

# CAPITOLO 4B

## LA GOVERNANCE

### I PDTA nelle Malattie Rare

Bellet I.<sup>16</sup>, d'Angela D.<sup>17</sup>, Polistena B.<sup>17</sup>, Spandonaro F.<sup>18</sup>

#### **PDTA: definizione e obiettivi**

I PDTA sono strumenti che permettono di delineare, rispetto ad una o più patologie o ad un problema clinico, il miglior processo di presa in carico del paziente e della sua famiglia/caregiver, all'interno di una organizzazione e/o di diverse organizzazioni.

I PDTA, quindi, contestualizzano le linee guida cliniche ed assistenziali, relative ad una patologia o problematica clinica, alla specifica realtà organizzativa in cui vengono sviluppati (Regione/Area Vasta/Azienda Sanitaria), al fine di tenere conto delle risorse/offerta effettivamente disponibili.

I termini "Diagnostico", "Terapeutico" e "Assistenziale" sottolineano come la presa in carico debba essere attiva e totale, includendo (oltre la cura), la prevenzione, la diagnosi, la riabilitazione, le cure palliative e di fine vita.

Ne segue che, la realizzazione di una effettiva presa in carico richiede interventi multi-professionali e multidisciplinari, attuati in diversi ambiti come quello psico-fisico, sociale e delle eventuali disabilità.

Ed anche che, nell'ambito dei PDTA, è opportuno siano chiaramente definite le caratteristiche delle persone a cui si riferisce, individuando criteri di inclusione ed esclusione, in relazione alle caratteristiche del bisogno espresso dai soggetti.

Considerando che i pazienti con malattia rara (MR) sono tipicamente caratterizzati da bisogni peculiari, è parso interessante approfondire le caratteristiche che specializzano i PDTA per le MR.

Si consideri che i PDTA per le MR, per le caratteristiche tipiche di queste ultime, per lo più si situano nell'ambito dei percorsi per le patologie croniche.

A questo proposito, osserviamo come negli ultimi anni si sia affermata l'importanza di adottare un approccio integrato nel contrasto alle patologie, specialmente se croniche. Una modalità che è stata adottata con particolare successo, in Italia e all'estero, nella gestione di diverse malattie croniche (malattie oncologiche, diabete, demenze etc.), è quella che persegue l'implementazione di modelli assistenziali quali, ad esempio, il Chronic Care Model ed il Disease Management.

Nell'ambito del concetto di Gestione Integrata, la presa in carico della persona malata e dei suoi caregiver, richiede l'inserimento in un PDTA che favorisca, nel rispetto dei bisogni e delle fasi della malattia e in accordo con gli interessati, la definizione dell'intervento più appropriato che l'equipe socio-sanitaria deve mettere in atto.

---

<sup>16</sup> Sidera

<sup>17</sup> C.R.E.A. Sanità, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

<sup>18</sup> Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", C.R.E.A. Sanità

Nella Gestione Integrata<sup>19</sup>, in particolare, la persona con un sospetto diagnostico e/o una diagnosi di MR, e i suoi caregiver, rappresentano il “centro” di una rete, di cui fanno parte i servizi sanitari e socio-sanitari ospedalieri e territoriali (servizi di assistenza domiciliare, strutture residenziali e semi residenziali, quali i Centri Diurni, ambulatori specialistici, ospedali, ...) ed anche la rete sociale e quella informale (associazioni di volontariato, advocacy, ...).

Se il fine ultimo del PDTA è quello di massimizzare le possibilità di soluzione di un problema clinico o almeno di miglioramento dello stato di salute del paziente, perseguendolo favoriscono il coordinamento dei vari attori della rete sopra richiamata, e quindi anche l'ottimizzazione dell'utilizzo delle risorse umane ed economiche.

Obiettivo non secondario è anche quello di adottare strategie tese a modificare i comportamenti dei pazienti e dei medici, ottenendone una migliore aderenza a piani di cura e alle linee guida.

Infine, non può essere dimenticato che l'empowerment del paziente (e dei suoi caregiver) è rafforzata dai PDTA nella misura in cui questi, di fatto, esplicitano le legittime attese in tema di cura e assistenza, offrendosi come uno strumento utile per rendere effettivamente esigibili i diritti di tutela della salute.

