



## Le Cure Domiciliari e le Malattie Rare: il punto di vista dei pazienti



Bologna, 9 giugno 2017

Renza Barbon Galluppi

Presidente onorario UNIAMO FIMR onlus



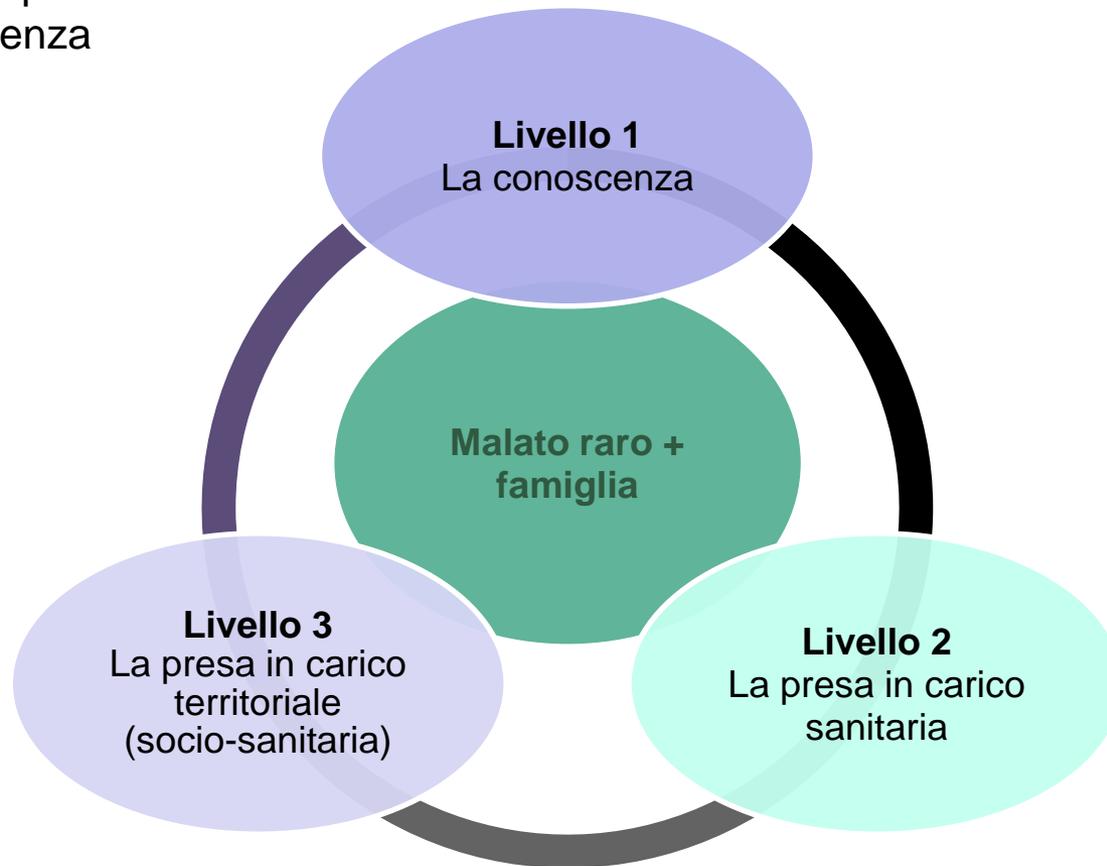
# Missione

**Migliorare la qualità della vita delle  
persone colpite da malattia rara,  
attraverso l'attivazione,  
la promozione  
e la tutela dei diritti vitali dei malati rari  
nella ricerca,  
nella bioetica,  
nella salute,  
nelle politiche sanitarie  
e socio-sanitarie**

Costruire una **strategia europea unica globale integrata a lungo termine** rispondente ai bisogni delle persone affette da patologie rare in tutta l'Europa **capace di mettere a sistema la complessità degli interventi**

