

Value for Patient – risultati di un laboratorio applicativo di Value Based Healthcare per la gestione delle malattie da accumulo lisosomiale in 3 Regioni italiane

Value for Patient - results of a Value Based Healthcare workshop for the management of Lysosomal storage disease in 3 Italian regions

Eugenio Di Brino¹, Michele Basile¹, Filippo Rumi¹, Agostino Fortunato¹, Debora Antonini¹, Giuseppina Annicchiarico², Giuseppe Limongelli³, Maria Piccione⁴, Amelia Filippelli⁵, Americo Cicchetti¹

Abstract

Introduzione: le malattie da accumulo lisosomiale (LSD) sono un gruppo di malattie genetiche, rare ed ereditarie del metabolismo, caratterizzate dall'accumulo di macromolecole che provocano la perdita delle funzioni cellulari ed alterazioni sistemiche che possono coinvolgere più organi e apparati. Considerando l'oneroso impatto economico-sociale, sono state sviluppate delle strategie nazionali finalizzate alla creazione di valore per i pazienti, inteso come un percorso terapeutico integrato e di qualità.

Obiettivo del progetto è l'identificazione dell'attuale situazione di presa in carico dei pazienti affetti da LSD, al fine di stilare delle raccomandazioni per gli stakeholder istituzionali.

Metodi: Con la partecipazione di tre Regioni dell'Italia meridionale sono stati sviluppati tre laboratori applicativi. Ciascuno dei laboratori è stato incentrato su specifici macrotemi relativi al concetto della Value Based HealthCare, metodologia rappresentativa del rapporto tra gli esiti di salute raggiunti da un'organizzazione o da un professionista sanitario rispetto ai costi diretti e indiretti associati all'erogazione delle prestazioni sanitarie.

Risultati: all'interno dei laboratori applicativi è emersa, data la forte eterogeneità delle LSD, una gestione del paziente non standardizzata, che comporta la mancanza sia di una tariffa specifica sul percorso di cura che di un sistema di indicatori di esito univoco. Infine, è emersa la necessità di un'interoperabilità dei dati tra i vari sistemi informativi e l'FSE.

Conclusioni: nelle diverse realtà regionali indagate, l'attuale gestione e presa in carico del paziente risulta strutturata seppur con margini di miglioramento. Si evince la necessità di avere al contempo una programmazione sanitaria basata su sistemi di misurazione dei costi e degli esiti generati dalle cure erogate anche nel campo delle malattie rare. Risulta necessario implementare iniziative, come ad esempio l'elaborazione di percorsi clinico-assistenziali strutturati e condivisi, per avere una gestione value-based.

English abstract

Introduction: lysosomal storage diseases (LSDs) are a group of genetic, rare, and inherited metabolic diseases characterized by the accumulation of macromolecules causing loss of cellular function and systemic alterations that may involve multiple organs and systems. Considering the onerous economic and social impact, national strategies have been developed aimed at creating value for patients, understood as an integrated and quality treatment pathway.

The goal of the project is to identify the current situation of taking care of LSD patients in order to draft recommendations for institutional stakeholders.

Methods: With the participation of three southern Italian regions, three application workshops were developed to develop strategies to deliver high-value care. Each of the labs focused on specific macro-themes related to the concept of Value Based HealthCare, a methodology representing the relationship between health outcomes achieved by an organization or health professional versus the direct and indirect costs associated with health care delivery.

¹ Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari (ALTEMS), Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma – Italia

² Coordinatore del Coordinamento Regionale Malattie Rare per l'ARESS, Regione Puglia

³ Coordinatore Centro Coordinamento Malattie Rare, Regione Campania

⁴ Coordinamento regionale malattie rare, Regione Sicilia

⁵ Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria "Scuola Medica Salernitana" / DIPMED, Università degli Studi di Salerno

Indirizzo per la corrispondenza:

Eugenio Di Brino
Largo Francesco Vito 1, Rome
E-mail: eugenio.dibrino@unicatt.it
Tel. +39 0630158763

Results: within the application workshops, non-standardized patient management emerged, given the high heterogeneity of LSDs, resulting in the lack of both a specific tariff on the care pathway and a system of unambiguous outcome indicators. Finally, the need for data interoperability between various information systems and the ESF emerged.

Conclusions: in the different regional realities investigated, current patient management and caretaking appears to be structured albeit with room for improvement. It is evident that at the same time there is a need to have health planning based on systems for measuring costs and outcomes generated by the care provided even in the field of rare diseases. It appears necessary to implement initiatives, such as the development of structured and shared clinical care pathways, to have value-based management.

