

MALATTIE REUMATICHE E RARE: IL PUNTO SULL'ACCESSO ALLE CURE

Come vivono i pazienti affetti da una patologia reumatica nel nostro Paese e che relazione hanno con il loro medico di base? Quale grado di soddisfazione manifestano rispetto all'accesso ai trattamenti e alle politiche di esenzione?

Che impatto ha avuto la patologia sulla loro vita sociale e lavorativa? Quali sono i punti di forza e di debolezza dei singoli servizi regionali?

A queste domande ha dato una risposta l'indagine realizzata da SWG per conto di APMAR – Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatiche e Rare, che si è svolta con la conduzione di un'intervista telefonica ai referenti degli assessorati di quattro Regioni (Piemonte, Marche, Sicilia e Calabria) e la somministrazione di un questionario strutturato a 300 pazienti e familiari di pazienti residenti, oltre che in queste quattro Regioni, anche nella Lombardia e nel Lazio.

La fase della diagnosi e del percorso di cura

Il momento della diagnosi assume un'importanza cruciale per questi pazienti. Per oltre l'80% del campione la diagnosi avviene solo dopo l'insorgenza di sintomi specifici e non sempre con percorsi lineari e immediati.

Il percorso diagnostico avviene in netta prevalenza all'interno di strutture pubbliche. Il ricorso a strutture private è massimo nel Lazio, con quasi la metà dei pazienti che si è rivolto a strutture private convenzionate. Allo stesso tempo, tuttavia, i pazienti del Lazio sono quelli che devono fare meno ricorso a strutture extra-regionali (6%), mentre per i pazienti di Marche e Calabria questo avviene per un paziente ogni 4. Positivo è il rapporto con il medico di base, che nella maggior parte dei casi è colui che ha colto i sintomi della malattia e indirizzato i pazienti nel percorso di cura. Solo il 5% dichiara di avere problemi con il proprio medico nella prescrizione della terapia.

Permane un'area di criticità legata alla capacità dei medici di spiegare ai propri assistiti la malattia, il suo decorso e i possibili interventi terapeutici.

Dal punto di vista della facilità di accesso alle strutture e dei tempi di attesa, il percepito dei pazienti e dei loro familiari cambia molto da Regione a Regione, con dati estremamente positivi in Lombardia e potenziali criticità soprattutto in Calabria e (in particolare sui tempi di attesa) anche nel Lazio.

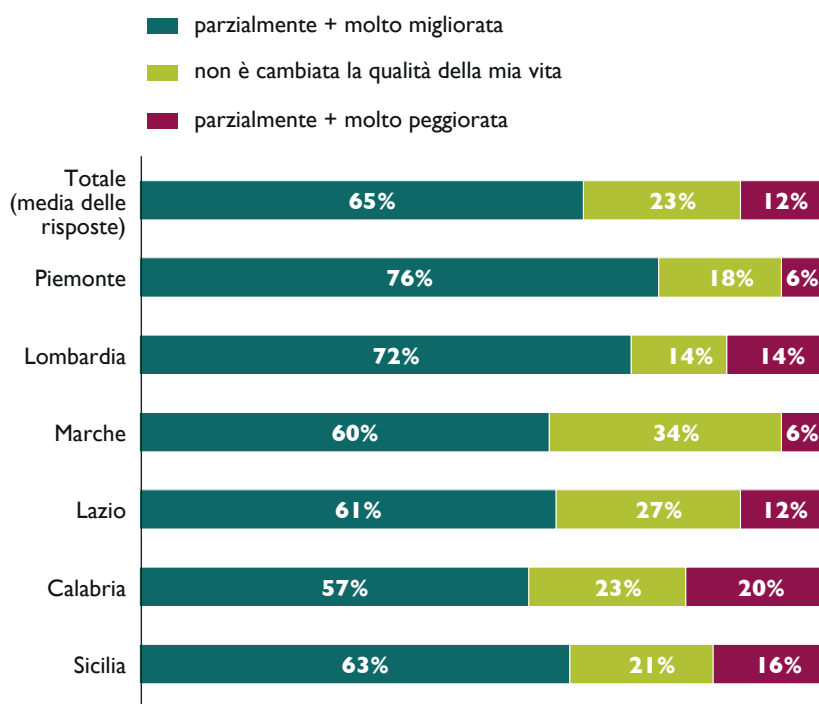
Impatto psicologico e sociale

Un obiettivo importante dell'indagine era anche quello di misurare l'impatto psicologico della malattia nella vita dei pazienti intervistati.

