

MISURE URGENTI REGIONALI DURANTE L'EMERGENZA COVID-19

PERCORSO ASSISTENZIALE DEI PAZIENTI CON MALATTIA RARA

1. INTRODUZIONE E RIFERIMENTO NORMATIVO

L'attuale situazione di diffusa emergenza e l'evolversi della situazione epidemiologica, cui si associano le disposizioni di separazione sociale e di isolamento domiciliare, come ribadito dalla Circolare del Ministero della Salute n. 7865 del 25 marzo 2020, impongono l'assunzione immediata di iniziative di carattere straordinario ed urgente, soprattutto con riferimento alla necessità di realizzare una compiuta azione di previsione e prevenzione, monitoraggio e presa in carico, a livello territoriale, così da contribuire ad una riorganizzazione dell'assistenza sanitaria, sia al fine di contenere la diffusione del contagio, sia con funzione di filtro, necessario a frenare l'afflusso negli ospedali.

La OPGR n. 3 del 9 marzo 2020 e successive proroghe, al fine di assicurare il contenimento della diffusione del virus SARS-CoV-2, dispone la sospensione delle attività ambulatoriali, domiciliari e semiresidenziali, prevedendo lo svolgimento di attività urgenti e indifferibili indicate dallo specialista della ASL di riferimento e l'attivazione di misure alternative esercitabili al domicilio o a distanza.

La pianificazione di misure compensative da proporre in alternativa alle attività standard finalizzate a garantire la continuità assistenziale delle persone con disabilità durante il periodo emergenziale in atto risulta, inoltre, in linea con le attuali disposizioni normative contenute negli articoli 47 e 48 del Decreto Legge 17 marzo 2020 n. 18.

Il Ministero della Salute, con Circolare n. 7942 del 27 marzo 2020, ha diramato le raccomandazioni per la gestione dei pazienti immunodepressi, rivolte a quattro classi di pazienti: a) pazienti sottoposti a trapianto di organo solido o a trapianto di cellule staminali emopoietiche (TCSE); b) pazienti con immunodeficienza primitiva (compresi immunodeficienza comune variabile, CVID); c) pazienti con infezione congenita o acquisita da HIV; d) pazienti che per qualsiasi condizione (es. patologie autoimmuni o, più in generale, immunomediate) stiano assumendo cronicamente trattamenti immunodepressivi, modificatori della risposta biologica. Per tali categorie di pazienti si raccomanda di attivare, ogni qualvolta possibile, visite in telemedicina per evitare il più possibile, salvo necessità cliniche e/o terapeutiche, gli accessi ai pronto soccorso degli ospedali. Inoltre, nella Circolare di cui sopra, si raccomanda di posticipare, laddove possibile e in accordo con gli specialisti del settore che hanno in carico il paziente, i controlli di follow-up per i pazienti con stabilità del quadro clinico da più di sei mesi, in modo da limitare al massimo la frequentazione delle strutture sanitarie (sia per limitare il rischio di esposizione a SARS-CoV-2, sia per ridurre la mole di lavoro di strutture già in parte sovraccariche).

Con DGR del 30 marzo 2017 n. 130, di recepimento del "Piano nazionale delle Malattie Rare" (Accordo Stato Regioni, Rep. Atti n. 140/CSR del 16 ottobre 2014), la Giunta Regionale ha espressamente demandato all'Agenzia Sanitaria Regionale dell'Abruzzo gli adempimenti conseguenti, in raccordo con i competenti Servizi del Dipartimento Sanità.

Lo scopo del presente documento, condiviso con un gruppo di lavoro coordinato dalla ASR Abruzzo e composto da operatori sanitari e dalla Federazione Italiana Malattie Rare, nell'ambito del percorso assistenziale per le Malattie Rare, è quello di indicare un modello organizzativo di gestione dell'assistenza, da adottare nei relativi piani di emergenza COVID-19, in grado di implementare i sistemi di sorveglianza sanitaria in termini di uniformità, di equità d'accesso, responsabilizzazione e definizione dei ruoli di tutti gli attori (pazienti, caregiver, medici e altri operatori sanitari) oltre alle necessarie azioni di sorveglianza attiva.



2. TELEMEDICINA

Per ridurre l'accesso alle UU.OO. della Rete regionale delle Malattie Rare, si ritiene necessario attivare una procedura per la realizzazione delle consulenze ospedaliere e delle visite ambulatoriali programmate da remoto (televisita), mediante attivazione della telemedicina nell'ambito delle Malattie Rare.

