

Giuseppina Annicchiarico

Referente FIMP Gruppo di Studio Malattie Rare

# Malattie rare: conoscenza, cambiamento, cura Le scelte della FIMP

*Le reti non esistono se le persone non comunicano*

Con l'insediamento della nuova Segreteria Scientifica FIMP, la Federazione mette in campo le proprie risorse culturali a sostegno dei bambini con malattie rare.

Se vogliamo veramente curare i bambini più fragili dobbiamo mettere in campo una sinergia multidimensionale in cui il pediatra di famiglia, che è espressione della visione sancita dalla costituzione italiana alla cura di tutti, ha un ruolo determinante. FIMP può e deve assumere il ruolo di collettore delle competenze rimanendo sempre accanto alla famiglia poiché il pediatra di famiglia è il primo professionista ad intercettare il bisogno di salute del bambino malato. Il pediatra di famiglia ha la possibilità di assumere al suo ruolo quanto previsto dal piano Nazionale malattie rare 2013-2016 che per la prima volta in questo ambito dichiara che la cura ed il percorso assistenziale a favore di questi malati deve garantire le risposte ad ogni tipologia di bisogno assistenziale, ivi compresi gli aspetti del trattamento dei sintomi, ma anche della riabilitazione intensiva ed estensiva, dell'inserimento sociale (scuola e lavoro), delle cure palliative e dell'assistenza domiciliare integrata. La capillarità dell'assistenza pediatrica consente alla famiglia di avere un interlocutore immediato del Sistema Sanitario pubblico italiano.

Al pediatra di famiglia spetta la gestione di due momenti importanti nella vita del bambino con malattia rara: la **fase del sospetto** (tante volte la diagnosi rimane sconosciuta) e la **fase di ritorno a casa**. In entrambe le fasi il pediatra deve interloquire con le reti di assistenza pubblica. Nella prima fase con le reti degli ospedali che sono stati individuati ed accreditati dalla regione in cui sono allocati ad essere centri di competenza per le malattie rare/ gruppi di malattie rare. Quando il bambino torna a casa il pediatra deve esercitare il ruolo di collettore dei servizi che vengono chiamati in causa nell'assistenza. Il piano terapeutico prodotto dall'ospedale di riferimento regionale extraregionale deve essere tradotto in assistenza reale.

Un nuovo scenario si sta aprendo ed è determinato dall'immissione di farmaci ad alto costo per alcune di queste malattie: il pediatra di famiglia sarà chiamato a concorrere al monitoraggio dell'efficacia della nuova terapia.

## MALATTIE RARE, DI CHE SI TRATTA?

"Malattie Rare" è una delle priorità di Sanità pubblica del millennio in corso.

Quando si parla di malattie rare (MR) lo scenario che si apre è di respiro europeo ed internazionale. Alla fine degli anni '90 la Comunità Europea (UE) ha definito malattia rara **ogni patologia che colpisca meno di 5 persone su 10.000 abitanti**, ed ha emanato una serie

di raccomandazioni che hanno poi determinato a cascata vari provvedimenti legislativi nei diversi ambiti nazionali.

In Italia, il Decreto Ministeriale 279 del 2001 ha definito 47 macro-gruppi di diagnosi per le MR (ad esempio: malattie infettive e parassitarie; malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari; tumori; ecc.) comprendenti un elenco di 284 malattie che, "esplose" nelle diverse forme (ad esempio: neurofibromatosi tipo I, neurofibromatosi tipo II), diventano circa 5.000 MR.

**Orphanet**, l'organismo scientifico istituito dall'UE e dedicato alle MR e ai farmaci orfani, censisce a sua volta nel proprio portale *internet* circa 8.000 MR; e le accompagna con il significativo motto: *"le malattie rare sono rare, ma le persone affette sono tante"* ...