# IL MODELLO IDEALE DI ASSISTENZA A CUI TENDERE

Iniziativa MOMO: L'empowerment  
che fa la differenza



# Contesti / Linguaggi

Le persone, le associazioni  
i 3 ambiti di intervento:

1. Assistenza

2. Ricerca

3. Responsabilità sociale

## Malattie rare: una sfida di sanità pubblica

### Azione: empowerment

**1. Assistenza:** alta complessità assistenziale / multidisciplinare

Dal presidio della rete alle ERN

**Accessibilità alla cura**

**2. Ricerca:** di base / clinica / transazionale

L'importanza del dato: Registri di malattia / biobanche / trials clinici

**3. Responsabilità sociale:** Empowerment organizzativo



# Dall'accettazione, alla conoscenza alla consapevolezza

**Un passaggio che non avviene in un tempo definito**

**Che varia da persona a persona**

**In base anche all'ambiente in cui la persona vive  
alla sua cultura**

**Empowerment  
Individuale**



**Empowerment  
organizzativo**



# PROCESSO DI EMPOWERMENT

**Individuale**

**Organizzativo**

**Di comunità**



# ACCESSIBILITA' ALLA CURA IL VALORE DEL PAZIENTE



**IL PAZIENTE ESPERTO è  
COLUI CHE  
CONSAPEVOLMENTE  
RIESCE A ESTRARRE  
DALLA PROPRIA ESPERIENZA DI SALUTE  
UN “VALORE” DI CONOSCENZA  
UTILE  
PER L’ORIENTAMENTO DELLE SCELTE DECISIONALI  
ED ORGANIZZATIVE  
SIA IN AMBITO DI ASSISTENZA,  
SIA DI RICERCA  
E SIA DI RESPONSABILITA’ SOCIALE**

# RICERCA SOCIALE, SOCIO SANITARIA E SANITARIA

**Inclusione  
scolastica  
e  
laborativa**

**Riconoscimento  
di una corretta  
invalidità**

**Diversi  
interlocutori**

**Diversi  
linguaggi**

**Progetto di vita  
accessibilità**

**Legge 151/2015  
Aggiornamento  
collocamento  
mirato**

**Art. 1**

**Comma a)**

**Presenza in carico**

**Rete integrata con i  
servizi sociali, sanitari  
educativi e formativi**

**DECIDERE CON RESPONSABILITÀ  
VALUTAZIONE / MONITORAGGIO**



# Contesti / Linguaggi

Definizione di CENTRO DI COMPETENZA /  
Presidio della Rete per le Malattie Rare

Definizione del concetto di “PRESA IN  
CARICO”

Definizione di PDTA



# ASSISTENZA - P.D.T.A.

**I PERCORSI DIAGNOSTICI TERAPEUTICI ASSISTENZIALI (PDTA) SONO UNO STRUMENTO DI GESTIONE CLINICA USATO PER DEFINIRE IL MIGLIORE PROCESSO ASSISTENZIALE FINALIZZATO A RISPONDERE A SPECIFICI BISOGNI DI SALUTE, SULLA BASE DI RACCOMANDAZIONI RICONOSCIUTE (LINEE GUIDA) ADATTATE AL CONTESTO LOCALE.**

➤ Scopo dei PDTA è di favorire l' integrazione fra gli operatori, ridurre la variabilità clinica, contribuire a diffondere la medicina basata sulle evidenze, utilizzare in modo congruo le risorse e permettere di valutare le prestazioni erogate mediante indicatori.

➤ Devono quindi contenere la descrizione di “chi fa cosa” nello specifico contesto, come si collegano i diversi nodi, le regole affinché il paziente possa accedere ai diversi nodi in maniera semplificata e chiara, come rendere equo il sistema definendo quali sono le condizioni in base alle quali la persona può accedere a determinati servizi/ prestazioni.

➤ Il PDTA deve garantire un livello minimo di qualità a tutti i pazienti (“non meno di, non più di”) lasciando nel contempo una certa discrezionalità al medico, che ha la responsabilità finale del percorso, in base alle caratteristiche del paziente.