In conformità con le Linee di indirizzo nazionali, approvate il 20 febbraio 2014 dalla Conferenza Stato-Regioni, e recepite con DGR n. 468/2015, per Telemedicina si intende una modalità di erogazione di servizi di assistenza sanitaria, tramite il ricorso a tecnologie innovative, in situazioni in cui il professionista della salute e il paziente non si trovano nella stessa località. Tuttavia, la prestazione in Telemedicina non sostituisce la prestazione sanitaria tradizionale nel rapporto personale medico-paziente, ma la integra per migliorare efficacia, efficienza e appropriatezza. La Telemedicina deve altresì ottemperare a tutti i diritti e obblighi propri di qualsiasi atto sanitario.

L'Intesa Stato-Regioni n. 4/CSR del 22 gennaio 2015 dispone per la rete delle Malattie Rare che i servizi a distanza sono costituiti da singole prestazioni sanitarie o sequenze combinate e complesse di prestazioni sanitarie e/o sociosanitarie, realizzate a favore di un paziente, utilizzando tecnologie della comunicazione e dell'informazione. Per svolgere tali servizi potranno essere utilizzate infrastrutture di telemedicina.

In linea con il Rapporto ISS COVID-19 n. 12/2020, concernente "Indicazioni ad interim per servizi assistenziali di telemedicina durante l'emergenza sanitaria COVID-19", l'obiettivo del servizio di Telesorveglianza rivolta a persone in condizioni di fragilità è di proseguire le cure e l'assistenza a domicilio in favore dei suddetti pazienti ponendoli allo stesso tempo sotto la massima tutela ottenibile nei confronti di COVID-19.

Il presente documento, pertanto, propone l'attivazione di una specifica forma di Telemedicina a favore dei pazienti con malattia rara, quale la Televisita, definita nelle Linee di indirizzo nazionali come un atto sanitario in cui il medico interagisce a distanza con il paziente, e la Telesorveglianza. L'atto sanitario di diagnosi che scaturisce dalla visita può dar luogo alla prescrizione di farmaci o di cure.

Tutte le attività ambulatoriali non urgenti e per le quali non sia assolutamente indispensabile l'effettuazione in presenza, vengano rimodulate con modalità telematiche. L'attività in remoto deve essere proattiva, mantenendo la presa in carico e rimodulandola nelle nuove modalità, con priorità alle situazioni di maggiore complessità.

Trovandosi nella situazione di emergenza sanitaria è necessario prima di tutto realizzare e rendere disponibili quelle soluzioni che siano attivabili rapidamente, in pochi giorni, che siano utilizzabili dalle persone a domicilio con le dotazioni tecnologiche a loro disponibili nell'immediato e che siano attivabili per periodi di tempo congrui alle necessità poste dalla situazione di emergenza.

Deve essere sviluppata rapidamente la capacità di ogni UU.OO. facente parte della Rete regionale della Malattie Rare, come da DGR n. 717 del 25 novembre 2019, di attivare interventi da remoto (telefonici, in videochiamata, con l'uso di piattaforme dedicate per l'invio di dati) con i pazienti e/o loro familiari.

Gli interventi da remoto includono prestazioni di controllo/follow-up normalmente erogate in regime ambulatoriale e che sono finalizzate a:

- raccogliere anamnesi sullo stato complessivo del paziente;
- valutare il risultato delle indagini svolte;
- fare prescrizioni sia di nuove terapie che per rinnovi di quelle già in corso;
- svolgere attività di riconciliazione terapeutica;
- pianificare ulteriori attività successive alla visita.



Sono altresì incluse prestazioni caratterizzate da valutazioni in forma di colloqui.

Accesso alla Televisita

Preliminarmente alla visita, il medico responsabile della U.O. della Rete regionale delle Malattie Rare telefona al paziente o al suo tutore o al caregiver (con delega), che aveva la visita programmata di controllo avvisandolo della nuova opportunità di telemedicina. A seguito dell'attività informativa e ricevuta accettazione da parte del paziente o dal suo tutore o del caregiver (con delega), che deve essere verbalizzata, nel voler procedere con tale modalità, il percorso si articola in due tappe fondamentali:

1. **Fase preliminare:** verifica che il paziente abbia la documentazione sanitaria non disponibile sui sistemi informatici aziendali; disponibilità tecnica a collegarsi con adeguati sistemi software che ne garantiscano la sicurezza secondo le norme vigenti e in considerazione delle difficoltà dell'emergenza sanitaria COVID-19; disponibilità a comunicare ulteriori dati raccolti tramite software dedicati (es. autocontrollo monitoraggi glicemici) in sede di esame o alla trasmissione degli stessi ai clinici.
2. **Svolgimento:** il paziente che necessita di visita di controllo in telemedicina, precedentemente prenotato con CUP di secondo livello, perché già seguito, non viene richiesta l'impegnativa del MMG/PLS, ma è la stessa U.O. che emette la ricetta dematerializzata. In caso diverso, in presenza di una evoluzione imprevista della malattia, il paziente può richiedere al MMG/PLS una ricetta SSN con la seguente dicitura: "Prima visita" (Codice) con motivazione: "Televisita COVID-19".

