



“PROGETTO OSSERVATORIO MALATTIE RARE”

Torino, 5 giugno 2015

IL PUNTO DI VISTA DEL PAZIENTE

Ugo VIORA

Presidente AMaR Piemonte Onlus



	Malattia	Tot	Reu
RGG110	Alterazioni congenite metabolismo Fe	745	14
RG0080	Arterite a cellule giganti	189	116
RMG010	Connettivite indifferenziata	548	192
RM0030	Connettivite mista	128	55
RC0110	Crioglobulinemia	137	14
RM0010	Dermatomiosite	70	19
RM0101	Fibrodisplasia ossificante progressiva	4	2
RG0070	Granulomatosi di Wegener	113	14
RC0210	Malattia di Behçet	185	47
RG0090	Malattia di Takayasu	42	14
RA0020	Malattia di Whipple	7	1
RG0030	Poliarterite nodosa	29	6
RM0060	Policondrite	15	6
RM0020	Polimiosite	102	15
RM0091	Sclerosi sistemica progressiva	888	445
RA0041	Sarcoidosi polmonare persistente	487	15
RG0050	Sindrome di Churg Strauss	72	10
RD0071	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi	451	31
RM0081	Still dell'adulto	49	18

Di che cosa
stiamo parlando

Fonte: Rapporto 2013

Legislazione nazionale



Decreto Ministeriale n.279 del 2001

"Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle MR e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie". (ed attivazione del registro)

Legislazione socio assistenziale e previdenziale

Scuola e minori

Legge 30 Marzo 1971, n.118 (artt. 28-29-30)

Legge 4 Agosto 1977, n.517

Legge Quadro 5 Febbraio 1992, n.104 (artt.12-13-14-15-16-17)

Legge Quadro 8 Novembre 2000, n.328

Cultura

Decreto Ministeriale 20 Aprile 2006, n.239

Lavoro

Legge 30 Marzo 1971, n.118 (artt.23-24-25-26)

Legge Quadro 5 Febbraio 1992, n.104 (artt.18-19-20-21-22)

Legge 12 Marzo 1999, n. 68

DPR n.333 del 10 Ottobre 2000(artt.1-9)

Genitori e figli disabili

Legge 27 Maggio 1991, n.176

Legge Quadro 5 Febbraio 1992, n.104 (art.33 comma 1 e 2)

Legge Quadro 8 Novembre 2000, n.328

Trasporti

Legge 30 Marzo 1971, n.118 (artt. 27-28)

Legge Quadro 5 Febbraio 1992, n.104 (artt. 26-27-28)

Sport

Legge Quadro 5 Febbraio 1992, n.104 (artt.7-23)

Decreto Ministeriale n.64, 4 Marzo 1993

Legge 21 Maggio 1998, n.162

Legge 15 Luglio 2003, n.189

Accertamento e riconoscimento

Invalidità civile

Legge 30 marzo 1971, n.118:

per ottenere il riconoscimento bisogna presentare domanda presso l'ufficio invalidi dell'azienda locale sanitaria di residenza (ASL), redatta su appositi moduli. Entro tre mesi dalla presentazione della domanda la persona viene convocata e visitata da una Commissione Medica presso la ASL di appartenenza, che rilascia la certificazione attestante la patologia e il grado di invalidità riconosciuto.

Handicap

Legge Quadro 5 Febbraio 1992, n.104

art. 3: la persona handicappata ha diritto alle prestazioni stabilite in suo favore

l'art. 4: gli accertamenti relativi alla minorazione, alla difficoltà, alla necessità dell'intervento assistenziale permanente e alla complessità individuale residua sono effettuati dalle unità sanitarie locali (ASL) mediante le commissioni mediche, che sono integrate da un operatore sociale e da un esperto in servizio presso le unità sanitarie. La domanda per l'accertamento dell'handicap va redatta su apposito modulo che si trova presso l'ufficio invalidi della propria ASL al quale deve essere aggiunto un certificato medico.

