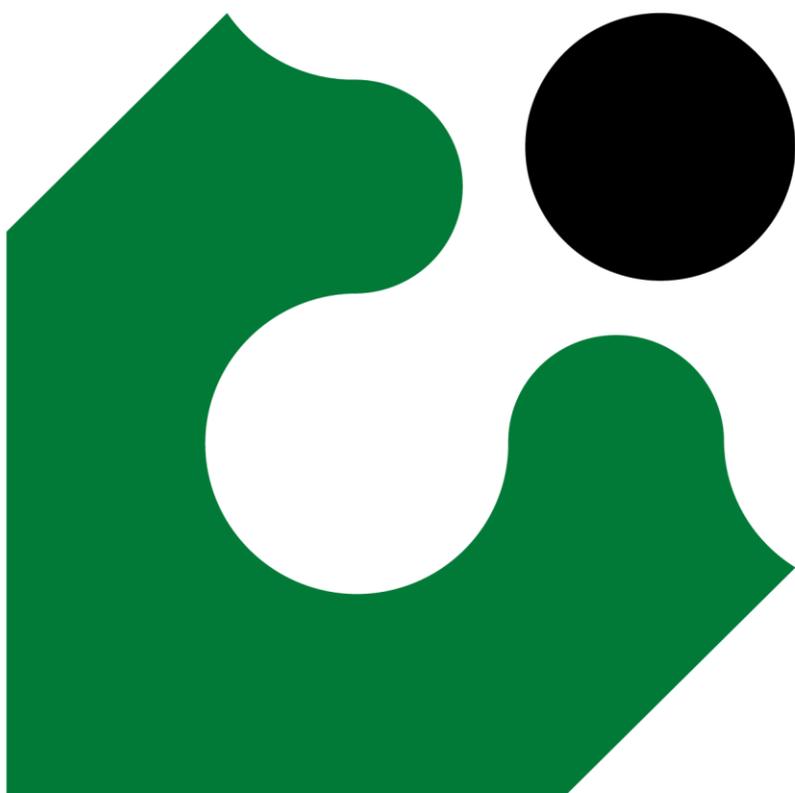


**Una rete basata sulla telemedicina per la  
gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche**

Giuseppe Castellano  
Antonio Di Sabatino  
Giovanni Palladini  
Renza Tiboldo

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

2022 - 2023



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

**Codice corso** : UNIMI DSC 2201/AE

**Ente erogatore** : Università degli Studi di Milano

## **GLI AUTORI**

*Giuseppe Castellano*, Direttore S.C. Nefrologia Dialisi e Trapianti, Professore Associato di Nefrologia, Università degli Studi di Milano, Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano, giuseppe.castellano@unimi.it

*Antonio Di Sabatino*, Professore Ordinario di Medicina Interna dell'Università di Pavia e Direttore della S.C. Medicina Generale 1, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia, antonio.disabatino@unipv.it

*Giovanni Palladini*, Professore Ordinario di Biochimica Clinica, Università di Pavia e Direttore S.C. Medicina Generale 2 – Centro Amiloidosi e Malattie ad Alta Complessità, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia, giovanni.palladini@unipv.it

*Renza Tiboldo*, Direttore UOC Nefrologia e Dialisi, ASST Melegnano e della Martesana, P.O. Vizzolo Predabissi e CAL di Peschiera B. , renza.tiboldo@asst-melegnano-martesana.it

## **IL DOCENTE DI PROGETTO**

Prof.ssa Marta Marsilio Docente Università degli Studi di Milano

## **IL RESPONSABILE DIDATTICO SCIENTIFICO**

Prof. Federico Lega, Università degli Studi di Milano

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

Pubblicazione 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](http://www.polis.lombardia.it)

## INDICE

INDICE .....	4
INTRODUZIONE .....	5
Il contesto: il caso delle amiloidosi sistemiche .....	6
Tabella 1. Le amiloidosi sistemiche in Italia.....	7
Figura 1. Incidenza annuale di amiloidosi cardiaca di tipo AL e ATTRwt presso il centro di riferimento di Pavia .....	7
Figura 2. Distribuzione dei pazienti seguiti in telemedicina dal centro per l'amiloidosi di Pavia nel 2020 .....	8
OBIETTIVI STRATEGICI E SPECIFICI DEL PROGETTO .....	11
METODOLOGIA ADOTTATA.....	12
DESCRIZIONE DEL PROGETTO, IMPLEMENTAZIONE DEL PROCESSO, FASI E TEMPISTICHE.....	13
1.1 Descrizione della rete.....	13
Figura 3. Rete per la gestione dei pazienti con amiloidosi sistemica. ....	15
1.2 Gestione del paziente con amiloidosi sistemica in telemedicina e teleconsulto .....	15
1.2.1 Ricognizione delle risorse e dei bisogni esistenti .....	15
1.2.2 Diagnosi .....	16
1.2.3 Terapia e fase acuta.....	16
1.2.4 Gestione della fase cronica.....	17
1.3 Breve descrizione della tecnologia impiegata .....	18
Figura 4. analisi presso il centro di riferimento di campioni prelevati nelle istituzioni della rete	19
1.4 Analisi SWOT dell'implementazione della rete.....	20
ANALISI DEI COSTI DI IMPLEMENTAZIONE O REALIZZAZIONE .....	22
PREVISIONE E PIANO DI GESTIONE DELLE DIFFICOLTÀ E DELLE RESISTENZE .....	23
CONCLUSIONI.....	24
CONTRIBUTO PERSONALE.....	26
RIFERIMENTI NORMATIVI .....	27
BIBLIOGRAFIA.....	28
SITOGRAFIA .....	29

## INTRODUZIONE

Al fine di garantire la tutela della salute, di cui all'articolo 32 della Costituzione, tutte le strutture sanitarie nazionali debbono operare secondo il principio di efficacia, qualità e sicurezza delle cure, di efficienza, di centralità del paziente e di umanizzazione delle cure, nel rispetto della dignità della persona. Il riequilibrio dei ruoli tra ospedale e territorio ha costituito negli ultimi anni un importantissimo obiettivo di politica sanitaria verso cui i sistemi sanitari più avanzati si sono indirizzati per dare risposte concrete a nuovi bisogni di salute.

Il Decreto Ministeriale del 2 aprile 2015 n. 70 definisce le condizioni necessarie per garantire livelli di assistenza ospedaliera omogenei su tutto il territorio nazionale, in termini di adeguatezza delle strutture, di risorse umane impiegate in rapporto al numero di pazienti trattati, al livello di complessità clinico-assistenziale della struttura ed alla sua interazione sinergica nell'ambito della rete assistenziale territoriale, fissando gli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera.

L'indicazione è quella di articolare la rete ospedaliera adottando il modello denominato "hub and spoke" per le reti per le quali risulta più appropriato, individuando le regole di integrazione dell'ospedale con la rete territoriale di riferimento, in relazione principalmente ai percorsi assistenziali integrati.

L'obiettivo è quello di rendere più specifica la missione assistenziale affidata agli ospedali in modo da consentire a tutte le componenti di svolgere il proprio specifico e definito ruolo di "presa in carico", garantendo i richiesti livelli di qualità degli interventi e rapportandosi con maggiore specificità ai contesti sociali in cui la rete dell'offerta è inserita.