Ciò che emerge dai dati è che già dal momento di diagnosi si scatenano emozioni contrastanti che vanno dal sollievo allo scoraggiamento, dalla fiducia alla paura. La scarsa conoscenza pregressa della malattia, le conseguenze fisiche sperimentate in prima persona e temute per il futuro rendono la persona a cui viene diagnosticata una malattia reumatica particolarmente

Valutazione dell'influenza della terapia sulla vita dei pazienti. Risultati dell'indagine SWG per APMAR

Le chiediamo di valutare come la terapia in corso abbia contribuito a modificare la qualità della sua vita rispetto al momento dell'inizio del trattamento.



fragile in questo momento. Tuttavia la pratica di consigliare un supporto psicologico è ancora del tutto minoritaria. Solo in Lombardia e in Calabria almeno un quinto dei pazienti intervistati ha dichiarato che è stato loro consigliato, ma in tutte le 6 Regioni circa il 20% degli intervistati a cui non è stato proposto un supporto psicologico, dichiara che ne avrebbe comunque avuto bisogno.

Anche durante la fase di terapia i sentimenti e i vissuti dei pazienti sono contrastanti. La sensazione più condivisa è quella di avere passato un punto di svolta, un cambiamento importante da cui non è possibile tornare indietro. La sofferenza e la fatica subite hanno inciso profondamente sulla vita di alcuni lasciando una scia di ansia e scoraggiamento. Per altri, invece, la malattia ha portato a cercare nuove forze e una nuova capacità di reazione, grazie anche all'aiuto delle persone vicine.

Le realtà regionali

Il primo dato emerso a livello regionale è che le malattie reumatiche, anche quelle in forma grave, non sono al centro delle priorità dei Piani Socio-sanitari Regionali, non esistono PDTA operativi e manca l'implementazione a livello locale del Piano Nazionale per la Cronicità. Altri fattori di criticità sono rappresentati dai tempi di attesa, dalla mobilità extraregionale (che non è solo del sud verso il nord perché la referente regionale del Piemonte parla di una mobilità dei pazienti piemontesi verso la Lombardia), dalla ridefinizione dei Lea soprattutto per le Regioni in piano di rientro, che hanno grosse difficoltà a finanziare autonomamente gli extra Lea.

Altri due temi sui quali si annaspa sono quello del coordinamento, che fa fatica ad affermarsi nonostante la presenza di alcuni gruppi di lavoro, e quello della capillarità dei servizi territoriali, che non significa debbano esistere centri avanzati in ogni Comune, ma che i medici di medicina generale siano in grado di dialogare con gli ambulatori specialistici e le strutture ospedaliere.

Non manca anche qualche elemento positivo: esistono molti centri di eccellenza sparsi per le diverse Regioni, in Piemonte c'è un Piano terapeutico regionale per i farmaci biotecnologici anche a livello periferico, e in alcune Regioni c'è il tentativo di costruire delle reti reumatologiche. ■

Malattie reumatiche: diagnosi precoce e accesso alle cure

A colloquio con **Mauro Galeazzi**
Presidente SIR

La giornata mondiale delle malattie reumatiche avviata dall'European League Against Rheumatism (Eular) si è svolta il 12 ottobre ed è stata sostenuta dallo slogan "Don't delay, connect today". Perché questo messaggio?

Si è scelto questo slogan per sottolineare come la sinergia fra diverse entità quali pazienti, medici, amministratori e persone in generale possa realmente facilitare una diagnosi in tempi brevi e l'accesso quindi tempestivo a trattamenti medici appropriati, volti a migliorare la qualità della vita quotidiana di chi è affetto da malattie reumatiche.

Le parole d'ordine da lanciare in Europa sono proprio queste:

1. diagnosi precoce, per salvaguardare la salute ed evitare la disabilità, vigilando sull'evoluzione di queste malattie;
2. accesso alle terapie tempestivo e misurato sul paziente, per controllare la cronicità del dolore e del danno articolare.

