

*Venezia, 21 Aprile 2015*

# **IL DISEGNO DELL'OFFERTA ASSISTENZIALE DERIVANTE DAL PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE**

*Commissione Salute  
Tavolo Tecnico Malattie Rare  
Coordinamento delle Regioni*

**Stato dell'assistenza  
alle persone con  
malattia rara in Italia:  
il contributo delle  
Regioni**

**Silvia Arcà**

*Direzione generale della programmazione  
sanitaria*

*Ufficio II*

**Cecilia Berni**

*Coordinamento Malattie Rare  
Regione Toscana*

*Direzione Generale Diritti di cittadinanza e coesione  
sociale*



*Ministero della Salute*



**Regione Toscana**  
Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

## II PNMR (Accordo in CSR 16 ottobre 2014)

Nasce dalla Raccomandazione europea 2009/C 151/02

Si avvale del lavoro di un gruppo ristretto di esperti

Riprende contenuti già posti all'attenzione del MdS da diversi portatori di interesse incluse le Associazioni

Assume criticità e valori espressi nella Conferenza finale EUROPLAN

Provvedimento organico di cornice, coerente con le strategie già in atto nel Paese

Per dare unitarietà alle azioni e delineare meglio le strategie

**Coerente con lo spirito e i principi fondativi del SSN, di cui il sistema MR è parte integrante (universalità, equità e solidarietà)**

# Il contesto normativo italiano

- Regolamento del Parlamento europeo e del Consiglio concernente i medicinali orfani n. 141/2000
- Decreto legislativo n. 124/1998 → → → DM n. 279/2001
- Legge costituzionale n. 3/2001
- D.P.C.M. 29 novembre 2001 di «Definizione dei Livelli essenziali di assistenza»
- Accordi in Conferenza tra Stato e Regioni: **2002**: istituzione Tavolo inter-istituzionale Regioni, MdS e ISS; **2007**: criteri per individuare le strutture per malattie ultra rare; successivi accordi su patologie neuromuscolari e MEC

## Il recente contesto normativo europeo

- 2009 - Raccomandazione del Consiglio della UE agli Stati Membri sull'adozione di piani e strategie nazionali per le MR
- Direttiva 2011/24/EU in materia di assistenza sanitaria transfrontaliera
- 2014 – Decisioni della Commissione UE su
  - criteri e condizioni delle reti di riferimento europee e i prestatori di assistenza sanitaria aderenti alle reti
  - criteri per l'istituzione e la valutazione delle reti di riferimento europee e dei loro membri e per agevolare lo scambio di informazioni e competenze

## **Il PNMR (Accordo in CSR 16 ottobre 2014)**

### **2.3.1 Rete Nazionale delle Malattie Rare**

Il disegno generale della rete nazionale assistenziale dedicata alle MR (dm n. 279/2001) resta un punto di forza del sistema.

Rete MR = strutture e servizi dei sistemi regionali integrati secondo specifiche competenze e funzioni (Accordo Stato-Regioni 10/5/2007)

# La Rete Nazionale per le Malattie Rare

## L'organizzazione in Rete

Per funzionare efficacemente una Rete deve avere

- Caratteristiche **strutturali** specifiche per ogni nodo della Rete
- Un modello **organizzativo** idoneo che garantisca il coordinamento dell'attività di ciascun nodo della Rete con l'attività degli altri
- Una **cultura del lavoro** in Rete che garantisca lo scambio continuo di esperienze e di competenze

# La Rete Nazionale per le Malattie Rare

## L'obiettivo generale e la sfida

Garantire funzioni altamente **specialistiche** e derivanti da competenze specifiche (*focus sulla malattia*) e funzioni assistenziali generali **diffuse** nel territorio (*focus sui bisogni del malato*)

### **Mediante**

un'organizzazione coordinata a un livello regionale e interregionale

### **Per**

fornire risposte alle specifiche necessità dei pazienti da parte delle singole strutture