In una visione integrata dell'assistenza sanitaria, l'ospedale deve assolvere ad una funzione specifica di gestione delle problematiche assistenziali dei soggetti affetti da una patologia ad insorgenza acuta e con rilevante compromissione funzionale, assicurando la gestione del percorso diagnostico terapeutico (PDT) del problema clinico di cui si fa carico, sia all'interno del presidio sia all'interno della rete ospedaliera, affinché possa essere assicurata, anche in fase successiva alla prima accettazione, l'allocazione dei pazienti presso i presidi che dispongano di un livello organizzativo coerente con la complessità assistenziale del caso da trattare. Tale logica di rete deve includere l'individuazione di poli d'eccellenza a livello nazionale e deve essere considerata in una visione solidaristica tra regioni per la soddisfazione dei casi di particolare complessità. Per lo sviluppo di questi percorsi è necessario favorire l'implementazione di forme di lavoro multidisciplinare, attraverso la predisposizione di specifici strumenti (quali i sistemi informativi), l'organizzazione di gruppi di lavoro o l'attivazione di progetti per consolidare il circuito locale di relazione tra professionisti. La rete assistenziale ospedaliera deve essere formalmente definita e resa nota ai cittadini. Le Regioni, inoltre, hanno avviato programmi di telemedicina per la gestione integrata tra ospedale e territorio di alcune condizioni cliniche ove ciò sia appropriato. La telemedicina rappresenta un approccio innovativo alla pratica sanitaria, già consolidato in diversi ambiti sanitari, consentendo - se inclusa in una rete di cure coordinate - l'erogazione di servizi e prestazioni sanitarie a distanza attraverso l'uso di dispositivi digitali, internet,

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

software e delle reti di telecomunicazione. La telemedicina supporta l'interazione dei diversi professionisti sanitari con l'assistito nelle diverse fasi di valutazione del bisogno assistenziale, di erogazione delle prestazioni e di monitoraggio delle cure. Facilita inoltre lo scambio di informazioni tra professionisti e la collaborazione multiprofessionale e multidisciplinare sui singoli casi clinici. Implica il trasferimento di dati e informazioni, anche personali e relativi alla salute, in diversi formati (numerici, testuali, grafici, multimediali, etc.) e modalità di interazione (sincrona o asincrona).

All'interno del disegno globale della rete ospedaliera è necessaria l'articolazione delle reti per patologia che integrano l'attività ospedaliera per acuti con l'attività territoriale; tra le varie patologie, elencate nel Decreto Ministeriale del 2 aprile 2015 n. 70, spiccano le malattie rare.

## **Il contesto: il caso delle amiloidosi sistemiche**

Nell'Unione Europea, il Programma d'Azione Comunitario sulle Malattie Rare (1999-2003) definisce rara ogni malattia che ha una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone (o 1 su 2.000). Questa definizione è variabile in diversi stati. Per esempio, negli Stati Uniti d'America si considera rara ogni patologia da cui sono affette meno di 200.000 persone (corrispondenti a circa 1 paziente su 1.500 abitanti).

La rarità di queste condizioni espone i pazienti a problemi clinici, a un carico emotivo e a un impegno logistico e finanziario peculiari:

- ritardo diagnostico: le malattie rare sono spesso difficili da riconoscere da parte dei Medici di Medicina Generale e richiedono tecnologie adeguate alla conferma diagnostica;
- creazione di pochi centri di riferimento in cui si concentrano le tecnologie necessarie per la diagnosi e in cui i medici riescono a seguire un numero di pazienti sufficiente per acquisire l'esperienza necessaria alla gestione della malattia;
- impegno logistico per raggiungere il centro di riferimento al momento della diagnosi e per le visite di controllo;
- rischio di discontinuità nella terapia e nel monitoraggio;
- difficoltà nella gestione locale di manifestazioni acute ed eventi avversi specifici della malattia;
- difficoltà nella gestione della cronicità al di fuori di un ambiente altamente specializzato.

Per ovviare a queste difficoltà sarebbe necessario garantire sempre ai pazienti un'assistenza altamente specializzata ma facilmente accessibile anche vicino al loro domicilio. Tradizionalmente, questo è stato fatto istituendo reti di ospedali dedicate a una o più patologie rare.

In Italia, per quanto è in nostra conoscenza, la rete dedicata alle amiloidosi sistemiche, istituita nel 1996, è stata la prima rete per l'assistenza dei pazienti con una malattia rara (Palladini, *et al* 2005). La rete, denominata Gruppo di Studio Italiano per l'Amiloidosi, è coordinata dal Centro per l'Amiloidosi

## Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa: l'esempio delle amiloidosi sistemiche

della Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia e comprende circa 50 altre istituzioni diffuse sul territorio nazionale (<https://www.amiloidosi.it/il-gruppo-di-studio-italiano-per-lamiloidosi/>).

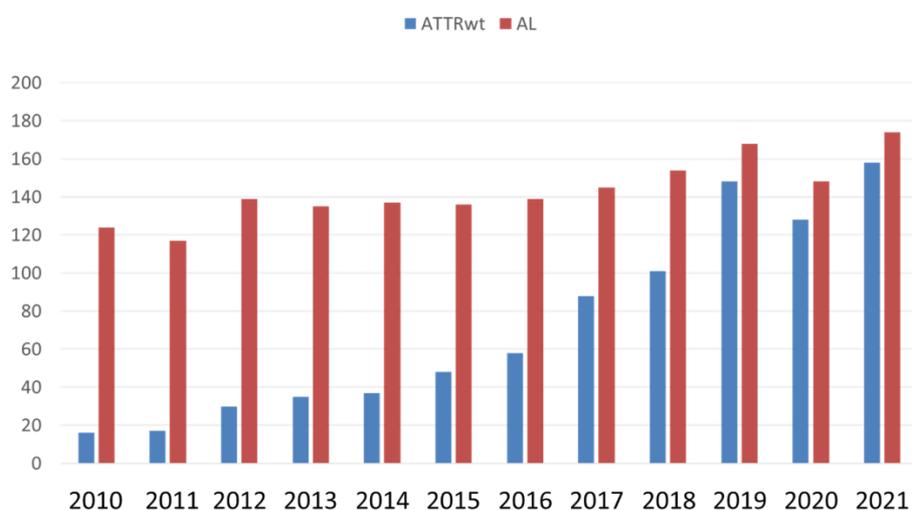
Le amiloidosi sistemiche sono malattie rare caratterizzate dalla deposizione nei tessuti di fibrille formate da proteine con alterata conformazione (Merlini, *et al* 2018). Si conoscono circa 40 tipi di amiloidosi (Buxbaum, *et al* 2022), ma le più comuni forme sistemiche in Italia sono cinque (Tabella 1).

**Tabella 1. Le amiloidosi sistemiche in Italia**

Forme di amiloidosi con interessamento cardiaco						
Tipo	Precursore	Organi interessati oltre al cuore				
		Rene	Cuore	Fegato	Sistema nervoso periferico	Tessuti molli
AL	Catene leggere libere monoclonali	Proteinuria ~65%	80%	~15%	~15%	Macroglossia, s. del tunnel carpale ~15%
ATTRwt	Transtiretina wild type	Riduzione di eGFR ~90% (moderata/severa ~50%)	~100%	-	Possibile	s. del tunnel carpale, stenosi del canale midollare lombare ~20%
ATTRv	Transtiretina mutata	Riduzione di eGFR ~60% (moderata/severa ~15%)	Comune (variabile col genotipo)	-	Comune (variabile col genotipo)	s. del tunnel carpale ~10%
AApoAI	Apolipoproteina mutata	Comune riduzione di eGFR (variabile col genotipo)	Comune (variabile col genotipo)	Comune (variabile col genotipo)	-	-
AA	Apolipoproteina Siero Amiloide A	Proteinuria ~100%	~15%	~20%	-	-

Finora la forma ritenuta più comune è stata l'amiloidosi AL, con una prevalenza stimata tra i 10 e i 60 casi per milione di persone-anno. Tuttavia, la disponibilità di terapie e di tecniche diagnostiche non invasive sta portando ad un progressivo aumento dei casi di amiloidosi ATTRwt (Staron, *et al* 2019), che diverrà probabilmente la forma più comune (Figura 1).

**Figura 1. Incidenza annuale di amiloidosi cardiaca di tipo AL e ATTRwt presso il centro di riferimento di Pavia**



## Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa: l'esempio delle amiloidosi sistemiche

Queste malattie si manifestano a causa della disfunzione e del danno degli organi coinvolti dalla deposizione delle fibrille. Per questo motivo i pazienti sono molto fragili e hanno bisogno di un supporto che coinvolge molti specialisti, principalmente internisti, nefrologi, cardiologi, gastroenterologi, neurologi, ematologi e nutrizionisti (Maroun, *et al* 2022).

Il Gruppo Italiano si è finora coordinato con incontri annuali in cui si discutevano e aggiornavano i protocolli diagnostici e terapeutici e discutendo ogni singolo caso attraverso lo scambio di relazioni cliniche (Palladini, *et al* 2005). La diagnosi su tessuto in genere avveniva inviando il paziente al centro di riferimento, anche se sempre più spesso la biopsia avviene in uno degli ospedali della rete e il campione è inviato al centro coordinatore per le analisi appropriate.