# PIANO NAZIONALE MALATTIE RARE 2013/2016 – 2017/2020

## **Dai veri pilastri del PNMR :**

l'informazione, la rete, le competenze professionali, la raccolta dati e dei campioni biologici, i servizi, i LEA e la prevenzione

**All'istituzione** di un Tavolo di Coordinamento .....strumento di governance

## **capace di interagire con:**

- il monitoraggio dei LEA
- lo sviluppo delle 24 ERN:  
loro strutturazione, programmazione, gestione, finanziamento  
monitoraggio/valutazione

per una presa in carico globale del paziente  
e della sua famiglia



# LE NUOVE SFIDE

## **P.N.M.R. (2014) e P.N. Cronicità (sett. 2016)**

**P.N.M.R.:** paragrafo 2.4 – Accordi fra le Regioni e tra Presidi della Rete

Tutti gli accertamenti: EBM, appropriatezza ed efficacia, essenzialità e sicurezza

### **PN Cronicità:**

Si passa dall'EBM al VBM - **V= valore**

- Medicina efficace ma sostenibile sia economicamente sia per VALORI individuali e Sociali in grado di conciliare le “linee guida” EBM con gli effettivi bisogni / valori del paziente e della comunità in cui vive

# LE NUOVE SFIDE – HTA

## Un indice/una traccia

1.

- Il contesto (regionale/provinciale/aziendale)

2.

- L'oggetto dell'HTA

3.

- Le fasi del processo di HTA individuato

4.

- Il Patients' Involvement: quando

5.

- La scelta degli interlocutori e le modalità di coinvolgimento

6.

- Gli elementi qualificanti del piano

7.

- Punti di forza e di debolezza

## Le Aree

	N. Criteri per Area
1. Processi assistenziali e organizzativi orientati al rispetto e alla specificità della persona	10
2. Accessibilità fisica, vivibilità e comfort dei luoghi di cura	9
3. Accesso alle informazioni, semplificazione e trasparenza	5
4. Cura della relazione con il paziente e con il cittadino	5