Riassumendo, i PDTA per le MR (e non solo) perseguono (senza pretesa di esaustività) il miglioramento continuo di:

- qualità clinica e assistenziale
- tempestività degli interventi
- efficacia e sicurezza del percorso terapeutico
- soddisfazione del paziente (e dei suoi caregiver)
- trasparenza del percorso e delle attese di tutela
- efficienza della presa in carico
- sostenibilità economica.

## Sinossi PDTA Regionali

Per giungere a delineare i requisiti desiderabili per i PDTA nelle MR, si è ritenuto opportuno, come primo obiettivo di ricerca, partire dall'analisi di quelli già implementati.

A tal fine, nel periodo che va da maggio a luglio 2019, è stato analizzato lo stato dell'arte, a livello regionale, dello sviluppo dei PDTA per le MR.

Obiettivo specifico è stato quello di individuarne il numero (di quelli formalizzati ed accessibili) al 31.7.2019, e realizzarne una sinossi della struttura.

Per quanto concerne la sinossi, ci si è concentrati ad individuare i requisiti “minimi” o “comuni” di fatto adottati nelle singole Regioni per sviluppare i PDTA per le MR.

Lo studio è partito da una ricerca libera condotta su internet, utilizzando i termini: PDTA, Percorso Diagnostico Terapeutico, malattia rara, percorsi clinici e percorsi assistenziali integrati malattie rare<sup>20</sup>.

In particolare, sono stati, analizzati i siti ufficiali delle Regioni e quelli dedicati specificatamente alle malattie rare, se disponibili.

La ricerca svolta ha fatto emergere la difficoltà di censire i PDTA relativi alle MR.

Solo per la Lombardia, il Lazio e la Toscana, che peraltro sono le Regioni con il maggior numero di PDTA prodotti,

---

<sup>19</sup> Definibile come un processo assistenziale mirato al progressivo consolidarsi di una prassi di gestione condivisa tra l'MMG, che è il riferimento primario del singolo paziente, e la rete di professionisti territoriali ed ospedalieri (specialisti, infermieri, altre figure professionali) che entrano in gioco nell'erogazione dell'assistenza. Molto importanti sono, in una logica di ampia integrazione, il contributo del mondo del volontariato, dei familiari e dello stesso paziente (progetto IGEA, 2008, Istituto Superiore di Sanità)

<sup>20</sup> Strumento attraverso il quale si definiscono gli obiettivi e i contenuti della presa in carico della persona con malattia rara da parte della rete dei servizi.

poiché ospitanti anche strutture di riferimento preposte alla definizione di percorso diagnostico-terapeutici anche con valenza nazionale (Es. Istituto Mario Negri, Policlinico Gemelli, Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana etc.), l'individuazione dei PDTA è risultata immediata.

Un'ulteriore difficoltà emersa nel reperimento delle informazioni è stata l'assenza di documentazione specificatamente dedicata alle MR: in diverse Regioni sono state pubblicate delibere che regolano la costruzione dei PDTA per le malattie croniche, esplicitandone anche la struttura: questa viene poi di fatto estesa ai PDTA per le MR.

Dalle analisi svolte è, altresì, emerso che, con ragionevole certezza, esistono PDTA aziendali o inter-aziendali per malattie rare che di fatto non sono resi pubblici, rimanendo circoscritti ad un uso interno aziendale.

La Tabella 1 riporta il numero di PDTA che si è riusciti a censire nelle singole Regioni.

**Tabella 1**  
**Revisione PDTA**

Regioni	N°
Abruzzo	1
Basilicata	0
Calabria	1
Campania	0
Emilia Romagna	1
Friuli Venezia Giulia	26
Lazio	55
Liguria	1
Lombardia	107
Marche	5
Molise	1
P.A di Bolzano	0
P.A di Trento	0
Piemonte e Valle d'Aosta	1
Puglia	2
Sardegna	1
Sicilia	4
Toscana	18
Umbria	0
Veneto	1

Fonte: Elaborazione C.R.E.A. tramite dati reperiti da siti web

Un censimento sul numero di PDTA implementati sul territorio nazionale è stata recentemente effettuata anche da UNIAMO nel Rapporto Monitorare, ma con diverso approccio di rilevazione, in quanto si tratta di risposte ad una survey condotta a livello regionale.

