

**Sviluppo di un percorso di cura multidisciplinare fra Ospedale e Territorio per pazienti pediatrici
con malattie rare neurologiche**

Maria Grazia D'Angelo

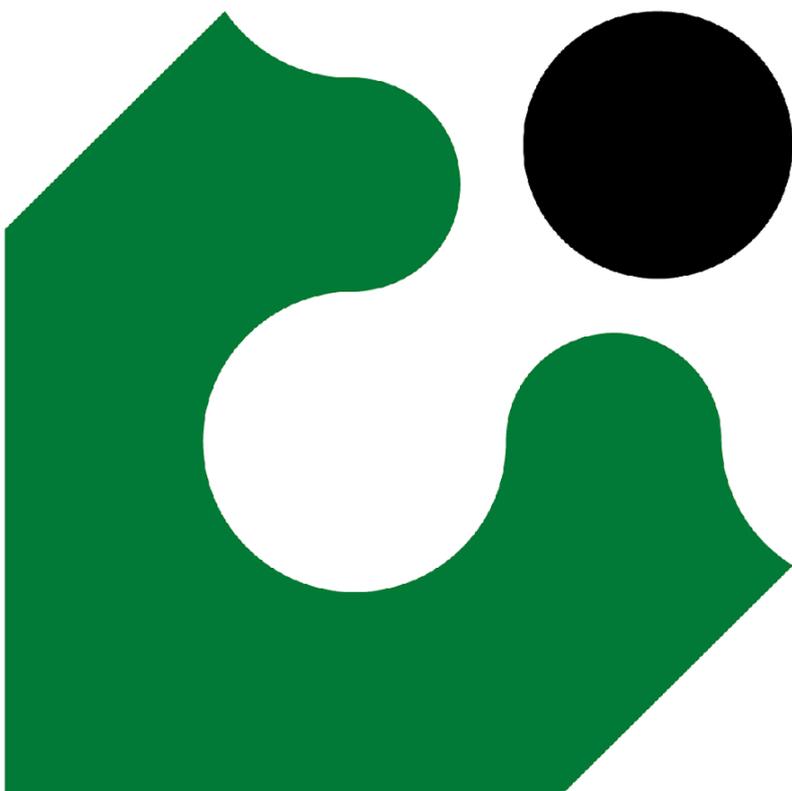
Marianna Rasori

Aglia Vignoli

Giovanna Zorzi

**Corso di formazione manageriale
per Dirigenti di Struttura Complessa**

2023



**Corso di formazione manageriale
per Dirigenti di Struttura Complessa**

GLI AUTORI

Maria Grazia D'Angelo, Responsabile UOC Riabilitazione Specialista Malattie Rare del Sistema Nervoso Centrale e Periferico IRCCS E Medea- Bosisio Parini (Lecco)
grazia.dangelo@lanostrafamiglia.it

Marianna Rasori, Direttore S.C. Farmacia Ospedaliera e Territoriale ASST di Mantova,
marianna.rasori@asst-mantova.it

Aglia Vignoli, Professore Associato di Neuropsichiatria Infantile
Dipartimento di Scienze della Salute-Università degli Studi di Milano e Direttore Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile ASST GOM Niguarda aglaia.vignoli@unimi.it

Giovanna Simonetta Zorzi, Direttore S.C. Neuropsichiatria Infantile 1-Disordini del Movimento
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta. Giovanna.Zorzi@istituto-besta.it

IL DOCENTE DI PROGETTO

Marta Marsilio, Professore Associato, Dipartimento di Economia, Management e Metodi Quantitativi;
Università degli Studi di Milano

IL RESPONSABILE DIDATTICO SCIENTIFICO

Federico Lega, Professore Ordinario, Dipartimento di Scienze Biomediche per la Salute, Università degli Studi di Milano

Guida breve all'editing secondo stili pre-impostati

Per utilizzare questo modello di documento è sufficiente posizionarsi nelle diverse sezioni e sostituire il testo di esempio con il proprio.

I numeri di pagina sono pre-ordinati e verranno aggiornati automaticamente.

Nelle pagine che seguono è stato impostato un esempio di documento nelle sue distinte parti: titolo, autori, paragrafi di testo, tavole, figure, riferimenti bibliografici. I testi utilizzati hanno esclusivamente uno scopo dimostrativo e possono essere modificati a seconda delle esigenze.

Qualora si ritenga utile comporre un indice delle parti del documento, può essere utilizzata la struttura appositamente predisposta. Essa si aggiorna posizionandosi sull'indice e tramite il tasto destro del mouse, attivando la voce "Aggiorna campo": in tal modo si aggiorna la numerazione. Se si ritiene di intervenire sui titoli dei paragrafi, per aggiornare l'indice è sufficiente utilizzare l'opzione "Aggiorna intero sommario".

In caso di stampa su carta, occorre selezionare dal menu di Word a sinistra, la funzione Stampa e, in seguito, il menu "Proprietà stampante", la voce Layout e, infine, attivare la voce « Libretto » (stampa fronte/retro).

Publicazione non in vendita.

Nessuna riproduzione, traduzione o adattamento
può essere pubblicata senza citarne la fonte.

Copyright © PoliS-Lombardia



PoliS-Lombardia

Via Taramelli, 12/F - 20124 Milano

www.polis.lombardia.it

INDICE

1. INTRODUZIONE (con Analisi e indicatori di lettura critica del contesto - eventuale SWOT Analisi-ed evidenza della strategicità del tema)	5
2. OBIETTIVI STRATEGICI E SPECIFICI DEL PROGETTO	Errore. Il segnalibro non è definito.
DESTINATARI/BENEFICIARI DEL PROGETTO	18
4. METODOLOGIA ADOTTATA	15
5. DESCRIZIONE DEL PROGETTO, IMPLEMENTAZIONE DEL PROCESSO, FASI E TEMPISTICHE	34
6. ANALISI DEI COSTI DI IMPLEMENTAZIONE O REALIZZAZIONE	37
7. RISULTATI ATTESI (con esplicitazione degli indicatori utilizzati)	38
8. CONCLUSIONI	40
9. CONTRIBUTO PERSONALE (in caso di project work di gruppo)	41
10. RIFERIMENTI NORMATIVI	42
11. BIBLIOGRAFIA	43
12. SITOGRAFIA	44

1.INTRODUZIONE

Si definisce una malattia rara quando la sua prevalenza, intesa come il numero di casi presente su una data popolazione, non supera una soglia stabilita che, in UE è fissata allo 0.05% della popolazione ovvero non più di un caso ogni 2.000 persone. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate è di circa 10.000, ma è una cifra che è destinata a crescere con l'avanzare della scienza e della ricerca genetica. Si parla dunque nel nostro paese di circa 2 milioni di malati, nel 70 % dei casi in età pediatrica. In Italia l'Istituto Superiore di Sanità ha individuato un elenco di malattie rare e ha istituito il Registro Nazionale per le Malattie Rare, che raccoglie dati anagrafici, anamnestici, clinici, strumentali e relativi ai fattori di rischio e agli stili di vita ai fini di studio e ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico.

Il Decreto 279 del 18/05/2001 ha istituito la Rete Nazionale delle Malattie Rare per le quali è prevista una esenzione dalla spesa sanitaria, individuando specifiche forme di tutela per i soggetti affetti da tali malattie. La Rete è costituita da Presidi accreditati individuati dalle Regioni tra quelli in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie rare.

Ogni Presidio individuato per specifici gruppi di patologie è autorizzato alla diagnosi e certificazione di malattia rara e concede all'assistito il diritto alle prestazioni di assistenza sanitaria prescritte nelle modalità previste dalla normativa vigente, incluse nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), efficaci ed appropriate per il trattamento e il monitoraggio della specifica malattia.

La Legge 10 novembre 2021 n. 175 definisce finalità volte a tutelare il diritto alla salute delle persone affette da malattia rara, in particolare promuove:

- L'uniformità dell'erogazione nel territorio delle prestazioni e dei medicinali, compresi quelli orfani
- Il coordinamento e l'aggiornamento periodico dei LEA e dell'elenco delle malattie rare
- Il potenziamento della Rete Nazionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia
- Il sostegno alla ricerca

Nell'ambito di tale documento riveste particolare importanza il Piano Diagnostico Terapeutico Assistenziale personalizzato, nel quale sono definiti i trattamenti sanitari indicati come essenziali che comprendono:

- Prestazioni del percorso diagnostico e accertamenti diagnostici genetici anche ai familiari
- Prestazioni del monitoraggio clinico

- Terapie farmacologiche anche innovative di fascia A o H, i medicinali erogabili ai sensi della Legge 648/96, prodotti dietetici e formulazioni galeniche magistrali
- Cure palliative e prestazioni di riabilitazione/terapia psicologica
- Dispositivi medici e presidi sanitari

L'articolo 9 inoltre definisce e approva il Piano Nazionale per le Malattie Rare, con il quale sono definiti gli obiettivi e gli interventi pertinenti nella gestione del paziente affetto da malattia rara.

Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023 – 2026 prevede lo stanziamento di 25 milioni di euro annui a valere sulle risorse del Fondo Sanitario Nazionale destinati alla realizzazione di specifici obiettivi per contribuire al miglioramento della tutela assistenziale, migliorare l'efficacia e l'efficienza dei servizi sanitari in termini di prevenzione e assistenza, assicurare equità di accesso.

In particolare ribadisce la necessità di adottare un modello di sistema integrato secondo un disegno di rete multicentrica e multidisciplinare che valorizzi il ruolo di competenza specifica e l'integrazione con tutte le figure professionali coinvolte.

Gli aspetti da implementare secondo il PN sono molteplici, di seguito analizzati singolarmente.

1.1 PREVENZIONE PRIMARIA

Lo sviluppo di una malattia rara è determinata da componenti genetiche, epigenetiche, ambientali nonché regolata da fattori familiari e sociali e da opportunità che dipendono dal contesto storico, culturale e strutturale (*Minsk Declaration, WHO, 2015*).

L'80% delle malattie rare ha un'origine genetica: circa il 72% è di natura mendeliana, il 7% è causato da uno sbilanciamento/aneuploidia cromosomica e l'1% ha un'origine multifattoriale. Circa la metà delle malattie rare monogeniche è recessiva, perciò potenzialmente a rischio di ricorrenza; inoltre la maggior parte delle malattie dominanti origina de novo al concepimento e l'età parentale, in particolare quella paterna, è un fattore di rischio significativo.

In queste situazioni, la consulenza genetica risulta centrale non solo come strumento di informazione, ma anche di prevenzione primaria (non-concepimento in una condizione di elevato rischio), oppure di prevenzione secondaria (monitoraggio prenatale di una gravidanza a rischio), o prevenzione terziaria (rivolta alla prevenzione delle recidive e delle complicanze di malattia).

Attualmente, l'accesso ai servizi di consulenza genetica, dei test genetici e dei percorsi preconcezionali, previsti nei LEA è ancora carente.

Circa il 20% delle malattie rare ha invece un'origine non-genetica, multifattoriale che può annoverare cause ambientali, infettive, autoimmuni, neoplastiche o, spesso, avere un'origine non nota. In questa categoria sono da considerare anche alcune anomalie congenite rare che per prevalenza, cronicità, grado di invalidità e peso familiare e sociale sono incluse nell'allegato 7 al DPCM 12 gennaio 2017.

In considerazione dell'importante ruolo dei fattori ambientali, compresi gli agenti infettivi, i farmaci, gli stili di vita, l'alimentazione, in breve del cosiddetto " *esposoma*" che modula funzionalmente il genoma durante lo sviluppo prenatale e nella vita postnatale, l'obiettivo fondamentale è ridurre o eliminare i potenziali fattori di rischio, promuovere i fattori protettivi attraverso campagne di informazione e interventi attivi di provata efficacia.

Per ottenere tale obiettivo è possibile agire su diversi fronti:

1. Garantire i percorsi preconcezionali, la consulenza genetica e i test genetici, identificati dai LEA secondo quanto definito dall'allegato 4 al DPCM 12 gennaio 2017 che ne prevede anche le condizioni di erogabilità, assicurando il coinvolgimento dei Centri di riferimento per le MR specificatamente competenti qualora dall'anamnesi familiare emergano malattie rare che necessitano di un indirizzo superspecialistico nell'ambito della rete nazionale per le MR.
2. In linea ed in sinergia con quanto specificato dal *Piano Nazionale Prevenzione 2020-2025* e dal Piano "*Investire precocemente in salute: azioni e strategie nei primi mille giorni di vita*" promuovere campagne informative specifiche per le patologie rare, a vari livelli sia nella popolazione generale, sia in popolazioni a rischio (ad es. donne con malattie croniche), sia ai medici e ai professionisti sanitari.
3. Garantire un adeguato sistema di sorveglianza per individuare possibili cluster di patologie rare, mediante il potenziamento del Registro Nazionale e dei registri Regionali delle Malattie Rare e del Registro Nazionale e dei registri Regionali delle Malformazioni Congenite inclusi nel dPCM del 3 marzo 2017.

