 anni) che frequentano programmi scolastici parificati vs totale dei soggetti con MR costretti ad assenze prolungate dagli istituti scolastici tradizionali; numero di spazi dedicati negli ospedali centri di riferimento; numero insegnanti preparati ad hoc su modalità specifiche di affiancamento ai bambini; accordi programmatici tra Comune capofila dell'ambito sociosanitario, Ufficio Scolastico Regionale e Coordinamento MR della Regione per la formazione di OSS, infermieri, personale ATA e insegnanti ed educatori.**

### **I FIRMATARI**

- **GIUSEPPINA ANNICCHIARICO** COORDINATRICE RESP.COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE CO.RE.MA.R-AReSS PUGLIA, COORDINATRICE NAZIONALE GRUPPO DI STUDIO MALATTIE RARE DELLA FEDERAZIONE ITALIANA MEDICI PEDIATRI- FIMP
- **ETTORE ATTOLINI** DIRETTORE AREA INNOVAZIONE SOCIALE SANITARIA E DI SISTEMA E QUALITA' – CRSS – AreSS PUGLIA
- **RENZA BARBON GALLUPPI** PRESIDENTE ONORARIO UNIAMO – componente del CO.RE.MA.R - AReSS PUGLIA

- **SIMONE BIANCO** RESEARCH LEAD, GRUPPO DI INGEGNERIA CELLULARE IBM ALMADEN RESEARCH CENTER SAN JOSE, CA, STATI UNITI
- **GIOVANNI CAMPOBASSO** DIRETTORE SEZIONE STRATEGIA E GOVERNO DELL'OFFERTA – REGIONE PUGLIA - COMPONENTE DEL Co.Re.Ma.R - AReSS PUGLIA
- **MARCO CAPOGROSSO** PROF.RE INGEGNERIA BIOMEDICA UNIVERSITA' DI FRIBOURG, SVIZZERA
- **ANTONELLA CAROLI** P.O. con DELEGA FUNZIONI DIRIGENZIALI IN MATERIA DI RETE OSPEDALIERA E RETI CLINICHE E PER PATOLOGIA DEL DIPARTIMENTO SALUTE REGIONE PUGLIA
- **TIZIANA CATENAZZO** PRESIDENTE RETE NAZIONALE DI SCOPO PER LA SCUOLA IN OSPEDALE E ISTRUZIONE DOMICILIARE-PIEMONTE
- **TERESA CAZZATO** RESPONSABILE FORMAZIONE FIMP REGIONE PUGLIA
- **FRANCESCO COLASUONNO** DIPARTIMENTO PROMOZIONE DELLA SALUTE, DEL BENESSERE E DELLO SPORT PER TUTTI SEZIONE RISORSE STRUMENTALI E TECNOLOGICHE SERVIZIO POLITICHE DEL FARMACO – REGIONE PUGLIA
- **GIANLUIGI CUSSOTTO** COMPONENTE CS MAYA IDEE E MEMBRO ALBO ESPERTI AGENAS AREA COMUNICAZIONE
- **DANIELA D'ANGELA** PRESIDENTE C.R.E.A. SANITÀ TOR VERGATA, ROMA
- **MARISA DELL'AERA** DIRETTORE FARMACIA AZIENDA OSPEDALIERA POLICLINICO CONSORZIALE BARI - COMPONENTE DEL Co.Re.Ma.R - AReSS PUGLIA
- **PAOLA FACCHIN** COORDINATORE DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE REGIONE VENETO, PADOVA - RESPONSABILE TAVOLO INTERREGIONALE MR
- **TERESA FIORITA** ECONOMISTA DEL CoReMaR – AReSS Puglia
- **RITA FISCHETTO** U.O.S. GENETICA CLINICA - U.O.C. MALATTIE METABOLICHE-DIABETOLOGIA, A.O.U.POLICLINICO-PO GIOVANNI XXIII, BARI
- **ANTONIO GALEONE** DIPARTIMENTO DI BIOSCIENZE-UNIVERSITA' DI MILANO
- **MATTIA GENTILE** DIRETTORE UOC GENETICA MEDICA – DI VENERE – ASL BARI - COMPONENTE DEL Co.Re.Ma.R - AReSS PUGLIA
- **VINCENZO GIGANTELLI** DIRETTORE DISTRETTO SOCIO SANITARIO N. 14 ASL BA - PRESIDENTE CARD PUGLIA
- **GIUSEPPE GIGLI** UNIVERSITÀ DEL SALENTO & ISTITUTO DI NANOTECNOLOGIA DEL CNR, COORDINATORE TECNOMED PUGLIA - TECNOPOLO PER LA MEDICINA DI PRECISIONE
- **GIOVANNI GORGONI** DIRETTORE AGENZIA STRATEGICA REGIONALE PER LA SALUTE E IL SOCIALE
- **GIUSEPPE LACANNA** ARCHITETTO SANITARIO EDAC RICERCATORE E DOCENTE IN PIANIFICAZIONE OSPEDALIERA EBD ED HEALTH ANALYTICS C/O TU DELFT E CHALMERS CENTRO PER L'ARCHITETTURA SANITARIA SCANDINAVA DI GOTEBORG, GOTEBORG
- **GIUSEPPE LIMONGELLI** DIRETTORE CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE REGIONE CAMPANIA
- **GIANCARLO LOGROSCINO** PROF. ORDINARIO DI NEUROLOGIA - UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI BARI "ALDO MORO", DIRETTORE CENTRO PER LE MALATTIE NEURODEGENERATIVE E L'INVECCHIAMENTO CEREBRALE UNIBA/PIA FOND. CARD. G. PANICO (TRICASE) - COMPONENTE DEL Co.Re.Ma.R - AReSS PUGLIA