Nonostante siano diversi i risultati in valore assoluto, quello che appare un comune risultato è che la realizzazione dei PDTA non è ancora una pratica omogeneamente diffusa nel territorio.

**Tabella 2**  
**Rilevazione PDTA**

Regioni	N°
Abruzzo	0
Basilicata	4
Calabria	n.d.
Campania	0
Emilia Romagna	7
Friuli Venezia Giulia	30
Lazio	55
Liguria	n.d.
Lombardia	4
Marche	3
Molise	0
P.A di Bolzano	14
P.A di Trento	1
Piemonte e Valle d'Aosta	13
Puglia	1
Sardegna	2
Sicilia	4
Toscana	17
Umbria	0
Veneto	14

Fonte: Rapporto MONITORARE 2019, UNIAMO

Dei PDTA rinvenuti, si è altresì proceduto ad analizzarne la struttura al fine di realizzare una sinossi degli stessi. In particolare, gli ambiti per i quali è stata sviluppata la comparazione sono:

- gruppo di lavoro previsto
- multidisciplinarietà o meno del gruppo di lavoro
- livello di esplicitazione degli obiettivi e dell'ambito di applicazione del PDTA
- dettaglio della descrizione della patologia e del tipo di Paziente
- presenza della descrizione dell'epidemiologia della malattia e dei criteri diagnostici (Pazienti eleggibili)
- presenza della descrizione del percorso socio-assistenziale e delle risorse assorbite
- presenza di considerazioni sui costi
- presenza di indicatori di monitoraggio
- presenza di bibliografia
- presenza di documentazione di supporto.

Nella Tabella 3 si riporta la sinossi Regionale realizzata .

**Tabella 3**  
**Sinossi Regionale**

Regione	Presenza gruppo di lavoro	Gruppo di lavoro multidisciplinare	Esplicitazione degli obiettivi e dell'ambito di applicazione del PDTA	Descrizione della patologia (o del tipo di Paziente)	Epidemiologia (Pazienti eleggibili)	
Abruzzo	SI	NO	NO	NO	NO	
Basilicata						
Calabria	SI	NO	NO	SI	SI	
Campania	SI	SI	SI	SI	SI	
Emilia Romagna	SI	SI	SI	SI	SI	
Friuli Venezia Giulia	NO	NO	NO	NO	SI	
Lazio	NO	NO	NO	NO	SI	
Liguria	NO	NO	NO	NO	SI	
Lombardia	SI	SI	SI	SI	SI	
Marche	SI	SI	SI	SI	SI	
Molise	NO	NO	NO	NO	SI	
P.A di Bolzano						
P.A di Trento						
Piemonte e Valle d'Aosta	SI	NO	NO	SI	SI	
Puglia	NO	NO	NO	SI	SI	
Sardegna	SI	SI	SI	SI	SI	
Sicilia	SI	NO	NO	NO	SI	
Toscana	SI	SI	SI	SI	SI	
Umbria						
Veneto	SI	SI	SI	NO	NO	

	Descrizione del percorso sanitario e delle risorse assorbite	Descrizione del percorso sociale e delle risorse assorbite	Valutazione economica	Indicatori di monitoraggio	Rapporto con le associazioni pazienti	Flowchart percorso organizzativo	Bibliografia
	NO	NO	NO	NO	NO	SI	NO
Non rilevati PDTA							
	NO	NO	NO	NO	NO	NO	SI
	SI	NO	NO	SI	NO	NO	SI
	SI	NO	NO	NO	NO	NO	NO
	SI	NO	NO	NO	NO	SI	SI
	SI	NO	NO	NO	SI	NO	NO
	SI	NO	NO	NO	NO	NO	NO
	SI	NO	NO	SI	SI	NO	SI
	SI	NO	NO	SI	NO	SI	SI
	SI	SI	NO	SI	SI	SI	NO
Non rilevati PDTA							
	SI	NO	NO	SI	NO	SI	SI
	SI	SI	NO	SI	SI	NO	NO
	SI	SI	NO	NO	SI	SI	SI
	SI	NO	NO	SI	NO	NO	SI
	NO	NO	NO	NO	SI	NO	NO
Non rilevati PDTA							
	NO	NO	NO	NO	NO	NO	NO

Seguendo l'ordine alfabetico, nel seguito si analizza quanto rilevato nelle singole Regioni.