Keywords: Value Based Healthcare, malattie rare, PNMR, malattie da accumulo lisosomiale

Introduzione

Una malattia è definita “rara” nel momento in cui la sua prevalenza, ovvero il numero di casi presenti all’interno di una data popolazione, non supera una determinata soglia prestabilita, fissata per l’Europa allo 0,05% della popolazione [1], ossia 5 casi ogni 10.000 persone [2]. In Italia, secondo i dati coordinati dal Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) dell’Istituto Superiore di Sanità (ISS), si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti, con un numero annuo di nuovi casi segnalati pari a 19.000 [1]. Le malattie rare conosciute e diagnosticate sono oramai numerose (con un numero che varia tra le 7.000 e le 8.000), e circa l’80% è di origine genetica, mentre il restante 20% ha un’origine multifattoriale. Particolarmente varia è l’età in cui le malattie rare possono comparire, manifestandosi alcune in fase prenatale, altre alla nascita o durante l’infanzia, altre ancora in età adulta [3]. All’interno del più generale elenco di malattie rare rientrano le malattie da accumulo lisosomiale (Lysosomal Storage Disorders - LSD).

Le LSD sono un gruppo di patologie croniche di origine genetica, rare ed ereditarie del metabolismo, caratterizzate dall’accumulo di macromolecole (dette metaboliti) che, a causa della carenza, del malfunzionamento, o della totale assenza di specifici enzimi all’interno dei lisosomi [4], non vengono smaltite adeguatamente [5]. Tale accumulo provoca la perdita delle funzioni cellulari ed alterazioni sistemiche che possono coinvolgere più organi e apparati. La caratteristica comune a queste patologie è il meccanismo di progressivo accumulo nei lisosomi cellulari di macromolecole di rifiuto e la conseguente progressività del decorso. Le LSD si manifestano, nella grande maggioranza dei casi, nei primi anni di vita di una persona. La sintomatologia presenta una forte eterogeneità, risultando all’inizio molto sfumata, tanto che può confondersi con malattie più comuni; con il passare del tempo, se non adeguatamente trattata, diventa severa con il conseguente coinvolgimento di numerosi organi e sistemi.

Possono dunque passare molti anni prima che i sintomi diventino specifici. I sintomi possono comprendere danni a carico delle ossa, difficoltà nei movimenti, complicanze polmonari, cardiache o renali, e disturbi della vista e dell’udito [6]. Ad oggi in letteratura sono state identificate 50 diverse malattie da accumulo lisosomiale, tra cui le più note sono la malattia di POMPE, la malattia di GAUCHER, la malattia di FABRY, la malattia di Niemann-Pick di tipo A (NPA) e B (NPB), e la Mucopolisaccaridosi di tipo I (MPS I) [6].

Nonostante la loro numerosità ed eterogeneità, le malattie rare, ed in particolare le LSD, sono accomunate da diversi aspetti che includono: la difficoltà per il malato di ottenere una diagnosi appropriata e rapida, la rara disponibilità di cure risolutive, l’andamento della malattia spesso cronico-invalidante, il peso individuale, familiare e sociale [7]. Considerando l’impatto economico-sociale di tali patologie, ed in risposta ad una sempre più impellente necessità di migliorare ed omogeneizzare la qualità assistenziale nelle diverse realtà locali, nel 2014 è stato approvato il Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR). Tale piano, definendo una strategia nazionale di pianificazione delle principali attività volte alla prevenzione, alla diagnosi precoce, alla gestione della malattia e delle sue complicanze, nonché al miglioramento degli esiti di salute [8,9], ha alla base il concetto della Value Based Healthcare (VBHC), introdotto per la prima volta da M. Porter [10]. Il VBHC pone al centro del modello il paziente con i suoi bisogni, promuovendo al contempo un uso efficace ed efficiente dei servizi sanitari e delle risorse finanziarie ad essi correlate. Di fatto, l’utilizzo di un approccio “*patient centered*”, ovvero una governance finalizzata alla creazione di valore (in termini di salute) per i pazienti, favorirebbe la gestione delle malattie con un approccio multiprofessionale e multidisciplinare, garantendo così un accesso più tempestivo alle terapie riabilitative e di supporto, oltre che una più completa assistenza al paziente durante tutte le fasi della malattia, e promuovendo al contempo la sostenibilità del sistema. Il VBHC rappresenta quindi un efficace modello di gestione del sistema salute, il quale ha lo scopo di fornire gli strumenti per il disegno di una nuova sanità basata sul valore, ovvero sulla qualità dell’assistenza, per la produzione di un miglior livello di salute dei pazienti. Inoltre, l’utilizzo di tale modello riesce a colmare le lacune comunicative e organizzative di una struttura complessa, rendendo integrale il tipo di cura erogata, con un’attenzione non solo rispetto al lato clinico, ma anche a quello psicologico e sociale. Nel caso delle LSD, come sarà evidenziato nei paragrafi successivi, l’aspetto psicologico è posto in primo piano nella cura del paziente. Tuttavia, l’implementazione reale di tale modello, e dunque di quanto definito all’interno del PNMR, richiede una notevole trasformazione del modo in cui oggi l’assistenza sanitaria è fornita e valorizzata [11].