Servizio di aiuto personale ed interventi a favore

Legge Quadro 5 Febbraio 1992, n.104 (artt. 9 – 10)

Cura, Riabilitazione e Soggiorno all'estero per cure

Legge Quadro 5 Febbraio 1992, n.104

per assicurare che la cura e la riabilitazione della persona handicappata si realizzino grazie a prestazioni sanitarie e sociali integrate tra loro, coinvolgendo sia la famiglia che la comunità: **l'art. n.7** assicura gli interventi ambulatoriali, a domicilio o presso i centri socio-riabilitativi ed educativi, la fornitura e la riparazione di apparecchiature, attrezzature, protesi e sussidi tecnici necessari per il trattamento delle menomazioni. Inoltre le regioni assicurano la completa e corretta informazione sui servizi e gli ausili presenti sul territorio, in Italia e all'estero.

Legislazione regionale



Legge Regionale agosto 2000, n.29

"Fondo regionale per l'occupazione dei disabili"

Delibera della Giunta Regionale del 2 marzo 2004, n.22 - 11870

istituisce la Rete Regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle Malattie Rare, composta da presidi sanitari regionali, e si costituisce presso la ASL 4 di Torino il Centro Regionale di Coordinamento di tale rete.

Delibera della Giunta Regionale del 12 aprile 2005, n.38 - 15326

istituisce un tavolo tecnico-specialistico, formato dai referenti delle ASO, per supportare il Centro Regionale di coordinamento nel lavoro di monitoraggio delle Malattie Rare sul territorio piemontese, per un corretto ed aggiornato sviluppo del Registro Regionale estende il beneficio dell'esenzione a 40 nuove patologie rare di notevole gravità clinica individuate da un gruppo di lavoro di esperti regionali.

Le esenzioni



- il paziente può eseguire visite ed esami relativi alla malattia rara.
- Regione Piemonte e Regione Valle d'Aosta hanno esteso, (vedi Nota Assessorile prot. n. 1577/UC/SAN dell'11.10.2005, DGR 23 aprile 2007, n. 5-5740 e Nota Assessorile prot. 1253/UC/SAN del 13/06/2007), la possibilità di accesso ai farmaci in fascia C, ai galenici con caratteristiche salvavita (l'elenco dei quali è aggiornato regolarmente da parte del Tavolo Tecnico-Specialistico per il supporto alla rete Interregionale delle Malattie Rare), ai farmaci innovativi già autorizzati in altri Stati, ma non ancora nel territorio nazionale, ai farmaci impiegati per un'indicazione terapeutica diversa da quella autorizzata, nonché ai farmaci utilizzati a dosaggio non previsto dal foglietto informativo (in entrambi i casi il paziente deve firmare un modulo di accettazione della cura proposta).
La fornitura di tutti questi farmaci è subordinata alla stesura di un piano terapeutico informatizzato, redatto con lo stesso programma utilizzato per compilare la richiesta di esenzione, da parte del medico specialista.

Esenzioni temporanee



Vengono concesse nel caso in cui siano necessari ulteriori accertamenti per una diagnosi definitiva di malattia rara ed hanno durata variabile da 1 a 12 mesi. Il paziente in possesso di esenzione temporanea ha diritto ad effettuare in regime di esenzione tutti gli accertamenti necessari a giungere ad una diagnosi definitiva di malattia rara.

Le problematiche



Estrema disomogeneità nel riconoscimento (il Piemonte, ad esempio, riconosce come rare 40 patologie in più rispetto all'elenco ufficiale elaborato dal ministero) e nelle modalità di accesso a diagnosi e presa in carico.

Non sempre il luogo di diagnosi e di presa in carico effettiva coincidono (lo stesso rapporto indica solo il centro in cui viene effettuata la diagnosi, ma non quello presso cui il paziente è effettivamente in cura).

Questo comporta ulteriori disagi e ritardi per il paziente ed impedisce un preciso indirizzo da parte delle Associazioni.

Nelle Commissioni Medico-Legali delle ASL non è quasi mai presente uno specialista esperto delle patologie per cui si richiede la valutazione di handicap e/o invalidità: questo si traduce in un'eccessiva soggettività della valutazione stessa (e talora sul mancato riconoscimento)

Le problematiche



La legislazione in merito appare assai completa, ma in realtà non tiene conto delle mutate necessità di pazienti e famiglie in termini di assistenza.

