

Allegato B

Organizzazione della rete territoriale che individua il percorso di presa in carico globale del paziente in età pediatrica con malattia metabolica ereditaria

Premessa

La maggior parte delle malattie rare individuate dall'OMS (stimate in più di 7.000) e di quelle individuate dal DM 279/01 (più di 600) interessano la popolazione pediatrica. La bassa incidenza di queste patologie comporta la mancanza di dati epidemiologici e la difficoltà ad arruolare pazienti per studi clinici; inoltre l'esperienza è concentrata in pochi centri specializzati, talvolta a valenza nazionale o sovra nazionale.

Di norma le malattie pediatriche metaboliche ereditarie necessitano di diagnosi tempestiva e di una presa in carico che soddisfi i bisogni legati ad una patologia multidisciplinare (coinvolgimento di un'equipe specialistica, prescrizione ed erogazione di farmaci *off label*, riabilitazione neuromotoria, fornitura di dispositivi medici e protesi, assistenza domiciliare integrata).

La complessità assistenziale che le malattie metaboliche ereditarie comportano, rende perciò indispensabile l'attivazione di un percorso integrato fra servizi ospedalieri e territoriali con presa in carico del bambino e della sua famiglia, nell'ottica di garantire la migliore qualità di vita rapportata alla specifica malattia.

Come previsto dalla delibera di Giunta regionale n. 107/2010, l'attività di screening non vuole limitarsi alla sola realizzazione dello screening neonatale allargato mediante tandem mass (che rappresenta solo l'inizio di un lungo e complesso percorso diagnostico-terapeutico), ma predispone un percorso integrato di assistenza e presa in carico della maggior parte delle patologie metaboliche congenite attualmente diagnosticabili.

Questo modello di assistenza si realizza anche attraverso l'individuazione di una rete regionale di specifiche strutture cliniche e laboratoristiche nell'interesse centrale del paziente pediatrico e del suo nucleo familiare.

Figure coinvolte nell'assistenza

I genitori sono il cardine dell'assistenza a domicilio (care-givers) e si rapportano con il Pediatra di Libera Scelta (PLS)/Medico di Medicina Generale (MMG) quale responsabile clinico-terapeutico del caso.

In relazione alle necessità assistenziali intervengono i professionisti ospedalieri e territoriali necessari per la gestione del caso: infermiere, assistente sanitario, assistente sociale, pediatra, rianimatore, neuropsichiatra infantile, fisiatra, fisioterapista, logopedista, psicologo, dietista, etc che erogano prestazioni sanitarie e sociali anche a domicilio.

La famiglia è comunque l'interlocutore privilegiato dell'equipe multi professionale, con la quale va stabilita un'alleanza terapeutica rispettosa delle volontà e delle autonomie.

Il responsabile del caso (case manager) viene individuato nel momento della definizione del Piano di Assistenza Individuale (PAI) fra i professionisti coinvolti in riferimento al bisogno prevalente (vedi figura 1).

Va definito in sede locale il percorso integrato con le realtà territoriali (PLS/MMG, PdC, NPJA, UVP, etc.) affinché sia garantito alla famiglia il necessario supporto per tutte le funzioni di continuità assistenziale e di accesso ai diritti/benefici correlati alla patologia del bambino.



Figura 1. Bisogni prevalenti del bambino con malattia metabolica ereditaria e della sua famiglia.

Gestione del percorso di continuità assistenziale integrato

1. Accertamento diagnostico:

A) Per i nati nell'Area Vasta Emilia Nord (AVEN):

Nell'ambito dell'Hub AVEN, dislocato su più presidi ospedalieri e coordinato dall'Unità Operativa Complessa di Pediatria e Neonatologia di Piacenza, si definisce quanto segue:

- per quanto riguarda la fase di accertamento diagnostico dei pazienti con patologia metabolica ereditaria individuata tramite screening neonatale, i campioni biologici andranno riferiti al laboratorio sito presso l'Hub di Bologna, mentre l'invio dei pazienti al centro clinico di Bologna è subordinato alle condizioni di trasportabilità dei pazienti stessi, previi specifici accordi (come riportato in Delibera di Giunta regionale n. 107/2010).
- le patologie a precipuo interessamento neuro-metabolico devono essere riferite per approfondimento diagnostico ed impostazione di follow-up terapeutico ed assistenziale all'Hub Satellite di Reggio Emilia, previo invio di campioni biologici ovvero del paziente da parte dei centri dove sia stato posto il sospetto diagnostico.
- i neonati con patologia metabolica ereditaria a carico del metabolismo delle piccole molecole (metabolismo intermedio) dovranno essere inviati al Centro Hub di Piacenza, ad eccezione di quelli che richiedono assistenza intensiva e/o dialisi, che faranno riferimento all'Hub Satellite di Modena o all'Hub di Bologna.
- per tutte le altre diagnosi effettuate non in epoca neonatale o extra-screening neonatale, i campioni biologici atti all'approfondimento diagnostico vanno inviati al Laboratorio Centralizzato dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, nell'ambito delle sue disponibilità.