Durante la fase iniziale della televisita, il paziente si identifica con la propria tessera sanitaria e le informazioni possono essere inviate direttamente al medico o raccolte tramite screenshot della schermata dal medico che svolge la visita.

Al termine della televisita, il medico specialista per la malattia rara compila il referto in duplice copia: una da inserire in cartella clinica, una da inviare al paziente o ad un suo familiare/caregiver secondo le modalità concordate. Nel referto e nella cartella informatizzata verrà specificato che "la prestazione è stata effettuata in televisita per emergenza COVID-19".

Inquadramento amministrativo

Le prestazioni di Televisita vanno erogate come visite di controllo nell'ambito della specialistica ambulatoriale, e in quanto tali sono soggette alle condizioni e tariffe previste dal nomenclatore tariffario regionale in vigore.

Le prestazioni vanno erogate previa prescrizione di un'impegnativa dematerializzata, contenente il tipo di prestazione svolta. Per permettere la prenotabilità delle prestazioni, riportare la dicitura "Visitasuccessiva alla prima" (Codice) con motivazione: "Televisita COVID-19".

L'Intesa Stato Regioni n.16/CSR del 22.02.2014, recepita con DGR 468/2015, prevede, allo scopo di definire i principi di un sistema tariffario per la telemedicina, rispetto alle classificazioni e tariffazioni già presenti nel quadro normativo del SSN, l'utilizzo di prestazioni già previste dai tariffari nazionali e regionali, ma che vengono erogate grazie all'utilizzo della tecnologia, in telemedicina e che, in ogni caso, mantengono inalterato il contenuto sostanziale. Ne consegue che per l'intero periodo della durata dell'emergenza da COVID-19 le prestazioni inserite nel Catalogo Unico Regionale (DGR n. 646/2018) con le relative tariffe sono utilizzabili per assimilazione in telemedicina.

Il personale sanitario che agisce in telemedicina è tenuto a osservare le norme relative al corretto trattamento dei dati personali dei pazienti. Sul versante dei pazienti, che devono essere adeguatamente informati, non si possono pretendere elevati standard di cybersecurity, dal momento che, in questa fase



emergenziale, per rendere possibili i servizi a distanza il sistema di telemedicina deve necessariamente fare leva sull'uso dei dispositivi presenti al domicilio delle persone.

Telesorveglianza

E' una modalit  organizzativa che permette ad un professionista sanitario di un presidio della rete della Malattie Rare di effettuare un monitoraggio clinico a distanza utilizzando dati rilevati dal paziente, in modo automatico o mediato da un sanitario. Permette una valutazione tempestiva e precisa dell'evoluzione della situazione clinica. Il medico riceve, in maniera automatizzata o non, una serie di dati clinici che deve utilizzare per prendere decisioni circa il piano di monitoraggio, di trattamento e la complessiva presa in carico dal paziente. La prestazione pu  consistere in:

- formulazione/interpretazione di un referto;
- indicazione o, nei casi previsti dalla normativa, prescrizione di un trattamento;
- indicazione di un comportamento clinico, diagnostico e terapeutico per rispondere ad una condizione clinica complessa;
- indicazione della miglior prassi da seguire nel corso dell'attuazione di un atto medico complesso;
- stesura di un piano terapeutico assistenziale e di un programma di monitoraggio clinico;
- redazione di relazioni cliniche utili al paziente per ottenere i benefici ai quali ha diritto e l'attivazione di percorsi assistenziali, in base a quanto programmato e disponibile nelle varie regioni e PPAAs.