# La Rete Nazionale per le Malattie Rare

## Caratteristiche delle strutture

**Ancora una volta il DM n. 279/2001 è fonte innovativa:**

**I nodi della Rete nazionale delle MR sono Presidi**

- a) **accreditati** (operano per conto del SSN)
- b) preferibilmente **ospedalieri**
- c) **appositamente individuati** dalle Regioni per MR singole o gruppi

### **Caratteristiche**

- documentata **esperienza** nella diagnosi e nella cura di MR specifiche o gruppi
- idonea **dotazione** di strutture di supporto e di servizi complementari (gestione delle emergenze, diagnosi biochimica, genetica e molecolare (art. 2, comma 2, dm n. 279/2001))

# Caratteristiche delle strutture: le indicazioni del PNMR

- 1) Perseguire l'identificazione delle strutture/Presidi della rete delle MR utilizzando criteri oggettivi: ampio **bacino d'utenza**, volumi di **attività** significativi e **performance** appropriate, attività di **ricerca** clinica, **legami formali** con la rete territoriale
- 1) Effettuare la **valutazione periodica** dei Presidi/strutture, sia sulla base di indicatori di **attività e di risultato**, sia sulla **soddisfazione** del paziente, anche con la partecipazione delle Associazioni e mediante procedure di audit esterni.

# Le funzioni dei presidi della rete secondo il PNMR

**Operano** secondo protocolli clinici concordati.

**Collaborano** con i servizi territoriali e i medici di famiglia per la presa in carico e la gestione del trattamento.

Sono **unità funzionali**: la dotazione di supporto - es. centri di Genetica medica – è garantita in collegamento funzionale tra strutture e/o servizi, parte integrante della rete.

Sono **collegati** ai servizi ospedalieri e territoriali più vicini ai luoghi di vita dei malati, in modo diverso secondo l'organizzazione regionale.

# La Rete Nazionale per le Malattie Rare

## Modello organizzativo

In base all'Accordo CSR 10/5/2007 l'organizzazione in rete dei Presidi è garantita dai **Centri di coordinamento** regionali e/o interregionali che garantiscono:

- ✓ coordinamento dei Presidi (raccolta delle richieste dei medici e/o dei pazienti ed indirizzo dei pazienti ai Presidi della rete = ogni paziente al Presidio competente)
- ✓ scambio di informazioni e documentazione tra altri Centri e con gli organismi internazionali competenti
- ✓ consulenza e supporto ai medici del SSN
- ✓ collaborazione alla formazione degli operatori sanitari e del volontariato
- ✓ informazione ai cittadini punto di riferimento per le associazioni di malati e loro familiari

# Modello organizzativo: le indicazioni del PNMR

Ogni Regione deve:

- ✓ definire i **percorsi** e individuare gli **attori**, i **collegamenti** e **l'offerta assistenziale** disponibile, oltre che chiarire i piani di responsabilità generale;
- ✓ agevolare gli **accordi di cooperazione** tra le Regioni per realizzare aree interregionali di intervento assistenziale progressivamente omogenee e integrate;
- ✓ utilizzare in maniera integrata **i sistemi informativi** di monitoraggio regionale (inclusi i Registri regionali) e quelli nazionali (incluso il RNMR) come elementi conoscitivi su cui orientare le politiche e le azioni di governo e di valutazione del sistema;
- ✓ rafforzare ulteriormente gli strumenti di **coordinamento** e di integrazione delle azioni, in un'ottica **sovraregionale**, per minimizzare le differenze nell'offerta dei servizi e nella loro accessibilità tra le Regioni e per consentire ai pazienti di essere correttamente indirizzati verso le strutture competenti;

## Il PNMR: 2.4 Percorso diagnostico e assistenziale

- Sospetto diagnostico elemento critico del percorso
  - formulato da un medico del SSN (di solito MMG o PLS inviano il paziente allo specialista)
  - innescato dallo stesso paziente presso le strutture sistema;
  - Tutti gli accertamenti diagnostici
  - secondo i criteri di appropriatezza, efficacia, essenzialità e sicurezza
  - supportati dalle evidenze scientifiche
- Conferma della diagnosi da parte del Presidio della Rete e rilascio certificazione
- Redazione del Piano assistenziale individuale con le prestazioni appropriate per il trattamento
- Invio alla Asl di residenza per l'erogazione delle prestazioni