Qual è la situazione in Italia rispetto a queste due parole d'ordine?

Se osserviamo i dati nell'insieme, la situazione non è allarmante perché il nostro Paese si pone statisticamente al terzo posto in Europa come prescrittore di farmaci biologici.

All'interno del nostro Paese esistono però enormi differenze nella possibilità di accedere a questi farmaci da parte dei nostri pazienti. Come spesso succede, i pazienti che vivono nel nord Italia – con Lombardia e Toscana in testa – si trovano in una situazione migliore rispetto a quelli residenti nel centro-sud, che incontrano impedimenti spesso enormi. Questo significa che i malati del nord

L'immagine della campagna realizzata dall'Eular per la giornata mondiale delle malattie reumatiche.



con la stessa malattia e le stesse condizioni sono trattati meglio dei malati del sud, e questo è inaccettabile.

Ritiene che l'introduzione dei biosimilari potrebbe migliorare le cose?

I biosimilari sono sicuramente una risorsa. La posizione dei reumatologi è quella di somministrare il biosimilare al paziente *naïve*, che non ha mai ricevuto una terapia con i farmaci biologici, perché si risparmia. Il problema si pone sullo switch, cioè il passaggio dal farmaco *originator* obbligatoriamente – come vorrebbero molte Regioni – al biosimilare.

Il problema è che i farmaci biologici non sono farmaci di sintesi, ma si ottengono attraverso l'ingegneria genetica. Per questo motivo un farmaco biosimilare non sarà mai completamente uguale all'*originator*, con il rischio che in quel determinato paziente non funzioni così bene come l'*originator*, impiegato con successo magari da 10 o 15 anni. Il biosimilare non offre la stessa garanzia, perché funziona nella stessa percentuale di pazienti nella statistica ma nessuno garantisce che agisca nello stesso modo in quel determinato paziente.

Le malattie reumatiche si prestano in modo particolare a un approccio di genere?

Queste patologie si prestano innanzitutto ad un approccio personalizzato: l'artrite reumatoide è una sindrome, per cui non avrò mai un paziente con sintomi identici a un altro. Le stesse complicanze della malattia possono essere molte e, eccezion fatta per il rischio aterosclerosi che è uguale per tutti, alcuni pazienti ne presentano una e altri un'altra. A queste si aggiungono le comorbidità che intervengono nel corso dell'invecchiamento e che differenziano ulteriormente i pazienti. Fortunatamente oggi abbiamo a disposizione farmaci che consentono terapie personalizzate, in grado di agire meglio se somministrate in quella determinata situazione e a quel determinato paziente.

Rispetto al discorso della medicina di genere, in ambito reumatologico sono presenti alcune patologie come il lupus, che interessano prevalentemente le donne in un rapporto di 9 su 10, e altre malattie come le spondiloartriti, e in particolare la spondilite anchilosante, dove questo rapporto è ribaltato. Anche se la patologia è la stessa, potrebbero esserci delle differenze tra uomini e donne, perché i due sessi hanno metabolismo e ormoni diversi. Anche le risposte ai farmaci potrebbero essere diverse e allo stesso modo ci potrebbero essere delle differenze sui dosaggi, situazioni in cui un farmaco che funziona bene su un uomo non fa altrettanto su una donna. Servono sicuramente ulteriori trial per approfondire questi aspetti specifici. ■ ML

I punti di forza e debolezza dei singoli sistemi regionali in quattro Regioni che hanno partecipato all'indagine realizzata da SWG per conto di APMAR

IL PIEMONTE



😊 I punti di forza

- Discreta distribuzione di punti specialistici di diagnosi e cura
- Presenza di strutture autonome di reumatologia dotate di servizi plurispecialistici in 4 delle principali ASO
- Possibilità di prescrizione di farmaci innovativi (biotecnologici) anche a livello periferico
- Utilizzo di un Piano Terapeutico Regionale per i farmaci biotecnologici
- Presenza di una rete regionale per le malattie rare che comprende anche alcune malattie rare reumatiche