Lo scopo del presente lavoro è stato quello di sviluppare un laboratorio applicativo di *Value Based Healthcare* (VBHC) [10] per la gestione delle malattie rare e, nello spe-

cifico, delle malattie da accumulo lisosomiale, con l'obiettivo di identificare ed analizzare l'attuale situazione della presa in carico dei pazienti affetti da tali patologie sotto il profilo economico, organizzativo e di esiti, al fine di stilare una serie di raccomandazioni per gli stakeholder istituzionali. L'applicazione della VBHC allo studio è stata motivata in quanto risulta essere una metodologia che rappresenta un'opportunità per il sistema salute focalizzandosi sul valore da esso generato con e per i pazienti, in quanto stakeholders alla pari degli altri nell'ecosistema salute [10].

Metodi

Sono state coinvolte nel progetto tre Regioni dell'Italia meridionale, ovvero la Regione Campania, la Regione Puglia, e la Regione Sicilia: tale scelta è stata focalizzata con l'obiettivo di avere un quadro rappresentativo delle regioni del Sud Italia. Seppur i risultati possono non essere rappresentativi dello scenario nazionale in quanto il focus è principalmente basato su regioni dell'Italia meridionale, la metodologia e l'approccio sviluppato dal team di ricerca può essere implementato in altri contesti regionali, oltre che in uno scenario di studio nazionale. Il progetto prevedeva la partecipazione attiva di ciascuna Regione facente parte dell'iniziativa in tre diversi laboratori applicativi. Ciascun laboratorio è stato presenziato dal Team di ricerca dell'Alta Scuola di Economia e Management dei Sistemi Sanitari (ALTEMS) dell'Università Cattolica del Sacro Cuore - Sede di Roma, da un panel di clinici esperti, dai componenti del centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, e da figure professionali afferenti al lato amministrativo dei centri di Coordinamento, per una partecipazione complessiva di 15 partecipanti per laboratorio regionale. La selezione è avvenuta confrontandosi con i referenti della regione e i responsabili dei Centri di coordinamento regionali. Inoltre, data la prospettiva *patient centered* sono state coinvolte diverse Associazioni dei Pazienti all'interno del comitato scientifico dello studio composto altresì da esperti nazionali (economisti sanitari, policy makers, responsabili dei centri di coordinamento regionali).

I tre laboratori (**Figura**) sono stati sistematizzati e organizzati partendo dai sei pilastri della Value Agenda [10], ovvero le fondamenta della VBHC. Più nel dettaglio, il framework del VBHC è fondato sui seguenti sei pilastri [12]:

1. Misurazione e valutazione degli esiti e dei costi per ciascun paziente.
Gli *outcome* misurabili in un sistema assistenziale ad alto valore devono tener conto dello stato di salute raggiunto, del processo assistenziale intrapreso e della sostenibilità nel lungo termine sia della salute ottenuta che delle conseguenze del trattamento. Da qui il Programma Nazionale Esiti (PNE), attraverso un monitoraggio degli esiti, è in grado di valutare la qualità assistenziale del percorso di cura erogato.
2. Organizzazione delle unità di assistenza integrate (*Integrated Practice Units* – IPU).

L'assistenza deve essere organizzata attorno ai bisogni dei pazienti, e quindi attorno a condizioni o patologie, e non a specialità o tecnologie. Nelle IPU deve estrinsecarsi l'intero processo di assistenza del paziente, che non tenga conto solo della componente clinico-terapeutica, ma fornisca un supporto a 360 gradi anche con attività di counseling, educazione e di engagement del paziente

3. Integrazione dell'assistenza anche in caso di strutture separate.
Al fine di eliminare la frammentazione e la duplicazione dei servizi e, quindi, di ottimizzare l'assistenza erogata, occorrerebbe riorganizzare i servizi da erogare in maniera integrata attraverso la definizione di uno scopo comune per quei servizi.
4. Superamento del limite geografico.
Risulta necessario ripensare le strutture sanitarie altamente equipaggiate e con tecnologia all'avanguardia con una logica che oltrepassi i limiti geografici, ad esempio usufruendo del modello *HUB&SPOKE*.
5. Riorganizzazione delle modalità di finanziamento, con l'implementazione dei rimborsi per processi assistenziali (*bundled payments*).
La miglior modalità di finanziamento per un'assistenza di valore è rappresentata dai cosiddetti *bundled payments*, ovvero finanziamenti che coprono un intero ciclo di assistenza per le patologie acute. I *bundled payment* sono una modalità di finanziamento che viene definita sulle necessità specifiche dei singoli pazienti.
6. Costruzione di una piattaforma informatica efficace.
È necessario l'implementazione di una piattaforma informatica trasversale e plurifunzionale che aggregi i dati dell'intero ciclo di cura basato sui pazienti e non sulle specialità.

