

Allegato A

Organizzazione della rete assistenziale ospedaliera per il paziente in età pediatrica con malattia metabolica ereditaria

Premessa

Come stabilito dalla delibera regionale n. 107/2010 la fase di conferma del sospetto diagnostico di patologia endocrina o metabolica rivelata attraverso lo screening neonatale è funzione specifica del Centro Clinico Regionale di riferimento per lo Screening neonatale regionale unitamente al Laboratorio dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna. Il Centro Clinico per lo Screening Neonatale svolge un ruolo centrale di riferimento per il coordinamento degli interventi mirati alla comunicazione della diagnosi alla famiglia e della conseguente attivazione dei nodi regionali della rete per la specifica patologia.

La rete Hub & Spoke per le malattie metaboliche ereditarie dell'infanzia

La rete regionale dedicata all'assistenza alle persone con malattie metaboliche ereditarie in Emilia-Romagna, alla luce della loro incidenza, dei dati forniti dalle direzioni aziendali in merito ai riferimenti clinici già esistenti, viene così prevista:

1) sono identificati due Centri Hub:

- a) Per l'Area vasta Emilia Nord il Centro clinico di riferimento della rete H&S è collocato nella Unità Operativa di Pediatria e neonatologia dell'AUSL di Piacenza; i suoi nodi H/S (Hub Satelliti) sono collocati presso:
 - a1) la UONPIA dell'Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia per quanto attiene le specifiche competenze in tema di citopatie mitocondriali, acidosi organiche, malattie perossisomiali, malattie della sostanza bianca centrale e periferica;
 - a2) la Unità Operativa Pediatria/neonatologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena per quanto attiene le specifiche competenze in tema di assistenza al neonato con scompenso acuto metabolico che necessita di terapia intensiva o sub intensiva, convulsioni neonatali, acidemie organiche e altri esordi neonatali;
- b) per le Aree Vaste Centro e Romagna il Centro clinico di riferimento della rete H&S è collocato nella UO di Pediatria Cicognani presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna.

I due Centri Hub operano in stretto raccordo operativo e clinico (uniformità di protocolli clinici, procedure, etc.).

2) presso ogni Azienda USL è identificata la figura di riferimento per la rete (pediatra di comunità, ospedaliero, a seconda della realtà logistica locale) che funge da nodo Spoke della rete.

3) A livello regionale sarà istituito il tavolo regionale per le malattie metaboliche ereditarie, con funzioni di:

- supporto formativo, clinico ed organizzativo alla rete regionale,
- coordinamento e monitoraggio dell'attivazione ed attuazione degli indirizzi clinici ed organizzativi condivisi.

Del tavolo fanno parte tutti i referenti dei nodi Hub&Spoke delle Aziende sanitarie dell'Emilia-Romagna.

Il tavolo è coordinato dal Servizio Presidi Ospedalieri della Direzione Sanità e Politiche Sociali della Regione Emilia-Romagna, che è garante della uniformità del funzionamento della intera rete regionale H&S.

FUNZIONI DEI CENTRI HUB

I centri Hub per le malattie metaboliche ereditarie devono avere nel proprio ambito tutte le competenze assistenziali necessarie per la gestione della patologia metabolica anche in fase di scompenso acuto con richiesta di intervento in urgenza. In particolare i Centri Hub devono garantire l'accesso a:

- Terapia intensiva neonatale;
- Rianimazione Pediatrica;
- Nefrologia Pediatrica (con possibilità di dialisi peritoneale);

- Servizio dietologico con personale formato con competenze specifiche (con disponibilità immediata dei prodotti dietetici per singola patologia);
- Neuropsichiatria Infantile
- Genetica Clinica.

In particolare sono funzioni dei Centri Hub:

1. individuare il team di specialisti dedicati alla diagnostica ed in particolare al follow up evolutivo delle diverse patologie al fine di assicurare ai pazienti una presa in carico continuativa ed un percorso definito per il follow up;
2. garantire un servizio di pronta disponibilità H24 in grado di rispondere alle richieste in urgenza provenienti dai centri periferici o direttamente dai pazienti;
3. identificare e mantenere aggiornate le procedure diagnostiche e terapeutiche necessarie alla gestione complessiva del paziente e condividere con i Centri Spoke la preparazione, validazione e diffusione di protocolli diagnostico-terapeutici per le varie patologie, ivi compresi gli aspetti organizzativi e tecnologici;
4. garantire la disponibilità dei presidi terapeutici dietetico-nutrizionali e farmacologici specifici;
5. assicurare gli audit clinici e organizzativi almeno annuali;
6. garantire il counselling genetico alla famiglia;
7. assicurare un punto di riferimento per i nodi Spoke nella gestione di problematiche diagnostico-terapeutiche che richiedono competenze specifiche presenti solo nei Centri Hub;
8. promuovere la formazione e l'aggiornamento del personale sanitario dedicato all'assistenza dei pazienti operante sia nei nodi Spoke che in tutto il percorso integrato socio-sanitario/educativo;
9. promuovere il coinvolgimento nell'iter assistenziale delle varie figure interessate quali le Associazioni dei pazienti, i medici di medicina generale, i pediatri di libera scelta e i servizi territoriali al fine di garantire una corretta continuità assistenziale ed un miglioramento complessivo della qualità di vita dei pazienti;
10. mantenere aggiornato il Registro regionale delle Malattie Rare.

FUNZIONI DEL NODO SPOKE

Relativamente a questa rete, le funzioni del centro Spoke non si raffigurano quali centri clinici, bensì come unità organizzative che coinvolgono i diversi attori del sistema o indirizzando il paziente stesso verso il centro Hub o il centro Hub satellite di riferimento.

Il referente del nodo Spoke all'interno delle Aziende USL è preferibilmente identificato all'interno della Unità di Valutazione Pediatrica.

I Nodi Spoke hanno le seguenti funzioni:

1. identificare in ambito aziendale le competenze necessarie per la presa in carico globale del paziente individuando anche un referente clinico per la rete delle malattie metaboliche congenite, che si interfacci con i servizi territoriali (Pediatra di Libera Scelta, Pediatria di Comunità, Neuropsichiatria Infantile, Servizi Sociali, e altri servizi coinvolti nel percorso assistenziale);
2. seguire le procedure diagnostiche e terapeutiche necessarie alla gestione complessiva del paziente formulate in linee guida o protocolli promossi dai Centri Hub e con esso condivisi, inviando i pazienti ai Centri Hub ove necessario;
3. collaborare con i Centri Hub nei processi di formazione e di aggiornamento del personale sanitario dedicato all'assistenza dei pazienti operante in tutto il percorso integrato socio-sanitario/educativo;
4. partecipare agli audit clinici e organizzativi organizzati dai Centri Hub;
5. collaborare con i Centri Hub nell'aggiornamento del Registro regionale delle Malattie Rare per quanto di competenza.

E' fondamentale garantire un corretto passaggio del paziente dai medici pediatri ai medici dell'età adulta; a tal fine è necessario che a livello di ogni Azienda si identifichi un clinico di riferimento che si interfacci con i servizi territoriali (Pediatra di Libera Scelta, Pediatria di Comunità, Neuropsichiatria Infantile, Servizi Sociali, e altri servizi coinvolti nel percorso assistenziale).