**N. Totale item = 142**

# Come le associazioni possono agire nell'attuazione della "missione" tramite la Federazione

struttura organizzativa

ben delineata,

Conoscenza approfondita

Sia del contesto normativo anche gestionale,

Sia del proprio ruolo di rappresentanza  
e di responsabilità sociale





**V**oce

**A**ssistenza

**L**imite = ambito

**O**rdinato = metodico/sistematico

**R**icerca

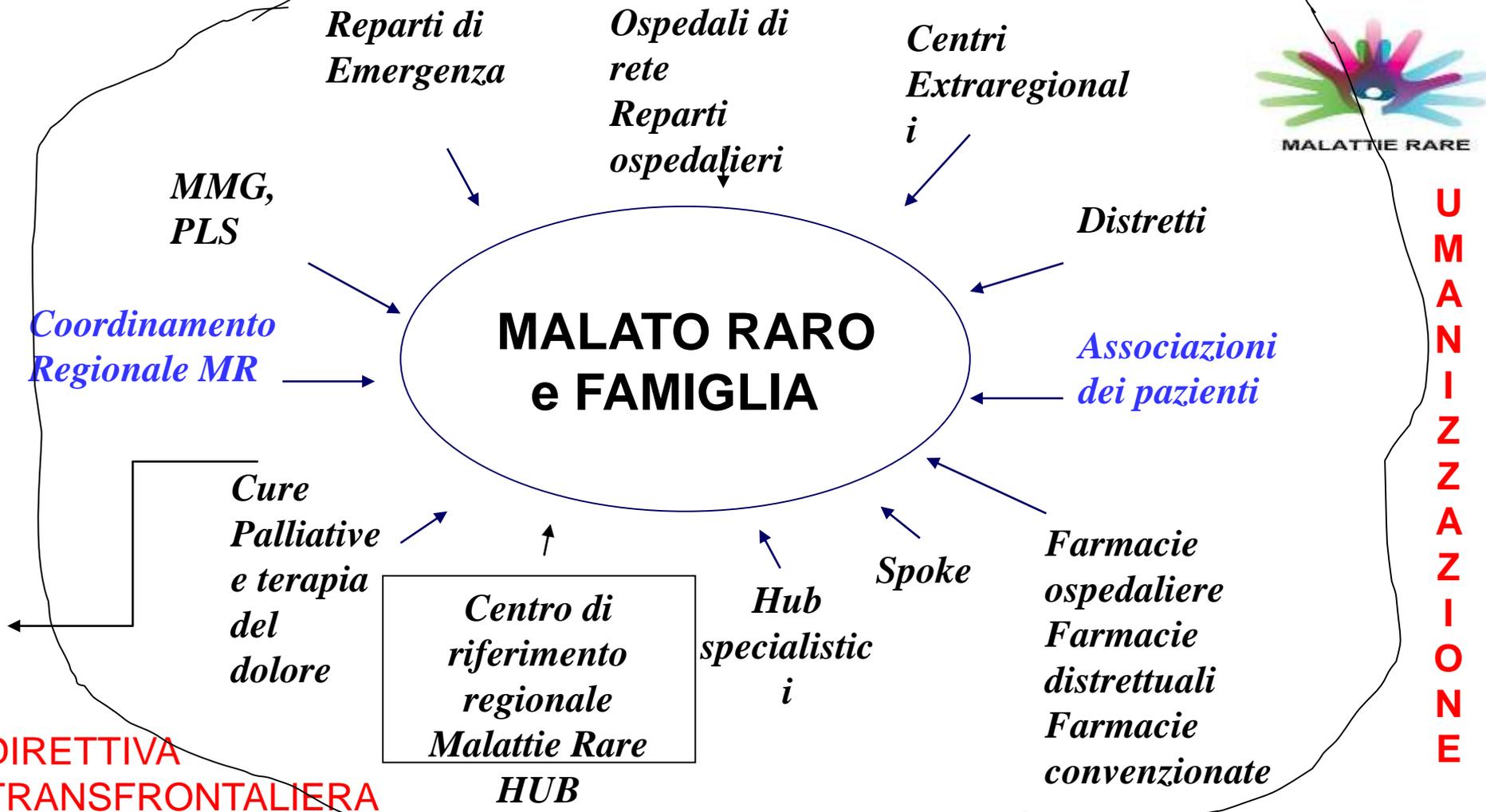
**E**mpowerment



## Mission

erudire i pazienti rari e/o loro familiari “esperti”, attraverso un percorso formativo scientifico/specialistico che dall'accettazione della malattia li conduca alla consapevolezza del proprio valore utile e fondamentale per la ricerca scientifica e per l'organizzazione assistenziale, sanitaria, socio sanitaria e sociale.

# Esempio di una rete Malattie Rare Regionale - Marche



# CONCLUSIONI

Ognuno noi deve sentirsi “parte attiva del sistema” e deve fare sistema

Un sistema che si sviluppa con obiettivi, che si attivano con azioni grazie al processo di

