

ITALY
EUROPLAN NATIONAL CONFERENCE
in the framework of the EU Joint Action RD-ACTION

Rome, 9-10/February/2018

FINAL REPORT
tradotto in Italiano

PREMESSA (originale in inglese)

The EUROPLAN national conferences or workshops are organised in many European countries as part of a coordinated and joint European effort to foster the development of comprehensive National Plans or Strategies for Rare Diseases addressing the unmet needs of patients living with a rare disease in Europe.

These National Plans and Strategies are intended to implement concrete national measures in key areas from research to codification of rare diseases, diagnosis, care and treatments as well as adapted social services for rare disease patients while integrating EU policies.

The EUROPLAN national conferences/ workshops are jointly organised in each country by a National Alliance of rare disease patients' organisations and EURORDIS–Rare Diseases Europe. **Rare Disease National Alliances and Patient Organisations have a crucial role to shape the national policies for rare diseases.**

The strength of EUROPLAN national conference/ workshop lies in its shared philosophy and format:

- **Patient-led:** National Alliances are in the best position to address patients' needs;
- **Multi-stakeholders:** National Alliances ensure to invite all stakeholders involved for a broad debate;
- **Integrating both the national and European approach to rare disease policy;**
- **Being part of an overarching European action** (project or Joint Action) that provides the legitimacy and the framework for the organisation of EUROPLAN national conferences/workshops;
- **Helping national authorities adhere to the obligations stemming from the Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases.**

Since 2008, National Alliances and EURORDIS have been involved in promoting the adoption and implementation of National Plans and Strategies for rare diseases. Altogether, 30 EUROPLAN national conferences took place in the framework of the first EUROPLAN project (2008-2011) and the EU Joint Action of the European Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD - (2012-2015).

Within RD-ACTION (2015-2018), the second EU Joint Action for rare diseases, National Alliances and EURORDIS continue to get involved in a coordinated European effort to advocate for and promote integrated national policy measures that have an impact on the lives of people living with rare diseases.

The EUROPLAN national conferences or workshops taking place within RD-ACTION focus on specific themes identified by the National Alliances as the most pressing priorities to tackle with national authorities. These thematic priorities are addressed in sessions where all the stakeholders discuss relevant measures to be taken or ways to sustain the full implementation of already approved measures.

Each National Alliance prepares a final report on the national workshop, based on a common format such as the one that follows.

INFORMAZIONI GENERALI

Paese	Italia
Alleanza Nazionale (organizzatore)	UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare onlus
Data e luogo della conferenza	9-10 febbraio 2018, Roma
Website	http://www.uniamo.org/
Membri del Comitato Direttivo	Membri del CD di UNIAMO FIMR Onlus Renza Barbon Galluppi, Past President UNIAMO Simona Bellagambi Romano Astolfo
Temi affrontati dalla conferenza	<ul style="list-style-type: none">• ERN – Reti Europee di Riferimento• PDTA – Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali• Integrazione delle malattie rare nelle Politiche e nei Servizi Sociali
Allegati	I. Programma in Inglese II. Partecipanti (per categoria di appartenenza – elenco in slides dei lavori finali)

REPORT FINALE

I. Introduzione/ Sessione Plenaria

- Introduzione
- Elencazione dei temi al centro della discussione

Gli interventi di apertura della sessione plenaria (Tommasina Iorno, Presidente UNIAMO FIMR Onlus; Bruno Dallapiccola, Direttore Scientifico dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù; Paola Facchin, Coordinatrice del Tavolo Interregionale Malattie Rare della Conferenza delle Regioni e delle Province Autonome) sono stati concordi nel ribadire la **necessità di un tempestivo ed adeguato aggiornamento della programmazione** nazionale e regionale nel settore delle malattie rare da realizzarsi attraverso la **predisposizione del nuovo Piano Nazionale Malattie Rare 2017-2020**.

In questa cornice di riferimento sono stati attivati i tre gruppi di lavoro relativi a:

1. ERN – Reti Europee di Riferimento
2. PDTA – Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali
3. Integrazione delle malattie rare nelle Politiche e nei Servizi Sociali

II. Temi

Tema 1 – E.R.N.