3. PIANI TERAPEUTICI

In coerenza con la nota AIFA "Misure transitorie relative alla proroga dei Piani Terapeutici AIFA in tema di contenimento e gestione dell'emergenza epidemiologica da COVID-19" e successiva comunicazione¹ i piani terapeutici web-based o cartacei per malattia rara gi  sottoscritti dai medici specialisti che presentano una data di scadenza nei mesi di marzo, aprile e maggio, fatte salve eventuali specifiche indicazioni contrarie definite dal medico specialista prescrittore, possono essere considerati rinnovati di 90 giorni. Al termine del suddetto periodo di proroga, in assenza di nuove comunicazioni, il rinnovo del PT (Piano di Trattamento) dovr  avvenire secondo le consuete modalit .

Si specifica che nel caso in cui il paziente presenti un peggioramento della patologia di base o una reazione alla terapia effettuata, l'estensione al trattamento non potr  essere automatica, ma dovr  essere definita dallo specialista del Centro per la malattia rara. Le ASL provvederanno ad assicurare sollecite risposte e scorte sufficienti di dispositivi, ausili e farmaci previsti dai PT.

Le nuove istanze di PT per l'autorizzazione potranno essere trasmesse via email ai competenti servizi della ASL di appartenenza dell'assistito, al fine di ridurre il rischio di contagio per il paziente e per i conviventi di malati rari.

Al termine del suddetto periodo di proroga, in assenza di nuove comunicazioni, si intendono ristabilite le consuete modalit  operative.

In analogia con le indicazioni della richiamata nota AIFA dell'11 marzo,   consentita la proroga della validit  delle prescrizioni di assistenza integrativa, scadenti nel periodo compreso fra il 1° marzo 2020 ed il 30 aprile 2020, per tre mesi decorrenti dalla data di scadenza, fatte salve eventuali specifiche indicazioni contrarie

¹ <https://www.aifa.gov.it/-/estensione-della-proroga-dei-piani-terapeutici-aifa-in-teme-di-contenimento-e-gestione-dell-emergenza-epidemiologica-da-covid-19>

indicate dal medico specialista, al fine di garantire l'erogazione dei dispositivi necessari e sia di ridefinire la programmazione delle visite di controllo al termine dell'emergenza.

Nello specifico, sono prorogate le prescrizioni di assistenza ex DPCM 12 gennaio 2017 e le seguenti prestazioni per malati rari:

- erogazione di materiale di medicazione o materiale d'uso;
- erogazione di alimenti aprotici o altri alimenti a fini medici speciali;
- erogazione di dispositivi monouso a autorizzazione mensile;
- erogazione di dispositivi per l'auto-monitoraggio glicemico;
- prestazioni di assistenza protesica.

In conformità con quanto indica il richiamato Rapporto ISS COVID - 19 n. 12/2020, si ribadisce che lo sviluppo di COVID - 19 in persone già affette da patologie impegnative, con ridotta riserva funzionale, può indurre più facilmente conseguenze estreme in breve tempo, ma l'interruzione delle cure necessarie causerà danni difficilmente recuperabili, che si manifesteranno in tempi più lunghi, ma ugualmente con gravi conseguenze.

Pertanto, al fine di contenere al massimo il rischio di contagio per pazienti con Malattie Rare, si raccomanda fortemente alle Aziende Sanitarie, per il tramite di accordi con le associazioni di volontariato e la Protezione Civile, di valutare la necessità di provvedere alla consegna a domicilio ai pazienti con Malattie Rare, di farmaci, materiale di medicazione o materiale d'uso; alimenti aprotici o altri alimenti a fini medici speciali; dispositivi monouso a autorizzazione mensile; dispositivi per l'auto-monitoraggio glicemico; prestazioni di assistenza protesica.

Detta modalità potrà sostituire le ordinarie attività di distribuzione diretta presso le farmacie ospedaliere e convenzionate la cui procedura di ritiro provoca generalmente affollamento delle strutture aziendali e un maggiore contatto ravvicinato tra l'utenza.

Il Gruppo di Lavoro in linea con il Documento dell'OMS Europa del 20.03.2020² raccomanda per i malati rari con patologie neuromuscolari le vaccinazioni antiinfluenzale (stagionale) e antipneumococcica al fine di evitare eventuali peggioramenti del loro quadro clinico con una compromissione cardiaca e respiratoria. Lo Specialista di riferimento del Centro/Presidio della Rete delle Malattie Rare potrà segnalare l'opportunità di procedere a vaccinazioni non obbligatorie per specifici casi di Malattie Rare.