#### *Abruzzo*

In Abruzzo è stato rilevato un PDTA per la gestione, da parte del medico del SSN, dei casi di pazienti con sospetto di malattia rara (Delibera regionale n. 808/2017). La delibera riporta la flowchart descrittiva del percorso regionale e/o extra-regionale dei pazienti.

#### *Basilicata*

Nella Regione Basilicata non sono stati rilevati PDTA.

#### *P.A. di Bolzano*

Non è stato possibile reperire alcun PDTA nella Provincia Autonoma di Bolzano. Si evidenzia, tuttavia, un accordo in tema di rete delle malattie rare tra Veneto e Trentino Alto Adige.

#### *Calabria*

In Calabria è stato identificato un PDTA sulla immunodeficienza comune variabile; la struttura, come esplicitato nella Tabella 3, prende in considerazione solo gli aspetti clinici della malattia (clinica, diagnostica e di terapia). Sono in fase di sviluppo altri PDTA relativi alle seguenti patologie/gruppi di patologie:

- disordini ereditari trombofilici
- sindromi da aneuploidia cromosomica e sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica
- altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale.

#### *Campania*

La Regione Campania, con il Decreto Regionale n. 32/2019 "Approvazione del documento tecnico di indirizzo sulla metodologia di stesura dei PDTA in Regione Campania", ha definito una struttura per i PDTA che prevede:

- definizione delle priorità
- definizione degli obiettivi
- costituzione del tavolo di lavoro
- analisi delle normative nazionali e regionali di riferimento
- ricerca, valutazione e selezione della letteratura scientifica e delle linee guida di riferimento
- analisi del contesto e mappatura del percorso esistente
- identificazione degli ostacoli locali all'applicazione del PDTA
- stesura del percorso
- applicazione del PDTA (disseminazione, implementazione, valutazione, revisione)
- bibliografia.

Inoltre, con il DCA 48/2017 (e successiva implementazione 61/2018) viene definito il primo piano regionale malattie rare con il percorso del malato raro (dal sospetto alla diagnosi). Nello stesso decreto è stato stabilito che dovranno essere implementati PDTA per almeno 20 malattie/o gruppi di malattie rare di origine genetica.

#### *Emilia Romagna*

In Emilia Romagna è stato rilevato un PDTA sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA). Esso ha lo scopo di fornire informazioni rilevanti per i pazienti ed i caregiver. La struttura è semplice, fornisce le informazioni relative all'accesso al centro SLA, al piano terapeutico, riabilitativo e assistenziale. Prevede l'individuazione di un case manager che sarà il riferimento per il paziente ed i suoi familiari nelle varie "tappe" del percorso assistenziale riabilitativo. Il PDTA prevede la rivalutazione periodica attraverso un follow up ambulatoriale e la gestione dell'emergenza.

### *Friuli Venezia Giulia*

In Friuli Venezia Giulia, dalla relazione annuale 2017 sulle malattie rare, si evince la presenza di 26 PDTA; di questi risulta, però, reperibile e consultabile solo quello relativo alla Cistite Interstiziale. Il PDTA citato prende in considerazione prevalentemente la gestione clinica del paziente: epidemiologia, ipotesi patogenetiche, scopo del PDTA, destinatari, accesso al PDTA, valutazioni diagnostiche e indagini strumentali, equipe assistenziale, approccio terapeutico, trattamenti conservativi, terapia farmacologica, trattamenti, prodotti in associazione, prescrizione e fornitura farmaci, trattamenti nell'ambito di protocolli sperimentali, terapia chirurgica maggiore, trattamenti che non devono essere considerati nella pratica clinica, follow up. È stato sviluppato un diagramma di flusso che esplicita sinteticamente l'organizzazione in rete del modello organizzativo regionale.