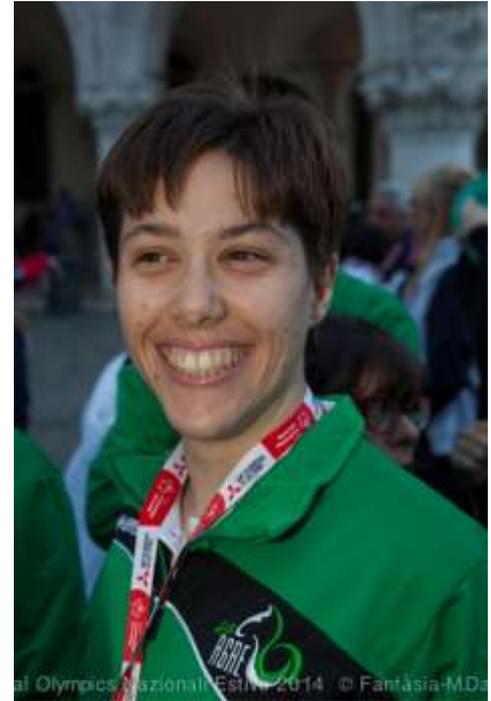


EMPOWERMENT

un processo di azione sociale attraverso il quale  
le persone, le organizzazioni e le comunità  
**acquisiscono competenza sulle proprie vite** al  
fine di cambiare il proprio ambiente sociale e  
politico per migliorare l'equità e la qualità di vita

# Grazie per l'attenzione

- [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)
- [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)
- [www.malatirari.it](http://www.malatirari.it)
- [www.uniamogoldin.it](http://www.uniamogoldin.it)
- The Rarest Ones