La recente pandemia ha molto limitato l'operatività dei centri della rete e ha limitato gli spostamenti dei pazienti. Durante l'emergenza, l'esistenza di un sistema di telemedicina e teleconsulto sicuro e approvato dalla Regione Lombardia ha permesso al centro di riferimento di mantenere i contatti con i pazienti (Figura 2). Allo stesso tempo, l'attività diagnostica è stata coordinata attraverso lo stesso sistema collaborando con i medici che seguivano i pazienti con sospetta amiloidosi a domicilio nella decisione degli esami da eseguire e della sequenza con cui effettuarli. Sorprendentemente, è emerso che nei pazienti arrivati alla diagnosi con il supporto della telemedicina il tempo mediano che intercorre tra i primi sintomi di amiloidosi e la diagnosi era di soli 4 mesi (intervallo interquartile 1-7 mesi), la metà degli 8 mesi (intervallo interquartile 3-14 mesi) osservati nei controlli storici.

**Figura 2. Distribuzione dei pazienti seguiti in telemedicina dal centro per l'amiloidosi di Pavia nel 2020** (dal sito [www.amiloidosi.it](http://www.amiloidosi.it))



## Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa: l'esempio delle amiloidosi sistemiche

In questo progetto ci proponiamo di costituire una più ampia rete nazionale di centri dedicati alla gestione clinica dei pazienti con amiloidosi sistemica partendo dal Gruppo di Studio esistente, ampliandolo per includere un maggior numero di ospedali per acuti e centri di assistenza territoriale che finora ne sono stati esclusi. La rete sarà basata su condivisione e discussione di dati clinici attraverso un sistema di telemedicina e tele-consultazione, al fine di rendere più efficiente la collaborazione tra i centri della rete.

### **Rilevanza per il Sistema Sanitario Nazionale**

L'Unione Europea ha risposto alla crisi pandemica con il Next Generation EU (NGEU), che per l'Italia rappresenta un'opportunità di sviluppo, investimenti e riforme. Uno dei principali strumenti del NGEU è il Dispositivo per la Ripresa e Resilienza (RRF), che l'Italia ha presentato sotto forma di un pacchetto di investimenti e riforme: il Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR). Questo Piano si articola in sei missioni, l'ultima è quella inerente alla salute.

La strategia perseguita con il PNRR è finalizzata ad allineare i servizi ai bisogni di cura dei pazienti in ogni area del Paese. La missione 6 (Salute) del PNRR si articola in:

- reti di prossimità, strutture intermedie e telemedicina per l'assistenza sanitaria territoriale, allo scopo di rafforzare le prestazioni erogate sul territorio grazie al potenziamento e alla creazione di strutture e presidi territoriali (come le Case della Comunità e gli Ospedali di Comunità), l'assistenza domiciliare, lo sviluppo della telemedicina;
- innovazione, ricerca e digitalizzazione del servizio sanitario nazionale, al fine di ammodernare le strutture tecnologiche e digitali esistenti attraverso più efficaci sistemi informativi.

La telemedicina mira ad aumentare il volume delle prestazioni rese in assistenza domiciliare, ed è in particolare rivolta ai pazienti non autosufficienti e ai pluricomorbidi. I servizi di telemedicina, contribuendo ad affrontare le principali sfide dei sistemi sanitari nazionali, rappresentano un utilissimo mezzo per:

- contribuire a ridurre gli attuali divari geografici e territoriali in termini sanitari grazie all'armonizzazione degli standard di cura garantiti dalla tecnologia;
- garantire una migliore esperienza di cura per gli assistiti;
- migliorare i livelli di efficienza dei sistemi sanitari regionali tramite la promozione dell'assistenza domiciliare e di protocolli di monitoraggio da remoto.

L'intervento si traduce nel finanziamento di progetti di telemedicina proposti dalle Regioni sulla base delle priorità e delle linee guida definite dal Ministero della Salute. I progetti devono riguardare ogni ambito clinico e promuovere un'ampia gamma di funzionalità lungo l'intero percorso di prevenzione e cura: tele-assistenza, tele-consulto, tele-monitoraggio e tele-refertazione.

I progetti devono raggiungere target quantitativi di performance legati ai principali obiettivi della telemedicina e del Sistema Sanitario Nazionale, nonché garantire che il loro sviluppo si traduca in una

## Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa: l'esempio delle amiloidosi sistemiche

effettiva armonizzazione dei servizi sanitari. Scopo è costruire vere e proprie "piattaforme di telemedicina" facilmente scalabili. Questa premessa per sottolineare come la nostra proposta di creazione di una rete basata sulla telemedicina per la gestione dei pazienti con amiloidosi sistemica sia molto attuale e potenzialmente rilevante per il Sistema Sanitario Nazionale.

L'amiloidosi è una malattia rara e complessa da diagnosticare e trattare, ma può causare gravi danni agli organi e compromettere la qualità di vita dei pazienti. La rete permette di coordinare i centri di assistenza territoriale, gli ospedali per acuti e il centro di riferimento per garantire una copertura capillare del territorio nazionale e la gestione appropriata di pazienti con differenti necessità. Inoltre, la rete facilita lo scambio di informazioni tra i diversi centri, migliorando la qualità dell'assistenza e la valutazione della risposta alla terapia. La telemedicina offre inoltre la possibilità di effettuare consulenze e visite a distanza, riducendo i costi sia diretti che indiretti, nonché il disagio che spesso devono sostenere i pazienti nell'affrontare viaggi lunghi e faticosi per ricevere la cura.

L'utilizzo della rete informatica in campo medico può anche ridurre la duplicazione di accertamenti diagnostici. Infatti, i dati dei pazienti possono essere condivisi tra diversi professionisti sanitari e strutture sanitarie, riducendo la necessità di ripetere gli stessi esami. Questo non solo abbatte i costi per i pazienti e il sistema sanitario, ma anche minimizza il rischio di errori diagnostici.

Inoltre, la rete informatica può aiutare tutti gli attori coinvolti nella cura del paziente a seguire in tempo reale il suo percorso di cura. I medici di diverse specialità possono accedere ai dati del paziente e collaborare in modo più efficace. Inoltre, i pazienti stessi possono accedere rapidamente alle informazioni relative alla propria salute e monitorare il loro stato di salute.

In generale, l'utilizzo della rete informatica in campo medico può migliorare l'efficienza e la qualità dell'assistenza sanitaria, aumentando la collaborazione tra i professionisti sanitari e riducendo il rischio di errori diagnostici e terapeutici.

Infine, la rete può favorire la raccolta di dati clinici e scientifici utili per la ricerca e lo sviluppo di nuove terapie per questa malattia rara.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

## OBIETTIVI STRATEGICI E SPECIFICI DEL PROGETTO

Lo scopo del progetto è descrivere il funzionamento di una rete basata sulla telemedicina per la gestione clinica dei pazienti con amiloidosi sistemica, che possa integrare ospedali per acuti, centri di assistenza territoriale e il centro di riferimento. La rete sarà costruita ampliando l'esistente Gruppo di Studio Italiano per l'Amiloidosi e integrando nel suo funzionamento – con ruolo preminente – un portale di telemedicina e tele-consultazione sviluppato specificamente, ma che sarà una sovrastruttura del sistema di telemedicina della regione Lombardia.

Gli obiettivi del progetto sono:

- individuare gli attori;
- descrivere il funzionamento della rete;
- individuare i cambiamenti organizzativi da apportare per potenziare la rete sia in termini di ampliamento che di efficienza;
- disegnare un modello di telemedicina e teleconsultazione “*hub and spoke*” che possa essere esportato a livello internazionale e che possa essere versatile, cioè potenzialmente declinabile in altre rare malattie rare.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

## **METODOLOGIA ADOTTATA**

La rete per l'amiloidosi si prefigge l'obiettivo di costituire un sistema di assistenza capillare e specializzato per la diagnosi e la terapia della malattia. La rete si compone di tre tipologie di strutture: i centri di assistenza territoriale, gli ospedali per acuti e il centro di riferimento. I centri di assistenza territoriale si occupano della gestione cronica della malattia, della terapia di supporto e, ove possibile, della terapia specifica. Gli ospedali per acuti hanno il compito di individuare la presentazione clinica della malattia, iniziare gli accertamenti diagnostici di primo livello e gestire le fasi acute della malattia. Infine, il centro di riferimento è dedicato esclusivamente alla diagnosi e alla terapia della malattia rara, concentra l'esperienza professionale e la tecnologia necessarie per la conferma diagnostica e la definizione del piano terapeutico coordinando l'intera rete.

