

MALATTIE RARE: MODELLI ASSISTENZIALI DI ECCELLENZA IN PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

La gestione delle malattie rare: il modello a rete

A colloquio con **Dario Roccatello**
con la collaborazione di **Simone Baldovino**

Centro di Coordinamento Interregionale
Malattie Rare Piemonte e Valle D'Aosta

Professore, cosa si intende esattamente per malattia rara?

La definizione di malattia rara è legata principalmente alla sua prevalenza. Le soglie di prevalenza per considerare rara una malattia variano secondo lo Stato a cui ci si riferisce. Nella Comunità Europea si considera rara una malattia con prevalenza inferiore a 5 su 10.000, negli Stati Uniti la soglia è maggiore e si considerano rare le patologie con prevalenza inferiore a 7,5 su 10.000, in Giappone ed in Australia viene invece adottata una soglia minore, con una prevalenza rispettivamente di 4 su 10.000 e 1 su 10.000.

La rarità delle patologie fa sì che i pazienti che ne sono affetti sperimentino maggiori problematiche (diagnostiche, informative, terapeutiche) rispetto ai pazienti con patologie comuni?

Questa è una convinzione diffusa, che va in parte sfatata. Esistono infatti patologie molto rare, che presentano criticità diagnostiche o terapeutiche. Per altre patologie rare, come per esempio le vasculiti sistemiche, esistono terapie consolidate e la diagnosi è alla portata dello specialista medio. Certo è che bisogna 'pen-

sare' alla possibilità di una malattia rara per poterla diagnosticare. Un esempio è rappresentato dalle porfirie acute. Spesso i pazienti affetti da queste malattie del metabolismo dell'eme sono stati scambiati per pazienti psichiatrici oppure per soggetti affetti da appendicite, quando basterebbe il sospetto clinico per effettuare i corretti esami diagnostici.

La Rete Regionale Piemontese prima e il Centro di Coordinamento Interregionale Piemonte Valle d'Aosta per le malattie rare ora rappresentano modelli assistenziali unici in Italia. Ci descrive genesi, obiettivi e sviluppo di queste esperienze?

La Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta rappresenta un sistema alquanto peculiare nell'ambito della rete nazionale delle malattie rare. A differenza di ciò che accade nelle altre Regioni, coinvolge tutti i presidi sanitari pubblici in una logica di 'rete assistenziale diffusa'. L'idea iniziale di una rete di questo tipo è nata da un gruppo di medici specialisti, che ha iniziato ad occuparsi di malattie rare riunendosi periodicamente a partire dal 2001 presso l'Istituto di Patologia Clinica dell'Università di Torino, il cosiddetto gruppo degli autoconvocati.

Nel 2004 è stata emanata la Delibera della Giunta Regionale del Piemonte, che ha istituito la Rete Regionale per le Malattie Rare, stabilendo che fosse coordinata da un Centro con sede presso l'Asl 4 (attualmente Asl TO2) e che ne facessero parte tutti i presidi sanitari pubblici ed accreditati.

Nel 2005 una nuova Delibera della Giunta ha invece istituito un tavolo tecnico di supporto alle attività del Centro di Coordinamento ed ha permesso l'esenzione, al di fuori di quanto previsto dai Lea, di circa 40 malattie rare non esentate in ambito nazio-



nale. Infine nel 2008 la Rete Regionale è diventata Interregionale, coinvolgendo anche la Valle d'Aosta.

Il principale obiettivo di una rete diffusa come quella del Piemonte e della Valle d'Aosta è lo sviluppo di un modello di assistenza che, garantita la qualità della prestazione diagnostica presso istituzioni di eccellenza, favorisca la presa in carico del paziente nelle strutture territoriali più vicine al luogo di residenza. Il modello si fonda sulla promozione di protocolli diagnostici condivisi, sulla tempestiva diffusione di informazioni sanitarie e legislative a personale sanitario, pazienti ed associazioni, e sull'utilizzo del Registro Regionale come strumento di identificazione di criticità, parametro non autoreferenziale di attività di assistenza dei presidi della Rete ed indicatore potenziale di investimento di risorse.