4. MISURE PER LA TUTELA DEL PERIODO DI SORVEGLIANZA ATTIVA DEI LAVORATORI

E' doveroso consentire, anzi, incentivare, la permanenza a casa dei lavoratori affetti da malattia rara e conseguente allontanamento dai luoghi di lavoro, tutelando con misure aggiuntive il posto di lavoro già messo a rischio dalle ripetute assenze per visite, esami e terapie salvavita. Anche dal punto di vista della tenuta del sistema sanitario, messo a durissima prova dall'epidemia, salvaguardare la salute di questa tipologia di lavoratori a rischio di contagio significa ridurre gli accessi alle risorse di rianimazione e di terapia intensiva già al limite della funzionalità.

L'art. 26, comma 2, del D.L. n. 18 del 17 marzo 2020 stabilisce quanto segue: *"Fino al 30 aprile 2020 ai lavoratori dipendenti pubblici e privati in possesso del riconoscimento di disabilità con connotazione di gravità ai sensi dell'articolo 3, comma 3, della legge 5 febbraio 1992, n. 104, nonché ai lavoratori in possesso di*

² Guidance on routine immunization services during COVID-19 pandemic in the WHO European Region



certificazione rilasciata dai competenti organi medico legali, attestante una condizione di rischio derivante da immunodepressione o da esiti da patologie oncologiche o dallo svolgimento di relative terapie salvavita, ai sensi dell'articolo 3, comma 1, della medesima legge n. 104 del 1992, il periodo di assenza dal servizio prescritto dalle componenti autorità sanitarie, è equiparato al ricovero ospedaliero".

Pertanto, i pazienti in possesso del riconoscimento di disabilità grave ai sensi dell'art. 3, comma 3 della legge 104/1992 accedono direttamente ai benefici previsti dalla normativa. I certificati di malattia devono riportare il codice **V07** (persone con necessità di isolamento, altri rischi potenziali di malattie e misure profilattiche).

Si ritiene che, in riferimento al quadro normativo in essere, visti diversi pareri rilasciati dall'INPS di diverse province italiane, e nelle more di ulteriori chiarimenti, accedono ai benefici anche i pazienti dichiarati disabili (non gravi) ai sensi dell'art. 3, comma 1 della legge 104/1992 e che sono in possesso del certificato di **malattia rara**, rilasciato da un Centro/Presidio della Rete di malattia rara. Anche per questi casi dovrà essere applicato il codice **V07**, specificando nel campo diagnosi la malattia rara associata. Tale forma di tutela potrà essere applicata qualora non sia applicabile il lavoro agile né altra forma di allontanamento temporaneo (es. ferie, congedi...).

Al riguardo, nel disegno di legge di conversione del citato decreto legge, si chiarisce quali devono essere i soggetti deputati a certificare sulla base dell'art. 26, comma 2. Viene specificato che il periodo di assenza dal servizio è prescritto dalle competenti autorità sanitarie, nonché dal medico di assistenza primaria che ha in carico il paziente, sulla base documentata del riconoscimento di disabilità o delle certificazioni dei competenti organi medico legali, i cui riferimenti sono riportati, per le verifiche di competenza, nel medesimo certificato. Nessuna responsabilità, neppure contabile, è imputabile al medico di assistenza primaria nell'ipotesi in cui il riconoscimento dello stato invalidante dipenda da fatto illecito di terzi.

Conseguentemente viene prevista una doppia certificazione rilasciata dallo specialista del Centro accreditato della Rete regionale Malattie Rare e dal medico di assistenza primaria, che ha in carico il paziente.

5. CURE DOMICILIARI

Il DPCM del 12.01.17 (GU sup ord 15 alla GU n. 65 del 18/3/2017) "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" all'art. 22 definisce le Cure domiciliari integrate (ADI). Al riguardo, viene specificato che le cure domiciliari integrate (ADI) di III^a livello sono costituite da prestazioni professionali di tipo medico, infermieristico e riabilitativo, accertamenti diagnostici, fornitura dei farmaci di cui all'art. 9 e dei dispositivi medici di cui agli articoli 11 e 17, nonché dei preparati per nutrizione artificiale a favore di persone con patologie che, presentando elevato livello di complessità, instabilità clinica e sintomi di difficile controllo, richiedono continuità assistenziale ed interventi programmati caratterizzati da un CIA maggiore di 0,50 anche per la necessità di fornire supporto alla famiglia e/o al caregiver. Le cure domiciliari ad elevata intensità richiedono la valutazione multidimensionale, la presa in carico della persona e la definizione di un «Progetto di assistenza individuale» (PAI). Il medico di medicina generale o il pediatra di libera scelta assumono la responsabilità dei processi di cura, valorizzando e sostenendo il ruolo della famiglia.