Gli strumenti per raggiungere tali obiettivi sono:

1. La Rete Malattie Rare a livello nazionale e regionale per rendere disponibili le informazioni sui servizi di Genetica Medica presso i quali eseguire consulenza genetica e rischio teratologico.
2. I Siti web informativi e le altre fonti e strumenti dedicati alle attività formative ed informative realizzate, di concerto con il *Piano Nazionale Prevenzione 2020-2025* e *Investire precocemente in salute: azioni e strategie nei primi mille giorni di vita* per migliorare la diffusione delle informazioni.

3. L'organizzazione dei servizi e l'incremento del personale per ridurre i tempi di attesa per l'accesso alla consulenza genetica.
4. La realizzazione di progetti e studi finalizzati alla valutazione dei programmi di prevenzione condivisi da ISS, Regioni/PPAA e ASL.
5. L'Implementazione del sistema di sorveglianza epidemiologica tramite il Registro Nazionale Malattie Rare e il Registro Nazionale Malformazioni Congenite e i relativi Registri regionali e/o interregionali per monitorare l'efficacia degli interventi.

1.2 DIAGNOSI

Il percorso per arrivare alla diagnosi di MR (clinica e/o genetica), inizia con il sospetto diagnostico. Il codice di esenzione viene attribuito a fronte di una diagnosi che può essere eziologica oppure clinica con una espressione fenotipica. Tale codice è assegnato da una delle strutture della rete nazionale delle MR, appositamente individuate dalle Regioni/PPAA per quella singola malattia o per il gruppo a cui la malattia appartiene. Nel percorso diagnostico, la diagnosi genetica costituisce una parte essenziale per la maggior parte delle MR ed è opportuna ogni qual volta ricorrano le condizioni di appropriatezza in relazione alla specificità del singolo caso.

Per favorire la diagnosi precoce di molte patologie, i pediatri di libera scelta devono aggiornare costantemente i contenuti dei bilanci di salute. I medici (clinici, pediatri di libera scelta, e i medici di medicina generale) devono rinviare agli specialisti della rete MR ogni volta che sia necessario un approfondimento.

Il Piano Malattie rare si pone alcune obiettivi per la diagnosi , ed nello specifico:

1. Diminuire i tempi medi di diagnosi mediante la formazione dei pediatri di libera scelta e medici di base, riduzione dei tempi d'invio del paziente al centro competente per quella patologia e la riduzione dei tempi di risposta del Centro di riferimento.
2. Prevedere nei LEA le prestazioni per l'analisi del genoma e indagini biochimiche per la diagnostica di malattie ereditarie del metabolismo.
3. Garantire la valutazione del rischio individuale a tutte le donne in gravidanza e, in base a questo, l'accesso alla diagnosi prenatale con metodiche invasive e/o non invasive in centri competenti e qualificati.

4. Assicurare che il percorso diagnostico comprenda anche la definizione del danno strutturale presente ed evolutivo della persona e del conseguente impedimento funzionale.

Gli strumenti individuati per garantire il raggiungimento di tali obiettivi sono:

1. Utilizzare piattaforme e infrastrutture centralizzate di diagnostica genomica e di diagnostica basata sulle scienze omiche.
2. Implementare l'attività di gruppi multidisciplinari di consulenza a livello locale, nazionale, europeo e internazionale collegati tramite l'uso di tutti gli strumenti tecnologici ed informatici.
3. Utilizzare strumenti di comunicazione efficace alla famiglia al momento della diagnosi per agevolare un percorso di accettazione della patologia.
4. Utilizzare piattaforme e infrastrutture condivise di diagnostica avanzata per immagini strumentale e laboratoristica a supporto del funzionamento della rete delle malattie rare.

1.3 TRATTAMENTO FARMACOLOGICO E NON FARMACOLOGICO

Si pone come obiettivo primario favorire l'accesso tempestivo ai farmaci in particolare a tutte le opzioni terapeutiche previste dalle Determinazioni AIFA, creando un sistema equo e abbattendo disparità tra differenti aree geografiche.

Risulta inoltre strategico a livello nazionale attivare un gruppo di lavoro per predisporre una ricognizione dei farmaci non in fascia A o H per redigere un elenco unico su base nazionale, nonché individuare percorsi che consentano l'effettiva erogazione di tali farmaci in modo omogeneo.

Tra i trattamenti non farmacologici si annoverano una serie articolata di prodotti tra cui :

- Alimenti a fini speciali
- Integratori, parafarmaci e cosmetici
- Dispositivi medici e presidi
- Ausili e trattamenti riabilitativi

Essi costituiscono strumenti essenziali per la presa in carico del malato raro e spesso costituiscono uniche opzioni possibili di intervento e sono parte necessaria a supporto della terapia farmacologica.

Tali prodotti non sono previsti a carico del SSN oppure solo in parte, secondo procedure molto disomogenee da territorio a territorio e comunque richiedenti valutazioni soggettive sul singolo caso, spesso fonte di scarsa equità.

Focalizzandoci sui trattamenti riabilitativi, questi sono spesso l'unica opzione per i « malati rari » in particolar modo per quelli in età pediatrica/adolescenziale. Questo comporta spesso una richiesta generica, ampia ed aspecifica ed in continua evoluzione, di difficile presa in carico nel passaggio dal Centro di Riferimento al Territorio.

La Legge 175/2021, pur prevedendo in esplicito ogni trattamento non farmacologico previsto/indicato nel piano di presa in carico redatta dal Centro di riferimento (in base ad evidenze scientifiche e/o presenti in letteratura e/o ad esperienze ampiamente condivise), non dà alcuna specifica circa le modalità con cui questo trattamento debba essere effettuato.

1.4 PERCORSI ASSISTENZIALI

L'assistenza al malato raro richiede molteplicità di competenze, interventi e prestazioni erogate in setting assistenziali diversi e servizi spesso geograficamente lontani tra loro.

Il percorso assistenziale si declina tra setting ospedaliero dei Centri di Riferimento e setting territoriale, costituito da distretti, ospedali di comunità, case di comunità e il luogo di vita della persona con malattia rara. La gestione della comunicazione tra i due macro ambiti influenzano gli aspetti organizzativi in un'ottica di percorso assistenziale di qualità, presa in carico globale ed equità nelle cure.

Riveste un ruolo di primaria importanza assicurare la continuità assistenziale e diminuire i tempi di latenza tra esordio della patologia e diagnosi per garantire cure appropriate nei luoghi e nei tempi più adatti, implementando il trasferimento delle conoscenze dai Centri di diagnosi ai servizi territoriali, distrettuali e delle cure primarie nelle zone di residenza del paziente. In questo contesto serve ancora sviluppare e identificare modelli per l'erogazione delle cure territoriali e laddove necessario anche la somministrazione domiciliare. Si identifica come azione primaria implementare strumenti informatici che stimolino la multidisciplinarietà e l'interazione tra Centri di riferimento per garantire la corretta individuazione delle singole prestazioni specialistiche e il loro accesso a distanza.

Nella nuova organizzazione territoriale, le strutture adibite alla presa in carico del paziente, le Case di Comunità, sono individuate come il luogo fisico in cui investire nella formazione di professionisti che si adoperino per facilitare i percorsi di assistenza.

Specificità di Regione Lombardia

La Rete Regionale per le Malattie Rare della Lombardia è stata istituita con la Delibera della Giunta Regionale N. VII/7328 dell'11 dicembre 2001 ed è attualmente costituita da 60 Presidi e da un Centro

di Coordinamento. Le attività di coordinamento operativo e di condivisione delle strategie comuni in materia di malattie rare sono assicurate dai competenti uffici della D.G. Welfare, per il tramite e con il supporto dei referenti individuati da ciascun Presidio della rete regionale per le malattie rare, da ciascuna ATS (Agenzia di Tutela della Salute), dal Centro di coordinamento regionale per le Malattie Rare (CCMR) e da rappresentanti della Federazione Italiana Malattie Rare (FIMR) - UNIAMO e della Federazione Lombarda Malattie Rare (FLMR).

Le principali funzioni sono:

- ✓ Gestione del Registro Regionale delle Malattie Rare, coordinata con il Registro Nazionale.
- ✓ Scambio di documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri di Coordinamento e con gli organismi internazionali competenti.
- ✓ Coordinamento dei Presidi della Rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e un'appropriate terapia, qualora esistente, anche mediante l'adozione di specifici protocolli concordati.
- ✓ Consulenza e supporto ai medici del Servizio Sanitario Nazionale in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento.
- ✓ Collaborazione alle attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive.
- ✓ Informazione ai cittadini ed alle associazioni dei malati e dei loro familiari in ordine alle malattie rare ed alla disponibilità dei farmaci.
- ✓ Individuazione dei Presidi autorizzati alla diagnosi e cura delle malattie rare e aggiornamento dei PDTA per ogni singola malattia rara al fine di definire percorsi omogenei nella gestione del paziente lombardo o residente in altre regioni.
- ✓ Individuazione dei Referenti a livello Regionale e nelle singole Strutture.

Per quanto riguarda la farmaceutica, Regione Lombardia ha redatto un documento specifico di definizione di un percorso condiviso per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici (Aggiornamento ai sensi della L.R. n. 23/2015 delle Regole di Sistema Regionale del 2017 DGR x/5954 del 5/12/2016 e del DPCM 12.01.20217, Aggiornamento con DGR n. XI/1538 del 15/04/2019).

1.5 CRITICITA' DELL'ATTUALE SISTEMA

In questo contesto normativo e considerando le indicazioni regionali sulla presa in carico del paziente sul Territorio, in un'ottica di sempre maggiore livello di cura implementando la prossimità, si inserisce la nostra idea di sviluppare un modello di percorso assistenziale rivolto alle famiglie che si trovino a gestire difficoltà legate alla complessità delle malattie rare neurologiche dell'età pediatrica. Allo stato attuale, l'assenza di tale percorso determina:

1. Difficoltà della famiglia ad ottenere una presa in carico sul Territorio.
2. Scarsa conoscenza da parte del Centro di Riferimento delle MR reali risorse del Territorio (anche in considerazione delle diverse realtà territoriali).
3. Difficoltà di una presa in carico territoriale come indicato dalle Linee Guida Regionali per le Malattie Rare e dal Piano Nazionale per le Malattie Rare (*"Accordo ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3 della legge 10 novembre 2021, n 175 tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sul "piano nazionale malattie rare 2023-2026" e sul documento per il "Riordino della Rete Nazionale delle Malattie Rare"*)- ad esempio i PRI Malattie Rare vengono spesso disattesi dalle UONPIA (o dalle case di comunità) sia perché onerosi in termini di risorse e tempi sia perché spesso non discussi in maniera preliminare e non costantemente aggiornati e quindi ridiscussi, sia per la limitata conoscenza da parte di tutti coloro che operano al di fuori di specifici centri di riferimento, di molte MR.
4. Mancanza di confronto del centro prescrittore con il farmacista ospedaliero per la verifica dei farmaci disponibili, dei farmaci off label e dei farmaci non previsti dal PDTA della patologia.
5. Documentazione non completa o non corretta, che rende quindi più difficoltoso il percorso di erogazione delle terapie, sia farmacologiche che di protesica.
6. La perdita di informazione da parte dei Centri di riferimento rispetto al follow-up del paziente dopo la diagnosi.
7. Difficoltà di comunicazione tra le diverse figure professionali coinvolte nella presa in carico.
8. Incostante attenzione a dinamicità dei quadri clinici (in quanto pediatrici e a volte neurodegenerativi) che comportano la necessità di aggiornamenti periodici (ogni 6 mesi almeno) in merito all'insorgenza di diversi fabbisogni o a modifiche terapeutiche.

