



## Quando le malattie rare diventano croniche: percorsi assistenziali e politiche sanitarie

### Description

Pamela Gallo, Dirigente medico SOC Nefrologia e dialisi Firenze 2, Azienda USL Toscana Centro

Il 24 Maggio 2023 la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato le Regioni e le Province Autonoma di Trento e di Bolzano ha approvato il nuovo “Piano nazionale malattie rare 2023-2026” e il documento per il “Riordino della rete nazionale delle malattie rare”. Il PNMR è uno strumento di programmazione e pianificazione centrale nell’ambito delle malattie rare che fornisce indicazioni per l’attuazione e l’implementazione dei livelli essenziali di assistenza (LEA) e delinea le principali linee di azione delle aree rilevanti nel campo delle malattie rare.

Dalla lettura attenta di questo importante documento emerge quanto siano fondamentali per la corretta gestione del paziente con malattia rara, l’integrazione e la coordinazione dei percorsi assistenziali per malattie rare con quelli esistenti o realizzabili per i pazienti con malattia cronica.

La cronicità, frutto di una medicina divenuta sempre più efficace nella cura dell’acuzie, rappresenta un notevole carico di lavoro, impegno di risorse e continuità di assistenza distribuiti su tempi prolungati e gravante su strutture sanitarie e territoriali. La presenza sul territorio regionale di numerose strutture di eccellenza attive nella diagnosi e nella cura delle malattie rare ha poi determinato l’aumento della prevalenza e della sopravvivenza di pazienti affetti da malattia rara che di fatto si configura spesso nell’ambito del paziente adulto come patologia cronica.

Per quanto riguarda i Percorsi assistenziali si legge nel nuovo PNMR “Il percorso assistenziale si deve svolgere all’interno di una rete che deve congiungere in modo ordinato e programmato i centri per l’assistenza ai malati rari anche lontani dalla loro residenza, gli ospedali più prossimi al loro luogo di vita e i servizi territoriali, fino all’assistenza al domicilio del paziente stesso, secondo l’assetto organizzativo previsto in un dato territorio.” Si descrive la rete composta da nodi che si articolano nei due macro ambiti setting ospedaliero (centri di riferimento ed ospedali collegati) e setting territoriale (distretto, ospedale di comunità, residenze non ospedaliere, case di comunità e luogo di vita della persona) e si pone fra gli obiettivi il trasferimento delle conoscenze specifiche sui malati rari dai centri ai servizi territoriali, distrettuali e delle cure primarie oltre al rafforzamento del collegamento tra centri di riferimento per malati rari e servizi territoriali attivi nella Asl e nel distretto di residenza.

Interessante dal punto di vista organizzativo è l’azione di miglioramento proposta al punto 11 del capitolo Percorsi assistenziali, dove si elencano come azioni orientate nell’ambito della organizzazione dell’assistenza territoriale:

– orientare alcune case della comunità a hub per la presa in carico del malato raro con una formazione specifica per i professionisti ivi impegnati, con la finalità di una presa in carico territoriale e domiciliare ad alta intensità assistenziale.

-attrezzare alcuni ospedali di comunità alla presa in carico temporanea del malato raro in situazioni di particolare complessità e carico assistenziale

-garantire una specifica competenza sulle malattie rare all'interno della rete di cure palliative

I piani assistenziali rivolti alla gestione della patologia cronica non possono quindi prescindere dal considerare i pazienti con patologia rara adulti con esordio precoce e non. Nasce quindi l'esigenza di armonizzare a livello regionale le attività rivolte alle malattie croniche e alle malattie rare con carattere di cronicità. E' necessario promuovere una strategia comune, con approccio unitario, costruito sulla centralità del paziente e orientato ad una migliore organizzazione dei servizi, ad una facilitazione del percorso di presa in carico e cura e ad un pieno coinvolgimento di tutti gli attori dell'assistenza. L'obiettivo principale è contribuire ad una maggiore tutela della persona affetta da malattia cronica e rara, riducendo il carico sul paziente stesso e sui caregivers, considerandone la situazione sociale e la qualità di vita.

