

3.2 Malattie Rare: dalla diagnosi alla medicina di precisione

<i>Laboratorio</i>	3.2 Malattie Rare: dalla diagnosi alla medicina di precisione
<i>Area</i>	Area 3 - Grandi Ospedali come snodi nella filiera dell'assistenza sanitaria
<i>Abstract</i>	<p>Per le loro peculiari caratteristiche (eterogeneità, progressività, frequente disabilità o fragilità dei pazienti, complessità assistenziale e terapeutica) le malattie rare si associano a diverse problematiche assistenziali, sociali ed economiche. L'adeguata gestione dei pazienti affetti da tali patologie deve basarsi su un approccio integrato e multidisciplinare e deve rispondere a diversi bisogni quali la necessità di centri di riferimento esperti nella diagnosi, nella terapia e nella presa in carico del paziente, la necessità di interazione e coordinamento con l'assistenza del territorio, la definizione dei percorsi per accedere a terapie domiciliari, l'armonizzazione delle cure attraverso la definizione di percorsi diagnostici terapeutici e assistenziali (PDTA), la certificazione e l'accesso a specifiche tutele, la messa in atto di programmi di prevenzione, lo sviluppo di programmi di transizione degli adolescenti con malattia rara dalle cure pediatriche a quelle dei medici dell'adulto.</p> <p>Queste necessità sono state discusse nell'ambito del laboratorio e sono state proposte strategie ed interventi da attuare nel corso dei prossimi anni.</p>

Scenario di riferimento

Durante la prima fase del laboratorio, grazie agli interventi dei proff. Carafa e Parenti che hanno aperto la discussione sulla situazione presente relativa al focus, hanno tutti partecipato attivamente alla discussione rispettando i turni di parola e condividendo le proprie esperienze.

La discussione si è avviata con un brainstorming in cui i partecipanti hanno condiviso le prime suggestioni a caldo a seguito delle presentazioni dei moderatori. I partecipanti hanno sintetizzato nei post-it (vedi prima lavagna) attraverso le seguenti parole chiave:

- Supporti digitali
- Migrazione sanitaria e la necessità di fare network

- Tempestività e diagnosi precoce
- Esordio tardivo e riconoscere sintomi adulti
- La transizione delle malattie rare
- Rete di laboratori malattie rare
- aTTP
- Importanza del team multidisciplinare
- Importanza della formazione

Già dal brainstorming sono emerse le criticità che attengono alle personali esperienze lavorative dei partecipanti, ma anche alle possibili soluzioni a delle problematiche rilevate. Molti si sono ritrovati nelle stesse problematiche e nelle stesse esperienze pur tuttavia riconoscendo gli elementi di differenza dovute alle diverse competenze e alle diverse organizzazioni di afferenza. La necessità di fare network e tra le diverse discipline e tra le diverse competenze dentro una stessa disciplina, e il problema della transizione delle malattie rare hanno preso molto tempo di dibattito. Quest'ultima si riferisce alla necessità di seguire il passaggio del paziente raro dall'infanzia all'età adulta, durante il quale, allo stato attuale invece, si rischia di perdere il paziente. Nel caso in cui l'esordio della malattia dovesse essere tardivo e non nell'infanzia ci vorrebbe un'accurata e tempestiva capacità diagnostica perché, se per i bambini i pediatri sono più abituati e formati alla diagnosi delle malattie rare, nell'età adulta vi è una maggiore difficoltà diagnostica da parte del medico.

Le azioni proposte e le azioni prioritarie

Seguendo le chiavi di lettura proposti dalla facilitatrice, di seguito verranno indicati lo stato dell'arte circa il tema oggetto di incontro (Orizzonte 1 - H₁), la descrizione di ciò che si vorrebbe realizzare (Orizzonte 3 - H₃) e i modi attraverso cui farlo in termini di fattibilità (Orizzonte 2 - H₂).