Percorso multidisciplinare nelle malattie rare neurologiche

SWOT ANALISI	QUALITA' UTILI	QUALITA' DANNOSE
ELEMENTI INTERNI	<p>PUNTI DI FORZA</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Normativa recente su presa in carico pazienti con MR ("Piano nazionale malattie rare 2023-2026") ● Rete di Centri di riferimento per MR già presente e funzionante in Regione Lombardia ● PDTA specifici per molte MR codificate 	<p>PUNTI DI DEBOLEZZA</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Dispersione delle informazioni cliniche in assenza di personale formato alla corretta presa in carico ● Assenza di un percorso definito che la famiglia del bambino con MR deve seguire per ottenere prestazioni e trattamenti indicati nel PDTA ● Mancanza di collegamento fra centro di riferimento MR e territorio di residenza del paziente
ELEMENTI ESTERNI	<p>OPPORTUNITA'</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Offrire alle famiglie percorsi definiti che consentano di ricevere prestazioni e trattamenti necessari da un unico punto di accoglienza senza dover accedere a servizi differenti e lontani tra di loro ● Facilitare la comunicazione fra ospedale, e territorio 	<p>MINACCE</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Non aderenza alla presa in carico, difficoltà culturali e linguistiche legate alla famiglia di origine ● Difficoltà dei servizi territoriali (farmacie e UONPIA) a partecipare al piano di cura ● Riduzione delle risorse

2.OBIETTIVI STRATEGICI E SPECIFICI DEL PROGETTO

2.1 OBIETTIVI SPECIFICI DEL PROGETTO

Obiettivi per il paziente:

- Definire un unico percorso di cura dalla diagnosi alla prescrizione della terapia farmacologica e non farmacologica ed alla presa in carico territoriale tenendo anche in considerazione sia l'eterogeneità dei Centri di Riferimento per le Malattie Rare che dei Territori .
- Evitare la frustrazione della famiglia per ottenere le terapie ed i trattamenti prescritti e garantire la loro pronta erogazione.

Obiettivi per la struttura:

- Facilitare la comunicazione bidirezionale fra ospedale, farmacia ospedaliera e territorio attraverso percorsi riconosciuti e valorizzati soprattutto attraverso la formula del tele-consulto.
- Mantenere dati di follow-up dei pazienti inviati sul Territorio e sulla storia naturale delle specifiche patologie rare.
- Per chi opera sul Territorio: avere informazioni aggiornate sulle patologie rare, nel nostro caso specifico, neurologiche ed essere coinvolti nel percorso terapeutico -riabilitativo.

Obiettivi per il sistema:

- Razionalizzazione delle risorse;
- Miglioramento della soddisfazione e dell'assistenza del nucleo familiare ;
- Maggior soddisfazione degli operatori che vedono semplificato il percorso di presa in carico e prescrizione della terapia e della riabilitazione;
- Creazione di collaborazioni sinergiche fra ospedale, farmacia ospedaliera e Territorio;
- Ampliamento della rete di sostegno alle famiglie;
- Orientare le attività della Farmacia Ospedaliera verso le esigenze del paziente cronico

neurologico con malattia rara al fine di facilitare l'accesso alle terapie e sviluppare un sistema efficiente nel promuovere la prossimità al domicilio in linea con le indicazioni regionali, dare ampio spazio alla collaborazione multidisciplinare e all'integrazione tra le figure professionali che operano sul territorio.

2.2 OBIETTIVO STRATEGICO

Per tutte queste considerazioni si ritiene **obiettivo strategico** proporre l'attivazione di un' équipe multidisciplinare dedicata al paziente e alla famiglia a garanzia di recepimento delle informazioni cliniche e prescrittive tra i vari attori (Medico Specialista, PLS, Infermiere di comunità, Farmacista Ospedaliero per le terapie non concedibili presso le Farmacie aperte al pubblico e per la protesica se necessaria). Tra queste figure di centrale importanza spicca l'individuazione di un **CASE MANAGER collocato sul Territorio (Casa di Comunità)**, che, una volta recepita la documentazione redatta dal Centro di Riferimento e necessaria alla famiglia, si occupi di creare un dossier del paziente cronico per creare un sistema di rinnovo delle erogazioni al fine di anticipare le esigenze del piccolo paziente e della sua famiglia ed evitare il ripetuto ricorso alla consulenza del Medico Specialista in assenza di necessità.

La maggiore capillarità sul territorio potrebbe stimolare la creazione di un tavolo di lavoro Regionale con percorsi specifici più dedicati alla Malattie Rare per patologia, un percorso per "problematika dominante", trasferendo ciò che già avviene nella quotidianità ma che andrebbe strutturata, oltre che sulla diagnosi anche sulle caratteristiche del paziente e della famiglia.

Il tavolo di lavoro dovrebbe definire una piattaforma di comunicazione agile tra il Centro di Riferimento delle Malattie rare ed il Territorio e garantire che il paziente e la famiglia abbia attivata nei momenti giusti, tutta l'attività multidisciplinare necessaria sia per la presa in carico clinica (esami periodici necessari in base alla patologia, aggiornamento delle terapie e dei relativi piani terapeutici, adeguamento degli ausili se necessari) sia per una presa in carico socio-educativa (contatto con le scuole, valutazioni con gli assistenti sociali etc).

Una via di comunicazione potrebbe essere una mail dedicata di contatto tra le varie figure (medico di riferimento delle Malattie Rare, farmacia del Territorio, UONPIA e Casa di Comunità) o la pianificazione di un Teleconsulto, con cui anticipare sia la diagnosi e la terapia, sia i fabbisogni osservati in modo da facilitare la famiglia che rientra sul Territorio e che spesso si trova oberata di operazioni burocratiche poco chiare.

3. DESTINATARI/BENEFICIARI DEL PROGETTO

I destinatari del nostro progetto sono i pazienti pediatrici con patologia rara neurologica e le loro famiglie.

Tra i beneficiari del progetto si annoverano anche i professionisti sanitari coinvolti nella presa in carico del piccolo paziente con malattia Rara, che avrebbero la possibilità di offrire maggiore efficienza dei servizi e delle prestazioni a famiglie che, nella maggior parte dei casi, oltre a gestire le difficoltà organizzative della vita quotidiana con un bambino o più bambini affetti da malattie invalidanti, affrontano aspetti psicologici di grande pressione, a volte proiettate sugli interlocutori della sanità. La frustrazione infatti di non avere la gestione completa del percorso terapeutico e la necessità di rivolgersi a servizi differenti spesso in luoghi separati, crea disagi che si riflettono sulle relazioni interpersonali, soprattutto con gli operatori sanitari, dai quali ci si aspetta solo risposte e non negazioni, nonostante non dipendono dai singoli ma dal sistema di gestione.

4. METODOLOGIA ADOTTATA

4.1 ANALISI DEL CONTESTO

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

Il modello organizzativo dell'Istituto è di tipo Dipartimentale a Matrice, con Dipartimenti Gestionali e Dipartimenti Funzionali Tecnico-Scientifici. Questi ultimi hanno la funzione di coordinamento delle attività svolte dalle Strutture Complesse e Semplici di diversi Dipartimenti Gestionali, finalizzato ad una integrazione ottimale della ricerca traslazionale con l'eccellenza clinica per specifici ambiti di patologia. I Dipartimenti Gestionali dedicano la loro attività clinica e scientifica ad un ampio spettro di condizioni patologiche del sistema nervoso centrale e periferico.

L'attività di ricovero è organizzata per aree di degenza specialistica, all'interno delle quali operano le singole Unità Operative Complesse, in una logica dipartimentale che privilegia un approccio multidisciplinare.

L'Area Chirurgica si caratterizza per la Patologia Oncologica, per la Patologia Vascolare elettiva e per interventi di Chirurgia Funzionale relativi a epilessia e disordini del movimento.

L'Area Neurologica abbraccia un ambito di intervento a largo spettro, con focus sulle malattie rare e sulle patologie neurodegenerative e neuromuscolari, su malattia di Parkinson e disordini del

movimento, sclerosi multipla e malattie immunomediate, epilessie, cefalee e dolore neuropatico, malattie cerebrovascolari e tumori.

L'Area di Neuropsichiatria Infantile è focalizzata su malattie rare e complesse, epilessia, patologie del neurosviluppo.

L'attività si articola nei diversi setting assistenziali: ricovero ordinario, ricovero in Day Hospital, prestazioni ambulatoriali, prestazioni ambulatoriali complesse (MAC) e pacchetti ambulatoriali, ovvero prestazioni ambulatoriali erogate in una o due giornate di accesso all'Istituto, avviate sperimentalmente nel 2015 e attualmente stabilmente attive.

L'attività di ricovero è supportata da Servizi di Diagnostica di elevata specializzazione in ambito radiologico, neurofisiologico, genetico, biochimico e neuropatologico, che operano in stretta integrazione con le aree cliniche.

La complessità delle attività è ben rappresentata da alcuni indicatori quale l'indice di case-mix superiore ad 1 in entrambi gli anni di riferimento. La percentuale di pazienti provenienti da fuori regione pari al 60% per i ricoveri ordinari, la durata della degenza media inferiore a 5 giorni e l'utilizzo di setting quale week-hospital in tutte le aree specialistiche, sono espressione dell'attrattività e della capacità gestionale.

In ambito ambulatoriale l'Istituto si configura come presidio di secondo e terzo livello, collocandosi nella rete assistenziale regionale e nazionale con tale missione.

L'attività ambulatoriale di alta specialità viene infatti svolta in ambulatori "speciali" (Demenze, Malattia di Parkinson e Disordini del Movimento, SLA, Eredoatassie, Corea di Huntington, Neuropatie periferiche, Epilessie, Sclerosi Multipla, Malattie Rare, Tumori, etc.) che assicurano l'accesso diretto del paziente ai centri di riferimento per patologia. Questa impostazione è ancora più valida alla luce dei criteri strategici sia regionali che nazionali orientati alle reti tematiche, già ampiamente attive a livello internazionale.

Il percorso dei pazienti con malattie complesse o rare viene discusso nel contesto di riunioni settimanali multidisciplinari, a cui partecipano tutte le Unità Operative ed i Servizi coinvolti nel processo di diagnosi e cura. Le scelte terapeutiche e l'impostazione dei piani di cura vengono condivisi dai medici delle diverse discipline che si occupano del caso. Viene così garantita al paziente l'applicazione del miglior trattamento disponibile.

La Fondazione IRCCS è presidio di 69 patologie rare neurologiche dell'età pediatrica, elencate nella tabella 1

Il Dipartimento di Neuroscienze Pediatriche è composto da due Strutture Complesse (NPI 1-Disordini del Movimento e NPI 2-Neurologia dello sviluppo e Epilettologia ed una Struttura Dipartimentale (SSD Sindromi genetiche con disabilità e disturbi dello spettro autistico).

Si occupa di diagnosi e terapia di malattie neurologiche a esordio infantile, di diversa eziologia, geneticamente determinata o acquisita. I pazienti che afferiscono al Dipartimento provengono da tutta Italia, sono in gran parte affetti da malattie rare e rarissime, con disabilità complessa e ad alto carico assistenziale. Le caratteristiche organizzative e culturali, e l'intensa interazione intra-dipartimentale e con le strutture diagnostiche dell'Istituto, consentono al Dipartimento di fornire prestazioni che vanno dalla diagnosi, alla terapia medica e chirurgica, alla riabilitazione. L'attività è particolarmente orientata verso epilessie rare, disordini del movimento, malattie metaboliche degenerative e neuromuscolari, malattie immunomediate, disordini neuroevolutivi (disturbi dello spettro autistico, disabilità intellettiva, sindromi genetiche, disturbi del linguaggio e dell'apprendimento), malattie neurocutanee. Al Dipartimento afferiscono anche pazienti con patologie di pertinenza chirurgica, in particolare affetti da tumori rari, isolati o in condizioni sindromiche, e da malformazioni cranio-spinali. Infine, una parte di attività è dedicata alla diagnosi e alla riabilitazione di pazienti con disordini dello sviluppo motorio, dello sviluppo del linguaggio e dell'apprendimento. L'attività clinica si avvantaggia della forte integrazione tra componente clinica e componente laboratoristica (neurogenetica, neuroradiologia, neurofisiologia, neuroimmunologia), che si realizza attraverso riunioni periodiche multidisciplinari per la discussione di casi e per la revisione di casistiche. L'attività clinica segue la metodologia della ricerca clinica attraverso: standardizzazione della caratterizzazione fenotipica, utilizzo di misure di outcome, impiego di database specifici, videoteche e bio-banche. La sperimentazione clinica include trial osservazionali ed interventionali farmacologici (con farmaci di nuova formulazione o non convenzionali) e chirurgici (neuromodulazione). Inoltre, la collaborazione con laboratori di ricerca preclinica interni ed esterni all'Istituto ha favorito l'attività di ricerca in una logica traslazionale, mirata alla comprensione di meccanismi eziopatogenetici delle malattie neurologiche dell'infanzia e all'identificazione di possibili nuovi target terapeutici, nell'ottica della medicina di precisione.

Nel 2022 l'attività clinica del Dipartimento di Neuroscienze è stata di 844 ricoveri, di 7482 visite ambulatoriali e di 124 prestazioni MAC.