### *Lazio*

La Regione Lazio, nell'ambito dell'attività di coordinamento della Rete Regionale delle Malattie Rare, ha promosso la realizzazione di PDTA già dal 2010. La stesura, l'aggiornamento e la definizione dei PDTA, coinvolge tutti i 16 Istituti della Rete e tutti gli 89 Centri afferenti a tali Istituti, che collaborano per la stesura e la condivisione degli elaborati. Dal sito regionale sono stati reperiti 55 PDTA, il cui schema di base può essere riassunto come segue:

- inquadramento malattia
- strumenti per la diagnosi
- terapia
- controlli di salute
- modalità di accesso al centro e servizi offerti
- collaborazioni del centro con altri centri nazionali ed internazionali
- rapporti con le associazioni pazienti.

### *Liguria*

La Regione Liguria ha adottato un PDTA per la Sclerosi Laterale Amiotrofica, mutuandolo da quello predisposto dalla Regione Toscana.

### *Lombardia*

La Regione Lombardia ha individuato nell'Istituto Mario Negri (Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e CeleDaccò) il Centro di Coordinamento della Rete Regionale per le Malattie Rare. Già dal 2009, il Centro di Coordinamento ha avviato i lavori di sviluppo e diffusione di PDTA per malattie rare nell'ambito del programma: "Sviluppi della Rete Regionale per le Malattie Rare in Lombardia". Il progetto ha permesso il coinvolgimento degli specialisti di riferimento per le malattie rare studiate e promosso il confronto tra gli stessi con la finalità di definire criteri diagnostici e di prescrizione farmacologica o riabilitativa assistenziale appropriati. La Rete regionale ha prodotto in questi anni 107 PDTA per malattie rare (uno di essi per una condizione non esente); gli stessi vengono aggiornati con cadenza periodica. I PDTA analizzano soprattutto l'aspetto clinico, diagnostico e di trattamento delle patologie, prendendo in considerazione altresì gli aspetti assistenziali, ma concentrandosi soprattutto sull'ambito sanitario (tralasciando quindi quello sociale). Di seguito lo schema di base adottato nei PDTA:

- definizione
- criteri di ingresso (popolazione a cui rivolgersi)
- criteri diagnostici
- criteri terapeutici
- aspetti assistenziali
- monitoraggio
- bibliografia
- eventuali allegati.

Oltre alle informazioni sopra descritte, l'11% dei PDTA analizzati riporta una flowchart descrittiva del percorso relativo alla gestione del paziente, il 67% dei PDTA include indici di outcome clinico e il 71% lo sviluppo di un dataset minimo di dati. Nei documenti a disposizione sul sito web che accompagnano i PDTA viene esplicitata la composizione del gruppo di lavoro, che prevede il coinvolgimento dei Referenti di Regione, del Centro di coordinamento, della Federazione Italiana Malattie Rare UNIAMO, della Federazione Lombarda Malattie Rare, dei Presidi e delle ASL Lombarde, oggi riorganizzate in ATS e ASST (composizione che appare omogenea in tutti i PDTA). La redazione di ogni PDTA coinvolge due rappresentanti clinici per ciascun Presidio di riferimento per la malattia o gruppo. Sempre sul sito del Centro di Coordinamento è disponibile l'elenco dei 22 ulteriori PDTA in corso di realizzazione con la composizione dei gruppi di lavoro.

#### *Marche*

Nella Regione Marche sono stati individuati 5 PDTA per le malattie rare. Nello specifico è stato analizzato quello relativo alla Malattia di Ménière. Nel PDTA citato, oltre a essere sviluppata la sezione clinica, è affrontata in modo capillare l'analisi della modalità di presa in carico del paziente, evidenziando che le singole aziende devono far loro il PDTA regionale, esplicitando, per la loro realtà, le modalità di presa in carico. Attenzione particolare viene rivolta al monitoraggio dell'effettiva applicazione del PDTA: attraverso audit clinici, assistenziali ed organizzativi, oltre che mediante il monitoraggio della mobilità passiva (nello specifico è stato indicato un valore standard). Di seguito si riporta la struttura adottata:

- introduzione
- obiettivi PDTA
- metodologia
- flowchart
- key interventions (diagnosi e trattamenti)
- raccomandazioni selezionate
- allegati al PDTA (diagnosi e presa in carico, diagnosi differenziale)
- monitoraggio
- indicatori
- bibliografia.

