



Comitato Consultivo Misto Socio Sanitario del Distretto di Bologna

Il **17 aprile 2024** si è svolta su piattaforma Microsoft TEAMS l'Assemblea plenaria del CCMSS del Distretto di Bologna (convocazione del 4 aprile 2024) con il seguente Odg:

- 1) 14.30 – *Apertura dell'assemblea da parte del Presidente del CCMSS Distretto di Bologna*
Dr. Paolo Ferraresi
- 2) 14.45 – *Approvazione del verbale della plenaria di marzo 2024, varie ed eventuali*
- 3) 14.50 – *Aspetti economici e sociali delle malattie rare e ultra-rare nel mondo*
Dr. Carlo Hanau
- 4) 15.10 – *Recenti provvedimenti normativi in Italia e in Regione Emilia-Romagna sulle malattie rare*
D.ssa Elisa Rozzi e Dr. Matteo Volta (Regione Emilia-Romagna)
- 5) 16.00 – *Aspetti organizzativi e sanitari dell'assistenza alle malattie rare neurologiche nell'AUSL di Bologna*
D.ssa Maria Lorella Cesa Scaglione (Dirigente IRCCS delle Scienze Neurologiche del Bellaria)
- 6) 16.30 - *Apertura del dibattito e risposte dei relatori*
- 7) 17.30 - *Chiusura dell'assemblea*

Presenti/assenti alla riunione:

Foglio presenze del **17 aprile 2024**

ASSOCIAZIONE	COGNOME e NOME	FIRMA
A.B.I.STOM <i>Ass. Bolognese Incontinenti Stomizzati</i>	T. D'Elia Maria	
ACLI <i>Ass. Cristiane Lavoratori Italiani</i>	T. Di Cocco Ettore	
ADB <i>Ass. Diabetici Bologna</i>	T. Sarti Armando S. Burzi Gloria	
AIAS <i>Ass. Italiana Assistenza Spastici</i>	T. Ardizzoni Marta S. Mauro Paolini	
AIPA <i>Ass. Italiana Pazienti Anticoagulati</i>	T. Marani Mara S.	P
AIMS <i>Ass. Italiana Sclerosi Multipla</i>	T. Anna Fiorenza S. Mestitz Carlo	
AITSAM <i>Ass. Italiana Tutela Salute Mentale</i>	T. Maiorelli Isolina S. Serio Alberto	AG
ANAP <i>Ass. Nazionale Anziani e Pensionati</i>	T. Tazzari Vincenzo S.	

A.L.I.Ce. <i>Associazione Lotta Ictus Cerebrale</i>	T. Gaudenzi Noemi S. Cavallari Cristina	P
ANDROMEDA <i>Ass. di volontariato</i>	T. Raia Enrico Paolo S. Boccia Ernestina	
ANFFAS <i>Bologna ONLUS</i>	T. Ferraresi Paolo S. Gaspare Vesco	P
ANGSA <i>Ass. Nazionale Genitori Soggetti Autistici</i>	T. Corona Marialba S. Emanuele Zaina	
ANMIC <i>Ass. Nazionale Mutilati Invalidi Civili</i>	T. Mauro Pepa S. Maria Grazia Properzi	
ANTEAS "G. FANIN" <i>Ass. Naz. Tutte Età Attive per la Solidarietà</i>	T. Lelli Luciano	P
APRI <i>Ass. Ricerca Sindrome Down Autismo e danno cerebrale</i>	T. Carlo Hanau S. Anna Torricelli	P P
ARAD <i>Ass. Ricerca Assistenza Demenze</i>	T. Sinoppi Marco	P
AUSER <i>Volontariato Bologna</i>	T. Rizzoli Stefano	P
AVIS Provinciale Bologna <i>Ass. Volontari Italiani Sangue</i>	T. Diego Turchi S.	
CCSVI <i>Insufficienza Venosa Cronica Cerebrospinale nella Sclerosi Multipla</i>	T. Gallo Roberta S. Mazzeo Mariantonietta	
CITTADINANZATTIVA <i>Emilia Romagna</i>	T. Santoro Maria Vittoria S. Licastro Federico	AG
DIDI' ad ASTRA <i>Ass. promozione sociale</i>	T. Minelli Grazia S. Binazzi Barbara	
DIRITTI SENZA BARRIERE <i>Ass. di volontariato</i>	T. Bellotti Bruna	
ENS <i>Ente Nazionale Sordi</i>	T. Armaroli Simona S. Vaccaro Giuseppe	
FAMIGLIE INSIEME <i>ONLUS</i>	T. Morganti Enrico	P
FANEP <i>Ass. Famiglie Neurologia Pediatrica</i>	T. Morvillo Martina	
FEDEREMRARE <i>Federazione Associazioni Malattie Rare</i>	T. Franca Pietri S. Zucchini Carla	P
FEDERCONSUMATORI <i>Ass. di tutela dei consumatori</i>	T. Colombetti Dante S.	
FNP CISL <i>Federazione Nazionale Pensionati Cisl</i>	T. Bacchilega Giovanni Carlo S. Tugnoli Gianni	P
Fondazione ANT <i>Ass. Nazionale Tumori</i>	T. Bruno Brunetti S. Irene Bruno	
GRD <i>Ass. Genitori Ragazzi Down</i>	T. Misuraca Antonella	P
Il Ponte di S. Chiara <i>Ass. di volontariato</i>	T. Rossi Sabrina S. Lorenzetti Antonella	
In Cammino Verso <i>Ass. di volontariato</i>	T. Belletti Silvio S. Sturaro Silverio	P
L'Aliante <i>Ass. di volontariato</i>	T. Montevecchi Viviana S. Verlicchi Paola	
LILT <i>Lega Italiana per la lotta ai tumori</i>	T. Patrizia Lolli	P
MEG <i>Medicina Europea di Genere</i>	T. Stefani Patrizia S. Ribani Valeria	

