

REQUISITI SPECIFICI DEI PRESIDI REGIONALI DI RIFERIMENTO PER IL TRATTAMENTO DELL'EMOFILIA E DELLE MALATTIE EMORRAGICHE CONGENITE (MEC)

Questo documento, prodotto dal Tavolo multidisciplinare costituito dalla DG Welfare il 19.10.2020 e convocato il 27.10.2020 e il 29.04.2021, si riferisce alla diagnosi e cura di emofilia A e B ereditaria e altre malattie emorragiche congenite (MEC) di rilevanza clinica, quali la malattia di von Willebrand e le malattie rare della coagulazione. Secondo l'Associazione Italiana Centri Emofilia (AICE), società scientifica annoverata nell'elenco delle società scientifiche e delle associazioni tecnico-scientifiche delle professioni sanitarie istituito presso il Ministero della salute (2018), gli obiettivi principali da realizzare nel triennio 2021-2023 sono:

- Migliorare la multidisciplinarietà dell'assistenza
- Garantire l'accesso alle cure più innovative
- Assicurare l'inserimento sociale e lavorativo del paziente
- Sostenere la ricerca scientifica

Finalità del documento

- Garantire ai pazienti assistiti nell'ambito del Sistema Socio-Sanitario Regionale servizi di diagnosi e cura con elevati standard, nonché il continuo monitoraggio delle strutture eroganti mediante un processo di valutazione indipendente (auditing) che assicuri l'implementazione di adeguati livelli di qualità.
- Identificare tra i Centri autorizzati al rilascio della esenzione RDG020¹ (Difetti ereditari della coagulazione) i "Centri Emofilia e MEC" (di seguito indicati CE) quali Centri di riferimento per la diagnosi, la cura e la relativa prescrizione attraverso piano terapeutico di tutti i farmaci registrati per i pazienti con emofilia e MEC.

Vengono confermati i Centri regionali della Rete malattie rare autorizzati al rilascio della esenzione RDG020. Tra essi, i Centri identificati per i soli difetti ereditari trombofilici garantiscono il rilascio dell'esenzione per tali pazienti mentre, nei casi di sospetta malattia emorragica congenita, garantiscono solo l'avvio del percorso diagnostico in regime di esenzione, utilizzando il

¹ http://malattierare.marionegri.it/component/option,com_wrapper/Itemid,54/ .

codice temporaneo R99, anche per le prime indagini di screening, indirizzando poi il paziente ad uno dei CE della Rete per l'eventuale rilascio dell'esenzione RDG020.

Per quanto riguarda la fornitura ai pazienti dei trattamenti, sono confermate le disposizioni regionali di cui al documento *"Malattie rare: definizione di un percorso condiviso per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici"* (nota regionale prot. G1.2017.0038505 del 20/12/2017)².

- Strutturare una rete regionale dei Centri Emofilia e MEC (CE) distinti in "CE Hub" di alta specializzazione e "CE Spoke", in cui operino specialisti con specifica esperienza nella gestione multidisciplinare dell'emofilia e delle altre MEC, allo scopo di definire percorsi comuni per assicurare la risposta più completa, appropriata ed omogenea ai pazienti nell'ambito di PDTA coerenti con le evidenze scientifiche più aggiornate (vedi oltre).

Definizione di Centri e Struttura della Rete

- In base alla presenza di determinati standard/requisiti (vedi Tabella 1) si distinguono "CE Hub" e "CE Spoke", configurando così un modello assistenziale interattivo di Rete tipo Hub e Spoke (vedi Figura 1).