Nelle ASL della Regione Abruzzo sono attualmente attivi PAI di Terzo Livello dedicati a pazienti affetti da Malattie Rare ad alta complessità assistenziale e che necessitano di cure domiciliari, in quanto rispondenti a situazioni di estrema fragilità e disabilità. Si specifica, tra l'altro, che si considerano certamente pazienti in condizione di disabilità gravissima e quindi destinatari del servizio di ADI di terzo livello i pazienti con i criteri definiti dal Decreto FNA 2016 art. 3 comma 2.

Per quanto sopra, in coerenza con quanto riportato nell'allegato B della OPR n. 3/2020, (sospensione dell'attività ambulatoriale) le ASL assicurano, fatto salvi ulteriori casi ritenuti indifferibili dallo specialista di riferimento, le prestazioni di Assistenza Domiciliare ai bambini e alle persone con malattia rara, che versano nelle condizioni indicate di gravità e/o di indifferibilità, con l'obbligo di fornitura agli operatori dei DPI come



da OPGR n. 12 del 22 marzo 2020, essenziali alla riduzione del rischio di contagio in malati con quadro clinico già fortemente compromesso.

La finalità del presente provvedimento è quella di garantire la permanenza al proprio domicilio dei pazienti altamente fragili ed a maggior rischio di complicanze da COVID-19.

6. IDENTIFICAZIONE NEI PRESIDI DELLA RETE DELLE MALATTIE RARE DI SPAZI COVID - FREE

L'emergenza COVID-19 ha determinato, di fatto, la sospensione di tante attività ordinarie con un depauperamento dell'assistenza aggravando i rischi della popolazione affetta da patologie invalidanti o dai loro esiti quali ad esempio le Malattie Rare, nonché l'attuale situazione di ridotta mobilità della persona e degli eventuali caregiver, comportano la necessità di un'implementazione di servizi assistenziali specifici, erogati in forma individuale (es. consegna dei dispositivi, presidi e ausili per popolazioni fragili che necessitano di frequenti sostituzioni e/o approvvigionamenti di materiale specifico).

Al fine di contenere al massimo il possibile diffondersi dell'infezione all'interno dei Presidi Ospedalieri, proteggere i pazienti con Malattie Rare non affetti da COVID - 19 e il personale dedicato all'assistenza dalla possibilità di contagio e, al tempo stesso, garantire la gestione in sicurezza dei pazienti confermati o sospetti per COVID-19, le Aziende Sanitarie della Regione Abruzzo devono attuare specifiche strategie organizzative e gestionali che, nel più breve tempo possibile, consentano la netta separazione delle attività COVID da quelle NO COVID (COVID – free) attraverso una riorganizzazione strutturale e funzionale con la creazione di percorsi assistenziali COVID-free dedicati ai pazienti con Malattie Rare, per tutte le esigenze diagnostiche ed assistenziali, in modo che i pazienti, attraverso percorsi specifici, non vengano a contatto con i pazienti e strutture sanitarie COVID.

Pertanto, si raccomanda fortemente alle direzioni delle strutture sanitarie presenti in Regione costituenti la Rete delle Malattie Rare Abruzzo di:

- Identificare e istituire percorsi e spazi (es. sale di attesa) dedicati ai pazienti in oggetto e preordinare gli accessi attraverso contatto telefonico e prenotazioni.
- Laddove possibile, e in accordo con gli specialisti del settore che hanno in carico il paziente, specie nei pazienti con stabilità del quadro clinico, rinviare le visite di follow-up e attivazione di percorsi di follow-up in telemedicina. Nel caso di pazienti in trattamento attivo è opportuno che venga valutato e discusso caso per caso l'eventuale rinvio del trattamento, in base al rapporto tra i rischi per il singolo e per la collettività legati all'accesso in ospedale e i benefici attesi dal trattamento stesso.
- Di contenere allo strettamente necessario gli spostamenti delle persone quando non dedicate a servizi essenziali o a prestazioni indifferibili (pazienti e personale di assistenza).

Si raccomanda inoltre, per il tramite delle Direzioni Generali, a tutto il personale sanitario adibito alla cura dei pazienti con Malattie Rare d'indossare obbligatoriamente gli appositi dispositivi di protezione individuale (DPI) (es. mascherine chirurgiche o quelle specificamente indicate per procedure speciali), secondo le indicazioni contenute nell' allegato 2 dell'Ordinanza del Presidente della Giunta Regionale n. 12 del 22 marzo 2020.