Con Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) sui nuovi LEA (Livelli Essenziali di Assistenza) del 12 gennaio 2017, l'Italia ha introdotto **140 circa nuovi codici di malattia** a ciascuno dei quali afferiscono più malattie. Grazie alla organizzazione dell'elenco secondo una struttura ad albero fatta di Dimensioni, Gruppi e Sottogruppi all'interno dei quali sono citati solo degli esempi, il nuovo elenco ha riorganizzato le afferenze delle malattie alle differenti **Dimensioni** sulla base delle novità scientifiche ed ha consentito di aggregare circa **2.000 entità nosologiche** in più. La narrativa del DPCM lega le malattie incluse nei sottogruppi all'elenco Orphanet e molti malati hanno visto finalmente riconosciuto il diritto alla cura.

In **"MonitoRare"**, terzo rapporto sulla condizione delle persone con MR in Italia realizzato ad agosto 2017 da UNIAMO, la Federazione Italiana che collega circa 110 Associazioni d'utenza per le MR, si stima la presenza di un numero di persone che può ragionevolmente collocarsi tra 370.000 e 860.000 affette da MR in Italia, con una **prevalenza** tra lo 0,61% e l'1,45%. Su questo aspetto sarà interessante vedere nel medio-breve termine gli effetti dell'integrazione

delle nuove malattie nell'elenco allegato al DPCM nuovi LEA. Lo stesso Rapporto attribuisce una spesa annua per le famiglie di circa 2.500 euro, e una loro maggiore difficoltà ad arrivare a fine mese (il 58% verso il 42% delle famiglie della popolazione generale) per assistere le persone con maggiore gravità, senza contare le ricadute psicologiche e sui progetti di vita di familiari e *caregiver*.

### CHI SONO GLI ESPERTI DI MALATTIE RARE, COME RAGGIUNGERLI?

Le **Regioni** hanno censito e individuato, attraverso i propri rispettivi coordinamenti regionali malattie rare, gli **ospedali competenti** di malattia rara; hanno anche istituito **Registri regionali** MR che, oltre a censire gli ammalati, hanno consentito il monitoraggio della capacità di cura degli ospedali accreditati. In risposta alle raccomandazioni europee, i centri di malattie rare vengono identificati negli ospedali in cui si concentrano diagnosi e cura. È competente chi vede più malati. È centro chi ha esperienza di cura col maggior numero di pazienti in carico.

È stata una operazione di censimento molto impegnativa che però oggi consente di orientarsi in un mondo fortemente complesso.

Questo anche grazie al fatto che le regioni hanno superato i loro ideali confini geografici e politici e hanno condiviso programmi e azioni.

I registri regionali hanno alimentato ed alimentano il Registro Nazionale malattie rare. Il **Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR)**, presso l'Istituto Superiore di Sanità, è diventato collettore di informazioni omogenee derivanti da tutto il territorio nazionale, possibile solo in un Sistema Sanitario universalistico come quello italiano. **Sul sito del CNMR è possibile, regione per regione, ottenere l'elenco dei centri malattie rare che insistono in un determinato territorio, patologia per patologia o gruppo di malattia.**

Le regioni hanno istituito dei propri Help line. In pochi anni, superata la fase della progettualità iniziale, l'Italia

si avvia alla definitiva organizzazione, Rete Nazionale e Reti Regionali, di questo ambito di salute pubblica. Il centro di cura ospedaliero per malattie rare viene definito **Presidio di Rete Nazionale** malattie rare (PRN). Ogni centro è di riferimento per un determinato gruppo di malattia, produce il certificato di diagnosi che genera, presso il Distretto Socio Sanitario competente, il **certificato di esenzione** di malattia rara e i diritti esigibili.

Solo i PRN di tutto il territorio nazionale possono produrre il piano diagnostico terapeutico assistenziale individualizzato e questo ha valore nella Regione di residenza del paziente. I nuovi LEA ambiscono al superamento delle differenze tra Regioni per cui solo le Regioni in sostanziale equilibrio economico possono, a differenza di quelle in Piano di Rientro, garantire con fondi propri tutto ciò che è extra LEA.

