

Il 29 Febbraio 2024, presso l'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo, si è tenuto il Convegno nella ricorrenza della Giornata Internazionale delle Malattie Rare.

Il Convegno è stato organizzato dal Dipartimento PROMISE, dell'Università degli Studi di Palermo, in collaborazione con le Associazioni rappresentanti dei cittadini affetti da malattia rara, quali IRIS, ARIS e PTEN Italia.

I saluti istituzionali sono stati portati dal Direttore dell'AOU Policlinico, la Dott.^{ssa} Maria Grazia Furnari, dal Presidente della Scuola di Medicina e Chirurgia Prof. Marcello Ciaccio, dal Direttore del Dipartimento PROMISE dell'Università degli Studi di Palermo Prof. Antonio Carroccio, e dal Dott. Claudio Ales in qualità di rappresentante della Presidente di UNIAMO, Federazione Italiana Malattie Rare, Annalisa Scopinaro.

La Dott.ssa Furnari ha sottolineato quanto sia sempre più necessaria l'integrazione tra ricerca, didattica e assistenza; il prof. Ciaccio ha sintetizzato il quadro epidemiologico delle malattie rare in Italia e in Europa e ha focalizzato l'attenzione sull'importanza delle nuove tecnologie a supporto della diagnosi e sull'importanza di una efficiente rete assistenziale.

I lavori sono stati aperti dal prof. Vito Di Marco, delegato del Dipartimento PROMISE alla terza missione, che, attraverso il Rapporto Monitorare di Uniamo, ha descritto i dati significativi relativi alla ricerca e agli aspetti socioeconomici per una personalizzazione delle cure delle malattie rare. Ha inoltre comunicato la nascita del Clinical Trial Center come strumento di consulenza e supporto a tutti i ricercatori a garanzia di standard qualitativi nazionali e internazionali. Sarebbe auspicabile la creazione di un'unità di Ricerca Clinica per Fase 1. Il PROMISE sta lavorando molto nella costruzione della rete dei Centri di riferimento di malattie rare (MR) e della nuova sitografia che mette a disposizione per orientare pazienti, famiglie, associazioni e operatori sanitari. Questo obiettivo, ha dichiarato, è il più rilevante della Terza Missione del PROMISE.

Sono stati evidenziati aspetti carenti negli approcci multidisciplinari, i ritardi nelle diagnosi, le difficoltà ad effettuare gli esami clinici e strumentali in tempi rapidi, la carenza di PDTA condivisi a livello regionale, la carenza dei Centri di Riferimento per le Malattie Rare in Sicilia, la carenza del supporto psicologico e la limitata risposta del territorio.

Queste ed altre criticità sono state discusse nelle due tavole rotonde.

La prima è stata coordinata dalla Dott.^{ssa} Carmela Tata e dal Dott. Rocco Di Lorenzo. Le Associazioni dei pazienti presenti e quelle in collegamento da Catania hanno presentato le loro attività insieme alle criticità quotidiane nella vita di una persona e delle loro famiglie, specie se di età pediatrica con MR.

La seconda è stata coordinata dal Prof. Giovanni Corsello (professore ordinario di Pediatria), e dal dott. Claudio Ales in qualità di rappresentante delle Associazioni dei pazienti e delle famiglie con MR. Questo tavolo di confronto ha coinvolto i direttori dei Centri di Riferimento per le Malattie Rare: prof.^{ssa} Maria Piccione (Ospedale Cervello), prof. Davide Noto, prof. Filippo Brighina, prof. Antonino Tuttolomondo e Prof. Nicola Scichilone (tutti del Policlinico di Palermo). Dal tavolo sono emerse ulteriori criticità anche dei Centri nella gestione delle persone con MR.

Le criticità sottolineate sono state

1. la carenza di personale sanitario e di posti letto

2. la scarsa disponibilità di tecniche diagnostiche nei tempi utili
3. l'assenza di formazione non specifica del personale sanitario ospedaliero (medico, infermieristico e altre professioni sanitarie)
4. la carenza di raccomandazioni e linee guida;
5. la scarsa attività e funzioni del territorio
6. La scarsa disponibilità delle terapie di modulazione e terapia genica
7. l'assenza di PDTA condivisi, di specificità dei percorsi assistenziali individualizzati-personalizzati
8. I tempi di attesa per le visite superiori alle altre coorti di pazienti non affetti da MR
9. la necessità di implementare un modello di transitional care
10. il supporto psicologico nelle UUOO
11. la revisione delle piante organiche per i centri di riferimento malattie rare
12. l'identificazione dei fast track per processi assistenziali nel PS degli ospedali

La terza tavola rotonda è stata coordinata dal Dott. Roberto Latina (ricercatore di Scienze Infermieristiche di UNIPA), e dalla dott.^{ssa} Maria Cinzia Calderone in qualità di rappresentante delle Associazioni pazienti e famiglie con MR. Il tavolo ha avuto come focus il rapporto tra cittadino affetto da MR / e loro Caregiver con il territorio.