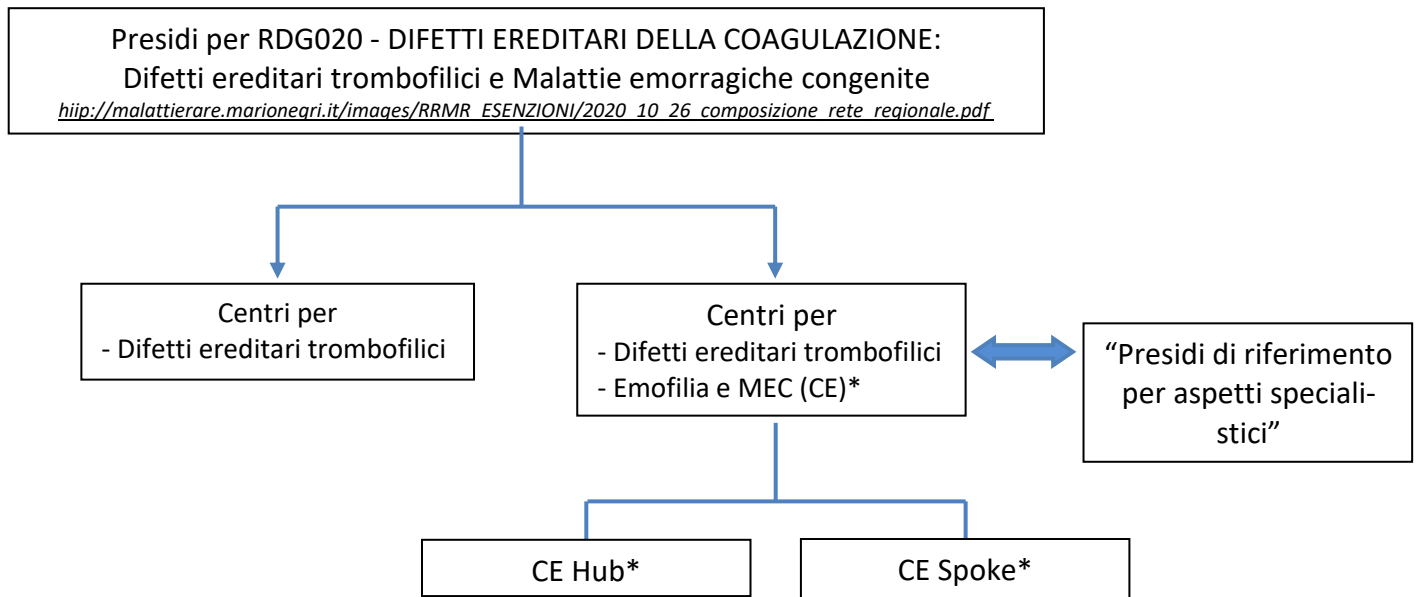
I CE Hub offrono la totalità delle attività diagnostiche, terapeutiche ed assistenziali (vedi Tabella 1). I CE Spoke offrono attività diagnostiche, terapeutiche ed assistenziali indispensabili (vedi Tabella 1) e, per alcune specifiche attività non presenti nei CE Spoke, si avvalgono dei CE Hub con i quali stabiliscono rapporti di collaborazione strutturata.

Della rete, oltre ai CE Hub e Spoke, fanno parte anche altre strutture, definite da qui e a seguire "Presidi di riferimento per aspetti specialistici"³, in grado di offrire servizi peculiari e specialistici che, ad integrazione dei CE Hub e Spoke e in collaborazione con gli stessi, in considerazione della loro comprovata esperienza e del tipo di servizi erogati, si inseriscono nella Rete e nel percorso di diagnosi e cura.

² <http://malattierare.marionegri.it/content/view/144/111/>

³ Tali presidi non sono individuati ai sensi del D.M. 279/01

Figura 1. Struttura della Rete regionale per i Difetti ereditari della coagulazione (RDG020)



*I requisiti che definiscono i CE Hub e Spoke sono riportati in Tabella 1

Standard/requisiti dei Centri Emofilia e MEC (CE)

Vengono elencati i requisiti minimi di attività necessari per poter definire i CE Hub e i CE Spoke.

I requisiti minimi di attività sono motivati dal fatto che nel caso di malattie rare come emofilia e MEC, la qualità dell'erogazione dei servizi di assistenza è strettamente dipendente non solo dalle competenze professionali disponibili, ma anche dal numero di casi regolarmente seguiti e quindi necessari per costituire e mantenere una sufficiente esperienza clinica, laboratoristica e di ricerca scientifica, come stabilito da European Principles of Care e raccomandato da European Association for Hemophilia and Allied Disorders (EAHAD). Tuttavia, il numero di pazienti seguiti è un parametro dinamico che può variare in relazione a diverse variabili non necessariamente correlate alla competenza del Centro (es. cambio di residenza, tasso di mortalità, tasso di natalità). La programmazione di una rivalutazione annuale dei requisiti e di successive verifiche periodiche rende il sistema estremamente dinamico, permettendo ai Centri di aderire alla Rete con competenze e ruoli diversi in base al risultato della valutazione.

Tabella 1. Elenco degli standard/requisiti dei Centri Emofilia e MEC (CE) , distinti in CE Hub ad alta specializzazione e CE Spoke