Quello imposto dalla normativa italiana non è un iter burocratico, ma nasce dalla volontà di tutela del malato raro a garanzia di appropriatezza diagnostica e prescrittiva. Il malato deve essere curato da chi ha maggiore esperienza scientifica ed ha curato più pazienti. La **"Community delle MR"**, grazie ad un progetto di UNIAMO, ha riunito esperti del Ministero, dell'ISS, delle Regioni, delle società scientifiche, dei pediatri e medici di famiglia ed ha definito la "qualità" dei centri di MR.

## **CHE RUOLO HA L'ORGANIZZAZIONE REGIONALE E TERRITORIALE DEL SISTEMA SANITARIO PUBBLICO E I PEDIATRI DI FAMIGLIA?**

Alla fine degli anni '90 ad occuparsi di malattie rare in realtà erano i **genetisti**, molte volte genetisti di laboratorio qualche volta genetisti clinici. Col tempo si è compresa l'opportunità di andare oltre la genetica e la terapia genica, all'epoca vista come unica chance nella cura degli ammalati. La consapevolezza crescente delle **necessità assistenziali** dei malati nelle more di una possibile e definitiva terapia ha indotto le organizzazioni di sanità pubblica alla definizione di

strategie che hanno come obiettivo la **facilitazione** dei percorsi terapeutici ed assistenziali. Il malato di MR e la sua famiglia godono di esenzione di partecipazione al costo per tutte le prestazioni che portano alla diagnosi. Il Piano Nazionale MR 2013/2016 esprime in tutte le sue parti la visione più moderna alla **cura interdisciplinare e multidimensionale** di questi bambini e queste persone, all'attenzione alla famiglia e all'integrazione socio sanitaria.

Si sta lavorando affinché il Piano Terapeutico prodotto da un ospedale PRN dislocato in qualsiasi parte d'Italia possa tradursi nel territorio in assistenza reale. Di rimando il territorio deve allestire i sistemi di allerta, di monitoraggio e di risposta ai bisogni/complicanze comuni trasversali per le malattie rare ad alta complessità assistenziale. Superate le traversie legate all'accertamento diagnostico, questi sono bambini che, affetti dalle sindromi più svariate, con gli anni possono manifestare epilessia, scoliosi, dispnea, polmoniti ab ingestis, displasia dell'anca, contratture muscolari, ritardi cognitivi e disturbi della relazione, spettro autistico. Macchina della tosse, disfagisti, logopedisti, riabilitazione respiratoria, riabilitazione fisica generale e specifica per la malattia, riabilitazione neuropsichiatrica sono opportunità di cura che devono essere disponibili nel territorio. Ai pediatri di famiglia per primi viene chiesto se vaccinare o meno, se mettere la PEG e quando, etc.

Il pediatra di famiglia può e deve essere **punto di snodo** della relazione tra l'ospedale PRN e organizzazioni regionali/territoriali offrendo una sorta di tutoraggio alla famiglia.

### **In che misura i bambini sono colpiti da malattie rare?**

Contrariamente a quanto si pensava fino a non molto tempo fa la nascita di registri regionali ha consentito di quantificare la percentuale di bambini che sono affetti da queste malattie.

I vari rapporti pubblicati evidenziano una percentuale pari a circa il 20%. Sono aumentati i giovani adulti affetti da queste malattie e gli esperti ritengono che

questo sia dovuto alle migliori cure offerte in ambito pediatrico negli ultimi decenni motivo. Si è creata un'emergenza dal punto di vista delle organizzazioni sanitarie: i pediatri continuano a curare gli adulti e qualche volta anche gli anziani.

In Puglia abbiamo calcolato che ogni pediatra di famiglia abbia tra i suoi assistiti abbia dai 4 ai 7 bambini con malattia rara ad alta complessità assistenziale. Da un questionario distribuito qualche anno fa alle famiglie è emerso il **rapporto fiduciario** che le stesse hanno con i pediatri di famiglia in Puglia.