Di questi, erano affetti da patologia rara 481 pazienti ricoverati (57%), la totalità dei pazienti sottoposti a prestazioni MAC (100%) e 3890 (52%) dei pazienti valutati in regime ambulatoriale

Associazione La Nostra Famiglia-IRCCS E . Medea, Bosisio P. (Lecco)

L'Associazione La Nostra Famiglia è un Ente Giuridico i cui organi statutari sono costituiti dall'Assemblea dei soci, dal Consiglio di Amministrazione e dal Presidente. Tre sono le

“anime” che la costituiscono, due collocate all’Interno dell’IRCCS con area ospedaliera ed area di ricerca scientifica, ed una (Associazione La Nostra Famiglia) con gli ambiti riabilitativi ambulatoriali, i servizi diurni e quelli residenziali.

L’IRCCS Eugenio Medea, sezione dell’Associazione [La Nostra Famiglia](#), riconosciuto come tale dal 1985 si dedica alla ricerca, alla cura e alla formazione nell’ambito delle patologie neurologiche e neuropsichiche dell’età evolutiva. È presente in quattro Regioni: Lombardia, Veneto, Puglia e Friuli.

In Lombardia si trovano il Polo scientifico di Bosisio Parini (LC) e 12 sedi riabilitative ambulatoriali, accreditati con il Servizio Sanitario Nazionale. Nella sede di Bosisio Parini opera la sede centrale dell’Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS) “Eugenio Medea”, unico istituto scientifico italiano riconosciuto per la ricerca e la riabilitazione nell’età evolutiva, costituito ed affiancato nella sua attività dall’Associazione “La Nostra Famiglia”; Il Polo di Bosisio Parini ha al proprio interno attività ospedaliere ed attività extra-ospedaliere, ambulatori diagnostici, laboratori di clinica e di ricerca, servizi di supporto, centro di riabilitazione con i relativi ambulatori ed un ciclo diurno continuo integrato con la scuola e i laboratori didattici per la formazione professionale dei ragazzi e per la formazione continua degli operatori ed infine corsi di laurea universitari. Le Aree cliniche del Polo di Bosisio Parini (LC) sono organizzate in due Dipartimenti gestionali all’interno dei quali si trovano Unità operative complesse e semplici e servizi specialistici.

1) Dipartimento di Neurofisiatria

Questo dipartimento si occupa di diagnosi clinica e funzionale, di percorsi riabilitativi nel bambino e nel giovane con disabilità neuromotoria, cognitiva e sensoriale sia di origine congenita che acquisita. La valutazione clinica può avvalersi degli specialisti nei vari ambiti necessari all’inquadramento globale del bambino. La riabilitazione usufruisce di tutte le figure riabilitative che prevedono percorsi specializzati o integrati a seconda della necessità specifica del paziente e si avvale di metodiche tradizionali o innovative anche tramite percorsi specifici di ricerca scientifica.

I percorsi valutativi e riabilitativi possono avvenire in ricovero ordinario, Day Hospital (DH) e attraverso il percorso di Macroattività Ambulatoriale Complessa. Nel follow up possono seguire visite e percorsi riabilitativi ambulatoriali.

Il dipartimento è costituito da 3 Unità Operative complesse : 1) " Riabilitazione specialistica delle malattie rare del sistema nervoso centrale e periferico", 2) " Riabilitazione funzionale e postchirurgica" all'interno della quale si trova l'Unità Semplice di Riabilitazione Neuromotoria e 3) " Riabilitazione specialistica -delle cerebrolesioni acquisite" all'interno della quale si trova l'Unità semplice di Neuroriabilitazione multisistemica e robotica delle Cerebrolesioni Acquisite"

e da Unità Semplici intradipartimentali (Riabilitazione neurooncologica e neuropsicologica ; Centro 0-3) e da servizi trasversali come quello di Macro Attività Complessa Ambulatoriale Dipartimentale (M.A.A.C) e da altri servizi trasversali (riabilitativo, cognitivo comportamentale e di psicologia clinica, Pedagogia Speciale, Ipovisione, Riabilitazione) e dagli ambulatori dedicati alle specifiche patologie trattate,

2) Dipartimento di Psicopatologia dello Sviluppo

Questo Dipartimento attraverso l'articolazione dei suoi servizi clinici, si pone l'obiettivo di offrire risposta ai bisogni diagnostici, di presa in carico clinica e di impostazione e supervisione dei percorsi riabilitativi, per i bambini con disturbi del neurosviluppo e neuropsichici: target elettivo sono i bambini nella primissima infanzia fino alla fase della pre-adolescenza. La risposta clinica è svolta prevalentemente in modalità ambulatoriale, principalmente attraverso il Polo territoriale di Npia con le sue diverse articolazioni organizzative e servizi e in appositi ambulatori di follow-up sulle patologie di elezione dell'attività clinica con l'utilizzo della Telemedicina in modalità integrata, e attraverso percorsi riabilitativi di Macro Attività Ambulatoriale Complessa (MAC), dedicati principalmente all'assessment, all'innovazione tecnologica e all'impostazione dell'intervento riabilitativo immediatamente dopo la diagnosi. In questo dipartimento si trovano il Polo Ambulatoriale di Neuropsichiatria Infantile, il Centro Regionale ADHD, il Centro Regionale Autismo, il Centro Pivot NIDA (Network Italiano per il Riconoscimento Precoce dei Disturbi dello Spettro Autistico), l'Unità Operativa Riabilitazione Specialistica - Disturbi del Neurosviluppo, l'Unità Operativa psicofarmacologia e psicoterapia dello sviluppo ed il Servizio clinico aggregato: Centro Residenziale Terapeutico-Riabilitativo per minori con disturbi del neuro-sviluppo e disabilità complessa SRTR-M , unitamente a Servizi trasversali in staff: Psicologia cognitiva e degli apprendimenti: ricerca e innovazione tecnologica e Coordinamento e Sviluppo Servizi di Telemedicina per l'attività clinica di NPIA

I numeri della Struttura

I dati sull'anno 2022 a

- Attività Ospedaliera: 3.519 bambini e giovani assistiti i , di cui 1591 in Lombardia; il 72% dei quali in età < 18 anni-

- Attività ambulatoriale: totale dei soggetti presi in carico : 21.352, di cui 7875 in Lombardia, di cui 28% disturbi specifici del linguaggio e dell'apprendimento, 10% disturbo/deficit di attenzione/iperattività (ADHD) , 9% difficoltà di apprendimento in bambini con fragilità dello sviluppo neurocognitivo, 8% autismo, 8% disabilità intellettive, , 9% problemi emotivi dell'infanzia, 6% Paralisi Cerebrali infantili, 6% Patologie ortopediche e reumatiche, 5% malattie rare del sistema nervoso centrale e quadri sindromici con coinvolgimento cognitivo, 5% malattie rare neuromuscolari e malattie spinocerebellari, 3% cerebrolesioni acquisite, 3% sordità infantile e grave disabilità visuoperceptiva.

L'Unità Operativa Complessa Riabilitazione specialistica delle Malattie Rare del sistema nervoso centrale e periferico si occupa di diagnostica delle malattie neurologiche della prima e seconda infanzia attraverso valutazioni multidisciplinari. Vengono predisposti progetti riabilitativi individuali, per un percorso intensivo o per un invio al Territorio. I monitoraggi clinici possono avvenire attraverso percorsi ambulatoriali oppure brevi ricoveri.

Al reparto è legata attività ambulatoriale dedicata con Ambulatori di Neurologia Pediatrica, delle Malattie neuromuscolari, delle Malattie Rare del Sistema Nervoso Centrale, dei disturbi del movimento , Ambulatori di Genetica Medica (trasversale a tutta la Struttura)

I numeri dell'Unità Operativa complessa delle Malattie Rare

Dati relativi al periodo che va da settembre 2022 ad agosto 2023

totale dei ricoveri in regime di tempo pieno: 462 (33-43 % dei pazienti fuori Regione)

Totale dei Day Hospital: 108

Nuove diagnosi di Malattia Rara) : 30

Nel rapporto del Registro Lombardo delle Malattie Rare redatto a cura Centro di Coordinamento delle Malattie Rare dell'Istituto Mario Negri , L'IRCCS Medea è riconosciuto

per la certificazione di 32 Malattie Rare (Tabella 2), risulta avere redatto 450 schede di Diagnosi di Malattia e 532 Piani Terapeutici (farmacologici) .

ASST GOM Niguarda, Milano

L'Azienda Socio Sanitaria Territoriale Grande Ospedale Metropolitano Niguarda di Milano è un ente pubblico dotato di personalità giuridica, di autonomia organizzativa, patrimoniale, contabile, gestionale e tecnica. La sede legale nonché presidio principale dell' ASST Niguarda è sita in Piazza Ospedale Maggiore n. 3, 20162 Milano.

L'Azienda eroga i propri servizi anche presso le strutture di:

- Casa di Comunità Villa Marelli, viale Zara, 81 - Milano (MI);
- Ex Ospedale Psichiatrico Paolo Pini, via Ippocrate, 45 e via Besta 1 – Milano (MI).

All'ASST Niguarda afferiscono tutti i servizi sociosanitari del Municipio 9, oltre ai servizi territoriali di Psichiatria e Neuropsichiatria Infantile. La superficie del Municipio è di 21 Km² e comprende 187.000 abitanti e 129 tra medici di medicina generale e pediatri di libera scelta.

Per quanto riguarda la progettualità di sviluppo legato ai finanziamenti del PNRR sono previste le seguenti attivazioni:

- 4 Case della Comunità (Villa Marelli – Ippocrate – Jenner (temporaneamente Livigno) – Moncalieri)
- 2 Ospedali di Comunità (Ippocrate – Jenner)
- 3 Centrali Operative Territoriali (Villa Marelli – Ippocrate – Jenner).

Niguarda è un Grande Ospedale Metropolitano con competenze socio-sanitarie, ospedaliere e territoriali, centro di riferimento regionale e nazionale per la salute dei cittadini. Dai numerosi Padiglioni del progetto originale, l'Ospedale si è riorganizzato in tre grandi poli, Blocco DEA, Blocco Sud e Blocco Nord, che corrispondono rispettivamente ad aree a differente intensità di cura: emergenza-urgenza, alta intensità (fra cui trapianti, oncematologia e chirurgia specialistica), media intensità e materno infantile. Con oltre 300 ambulatori, 40 sale operatorie e circa 1.100 posti letto, l'ASST Niguarda racchiude a 360° le competenze cliniche e tecnologiche, per offrire la migliore qualità di cura in tutte le specialità per le patologie dell'adulto e del bambino.

In questo contesto aziendale, si inserisce la SC di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

che articola le attività rivolte ad utenti di età compresa fra la nascita e il compimento del 18mo anno di vita, in servizi ospedalieri, territoriali e residenziali.

Le attività del Polo Ospedaliero dell'ASST Niguarda hanno caratteristiche di sovrazionalità, mentre per quanto riguarda le attività dei Poli Territoriali, queste rispondono al bacino di utenza del Municipio 9, ex zone di Milano 2 – 7 – 8 – 9.

Secondo la convenzione in essere fra l'Università degli Studi di Milano e l'ASST Niguarda, la S.C. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, a direzione universitaria, è sede per lo svolgimento di attività didattiche integrative, finalizzate al completamento della formazione accademica e professionale nell'ambito dell'attività didattica della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile.

La S.C. è costituita da un Polo Ospedaliero e uno Territoriale.

La struttura svolge attività ospedaliere in day hospital, consulenza a degenze e per il Pronto Soccorso, e attività ambulatoriali. L'attività in ambito epilettologico è stata riconosciuta come Centro di secondo livello per l'Epilessia dell'età evolutiva dalla Lega Italiana contro l'Epilessia.

L'ambito clinico d'elezione è quello della Neurologia Pediatrica, dove competenze mediche specializzate sviluppano prese in carico diagnostico-terapeutiche individualizzate. È inoltre attivo l'ambulatorio per le disabilità complesse, all'interno del quale operano fisiatra e un terapeuta occupazionale per la precisazione diagnostica, valutazione funzionale, prescrizioni di specifici piani farmacologici, prescrizione e collaudo di ausili e ortesi.

In ambito ospedaliero, per i pazienti della S.C. NP/IA è prevista anche l'offerta di fisioterapia e terapia neuro-psicomotoria in acqua.

Parte integrante della S.C. di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza dell'ASST Niguarda è il Centro di Riabilitazione Equestre "Vittorio di Capua", centro specializzato per la Terapia Assistita con il cavallo, al quale afferiscono ogni anno circa 100 pazienti afferenti da tutta la città metropolitana. Il percorso di Terapia Assistita con il cavallo è un intervento riabilitativo complementare che si integra al progetto riabilitativo generale, offerto dai diversi servizi territoriali e ospedalieri dedicati alla presa in carico globale. I progetti riabilitativi e i relativi programmi individualizzati, a seguito di specifiche valutazioni, sono elaborati in base al quadro clinico e i bisogni del paziente nelle diverse fasi evolutive, e vengono erogati in regime ambulatoriale.