#### *Molise*

In Molise è stato reperito un unico PDTA relativo alla Sclerosi Laterale Amiotrofica e alle patologie neurodegenerative. Oltre alla parte clinica, il PDTA esplicita il percorso assistenziale del paziente sul territorio e monitora l'applicazione dello stesso attraverso indicatori sia di processo che di esito (grado di soddisfazione del paziente e dei familiari). Va sottolineato il ruolo che viene riconosciuto alle associazioni dei pazienti e la centralità del caregiver; per quest'ultimo il percorso prevede anche momenti formativi e di addestramento per la gestione domiciliare del paziente. Di seguito si riporta la struttura del PDTA:

- introduzione
- quadro clinico
- organizzazione delle cure
- funzioni e requisiti del Centro Diagnostico certificatore della SLA
- fase di diagnosi e presa in carico
- indicatori di processo e di esito
- pianificazione follow up
- gestione paziente (fase iniziale, fase avanzata)
- ricovero ospedaliero (programmato, in urgenza)
- trasferimento del paziente presso struttura sul territorio o presso proprio domicilio
- indicatori del PDTA ospedaliero (es. % pazienti con sospetta SLA a cui è stata garantita la presa in carico, %

pazienti che dopo inserimento PEG programmata necessitano di tracheostomia urgente, indagini sulla qualità percepita...)

- accoglienza in struttura di sollievo
- attivazione del team cure palliative
- addestramento del caregiver
- strumenti di registrazione.

#### *Piemonte e Valle d'Aosta*

In Piemonte e Valle d'Aosta (realtà associate che condividono un comune Centro di Coordinamento) è stato reperito un solo PDTA aziendale (AOU Città della Salute Torino) relativo alla Siringomelia e alla Sindrome di Chiari. Il PDTA è stato elaborato da un gruppo multidisciplinare dell'azienda stessa, con il supporto di un consulente esterno per la parte metodologica e avallato dall'associazione CRESC di Torino. Il PDTA, oltre a dettagliare mediante flowchart la sezione clinico diagnostica, esplicita gli indicatori (clinici) e di monitoraggio dell'implementazione e dell'adozione del PDTA stesso. Di seguito si riporta la struttura del PDTA:

- titolo, descrizione e gruppo di lavoro
- informazioni relative al documento
- contenuti del Documento (generalità, definizioni e classificazioni: flowchart, attività, identificazione della patologia e indagini diagnostiche specifiche)
- responsabilità
- strumenti di Gestione del documento
- documenti correlati
- monitoraggio
- attività di controllo
- indicatori
- modalità di implementazione.

#### *Puglia*

Nella Regione Puglia è stato reperito solo un PDTA sulla Talassemia. La Delibera Regionale n. 226/2017 istituisce il Tavolo farmaco/PDTA per le Malattie Rare”, coordinato dal CoReMaR, per la definizione dei PDT e dei PDTA per le malattie/gruppi di malattie rare. All'interno del Tavolo saranno individuati gruppi di lavoro ristretti per singola malattia o gruppo di malattie (come da D.M. 279/2001) per la definizione di Piani Diagnostico Terapeutici (PDT) condivisi dai vari portatori d'interesse. Si segnala, inoltre, che nella Delibera Regionale n. 67/2018 sono stati approvati, e quindi dovranno essere realizzati, oltre al PDTA talassemia, quello della Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante (CIDP), della Sindrome di Down e del carcinoma a cellule di Merkel. Il PDTA sulla Talassemia, oltre ad analizzare gli aspetti clinici della patologia, esplicita il ruolo assistenziale e delle associazioni; enfatizza il monitoraggio e la stessa valutazione del PDTA e, soprattutto, identifica le risorse necessarie ed appropriate per il PDTA. Di seguito si riporta la struttura adottata:

- descrizione dei destinatari del PDTA e rete di assistenza
- percorso diagnostico
- ruolo dei medici del territorio
- ruolo dei centri
- percorso terapeutico assistenziale
- presa in carico
- monitoraggio
- terapia trasfusionale
- terapia ferrochelante e delle comorbidity/complicanze
- altri trattamenti

- ruolo delle Associazioni dei Pazienti
- aspetti assistenziali
- monitoraggio e valutazione del PDTA
- identificazione delle risorse appropriate.