### COME REPERIRE INFORMAZIONI?

Nonostante la pluralità di fonti di informazione (il sito *Orphanet*, passato dal 2012 al 2014 da 4,4 a 5,4 milioni di utenti, il Telefono Verde MR dell'ISS, che ha circa 2.000 contatti all'anno, il numero verde del Registro Veneto ed altri) il reperimento delle notizie utili per la persona con MR rimane una criticità; ed anche la formazione medica ha ampi spazi di miglioramento, se si considera che nel 2016 i corsi ECM sulle MR sono stati 42 in tutta Italia, e che il ritardo diagnostico stimato è pari a 6 anni e mezzo. Il tema delle MR non è ancora entrato in maniera strutturale nei percorsi formativi di base e specialistici. Anche per questo si evidenzia una consistente difficoltà, soprattutto da parte di Pediatri e Medici di Famiglia, primo punto di contatto del paziente con il SSN/SSR.

### LA FORMAZIONE AI PEDIATRI DI FAMIGLIA?

La formazione nell'ultimo decennio si è intensificata, i pediatri sono spesso destinatari di eventi dedicati alle malattie rare e sempre più spesso i pediatri esprimono il sospetto di diagnosi.

Con la consapevolezza della difficoltà a formare i pediatri su tutte le malattie censite da *Orphanet*, chi si occupa di formazione in questo ambito si sta orientando verso la **formazione sui bisogni** comuni di queste malattie. In Puglia ci stiamo orientando per la formazione che tenga in considerazione la

presenza di cluster di malati all'interno delle varie aree geografiche. Abbiamo avviato una sperimentazione: mettiamo in contatto il pediatra dell'adolescente affetto da una determinata malattia rara, e quindi esperto, col pediatra di un neonato o di un bambino più piccolo nel momento in cui viene fatta la diagnosi della stessa malattia.

Il 5 giugno 2018 la **FIMP** ha avviato un **gruppo di studio dedicato alle malattie rare** all'interno dell'Area tematica "Etico-Sociale". Si aprono scenari importanti.

### COME SI COLLOCA L'ITALIA NELLO SCENARIO EUROPEO?

La visione universalistica del nostro sistema, la presenza di una pediatria di famiglia diffusa su tutto il territorio nazionale hanno consentito la nascita di un'organizzazione che, pur recente, è la migliore in Europa. Chiara è l'evidenza espressa anche da parte dei media.

La presenza in ogni regione di un coordinamento malattie rare e la nascita dei registri regionali ha dato la possibilità al tavolo nazionale di coordinamento **ERN (European Reference Network)**, costituito da Ministero della Salute, ISS e Regioni, di valutare gli ospedali italiani sulla base di dati reali e misurabili provenienti in maniera omogenea da tutto il territorio nazionale. Questo è stato elemento di grande qualità e garanzia per l'ingresso dei centri italiani nella rete di assistenza Europea per le MR.

Il sistema sanitario universalistico italiano ha anche favorito l'avvio in tutte le regioni, fatta qualche eccezione, dello **screening neonatale allargato**.

Tutto questo in coerenza con quanto affermato su "The Lancet" del 23 maggio ultimo scorso, in cui si afferma che l'Italia è al nono posto nella graduatoria in termini di performance dei sistemi sanitari nel mondo. Nono posto che diventa il primo in Europa se si considera la popolazione complessiva dei paesi europei che lo precedono in classifica.