Progetto Spazio e Amicizia <i>Ass. di volontariato</i>	T. Cubellis Alessandro	
SMIPS <i>Scienza Medicina Istituzione Politica Società</i>	T. Irene Bruno S. Francesco D. Capizzi	AG
SPI CGIL <i>Sindacato Pensionati Italiani CGIL</i>	T. Suprani Roberto	P
TDS Tribunale Della Salute	T. Grande Romano S. Elena Passanti Scota	AG
UDI Unione Donne in Italia	T. Serra Loretta S. Scagliarini Franca	P
UICI <i>Unione Italiana dei Ciechi e degli Ipovedenti</i>	T. Di Ridolfo Nicolina S. Prantoni Andrea	P
<i>Rappresentanti Aziendali</i>	<i>Cognome Nome</i>	
Direttore Distretto di Bologna	Rosaangela Ciarrocchi (f.f.)	
Referente distrettuale	Aldo Trotta	P
Referente distrettuale	Veronica Ferrari	
Responsabile Amministrativo Distretto FF	Stefano Vincenzi	
Resp. UO Qualità, accreditamento e relazioni con il cittadino	Vittoria Sturlese	
Responsabile UASS Distretto di Bologna	Rosaangela Ciarrocchi	
<i>Rappresentante ASP Bologna</i>	<i>Cognome Nome</i>	
ASP Città di Bologna	T. Maria Adele Mimmi S. Manuela Campidelli	
<i>Rappresentante Comune di Bologna</i>	<i>Cognome Nome</i>	
Comune di Bologna	Roberta Toschi	
<i>Rappresentanti dei Gestori</i>	<i>Cognome Nome</i>	
ANASTE	Gianluigi Pirazzoli	
CADIAI	T. Giulia Casarini S. Franca Guglielmetti	
<i>Rappresentanti dei familiari</i>	<i>Cognome e nome</i>	
Familiare di ospite presso Beata Vergine delle Grazie	Martin Stiglio	

1) Apre la seduta il Presidente Paolo Ferraresi. Di seguito la sua relazione

Gent.me colleghe e colleghi,

oggi non mi dilungherò a introdurre alcun concetto relativo al nostro ordine del giorno. Abbiamo in comunicazione con noi 4 esperti del settore Malattie Rare che sicuramente saranno esaurienti. Mi preme piuttosto parlarvi di quanto è stato detto nelle ultime due riunioni del CCMSSA.

- Nella riunione del 27 marzo l'O.D.G. era il seguente:

1) Raccolta delle osservazioni in merito alla nuova procedura delle "Segnalazioni e reclami dei cittadini con la Dr.ssa Federica Lugaresi.

