

Pdta Net come strumento per l'analisi dei percorsi regionali delle malattie rare: l'esempio della fibrosi cistica

IRENE DELL'ANNO¹, SILVIA CALABRIA¹, LETIZIA DONDI¹, GIULIA RONCONI¹, LEONARDO DONDI¹, ALICE ADDESI², ANTONELLA PEDRINI¹, IMMACOLATA ESPOSITO², ALDO PIETRO MAGGIONI¹, NELLO MARTINI¹, CARLO PICCINNI¹

¹Fondazione Ricerca e Salute (ReS), Roma; ²Drugs and Health Srl, Roma.

Poster presentato al Convegno "4words2023", Roma 11 maggio 2023.

Obiettivi

A seguito dell'approvazione del Testo Unico per le malattie rare (MR)¹ e del nuovo Piano Nazionale MR², il presente lavoro vuole fornire, mediante il database Pdta Net di Fondazione Ricerca e Salute (ReS), una panoramica dei percorsi diagnostico-terapeutico-assistenziali (Pdta) delle MR approvati in Italia, con un esempio sulla fibrosi cistica (FC), la più frequente delle malattie genetiche a prognosi infausta.

Materiali e metodi

Pdta Net (<https://fondazioneres.it/pdta/>) raccoglie i Pdta attivi in Italia, approvati da Regioni e Province Autonome fino al 31/12/2021³. I Pdta sono catalogati distinguendo tra malattie ad alta prevalenza e rare. I documenti di ogni patologia sono confrontati mediante 4 matrici (descrittiva, clinico-assistenziale, farmaco-terapeutica e organizzativa).

Risultati

Al 31/12/2021 sono stati approvati 325 Pdta sulle MR, di questi 61 sono relativi all'ambito neurologico e 52 a quello oncologico. I Pdta delle MR si concentrano in Lombardia (125), Lazio (74) e Toscana (40). La loro approvazione è aumentata dal 2005 al 2021, con picchi a seguito di interventi legislativi sulle MR. Solo Sicilia (2012), Emilia-Romagna (2015) e Puglia (2021) hanno pubblicato un Pdta sulla FC. Le principali informazioni derivanti dal confronto di questi documenti sono riassunte nella tabella 1. Tutti e 3 i Pdta sottolineano la necessità di una rete assistenziale dinamica, secondo il modello Hub & Spoke, e di un approccio olistico e multidisciplinare alla cura della FC.

Conclusione

Pdta Net è funzionale alla valutazione dei Pdta delle MR in ottemperanza a quanto previsto dal Testo Unico

Tabella 1. Riassunto dei principali elementi dei Pdta delle Regioni Sicilia, Emilia-Romagna e Puglia sulla fibrosi cistica.

	Sicilia	Emilia-Romagna	Puglia
Matrice descrittiva			
Anno di pubblicazione	2012	2015	2021
Riferimento normativo	Gazzetta Ufficiale della Regione Siciliana n. 23 del 08.06.2012	Bollettino Ufficiale della Regione Emilia-Romagna n. 266 del 21.10.2015	Bollettino Ufficiale Regione Puglia n. 104 del 10.8.2021
Individuazione della prevalenza di patologia	No	No	No
Individuazione della incidenza di patologia	Sì (incidenza regionale del 2010: 2,38 x 100.000)	Sì (incidenza nazionale del 2015: 2,69 x 100.000)	Sì (incidenza nazionale del 2016: 2,69 x 100.000)
Matrice clinico-assistenziale			
Indagini diagnostiche	Previste	Previste	Previste
Indagini di follow-up	Previste	Previste	Previste
Fisioterapia	Prevista	Prevista	Prevista
Ricorso a strutture sanitarie	Elenco strutture	Elenco strutture	Elenco strutture

segue

segue **Tabella 1.**

	Sicilia	Emilia-Romagna	Puglia
Matrice farmaco-terapeutica			
Terapie farmacologiche	Previsto paragrafo specifico; rimando alle disposizioni nazionali	Solo accenno	Previsto paragrafo specifico; rimando alle disposizioni nazionali/regionali
Matrice organizzativa			
Modello organizzativo	Hub & Spoke	Hub & Spoke	Hub & Spoke
Centri (a) e specialisti (b) coinvolti nella diagnosi	a. Centri di assistenza primaria (Mmg/Pls), Centri di screening neonatale, Centri specialistici per la FC b. Mmg, Pls, genetista medico, infettivologo, pneumologo, infermiere, tecnico LB	a. Centri di assistenza primaria (Mmg/Pls), Centri di screening neonatale e Centri specialistici per la FC b. Mmg, Pls, genetista medico, pneumologo, infermiere	a. Centri di assistenza primaria (Mmg/Pls), Centri di screening neonatale e Centri specialistici per la FC b. Mmg, Pls, genetista medico, infermiere
Centri (a) e specialisti (b) coinvolti nel follow-up	a. Centri di assistenza primaria (Mmg/Pls), Centri specialistici per la FC, Centri trapianti b. Mmg, Pls, fisioterapista, dietista, psicologo, pneumologo, infermiere, personale amministrativo	a. Centri di assistenza primaria (Mmg/Pls), Centri specialistici per la FC, Centri di pneumologia, Centri trapianti b. Mmg/Pls, fisioterapista, infermiere, pneumologo	a. Centri di assistenza primaria (Mmg/Pls), Centri specialistici per la FC, Centri trapianti b. Mmg, Pls, fisioterapista, internista, dietista, psicologo, pneumologo, Oss, équipe cure palliative, personale amministrativo
Associazione dei pazienti	Coinvolgimento previsto	Coinvolgimento previsto	Coinvolgimento previsto
Indicatori di processo e/o esito	Assenti	Presenti	Assenti

Legenda: FC= fibrosi cistica; LB= laboratorio biomedico; Mmg= medico di medicina generale; Oss= operatori socio-sanitari; Pls: pediatra di libera scelta.

e dal Piano Nazionale MR. Per esempio, dal confronto preliminare dei documenti sulla FC di 3 regioni si sono evidenziate analogie e differenze nell'approccio organizzativo alla cura e all'assistenza dei pazienti affetti da questa patologia.

Bibliografia

1. Ministero della Salute. Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzi-

one dei farmaci orfani. (21G00189). GU Serie Generale, n. 283 del 27 novembre 2021.

2. La conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano. Accordo sul "Piano nazionale malattie rare 2023-2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare. Disponibile su: <https://lc.cx/Z7UKCI> [ultimo accesso 5 luglio 2023].
3. Dell'Anno I, Calabria S, Dondi L, et al. Conoscere i percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali (Pdta) regionali approvati in Italia per affrontare il cambiamento della assistenza di prossimità: analisi quali-quantitativa del database Pdta Net. *Recenti Prog Med* 2023; 114: 792-801.