7. SOMMINISTRAZIONE PER INFUSIONE A DOMICILIO DI FARMACI AD ALTO COSTO PER PERSONE AFFETTE DA MALATTIA RARA

L'erogazione dell'assistenza farmaceutica, intesa non tanto come sola dispensazione di medicinali, ma caratterizzata anche da interventi specialistici (nutrizione artificiale, terapia antalgica con miscele in fleboclisi, elastomeri, terapia endovena con medicinali di uso ospedaliero) rientra tra le pratiche previste dall'assistenza domiciliare.

Alcuni medicinali ad alto costo somministrati per infusione e destinati al trattamento delle Malattie Rare, riportano nei decreti di autorizzazione o nel Riassunto delle Caratteristiche del Prodotto (RCP), limitatamente ai pazienti che tollerano bene le infusioni e dopo attenta valutazione da parte del clinico prescrittore, la possibilità di somministrazione al domicilio del paziente.

Attualmente il complesso delle normative nazionali e regionali sulle reti di assistenza ai malati rari ha portato ad identificare nei medici dei Centri regionali accreditati per Malattie Rare (Presidi accreditati DM 279/2001) gli unici professionisti che possono e devono definire il Piano Terapeutico-Assistenziale del paziente, ivi compresa la prescrizione di farmaci ad alto costo. Gli stessi devono garantire le modifiche e l'eventuale aggiornamento dei piani terapeutici e selezionare i pazienti eventualmente eleggibili alla somministrazione a domicilio di tali farmaci.

In particolare, la somministrazione viene effettuata presso il centro di riferimento o, quando le condizioni cliniche del paziente lo permettono, su giudizio del medico del Centro e su volontà del paziente, presso il domicilio dello stesso. In questo modo, il Centro di riferimento mantiene la regia del piano assistenziale definendo il piano terapeutico, il dosaggio, la posologia, la modalità di somministrazione e il monitoraggio, e nel contempo viene favorito il paziente che può ricevere la terapia presso il proprio domicilio con un miglioramento della qualità di vita.

Modalità operative

- a. Il medico del Presidio accreditato per la specifica patologia ha la responsabilità di:
 - 1) Prescrivere il farmaco all'interno del piano terapeutico personalizzato e le eventuali modifiche di dosaggio;
 - 2) Disporre l'eventuale somministrazione a domicilio, acquisendo il consenso del paziente o tutore o caregiver (con delega);
 - 3) Monitorare l'andamento della terapia tramite controlli clinici del paziente e/o consulenza a distanza;
- b. Il Distretto Sanitario o Socio Sanitario di residenza dell'assistito ha la responsabilità di:
 - 1) Organizzare successivamente la somministrazione a domicilio del farmaco attraverso una riunione preliminare, in via telematica, sul caso con la Unità Valutativa Multidimensionale (UVM);
 - 2) Definire il Piano assistenziale Domiciliare del paziente, sulla base della prescrizione del Presidio accreditato;
- c. Il Servizio farmaceutico ospedaliero ha la responsabilità di provvedere all'approvvigionamento e alla distribuzione diretta dei farmaci e di registrare richieste e consegne, secondo le modalità definite da ciascuna Azienda Sanitaria.
- d. L'infermiere ha la responsabilità di: somministrare il farmaco al domicilio del paziente, secondo le buone prassi e le prescrizioni previste dal piano assistenziale validato in sede di Unità Valutativa Multidimensionale (UVM); raccogliere, registrare i dati di monitoraggio riguardanti la somministrazione (tempo, modo, dose, reazioni avverse, etc.), su supporto cartaceo o informatizzato, secondo le indicazioni aziendali. Nel rispetto della privacy del paziente le informazioni cliniche non potranno invece essere diffuse a soggetti terzi.



La Determina AIFA n.341/2020 prevede, in ragione dell'emergenza sanitaria determinatasi a seguito dell'insorgenza della pandemia da COVID – 19, di intervenire al fine di garantire la continuità dell'accesso alle cure da parte dei pazienti che necessitano di terapia enzimatica sostitutiva e, al contempo, di assicurare il più elevato livello di sicurezza nella somministrazione della citata terapia, qualora l'accesso alla struttura ospedaliera risulti troppo problematico o se, in base al giudizio clinico, il rischio di contagio sia considerato superiore ai possibili rischi legati all'uso domiciliare. Fino al perdurare dello stato di emergenza COVID-19, nel rispetto delle condizioni cautelative previste dalla scheda tecnica e a fronte dell'acquisizione del consenso informato del paziente o del suo tutore legale, i medicinali per terapia enzimatica sostitutiva – ERT di cui alle determinazioni AIFA richiamate nella 341/2020, ove non siano già state attivate sul territorio modalità di erogazione della terapia in regime domiciliare, possono essere somministrati presso il domicilio del paziente alle condizioni indicate nella stessa nota AIFA.