La costruzione della rete sarà articolata nelle seguenti fasi:

1. ricognizione delle risorse esistenti e dei bisogni dei pazienti;
2. ampliamento del Gruppo Italiano esistente, includendo un maggior numero di ospedali per acuti e di centri di assistenza territoriale;
3. individuazione dei ruoli dei diversi attori e del funzionamento della rete;
4. individuazione delle attività eseguibili in telemedicina;
5. misurazione dei risultati.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

## DESCRIZIONE DEL PROGETTO, IMPLEMENTAZIONE DEL PROCESSO, FASI E TEMPISTICHE

### 1.1 Descrizione della rete

La rete è costituita sull'esistente Gruppo di Studio Italiano per l'Amiloidosi e si prevede quindi che abbia una copertura nazionale. La rete sarà articolata in centri di assistenza sul territorio, ospedali per acuti e centro di riferimento. Rispetto all'esistente Gruppo di Studio, saranno invitati a partecipare centri di assistenza territoriale e si amplierà il numero di ospedali per acuti partecipanti in modo da rendere più capillare la copertura del territorio nazionale.

I centri di assistenza sul territorio hanno il compito di gestire la cronicità dei pazienti, la terapia di supporto e, quando possibile la terapia specifica, al di fuori delle fasi acute della malattia. Essi possono essere centri di dialisi e ambulatori di medicina interna, nefrologia (inclusi centri dialisi ad assistenza limitata), cardiologia, gastroenterologia, neurologia e nutrizione clinica.

Il DECRETO del 23 maggio 2022, n. 77, definisce i modelli e gli standard per lo sviluppo dell'assistenza territoriale nel Servizio sanitario nazionale.

La Casa di Comunità (CdC) rende concreta l'assistenza di prossimità per la popolazione di riferimento in quanto è il luogo fisico al quale i cittadini possono accedere per bisogni di assistenza sanitaria ed è il modello organizzativo dell'assistenza di prossimità per la popolazione di riferimento.

La creazione delle CdC consente di potenziare e riorganizzare i servizi offerti sul territorio migliorandone la qualità; in essa infatti opera un gruppo multidisciplinare di professionisti della salute con il fine ultimo di presa in carico della persona. La CdC garantisce la partecipazione della comunità locale, delle associazioni di cittadini, dei pazienti, dei *caregiver*. Per rispondere alle differenti esigenze territoriali, garantire equità di accesso, capillarità e prossimità del servizio. La CdC è il luogo dove professioni integrate tra loro dialogano con la comunità e gli utenti per riprogettare i servizi in funzione dei bisogni della comunità, attraverso il lavoro interprofessionale e multidisciplinare seguendo il modello "hub and spoke" prospettato nel DM n. 70 del 2015.

Gli **ospedali per acuti** hanno il compito di intercettare la presentazione clinica della malattia attraverso il riconoscimento di sintomi e segni sospetti e di iniziare gli accertamenti diagnostici di primo livello prima di riferire o inviare i pazienti (o materiale biologico degli stessi) al centro di riferimento per la conferma diagnostica. In queste strutture si gestiscono anche le fasi acute di disfunzione degli organi interessati dalla malattia fino alla stabilizzazione del paziente. Infine, presso gli ospedali per acuti si esegue la terapia specifica quando essa richiede un monitoraggio particolare, per esempio nei pazienti fragili e polimorbidi, e si verificano eventuali progressioni di malattia ad altri organi o apparati.

Il centro di riferimento è esclusivamente dedicato alla diagnosi e alla terapia della malattia rara e concentra l'esperienza professionale e la tecnologia necessarie per la conferma diagnostica e la definizione del piano terapeutico. Presso il centro di riferimento sono accessibili terapie sperimentali

## Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa: l'esempio delle amiloidosi sistemiche

per i pazienti che non traggono sufficiente beneficio dalle terapie in commercio. Infine, il centro di riferimento coordina la rete e ha in *staff* il personale necessario alla sua gestione amministrativa.

La Figura 3 descrive la gestione del paziente all'interno della rete. La malattia si manifesta con sintomi e segni relativi all'interessamento d'organo. I pazienti sono intercettati dai Medici di Medicina Generale nei quali il sospetto clinico è sollevato da apposite "red flags". I Medici di Medicina Generale li inviano a specialisti dell'organo o sistema principalmente coinvolto, che nella maggior parte dei casi operano in ospedali per acuti. In alternativa i pazienti si rivolgono direttamente agli specialisti. Negli ospedali per acuti avviene il riconoscimento di sintomi e segni che permettono di porre il sospetto di amiloidosi e si eseguono le indagini diagnostiche di primo livello. Quando il sospetto è confermato, il paziente è segnalato al centro di riferimento. Attualmente lo scambio di dati avviene per posta elettronica.

Nel centro di riferimento si eseguono gli esami di terzo livello che richiedono tecnologie non disponibili localmente per la conferma della diagnosi e si predispone il piano terapeutico. Salvo i casi in cui è indicata una terapia sperimentale, i pazienti sono inviati al centro segnalatore per l'esecuzione della terapia specifica. In alcuni casi (pazienti fragili, importanti comorbidità, terapie con limitazioni nella prescrizione), essa deve essere eseguita sotto stretto monitoraggio in un ospedale per acuti. In altri casi, ci si può focalizzare sulla gestione cronica della disfunzione e del danno degli organi coinvolti anche durante la terapia specifica, sotto il controllo di un centro di assistenza territoriale. La valutazione della risposta alla terapia avviene presso il centro di riferimento. Durante tutto il corso della malattia si possono alternare fasi acute e fasi croniche ed è necessaria una stretta collaborazione fra l'assistenza territoriale e gli ospedali per acuti. La discussione dei casi con il centro di riferimento aiuta a individuare e gestire le riacutizzazioni di malattia e gli eventi avversi in corso di terapia. La storia naturale dell'amiloidosi sistemica è caratterizzata da una fase cronica spesso lunga 1) nei casi in cui non si riesce a recuperare la funzione degli organi coinvolti, 2) nei casi in cui, nonostante il pieno successo della terapia specifica il recupero del danno d'organo richiede tempo e 3) nei pazienti in cui si è instaurato un danno d'organo irreversibile.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