2) Rapporti con la CTSSM. Sono intervenuti Francesco Bertoni e Fabrizia Paltrinieri dell'Ufficio di supporto della CTSSM

3) Presentazione dei primi risultati dell'Indagine di qualità percepita nelle CRA con Gerardo Lupi e Carlotta Bragaglia dell'U.O. DASS

- La bozza di protocollo della procedura segnalazioni prima di essere approvata dalla Direzione l'Ufficio qualità è stata presentata ben 2 volte al CCMSSA per raccogliere le nostre osservazioni. Era presente per il CCMSS di Bologna anche Franca Pietri.

Sostanzialmente la procedura interna delle segnalazioni sembra essere rimasta la stessa. Gli aspetti più rilevanti

occorre dirlo sono sostanzialmente 2.

- Il primo riguarda la responsabilità della risposta finale al cittadino segnalante.

La gestione delle segnalazioni è di competenza del Distretto in cui si è verificato, o da cui è partito, il problema segnalato, sia in ambito territoriale che ospedaliero. Se la segnalazione presenta problematiche trasversali deve essere inviata per conoscenza, ai vari Direttori di Dipartimento/UO/Aree Dater coinvolti. In sostanza è il Direttore del Distretto in cui si è verificato il problema segnalato e/o sono collocate le strutture oggetto della segnalazione che risponde al cittadino segnalante, dopo tutte le procedure intermedie, le verifiche fatte tra le varie U.O. eventualmente coinvolte, e l'invio della segnalazione alla banca dati della R.E.R.

Direte subito: ma è ovvio che sia così! E invece no, perché prima era il contrario. Era il Direttore del Distretto dove risiedeva il segnalante che era sempre obbligato a rispondere, senza alcuna logica, e senza alcuna possibilità di verifica diretta se la struttura o il servizio segnalato era su un altro Distretto magari lontano. Oltretutto col nuovo metodo si possono aprire anche per noi spazi operativi, in accordo con la Direzione Distrettuale, se si volessero fare verifiche in loco da parte del nostro Gruppo Visite alle Strutture Socio-Sanitarie. Se fossero su un altro Distretto sarebbe non possibile, per il nostro stesso regolamento.

- Il secondo aspetto riguarda la procedura del famoso modello 04.

Se la segnalazione è importante e riguarda problemi seri sul piano strutturale, organizzativo o professionale, il responsabile del servizio o della struttura sarebbe obbligato a comporre questo modello segnalando in esso tutte le migliorie che sarebbero state messe in atto per il superamento della criticità. Ho detto "sarebbe" perché praticamente solo pochissimi si sono sempre presi "la briga" di compilarlo ed inviarlo ai Direttori del Distretto responsabili della risposta alla segnalazione. L'impegno assunto dalla Dr.sa Lugaresi è invece stato quello di rendere seria la procedura di questo modello, rendendo in primo luogo, le azioni di miglioramento non mere dichiarazioni di intenti ma piuttosto azioni verificabili e monitorate. E anche qui, si potrebbero aprire degli spazi operativi per il CCMSS, sempre in accordo con le Direzioni.

- Rapporti con la CTSSM. Dopo il documento del luglio 2021 concordato col Dr. Barigazzi, l'allora Presidente della CTSSM e approvato da quest'ultima, con la quale veniva stabilito un rapporto organico e con i Comitati di Distretto, per essere informati delle attività svolte in seno alla Conferenza, sostanzialmente non si erano avuti più incontri reali. Addirittura, l'esponente della CTSS, presente per regolamento alle riunioni del CCMSSA, dopo essere andata in pensione non era stata più sostituita. Abbiamo fatto presente che un rapporto organico è assolutamente importante anche per non fare dei doppioni nelle attività, come è accaduto almeno 2 volte in passato. Dopo mesi e mesi di lavoro sugli OVER 65 e successivamente su un progetto relativo ai centri diurni per anziani con distribuzione di questionari e tutti e due in accordo con la Direzione distrettuale, ci è arrivata l'informazione che sul primo era già stato creato al CTSSM un gruppo di studio, mentre il progetto di indagine sui centri diurni era già stato avviato dalla CTSSM in diversi distretti e di lì a poco i questionari sarebbero stati distribuiti anche a Bologna, di cui per altro non ne abbiamo mai conosciuto i risultati. – Misteri -

È stata richiesta una presenza costante della rappresentanza della CTSSM al CCMSSA. Inoltre, noi a Bologna, contrariamente agli altri Distretti, in Assemblea siamo privi della rappresentanza politica del Comune, nominata virtualmente, ma mai presente fisicamente da tantissimi anni, e poiché siamo arcistufi di questo andazzo vorremmo conferire con l'Assessore Rizzo Nervo.