In ciascun laboratorio sono stati affrontati due distinti macro-temi inerenti alla Value Agenda (**Figura**).

Più nel dettaglio, all'interno del primo laboratorio è stato affrontato il tema dei team multidisciplinari nei centri regionali di riferimento. In particolare, al termine della discussione, attraverso la somministrazione di una *survey* predefinita e rivolta ad un panel di clinici esperti, è stata indagata la presenza o meno dei team multidisciplinari nel percorso di cura del paziente, nonché la loro composizione ed il loro funzionamento. Per verificarne il livello di soddisfazione è stato richiesto di classificare le varie tematiche attraverso una scala likert con un punteggio di gradimento da 1 a 7, dove 1 corrisponde ad un livello di soddisfazione insufficiente e 7 al valore migliore possibile. L'espletamento del questionario è stato guidato dal Team di ricerca ALTEMS e sottoposto ai referenti del centro delle malattie rare regionali di riferimento delle 3 Regioni oggetto di analisi e più in generale ai partecipanti della discussione. Al fine di cogliere al meglio i punti di vista dei rispondenti durante il laboratorio, le discussioni sono state registrate e in seguito

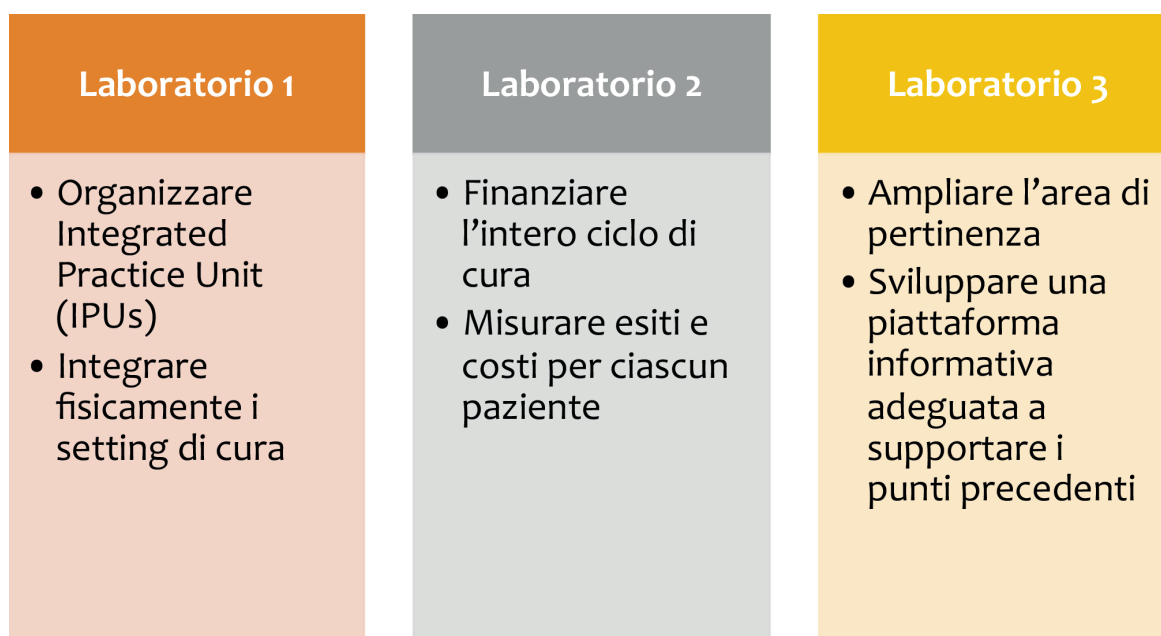


Figura 1 - Macro-temi del laboratorio applicativo VBHC. Elaborata da 10.

revisionate tramite l'utilizzo di una tecnica qualitativa per la stesura del presente lavoro. Temi centrali del secondo laboratorio sono stati il finanziamento dei cicli di cura e la misurazione dei costi e degli esiti. La discussione è stata guidata sottoponendo delle domande chiavi utili al confronto tra i partecipanti. Nello specifico, sono stati indagati gli aspetti economici all'interno delle tre Regioni per la gestione dei pazienti affetti da accumulo lisosomiale ed il valore derivante dal rapporto tra gli esiti di salute e i costi diretti e indiretti correlati all'erogazione delle prestazioni, al fine di misurarne e monitorarne l'andamento nell'ottica di un miglioramento continuo. Ulteriore obiettivo è stato quello di identificare gli elementi utili per il decisore ai fini della costruzione di un *bundle payment*: questo permetterebbe di analizzare le prestazioni sanitarie erogate in media in un anno da un paziente, e di avere quindi sia la misurazione di quello che è l'impatto medio sul budget di ciascun sistema sanitario regionale, sia la previsione di una futura gestione della malattia da un punto di vista clinico e di allocazione delle risorse.