### *Sardegna*

La Sardegna ha adottato un PDTA sulle malattie reumatiche infiammatorie e auto-immuni redatto da Cittadinanza Attiva e ANMAR. Di seguito la struttura:

- diagnosi
- influenza delle altre malattie sui percorsi organizzativi terapeutici
- il comune approccio diagnostico per le diverse malattie reumatiche infiammatorie e auto-immuni
- il ruolo del Medico di Medicina Generale
- il sospetto di malattia reumatica infiammatoria e auto-immune
- dal sospetto alla conferma della diagnosi di malattia reumatica infiammatoria e auto-immune
- la visita reumatologica
- le consulenze specialistiche
- dalla diagnosi alla terapia farmacologica
- i farmaci biotecnologici
- l'assistenza infermieristica
- l'assistenza domiciliare
- trattamenti non farmacologici
- il trattamento riabilitativo nelle malattie reumatiche infiammatorie e auto-immuni
- bibliografia.

Si evidenzia come tale PDTA, come anticipato sviluppato anche con la collaborazione delle associazioni di pazienti, affronti in modo più esaustivo rispetto a quelli rinvenuti nella maggior parte delle altre Regioni, la parte assistenziale, non solo ospedaliera, ma anche domiciliare.

### *Sicilia*

In Sicilia sono stati sviluppati PDTA per disordini ereditari trombofilici, sindromi da aneuploidia cromosomica e sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica, altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale e sindrome di Down. Di seguito la struttura adottata nei PDTA:

- definizione
- popolazione a cui rivolgersi
- criteri diagnostici
- criteri terapeutici
- monitoraggio
- gruppo di lavoro
- bibliografia.

### *Toscana*

La Regione Toscana ha elaborato 18 PDTA strutturati secondo il seguente schema:

- definizione e classificazione
- percorso diagnostico
- trattamento farmacologico e protocolli terapeutici
- bibliografia.

Si evidenzia che, ad integrazione delle informazioni sopra riportate, l'11% dei PDTA regionali identifica la popolazione di riferimento; il 67% esplicita il percorso assistenziale esistente ed elabora quello ottimale; il 61% riporta una flowchart che esplicita i percorsi; il 22% evidenzia un monitoraggio ematochimico, clinico e strumentale (ed il 6% prevede indicatori di outcome). Il 50% dei PDTA prevede la trasposizione dei percorsi nella rete dei presidi ed uno stretto rapporto con le associazioni dei pazienti.

#### *P.A. di Trento*

Non è stato possibile reperire alcun PDTA nella Provincia Autonoma di Trento. Si evidenzia, tuttavia, un accordo in tema di rete delle malattie rare tra Veneto e Trentino Alto Adige.

#### *Umbria*

Non sono stati rilevati PDTA nella Regione Umbria.

#### *Veneto*

Nella regione Veneto sono state elaborate dal Centro referente per le malattie rare, oltre 1.000 schede informative relative alle malattie rare. Tra i compiti dei Coordinamenti regionali per le malattie rare definiti dall'Accordo Stato-regioni del 20.5.2007 è indicato il coordinamento dei Presidi della rete al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati. Nell'ambito di tale attività il Coordinamento del Veneto ha predisposto istruttorie tecniche con i clinici dei Centri della Regione e poi anche di altre Regioni e PP. AA., per identificare dei trattamenti essenziali da erogare gratuitamente alle persone con malattia rara, secondo uno specifico percorso di prescrizione, erogazione e monitoraggio. Tali, protocolli approvati con DGR, sono stati strutturati per gruppi di patologia e si sono basati sull'analisi della letteratura, per malattia e principio attivo e/o sul consenso basato sull'esperienza espresso dai clinici dei Centri. L'obiettivo è quello di garantire ai pazienti con malattie rare l'accesso ai trattamenti essenziali disponibili in base al principio di equità e di omogeneità assistenziale in tutto il territorio regionale, anche attraverso la fornitura a carico del Servizio Sanitario Regionale di trattamenti essenziali non inclusi nei LEA. L'istruttoria tecnica di ciascun gruppo di lavoro è stata inoltre integrata con una stima dei costi massimi necessari in caso di aggiornamento LEA.