# Grazie per l'attenzione

A.L.T. - Ferrara Associazione Lotta alla Talassemia di Ferrara A.T.D.L. - Ass. Talassemici Lombardi A.MA.PO. - Ass. Malati di Porfiria Onlus A.I.S.A.C. - Ass. perm l'informazione e lo studio dell'Acondroplasia A.F.A.D.O.C. - Ass. Famiglie di Soggetti co Deficit dell'Ormone della Crescita e altre Patologie A.I.C.I. - Ass. It. Cistite Interstiziale A.P.M.M.C. - Ass. Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite P.X.E. ITALIA - Ass.PseudoXantoma Elastico A.I.P. - BRESCIA Ass. Immunodeficienze Primitive Onlus A.I.L.U. - Ass. It. Leucodistrofie Unite A.S.T. - Ass. Sclerosi Tuberosa AIMEN 1 e 2 Ass.Neopl.End.Mult.T. 1 e 2 A.M.R.I. - Ass. per le Mal.Reum.Infantili Ass. Naz. ALFA 1 AT I.A.G.S.A. - International Aicardi Goutières Syndrome Association Onlus I.A.L.C.A.. UN.IT.I - Unione It. ITTIOSI A.I.S.W. - Ass. It. Sindrome di WILLIAMS AT Ass. Naz. Davide De Marini I.R.I.S. Ass. Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche A.I.S.M.E. Ass. It. Studio Malformazioni Epilessia - Onlus Aldel 22 - Ass. It. Delezione del Cromosoma 22 A.I.M.A.R. - Ass. It. per le Malformazioni Anorettali A.I.R. - Ass. It. Rett A.I.F. Ass. It. FAVISMO Ass. RETE MALATTIE RARE Onlus A.I.S.P. - Ass. It. Sindrome di Poland A.I.N.P. - Ass. It. Niemann Pick F.O.P. - Ass. Italia Fibrodiplosia Ossificante progressiva A.I.S.N.A.F. - Ass. It. Sindromi Neurodegenerative da Accumulo di Ferro A.I.F.P. - Ass. It.Febbri Periodiche A.I.S.M.M.E. - Ass. It. Studio Malattie Metaboliche Ereditarie H.H.T. Fondazione It. HHT Onilde Carini A.C.A.R. - Associazione conto alla rovescia DEBRA Italia onlus A.S.C.E. - Ass. Sarda Coagulopatici Emorragici Angeli Noonan - Ass. Ita. Sindrome di Noonan onlus Associazione IL CIGNO A.N.A.A. - Ass. Nazionale Alopecia Areata Ass. LA VITA E' UN DONO A.M.E.I. Ass. per le Malattie Epatiche Infantili A.E.L. - Associazione Emofilici del Lazio SOD Italia - Ass. It. Displasia Setto Ottica e Ipoplasi del Nervo Ottico Ass. Amici dell'Emofilia Ass. It. Sindrome X Fragile Onlus A.C. - Ass.CISTINOSI L'A.P.E. onlus - Associazione PKU e... Comitato Italiano Progetto Mielina BA.CO.DI.RA.ME - Ass. del Bambino con disordini rari del metabolismo Costello- Ass. It. Sindromi Costello e Cardiofaciocutanea onlus LA GEMMA RARA onlus A.Ma.HHD onlus - Ass. malati di Hailey Hailey Disease LA NUOVA SPERANZA onlus AID Onlus - Ass. It. Discinesia Ciliare Primaria Sindrome di Kartagener AS.MA.RA. Onlus A.I.M.W. Ass. It. Mowat Wilson A.I.S.M.A.C. Onlus - Ass. Ita. Siringomieli e Arnold Chiari Ass. It. Sindrome EEC A.I.V.I.P.S. - Ass. It. Vivere la Paraparesi Spastica Ereditaria A.S.M. 17 - Ass. Smith Magenis Italia onlus LAM Italia- Ass. It. Linfangioleiomiomatosi A.I.P.Ad. - Ass. It. Pazienti Addison C.D.L.S. - Ass. Naz. di Volontariato Cornelia De Lange A.S.A.A. - Ass. Sostegno Alopecia Areata Onlus LIRH -Lega Italiana Ricerca Huntington e malattie correlate onlus MITOCON Onlus - Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali A.I.S.S. - Ass. It. Sindrome di Shwachman A.I.P.I.T. Onlus - Ass. It. Porpora Immune Trombocitopenica Onlus HHT Onlus -. PANDAS Italia A.S.R.O.O. - Ass. Scientifica Retinoblastoma ed Oncologia Oculare A.S.B.B.I. - Ass. Sindrome Bardet Biedl Italia A.I.P.I. - Associazione Ipertensione Polmonare Italiana onlus A.I.Si.W.H. Ass.It. Sulla Sindrome di Wolf Hirschhorn onlus NON SOLO 15 onlus FIORI DI VERNAL onlus A.N.I.Ma.S.S. onlus Ass. Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjogren GLI ALTRI SIAMO NOI A.B.C. ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT AICRA Associazione Craniostenosi AFSW Onlus Associazione Famiglie Sindrome di Williams Onlus A.D.A.S. Associazione per la difesa dell'ambiente e della salute FedEmo Federazione delle Associazioni Emofilici Onlus ACMRC -Associazione Cardiomiopatie e Malattie Rare Connesse ILA Associazione Italiana Angiodisplasie ed Emangiomi Infantili Onlus G.R.I.S.E. Gruppo Ricerca Emoglobinopatie e Malattie Rare A.SP.RA. Associazione Sostegno e Ricerca Patologie Rare I.P.ASS.I. Associazione Italiana Incontinentia Pigmenti Onlus PKS Kids Italia Associazione Italiana Sindrome di Pallister Killian Onlus Acondroplasia Insieme per Crescere Ass. Amici della Porfiria " San Pio da Pietralcina" Onlus Ass. per la Fondazione Porpora Ass. Italiana Malati di Alcaptonuria Ass. Italiana dei Pazienti di Polineuropatia Cronica Infiammatoria Demielinizante Ass. I Colori del Vento Onlus Ass. Italiana Sindrome di PHELAN - McDERMID Ass. Pro Immuno Deficienze Primitive Italiane Ass. Italiana Malattie Neurologiche Rare-Puglia Fondazione Alessandra Bisceglia W ALE Onlus Associazione M.A.R.A. Malattie Ambientali Reciproco Aiuto Progetto Grazia - Associazione Italiana Onlus per la ricerca sulla leucodistrofia di Krabbe Associazione Sindrome di Marinesco-Sjogren : Gli Amici di Matteo Associazione Clinici Ehlers - Danlos Italia Ass. Gocce di Vita per la Talassemia Onlus Ass. Il Viaggio di Carmine Ass. ARCOIRIS ACMT - Rete

renza.barbon@gmail.com

Venezia

Tel. 041 2410886 / 3489848038