Infine, il terzo laboratorio è stato focalizzato sull'ampliamento dell'area di pertinenza e lo sviluppo di piattaforme informative adeguate a supportare i punti sviluppati nei laboratori precedenti. Tale attività è stata svolta con una discussione tra i partecipanti favorita con una serie di domande elaborate dal team di ricerca, all'interno della quale sono state affrontate le attuali metodologie di monitoraggio del percorso di cura e, più in generale, il funzionamento degli attuali sistemi informativi, al fine di valutare se siano ade-

guati al monitoraggio del paziente lungo l'intero ciclo di cura e per facilitare i membri del team multidisciplinare.

Risultati

Laboratorio 1

Nel primo laboratorio si è discussa la tematica dei team multidisciplinari all'interno dei centri di riferimento. Dal confronto è emersa la presenza, seppur non formalizzata, di team multidisciplinari composti da differenti figure professionali, a seconda della natura della patologia, in quanto può manifestarsi in diverse sedi dell'organismo in base al difetto enzimatico. A seconda dell'ubicazione dell'accumulo, infatti, il paziente può essere preso in carico da un medico con una specifica specializzazione che prende il nome di "*Disease Manager*". Il Responsabile del Centro di Riferimento per quella data patologia ricopre il ruolo di coordinatore, ovvero colui che ha la regia di tutto il quadro sintomatico e delle comorbidity di cui il paziente è affetto, ed ha il compito di aggiornare le altre figure professionali coinvolte nel processo di presa in carico del paziente. Coinvolgendo tutti gli specialisti necessari per la cura del paziente si costituisce il team multidisciplinare, il quale si riunisce a cadenze più o meno periodiche per l'aggiornamento e la discussione del/ dei caso/i clinico/i nel/i quale/i sono coinvolti. Durante tali riunioni sono ammessi generalmente tutti gli specialisti coinvolti nel caso, talvolta anche l'assistente sociale e la fi-

gura dello psicologo. Al termine della discussione, il *Disease manager* ha il compito di riferire al paziente e/o alla famiglia quanto emerso dal confronto. Tra i professionisti di cui è composto il team multidisciplinare, particolarmente rilevante è la figura dello psicologo, in quanto è presente all'interno di tutte le fasi della gestione del paziente, dalla presa in carico alla comunicazione della diagnosi, ed anche durante il monitoraggio domiciliare. Il tempo dedicato ad ogni singolo caso e il numero di casi discussi è molto eterogeneo e varia in base alla complessità assistenziale che il paziente richiede. Le decisioni delle riunioni sono riportate sempre all'interno della cartella clinica e, quando disponibile, all'interno del database informativo di riferimento.

La somministrazione del questionario ha fatto emergere che i rispondenti valutano positivamente sia la comunicazione tra la struttura e il territorio, che il supporto amministrativo erogato dagli uffici preposti all'attività di erogazione delle cure, assegnando a tali aspetti un punteggio medio-alto (5 su 7). Altrettanto positivamente è stato valutato il livello di interazione tra le varie figure facenti parte del team multidisciplinare (6 su 7). Infine, la presenza di una figura di coordinamento e di una formalizzazione di un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per regolamentare l'erogazione delle cure sono stati reputati aspetti di fondamentale importanza (7 su 7).

Alla luce della survey somministrata durante questa prima fase del progetto è stato possibile estrapolare alcuni elementi per comprendere la situazione allo stato attuale, come dovrebbe in realtà essere, e quali sono le azioni da intraprendere per un suo miglioramento.

Molteplici sono gli spunti emersi allo stato attuale. In particolare, le principali criticità sorte riguardano la presenza di team multidisciplinari non formalizzati, la inattuabilità di standardizzare il percorso di cura a causa dell'eterogeneità della malattia e, infine, la specificità della patologia che rende il setting principalmente ospedaliero. L'auspicio derivante dal laboratorio applicativo è la definizione di uno *standard of care* per la diagnosi e la presa in carico delle malattie da accumulo lisosomiale, sia in termini di esami diagnostici e strumentali necessari che di strumentazione e di personale. Infine, dal punto di vista operativo, un ulteriore obiettivo è il maggior coinvolgimento dei clinici regionali che hanno in carico la cura e la gestione dei pazienti con malattie da accumulo lisosomiale, al fine di sviluppare dei PDTA regionali. Per poter elaborare tali PDTA, a seconda delle esigenze territoriali è necessario partire da una revisione sistematica della letteratura. In tal modo, in un primo momento, si identificano gli *standard of care* presenti in altri contesti internazionali, successivamente si effettua una revisione degli stessi da parte degli attuali operatori sanitari che hanno in carico la gestione della patologia nei vari setting assistenziali regionali. Infine, è stato posto un particolare focus sulla necessità di strutturare adeguate campagne di formazione indirizzate ai professionisti coinvolti nei team multidisciplinari.