- L'indagine sulla qualità percepita da parte dei familiari degli utenti delle C.R.A.

Nell'ottobre del 2022 si era stabilito di fare unitamente al DASS una ricerca con questionario in merito. Nel gennaio del 2023 vi erano state le prime riunioni preparatorie con un Focus Group, ripetute più volte per la messa a punto del questionario, che è stato distribuito in novembre 2023. Alla fine di marzo 2024 sono stati raccolti i risultati per la loro elaborazione, ma quelli che ci sono stati comunicati sono stati solo parziali. Quando avremo qualche cosa di più definito vedremo di comunicarvelo. Vi comunicheremo anche quando partiranno le prime visite alle strutture CRA a livello metropolitano, come conclusione della ricerca.

La Riunione del CCMSSA di aprile, anticipata al 15, aveva come ordine del giorno:

- 1) la bozza della nuova Carta dei Servizi dell'AUSL di Bologna
- 2) L'incontro con la Dr.sa Alessandra Tassoni, Direttrice dell'U.O. Governo dei percorsi Specialistici.
- 3) incontro col Dr. Stefano Urbinati, Direttore Dipartimento della Rete Medico Specialistica Ospedaliera e territoriale.

- Relativamente alla bozza della Carta dei Servizi ieri si è avuto soltanto un primo approccio, perché se ne inizierà a discutere seriamente soltanto dopo la fine di maggio. Comunque noi l'argomento lo avevano già affrontato nel 2019 con l'allora Direttrice Dr.sa Biagetti e forte di tutti i nostri appunti di allora mi sono preparato una serie di annotazioni che andrò a confrontare in questi due mesi con altri rappresentanti della CCMSSA. Comunque vi invierò a giorni la bozza con le mie considerazioni.

- Con la Dr.sa Tassoni si è ripetuto in parte il solito rituale degli incontri precedenti.

Riportiamo considerazioni della Dr.sa Tassoni stessa: - << poiché vi sono cittadini che per la stessa visita specialistica fanno più volte la stessa domanda al MMG, poiché vi un atteggiamento prepotente e aggressivo da parte dei cittadini che utilizzano la sanità come un supermercato, e vi è mancanza di rispetto verso le professionalità mediche, occorre scremare la domanda. L'E.R. è quella Regione che ha il più alto tasso di richieste di visite specialistiche. Sono i cittadini che devono fare un passo indietro. Per questi motivi i MMG devono fare una prescrizione chiara con indicazioni ben precise dello stato clinico di urgenza o di differibilità >> - .

Per evitare richieste di visite specialistiche e diagnostiche-strumentali ritenute non necessarie o doppie o triple richieste spese volte fatte dall'utenza e accordate dal Medico di Base, onde risparmiare finanziamenti ed accelerare il rientro delle lunghe liste di attesa, erano stati varati diverso tempo fa un nuovo programma e nuove

direttive. La priorità non ce l'aveva più la richiesta del medico con la crocetta che metteva sulla richiesta, bensì la precedenza spettava alla diagnosi che lo stesso MMG inseriva nella griglia del programma, in base ad una serie ben precisa di variabili. In sostanza vi era un algoritmo che stabiliva se l'utente aveva diritto ad una prestazione urgente o differibile. Se tu eri grave, la visita urgente con l'analisi strumentale urgente riuscivi ad ottenerla, altrimenti diventavi differibile, sbattendo contro agende quasi sempre chiuse.

Recentemente però la RER ha chiesto un impegno straordinario per ridurre i tempi di attesa. Pur rimanendo in essere ancora lo stesso meccanismo, sembra che l'AUSL abbia rivisto il sistema delle agende chiuse. Ora a differenza di qualche giorno fa sembra che a maggio le agende si apriranno e rimarranno aperte, ma sicuramente con tempi lunghi di attesa per le prescrizioni differibili. Se non altro queste non sbatteranno più contro il muro delle agende chiuse e ora potrà essere l'utente stesso a stabilire se il tempo di attesa gli andrà bene oppure se vorrà rivolgersi al privato privato.

Il CCMSS continua però a non capire perché non si debba dare al cittadino un numero suo di prenotazione che attesti la sua richiesta di visita specialistica o strumentale, con le sue priorità rispetto ad altri e che non si riesca a monitorare da parte del MMG le eventuali doppie o triple richieste sulla stessa specialistica.