B) Per i nati nelle Aree Vaste Emilia Centro e Romagna (AVEC e AVR):

Per quanto riguarda la fase di accertamento diagnostico dei pazienti con patologia metabolica ereditaria individuata tramite screening neonatale, i campioni biologici andranno riferiti al laboratorio sito presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna (Ospedale Sant'Orsola-Malpighi), mentre l'invio dei pazienti al centro clinico di Bologna è subordinato alle condizioni di trasportabilità dei pazienti stessi (come riportato in Delibera di Giunta regionale n. 107/2010), sulla base di accordi interaziendali predefiniti.

2. Percorso operativo dopo la diagnosi:

Una volta posta la diagnosi da un Centro Hub della rete per le malattie metaboliche ereditarie viene comunicato alla famiglia da parte del medico competente:

- il nominativo del centro/professionista competente per quella specifica patologia, la relativa sede e i recapiti
- la persona di riferimento, all'interno della propria Azienda UsI di residenza, a cui la famiglia si può rivolgere per accedere ai servizi a tutela dei diritti correlati alla patologia del minore (esenzione, farmaci, alimenti, invalidità, etc.)

Contestualmente il Centro Hub:

- garantisce alla famiglia la prima fornitura di dispositivi medici, farmaci e/o alimenti;
- consegna alla famiglia la relazione/referto da consegnare al medico curante (PLS o MMG);
- si relaziona con la persona di riferimento dell'Azienda USL di residenza del bambino per l'attivazione del nuovo percorso/caso.

Il pediatra di libera scelta/medico di medicina generale è il riferimento territoriale dell'assistenza sanitaria del bambino. Al PLS/MMG arriva la lettera di dimissione del bambino dal centro specialistico di riferimento (anche se proveniente da ospedale extra-aziendale), direttamente tramite la famiglia o previo consenso della stessa; il PLS/MMG secondo il modello organizzativo aziendale (o protocollo d'intesa) attiva l'**unità di valutazione pediatrica (UVP)** che avrà il compito di valutare periodicamente il caso e il percorso integrato individuato.

L'UVP è un'equipe che, sulla base di criteri predefiniti, verifica la complessità del caso (medio/alta complessità, tale da prevedere l'impegno di professionisti/operatori di diversi settori/servizi sanitari) e definisce il percorso personalizzato, individuando un **case manager (CM)**.

Il CM viene individuato tenendo conto in particolare della tipologia del bisogno prevalente e della territorialità del paziente: tale figura valuta i bisogni del bambino e della sua famiglia, facilita l'assistenza sociale e sanitaria e svolge funzioni di collegamento, monitoraggio e *advocacy*.

Se nel corso del tempo il bisogno prevalente del bambino si modifica, la funzione di CM può essere svolta da un professionista diverso da quello precedentemente individuato dall'equipe.

Pertanto il CM si farà carico di attivare tutti i necessari processi da integrare per accompagnare la famiglia alla completa attivazione e/o stabilizzazione del percorso stesso (es. richiesta di accertamento della disabilità; richiesta di esenzione/protesi/ ausili; avvio della valutazione in NPJA ed eventuale successiva attivazione di specifico trattamento; attivazione ed organizzazione dell'assistenza domiciliare integrata e/o palliativa, etc).

Al *case manager* compete anche:

- il collegamento con gli specialisti ospedalieri dello specifico caso, qualora sia necessario dare attuazione alle loro prescrizioni nei diversi settori distrettuali
- il collegamento formalizzato con i servizi sociali competenti per la necessaria programmazione condivisa di risorse eventualmente necessarie per lo specifico progetto (educativo, domiciliare, etc)

Nel caso in cui non si rilevi una complessità di grado medio/alto, tale da prevedere la definizione del Piano Assistenziale Individuale (PAI), l'equipe definisce a livello locale/aziendale le modalità con cui si intende assistere il bambino e rispondere ai suoi bisogni.