Orizzonte 1 - H₁:

- Ulteriore sviluppo dei network
- Problema della transizione
- Mancanza di formazione universitaria rispetto alle malattie rare
- Disattenzione dei direttori generali verso le malattie rare
- Relega alle iniziative dei singoli: si tratta di una mancanza a livello strutturale e organizzativo di buone prassi
- Poche risorse umane, soprattutto riguardo i medici genetisti: nella maggior parte dei casi le malattie rare sono di origine genetica. Il sistema ospedaliero soffre della mancanza di queste specifiche figure professionali.
- Mancanza di realizzazione e scarsità di farmaci ad hoc per le malattie rare

- (solo per la regione Campania) il medico specialista non può produrre impegnativa
- Percorsi burocratici lunghi: spesso i pazienti si sentono demotivati e sperimentano sentimenti di abbandono
- Aggiornamento lentissimo delle malattie rare: nei sistemi di riferimento ufficiali, l'ultimo aggiornamento delle malattie rare risale al 2017

Orizzonte 3 - H₃:

- Specialista della malattia durante tutto l'arco di vita del paziente: questa soluzione potrebbe far fronte alla transizione del paziente
- Reti cliniche che gestiscono il passaggio dall'infanzia all'età adulta: non solo il professionista gestisce il passaggio ma delle vere e proprie reti cliniche
- Migliore formazione sulle malattie rare
- Ruolo determinante del genetista in diverse fasi del percorso del paziente
- Pannello multigenico/WES: sono due tecniche diagnostiche e il gruppo si è polarizzato sulla necessità di queste due tecniche
- Ricerca per lo sviluppo di terapie di precisione
- Collaborazione con associazioni per orientamenti alle famiglie o assunzione di figure professionali che possano gestire i rapporti con i familiari dei pazienti
- Utilizzo dell'intelligenza artificiale nella diagnosi delle malattie rare
- Utilizzo di cartelle informatiche cliniche dei pazienti rari su base nazionale: per un accesso sicuro e continuo ai dati clinici dall'esordio della malattia

Orizzonte 2 - H₂, ovvero le azioni realmente concretizzabili in tempi e con costi ragionevoli:

- Recupero dati dei pazienti rari nel rispetto della privacy in maniera telematica
- Corsi di formazione sia nelle scuole di specializzazione che nelle aziende ospedaliere
- Riformulazione dei DRG dedicati alle malattie rare
- Aggiornamento continuo delle malattie rare
- Specialista per il passaggio di pazienti dalla fascia pediatrica a quella adulta
- Rendere visibile la rete ERN (European Reference Networks)
- Maggiore confronto tra i decisori e legislatori con gli esperti di malattie rare
- Pari accesso alle cure e maggiore finanziamento della sanità pubblica

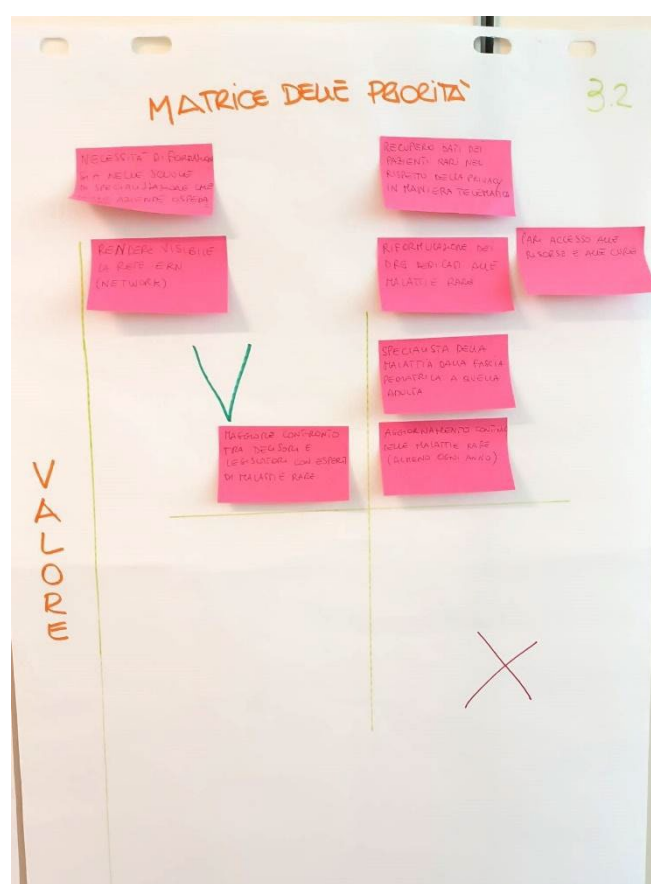
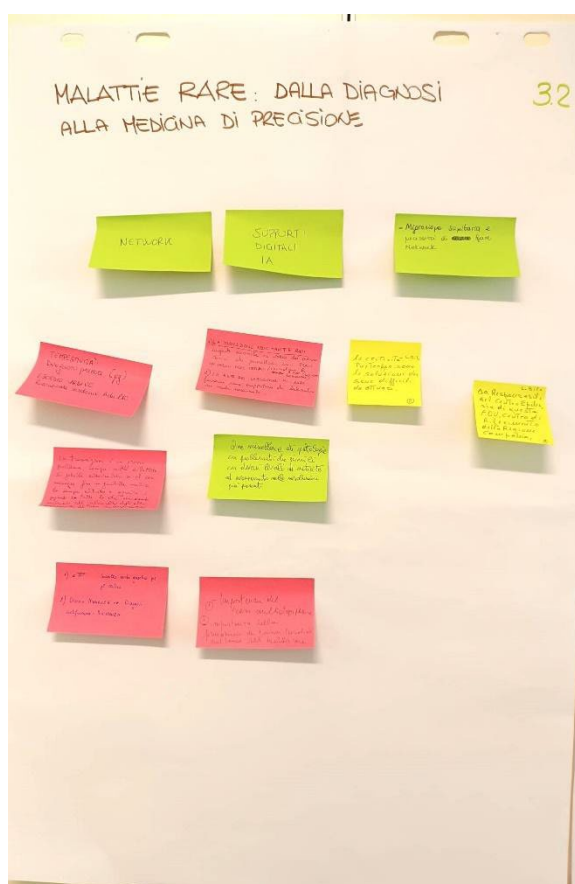
Nello schema finale delle azioni prioritarie, nel quadrante delle proposte ad alto valore e a basso costo, i partecipanti hanno collocato:

- I corsi di formazione sia nelle scuole di specializzazione che nelle aziende ospedaliere

- Rendere visibile la rete ERN
- Maggiore confronto tra i decisori e legislatori con gli esperti di malattie rare

Nel quadrante delle proposte ad alto valore e a medio-alto costo i partecipanti hanno collocato:

- Recupero dati dei pazienti rari nel rispetto della privacy in maniera telematica
- Riformulazione dei DRG dedicati alle malattie rare
- Aggiornamento continuo delle malattie rare
- Specialista della malattia dalla fascia pediatrica a quella adulta
- Pari accesso alle cure e maggiore finanziamento della sanità pubblica



Conclusioni

Nel corso della discussione sono emerse numerose criticità in rapporto alle personali esperienze e al contesto in cui operano i partecipanti.

Sono emerse altresì proposte e soluzioni a delle problematiche rilevate.

È stata, per esempio, sottolineata l'importanza di un approccio basato su network (peraltro già esistenti, ma poco visibili), che si avvalgano di competenze multidisciplinari, ed è stata individuata la necessità di sviluppare programmi di transizione.

Sono stati proposti l'ampliamento dell'offerta di formazione e aggiornamento, da attuare sia mediante corsi sia nelle aziende che nelle scuole di specializzazione, la messa in atto di strategie per aumentare la visibilità delle reti ERN, la riformulazione dei DRG dedicati alle malattie rare.

È stato auspicato un maggiore confronto tra i decisori e legislatori con gli esperti di malattie rare, la parità di accesso alle cure, ed un maggiore finanziamento della sanità pubblica, in particolare per le aree relative all'assistenza dei malati rari.

Hanno partecipato

Moderatore: Mariano Carafa, Responsabile UOC Medicina DEA e complessità clinica, AOU Federico II, Napoli e Responsabile LICE Molise e Campania

Moderatore: Giancarlo Parenti, Professore ordinario di Pediatria, Università Federico II, Responsabile programma di I FASCIA, AOU Federico II, Napoli

Facilitatore: Marcella Autiero, Psicologa Clinica e di Comunità e Dottoranda di ricerca presso l'Università degli studi di Napoli Federico II

Partecipanti: Concetta Altamura, Elena Bargagli, Leonilda Bilo, Luca Castiglia, Matteo Della Monica, Fortunato Lonardo, Daniela Melis, Manuela Priolo, Paolo Ricchi, Francesca Simonelli.