Già entro il mese di aprile, inoltre, ciascuna Azienda Usl, in collaborazione con l'Azienda Ospedaliera-Universitaria o eventuale Irccs di riferimento, dovrà presentare un Piano straordinario di produzione per il proprio ambito territoriale, per garantire, nell'immediato e per tutto il 2024, un significativo aumento di prestazioni. Le Aziende dovranno migliorare ulteriormente l'efficienza produttiva ed organizzativa, anche incrementando la presenza e l'operatività degli specialisti nel setting ambulatoriale e nelle strutture territoriali, in primis le Case della Comunità.

La dr.ssa Tassoni ci ha quindi presentato alcune slide che mostravano i contenuti dell'istituzione di una cabina di regia AUSL Bologna con la "Proposta di un Piano di Miglioramento Triennale per l'appropriatezza dei percorsi specialistici, con alcuni obiettivi ritenuti importanti per le analisi e il superamento delle criticità relative ad essi:

- 1) valutazione periodica monitoraggio dati di attività – 2) definizione delle priorità, delle linee di attività e dei ruoli e responsabilità per il miglioramento dei percorsi specialistici e dell'appropriatezza prescrittiva – 3) valutazione dello stato di avanzamento delle azioni di miglioramento – 4) Decisione di implementare la telemedicina ed il teleconsulto medici di base/specialisti – 5) Effettuare una revisione percorsi di accesso per visite di controllo per pazienti con cronicità e implementare le prese in carico per le cronicità – 6) Fare una revisione delle modalità di accesso alla diagnostica e un ampliamento reti specialistiche per patologie rilevanti e critiche – 7) Confronto periodico con Medicina generale (referenti clinici / di NCP), specialisti, Farmacia su andamento prescrizioni – 8) Di dare informazione alla cittadinanza (e finalmente diremmo noi).

Col Dr. Urbinati il rapporto in assemblea è stato, come dire, soltanto colloquiale. Non ha presentato slide.

Le visite cardiologiche sono le più numerose in ambito AUSL. Sono 65.000 contro le 15000 della pneumologia, le 20000 dell'endocrinologia, le 15000 della neurologia. - Il Dipartimento che dirige comprende per ora ancora soltanto quattro specialità: Cardiologia, Pneumologia, Endocrinologia-diabetologia e Reumatologia, le discipline più importanti in termini di volumi di attività. È stato istituito per diverse ragioni, tra cui l'esigenza di concentrarsi, dopo lunghe esperienze focalizzate prevalentemente sulla fase acuta delle patologie, anche sulla **cronicità** delle patologie specifiche di queste grandi specialità. Di conseguenza sono sorte alcune necessità: 1) di integrare e coordinare i rispettivi PDTA, 2) di un più efficace governo delle prestazioni specialistiche erogate sul territorio, 3) superare le insufficienze del sistema delle prenotazioni ai CUP (particolarmente evidenti nei casi di multi-patologie) a favore del sistema integrato e multidisciplinare delle Case della Salute, per la presa in carico diretta del paziente da parte dello specialista. In tale prospettiva certamente positiva è la territorializzazione futura delle visite, nell'ambito del proprio Distretto, per quanto possibile. Per una visita specialistica non si dovrà più andare a Castiglione dei Pepoli.

- In questi ultimi 12 mesi ha incontrato tutti i MMG dell'AUSL BO, circa 530. Dovrà essere aumentato il rapporto tra i MMG dei Nuclei Primari con le CDS/CDC – L'assistenza che dà il territorio dovrà essere comparata con quella dell'ospedale. Le case della Salute/Comunità devono essere riferimento di tutti i MMG del territorio.

Importante quindi è il rapporto diretto del centro ospedaliero specialistico con i Nuclei di Cure primarie del territorio, comportamento già messo in atto in vari quartieri ed in vari Distretti ed un po' alla volta si dovrà arrivare a territorializzare la Città Metropolitana.

- Dopo la prima visita specialistica i Medici per le successive visite di controllo dovranno prendere in carico l'utente e prenotare direttamente loro la visita successiva se è sul breve periodo, se è sul lungo soltanto se il paziente cronico presenta criticità di una certa rilevanza, altrimenti passerà al Medico di famiglia che lo gestirà rapportandosi con lo specialista solo in caso di necessità. Nella presa in carico lunga l'utente potrà colloquiare con l'e-mail dello specialista, eventualmente anche per telefono.