Ad oggi sono stati deliberati i protocolli di trattamento complessivamente di 7 gruppi di patologie rare (malattie metaboliche, metaboliche ad interessamento neurologico, malattie neurologiche, malattie ematologiche, malattie genito-urinarie, malattie oftalmologiche, malattie cutanee) per un totale di 1.954 singole malattie considerate. Nel complesso, sono stati esaminati 359 principi attivi, dei quali 144 considerati come essenziali ed insostituibili.

Di seguito si riportano gli estremi delle DGR pubblicate nel BURV relative a protocolli terapeutici: approvazione trattamenti per le persone con malattie rare neurologiche e metaboliche ad interessamento neurologico (DGR n. 740 del 24 marzo 2009, DGR n. 2135 del 16 luglio 2004), per malattie rare metaboliche (DGR n. 3135 del 20 ottobre 2009), per malattie rare ematologiche, dermatologiche, oftalmologiche e cistite interstiziale (DGR n. 2695 del 29 dicembre 2014). La DGR n. 2095/2011 ha approvato un percorso assistenziale unico ed integrato per le persone affette da SLA. Il percorso è stato definito sulla base del lavoro svolto da un apposito Gruppo di lavoro istituito sulla SLA, comprendente neurologi dei Centri Accreditati per le Malattie Rare di tipo neurologico, rappresentanti dei Servizi Farmaceutici, della riabilitazione, dei Distretti, dei Medici di Medicina Generale, delle Commissioni di Invalidità e delle associazioni d'utenza dedicate alle persone affette da SLA.

## Conclusioni

La ricerca condotta ha evidenziato come il reperimento dei PDTA regionali relativi alle malattie rare sia operazione complessa, probabilmente anche a causa di differenti terminologie adottate per indicare il percorso nelle diverse realtà regionali (percorso integrato assistenziale, percorso clinico, etc.). La scarsa numerosità di PDTA per le MR riscontrata in alcune Regioni potrebbe anche essere associata alla scelta di adottare dei percorsi diagnostico terapeutici definiti a livello nazionale, senza procedere ad una loro contestualizzazione a livello locale. Resta il fatto che la complessità nel reperimento dei PDTA rappresenta un limite importante, nella misura in cui questo dovrebbe essere invece quanto più possibile semplice, al fine di garantire la fruibilità degli stessi sia da parte dei pazienti che del personale sanitario che si trova a gestire un paziente affetto da malattia rara.

Le Tabelle 1 e 3 sopra riportate, mettono in evidenza una significativa variabilità regionale, sia in termini di numero di PDTA prodotti per le MR, che di loro struttura. Non di meno, in termini contenutistici, dalla lettura dei PDTA reperiti emergono alcune regolarità, di seguito riportate:

una generale difficoltà nell'identificare il percorso del paziente: nella quasi totalità dei PDTA esaminati viene analizzata la malattia, la diagnosi e la terapia mentre è carente l'esplicitazione del percorso di gestione del paziente nelle diverse fasi, sia in acuto che, specialmente nella fase elettiva sul territorio

nei gruppi di lavoro di redazione dei PDTA è garantita, nella maggior parte dei casi, la multidisciplinarietà clinica, soprattutto ospedaliera; è, invece, per lo più carente il coinvolgimento dei referenti del territorio, dei MMG e delle associazioni pazienti

si riscontra una quasi totale assenza di valutazioni economiche sulle risorse impegnate nei percorsi, come anche di strumenti di monitoraggio relativi alla loro implementazione.

Emerge quindi una indicazione a promuovere una maggiore diffusione e condivisione dei PDTA regionali per le MR, anche con la finalità di incentivarne una maggiore omogeneità nel rispetto della garanzia di erogazione dei LEA.