☹️ I punti di debolezza

- Distribuzione ancora irregolare delle attività reumatologiche nelle varie realtà territoriali
- Scarso collegamento tra servizi ambulatoriali e strutture ospedaliere e tra specialisti e medici di medicina generale
- Tempi di attesa elevati
- Mobilità extraregionale dei pazienti verso la Lombardia
- Scarsa disponibilità di dati aggiornati
- Assenza di monitoraggio regionale sui tempi di attesa

LE MARCHE



😊 I punti di forza

- Presenza di una Unità Operativa Complessa a Direzione Universitaria (eccellenza nazionale ed internazionale)

☹️ I punti di debolezza

- Mancanza di una rete regionale in grado di migliorare l'accesso ai servizi con liste di attesa accettabili, in linea con le raccomandazioni della Società Italiana di Reumatologia



LA CALABRIA



😊 I punti di forza

- Presenza di una rete delle malattie reumatiche, con suddivisione del territorio in 3 aree ed individuazione di centri hub e centri spoke
- Presenza di un gruppo tecnico di coordinamento con la partecipazione di esponenti della Regione, medici e rappresentanti delle associazioni di pazienti

☹️ I punti di debolezza

- Necessità di razionalizzare il numero di ambulatori e di aumentare le ore di disponibilità dei medici specialisti

LA SICILIA



😊 I punti di forza

- Presenza di una rete per le malattie reumatiche sviluppata su tre livelli (ospedaliero, ambulatoriale e medici di medicina generale)
- Presenza di due poli di eccellenza presso il policlinico di Catania e il policlinico di Palermo
- Presenza di un comitato di monitoraggio e valutazione del funzionamento della rete

☹️ I punti di debolezza

- Necessità di verificare se la rete per le malattie reumatiche è compatibile con la nuova rete ospedaliera
- Il blocco delle assunzioni legato al piano di rientro regionale impedisce di coprire efficacemente gli organici
- Gli ambulatori riescono ad essere aperti solo due giorni alla settimana

Malattie reumatiche e percorsi per investire in salute

A colloquio con **Antonella Celano**
Presidente Apmar

Condizioni di vita e bisogni delle persone con malattie reumatiche severe: a che punto siamo?

Le informazioni che giungono da molte Regioni sono allarmanti e dimostrano quanto ci sia ancora da lavorare per garantire un'assistenza omogenea alle persone con malattie reumatiche in Italia. Rimane infatti ancora una serie di problematiche per quanto riguarda l'accesso alle strutture e ai tempi di attesa, nonostante il diritto sancito dalla nostra Costituzione di garantire che tutti i cittadini, incluse le persone con malattie reumatiche, abbiano pari accesso alle prestazioni diagnostiche e terapeutiche sia dal punto di vista qualitativo sia in termini di tempi di attesa. Apmar chiede da tempo con forza che vengano costruiti percorsi di cura individualizzati in base alle esigenze di chi è colpito da queste patologie e spesso è costretto a bussare a molte porte prima di trovare il medico 'giusto' che possa accompagnarlo nel suo percorso. Sono i viaggi della speranza, che spesso inducono il paziente a dover attraversare tutto lo stivale per riuscire ad ottenere una diagnosi, sottoporsi ad una terapia infusione o semplicemente ad una visita di controllo.

Una recente sentenza del Consiglio di Stato (n. 04546/2017 Reg. Prov. Coll. n. 00706/2016 Reg. Ric.) ha ritenuto illegittimi i provvedimenti restrittivi stabiliti a livello regionale nell'accesso ai farmaci. Qual è la posizione di Apmar?

Apmar plaude con favore a questa sentenza in quanto l'Aifa ha competenza esclusiva in Italia sulle funzioni relative al rilascio dell'autorizzazione, all'immissione in commercio dei farmaci, alla loro classificazione, alle relative indicazioni terapeutiche, ai criteri delle pertinenti prestazioni, alla determinazione dei prezzi, al regime di rimborsabilità e al monitoraggio del loro consumo. Tali funzioni legislative e amministrative spettano solo all'autorità statale, come si evince sia dalla giurisprudenza costituzionale sia da quella amministrativa. Pertanto le Regioni non possono prevedere regimi di utilizzabilità e di rimborsabilità dei farmaci contrastanti e incompatibili con i pareri emessi dall'Aifa a livello nazionale.