Bisogni dei bambini con malattia metabolica ereditaria e delle loro famiglie

1. Comunicazione della diagnosi

Come previsto dalla DGR 286/2003 "Miglioramento dei percorsi per l'assistenza all'handicap: la prima comunicazione della diagnosi": "la consegna della diagnosi ... deve essere specificamente considerata ... per quanto attiene modalità e responsabilità organizzative, specifica formazione, corretta informazione ed appropriata comunicazione" è pertanto "da prevedere specifica procedura per la "prima comunicazione" che deve chiaramente definire i seguenti aspetti:

- a) individuazione di apposito spazio riservato per la consegna della diagnosi, ove deve essere condotto il primo colloquio con il paziente e/o i suoi familiari secondo definiti criteri di appropriatezza;
- b) definizione ed individuazione del responsabile della consegna della diagnosi e delle

- modalità di comunicazione fra i diversi professionisti coinvolti;
- c) regolamentazione della privacy e della tutela del paziente e della famiglia, al fine di evitare situazioni di inappropriata o intempestiva comunicazione;
 - d) predisposizione di materiale informativo, disponibile fin dal primo colloquio, in grado di orientare il paziente e la sua famiglia su: caratteristiche della malattia; diritti previsti dalla normativa (ad esempio invalidità, handicap, acquisizione ausili); organizzazione dei servizi sanitari e sociali; strutture e/o persone di riferimento per la continuità del percorso assistenziale;
 - e) definizione delle modalità di coordinamento ed integrazione con gli altri servizi sanitari coinvolti nel processo di cura e con i servizi sociali territorialmente competenti al fine di garantire la continuità del percorso assistenziale e sostenere l'equilibrio e la serenità familiare nelle diverse situazioni conseguenti alla comparsa di handicap;
 - f) promozione del collegamento con le Associazioni dei cittadini disabili alle quali poter indirizzare le persone in situazione di handicap o i loro familiari fin dal momento della prima comunicazione. Nelle unità di Terapia Intensiva e strutture di 2°-3° livello è auspicabile che la collaborazione con le Associazioni sia formalizzata e preordinata (ad esempio con apposito spazio riconoscibile, indicazione di orari precisi di presenza e referenti certi);

2. Consulenza genetica

La consulenza genetica è un complesso processo di comunicazione che si propone, tra l'altro, di aiutare la persona e la famiglia a comprendere:

- le informazioni mediche, compresa la diagnosi;
- il probabile decorso della malattia e gli interventi preventivi, terapeutici e assistenziali disponibili;
- la componente genetica della malattia e il rischio di trasmetterla;
- le opzioni disponibili nell'affrontare il rischio di malattia;
- le opzioni procreative;
- le scelte più appropriate, in rapporto al rischio e alle aspirazioni dei familiari;
- il migliore adattamento possibile alla malattia.

Il genetista clinico è la figura di riferimento all'interno della consulenza genetica. La sua preparazione gli consente di operare in maniera strettamente integrata con gli altri specialisti, con i quali partecipa alla costruzione del percorso assistenziale condiviso di presa in carico e di follow-up.

3. Accertamento della disabilità

Qualora la patologia oggetto di screening sia causa di sintomatologia invalidante per il bambino o, comunque, ne comprometta la autonomia nella vita e nella frequenza scolastica, deve essere attivata la procedura di riconoscimento della disabilità secondo i termini previsti dalla normativa generale e specifica, nazionale e regionale.

In Emilia-Romagna la L.R. 4/08 "Disciplina degli accertamenti delle disabilità – Ulteriori misure di semplificazione ed altre disposizioni in materia sanitaria e sociale" e la DGR 1/2010 "Percorso per l'accertamento di disabilità e certificazione per l'integrazione scolastica di minorenni in Emilia-Romagna" hanno avviato un processo di semplificazione ed umanizzazione delle procedure per il riconoscimento dei diritti delle persone con disabilità, ora adeguati alla luce delle normative nazionali del 2009, che hanno introdotto ulteriori modifiche procedurali (L. 78/2009 art. 20, L.102/2009).

Sin dalla fase della prima comunicazione della diagnosi e del percorso assistenziale, ai familiari vanno ben illustrate le necessarie procedure per poter accedere a questi diritti; a tal fine, anche i professionisti ospedalieri che per primi incontrano i familiari devono essere aggiornati su questi aspetti normativi e procedurali.

4. Esenzione

Al momento della diagnosi, il medico accede al Sistema informativo per le malattie rare (istituito in Regione dal 2007) e registra la diagnosi e i dati anagrafici del paziente.