Come previsto dalle linee guida nazionali, l'équipe multidisciplinare dedicata, specializzata nell'ambito degli interventi assistiti con gli animali, è composta da medici specialisti in neuropsichiatria infantile e in medicina fisica e riabilitazione, psicologi-psicoterapeuti, (responsabili del progetto riabilitativo), tecnici della riabilitazione psichiatrica, terapisti della neuro e

psicomotricità dell'età evolutiva, terapeuti occupazionali (referenti di intervento), medico veterinario e coadiutori del cavallo.

Nelle sedi territoriali, l'équipe interdisciplinare prende in carico la persona nella sua globalità fisica, mentale, affettiva, comunicativa e relazionale, con l'obiettivo finale di promuovere nel bambino e nella sua famiglia la migliore partecipazione e qualità di vita possibili. Gli interventi si compongono di azioni dirette ed indirette, coinvolgendo il contesto familiare, sociale ed ambientale.

Data la complessità dell'utenza afferente, la presa in carico riabilitativa prevede lo sviluppo di differenti percorsi integrati (interventi di psicoterapia, logopedia, fisioterapia, terapia neuro-psicomotoria, ecc.) sintetizzati in Progetti Riabilitativi Individualizzati e declinati in programmi riabilitativi individualizzati.

Le strategie di intervento, in accordo con la letteratura e i modelli della Evidence Based Medicine, prevedono rigorosi percorsi, impiego di strumenti specifici e standardizzati per la precisazione degli obiettivi riabilitativi e la programmazione dell'intensità dei trattamenti e la valutazione degli esiti nel tempo.

Per quanto riguarda i pazienti con malattia rara in carico presso il polo ospedaliero e i servizi territoriali afferenti al territorio di competenza (dati 2022), questi sono attualmente 247, di cui 99 seguiti presso l'ambulatorio ospedaliero/day hospital, 44 presso il centro di riabilitazione equestre "Di Capua", 48 presso la UONPIA di via Cherasco e 56 presso la UONPIA di via Ippocrate. Le nuove diagnosi nel periodo di riferimento sono state 9.

Gli interventi riabilitativi prescritti presso il centro "Di Capua" e le UONPIA seguono le indicazioni di linee guida nazionali e/o internazionali ove presenti per tipologia di malattia rara, ma vengono anche definiti in base alle caratteristiche individuali del paziente e del contesto familiare e sociale.

ASST Mantova

L'Azienda Socio Sanitaria Territoriale (ASST) di Mantova costituita con DGR n. X/4495 del 10/12/2015 e attivata a far data dal 01/01/2016 (in applicazione della L.r. n.23 del 11/08/2015) nell'ambito del Sistema Sociosanitario Lombardo (SSL), afferisce alla Agenzia di Tutela della Salute (ATS) della Val Padana insieme alla ASST di Cremona e alla ASST di Crema.

I Presidi ospedalieri della ASST di Mantova sono distribuiti su tutto il territorio provinciale si differenziano per il livello di complessità delle prestazioni erogate:

- Presidio Ospedaliero di Mantova
- Presidio Ospedaliero di Borgo Mantovano
- Presidio Ospedaliero di Asola - Bozzolo - Viadana (3 sedi)

Il Polo Territoriale è articolato in distretti e in dipartimenti a cui afferiscono i presidi territoriali della ASST che svolgono l'attività di erogazione dei LEA riferibili all'area delle attività dell'assistenza distrettuale. Al Polo Territoriale è attribuito il coordinamento dell'attività erogativa delle prestazioni territoriali; per il tramite dell'organizzazione distrettuale fornisce prestazioni specialistiche, di prevenzione sanitaria, di diagnosi, cura e riabilitazione a media e bassa complessità.

Distretti:

- Distretto Alto Mantovano
- Distretto Mantovano
- Distretto Basso Mantovano
- Distretto Oglio Po Casalasco-Viadanese (Distretto a scavalco tra ASST Mantova e ASST Cremona);

Le Case di comunità (CdC), almeno 1 ogni 50.000 abitanti, componente fondante del rilancio del territorio, saranno il punto di riferimento del cittadino, la porta per accedere ai servizi e alle prestazioni. Favoriranno un approccio integrato (anche con il sociale) e multidisciplinare, realizzando diversi obiettivi: la continuità dei percorsi di cura ospedale-territorio, l'assistenza nell'ambiente di vita del paziente, il rafforzamento dell'attività di prevenzione, l'introduzione di modelli innovativi di presa in carico per affrontare la cronicità e la fragilità. Nelle Case di comunità troveranno spazio le cure primarie, la medicina specialistica, i servizi territoriali e i servizi sociali in un'ottica di integrazione e dialogo con la rete ospedaliera.

Estensione Provincia di Mantova: 2.341 m²

Popolazione residente: 406.061 - di cui circa il 12.4 % stranieri

L'infermiere di famiglia e comunità (IFeC) è un professionista sanitario responsabile della gestione dei processi infermieristici in ambito comunitario. Attraverso la prossimità, la proattività e l'approccio multidisciplinare, promuove e facilita interventi orientati a garantire risposte eque ai bisogni di salute della popolazione di uno specifico ambito territoriale di riferimento; sviluppa un percorso assistenziale multi-disciplinarmente, al fine di favorire l'integrazione tra la persona assistita, la sua famiglia e i diversi interlocutori e servizi presenti nel sistema territoriale (MMG/PLS, specialisti, servizi ambulatoriali e domiciliari, reparti di degenza, strutture socio sanitarie, semiresidenziali,

domiciliari, servizi sociali comunali, associazione di volontariato ecc). Presso ASST di Mantova è prevista una dotazione organica di Infermieri di Famiglia pari a 65 unità, a regime l'IFeC opererà in tutto il territorio della provincia di Mantova e sarà raggruppato in équipes con sede principale nelle sedi distrettuali; la normativa vigente prevede 1 IFeC ogni 8.000 abitanti.

In tale contesto aziendale si inserisce la Struttura Complessa Farmacia, che svolge un ruolo trasversale tra Polo Ospedaliero e Polo Territoriale. Si occupa infatti di sostenere il fabbisogno di farmaci e dispositivi medici sia delle Strutture di Ricovero nei Presidi Ospedalieri, così come dei Servizi Territoriali afferenti ai distretti della Provincia. Le attività vengono svolte nell'unica sede del Presidio di Mantova, che non si avvale di altri distaccamenti, di conseguenza tali attività devono essere gestite conciliando la centralità geografica con la frammentazione del territorio. La figura del Farmacista si introduce come professionista di connessione tra il Clinico prescrittore delle terapie farmacologiche e l'infermiere/tecnico sanitario, nel garantire l'appropriatezza d'uso dei farmaci e dei DM/ausili offrendo la consulenza necessaria sulle modalità di erogazione e somministrazione delle terapie.

In particolare, per quanto riguarda la continuità Ospedale-Territorio, costituisce il fondamentale anello di congiunzione tra la dimissione (da ricovero o da prestazione ambulatoriale) e la presa in carico sul territorio : la Farmacia in ASST infatti, si occupa di erogare in Distribuzione Diretta le terapie farmacologiche a somministrazione domiciliare con farmaci ospedalieri di fascia H, regolati da prescrizioni specialistiche e da specifici registri di monitoraggio. Poiché spesso il farmaco non è l'unica terapia consigliata dallo specialista, affersce alla Farmacia anche l'erogazione di altre terapie non farmacologiche di supporto secondo specifiche normative di riferimento, come ad esempio alimenti a fini speciali o protesica.

Sono proprio queste il fulcro della gestione del paziente affetto da malattia rara, che come già detto in premessa, spesso necessita di una presa in carico globale che comprenda terapie farmacologiche, anche innovative, e non farmacologiche.

ASST di Mantova in ambito Neurologico pediatrico è centro di riferimento per le patologie riportate in Tabella 4.

Per le altre patologie , la prescrizione per i pazienti residenti in Provincia di Mantova o viene direttamente da altri Centri Regionali/Extra Regione, oppure arriva per il tramite dei Reparti di Neurologia/Pediatria che prende contatti con il Centro di diagnosi e supporta la famiglia nella gestione delle terapie. In questo senso la collaborazione per questo progetto con Centri a valenza

Nazionale come IRCCS Besta, ASST GOM Niguarda, IRCCS E.Medea costituisce un'opportunità di efficientamento di grande rilevanza.

4.2 PRESCRIZIONE ED EROGAZIONE DELLA TERAPIA PER LE MALATTIE RARE

Regione Lombardia ha definito un percorso condiviso per la prescrizione e fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici che costituisce la Normativa vigente per l'erogazione (Aggiornamento DGR XI/1538 del 15/04/2019). Tale percorso recepisce il già citato DM 279 del 18/05/2001 e il D.P.C.M. 12.1.2017 Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del D.lgs. 3012.1992 n. 502, pubblicato nella GU n. 65 del 18.3.2017. Nello specifico si prevede che le persone affette da malattia rara abbiano diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo delle correlate prestazioni di assistenza.

TRATTAMENTO FARMACOLOGICO

Ai pazienti Lombardi possono essere forniti gratuitamente :

- tutti i farmaci registrati sul territorio nazionale, in classe A, H, C e, previa autorizzazione della competente Struttura presso DG Welfare, CNN.
- I farmaci inseriti negli elenchi speciali predisposti da AIFA secondo legge n. 648/96 e sue estensioni.
- I farmaci registrati all'estero, limitatamente all'impiego autorizzato nel paese di provenienza.

Per ogni patologia rara monitorata dal Registro Regionale, il Centro di Coordinamento Regionale pubblica, o studia la pubblicazione, di specifico PDTA nel quale sono specificate modalità diagnostiche e terapeutiche in esenzione.

Ciò che non è ricompreso nel PDTA non risulta erogabile in esenzione di spesa.

Particolare attenzione va riservata alla prescrizione di farmaci off label, siano essi ricompresi o meno nel PDTA.

All'atto della diagnosi, lo Specialista di Presidio RMR è il solo autorizzato alla certificazione ai fini del riconoscimento del diritto all'esenzione tramite specifico certificato e alla redazione del piano terapeutico predisposto a livello Regionale per la terapia farmacologica. Tale documentazione, con validità massima di un anno e rinnovabile solo dallo Specialista, è necessaria al farmacista per autorizzare l'erogazione e ottenere il successivo rimborso della terapia.

L'erogazione della terapia può avvenire :

- **Direttamente dal Presidio RMR:** farmaci A-PHT e C non reperibili presso le farmacie aperte al pubblico, farmaci H, esteri, farmaci inseriti negli elenchi L.648 e sue estensioni, comprese

eventuali formulazioni galeniche, farmaci off-label, farmaci “per uso compassionevole” e farmaci Cnn (in quest’ultimo caso previa autorizzazione regionale della competente Struttura presso DG Welfare)

- **tramite ricettazione SSR:** farmaci A-PHT se reperibili presso le farmacie aperte al pubblico, farmaci A, C e formulazioni galeniche esitabili dalle stesse, ovvero non in regime di L.648/96. La prescrizione SSR su ricetta cartacea RUR o dematerializzata può essere effettuata sia dallo specialista del Presidio di RMR che dal MMG/PLS sulla base del Piano Terapeutico redatto dallo specialista RMR.

Con particolare riferimento ai farmaci off-label, lo specialista che opera in un Presidio RMR può prescrivere un farmaco off-label, inserendolo nel Piano Terapeutico, quando:

- ✓ l’impiego proposto sia previsto negli elenchi speciali della Legge 648/96 e sue estensioni ;
- ✓ l’impiego sia previsto dal PDTA regionale per la specifica malattia rara
- ✓ in casi non contemplati ai punti precedenti, laddove siano comunque disponibili almeno dati favorevoli di sperimentazioni cliniche di fase seconda.

Qualora tali dati non siano disponibili dovrà essere acquisita l’autorizzazione da parte del CCMR, a seguito di invio, tramite la propria Farmacia Ospedaliera, della seguente documentazione:

- Piano terapeutico;
- relazione clinica;
- richiesta di utilizzo di farmaco off label con modulo specifico.

È previsto l'uso terapeutico (uso compassionevole) di medicinale sottoposto a sperimentazione clinica per il quale siano disponibili studi clinici almeno di fase I, già conclusi e che abbiano documentato l'attività e la sicurezza del medicinale, ad una determinata dose e scheda di somministrazione, in indicazioni anche diverse da quella per la quale si richiede l'uso compassionevole. In tal caso la possibilità di ottenere un beneficio dal medicinale deve essere ragionevolmente fondata in base al meccanismo d'azione ed agli effetti farmacodinamici del medicinale. Ogni richiesta va sottoposta alla valutazione del competente Comitato Etico.