Le Regioni devono peraltro assolvere a compiti molto importanti e vitali sul territorio garantendo la continuità terapeutica e non imponendo con delibere ad hoc lo switch dai farmaci biologici ai biosimilari, impegnandosi a lavorare sui Pdta, sulle reti Hub e Spoke e sull'attivazione dei Registri che oggi sono assolutamente insufficienti e poco diffusi.

Empowerment del paziente e terapie personalizzate: a che punto siamo?

Non si può parlare di paziente al centro se si pensa solo ed esclusivamente ad un risparmio economico. La salute di tutti i cittadini non è un costo ma un investimento per la società, e i nostri decisori politici dovrebbe saperlo. A maggior ragione lo è per chi è affetto da una patologia come la nostra che, se non è diagnosticata in tempo, comporta il sopraggiungere di gravi disabilità con un peggioramento significativo della qualità di vita e un aumento delle spese da affrontare.

Sicuramente un paziente partecipa del suo percorso di cura aderirà meglio alla terapia, ma sarà anche un paziente più esigente rispetto al proprio medico, che però non potrà sempre venire incontro alle richieste del paziente e offrire di più perché bloccato dalla burocrazia. Questo non significa che noi, come Associazione, siamo contro la prescrizione di determinati farmaci, ma semplicemente che deve essere sempre il medico a decidere la terapia, non le Regioni al suo posto.

La ricerca per noi ha fatto passi avanti, tanto è che oggi parliamo di terapie personalizzate. Proprio per questo continueremo a muoverci per il bene dei pazienti in collaborazione con le società scientifiche e le altre Associazioni. Le Associazioni dei pazienti devono essere coinvolte nei percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali e riabilitativi, devono essere presenti nei tavoli decisionali, ma soprattutto devono essere ascoltate, perché hanno il grande potere di esprimere le esigenze di chi sul campo affronta la burocrazia e la vita quotidiana, persone che – rispetto ad altre – hanno sempre qualcosa in meno. ■ ML

Malattie reumatiche e rare: i nuovi LEA e i piccoli pazienti

Una domanda a **Antonella Insalaco**

UO Reumatologia, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Il decreto sull'ampliamento dei livelli essenziali di assistenza varato a gennaio di quest'anno viene effettivamente incontro anche alle esigenze dei pazienti affetti da malattie reumatiche e rare?

Ci sono sicuramente molti elementi positivi in questo nuovo decreto, che ridefinisce dopo 16 anni dalla loro introduzione i livelli essenziali di assistenza in ambito ospedaliero e territoriale. Intanto vengono individuate in modo più chiaro e dettagliato le prestazioni garantite ai cittadini e vengono introdotte anche prestazioni tecnologicamente avanzate, tra cui quelle relative alla genetica.

Questo aspetto è fondamentale in ambito pediatrico e reumatologico, perché le prestazioni di genetica servono ad individuare precocemente, a volte pochi giorni dopo la nascita, le malattie infiammatorie.

Sempre restando nel campo di interesse delle patologie reumatiche, il decreto snellisce le pratiche burocratiche e accorcia i tempi necessari alla fornitura di assistenza protesica. Questi risultati si sono ottenuti grazie alla collaborazione tra Sta-

Malattie reumatiche e rare: le reti amiche

Una domanda a **Domenica Taruscio**

Direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

European reference networks: cosa sono e perché sono importanti?

Sono reti virtuali di riferimento europeo (European reference networks - ERNs), costituite attraverso un processo di *call for proposal* promosso dalla Commissione europea e che rivoluzioneranno nei prossimi anni l'organizzazione delle malattie complesse e rare. Per ora sono 24, ognuna con un proprio coordinatore nominato su base volontaria, che riuniscono tutti i centri

di eccellenza a livello europeo in uno specifico ambito clinico. Ogni centro che fa parte della rete deve rispettare determinate caratteristiche e avere ottenuto l'*endorsement* del proprio Ministero della Salute. In Italia il Ministero si è avvalso per la selezione dei Centri della collaborazione dell'Istituto Superiore di Sanità.