In tempo reale, al Distretto di residenza viene visualizzata una notifica di nuova diagnosi di malattia rara. Se il paziente ha espresso il desiderio di ricevere l'attestato di esenzione a domicilio, l'operatore del distretto può stampare l'attestato e inviarlo direttamente all'assistito.

Nel caso in cui il paziente non desideri ricevere l'attestato di esenzione, l'operatore del distretto lo stamperà in attesa che l'assistito lo vada a ritirare personalmente presso l'ufficio del distretto.

5. Farmaci

La Regione Emilia-Romagna ha previsto una modalità di erogazione in esenzione dalla partecipazione al costo per farmaci al di fuori dei Livelli Essenziali di Assistenza tramite richiesta al Gruppo tecnico regionale per le malattie rare.

Il Centro clinico di riferimento compila una modulistica standard in cui vengono specificate le motivazioni per le quali viene richiesto il trattamento in esenzione e la invia all'Azienda USL di residenza dell'assistito che provvede a inoltrarla al Gruppo tecnico regionale per le malattie rare.

Il gruppo, sulla base delle evidenze scientifiche e sugli studi riportati in letteratura esprime un parere ad personam formalizzato da nota del Responsabile del Servizio Presidi Ospedalieri.

Nel caso in cui le evidenze siano consolidate, l'autorizzazione all'erogazione in esenzione viene estesa a tutti i portatori della specifica patologia tramite atto deliberativo della Giunta Regionale.

6. Dispositivi medici

L'erogazione di dispositivi medici può avvenire con oneri a carico del Servizio Sanitario Regionale se la prestazione è inclusa nei Livelli Essenziali di Assistenza e solo a seguito di certificazione, circa la condizione dell'assistito, rilasciata da uno specialista pubblico e autorizzazione da parte del Distretto Sanitario dell'Azienda USL di residenza dell'assistito stesso.

7. Alimenti

Il Decreto Ministeriale 8 giugno 2001 prevede che l'erogazione dei prodotti destinati ad una alimentazione particolare rientra nei livelli essenziali di assistenza sanitaria per le persone con malattie metaboliche congenite.

L'Azienda USL di appartenenza annualmente autorizza le persone alle quali è stata certificata una malattia metabolica congenita a fruire dei prodotti destinati ad una alimentazione particolare a carico del Servizio sanitario nazionale.

Il medico di medicina generale o il pediatra di libera scelta prescrive alle persone autorizzate i prodotti destinati ad una alimentazione particolare inclusi nel registro nazionale di cui all'art. 7, comma 1 dello stesso Decreto Ministeriale.

8. Protesi

Il D.M. 27-8-1999 n. 332 "Regolamento recante norme per le prestazioni di assistenza protesica erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale: modalità di erogazione e tariffe." (G.U. 27 settembre 1999, n. 227, S.O.) elenca all'art 2 comma 2 fra gli aventi diritto alle prestazioni di assistenza protesica i minori di anni 18 che necessitano di un intervento di prevenzione, cura e riabilitazione di un'invalidità permanente e, quindi, all'erogazione dei dispositivi contenuti nel nomenclatore gli assistiti in connessione a loro menomazioni e disabilità invalidanti.

9. Assistenza domiciliare

L'attivazione di assistenza domiciliare nei confronti di un bambino è a carico del PLS, che può attivarla di sua iniziativa o dopo consulto con colleghi (pediatra ospedaliero, neuropsichiatra infantile, altri specialisti) oppure dietro segnalazione di familiari o dell'assistente sociale. A seconda del bisogno assistenziale del bambino potrà essere attivata l'assistenza domiciliare programmata o l'assistenza domiciliare integrata.

10. Integrazione scolastica

Per l'inserimento e la frequenza scolastica di bambini con malattie metaboliche ereditarie va previsto un percorso integrato definito in base alle linee di indirizzo per le intese provinciali che la Regione Emilia-Romagna sta predisponendo, inerenti la somministrazione di farmaci in orario ed ambito scolastico. E' diritto dell'alunno/a che necessiti di assumere farmaci a scuola ricevere l'assistenza appropriata ed è diritto della famiglia o degli esercenti la potestà genitoriale chiedere che le istituzioni responsabili garantiscano la somministrazione di tali farmaci attuando le forme di accordo, di organizzazione e di collaborazione che si rendano a tal fine necessarie.