## LA DIFFERENZA QUANDO ALLA GUIDA DI UN COORDINAMENTO REGIONALE MALATTIE RARE È UN PEDIATRA DI FAMIGLIA

Se alla guida di un coordinamento regionale malattie rare è un pediatra di famiglia, la differenza sta nella **visione olistica**, sta nella consapevolezza che il pediatra di famiglia ha del punto di vista del bambino e della sua famiglia e della comunità che gli sta intorno. Spesso il pediatra conosce la scuola che il piccolo frequenta, i datori di lavoro dei genitori, la chiesa, la parrocchia, la palestra che potrebbe accoglierlo comunque. Il pediatra di famiglia conosce bene anche la filiera dell'assistenza territoriale, conosce bene l'ospedale del territorio a cui il bambino deve rivolgersi nelle acuzie, gli operatori, gli infermieri, gli Operatori Socio Sanitari (OSS) dell'assistenza domiciliare e non è poco se si considera che spesso l'ospedale PRN che ha in carico il bambino può essere lontano anche svariate centinaia di chilometri.

In tema di malattie rare la Puglia ha messo a punto un modello di socializzazione delle competenze sostanziando le attività sulla comunicazione con i portatori di interesse. Nel **coordinamento regionale malattie rare** (CoReMaR) oltre che i rappresentanti delle Università, degli ospedali, dei medici di famiglia, dei farmacisti e dei genetisti, ci sono i rappresentanti dei pazienti. Un'organizzazione che ha determinato il raggiungimento di obiettivi importanti. La nascita di un sistema informativo MR sostanziato dall'alleanza con altre otto regioni (che utilizzano lo stesso sistema operativo e che condividono la medesima visione di gestione dell'assistenza avviata in Veneto alla fine degli anni '90), che oggi conta 18000 pazienti e supporta un modello organizzativo assistenziale che mette in contatto l'ospedale con il Distretto Socio Sanitario: "le reti funzionano se i soggetti si parlano, comunicano". Nelle ASL sono nati e si stanno sviluppando i **centri territoriali malattie rare** (CTMR) che sono catalizzatori dei percorsi di cura all'interno dei territori. Obiettivo è la promozione di percorsi di cura facilitati.

In una regione che non è ancora in equilibrio finanziario e che risente ancora della migrazione fuori regione, di cui oggi abbiamo tutti i dati, il sistema si è organizzato non per guarire, ma per **accompagnare i pazienti** in un percorso insieme sanitario e sociale.

Sociale e sanitario insieme sono il futuro.

Nell'ambito delle malattie rare i medici hanno accettato la collaborazione con le associazioni, con i pazienti e con le loro famiglie: momenti di incontro e di scontro per la costruzione di percorsi diagnostici terapeutici assistenziali reali (PDTA).

Un attività, quella del CoReMaR, che ha aumentato la consapevolezza delle necessità di cura dei bambini e delle persone con MR all'interno della società nella sua interezza, guidando e favorendo la nascita della rete regionale di 21 Associazioni di Malattie Rare, A. Ma. Re Puglia.

Azione strategica è stata la firma del Patto d'Intesa per la ricerca e la cura dei bambini e delle persone con MR firmato da Regione, Uniamo, Rettori dell'Università pugliesi, FIMP e FIMG, che ha sancito un'alleanza multidisciplinare e multidimensionale solida.

### SITOGRAFIA

<http://malattierare.regione.veneto.it/>

[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/expert\\_group\\_en](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group_en)  
[www.ema.europa.eu/ema](http://www.ema.europa.eu/ema)

[www.iss.it/cnmr/](http://www.iss.it/cnmr/)

[www.sanita.puglia.it/web/ares/coordinamento-malattie-rare](http://www.sanita.puglia.it/web/ares/coordinamento-malattie-rare)

[www.salute.gov.it/portale/home.html](http://www.salute.gov.it/portale/home.html)

[www.agenziafarmaco.gov.it](http://www.agenziafarmaco.gov.it)

[www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)

[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

[www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)

[www.orphanet-italia.it/national/ITHT/index/homepage](http://www.orphanet-italia.it/national/ITHT/index/homepage)

[www.telethon.it](http://www.telethon.it)

[www.fondazione-serono.org](http://www.fondazione-serono.org)

<http://malattierare.marionegri.it>

[www.osservatoriomalattierare.it](http://www.osservatoriomalattierare.it)