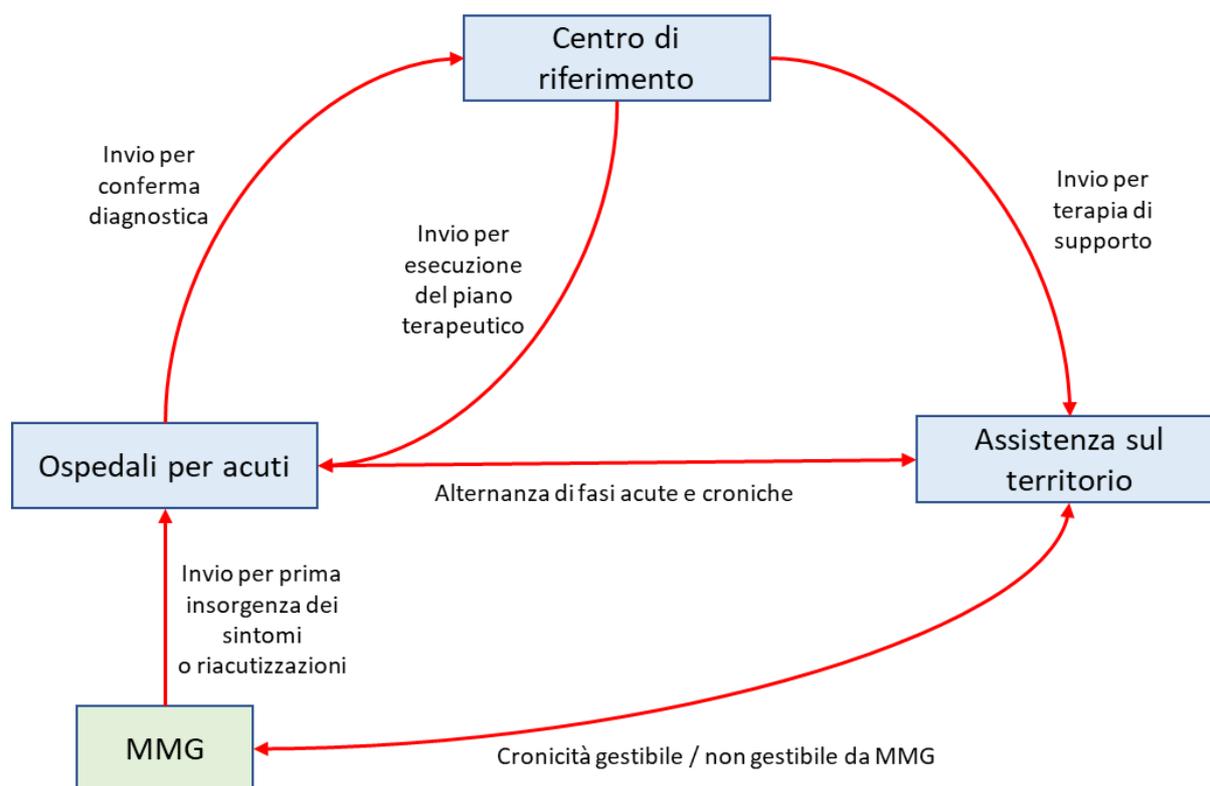


Figura 3. Rete per la gestione dei pazienti con amiloidosi sistemica.

## 1.2 Gestione del paziente con amiloidosi sistemica in telemedicina e teleconsulto

Ci proponiamo di predisporre una piattaforma di telemedicina / teleconsulto per rendere più rapidi ed efficienti i passaggi sopra descritti, facilitando il confronto fra i diversi attori.

### 1.2.1 Ricognizione delle risorse e dei bisogni esistenti

Il centro di riferimento è un polo specializzato nella gestione clinica dei pazienti con amiloidosi sistemica di rilevanza internazionale. Gli specialisti del centro (anatomopatologi, biochimici e patologi clinici, cardiologi, ematologi, internisti, gastroenterologi, neurologi, nutrizionisti) sono esclusivamente dedicati alle amiloidosi. Tutte le tecnologie necessarie alla diagnosi sono presenti.

## Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa: l'esempio delle amiloidosi sistemiche

Il Gruppo di Studio Italiano per l'Amiloidosi raccoglie già diversi centri, quasi tutti operanti in ospedali per acuti, per la gestione locale dei pazienti. Nella fase preliminare del progetto dovrà essere eseguita una ricognizione dei centri con interesse nel progetto ma non già parte del gruppo. Questi centri saranno individuati con la collaborazione delle società scientifiche rilevanti (per esempio attraverso un invito alla manifestazione d'interesse) e studiando le segnalazioni di pazienti al centro di riferimento da istituzioni non parte della rete negli ultimi anni.

Sarà inoltre necessaria una ricognizione dei centri di assistenza territoriale, che si potrà affidare a ciascun ospedale per acuti parte della rete per la sua competenza territoriale.

Sempre nella fase preliminare si eseguirà una ricognizione dei bisogni dei pazienti avvalendosi della collaborazione della Amyloidosis Alliance, la federazione internazionale delle associazioni di pazienti con amiloidosi (<https://www.amyloidosisalliance.org>).

### 1.2.2 Diagnosi

Attori: ospedali per acuti, centro di riferimento.

- Discussione dei casi sospetti per concordare eventuali accertamenti di secondo livello utili a rafforzare il sospetto diagnostico ma che possono essere eseguiti localmente.
- Discussione della priorità di accesso al centro di riferimento attraverso l'individuazione dei casi urgenti che richiedono di essere inviati immediatamente e dei pazienti con fragilità o difficoltà logistiche tali da non potere raggiungere il centro di riferimento. Per questi ultimi pazienti si discutono la possibilità e l'opportunità di eseguire la biopsia diagnostica localmente e di inviare i campioni presso il centro di riferimento per la conferma diagnostica. Quando necessario, si definisce l'urgenza dell'analisi dei campioni inviati.

Benefici attesi:

- aumento del numero delle diagnosi,
- riduzione delle diagnosi tardive e delle "false" diagnosi,
- riduzione degli esami ripetuti senza indicazione clinica,
- sollievo logistico per i pazienti (minor costo trasferimenti/viaggi – minor inquinamento)

Indicatori (si prevede un confronto con i dati storici del centro di riferimento):

- numero delle diagnosi,
- percentuale dei pazienti in stadio avanzato,
- numero degli esami duplicati,
- numero dei pazienti che giungono al centro di riferimento in ambulanza.

### 1.2.3 Terapia e fase acuta

Attori: assistenza territoriale, ospedali per acuti, centro di riferimento:

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

- Il piano terapeutico è discusso preventivamente in teleconsulto per verificare che possa essere eseguito presso l'ospedale che ha indirizzato il paziente al centro di riferimento. In caso questo non sia possibile, la terapia specifica può essere adattata o il paziente può essere riferito a un altro centro della rete, tenendo presenti le necessità cliniche e le eventuali limitazioni logistiche.
- Nel corso della terapia il personale dei centri che gestiscono direttamente il paziente possono discutere eventi avversi e adeguamenti posologici con i colleghi del centro di riferimento.
- Eventi clinici di dubbia interpretazione possono essere discussi tra tutti gli attori in teleconsulto per attribuirli a riacutizzazione, eventi avversi o comorbidità.
- Il monitoraggio dei parametri di malattia (diagnostica per immagini, biomarcatori) è continuo per individuare tempestivamente pazienti refrattari alla terapia. Solo gli esami non eseguibili localmente sono effettuati nelle visite di controllo presso il centro di riferimento.

Benefici attesi:

- riduzione dei tempi tra la diagnosi di certezza e l'inizio della terapia,
- adeguamenti posologici continui e personalizzati sulla base dei cambiamenti del profilo di rischio del paziente e della risposta alla terapia,
- più rapido avvio della terapia di salvataggio nei pazienti non responsivi.
- Riduzione del tasso di recidiva clinica con conseguente minore necessità di ospedalizzazione

Indicatori (si prevede un confronto con i dati storici del centro di riferimento):

- tempo intercorso tra la stesura del piano terapeutico e l'inizio della terapia,
- frequenza e grado degli eventi avversi in corso di terapia.

## 1.2.4 Gestione della fase cronica

Attori: Medici di Medicina Generale (MMG), assistenza territoriale, ospedali per acuti, centro di riferimento.

- La gestione ordinaria dei pazienti con amiloidosi sarà discussa in teleconsulto su richiesta dei centri di assistenza territoriale, per individuare eventuali riacutizzazioni della malattia o comorbidità da gestire in un ospedale per acuti.
- Il monitoraggio dei parametri specifici di malattia continua sarà discusso in teleconsulto con il centro di riferimento per individuare le recidive.
- Quando le condizioni lo permettono i pazienti saranno riaffidati ai MMG, i quali sono a loro volta invitati a partecipare alle sessioni di teleconsulto e potranno richiederle.

Benefici attesi:

- riduzione degli accessi agli ospedali per acuti,
- individuazione precoce delle recidive.

Indicatori (si prevede un confronto con i dati storici del centro di riferimento):

- numero di accessi agli ospedali per acuti,
- riduzione delle recidive con disfunzione d'organo.

## Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa: l'esempio delle amiloidosi sistemiche

In tutte queste fasi, le visite in telemedicina con la partecipazione del paziente affiancheranno le consultazioni tra i medici. Questo per permettere una maggior partecipazione del paziente al suo percorso di cura, migliorandone la consapevolezza e di conseguenza l'aderenza terapeutica.

