

## **La frammentazione dei percorsi per le malattie rare**

*Dario Roccatello, Simone Baldovino*

*CMID - Centro di Coordinamento Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta - Ospedale S. G. Bosco, ASL Città di Torino e Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche - Università di Torino*

In Europa l'attenzione ai problemi delle malattie rare si è posta la prima volta negli anni 2000 con la stesura del Programma di Azione Comunitario per le Malattie Rare 1999-2003. In tale atto veniva posta una definizione di malattia rara quale patologia che abbia una prevalenza inferiore a 1 caso su 2000 nella popolazione Europea.

L'Italia è stato uno dei primi stati Europei a sviluppare una normativa specifica sulle malattie rare. Nel 2001 il Decreto Ministeriale 279 del Ministro della Sanità (DM 279/2001) ha regolamentato il tema delle malattie rare istituendo la rete e il registro nazionale per le malattie rare e stabilendo l'esenzione dalle spese sanitarie nel caso in cui siano state sospettate o diagnosticate specifiche malattie rare; l'elenco delle malattie rare ritenute meritevoli di esenzione è stato inserito nell'allegato A al DM 279/2001. In seguito alla riforma del titolo V della Costituzione l'implementazione della rete nazionale per le malattie rare ha seguito percorsi diversi nelle differenti Regioni. Nel 2006 tutte le Regioni e le Province Autonome hanno creato una rete interregionale con l'obiettivo di adottare un approccio condiviso a problematiche comuni quali la somministrazione domiciliare di farmaci ad alto costo per le malattie metaboliche e la telemedicina.

La Regione Piemonte ha formalizzato la propria rete per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare nel 2004 (DGR 2 marzo 2004, n. 22-11870). A differenza di quanto avvenuto in altre regioni, e in parziale deroga di quanto stabilito dal DM 279/2001, la regione Piemonte non ha identificato presidi per specifiche malattie rare ma ha applicato un modello organizzativo decentralizzato basato sul coinvolgimento attivo di tutti gli specialisti strutturati nel sistema sanitario regionale. Tale scelta è stata dettata dalla necessità di garantire uguali opportunità assistenziali su tutto il territorio regionale garantendo i migliori standard assistenziali disponibili attraverso lo sviluppo di protocolli diagnostici e terapeutici condivisi fra tutti gli operatori coinvolti e permettendo al contempo il continuo aggiornamento degli stessi in tutti i presidi della rete. I presidi sanitari regionali partecipano alla rete per le malattie rare attraverso il coinvolgimento nello sviluppo di protocolli assistenziali condivisi, attraverso la segnalazione nel registro per le malattie rare di tutti i pazienti affetti da malattia rara e attraverso la redazione di piani terapeutici che permettono l'erogazione gratuita di farmaci per la cura della malattia rara (ad includere, a differenza di quanto avviene in altre Regioni, quelli in fascia C, galenici salvavita, farmaci non commercializzati in Italia e farmaci fuori indicazione). La rete è governata da un centro di coordinamento individuato presso l'ASL

Città di Torino che svolge le funzioni di gestione del registro regionale, di analisi dei dati epidemiologici, di utilizzo farmacologico e di attività dei presidi provenienti dal registro, di coordinamento dei presidi territoriali della Rete anche mediante l'adozione di specifici protocolli clinici condivisi, di promozione dell'informazione ai cittadini e della formazione degli operatori, di collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità, con le altre Regioni, e con le associazioni di volontariato operanti nel campo delle malattie rare. Vista la presenza di una rete oncologica regionale già strutturata, i tumori rari sono presi in carico nell'ambito della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta.

A partire dal 2008 la rete per le malattie rare del Piemonte è stata estesa mediante una convenzione alla regione Valle d'Aosta con la costituzione della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta. La rete ha permesso la creazione di un registro interregionale unico e la condivisione dei percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali (PDTA) e delle raccomandazioni sviluppate per specifiche malattie rare.

Nel 2017 l'Unione Europea ha approvato la costituzione di 24 reti di riferimento per le malattie rare e complesse il cui scopo è favorire la discussione sulle malattie rare e complesse al fine di fornire un'assistenza di elevata qualità ed efficace sotto il profilo dei costi attraverso lo scambio di informazioni e la condivisione di conoscenze con altri membri della rete. Le aziende sanitarie della regione Piemonte partecipano a 6 di queste reti.

Nonostante la presenza di numerose reti per la presa in carico dei pazienti affetti da malattia rara, questi lamentano ancora numerose criticità.

In particolare una recente indagine svolta sulle associazioni di pazienti ha evidenziato problemi relativi a:

- erogazione di terapie farmacologiche iniettive a domicilio o comunque in Centri e con modalità facilmente accessibili ai pazienti;
- presa in carico multidisciplinare che si occupi anche delle problematiche psicofisiche, sociali, lavorative ed educative;
- parafarmaci e presidi terapeutici salvavita;
- approccio condiviso alla transizione dall'età infantile all'età adulta;
- ricoveri di sollievo e alla presa in carico del "dopo di noi"
- mancanza di informazioni precise sui percorsi per poter accedere ai servizi sociali, educativi e lavorativi;
- necessità di poter vivere nella propria casa e in un ambiente familiare

La risposta delle Aziende Sanitarie e degli enti pubblici a queste richieste anche se presente risulta a volte poco organica e patisce la ancora scarsa collaborazione fra assistenza sanitaria e assistenza sociale.