La DG Welfare area Farmaceutica e Dispositivi Medici si è anche recentemente espressa in merito alla somministrazione domiciliare di alcune particolari terapie, ovvero farmaci per la terapia enzimatica sostitutiva (ERT). In seguito infatti al periodo di pandemia covid, durante il quale sono stati inevitabilmente implementati sistemi di agevolazione al domicilio per terapie salvavita, Regione Lombardia ha stabilito la possibilità di applicare tali disposizioni anche nel periodo post emergenza covid (Protocollo n. G1.2022.0017559 del 04/11/2022). Poiché infatti le malattie che

necessitano terapia enzimatica sostitutiva determinano sia nel paziente (spesso in età pediatrica) che nel care-giver situazioni di forte impatto organizzativo, si concede la possibilità di somministrare tali terapie, in accordo con le ditte farmaceutiche che offrono a questi pazienti la consegna del farmaco e la prestazione di un infermiere addestrato per la somministrazione endovenosa presso il domicilio. L'infermiere dedicato deve essere correttamente formato sul tipo di terapia che sta somministrando, le caratteristiche del farmaco, le possibili reazioni avverse ed i trattamenti correlati. Anche in questo contesto appare chiaro quanto la multidisciplinarietà rimanga pilastro fondante nella gestione di malati rari.

La continuità di cura deve essere assicurata in prima istanza dal Presidio RMR ed eventualmente da una struttura sanitaria più vicina alle necessità del paziente.

Infatti, il paziente può richiedere esplicitamente, di poter disporre della continuità di cura presso altra struttura sanitaria (di solito più vicina alla propria residenza), evitando così frequenti spostamenti che possono risultare economicamente onerosi e/o gravosi in termine di tempo necessario, con conseguente peggioramento della qualità della vita. Questa possibilità si applica solo nel caso di farmaci H, C e A-PHT non reperibili presso le farmacie aperte al pubblico.

La documentazione minima prodotta dal Presidio RMR a supporto della presa in carico da parte della ASST individuata è costituita da attestato di esenzione per malattia rara, scheda di prescrizione dei farmaci redatta dallo specialista del Presidio RMR (rinnovata almeno annualmente) e parere favorevole di tale specialista con indicazione del referente contattato presso la struttura sanitaria di destinazione e dell'avvenuta condivisione con il paziente. La continuità di cura presso ASST diversa dal Presidio RMR, limitatamente ai farmaci autorizzati, può quindi prevedere la sola dispensazione della terapia farmacologica domiciliare, con il coinvolgimento della U.O. Farmacia della ASST individuata, oppure la somministrazione della terapia presso la ASST erogatrice nel cui caso è necessario anche il coinvolgimento della specifica U.O. specialistica della ASST individuata. Sono esclusi da tale procedura i farmaci Cnn, esteri, inseriti negli elenchi L.648/96 e sue estensioni e/o off-label, farmaci "ad uso compassionevole" per i quali, stante la responsabilità individuale del prescrittore, la prescrizione/erogazione rimarrà in carico al Presidio RMR, a cui il paziente continuerà a far riferimento.

ASST di Mantova si colloca in una zona geografica di confine con altre due Regioni (Emilia Romagna e Veneto), quindi è frequente il caso di paziente Mantovano che si rivolge a Centri di Riferimento in altra Regione.

Qualora il Presidio RMR non lombardo provveda direttamente all'erogazione (rendicontando i costi in mobilità extraregionale) o il paziente chieda di essere supportato per la continuità terapeutica da una struttura sanitaria lombarda, il percorso può essere garantito per:

- ✓ Farmaci di classe A, A-PHT reperibili presso le farmacie aperte al pubblico, C e formulazioni galeniche esitabili dalle stesse purchè non soggetti a ricetta medica limitativa: tramite prescrizione su ricetta SSR in regime di esenzione (indicazione del codice della malattia rara) su ricetta cartacea RUR o dematerializzata da parte del MMG/PDS, sulla base del Piano Terapeutico redatto dallo specialista del Presidio RMR extraregionale.
- ✓ Farmaci di classe H, A-PHT e C non reperibili presso le farmacie aperte al pubblico: previo parere favorevole del prescrittore del Presidio RMR extraregionale, tramite l'U.O. competente o la Farmacia della ASST individuata, sulla base del Piano Terapeutico redatto dallo specialista del Presidio RMR extraregionale e rinnovato almeno annualmente. Sono esclusi da tale procedura i farmaci esteri, inseriti negli elenchi L.648/96 e relative estensioni e/o off-label e farmaci ad uso compassionevole per i quali, stante la responsabilità individuale del prescrittore, la prescrizione/erogazione rimarrà in carico al Presidio RMR extra regione, a cui il paziente continuerà a far riferimento.

TRATTAMENTO NON FARMACOLOGICO

Ai sensi degli artt. 13, 14 e 18 del DPCM 12.1.2017, rientra già nei LEA:

- l'erogazione di alimenti a fini medici speciali inclusi nel Registro nazionale istituito presso il Ministero della salute, ai sensi dell'art. 7 del D.M. 8.6.200, per le persone affette da malattie metaboliche congenite;
- l'erogazione dei presidi indicati nel nomenclatore di cui all'allegato 3 del citato DPCM agli assistiti affetti dalle malattie rare specificate nell'allegato medesimo;
- l'erogazione di dispositivi protesici, in relazione alle menomazioni correlate alla malattia rara (art. 18, comma 1, h).

DG Welfare Farmaci e dispositivi medici con Protocollo n. G1.2022.0009575 del 14/02/2022 ha specificato che l'articolo n. 4 legge n. 175/2021 ha disposto che i dispositivi medici e i presidi sanitari, presenti nei piani diagnostici assistenziali personalizzati, siano posti a carico del SSN, compresi la manutenzione ordinaria e straordinaria e l'eventuale addestramento all'uso. L'erogazione è a carico dei SUPI (Servizio Unificato Protesica e Integrativa) delle ASST e deve essere erogato tramite il sistema ASSISTANT (piattaforma informatica dedicata all'inserimento di prescrizioni di protesica ai

fini dell'erogazione) e inseriti nel flusso di protesica. Anche il SUPI e le relative attività di erogazione e rendicontazione sono in Lombardia nella maggior parte dei casi tra le attività delle Farmacie Ospedaliere delle ASST.

In casi selezionati lo specialista del Presidio RMR può prescrivere l'impiego di trattamenti non farmacologici (dispositivi medici, integratori, prodotti destinati ad una alimentazione particolare o prodotti da banco) qualora gli stessi siano inclusi nei LEA o, se extra-LEA, nel PDTA condiviso a livello regionale. Nei casi extra-LEA in cui non sia disponibile un PDTA, gli eventuali approcci terapeutici non farmacologici dovranno essere esplicitati in protocolli dedicati per patologie omogenee definiti da specifici tavoli tecnici istituiti presso DG Welfare. Nelle more della loro definizione, eventuali richieste dovranno essere presentate al Centro di Coordinamento delle malattie rare che si esprimerà raccordandosi con la DG Welfare. L'accesso a tali trattamenti è riservato ai soli assistiti residenti/domiciliati in regione Lombardia.

RIABILITAZIONE

Con il termine di trattamento riabilitativo si intendono tutte le forme « di esercizi terapeutici volti a ripristinare e/o mantenere abilità che il paziente ha perduto o compromesso a causa della malattia », nel paziente con malattia rara in età pediatrica , soprattutto nella prima infanzia il più delle volte la

« riabilitazione » deve stimolare un'acquisizione di talune abilità e nel corso del tempo deve garantirne il mantenimento ; i trattamenti riabilitativi si devono pertanto estendere dai trattamenti riabilitativi motori classici a quelli più innovativi che si avvalgono di tecnologie avanzate (robotiche, realtà immersive) più allettanti per i piccoli pazienti, dai trattamenti di terapia occupazionale classici e quelli attuati in ambiente ecologico, dai trattamenti neuropsicologici e logopedici a quelli psicomotori.

Nell'ambito dei trattamenti «non farmacologici » devono sicuramente rientrare anche quelle che potremmo definire « prese in carico psicologiche/psicoterapeutiche » della coppia genitoriale/del genitore che al momento della diagnosi « genetica » devono affrontare problematiche di accettazione, elaborazione e condivisione all'interno della famiglia della diagnosi.

Da quanto descritto emerge un'estrema eterogeneità di fabbisogni legata sia alla malattia rara, sia alla situazione clinica specifica sia all'età del soggetto e nell'operatività quotidiana, i meccanismi di valutazione di tali trattamenti rientrano nelle prassi cliniche generali che non contemplano alcuna specificità.

Risulta chiara la necessità, da un lato di definire linee guida condivise che possano essere applicate nella valutazione di essenzialità e non sostituibilità dei trattamenti non farmacologici, stilando un sistema trasversale tra Regioni per facilitare la continuità terapeutica indipendentemente dalla residenza dell'assistito e dall'altro di organizzare un sistema di continuità di comunicazione tra il Centro di Riferimento ed il Territorio che non comprenda solo in momento del passaggio della diagnosi e delle relative informazioni cliniche e terapeutiche, ma anche , sempre in relazione all'evolutive tipica dell'età pediatrica, momenti successivi in relazione a possibili cambiamenti dei fabbisogni.

Dall'analisi della normativa di prescrizione e conseguente corretta erogazione, risulta evidente quanto la collaborazione tra professionisti e tra Centri di Riferimento sia necessaria per rendere il percorso fluido e facilitato, e pertanto una consultazione multidisciplinare preventiva alla consegna del paziente sul territorio dovrebbe essere sistematizzata e standardizzata implementando modalità di teleconsulto o mediante piattaforma dedicata.

Appare inoltre altrettanto chiaro quanto sia indispensabile abbattere le barriere costruite sulla carenza e mancanza di comunicazione.

5. DESCRIZIONE DEL PROGETTO, IMPLEMENTAZIONE DEL PROCESSO, FASI E TEMPISTICHE

5.1 CASE MANAGEMENT E DEFINIZIONE CASE MANAGER SPECIFICO

Il case management, secondo gli studi di Calamandrei e Orlandi (2015), inizia a comparire nella letteratura infermieristica americana intorno alla metà degli anni Ottanta per indicare un processo di erogazione delle prestazioni sanitarie in cui al centro c'è l'utente, con lo scopo di integrare al massimo gli interventi necessari, evitando il più possibile la frammentazione e la causalità. Il fine di questa visione è garantire un'assistenza appropriata nella logica della continuità assistenziale volta al miglioramento della qualità della vita dei pazienti nel loro percorso di malattia.

Si definisce infatti case management «un processo collaborativo di accertamento, pianificazione, coordinamento dell'assistenza, valutazione ed advocacy per le opzioni e le prestazioni, che corrispondono ai bisogni sanitari globali della persona e della famiglia, attraverso la comunicazione e

le risorse disponibili per promuovere outcomes di qualità, con un buon rapporto costo-efficacia » (Case Management society of America, 2012).

Il case management, inteso come gestione clinico-organizzativa-assistenziale fondata sul caso specifico, rappresenta una particolare scienza che può trovare applicazioni interessanti in organizzazioni come l'ospedale unito al territorio, attraverso la pianificazione del percorso che il paziente dovrà compiere per trovare risposta ad uno specifico problema di salute.

Regione Lombardia ha recepito la necessità di istituire una organizzazione per la presa in carico del paziente fragile/cronico, la DGR 6551/2017 definisce il ruolo del case manager come gestore della presa in carico che svolge una funzione di coordinamento di natura principalmente gestionale-organizzativa sulle attività assistenziali di uno o più persone in carico, garantendo la continuità del percorso e l'armonia degli interventi quando sono coinvolti molteplici soggetti erogatori e/o diverse modalità assistenziali. Il case manager è la figura di riferimento per il paziente, la sua famiglia ed il caregiver e rappresenta colui in grado di gestire in maniera efficace ed efficiente la presa in carico del paziente. Si tratta di un operatore esperto in grado di orientarsi sia rispetto al percorso assistenziale previsto, sia rispetto all'offerta del territorio, di interfacciarsi con l'assistito e il suo contesto e di rapportarsi con le istituzioni e gli enti erogatori. Può avere un profilo di tipo sanitario o socio-educativo in funzione della tipologia di utenza seguita.