Citando ancora il PNMR, nel capitolo Trattamenti non farmacologici: "un altro aspetto di grande impatto nella vita di questi pazienti è quello di definire, [...] quali debbano essere gli ambiti assistenziali dove questi trattamenti possano essere messi in atto. Ad esempio è rilevante definire per tipo e complessità del trattamento richiesto se l'ambito debba essere necessariamente ospedaliero o sovra-specialistico oppure possa essere anche territoriale o domiciliare. Un terzo elemento critico è dato dalle relazioni che in un dato territorio si instaurano in modo strutturato ed episodico tra gli attori della rete malattie rare e quelli che operano in altre reti che possono diventare erogatrici di trattamenti non farmacologici, come ad es. la rete di riabilitazione, quelle per la nutrizione, quella per le cure palliative etc. che possono costituire gli erogatori di trattamento per alcuni malati rari di vitale importanza." E ancora di seguito, fra gli obiettivi è posta la organizzazione delle reti regionali e interregionali per malattie rare in modo che tali trattamenti siano erogati o eventualmente messi in atto in luoghi, ambiti assistenziali o servizi più adeguati alla complessità clinica e particolarità del trattamento e contemporaneamente più vicini al luogo di vita del paziente[...] in modo da facilitare una declinazione delle attività di tali reti anche in relazione ai bisogni specifici dei malati rari.

Le proposte di nuovi modelli di presa in carico dei pazienti con malattie croniche, ai quali lavorano da tempo varie commissioni dell'OTGC (Organismo Toscano Governo Clinico), prevederanno l'implementazione di strutture adatte alla gestione dei pazienti con malattie croniche, capaci di una assistenza sanitaria a lungo termine, organizzate come Day service multidisciplinari, dove stabilire piani di cura personalizzati per il paziente, condivisi con il medico di medicina generale, e comprendenti gli aspetti sociali, psicologici, nutrizionali e riabilitativi oltre a considerare le comorbidità e quindi avvalersi della multidisciplinarietà.

Potrebbero essere strutture in cui personale adeguatamente formato nell'ambito delle malattie rare possa prendere in carico anche pazienti affetti da malattia rara e divenuti malati cronici, con necessità assistenziali del tutto sovrapponibili. Senza prescindere dalla collaborazione con i centri di riferimento potrebbero tuttavia garantire prestazioni assistenziali sia in ospedale che quando possibile sul territorio, adeguate ai bisogni del malato raro.

Risponderebbero insomma a quei requisiti presentati nel nuovo PNMR e offrirebbero una risposta del sistema sanitario al problema della cronicità delle malattie rare: ecco perché le politiche sanitarie attive nelle malattie rare e quelle per le malattie croniche dovrebbero essere orientate nella stessa direzione e prevedere dei gruppi di lavoro congiunti, finalizzati ad offrire ai pazienti la migliore risposta di cui il sistema sanitario regionale è capace.

Caratteristiche e attività delle strutture di cronicità

@ multidisciplinarietà/professionalità

la presa in carico del paziente con patologia cronica e rara necessita della collaborazione tra più figure professionali ognuna attiva nel percorso secondo le proprie competenze. La discussione di casi clinici complessi in gruppi multidisciplinari garantisce gestione clinica e piani di cura adeguati. Apre inoltre l'attenzione ad eventuali quadri clinici sistemici.

@ adeguatezza delle strutture

la struttura sanitaria che prende in carico il paziente cronico e raro deve garantire l'esecuzione di tutte o gran parte delle prestazioni assistenziali riducendo quindi la necessità di spostamento del paziente tra strutture diverse. L'interaziendalità deve essere prevista là dove vi siano dei vuoti prestazionali al fine di garantire comunque al paziente l'accesso facilitato a

determinate prestazioni

@dialogo continuo tra medico di medicina generale e struttura di cronicità ospedaliera, anche attraverso incontri periodici

@realizzazione di PDTA

@certificazione, esenzione, Piani Terapeutici, rinnovo prescrizioni e terapie croniche

@facilitazione nell'accesso al percorso di cura attraverso efficace e pronta comunicazione

MMG/DEA

@gestione delle riacutizzazioni grazie a collaborazione MMG/DS/OSP su tre livelli assistenziali (territorio, day service diurno, degenza ordinaria)

@presenza in struttura di personale esperto in malattie rare, adeguatamente formato da percorso universitario

Necessità assistenziali a comune tra malattie rare e malattie croniche

insorgenza graduale

continuità nel tempo

eziopatogenesi multipla e non sempre nota

necessità di cura continua e non sempre risolutiva

terapia causale spesso non disponibile

restitutio ad integrum impossibile

obiettivo della terapia: migliorare la qualità di vita

[pamela.gallo@uslcentro.toscana.it](mailto:pamela.gallo@uslcentro.toscana.it)

#### CATEGORY

1. Uncategorized

#### POST TAG

1. Focus

#### Category

1. Uncategorized

#### Tags

1. Focus

#### Date Created

Novembre 2023

#### Author

redazione-toscana-medica

#### Meta Fields

Views : 10381

Nome E Cognome Autore 1 : Pamela Gallo