## 2.4 Percorso diagnostico e assistenziale nella rete MR

### COME

- 1) Spedizione dei campioni biologici
- 2) Consulenza a distanza anche attraverso strumenti informatici
- 3) Condivisione documentazione medica
- 4) Mobilità degli specialisti ASL presso i Presidi della rete

Dai bisogni assistenziali della persona al **Piano assistenziale individuale** gratuito (prestazioni incluse nei LEA nazionali e/o regionali)

### OBIETTIVI

- a) migliore qualità e completezza dell'indagine
- b) minore disagio per il paziente e la sua famiglia
- c) gestione attenta della transizione da età pediatrica a età adulta (continuità assistenziale)

# **Il PNMR dal contesto agli obiettivi**

**Dal contesto europeo → La sfida delle reti dei Centri Europei**

**Dal contesto nazionale → Il panorama degli interventi effettuati e delle criticità da superare per i diversi ambiti e soggetti**

**Gli obiettivi di Piano → Azioni e indicatori di monitoraggio  
Vd Strategia integrata e globale di medio periodo per la programmazione regionale e nazionale.**

# **Il PNMR dal contesto agli obiettivi**

**Rete**

**Sistema nazionale di sorveglianza e monitoraggio  
(Registri)**

**Nomenclatura e codifica**

**Percorso diagnostico terapeutico assistenziale**

**Associazioni**

**Ricerca**

**Formazione**

**Informazione**

**Prevenzione (primaria, secondaria, prenatale)**

**Farmaci**

# Le reti europee e le reti regionali

Decisioni della Commissione Europea 10/03/14: **CRITERI** per istituzione e valutazione della **RETE** e per agevolare lo scambio di **INFORMAZIONE** e **COMPETENZE**

La designazione di **CENTRI ESPERTI** a livello nazionale è prioritaria rispetto a costituzione Reti europee di riferimento **ERNs** previste dalla Direttiva 2011/24/EU su assistenza sanitaria transfrontaliera (D.Lgs. 38/2014).

Sono state recepite le raccomandazioni del Comitato EUCERD del 2011 sui criteri di selezione dei Centri formulate anche in base a proposte Associazioni Pazienti e Progetto EUROPLAN (coordinato da CNMR)

# Principali criteri di designazione e valutazione dei Centri

- adeguata capacità di diagnosi, follow-up e presa in carico;
- volume di attività significativo, rispetto a prevalenza;
- capacità di fornire pareri qualificati, di utilizzare linee-guida di buona pratica clinica e di effettuare controlli di qualità;
- documentato approccio multidisciplinare;
- elevata competenza ed esperienza, documentata con pubblicazioni scientifiche;
- riconoscimenti, attività didattica e di formazione;
- significativo contributo alla ricerca scientifica;
- stretta interazione con altri centri esperti, capacità di operare in rete a livello nazionale ed internazionale;
- stretta collaborazione con le Associazioni dei pazienti;
- verifica periodica del mantenimento dei requisiti.

# Le reti europee e le reti regionali

I Centri esperti (o Centri di competenza)

si incardinano nelle reti regionali

gestiscono il percorso del paziente attraverso

il concorso ed il collegamento di unità organizzative/operative

sono sottoposti ad una valutazione continua della qualità anche attraverso il concorso delle Associazioni dei pazienti

## Gli obiettivi tra reti e percorsi

Le raccomandazioni sui percorsi sono profondamente connesse a quelle sui centri e gli snodi della rete nella quale deve essere garantito:

- il coordinamento degli interventi multidisciplinari,
- la continuità assistenziale tra ospedale e territorio,
- la transizione del paziente dall'età pediatrica all'età adulta,
- il sostegno alla famiglia attraverso mirati interventi di supporto psicologico e sociale,
- la correlazione con le reti di cure primarie, palliative, di riabilitazione e di assistenza domiciliare.