### 1.3 Breve descrizione della tecnologia impiegata

La piattaforma sarà basata sul sistema di telemedicina e teleconsulto già disponibile e approvato dalla Regione Lombardia, per garantire la qualità e la riservatezza dei dati. Sarà invece sviluppata un'interfaccia specifica per la malattia e il progetto di rete. Lo sviluppo dell'interfaccia sarà realizzato dalla ditta EL.CO. Healthcare Solutions (<https://www.elco.it/>) che già fornisce la piattaforma di telemedicina alla Regione Lombardia.

La piattaforma permetterà la condivisione di diversi tipi di dati tra i professionisti sanitari dei centri coinvolti:

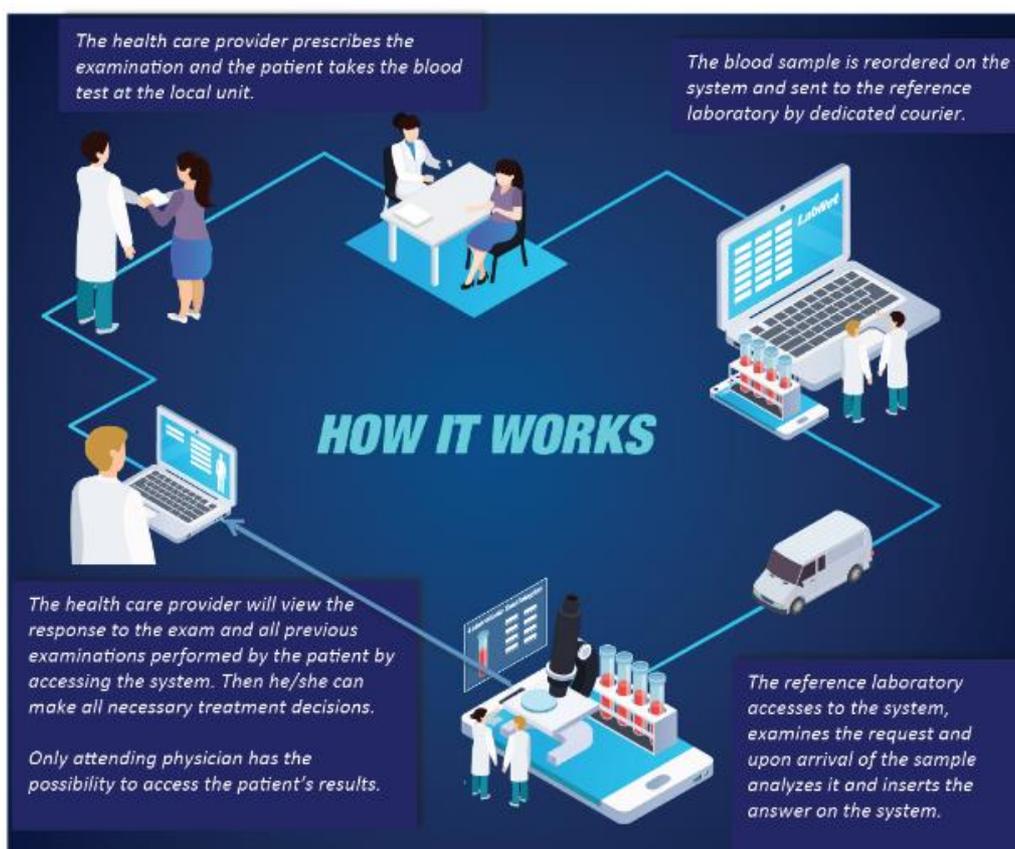
- dati clinici;
- dati di laboratorio (ad esempio immunofissazione del siero e dell'urina, misurazione delle catene leggere libere, biomarcatori cardiaci, test di funzionalità renale e valutazione genetica);
- dati di diagnostica per immagini (ad esempio ecocardiografia e immagini a risonanza magnetica cardiaca, immagini di scintigrafia con bisfosfonati, immagini PET-CT).

La raccolta dati sarà gestita da un'interfaccia utente che chiederà i dati in base alle linee guida più aggiornate sul processo diagnostico dell'amiloidosi e che effettuerà un controllo automatico della qualità dei dati al punto di inserimento. Questo aiuterà il medico che prepara la segnalazione del paziente al centro di riferimento a fornire un quadro completo del paziente, con l'ausilio dagli strumenti di supporto alle decisioni diagnostiche (ad esempio, strumenti per una visualizzazione rapida e facile del flusso di lavoro diagnostico e per comprendere il valore diagnostico dei diversi elementi di dati).

La tecnologia diagnostica del centro di riferimento sarà disponibile per tutti i professionisti sanitari della rete. In caso di spedizione di un campione al centro di riferimento, i professionisti sanitari a contatto con il paziente saranno responsabili di prelevare i campioni del paziente e di registrare correttamente i dati nello strumento online. I campioni biologici saranno spediti al laboratorio del centro di riferimento tramite un corriere dedicato che garantisce una consegna rapida e sicura (Figura 4).

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

Figura 4. analisi presso il centro di riferimento di campioni prelevati nelle istituzioni della rete



La piattaforma di telemedicina prevederà anche la possibilità di condividere immagini diagnostiche.

Dal punto di vista tecnico, gli standard per la terminologia medica (ad esempio SNOMED) e lo scambio di dati (ad esempio HL7) verranno utilizzati per progettare e alimentare il database del sistema.

Lo strumento avrà un back-office amministrativo per creare nuovi centri e nuovi utenti per ogni centro.

Gli utenti in ogni centro saranno in grado di:

- creare nuovi pazienti,
- creare nuovi "set/visite" per paziente,
- inserire / aggiornare dati,
- revisionare dati (solo del proprio centro),
- esportare dati (solo del proprio centro).

La piattaforma includerà anche strumenti di reporting di base.

I pazienti potranno inoltre richiedere una valutazione e avere un accesso dedicato allo strumento online.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

Durante questo processo, i medici del centro di riferimento saranno in grado di valutare la documentazione segnalata e potrebbero proporre al paziente una visita formale presso il proprio centro o un tele-consulto. Lo strumento online fornirà anche un'integrazione con uno strumento di web-conferenza interno, già parte del sistema web istituzionale, per consentire visite di tele-consulto per pazienti selezionati. L'hosting richiederà due server dedicati con la segregazione del database (dati dei pazienti ed esami laboratoristici e strumentali).

## 1.4 Analisi SWOT dell'implementazione della rete

### Strengths.

- Copertura nazionale della rete, che garantisce da un lato di raggiungere un numero di pazienti adeguato, dall'altro offre un servizio di alta qualità ai pazienti con amiloidosi sistemica in tutte le regioni italiane.
- Utilizzo della telemedicina per migliorare l'efficienza e la tempestività dei servizi offerti.
- Coinvolgimento di centri di assistenza territoriale e di ospedali per acuti, che garantisce la gestione completa del paziente in tutte le fasi della malattia.
- Presenza di un centro di riferimento dedicato esclusivamente alla diagnosi e alla terapia della malattia rara, con personale altamente specializzato e attrezzature all'avanguardia.
- Possibilità di accedere a terapie sperimentali per i pazienti che non traggono sufficiente beneficio dalle terapie in commercio.

### Weaknesses.

- Necessità di una stretta collaborazione tra i vari centri della rete, che potrebbe essere difficoltosa in caso di mancanza di personale o di risorse a livello locale.
- Rischio di sovraccarico del centro di riferimento, che potrebbe compromettere la qualità dei servizi offerti.