Il nostro Paese coordina due reti di riferimento europeo: la rete sulle malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo, chiamata ReCONNECT e guidata dalla professoressa Marta Mosca dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, e la rete sulle patologie ossee, chiamata BOND e che fa capo al dottor Luca Sangiorgi, dell'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna.

Anche se il coordinamento è solo di 2 reti, di queste e delle altre 22 fanno comunque parte molti centri italiani. Tra i parametri presi in considerazione per ottenere l'*endorsement* del Ministero vi è la segnalazione dei casi di malattia al Registro

to, Regioni, Istituzioni e Società scientifiche. Almeno sulla carta vengono quindi superate le difformità esistenti a livello territoriale sia in termini di livelli di assistenza sia di erogazione di trattamenti usufruibili. Ovviamente bisogna fare in modo che tutti i pazienti che hanno maggiori bisogni ricevano realmente di più e che i medici siano messi nelle condizioni di poter dare di più, perché i pazienti possano usufruire delle prestazioni di cui hanno bisogno sul loro territorio evitando i viaggi della speranza. Tutti i pazienti, indipendentemente dalla Regione di residenza, devono avere lo stesso diritto alle cure.

Un altro aspetto prioritario del decreto è che ha comunque ampliato l'elenco delle malattie rare. Restando nell'ambito reumatologico, sono state inserite alcune malattie finora bistrattate e orfane, come le febbri periodiche ereditarie geneticamente determinate, e tutte le malattie infiammatorie come la sarcoidosi, la fibrosi e la sclerodermia. Ricordiamoci che per tutte queste patologie le prestazioni sono esenti dal pagamento del ticket. Ovviamente ci sono ancora delle patologie escluse, come la malattia di Kawasaki, e alcuni aspetti da migliorare nelle stesse patologie incluse. Nell'ambito delle malattie croniche, per esempio, è stata inserita l'osteomielite cronica infiammatoria, ma per la stessa patologia cronica alcune prestazioni sono esenti e altre no.

Possiamo dire che questo decreto è un buon punto di partenza, ma certamente non un punto di arrivo: per questo bisogna fare gli auguri di buon lavoro alla Commissione nazionale per l'aggiornamento continuo dei Lea, perché la collaborazione tra medici e istituzioni possa consentire di tendere la mano ai pazienti e raggiungere un'adeguata qualità dell'assistenza. ■ ML



Nazionale delle Malattie Rare gestito dall'Istituto Superiore di Sanità. Mi preme ricordare questo aspetto per sottolineare l'importanza dei registri di patologia.

La bella notizia è che, grazie a queste 24 reti europee, ben 900 *health care provider* sono legati in tutta Europa da un filo invisibile che consente di far viaggiare le conoscenze. Sebbene queste reti siano nate per garantire il diritto dei pazienti di spostarsi da uno Stato all'altro per poter ricevere una migliore diagnosi e terapia (*transborder healthcare*), quello che si privilegia ora è invece proprio il trasferimento virtuale delle conoscenze e delle linee guida basate sulle evidenze da un Paese all'altro. Ovviamente queste conoscenze devono poi essere calate nelle realtà di ogni singolo Paese. È per questo che, accanto al coordinamento scientifico delle reti, esiste un coordinamento parallelo dei Ministeri della Salute. Ogni centro di eccellenza e ogni paziente appartiene infatti a uno

degli Stati membri e tutti i singoli *health care provider* sono finanziati dai singoli Stati, ognuno con la sua *governance* in materia di assistenza sanitaria. Una delle molte sfide da affrontare sarà quindi proprio proprio quella di riuscire a creare una *governance* europea, riconosciuta da tutti i Paesi che partecipano a queste reti.

Non è poi solo compito dei medici quello di essere uniti, ma anche dei pazienti. È per questo che EURORDIS, la federazione europea dei pazienti, ha lanciato l'idea di affiancare alle reti dei professionisti quelle dei rappresentanti dei pazienti. Gli ePAGs (European Patient Advocacy Groups) sono nati proprio per coinvolgere le associazioni dei pazienti e garantire un processo democratico di rappresentanza dei malati nei processi decisionali riguardanti le reti di riferimento europee. ■ ML