L'assistenza domiciliare viene erogata «a macchia di leopardo», nei tempi e nelle modalità, a seconda delle ASL all'interno della stessa regione e dei distretti all'interno di ogni ASL.

Lo stesso dicasi per la continuità ospedale-territorio

I principali caregivers, cioè i familiari della persona malata, non sono e non vengono opportunamente preparati al compito che devono svolgere e spesso vanno in crisi, aumentando il disagio del malato che si sente colpevole anche del nuovo carico di lavoro imposto ai familiari.

I paradossi



Uno per tutti: il caso delle connettiviti indifferenziate

se, per sua fortuna, alla persona malata si riesce a fare diagnosi più precisa, ogni altra forma di connettivite sistemica perde le agevolazioni e le esenzioni fin lì riconosciute ed il paziente può andare incontro ad importanti implicazioni dal punto di vista economico e sociale.

Di che cosa abbiamo bisogno



Attenzione

la diagnosi di malattia cronica è vissuta dalla persona malata come momento di profonda trasformazione della propria condizione di vita, relazione sociale ed attività lavorativa.

Per molti pazienti, già fragili, tutto ciò si traduce in una vera e propria perdita di identità: **non sono più io, ma la mia malattia.**

Tutto ciò è esasperato se la diagnosi è di malattia rara: ci si sente «orfani».

E' ovvio che il primo presupposto per una reale aderenza al progetto di cura è una manifestazione di attento interesse a questa condizione e la correzione di tale atteggiamento.

Coinvolgimento

mai come nel caso di una patologia rara occorre che la persona malata sia coinvolta nel processo decisionale di presa in carico e cura: solo in questo modo potrà essere responsabilizzata e contemporaneamente rassicurata sugli esiti che una corretta ed adeguata terapia potrà sortire a beneficio della sua qualità di vita: obiettivi e tempistiche condivisi , inoltre, non lasciano spazio a momenti di scoramento e tentativi di approccio alternativi.

Di che cosa abbiamo bisogno



Informazione

un'informazione corretta ed adeguata (utilizzando quello che gli anglosassoni chiamano «lay language») sulla patologia che la affligge, sulle implicazioni che potrà avere sulla sua vita quotidiana e sulle opzioni di terapia consentono alla persona malata di non drammatizzare eccessivamente la situazione ed affrontare – anche in famiglia – in maniera più serena la nuova condizione.

La nostra esperienza di Associazione dice che non manca la volontà da parte del personale medico (anche se molto c'è ancora da lavorare sul linguaggio), ma il tempo per attendere a questo incarico con la dovuta tranquillità

Educazione

anche a livello europeo, quello del self-management è un tema di sempre maggior interesse. Ma la persona malata non può autogestire la propria malattia senza l'opportuna educazione all'aderenza alla terapia (intesa come assunzione dei farmaci secondo modalità e tempistiche corrette e con la costanza richiesta al momento della prescrizione condivisa) ed a nuovi stili di vita, consoni sia alla condizione di malattia, sia alle esigenze del singolo soggetto e con esse compatibili.

Di che cosa abbiamo bisogno



Certezze

non certo sulla possibilità di guarire dalla propria malattia, ma:

- sul riconoscimento univoco in qualsiasi regione d'Italia (viviamo un momento di estrema mobilità in termini di lavoro ed un trasferimento non può tradursi anche nella possibilità di perdere protezioni e vantaggi)
- sull'accesso alla diagnosi e terapia, uguale in tutto il territorio nazionale
- sull'uniformità di approccio da parte del medico: cambiare medico è già di per sé traumatico, figuriamoci se si corre il rischio di andare incontro a diverse metodologie di presa in carico
- sull'uniformità degli aiuti che il sistema integrato può fornire alla persona malata in qualsiasi regione d'Italia si trovi (e possibilmente sull'intero territorio europeo)
- sul costante coinvolgimento, quanto meno delle Associazioni di pazienti, non solo nella ratifica di atti già stilati, ma anche e soprattutto nella progettazione ed elaborazione delle politiche sanitarie



Grazie alla Vostra attenzione.....



.....anche per noi arriverà l'arcobaleno

per contatti: Ugo Viora - presidenza@amarpiemonte.org/viora@anmar-italia.it