Pertanto si rimanda al protocollo di intesa provinciale del tavolo interistituzionale (Sanità/Scuola/Comune ecc.) l'individuazione di un percorso integrato per la somministrazione di farmaci a scuola.

Al fine di garantire il diritto alla salute e allo studio, per favorire al massimo la frequenza degli alunni, anche in situazione di malattia o in condizioni psico-fisiche che richiedano una terapia farmacologica è importante predisporre forme alternative quali l'istruzione domiciliare e la scuola in ospedale .

11. Integrazione socio-educativa-sanitaria

In relazione ai bisogni del bambino e della sua famiglia deve essere prevista l'integrazione tra l'area sanitaria e l'area sociale ed educativa anche in base a quanto previsto dal Piano Sociale e sanitario 2008-2010 e attraverso modalità operative e strumenti da concordarsi a livello locale.

12. Continuità delle cure

Strumenti per garantire la continuità delle cure sono: l'equipe/unità di valutazione pediatrica, la rete Hub & spoke, la stesura del Piano Assistenziale individuale, e/o il Percorso individuale integrato.

Il monitoraggio si articola in incontri periodici dell'equipe/UVP con valutazioni e aggiornamenti del Piano Assistenziale Individuale o del Percorso integrato individuato.

Le Associazioni dei genitori di bambini con malattie metaboliche ereditarie sono utili risorse per la continuità delle cure insieme alle associazioni di volontariato.

E' auspicata la piena collaborazione fra gli operatori e i professionisti delle aree sanitaria-educativa-scolastica-sociale e le Associazioni di tutela e partecipazione (familiari di alunni con specifiche patologie, etc.) per la programmazione delle azioni necessarie a favorire la migliore qualità di vita possibile al bambino anche nel contesto scolastico.

13. Passaggio all'età adulta

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 (Pediatria di Libera Scelta, Pediatria di Comunità, Neuropsichiatria Infantile, Servizi Sociali, e altri servizi coinvolti nel percorso assistenziale) e che coordini tale complessa transizione.

Sarà opportuno che il gruppo tecnico per lo screening delle malattie metaboliche ereditarie effettui il monitoraggio del corretto avviamento di questa procedura così da garantire il graduale passaggio di consegne fra i clinici coinvolti nelle diverse fasi della vita del paziente.

Normativa nazionale e regionale:

D.M. n. 332 del 27-8-1999 "Regolamento recante norme per le prestazioni di assistenza protesica erogabili nell'ambito del Servizio sanitario nazionale: modalità di erogazione e tariffe." (G.U. 27 settembre 1999, n. 227, S.O.)

DGR 286/2003 "Miglioramento dei percorsi per l'assistenza all'handicap: la prima comunicazione della diagnosi"

L.R. n.4 del 2008 "Disciplina degli accertamenti delle disabilità – Ulteriori misure di semplificazione ed altre disposizioni in materia sanitaria e sociale"

D.M. 18 maggio 2001, n. 279

Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. (GU n. 160 del 12-7-2001- Suppl. Ordinario n.180/L)

Decreto Legge 78/2009 art. 20 e Legge 102/2009

PSSR 2008-2010

In particolare:

- Parte terza, Cap. 1: Risposte a bisogni complessi: verso politiche sociali e sanitarie integrate
- Parte quarta, Cap. 3 - Il Distretto I percorsi assistenziali integrati

Deliberazione di Giunta Regionale n.1/2010 "Percorso per l'accertamento di disabilità e certificazione per l'integrazione scolastica di minorenni in Emilia-Romagna"

Deliberazione di Giunta Regionale n. 107/2010 "Allargamento dello screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie"

Piano regionale della prevenzione 2010-2012, Progetto 1 "Ampliamento dello screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie"

Consultabile alla pagina:

<http://www.saluter.it/documentazione/piani-e-programmi/piano-regionale-della-prevenzione/piano-prevenzione-2010-2012-/view>

Decreto Ministeriale 8 giugno 2001 "Assistenza sanitaria integrativa relativa ai prodotti destinati ad una alimentazione particolare"

Consultabile alla pagina:

<http://www.salute.gov.it/alimentiParticolariIntegratori/paginaInternaMenuAlimentiParticolariIntegratori.jsp?id=1270&menu=strumentieservizi>

Pagina regionale dedicata alle malattie rare

<http://www.saluter.it/in-particolare-per/malattie-rare>

Pagina regionale dedicata allo screening neonatale

<http://www.saluter.it/news/regione/sceening-neonatale-un-depliant-per-informare-i-genitori>