Laboratorio 2

Coerentemente con il modello di VBHC e l'approccio "patient centered", all'interno del secondo laboratorio si è definito lo stato dell'arte e le azioni da intraprendere in merito al finanziamento dei percorsi di cura delle malattie da accumulo lisosomiale e la misurazione degli esiti di cui si sono discussi spunti volti ad un loro ottimizzazione.

Per quanto riguarda il finanziamento dell'intero ciclo di cura, si è evidenziata l'assenza di un'unica misura di pagamento derivante da vari fattori. Tra essi il più rilevante è la mancanza per tali malattie di specifici PDTA regionali: infatti, nonostante le malattie da accumulo lisosomiale non presentino particolari difficoltà nell'identificazione delle prestazioni sanitarie richieste per la diagnosi ed il trattamento delle stesse, ad oggi non sono stati ancora definiti né un Percorso Diagnostico Terapeutico (PDT) standardizzato e condiviso a livello nazionale, né PDTA regionali. Tali documenti possono essere strumenti condivisi sia per avere una confrontabilità dell'operato delle diverse regioni, che per fornire al decisore un'uniformità nella misurabilità dei costi e degli esiti generati dall'erogazione delle cure. Tale mancanza è stata poi nuovamente sottolineata in considerazione della misurazione degli esiti. Di fatto, essendo gli indicatori di esito intrinseci al percorso di cura dei pazienti, in mancanza di quest'ultimo, risulta quasi scontata l'assenza di specifici indicatori per la misurazione degli esiti.

Per ovviare a queste mancanze, molteplici sono gli spunti d'azione emersi durante la discussione. Un primo passo da intraprendere per colmare le lacune sopra evidenziate consiste nell'identificazione di un set minimo di esami diagnostici per i pazienti affetti da malattie da accumulo lisosomiale. Così facendo, si andrebbe a delineare uno standard nazionale comune, lasciando al contempo alle Regioni una propria autonomia nella definizione del percorso di cura più adeguato al proprio territorio. Infatti, l'applicabilità del presente studio risulta generalizzabile a livello nazionale nella metodologia utilizzata, ovvero la creazione di PDTA condivisi, ma permette alle Regioni di avere una propria indipendenza in termini di esiti di salute. Una volta identificato un elenco standardizzato di esami diagnostici, ovvero una base standardizzata del percorso di cura per i pazienti affetti dalle malattie da accumulo lisosomiale, sarebbe utile la realizzazione di una revisione di letteratura volta all'identificazione di indicatori di esito ottimali alla valutazione di tali percorsi. Di fatto, individuando per tali malattie le modalità di misurazione degli esiti a livello internazionale, si andrebbe successivamente a facilitare il processo di definizione di una linea guida per la determinazione degli indicatori di esito a livello nazionale. Tale linea guida permetterebbe così di rispettare l'eterogeneità che caratterizza le malattie da accumulo lisosomiale in quanto costituirebbe esclusivamente uno strumento di supporto alla definizione di indicatori di esito: ciascun indicatore sarebbe poi adeguato al contesto della singola patologia o del singolo PDTA regionale di cui è chiamato ad effettuare l'analisi degli esiti.

È importante che vi sia un collegamento tra la spesa sanitaria e gli esiti generati al fine di poter sviluppare un'architettura su cui implementare un adeguato sistema di *bundle payment*. Lo sviluppo di tale architettura deve necessariamente prescindere da un'adeguata piattaforma di gestione dei dati amministrativi e clinici dei pazienti.

Laboratorio 3

Nel laboratorio 3 sono stati esaminati il funzionamento dei database amministrativi e dei Registri Regionali delle malattie rare, in ottica di uno sviluppo di una piattaforma informativa per la promozione di flussi informativi "*patient level*", quali i Registri Regionali delle malattie rare, l'*electronic patient record*, e il Fascicolo Sanitario Elettronico 2.0 (FSE).

La recente Legge 10 novembre 2021 n. 175 "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani" [13], all'articolo 10 specifica il funzionamento dei flussi informativi delle reti per le malattie rare delineando il ruolo e il valore dei Registri Regionali delle malattie rare. Tali registri hanno l'intento di produrre nuove conoscenze, monitorare l'attività e l'uso delle risorse, valutare la qualità complessiva della presa in carico dei pazienti nonché attuare un monitoraggio epidemiologico, anche allo scopo di orientare e di supportare la programmazione nazionale in materia di malattie rare e le azioni di controllo e di verifica.