Il programma prevedeva la presenza di diversi interlocutori istituzionali (e NON) per dialogare e trovare soluzioni ad una serie di barriere e difficoltà quotidiane che le persone con MR e loro caregiver vivono nel proprio territorio. Alla tavola rotonda hanno partecipato la dott.^{ssa} Carmela Tata, in qualità di Garante della Disabilità Regionale, il dott. Maurizio Pastorello, Direttore della Farmaceutica ASP di Palermo, il Dott. Antonino Amato, Presidente dell'Ordine delle Professioni Infermieristiche di Palermo (OPI) e anche Dirigente Infermieristico ASP di Palermo, il Dott. Fabio Santangelo, Medico di Medicina Generale già responsabile del Pronto soccorso Ospedale Buccheri La Ferla, e il dott. Rosario Fiolo, Presidente Ordine Fisioterapisti (OFI) e Vice-presidente Coordinamento H.

Dalla discussione sono emerse tutte le criticità già descritte nella precedente tavola rotonda e inoltre:

1. la necessità di una formazione di base e continua, già a partire dai corsi di laurea della professione medica e delle professioni sanitarie, specie quelle maggiormente coinvolte nella presa in carico e nella gestione dei processi assistenziali e riabilitativi (infermieri, fisioterapisti, psicologi);
2. la necessità di costituire e supportare gruppi interdisciplinari;
3. la formulazione di PDTA concreti applicabili;
4. Istituzionalizzare la fase della Transitional care sia in ambito ospedaliero (passaggio tra centro pediatrico e quello dell'adulto) che in ambito domiciliare PLS vs MMG;
5. la carenza di personale specializzato (medici, nutrizionisti, dietisti, psicologi, fisioterapisti e infermieri);
6. la definizione di chiare dotazioni organiche in grado di farsi carico dei bisogni di salute e la dotazione di posti letto di ricovero dedicati DH/DS e Ricoveri Ordinari con posti letto a disposizione dei Centri di riferimento, attraverso implementazione dei nuovi modelli organizzativi come previsti nel DM77 e PNMR;

7. il supporto psicologico al paziente e alle famiglie;
8. gestione delle prestazioni e visite nei CUP e liste d'attesa;
9. gestione paziente MR e Caregiver presso i Pronto soccorso.

Altre criticità del territorio emerse dalla discussione che vanno affrontate con le istituzioni a cui fanno riferimento le ASP e i presidi del SSN sono:

1. UVM che non vengono attuati in modo concreto soprattutto in virtù della definizione delle piante organiche che necessitano di adattamento al bisogno del territorio
2. Problematiche relative all'approvvigionamento dei farmaci nel territorio siciliano che è gestito dagli uffici provveditorato seguendo procedure diversificate, che in realtà andrebbero uniformate, ma soprattutto snellite nel procedimento amministrativo, specialmente se si tratta di prodotti esclusivi (esclusiva industriale) e di farmaci salvavita rientranti nella fascia C, alcuni dei quali (farmaci off-label) potrebbero essere inclusi nei LEA con legge 648.
3. Un percorso fast-track istituzionalizzato nei centri unici di prenotazione per MR relativamente alle prestazioni sanitarie per i follow-up necessari

Alla luce di ciò, il Presidente OPI, sottolinea la necessità di rendere operativo il nuovo modello assistenziale previsto dal DM 77/2022 che potrebbe essere altra risorsa per i pazienti e le famiglie con, nonostante non sia ancora chiaro il ruolo infermieristico nei nuovi modelli.

Congiuntamente, le associazioni, i centri di riferimento, MMG ed il garante della Disabilità, sulla ricerca di una soluzione adeguata a queste ultime criticità sono unanimi. La realizzazione a monte di un percorso Fast Track può essere attuabile prendendo spunto dalle priorità dei codici 048 previsti per malattia da cancro.