### Opportunities.

- Possibilità di espandere la rete e di coinvolgere ulteriori centri di assistenza territoriale e ospedali per acuti per migliorare la copertura territoriale e la qualità dei servizi offerti.
- Utilizzo di nuove tecnologie di telemedicina per migliorare l'efficienza e la tempestività dei servizi offerti.
- Collaborazione con altri centri di riferimento internazionali per la condivisione di conoscenze e la promozione di nuove terapie.
- Formazione di un ampio registro di pazienti e di un database utile per futuri progetti di ricerca.
- Riduzione del ritardo diagnostico sia totale che medico-dipendente con miglioramento delle tempistiche di avvio al trattamento e riduzione delle "false" diagnosi.
- Identificare "red flags" da disseminare tra i medici di medicina generale e medici operanti in strutture di I livello che allenino il clinico a sollevare il sospetto clinico il più precocemente possibile.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

**Threats.**

- Difficoltà nell'individuazione dei pazienti con amiloidosi sistemica a causa della rarità della malattia e della mancanza di conoscenza da parte dei Medici di Medicina Generale.
- Limitazioni economiche e di risorse umane che potrebbero compromettere l'efficacia e la tempestività dei servizi offerti.
- Possibilità di sovrapposizione con l'attività di centri che non fanno parte della rete.
- Difficoltà nel ridurre il ritardo diagnostico paziente-dipendente.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

## ANALISI DEI COSTI DI IMPLEMENTAZIONE O REALIZZAZIONE

Il centro di riferimento possiede le risorse professionali e tecnologiche per la gestione dei pazienti e della rete e può fornire i finanziamenti per la piattaforma informatica. Il costo della realizzazione dell'interfaccia è stimato da EL.CO. s.r.l. a 30.000 euro. I fondi per coprire questa spesa sono nella disponibilità del Centro per l'Amiloidosi e il loro impiego è stato approvato dalla Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia. Poiché lo *staff* del centro è esclusivamente dedicato a questa patologia appare ragionevole che il personale del centro si faccia carico della gestione amministrativa della rete. Gli ospedali per acuti utilizzeranno lo stesso personale medico ed infermieristico adeguatamente formato all'utilizzo della piattaforma di tele-visita/tele-consulto; in questo modo si ottimizzerà il personale esistente favorendo la transizione da una gestione della malattia rara secondo procedure obsolete (telefono, fax etc) ad una gestione con piattaforma di televisita che permette la condivisione in tempo reale di documenti, esami strumentali ed altro materiale relativo alla malattia rara.

Per quanto riguarda l'assistenza sanitaria territoriale, il PNRR prevede lo stanziamento di 7 miliardi di euro, da destinarsi alle reti di prossimità, strutture intermedie e telemedicina. Per le CdC lo stanziamento di 2 miliardi di euro; per i progetti di Telemedicina il finanziamento è di 1 miliardo di euro. I progetti devono riguardare ogni ambito clinico e promuovere un'ampia gamma di funzionalità lungo l'intero percorso di prevenzione e cura: tele-assistenza, tele-consulto, tele-monitoraggio e tele-refertazione. Per ottenere i finanziamenti i progetti devono potersi integrare con il Fascicolo Sanitario Elettronico, raggiungere target quantitativi di performance legati ai principali obiettivi del Sistema Sanitario Nazionale e garantire che il loro sviluppo si traduca in una effettiva armonizzazione dei servizi sanitari per costruire vere e proprie "piattaforme di telemedicina" facilmente scalabili, come quella da noi proposta.

È chiaro che una riduzione del ritardo diagnostico con una più precoce presa in carico del paziente, in una fase cioè della storia naturale della malattia in cui il danno d'organo è ancora reversibile, avrà delle ricadute virtuose sia sul sistema sanitario nazionale che sulla Rete stessa in quanto si tradurrà in un abbattimento dei costi diretti (minore tasso di ospedalizzazione, di visite ambulatoriali o teleconsulti, di esami di laboratorio o strumentali, di costose terapie di ultima generazione), e di costi indiretti (minore impatto sull'attività lavorativa del paziente, sulla sua qualità di vita, sui costi da sostenere per viaggi volti alla cura della patologia o farmaci). La letteratura economica sull'amiloidosi sistemica è scarsa ed è stata recentemente rivista in un lavoro del Centro per l'Amiloidosi di Pavia (Sabinot, et al *Blood Rev* 2023). Tutti i dati esistenti riguardano gli Stati Uniti d'America. Non vi sono informazioni dirette sull'impatto economico del ritardo diagnostico, né, di conseguenza, sul possibile beneficio della diagnosi precoce sulla spesa sanitaria. Tuttavia, la revisione della letteratura sopra citata ha mostrato chiaramente che il maggiore impatto economico deriva dal coinvolgimento di più di un organo e dalla gravità dell'interessamento del cuore. Da questo si può inferire che la diagnosi precoce, intercettando i pazienti con malattia meno avanzata, possa portare ad una riduzione dei costi, ma non è possibile quantificare questo effetto.

## **PREVISIONE E PIANO DI GESTIONE DELLE DIFFICOLTÀ E DELLE RESISTENZE**

Il progetto di telemedicina descritto è ambizioso e presenta alcune difficoltà e resistenze da affrontare durante la sua realizzazione. Alcuni dei possibili ostacoli e le relative soluzioni sono elencati di seguito.

1. **Resistenza al cambiamento:** il passaggio da un sistema di assistenza tradizionale a una rete di telemedicina potrebbe incontrare resistenza da parte di medici, infermieri e pazienti che preferiscono l'incontro faccia a faccia. Per affrontare questo problema, è importante sottolineare che la visita in presenza resta sempre possibile. Sarà quindi utile coinvolgere gli attori chiave, come i medici di medicina generale e gli specialisti, fin dall'inizio del progetto per ottenere il loro sostegno e la loro collaborazione nella diffusione della rete di telemedicina.
2. **Problemi di accessibilità e connettività:** la telemedicina richiede una connessione Internet affidabile e stabile per garantire una comunicazione efficace tra i medici e i pazienti. Ci possono essere problemi di accessibilità e di connettività nelle zone remote o rurali, o nei paesi in cui l'infrastruttura tecnologica è meno sviluppata. Una soluzione possibile sarebbe quella di invitare i pazienti presso il centro di assistenza territoriale di pertinenza per eseguire la visita in telemedicina con il centro di riferimento.
3. **Problemi di sicurezza e riservatezza dei dati:** la telemedicina implica la trasmissione di dati sensibili e personali, che richiedono un adeguato livello di protezione per garantire la privacy dei pazienti. È necessario predisporre protocolli di sicurezza e riservatezza dei dati, nonché garantire la conformità alle normative nazionali e internazionali in materia di protezione dei dati. La rete proposta si avvale del software sicuro sviluppato dalla regione Lombardia che tiene conto di questi aspetti vitali.
4. **Capacità di adattamento dei medici:** l'adozione della telemedicina richiede una certa capacità di adattamento da parte dei medici e degli operatori sanitari, che devono imparare nuove modalità di interazione con i pazienti e di gestione della rete di assistenza. È importante fornire una formazione adeguata ai medici e agli operatori sanitari per garantire un utilizzo efficace e sicuro della telemedicina.
5. **Problemi di omogeneità dei percorsi diagnostici e dei protocolli terapeutici:** ci potrebbero essere problemi nell'allineare tutti i centri nell'adozione di specifici standard riguardanti gli esami di laboratorio o di algoritmi terapeutici condivisi o di protocolli di trattamento o follow-up.
6. **Sostenibilità economica:** la realizzazione di una rete di telemedicina richiede investimenti in infrastrutture tecniche, formazione dei medici, sviluppo di software e protocolli di sicurezza e riservatezza dei dati. È importante garantire la sostenibilità economica della rete di telemedicina, anche attraverso il coinvolgimento di finanziatori e partner istituzionali.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

## CONCLUSIONI

Questo progetto ha il suo punto di partenza in una rete coordinata specifica per la patologia di interesse già esistente e che ha dimostrato la sua efficienza sul campo, il Gruppo di Studio Italiano per l'Amiloidosi. Il Gruppo, attivo da quasi trent'anni, è stato un antesignano del modello "hub and spoke" che ha acquisito di recente un grande rilievo nel Sistema Sanitario Nazionale.

Il progetto si propone di potenziare la rete esistente attraverso l'uso della telemedicina al fine di rendere in ogni momento operativo e non più soltanto occasionale l'apporto dei diversi attori nella cura e nell'assistenza dei pazienti con amiloidosi sistemica. La rete potrà essere ampliata con il coinvolgimento di ospedali per acuti e centri di assistenza territoriale che non sono ancora parte del Gruppo di Studio Italiano per l'Amiloidosi, così da renderla sempre più estesa e articolata e da garantire a ogni paziente la creazione di una "squadra di assistenza" adatta ai suoi bisogni e capace di modificarsi sulla base delle nuove esigenze che possono insorgere nelle diverse fasi della storia naturale della malattia.