Il FSE, invece, ha l'obiettivo di raccogliere in un'unica sede tutta la storia clinica del paziente, al fine di supportare le attività di analisi dei dati clinici effettuate dalle ASL, per un continuo miglioramento delle prestazioni dei servizi sanitari. Inoltre, una migliore gestione delle informazioni e dei dati si ripercuoterebbe positivamente non solo in una più appropriata gestione della malattia, ma anche nella ricerca preclinica, clinica e valutativa.

Ultimo tema emerso durante la discussione è quella della telemedicina. Ad oggi, lo scarso ricorso alla telemedicina non deriva da un problema di indisponibilità degli strumenti adeguati allo svolgimento di tale attività quanto piuttosto dalla mancanza di una metodologia e di un approccio alla definizione delle prestazioni che possono essere erogate tramite la telemedicina nel rispetto dei requisiti di qualità, adeguatezza e sicurezza della prestazione, nonché sulla certezza dell'esito clinico, oltre che una tariffazione comune per le stesse.

Infine, tramite il Piano Nazionale Ripresa Resilienza -PNRR- [14] si dovrebbe colmare la necessità di adattare i percorsi formativi alla *digital health* e agli strumenti di telemedicina. Proprio il PNRR, infatti, tra le misure previste per il rafforzamento del Servizio Sanitario Nazionale (SSN), prevede investimenti nel digitale per avere piattaforme che condividano i dati derivanti dalla presa in carico e cura delle patologie. Un ulteriore passo è stato fatto anche in termini di gestione dell'interoperabilità dei dati. Infatti, la nuova piattaforma nazionale di telemedicina in fase di sviluppo presso

l'Agenzia Sanitaria Nazionale per i Servizi Regionali (AGENAS) sarà la cornice in cui si svilupperanno tutti i pilastri regionali di gestione dei dati. Inoltre, proprio ad AGENAS è stata affidata l'Agenzia per la Sanità Digitale (ASD) con il compito di garantire l'interoperabilità dei dati sanitari da parte degli enti del Servizio Sanitario Nazionale e Regionale, nonché dei soggetti pubblici e privati che erogano prestazioni sanitarie e sociosanitarie.

Conclusioni

Le malattie rare risultano avere un rilevante impatto economico e sociale sia per i Sistemi Regionali che per i singoli pazienti. Al termine del laboratorio "*Value for patient*", diversi sono gli aspetti che richiederebbero un miglioramento.

Innanzitutto, la necessità che i servizi sanitari, per essere realmente capaci di fornire assistenza e cura di alto valore ai pazienti, siano programmati e organizzati attorno a specifici sottogruppi di pazienti con omogenei bisogni in termini di assistenza sociosanitaria. Risulta fondamentale, quindi, la definizione di adeguati strumenti di screening volti a prevenire lo sviluppo delle malattie rare nelle diverse realtà regionali. Ciò deve essere implementato tenendo in considerazione il coinvolgimento di clinici regionali con un approccio multidisciplinare al fine di erogare un'ottimale presa in carico dei pazienti ed individuare degli indicatori di esito standardizzati. In tale contesto però è importante sottolineare che tali indicatori devono essere declinati nel contesto della singola patologia o del singolo PDTA regionale.

Per poter implementare un sistema di indicatori è necessario dunque sviluppare un PDT comune a livello nazionale al fine di valutare e gestire le cure erogate nei diversi PDTA regionali massimizzando l'efficienza allocativa delle risorse dei Servizi Sanitari Regionali.

La creazione di un PDTA e lo sviluppo di indicatori, associati allo sviluppo di piattaforme gestionali informative di carattere amministrativo e clinico, risultano essere la base per lo sviluppo di innovativi modelli di pagamento (es.: *bundle payment*). Tali modelli, infatti, si basano su una visione trasversale, in cui il finanziamento è collegato all'intero percorso di cura e non alla singola prestazione. Inoltre, questa tipologia di modelli ha lo scopo di allineare il finanziamento dei provider e dei fornitori agli effettivi esiti di salute e di condividere il rischio o la premialità in base alla performance misurata. L'introduzione del PNRR promuove la digitalizzazione quale strumento per aumentare il valore nella governance della malattia, permettendo di stimare e contingentare alcuni dei costi indiretti che di più gravano sui pazienti e sul Sistema Sanitario Nazionale. Tuttavia, il PNRR risulta essere un investimento per l'ammmodernamento del SSN, che deve essere affiancato nel breve periodo dalla necessità di risorse umane ed economiche dedicate e innestate in una cornice programmatica nazionale e regionale funzionale al reale bisogno di salute espresso dalla popolazione.