CE Hub	CE Spoke	Note
Numero minimo di pazienti con emofilia A o B con fenotipo grave: 40	Numero minimo di pazienti con emofilia A o B ed altre MEC con fenotipo grave: 10	Il criterio del numero dei piani terapeutici è più obiettivamente documentabile rispetto al numero di pazienti e ha il vantaggio di comprendere anche i meno numerosi pazienti con HA o HB moderata/lieve che necessitano di terapie e assistenza continuativa
Numero minimo di piani terapeutici individuali annui: 40	Numero minimo di piani terapeutici individuali annui: 10	
Capacità di offrire i servizi sia a pazienti adulti che pediatrici, con adeguato sistema di transizione		
Guardia e Reperibilità h24 del personale specializzato e strutturato del CE Hub	Guardia h24 con personale non necessariamente parte del CE. In caso di necessità, la guardia del centro Spoke potrà far riferimento al personale reperibile del centro Hub, che garantisce la consulenza h 24 dello specialista strutturato	Definizione di reperibilità: obbligo di essere prontamente rintracciato e di potersi recare all'occorrenza e in breve tempo dove esaminare l'assistito e eseguire la prestazione necessaria
DEA/PS adulti e pediatrico h24 nel presidio ospedaliero di afferenza	Pronto soccorso con eventuale successivo supporto da parte di strutture specialistiche interne o esterne all'ente (da remoto tramite reperibilità o per trasferimento)	
Unità di degenza interna al presidio ospedaliero (di medicina o ematologia) a cui possa afferire il paziente in caso di necessità di ricovero o per la conduzione di clinical trials che lo prevedano	Idem come per CE Hub	

Servizio di segreteria dedicata	Idem come per CE Hub	Poiché con la segreteria avviene il primo contatto del paziente, è importante che il personale addetto sia formato in modo da comprendere e trasmettere correttamente le domande dei pazienti al medico e fungere così da primo filtro
Dosaggio in urgenza h24 dei fattori della coagulazione e inibitori. Il laboratorio specialistico Hub deve anche offrire metodi adeguati alla valutazione e sorveglianza di tutti i farmaci disponibili sul mercato, anche quelli di più recente introduzione	Dosaggio in attività ordinaria dei fattori della coagulazione e inibitori	
Partecipazione del laboratorio specialistico a sistemi di valutazione esterna di qualità	Idem come per CE Hub	
Gestione autonoma del paziente con inibitore	Gestione del paziente con inibitore con eventuale supporto da parte di un CE Hub	
Disponibilità di tutti i farmaci emostatici accessibili h24, anche in emergenza/urgenza	Disponibilità di farmaci emostatici per l'emergenza	
Disponibilità di team multidisciplinare allargato*	Disponibilità di team multidisciplinare di base**	* Ematologo, internista, e pediatra. Inoltre, specialisti muscoloscheletrici (ortopedico e fisioterapista o fisiatra) infermiere, ginecologo, infettivologo, epatologo, odontoiatra, cardiologo, urologo, psicologo, mediatore familiare **Ematologo o internista o pediatra, specialista muscoloscheletrico (ortopedico o fisiatra o fisioterapista), infermiere

Consulenza genetica e laboratorio per diagnosi genetica e prenatale	Consulenza genetica con eventuale supporto di laboratorio da parte di un CE Hub	
Valutazione regolare e periodica di indicatori di efficacia e sicurezza della terapia (es. check-up annuale)	Idem come per CE Hub	
Attività di ricerca indipendente e di promozione, con coinvolgimento dei Centri della Rete regionale e di società scientifiche nazionali e internazionali, documentata da pubblicazioni	Attività di ricerca indipendente anche in collaborazione di rete con un CE Hub e di società scientifiche nazionali e internazionali	
Valutazione farmacocinetica del paziente per l'implementazione e il monitoraggio della terapia personalizzata	Idem come per CE Hub	
Raccolta ed invio dati di diagnosi e terapia ai registri istituzionali dedicati (es. ISS, Reti e Registri Regionali e Nazionali delle Malattie Rare, AICE), per valutare il volume globale di attività e la relativa allocazione delle risorse per garantire la continuità assistenziale e terapeutica	Idem come per CE Hub	
Organizzazione di corsi di formazione e aggiornamento per gli assistiti	Idem come per CE Hub	
Organizzazione di corsi di formazione e aggiornamento di personale sanitario (medici, biologi, infermieri, personale dei PS) anche a livello nazionale; supporto formativo ai CE Spoke	Eventuale supporto a CE Hub nell'attività di formazione in caso di specifiche competenze non presenti in Hub	

Cura multidisciplinare

In considerazione della aumentata aspettativa di vita e delle co-morbilità che caratterizzano le persone affette da emofilia e MEC, accanto alle cure specifiche per la patologia emorragica è necessario costruire attorno ad essi una Rete di specialisti che, oltre a quelli delle MEC, siano disponibili e consultabili al fine di ottimizzare le cure e migliorare la qualità di vita del paziente e della sua famiglia. Nello specifico è auspicabile che, oltre alla gestione specialistica delle MEC, i CE siano in grado di offrire, attraverso l'Ospedale di appartenenza, anche:

- Ottimizzazione dell'assistenza in relazione alle specifiche esigenze correlate all'età (paziente pediatrico, adulto, anziano)
- Monitoraggio dello stato articolare/metabolismo osseo e programmazione dell'attività fisica riabilitativa e/o sportiva
- Monitoraggio della salute odontoiatrica e gestione delle procedure invasive
- Monitoraggio di infezioni croniche post-trasfusionali
- Monitoraggio dell'epatopatia cronica
- Gestione del dolore cronico
- Screening cardiovascolare, valutazione e monitoraggio del rischio cardiovascolare, gestione di patologie cardiovascolari
- Screening oncologico e gestione medica e/o chirurgica di patologie oncologiche
- Chirurgia elettiva e suo monitoraggio di risultato
- In collaborazione con le associazioni dei pazienti, individuazione di una figura professionale (psicologo o assistente sociale o mediatore familiare) che possa offrire supporto in occasioni quali per esempio: transizione dall'età pediatrica all'età adulta, discussione dei risultati derivanti dall'indagine genetica, trattamento a domicilio, arruolamento in studi clinici.

Organizzazione dei Centri Emofilia e MEC (CE)

- I CE Hub e Spoke organizzano la propria attività diagnostica, terapeutica ed assistenziale in osservanza del PDTA condiviso dalla Rete (a cui si rimanda) e di PDTA aziendali, fortemente raccomandati.
- I CE Hub e Spoke redigono i piani terapeutici di tutti i farmaci registrati per i pazienti con emofilia e MEC, necessari per l'approvvigionamento dei suddetti farmaci presso le ASST di competenza.

- I CE Hub e Spoke in collaborazione con le Associazioni degli assistiti, elaborano una Carta dei Servizi riportante i servizi offerti e l'organizzazione interna (per esempio, contatti utili durante le ore lavorative, quelle notturne e festive e per l'emergenza).
- I CE Hub e Spoke devono essere facilmente accessibili a tutti gli utenti, inclusi coloro con disabilità fisiche. Risulta quindi importante la presenza di parcheggi dedicati in prossimità del CE e l'assenza di barriere architettoniche.
- Elaborazione di una carta di identità clinica del singolo individuo (es. formato tessera), con informazioni minime essenziali in caso di accesso al Pronto Soccorso (diagnosi, farmaco in uso, contatto del CE/curante).

“Presidi di riferimento per aspetti specialistici” nella cura dell'emofilia e delle MEC

Nell'ambito della Rete regionale dei centri Emofilia e MEC potranno essere identificate specifiche strutture definite “Presidi di riferimento per aspetti specialistici”⁴ con particolari requisiti che, per comprovata esperienza e per i servizi offerti, rappresentano un riferimento per l'intera Rete per realizzare un esauriente e completo approccio multidisciplinare. Tali “Presidi” saranno oggetto di valutazione periodica al pari dei CE Hub e Spoke che costituiscono la Rete.

Valutazione periodica degli standard/requisiti

Il rispetto degli standard/requisiti dovrà essere verificato attraverso attività di auditing indipendente a cadenza regolare (ad esempio ogni 2-3 anni) al fine di mantenere costante e migliorare il livello di qualità dei servizi erogati. Alle attività di auditing partecipano attivamente le Associazioni degli assistiti, come peraltro previsto ed implementato anche nel programma di accreditamento IMPROVE AICE, varato nel 2010 e implementato nel triennio successivo.

NOTE FINALI:

La Rete regionale dei centri Emofilia e MEC in collaborazione con la Direzione Generale Welfare della Regione Lombardia prevede come ulteriori attività di sviluppo:

- L'adozione di uno strumento di per il teleconsulto e la telecooperazione sanitaria in cui poter scambiare informazioni tra CE Hub e Spoke per consulenze anche in emergenza;

⁴ Tali presidi non sono individuati ai sensi del D.M. 279/01

- L'utilizzo di cartella clinica informatizzata da porre in condivisione tra i centri in collaborazione con il registro nazionale di AICE e ISS e nel rispetto delle norme in materia di trattamento dei dati personali e sensibili.
- La partecipazione periodica alla revisione della procedura per l'emergenza-urgenza (AREU) e partecipazione dei CE Hub e Spoke all'elaborazione dei programmi formativi della Rete Emergenza-Urgenza della Regione Lombardia.
- L'interazione sul territorio nella gestione del paziente con i medici di base e i pediatri di libera scelta attraverso corsi di formazione e aggiornamento organizzati dai CE Hub e Spoke.
- Il contributo ad implementare anche a livello nazionale l'accordo della Conferenza Stato-Regioni (marzo 2013) per ottimizzare e uniformare l'assistenza ai circa 10.000 pazienti con emofilia e MEC censiti in Italia.