Un secondo presupposto del progetto, che si prevede ne possa facilitare sensibilmente l'attuazione, è la preesistenza di un sistema di telemedicina e teleconsulto già disponibile e approvato dalla Regione Lombardia. L'unica modifica prevista dal progetto sarà l'interfaccia specifica per la malattia e per la struttura della rete che possa aiutare medici e pazienti nell'attività di telemedicina.

Infine, un'ulteriore risorsa già a disposizione del progetto è l'esistenza di un centro di riferimento dedicato esclusivamente all'amiloidosi, per il quale si prevede sia meno difficile mettere a disposizione le risorse di personale necessarie al funzionamento della rete.

Questi tre presupposti garantiscono da un lato la fattibilità del progetto dall'altro la sua sostenibilità in termini di risorse e di personale. Tuttavia, un punto critico sarà la riorganizzazione dell'attività dei singoli attori per adattarsi alla gestione dei pazienti in telemedicina.

Un impiego ancora rudimentale della telemedicina all'interno del Gruppo di Studio durante la pandemia ha inaspettatamente mostrato che questa tecnologia è in grado di ridurre i tempi dall'esordio dei sintomi alla diagnosi. Questo è stato possibile attraverso una più facile e continua discussione dei casi clinici con i medici che seguono localmente i pazienti con sospetta amiloidosi e in modo da indirizzare il percorso diagnostico (in particolare il tipo e la sequenza degli esami richiesti) risparmiando tempo e risorse. È ragionevole attendersi che l'attuazione del nostro progetto possa confermare questi risultati ed estendere i benefici della gestione dei pazienti in telemedicina ad altre fasi della malattia, come la gestione della terapia specifica e della terapia di supporto. Un risultato non secondario che ci si può attendere è che l'uso stesso della rete da parte dei vari attori contribuisca a diffondere la conoscenza di questa malattia tra i professionisti attraverso l'identificazione di specifiche "red flags" che facilitino ulteriormente il riconoscimento precoce dei pazienti in un setting di medicina generale o di primo livello favorendo la riduzione del ritardo diagnostico medico-dipendente. È anche auspicabile che la rete aiuti a individuare i principali determinanti del ritardo diagnostico ed allenare

## Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa: l'esempio delle amiloidosi sistemiche

la rete periferica al più accurato riconoscimento del sospetto clinico di malattia onde ridurre le "false" diagnosi.

Le difficoltà che i pazienti con malattie rare incontrano dal periodo che precede la diagnosi alla gestione della fase di cronicità sono note e ampiamente studiate. Esse sono forse ancora più acute in una malattia come l'amiloidosi, nella quale alla rarità si somma la complessità e quindi la necessità di un approccio sempre multidisciplinare. Da molti anni in Italia si cerca di ovviare a queste difficoltà attraverso l'attività coordinata della rete. Le tecnologie di telemedicina hanno la potenzialità di rispondere in maniera ancora più efficace a questi bisogni attraverso:

- riduzione del ritardo diagnostico totale e medico-dipendente promuovendo la conoscenza diffusa della malattia e coordinando le prime fasi del processo diagnostico svolte localmente;
- accesso diretto dei medici e dei pazienti al centro di riferimento nelle varie fasi della malattia;
- riduzione dell'impegno logistico per raggiungere il centro di riferimento al momento della diagnosi e per le visite di controllo;
- garanzia di continuità nella terapia e nel monitoraggio;
- gestione locale di manifestazioni acute ed eventi avversi specifici della malattia;
- gestione locale della cronicità al di fuori di un ambiente altamente specializzato.

L'attuazione del progetto che proponiamo potrà anche favorire l'interazione tra la Rete e le Associazioni dei pazienti (<https://www.amyloidosisalliance.org>), in modo da creare un percorso di condivisione e dialogo, che punti a migliorare l'assistenza e la qualità di vita dei pazienti stessi

Oltre ai benefici relativi all'assistenza dei pazienti, la disponibilità di dati raccolti in modo sistematico e completo porterà alla creazione di una raccolta di dati molto ricca e ampia che potrà rappresentare una risorsa unica per la ricerca clinica nel campo e potrebbe rappresentare un incentivo alla creazione di linee guida condivise da esperti che codifichino il funzionamento della rete e le sue dinamiche.

Il centro di riferimento è integrato in una rete europea di istituzioni di ricerca e di cura delle amiloidosi sistemiche. Queste istituzioni hanno manifestato interesse nella messa a punto di un sistema di teleconsulto (e in futuro anche di telemedicina) esteso a livello continentale. Anche se questo sviluppo naturalmente esula dai limiti del nostro progetto, è auspicabile che la rete proposta in questo studio possa rappresentare un modello e raccogliere esperienze utili per estendere la rete a livello internazionale.

Infine, è ragionevole attendersi che l'attuazione del progetto possa rappresentare un modello per altre malattie rare e complesse per le quali si potrà proporre un sistema simile basato su una rete coordinata e supportata dalla telemedicina.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

## **CONTRIBUTO PERSONALE**

Giuseppe Castellano ha ideato il progetto e redatto le sezioni relative agli ospedali per acuti.

Antonio Di Sabatino ha ideato il progetto e redatto le sezioni relative agli ospedali per acuti.

Giovanni Palladini ha ideato il progetto, descritto la rete esistente e redatto le sezioni relative al centro di riferimento.

Renza Tiboldo ha ideato il progetto, redatto l'introduzione e le sezioni relative all'assistenza territoriale.

Tutti gli autori hanno partecipato alla stesura del progetto e hanno approvato la versione finale.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

## **RIFERIMENTI NORMATIVI**

- Decreto Ministeriale 2 aprile 2015, n. 70. Regolamento recante definizione degli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera.
- Decreto Ministeriale 23 maggio 2022, n. 77. Regolamento recante la definizione di modelli e standard per lo sviluppo dell'assistenza territoriale nel Servizio sanitario nazionale.
- Programma d'Azione Comunitario sulle Malattie Rare (Decisione N. 1295/99/CE del Parlamento europeo e del Consiglio del 29 Aprile 1999).

## BIBLIOGRAFIA

- Buxbaum, J.N., Dispenzieri, A., Eisenberg, D.S., Fändrich, M., Merlini, G., Saraiva, M.J.M., Sekijima, Y. & Westermark, P. (2022) Amyloid nomenclature 2022: update, novel proteins, and recommendations by the International Society of Amyloidosis (ISA) Nomenclature Committee. *Amyloid*, **29**, 213-219.
- Maroun, B.Z., Allam, S. & Chaulagain, C.P. (2022) Multidisciplinary supportive care in systemic light chain amyloidosis. *Blood Res*, **57**, 106-116.
- Merlini, G., Dispenzieri, A., Sanchorawala, V., Schönland, S.O., Palladini, G., Hawkins, P.N. & Gertz, M.A. (2018) Systemic immunoglobulin light chain amyloidosis. *Nat Rev Dis Primers*, **4**, 38.
- Palladini, G., Kyle, R., Larson, D., Therneau, T., Merlini, G. & Gertz, M. (2005) Multicentre versus single centre approach to rare diseases: the model of systemic light chain amyloidosis. *Amyloid*, **12**, 120-126.
- Sabinot A, Ghetti G, Pradelli L, Bellucci S, Lausi A, Palladini G. (2023) State-of-the-art review on AL amyloidosis in Western Countries: Epidemiology, health economics, risk assessment and therapeutic management of a rare disease. *Blood Rev*, **59**, 101040.
- Staron, A., Connors, L.H., Ruberg, F.L., Mendelson, L.M. & Sanchorawala, V. (2019) A new era of amyloidosis: the trends at a major US referral centre. *Amyloid*, **26**, 192-196.

Una rete basata sulla telemedicina per la gestione di una malattia rara e complessa:  
l'esempio delle amiloidosi sistemiche

## SITOGRAFIA

- Società Italiana per l'Amiloidosi (<https://www.amiloidosi.it/>)
- Amyloidosis Alliance (<https://www.amyloidosisalliance.org/>)
- EL.CO. s.r.l. (<https://www.elco.it/>)