La scarsa integrazione dei sistemi informatici sanitari costituisce tuttora la principale barriera nella difficoltà a reperire i dati necessari. La settorializzazione del sapere e della pratica clinica ha generato una frammentazione dell'approccio medico e assistenziale e portato alla mancanza di visione e pianificazione di insieme delle prestazioni erogate.

Tuttavia vi è l'esigenza di individuare, progettare e realizzare strumenti nuovi per la gestione dei protocolli di attività associate alle diverse patologie e ai diversi percorsi di cura con possibilità di monitoring, pianificazione ed erogazione.

All'interno di questo modello organizzativo riveste un ruolo strategico l'infermiere case manager quale regista del percorso assistenziale personalizzato, che mette in comunicazione tutte le risorse della rete formale ed informale per rispondere adeguatamente alla complessità della situazione assistenziale.

Nel caso di paziente pediatrico con accertata diagnosi di malattia rara neurologica, la presa in carico del paziente deriva dal recepimento delle indicazioni prescrittive del Medico Specialista, integrazione con il Pediatra di Libera Scelta, raccolta della documentazione necessaria all'erogazione di terapie farmacologiche e non farmacologiche da fornire al Farmacista di Comunità e al Farmacista Ospedaliero della ASST di riferimento in caso di farmaci e protesica non erogabili sul territorio.

La figura del case manager collocato nella casa di Comunità quindi nella sua funzione di regista deve essere supportata dagli altri professionisti coinvolti nella presa in carico, al fine di integrare il più possibile le informazioni e prevenire le necessità del piccolo paziente e della sua famiglia.

Dopo la raccolta dei dati il case manager valuta accuratamente quali siano i bisogni e i problemi di natura bio-psico-sociale dell'assistito sia attuali che potenziali. Sulla base dei bisogni e problemi individuati pone obiettivi a breve e a lungo termine che devono essere raggiunti dal paziente e pianifica gli interventi che coordina con quelli degli altri operatori sanitari. Prosegue infine con il monitoraggio continuo per adeguare gli interventi alle necessità.

Per costruire un percorso adeguato il case manager deve farsi promotore di alcuni aspetti :

- **Cambiamento:** sperimentando e implementando un nuovo sistema di assistenza;
- **Consulenza:** guida l'approccio interdisciplinare attraverso il processo di gestione del caso;
- **Educazione** e istruzione della famiglia per indurre alla migliore indipendenza possibile nella gestione della patologia.
- **Facilitazione nell'assistenza:** promuove la collaborazione tra i vari fornitori di cure e servizi avendo la visione complessiva del processo per collegare il paziente e le risorse necessarie in ambito comunitario.
- **Manager di risorse:** adegua le risorse alle necessità e ne verifica il corretto utilizzo
- **Manager di risultati e qualità,:** definizione di indicatori per analizzare il percorso e valutare cosa è migliorato e cosa è da migliorare.

Per svolgere questo ruolo, oltre alla formazione universitaria e sul campo, sono necessarie doti relazionali e comunicative con spiccata attitudine all'ascolto per instaurare un rapporto di fiducia con la famiglia dell'assistito, nonché la capacità di coordinamento con altre figure professionali.

5.1 . Modalità di condivisione delle informazioni

Segnalazione nuovi casi

Considerando l'elevata quantità di informazioni che sono reperibili sul sito internet del Centro di Coordinamento Regionale per le malattie rare, potrebbe essere inserito nei percorsi informativi specifica sezione per problematica dominante (esempio malattia neurologica pediatrica) in cui si possano reperire referenti specifici sul territorio di residenza del paziente di nuova diagnosi. In questo modo sarebbe possibile effettuare ufficialmente la segnalazione di nuovo caso.

L’istituzione di una mail dedicata per singolo territorio, presidiata da un case manager individuato nelle ASST, consente al Medico Specialista di Presidio di riferimento per patologia rara neurologica in età pediatrica, di attivare sul territorio di residenza del paziente un incontro preliminare e multidisciplinare al fine di preparare l’invio sul territorio del paziente con nuova diagnosi. L’incontro, nelle modalità di teleconsulto, sarebbe propedeutico alla definizione del percorso terapeutico e del trattamento farmacologico e non farmacologico eventuale. Fondamentale sarà il coinvolgimento del PLS che dovrà saper discernere tra quali terapie prescrivere sul canale convenzionale della Farmacia di Comunità e quali invece sono di esclusiva competenza della farmaceutica ospedaliera. Il Farmacista ospedaliero sarà quindi interpellato in caso di terapie con farmaci che necessitano di specifici monitoraggi e che seguono esclusivamente il canale ospedaliero, ed eventuali trattamenti non farmacologici ma necessari alla buona qualità di vita (alimenti speciali/ausili e protesica). Il compito del case manager sarà quello di raccogliere la consulenza fornita da ogni figura professionale e creare un dossier paziente da tenere aggiornato e monitorato.

5.2 Erogazione delle terapie in ottica di prossimità

Questa sezione si rivolge principalmente alla Farmacia Ospedaliera, soprattutto in territori provinciali molto estesi come nel territorio mantovano.

La presenza di un’unica sede di erogazione farmaceutica centralizzata per tutta la provincia, impone alle famiglie residenti nei distretti più lontani geograficamente dal capoluogo alla periodica copertura di tratti chilometrici importanti.

Distretto	Distanza in km dalla sede della farmacia	n. abitanti
Distretto di Asola	40 km	45.031
Distretto di Guidizzolo	32 km	64.354
Distretto di Suzzara	21 km	50.970
Distretto di Ostiglia	38 km	42.146
Distretto di Viadana	40 km	46.295

Tabella 2.1

Fonte : La popolazione mantovana anno 2022, www.provinciadimantova.it Rapporto sull'andamento demografico nella provincia e nei Comuni mantovani giugno 2023

Regione Lombardia ha posto come obiettivo principe nelle Regole di Sistema 2023 (DELIBERAZIONE N° XI / 7758 Seduta del 28/12/2022) l'erogazione delle terapie per un periodo superiore ai due mesi per i pazienti pediatrici : « Al fine di garantire l'accesso e l'aderenza alle terapie per uso domiciliare ad alto costo ai pazienti pediatrici (0-18 anni) erogate dalle strutture sanitarie (e rendicontate in File F), e di semplificare il percorso alle famiglie (caregivers) che spesso si trovano a doversi spostare per distanze importanti dal proprio domicilio o luogo di lavoro, si dispone quanto segue:

1. il clinico valuta la condizione del piccolo paziente in coerenza con la possibilità di erogare la terapia per una copertura maggiore rispetto ai 60 giorni "canonici" e invia alla farmacia ospedaliera della struttura la richiesta di erogazione.

2. la farmacia ospedaliera procede con l'erogazione e rendiconta in File F la terapia per la copertura del fabbisogno che supera i 60 giorni nel rispetto dell'indicazione del prescrittore.

Tuttavia, questa modalità potrebbe non essere sempre sufficiente per incontrare le esigenze delle famiglie, per questo motivo la Farmacia Ospedaliera di ASST Mantova offre la possibilità di inviare le terapie in luoghi più prossimi alla residenza sfruttando la presenza di servizi territoriali nelle vicinanze presidiati da operatori sanitari del territorio.

Il percorso dedicato ai pazienti pediatrici con malattia rara neurologica si inserisce perfettamente in questo contesto e consentirebbe di individuare nel case manager anche la figura di intermediazione tra la famiglia e la Farmacia Ospedaliera nella prosecuzione della cura, anticipando il bisogno di nuova erogazione al paziente e occupandosi di ordinare alla Farmacia la consegna di nuova fornitura sulla base della documentazione relativa al piano terapeutico.

La collaborazione con il Farmacista Ospedaliero consentirebbe alla verifica della validità della documentazione ed eventuale riconvocazione del gruppo multidisciplinare in caso di necessità di rinnovi sulla documentazione esistente.

La professionalità dell'infermiere di famiglia consentirebbe di avere la massima sicurezza anche nel percorso di ricezione e conservazione dei farmaci in caso di consegna al punto di accesso distrettuale, attività che da sempre si inserisce nella cultura della figura infermieristica, oltre ad essere il professionista più adatto nell'accompagnare il paziente e i suoi genitori nella corretta somministrazione di una terapia farmacologica o nell'utilizzo di un dispositivo medico.

L'organizzazione di questi percorsi di prossimità impongono al Farmacista governo e controllo nei trasporti e nelle modalità di conservazione dei farmaci, mediante una tracciabilità delle consegne e dei tempi di trasferimento da una sede all'altra, procedure che fanno parte del sistema di qualità

monitorato dal farmacista stesso in tutte le sfaccettature del trasporto farmaci dalla sede verso le zone periferiche.

6. ANALISI DEI COSTI DI IMPLEMENTAZIONE O REALIZZAZIONE

Il percorso ideato secondo quanto esposto fino ad ora, si basa sostanzialmente su due fondamentali aspetti :

1. implementazione degli strumenti informatici
2. ottimizzazione delle risorse del capitale umano disponibile

Nel primo caso, la proposta di inserimento sul sito già esistente del CCMR di informazioni aggiuntive per problematica dominante, impatta nella realizzazione di percorsi informativi nuovi da inserire nella organizzazione delle informazioni disponibili da rendere facili e fruibili. Tale implementazione si inserisce nelle attività di aggiornamento di un sito internet che non impatta sulle Strutture coinvolte. Inoltre la modalità di teleconsulto, con le disponibilità attuali di mezzi di comunicazione e di condivisione della documentazione, può essere utilizzata senza costi aggiuntivi.

La grande sfida del progetto si rivolge maggiormente agli aspetti di implementazione nella collaborazione tra figure professionali.

Si intende con capitale umano, l'insieme di conoscenze, competenze, abilità, emozioni, capacità relazionali acquisite da un individuo e finalizzato al raggiungimento di obiettivi sociali o collettivi. Nel contesto presentato, le attività da implementare per favorire la fluidità di un percorso si basa sulla integrazione di figure già esistenti, ognuna con un bagaglio professionale che mette a disposizione degli altri interlocutori per ottimizzare prestazioni e attività.

Dal punto di vista dei costi di realizzazione il progetto non impatta in modo significativo sulle organizzazioni sanitarie, anzi potrebbe beneficiare dell'aiuto di attori esterni a supporto, provenienti dalle associazioni di volontariato che spesso intervengono nell'ambito di famiglie in difficoltà.

L'identificazione di un bisogno sanitario, che si interfaccia con aspetti sociali, è il motore per il professionista della sanità per offrire la propria professionalità a servizio della collettività.

La realizzazione di un modello come quello presentato può essere raggiunta senza prevedere costi aggiuntivi, contando sulla messa a disposizione delle risorse umane disponibili a parteciparvi.

7. RISULTATI ATTESI

I risultati attesi già in parte esplicitati, si identificano nella standardizzazione di un modello che, anche se applicato nello specifico delle malattie rare neurologiche pediatriche, può essere replicato e studiato all'interno delle singole organizzazioni anche in percorsi che interessino pazienti con altre problematiche.

La misura dell'efficacia del modello deve essere ricercata mediante parametri organizzativi e di soddisfazione del bisogno, quindi gli indicatori da monitorare sono :

- grado di soddisfazione dell'utente
- percezione dell'operatore sanitario nel miglioramento dell'efficienza nei percorsi

Per la valutazione di entrambi gli indicatori si propone la somministrazione semestrale di un questionario di gradimento (customer satisfaction) breve e conciso con poche domande specifiche, da raccogliere e condividere nei risultati con il gruppo di lavoro interdisciplinare.

Domande per l'utente :

- 1) come valuta l'organizzazione del percorso terapeutico per suo figlio/a conseguente alla diagnosi di malattia rara?

Insufficiente	Sufficiente	Buona	Ottima
---------------	-------------	-------	--------

- 2) come valuta le modalità di erogazione di farmaci per la continuità della cura?

Insufficiente	Sufficiente	Buona	Ottima
---------------	-------------	-------	--------

- 3) come valuta l'organizzazione delle prestazioni riabilitative?

Insufficiente	Sufficiente	Buona	Ottima
---------------	-------------	-------	--------

Domande per l'operatore :

- 1) come valuta la sinergia tra professionisti che compongono il team multidisciplinare?

Insufficiente	Sufficiente	Buona	Ottima
---------------	-------------	-------	--------

2) come valuta il ruolo del case manager nella presa in carico del paziente?

Insufficiente Sufficiente Buona Ottima

3) Come valuta lo strumento del teleconsulto nella presa in carico del paziente con MR

Insufficiente Sufficiente Buona Ottima

L'analisi delle risposte, raccolte dal case manager ed elaborate ogni 6 mesi , dovrà fornire informazioni su cui basare le eventuali azioni correttive di miglioramento.