Ringraziamenti

Gli autori ringraziano la guida e il contributo dei professionisti che hanno fatto parte del Comitato Scientifico avendo beneficiato delle loro conoscenze e competenze in tutti i momenti di condivisione previsti dalle fasi progettuali. Si ringraziano inoltre i professionisti intervenuti nel Laboratorio nelle 3 Regioni.

Il Comitato Scientifico è stato composto da:

- Luigi Aprea, Direttore sanitario di presidio AOU Giaccone di Palermo
- Ignazio Del Campo, Dirigente Analista responsabile contabilità analitica AOPU Vittorio Emanuele di Catania
- Adriana Di Gregorio, Centro Territoriale Malattie Rare, ASL Taranto
- Carlo Favaretti, Centro di Ricerca e Studi sulla Leadership in Medicina, Università Cattolica
- Claudia Laterza, Coordinamento regionale malattie rare per l'AReSS della regione Puglia
- Francesco Saverio Mennini, Presidente SIHTA
- Annalisa Scopinaro, Presidente UNIAMO
- Carmine Sellitto, Dipartimento di Farmacologia presso Università degli Studi di Salerno
- Andrea Silenzi, Dirigente Medico, Direzione Generale della Prevenzione, Ministero della Salute
- Sonia Storelli, Coordinamento regionale malattie rare per l'AReSS della regione Puglia

Finanziamento

Il seguente progetto è stato sviluppato grazie al contributo incondizionato di Takeda

Conflitto di interessi

Gli autori dichiarano di non avere conflitti d'interesse

Bibliografia

1. Malattie rare. Disponibile presso: <https://www.osservatoriomalattie.it/malattie-rare>. Ultima visita 15 Aprile 2022
2. Malattie rare. Disponibile presso: <https://www.malattierare.gov.it/malattie/ricerca/MR/A>. Ultima visita 15 Aprile 2022
3. Malattie rare. Disponibile presso: <https://www.iss.it/malattie-rare>. Ultima visita 15 Aprile 2022
4. Screening in patologie da accumulo. Disponibile presso: <https://www.icsmaugeri.it/patologie/screening-patologie-da-accumulo>. Ultima visita 15 Aprile 2022
5. Lo screening neonatale per le malattie da accumulo lisosomiali - Cosa sono le malattie da accumulo lisosomiale?. Disponibile presso: <https://www.osservatorioscreening.it/malattie-da-accumulo-lisosomiali/>. Ultima visita 15 Aprile 2022
6. Portale Malattie rare. Disponibile presso: <https://www.malattielisosomiali.it/home>. Ultima visita 15 Aprile 2022
7. Malattie rare - Registro Nazionale Malattie Rare. Disponibile presso: https://www.iss.it/malattie-rare/-/asset_publisher/9PBa3dbogbRa/content/id/3636424?_com_liferay_asset_publisher_web_portlet_AssetPublisherPortlet_INSTANCE_9PBa3dbogbRa_redirect=true&_lang=it&_page=2&_pageSize=20&_start=0&_sortBy=score. Ultima visita 15 Aprile 2022
8. Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR). Disponibile presso: https://www.salute.gov.it/portale/temi/p2_6.jsp?lingua=italiano&id=3296&area=Malattie%20rare&menu=vuoto. Ultima visita 15 Aprile 2022
9. Silenzi A, Frisicale EM, Cacciatore P, et al. La gestione del diabete secondo l'approccio della Value Based Health Care: politiche sanitarie, governance delle risorse e gestione dei pazienti. GIHTAD. 2020. Disponibile presso: <https://springerhealthcare.it/GIHTAD/2020/03/01/high-value-diabetes-care/>. Ultima visita 15 Aprile 2022
10. Porter M., Lee T. The strategy that will fix healthcare. Boston: Harvard Business Review. 2013
11. Le sei priorità per implementare il Value Based Health Care in Italia. Disponibile presso: [https://www.hbritalia.it/userUpload/Implementare il Value Based Healthcare in Italia.pdf](https://www.hbritalia.it/userUpload/Implementare%20il%20Value%20Based%20Healthcare%20in%20Italia.pdf). Ultima visita 15 Aprile 2022
12. VIHTALI - Università Cattolica del Sacro Cuore, The Value Agenda for Italy - Le soluzioni operative della Value Based Health Care in Italia per rilancio e crescita del Servizio Sanitario Nazionale, 2018
13. Gazzetta Ufficiale n. 283 del 27-11-2021 "Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani"
14. Presidenza del Consiglio dei Ministri, (2021). Piano Nazionale Ripresa e Resilienza. Italia.