## Obiettivi per la rete

Già realizzati **Accordi tra Regioni** per favorire l'interscambio di esperienze e pianificazione nonché **aree interregionali** con strategie comune di cooperazione.

Tuttavia, occorre

- Investire sui **collegamenti funzionali** ancora carenti, specie con i MMG/PLS e con i servizi territoriali e sulla diffusione di una **cultura “di rete”** anche attraverso l'informazione e la trasparenza per facilitare il corretto invio e l'appropriata presa in carico (vd. Ruolo supplente delle Associazioni)
- Garantire assistenza in **strutture competenti** qualificando la rete nazionale attraverso pianificazione condivisa tra le Regioni
- **Minimizzare differenza offerta** dei servizi e loiro accessibilità nelle diverse Regioni privilegiando trasferimsnto ai servizi territoriali più prossimi.

## Raccomandazioni operative per la rete

Rafforzare ulteriormente gli strumenti di coordinamento e di integrazione delle azioni, già previste in ambito nazionale con **Accordi tra Stato e Regioni**, in una ottica sovraregionale in ambito europeo.

Formalizzare specifici **accordi tra le Regioni (alleanze/coalizioni)** specie attorno alle malattie più rare e complesse dal punto di vista diagnostico e terapeutico

**Definizione e condivisione (vd. contenuti degli accordi) di**

- modalità di interrelazione tra le singole strutture per la gestione delle MR
- definizione delle competenze e responsabilità
- modalità di coinvolgimento e di collaborazione delle Associazioni dei malati e dei loro familiari
- programmi assistenziali in grado di garantire la transizione dall'età pediatrica all'età adulta.

## Obiettivi di percorso

Riduzione dei tempi che intercorrono tra la comparsa dei sintomi e la formulazione della diagnosi.

Garantire la presa in carico del paziente secondo percorsi definiti ed esplicitati nell'ambito delle reti di assistenza;

Definire i protocolli di riferimento basati sulle linee guida e l'evidenza scientifica internazionale;

Assicurare il completamento del piano assistenziale individuale sulla base del profilo dei bisogni specifici del paziente

Completamento dei percorsi assistenziali sul territorio attraverso collegamenti funzionali e nell'ambito di protocolli clinici concordati;

# Raccomandazioni operative trasversali

Formazione e aggiornamento dei professionisti

Strumenti informativi sulla rete e i servizi (siti, informatici, data-base, ecc.)

Strumenti di ricerca e raccolta dati come le biobanche

Sviluppo di sistemi di teleconsulenza

Formalizzazione di accordi interaziendali e interregionali

## PNMR e risorse

Il Piano non è supportato dallo stanziamento di specifiche risorse, e rimanda all'opportunità di:

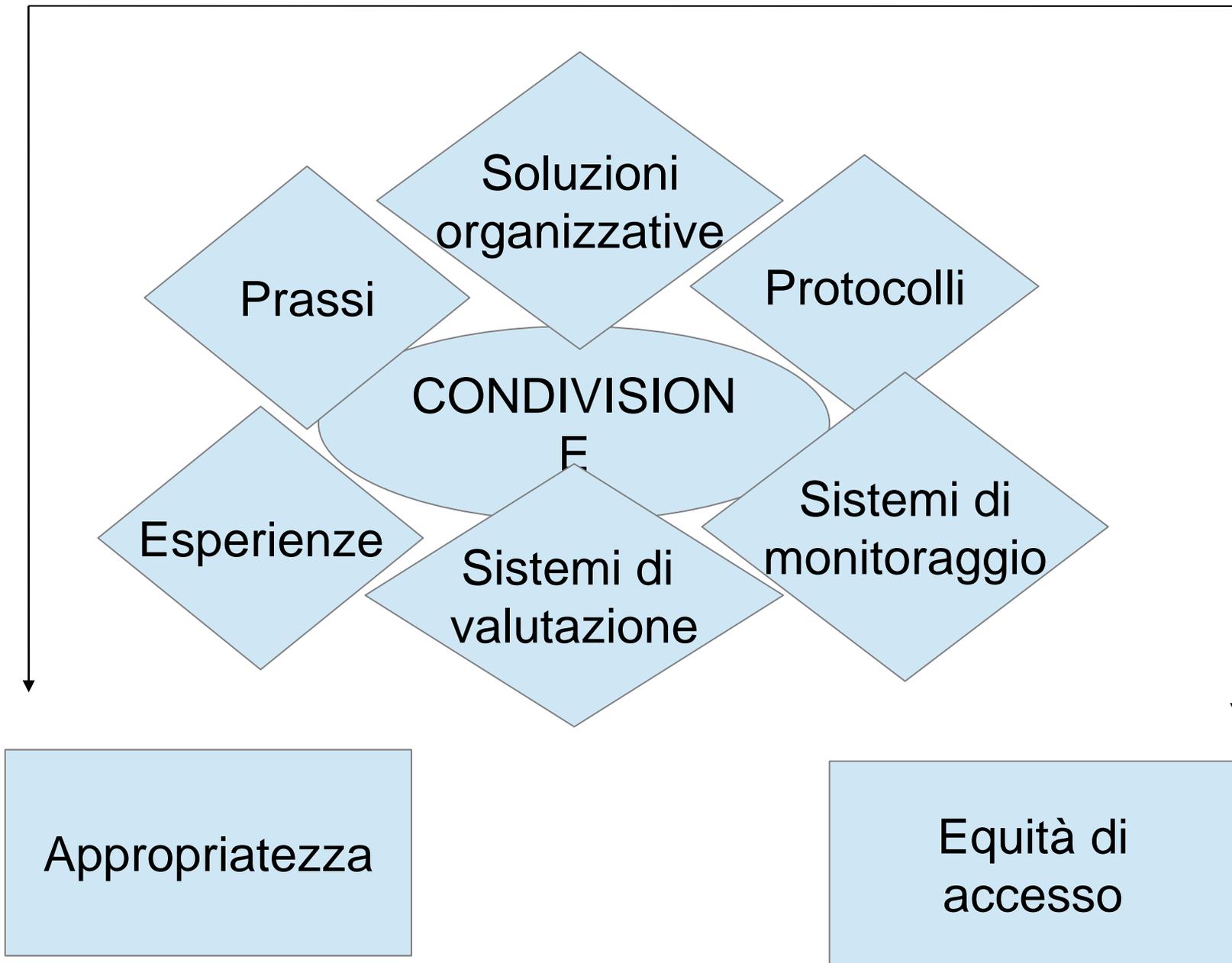
- modifiche, anche normative, al vigente sistema di finanziamento, che prevedano la destinazione vincolata di quote del FSN al sistema delle MR;
- cura dell'aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza con articolare attenzione alle necessità assistenziali dei pazienti affetti da malattie rare per una maggiore salvaguardia dell'equità e una maggiore disponibilità di trattamenti in tutto il territorio nazionale.

## PNMR e condivisione

Il PNMR è il frutto di un processo che. iniziato con il DM 279/2001 attraverso una serie di Accordi Stato-Regioni e di iniziative delle Regioni, del Ministero della Salute, dell'ISS, del Centro Nazionale Malattie Rare e delle Associazioni dei pazienti, ha condotto alla elaborazione, condivisione e discussione, di documenti e proposte.

Il PNMR afferma:

- Ruolo determinante di strutture di coordinamento regionale e interregionale:
- Azione positiva svolta da tavoli interregionali e dai tavoli congiunti tra Regioni, Province autonome, Ministero, ISS n
- Previsione di un Comitato Nazionale che veda la partecipazione di tutti i soggetti coinvolti.



GRAZIE PER  
L'ATTENZIONE