- **ANGELA MASTRONUZZI** RESPONSABILE DI STRUTTURA SEMPLICE DIPARTIMENTALE IN NEURO-ONCOLOGIA, OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESÙ, ROMA
- **SILVESTRO MICERA** PROF. ORDINARIO ISTITUTO DI BIORBOTICA SCUOLA SUPERIORE SANT'ANNA, PISA
- **MARIA GRAZIA MORGESE** FARMACOLOGO DEL Co.Re.Ma.R
- **GIULIA MOTOLA** RESPONSABILE CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE PER LE MALATTIE RARE REGIONE BASILICATA
- **RUGGERO PIAZZOLLA** SEGRETARIO REGIONALE FIMP PUGLIA
- **MARIA PICCIONE** PROFESSORE ASSOCIATO IN GENETICA MEDICA UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PALERMO RESPONSABILE U.O.S.D. GENETICA MEDICA CENTRO RIFERIMENTO REGIONALE PER LE MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE AOR VILLA SOFIA-CERVELLO PALERMO
- **CARLO SABBA'** RESPONSABILE CENTRO SOVRAZIENDALE DI ASSISTENZA E RICERCA PER LE MALATTIE RARE PUGLIA AOU CONSORZIALE PUGLIA – Componente del CO.RE.MA.R -AReSS PUGLIA
- **MARCO SARDIELLO** PROF. GENETICA MOLECOLARE E UMANA BAYLOR COLLEGE OF MEDICINE HOUSTON, TEXAS
- **EUSTACHIO SARRA** SEGRETARIO REGIONALE FIMP BASILICATA
- **FRANCESCO SAVINO**, MONS. DIOCESI CASSANO ALL' JONIO
- **RICCARDA SCARINGELLA** PRESIDENTE RETE REGIONALE A.Ma.Re PUGLIA
- **SONIA STORELLI** NEONATOLOGA DEL Co.Re.Ma.R - AReSS PUGLIA
- **PATRIZIA SUPPRESSA** RESPONSABILE UOS CENTRO SOVRAZIENDALE PER LE MALATTIE RARE AZIENDA OSPEDALIERO-UNIVERSITARIA POLICLINICO DI BARI
- **DOMENICA TARUSCIO** DIRECTOR, NATIONAL CENTRE FOR RARE DISEASES, ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA', ROMA
- **GIANNAMARIA VALLEFUOCO** SEGRETARIO REGIONALE FIMP CAMPANIA
- **GIUSEPPE VELLA** SEGRETARIO REGIONALE FIMP SICILIA - SEGRETARIO PROVINCIALE FIMP TRAPANI

La Dott.ssa Maria Elena Congiu, Direzione Generale Programmazione Sanitaria Livelli di Assistenza e Principi Etici di Sistema del Ministero della Salute, ha partecipato ai lavori del Board come osservatore essendo Lei stessa destinataria della Carta ExpoRare pertanto non risulta tra i Firmatari del documento.