A meno di un anno dall'avvio delle ERN non è ancora possibile apprezzare un significativo impatto per le persone con malattia rara (PcMR) ma le aspettative rimangono alte. Le ERN, infatti, sono un percorso relativamente nuovo ed il cui sviluppo prevede tempi medio-lunghi. Il beneficio per le PcMR si realizzerà principalmente attraverso il collegamento delle ERN con la Rete Nazionale e le Reti Regionali delle MR. L'avvio delle ERN è stato in Italia caratterizzato da alcune criticità come il ritardo nell'insediamento dell'Organismo di Coordinamento e Monitoraggio per lo sviluppo delle ERN (e il mancato coinvolgimento al suo interno di rappresentanti delle PcMR e di alcune Regioni) e la mancata uniformità nell'applicazione dei criteri definiti nella fase iniziale di identificazione dei Centri. A questi elementi si deve aggiungere la difformità nell'implementazione delle attività delle diverse ERN e delle relative tempistiche (in generale e, in particolare, per quanto attiene al coinvolgimento dei rappresentanti delle PcMR). Si registra inoltre un aggravio gestionale (per i Centri non coordinatori di ERN) che risulta non coperto da alcun supporto per le spese di funzionamento. Infine, si riscontra ancora una marcata carenza di dialogo fra i numerosi Centri italiani afferenti alla stessa ERN, nonché il permanere della necessità di fare informazione nei confronti di tutti i professionisti della salute riguardo agli scopi ed alle attività delle ERN.

Al riguardo, l'auspicato Piano Nazionale Malattie Rare 2017-2020 dovrebbe, in particolare:

- **Armonizzare e valorizzare il ruolo dei Centri di riferimento/presidi italiani facenti parte delle ERN con il lavoro realizzato a livello delle reti di assistenza nazionale e regionali**, sia dedicate alle malattie rare che ai problemi socio-assistenziali di interesse generale. È necessario **creare un sistema di governance regionale/nazionale** delle filiere dei Centri di riferimento/presidi facenti parte delle ERN per favorire le azioni e gli strumenti di interazione e integrazione, garantendo la piena operatività dell'Organismo di Coordinamento e Monitoraggio per lo sviluppo delle ERN (DM 27/07/2015 di cui all'Art. 13 c. 2 del DLgs 38 del 4/3/2014) nel quale è fondamentale **prevedere il coinvolgimento anche dei rappresentanti delle PcMR.**
- **Definire sistemi di finanziamento a funzione e/o a prestazioni particolari (es. consulenza a distanza)**, specifiche per i Centri di riferimento/presidi istituzionalmente definiti come parte della Rete delle MR, anche attraverso l'implementazione dell'Accordo Stato-Regioni del gennaio 2015 sulla consulenza e presa in carico a distanza.
- **Implementare sperimentazioni organizzative e gestionali finalizzate** al ri-orientamento dell'articolazione interna degli Ospedali, sede dei Centri facenti parte delle ERN. Si intende così facilitare la presa in carico interdisciplinare e multi-professionale della PcMR, **creando un luogo fisico unico di accesso e assistenza**, dove i vari professionisti delle Unità Operative (UUOO), parte dello stesso Centro, anche attivate in Presidi ospedalieri differenti (es. dedicati al bambino e all'adulto), possano valutare la persona in base ai suoi bisogni e definiscano un **unico piano di presa in carico integrato («Piastra funzionale MR»)**. A tal scopo è anche necessario **riordinare sperimentalmente i budget ospedalieri** dove sussiste la Piastra delle MR **in funzione del percorso della PcMR e non delle prestazioni delle singole UUOO.** Un tale cambiamento organizzativo e metodologico è necessario al fine di riorientare il sistema di cura delle PcMR in base ai loro bisogni assistenziali complessi in modo integrato e se ne auspica quindi la successiva estensione all'intero sistema sanitario nazionale e regionale.

- Ridurre il numero delle persone con malattia rara affette da patologie potenzialmente diagnosticabili e non ancora diagnosticati ed il tempo di attesa per la diagnosi attraverso un **adeguato e appropriato accesso alle infrastrutture diagnostiche**, incluso, ad esempio, **l'inserimento nei LEA delle tecniche di sequenziamento di nuova generazione**.

Tema 2 – P.D.T.A. Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali

I Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali (PDTA) sono uno strumento di gestione clinica usato per definire il migliore processo assistenziale finalizzato a rispondere a specifici bisogni di salute, sulla base di raccomandazioni riconosciute (linee guida, consensi scientifici, ecc.) adattate al contesto locale. Scopo dei PDTA è di favorire l'integrazione fra gli operatori, ridurre la variabilità clinica, contribuire a diffondere la medicina basata sulle evidenze, utilizzare in modo congruo le risorse e permettere di valutare le prestazioni erogate mediante indicatori.