8. CONCLUSIONI

Le malattie neurologiche rare in età pediatrica necessitano di un percorso di diagnosi e trattamento che coinvolge diversi ambiti sanitari, dall'ospedale Centro di Riferimento per la MR (IRCCS o ASST) al territorio di residenza del bambino, dove vengono dispensati i trattamenti farmacologici e riabilitativi.

I Centri di Riferimento non sempre sono in grado di fornire alle famiglie le informazioni necessarie alla corretta presa in carico sul territorio di residenza, principalmente a causa di una disomogeneità delle realtà territoriali.

Questo progetto si prefigge di delineare un percorso di cura che, attraverso la figura del case manager, identificato nel ruolo dell'infermiere di famiglia e collocato all'interno della Casa di Comunità, possa essere di supporto alle famiglie, coordinandosi con i referenti dei Centri MR individuati da Regione Lombardia.

Il coordinamento avverrà attraverso teleconsulto tra le figure sanitarie chiave del percorso della presa in carico del bambino (Centro prescrittore, farmacista, pediatra di libera scelta, case manager) al fine di facilitare l'erogazione delle terapie prescritte e migliorare la presa in carico.

La collaborazione tra le diverse figure professionali in un'ottica di multidisciplinarietà, consente di programmare l'erogazione della terapia farmacologica e riabilitativa nel suo complesso, permettendo alla famiglia di ottenere da un unico interlocutore (il case manager) le indicazioni precise sul percorso da seguire.

Inoltre, questo approccio facilita la prossimità al Territorio di residenza e riduce il ricorso alla consulenza del centro prescrittore quando non necessario, rispettando quanto delineato dalle indicazioni del “Piano Nazionale Malattie Rare 2023 – 2026” , fortemente incentrato sulla implementazione di percorsi dedicati ai pazienti affetti da malattia rara, che siano promotori di un efficace collegamento tra i vari *setting* assistenziali.

9. CONTRIBUTO PERSONALE (in caso di project work di gruppo)

Il progetto è stato avviato durante il Corso di Formazione Manageriale Per Direttori di Struttura Complessa 2023 ed il gruppo di lavoro si è attivato sia con momenti di lavoro congiunto in presenza e a distanza, favoriti dall’utilizzo delle tecnologie disponibili (videochiamate tramite Whatsapp® o Teams®, gestione in cloud del documento di lavoro tramite Google Drive®), sia mediante l’elaborazione individuale di aspetti specifici successivamente integrati grazie ai costanti momenti di confronto.

I quattro Autori hanno equamente contribuito alla stesura di questo Project work: la lettura critica del contesto, la definizione degli obiettivi, la metodologia adottata, la descrizione del progetto, i risultati e le conclusioni sono stati affrontati e discussi dal gruppo. Ognuno ha poi dato un contributo più approfondito in relazione alle diverse competenze ed ai diversi contesti operativi.

In particolare la Dott.ssa Marianna Rasori ha contribuito alla lettura critica del contesto dal punto di vista della gestione delle Terapie Farmacologiche delle Malattie Rare all’interno di una SC di Farmacia Ospedaliera e Territoriale ASST, la Prof.ssa Aglaia Vignoli ha contribuito alla definizione alla lettura critica del contesto considerando la connessione tra Ospedale e Territorio, la dott.ssa Giovanna Zorzi

e la dott.ssa Maria Grazia D'Angelo hanno contribuito alla lettura critica del contesto dal punto di vista di Centri di Riferimento delle Malattie Rare.

10. RIFERIMENTI NORMATIVI

Decreto 279 del 18/05/2001 : Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124. (GU Serie Generale n.160 del 12-07-2001 - Suppl. Ordinario n. 180)

Legge 10 novembre 2021 n. 175 : Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani. (21G00189) (GU Serie Generale n.283 del 27-11-2021) Articolo 9 comma 1 e 3 Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023 – 2026

Delibera della Giunta Regionale N. VII/7328 dell'11 dicembre 2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124.

L.R. n. 23/2015 delle Regole di Sistema Regionale Evoluzione del sistema sociosanitario lombardo: modifiche al Titolo I e al Titolo II della legge regionale 30 dicembre 2009, n. 33

DGR x/5954 del 5/12/2016 Determinazioni in ordine alla gestione del servizio sociosanitario per l'esercizio 2017

DPCM 12.01.20217 Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 (GU Serie Generale n.65 del 18-03-2017 - Suppl. Ordinario n. 15)

Aggiornamento con DGR n. XI/1538 del 15/04/2019 Definizione di un percorso condiviso per la prescrizione e la fornitura dei trattamenti farmacologici e non farmacologici

Legge 648/96 Conversione in legge del decreto-legge 21 ottobre 1996, n. 536, recante misure per il contenimento della spesa farmaceutica e la rideterminazione del tetto di spesa per l'anno 1996.

DECRETO 7 settembre 2017 Disciplina dell'uso terapeutico di medicinale sottoposto a sperimentazione clinica. (GU Serie Generale n.256 del 02-11-2017)

11. BIBLIOGRAFIA

Calamandrei, C., & Orlandi, C. (2015). *La dirigenza infermieristica*. Editore: Mc GrawHill education

Chiari, P., & Santullo, A. (2010). *L'infermiere case manager: dalla teoria alla prassi*. Editore: Mc Graw-Hill education.

Chouinard, M. C., Hudon, C., Dubois, M. F., Roberge, P., Loignon, C., Tchouaket, E., Fortin, M., Couture, E. M., & Sasseville, M. (2013). Case management and self management support for frequent users with chronic disease in primary care: a pragmatic randomized controlled trial. *BMC health services research*, 13, 49. doi.org/10.1186/1472-6963-13-49

12. SITOGRAFIA

<http://malattierare.marionegri.it/>

<https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare>

<https://www.malattierare.gov.it>

<https://www.iss.it/malattie-rare>

<https://www.orpha.net>

<https://www.salute.gov.it>

<https://www.regione.lombardia.it>

<https://www.aifa.gov.it/farmaci-orfani>

<https://www.asst-mantova.it/it/home>

<https://www.ospedaleniguarda.it/>

<https://www.istituto-besta.it/>

<https://emedea.it/medea/it/>

Tabella 1. Elenco malattie rare -presidio Fondazione IRCCS Istituto Carlo Besta

Nome patologia	Codice di esenzione
Epilessia mioclonica progressiva	RF0060
Mioclono essenziale ereditario	RF0070
Corea di Huntington	RF0080
Malattie spinocerebellari	RFG040
Atrofie muscolari spinali	RFG050
Neurodegenerazione con accumulo di ferro	RFG041
Sclerosi tuberosa	RN0750
Sindrome di Angelman	RN1300
Sindrome di Dravet	RF0061
Sindrome di Landau-Kleffner	RN1520
Sindrome di Lennox-Gastaut	RF0130
Sindrome di Rett	RF0040
Sindrome di West	RF0140
Narcolessia	RF0150
Emicrania emiplegica	RF0350
Emiplegia alternante	RF0360
Fahr malattia di	RF0370
Malattia da inclusioni intranucleari neuronali	RF0380
Siringomielia-siringobulbia	RF0410
Sindrome della persona rigida	RF0411

Melkersson-Rosenthal sindrome di	RF0160
Neuropatie ereditarie	RFG060
Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	RF0180
Neuropatia motoria multifocale	RF0181
Miopatie congenite ereditarie	RFG070
Distrofie muscolari	RFG080
Distrofie miotoniche	RFG090
Paralisi normokaliemiche ,ipo e iper	RFG100
Distonie primarie	RFG160
Distonie di torsione idiopatica	RFG0090
Guillain Barrè sindrome di	RF0183
Sindromi miasteniche congenite disimmuni	RFG101
Arnold-Chiari sindrome di	RN0010
Microcefalia isolata o sindromica	RN0020
Agenesia cerebellare	RN0030
Joubert sindrome di	RN0040
Lissencefalia isolata o sindromica	RN0050
Agenesia /disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	RNG150
Neuroacantocitosi	RN1570
Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	RNG011

Percorso multidisciplinare nelle malattie rare neurologiche

Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente coinvolgimento del sistema visivo	RNG111
Sindromi con craniostenosi	RNG030
Summit sindrome di	RN1230
Jackson-Wiess sindrome di	RN400
Sindromi con artrogriposi multiple congenite	RNG020
Sindrome da regressione caudale	RN0300
Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	RNG090
Pallister-Killian sindrome di	RN1590
Williams sindrome di	RN1270
Wolf-Hirschhorn sindrome di	RN0700
Sindrome del cromosoma X fragile	RN1330
Aarskog sindrome di	RN0790
Dubowitz sindrome di	RN0870
Seckel sindrome di	RN1100
Sotos sindrome di	RC0310
Weaver sindrome di	RN0490
Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti con ritardo mentale	RNG100
Amartomatosi multiple	RNG200
Von Hippel Landau sindrome di	RN0780

Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di	RN0840
Coffin-Lowry sindrome di	RN0350
Coffin-Siris sindrome di	RN0360
Noonan sindrome di	RN1010
Rubinstain-Taybi sindrome di	RN1620
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	RN1640
Smith-Magenis sindrome di	RN1210
Wildervanck sindrome di	RN1260
Wolfram sindrome di	RN1290
Sindrome alcolica fetale	RP0040

Tabella 2. Elenco Malattie Rare -presidio Associazione La Nostra Famiglia IRCCS E Medea

Nome Patologia	Codice di esenzione
difetti congeniti dell'ossidazione mitocondriale	RCG074
Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale (alterazione DNA mitocondriale)	RCG078
Sindrome di MELAS	RN0710
Sindrome di MERRF	RN0720
Sindrome di Kearns-Sayre	RF0020
Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale (alterazioni DNA nucleare)	RCG081
Malattia di Leigh	RF0030
Leucodistrofie	RFG010
Sindrome di Dravet	RF0061
Malattie Spinocerebellari	RFG040
Atrofie Muscolari Spinali	RFG050
Sindrome di Lennox Gastaut	RF0130

Sindrome di West	RF0140
Emiplegia alternante	RF0360
Neuropatie Ereditarie	RFG060
Miopatie congenite Ereditarie	RFG070
Distrofie Muscolari	RFG080
Distrofie Miotoniche	RFG090
Distonie Primarie	RFG160
Distonie da Torsione Idlopatiche	RF0090
Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita	RHG011
Sindrome di Arnold Chiari	RN0010
Sindrome di Joubert	RN0040
Lissencefalia isolata o sindromica	RN0050
Agenesia/Disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	RNG150
sindr. malformative congenite gravi con interessamento dell'apparato visivo	RNG111

Percorso multidisciplinare nelle malattie rare neurologiche

Sindromi da aneuploidia cromosomica	RNG080
Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici	RNG090
Sindrome di Williams	RN1270
Sindrome del cromosoma X fragile	RN1330
Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale	RNG100
Sindrome di Angelman	RN1300

Tab. 3 - Elenco Malattie rare - presidio ASST GOM Niguarda:

Nome patologia	Codice di esenzione
Neurofibromatosi	RBG010
Sindrome di Sturge-Weber	RN0770
Sclerosi tuberosa	RN0750
Sindrome di Turner	RN0680
Sindrome di Dravet	RF0061
Sindrome di Noonan	RN1010
Sindrome di Lennox-Gastaut	RF0130
Sindrome di Rett	RF0040
Sindrome di West	RF0140
Displasia setto-ottica	RN0860
Sindrome di Williams	RN1270
Sindrome del cromosoma X fragile	RN1330
ALTRE ANOMALIE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA, DEI TEGUMENTI E DELLE MUCOSE (ESCLUSO: SCHISI ISOLATA DELL'UGOLA E LABIOSCHISI ISOLATA)	RNG040
SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA (ESCLUSO: TRISOMIA 21; SOGGETTI CON CARIOTIPO 47,XXY; SINDROME DEL TRIPLO X; SINDROME DEL DOPPIO Y; TURNER SINDROME DI - RN0680)	RNG080

SINDROMI DA RIARRANGIAMENTI STRUTTURALI SBILANCIATI CROMOSOMICI E GENOMICI (ESCLUSO: SINDROME DI DIGEORGE - RCG160; SINDROME CARDIOFACCIALE DI CAYLER – RN1770)	RNG090
---	--------

Tabella 4 Tab. 3 - Elenco Malattie rare - presidio ASST Mantova-NPI

Nome patologia	Codice di esenzione
Epilessia mioclonica progressiva	RF0060
Mioclono essenziale ereditario	RF0070
Sclerosi tuberosa	RN0750
Sindrome di Angelman	RN1300
Sindrome di Dravet	RF0061
Sindrome di Landau-Kleffner	RN1520
Sindrome di Lennox-Gastaut	RF0130
Sindrome di Rett	RF0040
Sindrome di West	RF0140