Si ribadisce da ultimo che il personale sanitario incaricato di effettuare la somministrazione a domicilio deve adottare, così come definite dalle OPGR n. 12/2020 e dalla normativa nazionale, tutte le misure idonee e necessarie per prevenire e contrastare i rischi sanitari derivanti dalla diffusione del virus COVID-19.

8. SCREENING NEONATALE ESTESO

Il Coordinamento regionale e il Laboratorio regionale garantiscono il regolare svolgimento del Programma di Screening Neonatale Esteso della Regione Abruzzo, mantenendo invariato il protocollo già in essere, e adottando le linee guida per il contenimento COVID-19 proposte dalla Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale.

Nello specifico, le raccomandazioni per il laboratorio di screening neonatale prevedono:

- gestione della turnazione del personale, mantenendo le indicazioni di sicurezza e l'utilizzo dei DPI senza modificare i tempi di accettazione, analisi, refertazione. In caso di campione positivo procedere alla conferma dei campioni per lo SNE, rispettando le indicazioni della L. 167/2016;
- controllo che il sistema di trasporto dei cartoncini tramite corriere venga assicurato: nel caso in cui questo non potesse più essere rispettato per ulteriori restrizioni sulla mobilità e sul concetto di mantenimento in attività solo dei servizi essenziali, si raccomanda la raccolta dei campioni dai punti nascita attraverso sistemi alternativi quali autisti ospedalieri, veicoli sanitari dedicati, ambulanze in servizio ordinario o mezzi similari;
- non apportare modifiche nella raccolta, spedizione, ricezione, analisi e refertazione dei protocolli speciali e seguire le indicazioni usate per i cartoncini dei non protocolli;
- assicurare le analisi di monitoraggio della terapia o del decorso di patologia per i pazienti metabolici in regime di urgenza ordinario qualora possibile.

Per l'attività clinica vengono garantiti:

- le visite specialistiche non differibili, come previsto nell'OPGR n. 3 del 9 marzo 2020 e sue successive proroghe, quali: gestione del richiamo ad alto rischio, valutazione in urgenza e in ambiente protetto dei pazienti con sospetto/accertato di scompenso metabolico acuto; attraverso il sistema già in essere della reperibilità garantita h24 dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, con numeri telefonici dedicati;
- la gestione da remoto della consulenza clinica, sia tramite il Centro di Coordinamento regionale, ovvero UOC di Pediatria del P.O. di Pescara, sia attraverso il sistema già in essere della reperibilità garantita H24 dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù con numeri telefonici dedicati;



- le procedure non urgenti per i pazienti già in cura e con patologia metabolica nota e clinicamente compensata (es. consigli per la dieta, adeguamento terapia etc.) potranno essere garantite, ove necessario, tramite contatto con il Centro di Coordinamento regionale (numero 085-4252101), che potrà coordinarsi con la UOC di Patologia Metabolica dell’Ospedale Bambino Gesù. E’ inoltre previsto da parte dell’Ospedale Bambino Gesù, secondo modalità da concordare, lo sviluppo di sistemi di teleconsulto.

Per quanto concerne i controlli/ripetizioni di screening previsti, non classificabili come “non differibili” ma come “fortemente consigliati”, si raccomanda ai Punti nascita il follow-up dei neonati che non vengono ricondotti per difficoltà familiari. A titolo di esempio: in caso di neonato da madre ipotiroidea che non venga ricondotto al controllo programmato in 14’ giornata di vita si raccomanda di illustrare i possibili sintomi di esordio clinico e riprogrammare il controllo in 21 gg (max 28 gg).

In relazione alla situazione epidemiologica detti termini potranno essere modificati con successivi atti.

9. CONTATTI UTILI PER I PAZIENTI

La situazione di emergenza e le misure di contenimento dell’infezione da COVID -19 hanno reso necessaria la momentanea sospensione dell’attività di front-office dello Sportello Malattie Rare e Metaboliche della ASL di Pescara. Per sopperire a tale carenza, a tutela dei malati rari, accertati o sospetti, il Centro di Coordinamento regionale ha potenziato il servizio di Helpline accessibile sia attraverso posta elettronica **malattierare@ausl.pe.it** che attraverso contatto telefonico **085-4252101**, attivo dalle 8.00 alle 20.00 nei giorni feriali.