La diffusione dei PDTA nelle malattie rare, nonostante le indicazioni contenute già all'interno del PNMR 2013-2016 e di numerosi altri documenti di riferimento, sta procedendo ancora molto lentamente. Inoltre, molto spesso, i PDTA che sono stati realizzati non rispondono completamente alle finalità per le quali dovrebbero essere stati definiti: questo avviene perché c'è ancora poca consapevolezza nel sistema socio-sanitario su cosa siano i PDTA e come questi si differenzino da altri due importanti strumenti di lavoro: le linee guida scientifiche e i Piani Assistenziali Individualizzati (PAI).

Il PDTA è fondamentale per le PcMR perché **contiene le prestazioni esigibili nello specifico contesto regionale sia a livello sanitario che sociale che assistenziale**. E' uno strumento che:

- favorisce l'appropriatezza organizzativa, diagnostica e prescrittiva;
- assicura il collegamento tra i nodi della rete MR e tutti i servizi coinvolti sostenendo la multidisciplinarietà della presa in carico globale;
- indica percorsi chiari e trasparenti per garantire i diritti esigibili all'interno di un determinato contesto regionale;
- garantisce la continuità assistenziale (medicina di transizione, continuità tra setting di cura diversi);
- definisce le responsabilità dei diversi attori;
- ottimizza le risorse.

I PDTA, quindi, si devono ispirare alle linee guida che contengono tutte le conoscenze scientifiche maturate. Dall'altro lato il PAI deve essere definito dal Centro di riferimento che ne deve avere anche la regia, trovando nel territorio di vita della PcMR un punto di riferimento responsabile dell'implementazione del PAI.

Viste le caratteristiche di questo strumento il gruppo di lavoro ha concordato che sul fatto che il PDTA:

- debba avere almeno valenza regionale con l'eventuale previsione di collaborazioni interregionali;
- sia di titolarità della Regione;
- sia collegato allo spazio dove si attua e al tempo (necessità di aggiornamento);
- debba contenere la definizione di chi eroga le specifiche prestazioni in quel contesto.

Un fattore di criticità è dato dal fatto che, per loro stessa natura, le malattie rare sono spesso prive di una linea guida specifica rispetto alla quale articolare i PDTA. In questo caso nel processo di elaborazione si dovrà fare riferimento alle raccomandazioni di buona pratica clinica.

Una seconda criticità è legata alla elevata numerosità delle patologie potenzialmente oggetto di PDTA. Per questo si ritiene che nelle MR i PDTA possano essere redatti, oltre che per patologie (quando i numeri lo consentono) e/o gruppi di patologie rare, principalmente per bisogni assistenziali specifici (che possono essere comuni a diverse patologie) in base ai quali definire il processo organizzativo garantito nel contesto di vita della PcMR.

Le azioni che dovranno essere inserite nel nuovo PNMR sono:

- **Costruzione dei PDTA:** il PDTA dovrà mappare le risorse presenti, costruire un percorso ideale per sviluppare il **percorso di riferimento nel contesto**, cioè la migliore sequenza temporale/spaziale possibile delle attività da svolgere nel contesto di una determinata situazione organizzativa e di risorse. Nel processo di costruzione del PDTA è fondamentale valorizzare la competenza e l'esperienza del paziente attraverso il coinvolgimento delle associazioni delle PcMR maggiormente rappresentative a livello regionale;
- **Applicazione dei PDTA e relative azioni di monitoraggio:** informazione e formazione di tutti gli attori del sistema, monitoraggio degli indicatori di processo e di esito previsti, modalità di intervento nel caso di mancato rispetto degli standard, revisione periodica.

THEME 3 Integrazione delle malattie rare nelle Politiche e nei Servizi Sociali

Il tema dell'integrazione delle malattie rare nelle politiche e nei servizi sociali in Italia è molto complesso a causa delle differenze che si riscontrano nell'erogazione dei servizi sociali e socio-assistenziali a livello regionale, amplificate dalla difficile, e spesso mancata, integrazione fra i servizi sociali, i servizi sanitari territoriali e i Centri di riferimento per le malattie rare.

Le politiche sociali, inoltre, sono state il grande assente del PNMR 2013-2016: non vi è, infatti, nel documento di programmazione alcun riferimento agli interventi sociali e socio-assistenziali la qual cosa stride fortemente con la centralità della dimensione sociale nella vita quotidiana delle PcMR e dei loro familiari. Tutele sociali, inserimento scolastico, inserimento lavorativo e inclusione sociale non sono stati presi in considerazione. Su questo fronte il PNMR 2017-2020, oltre a ribadire la necessità di definizione dei Livelli Essenziali di Assistenza Sociale, dovrebbe:

- favorire l'integrazione delle malattie rare nelle Politiche e nei Servizi sociali attraverso una **maggior collaborazione tra servizi sanitari, socio-sanitari e sociali** che devono trovare nell'Unità Valutativa Multi-Dimensionale il luogo deputato a realizzare l'integrazione socio-sanitaria e la presa in carico integrata della PcMR, **valorizzando l'apporto del Centro di riferimento per le malattie rare nella valutazione funzionale** della persona;
- promuovere l'aggiornamento del personale sanitario e sociale rispetto alle tutele sociali per le PcMR, prevedendo specifici percorsi formativi. Analoga formazione dovrebbe essere rivolta anche alle PcMR e ai loro familiari al fine di rendere sempre più diffuse le conoscenze sui diritti esigibili;
- prevedere una **maggior collaborazione delle Commissioni per il riconoscimento dell'invalidità/accertamento dell'handicap dell'INPS con i Centri di riferimento** per una

maggior tutela sociale delle PcMR, focalizzandosi la valutazione sui bisogni assistenziali della PcMR;

- promuovere la **riqualificazione della valutazione funzionale e del Piano Educativo Individualizzato (PEI) nella scuola**, inteso come atto assistenziale e di integrazione fra professionisti basato sull'analisi funzionale effettuata dal Centro di riferimento, ponendo particolare attenzione alla capacit  di tradurre il PEI in azioni concrete;
- aiutare a superare le barriere burocratiche per permettere **l'assunzione dei farmaci e l'erogazione di altre prestazioni assistenziali (es. aspirazione) a scuola**;
- garantire, anche attraverso i **decreti attuativi** del D. Lgs. 151/2015, un pi  adeguato sistema di **accesso al mondo del lavoro da parte delle PcMR**, che tenga conto della valutazione funzionale della PcMR e prevedendo risorse dedicate per l'accompagnamento della PCMR nel primo periodo lavorativo;
- **ampliare gli strumenti per favorire la vita indipendente della PcMR**, anche attraverso il fondo per il cd. "dopo di noi", la previsione di sconti fiscali sui fondi patrimoniali allargati alle disabilit  medio-lievi e la detassazione di investimenti finanziari a favore della PcMR.

III. Conclusioni

Nei limiti di tempo e di argomenti considerati che non hanno consentito di ragionare su numerosi altri aspetti di particolare rilevanza per le PcMR (come, ad esempio, l'accessibilit  dei farmaci o la ricerca), la Conferenza ha ribadito **l'urgenza di predisporre il nuovo Piano Nazionale Malattie Rare 2018-2020** con l'obiettivo di favorire una diagnosi tempestiva e una migliore qualit  di vita delle PcMR e dei loro familiari. Il nuovo PNMR dovrebbe quindi **rafforzare la componente sanitaria attraverso un processo di «messa in rete» delle risorse** che pu  essere sinteticamente declinato rispetto al:

- *rapporto fra le UUOO dentro ai Centri di riferimento*, attraverso la previsione di soluzioni organizzative innovative come la «piastra funzionale MR» per una presa in carico interdisciplinare e multi-professionale della PcMR e l'introduzione di un finanziamento a funzione per le MR;
- *rapporto fra i Centri e fra i Centri e i servizi territoriali (sanitari, socio-sanitari e sociali)*, attraverso l'armonizzazione e valorizzazione del ruolo dei Centri facenti parte delle ERN nella specificit  dell'assetto istituzionale e organizzativo nazionale e regionale delle reti di assistenza per le PcMR, da attuarsi anche attraverso l'implementazione della consulenza a distanza;
- *rapporto fra gli operatori dei diversi servizi a vario titoli coinvolti nell'assistenza alla PcMR*, attraverso lo sviluppo dei Percorsi Diagnostici Terapeutico Assistenziali.

Per raggiungere tali obiettivi   necessario che il nuovo PNMR sia adeguatamente dotato di **finanziamenti dedicati**, con particolare attenzione allo **sviluppo delle figure professionali** e delle **competenze sulle nuove tecnologie e sulle infrastrutture** necessarie a realizzare una sanit  pubblica al passo con i tempi.

Allo stesso tempo   inderogabile portare l'azione di governo a coordinare e integrare le diverse funzioni amministrative che sono chiamate a rispondere ai bisogni complessivi della PcMR superando l'attuale separazione tra azioni sanitarie, sociali, lavorative, previdenziali, eccetera.

Di qui l'assoluta necessità di **includere nella nuova programmazione anche gli aspetti di natura sociale e socio-sanitaria per favorire una presa in carico a 360° della PcMR e garantirne l'effettiva inclusione sociale.**

Un'ultima riflessione è legata alla necessità di **potenziare** nel nuovo PNMR la **componente valutativa**, attraverso la definizione di opportuni indicatori atti a monitorare e valutare il grado di raggiungimento dei risultati attesi.