In questo contesto sono essenziali le "attività dei gruppi multidisciplinari consortili", che si occupano di singole patologie o di gruppi omogenei di patologie e che si sono sviluppati grazie ai finanziamenti resi disponibili dall'Art. 1 comma 806 della legge 296/2006, bando 2007. Questi gruppi coinvolgono tutti gli operatori che si occupano delle malattie rare oggetto dei singoli consorzi in Piemonte e Valle d'Aosta. I criteri utilizzati per la scelta delle patologie sono la presenza di controversie nella diagnosi delle malattie rare (come nel caso della connettivite indifferenziata o in quello della pubertà precoce), la difficoltà nell'identificazione del percorso assistenziale ottimale da adottare (come nel caso delle amiloidosi sistemiche, della sindrome da anticorpi antifosfolipidi e della sindrome di Arnold-Chiari), i rilevanti costi assistenziali che necessitano di un attento monitoraggio delle prescrizioni e di un follow-up standardizzato inteso a validare l'indicazione terapeutica (come nel caso dell'ipertensione polmonare primitiva o delle malattie da accumulo lisosomale).

Un provvedimento dello scorso anno ha approvato il 'Percorso operativo per produzione, fornitura e consegna ai pazienti dei galenici magistrali per malattie rare allestiti dalle farmacie ospedaliere'. Un passo importante per semplificare alcune delle problematiche affrontate dal paziente affetto da queste patologie cui faceva riferimento prima?

Uno dei principali problemi che un paziente affetto da malattia rara si trova spesso ad affrontare è la mancanza di valide opzioni terapeutiche. Questa problematica è stata affrontata a livello centrale europeo con un'apposita legislazione comunitaria, che promuove lo sviluppo dei cosiddetti 'farmaci orfani', cioè di farmaci destinati all'uso per un numero ridotto di pazienti e per lo sviluppo dei quali l'industria presenta uno scarso interesse. Ci sono però delle condizioni per cui esisterebbero dei farmaci o dei parafarmaci efficaci che o sono prodotti dall'industria a costi elevati (per esempio, certe creme per la cura di patologie cuta-

nee come l'ittiosi), o si presentano sotto forme difficilmente utilizzabili dai pazienti (per esempio, certi preparati vitaminici utili per la cura di alcune malattie neurodegenerative prodotti dall'industria con dosaggi insufficienti). In tutti questi casi la produzione di preparati galenici può rappresentare indubbiamente un'alternativa valida.

Qual è il ruolo che il Centro Interregionale ha avuto nello sviluppo del sistema?

Il Centro di Coordinamento Interregionale ha partecipato allo sviluppo della rete delle farmacie sia mediante il supporto alla raccolta dei dati relativi alla prescrizione di galenici da parte degli specialisti sia valutando l'eventuale possibilità di conversione di parafarmaci e di integratori alimentari in preparati galenici sia considerando la letteratura a supporto dell'uso dei galenici nella cura di specifiche malattie.

Quali i vantaggi principali ottenibili o già ottenuti dal nuovo sistema?

Il valore aggiunto della costituzione di una 'rete interregionale per la produzione dei galenici' è rappresentato dalla sua capacità di permettere un'economia di scala che consente di produrre i singoli galenici a livello di un unico sito produttivo e parallelamente di fornire il farmaco al paziente presso la farmacia ospedaliera della sua ASL di residenza.

In questo modo si evitano la duplicazione della produzione dei singoli preparati, riducendo i costi dell'acquisto delle materie prime, e i lunghi viaggi per acquistare i preparati presso farmacie di altre Regioni o di altri Stati. Inoltre la rete ha permesso di valorizzare le peculiarità del farmacista ospedaliero, che a volte viene visto a torto come un mero dispensatore di farmaci e non come un professionista la cui attività è supporto indispensabile per la clinica.

Per chiudere, ritiene che lo sviluppo di modelli a rete, fondati sulla collaborazione e integrazione di competenze differenziate e distribuite sul territorio sia una componente importante di modelli assistenziali efficienti?

Certamente lo sviluppo di modelli a rete, diffusi e collaborativi, presenta difficoltà maggiori di sviluppo e di controllo rispetto a modelli basati sull'attività di singoli centri 'iperspecializzati'. Nel medio e nel lungo periodo i modelli diffusi rappresentano certamente un investimento vantaggioso in quanto permettono una maggiore crescita professionale di tutti gli operatori coinvolti e facilitano la reale presa in carico del paziente. ■ ML