- Anche il CAU dovrà essere territorializzato. Il CAU legato ad un Pronto Soccorso è un'idea sbagliata, sia sul piano psicologico di massa che sanitario. Infatti, la territorializzazione è giusta per una miglior conoscenza del paziente.

- Per il rinnovo dei piani terapeutici il cittadino non dovrà più girare, ma essi dovranno avvenire in automatico.

Ha introdotto il progetto CARDIOCRA. Il medico di struttura delle CRA è da parificare a un medico di famiglia dell'utente per le ricette e le note.

È stata poi introdotta la problematica del privato accreditato che fa il 50% delle visite. Dopo una prima visita specialistica un utente è costretto a fare il "giro delle 7 chiese", ritornando dal MMG tutte le volte che man mano fa altre visite specialistiche relative alla stessa criticità, alternando varie Strutture accreditate o centri del SSN pubblico. Infatti, il Privato accreditato non può fare i piani terapeutici, non può fare le note e le prese in carico. Per tutti questi aspetti Anche il S.O., in rapporto all'AUSL, è un problema da gestire.

- 2) Approvato il verbale della plenaria di marzo, con una correzione richiesta da Bacchilega
- 3) Il *dr. Hanau* ha spiegato che quella delle malattie rare è una problematica di sanità pubblica tutt'altro che trascurabile. Sebbene l'incidenza di ogni singola patologia sia in linea teorica bassa (spesso vengono raggruppate), nel loro complesso raggiungono cifre consistenti. Alcune sono ultra-rare, colpiscono cioè uno o due persone su un intero Paese e poche decine nel mondo. Ad ogni modo, al di là dei dati occorre focalizzare l'attenzione sui problemi che devono essere affrontati dal sistema sanitario pubblico e dai servizi sociali. Ha accennato agli aspetti genetici legati al concepimento (patologie ex novo) e alle patologie che invece si trasmettono familiarmente. La distinzione è importante, in quanto sulle prime ciò che è possibile fare a livello di previsione è relativamente poco, anche se si deve considerare che la sindrome di Down, ad esempio, è più frequente quanto maggiore è l'età della donna che si appresta a diventare mamma, oppure che la sindrome dell'autismo è più frequente con l'avanzare dell'età del padre. In tali casi, la prospettiva della prevenzione è legata a cambiamenti strutturali della società: occorrerebbe, ad esempio, fare in modo che la scelta del concepimento non venga per ragioni sociali a dover essere rinviata in età più avanzata, o evitare i concepimenti tra consanguinei (frequenti tra gli immigrati, in particolare dei Paesi arabi), importante fattore di rischio di patologie che altrimenti non esisterebbero. Per la prevenzione e la cura di altre malattie rare, fondamentale è invece l'efficacia della sanità: per alcune patologie metaboliche rare, ad esempio, accertamenti diagnostici tempestivi nel neonato renderebbero precoce la diagnosi e decisamente più efficace la cura, e darebbero un grande contributo alla ricerca, in particolar modo alla ricerca farmacologica che, per ragioni legate alla scarsa commercializzazione dei farmaci per le patologie rare, dovrebbe essere prevalentemente pubblica. E infatti, lo Stato italiano favorisce la ricerca sulle malattie rare. Ha concluso sottolineando l'importanza dell'associazionismo (Telethon, la Federazione Italiana Malattie Rare, UNIAMO, e l'Osservatorio Malattie Rare) e l'esigenza di un maggiore coordinamento tra le diverse realtà associative che spesso si occupano di singole malattie rare e talvolta in un unico ambito regionale. Sarebbe auspicabile un potenziamento della telemedicina, in grado di rendere fluidi ed efficaci i canali di comunicazione e informazione tra i Centri specialistici di livello nazionale e internazionale e le diverse realtà regionali e/o locali.
- 4) La *d.ssa Rozzi* ha inquadrato il tema mediante il paradigma della complessità, evidenziando che si tratta di patologie spesso altamente invalidanti che richiedono una pluralità di specialisti, competenza e continuità delle strutture sanitarie e una efficace politica di programmazione. Ha accennato ad alcuni dei principali provvedimenti normativi in materia, soffermandosi in particolare sulla Legge 175 del 2021 (Testo unico sulle MR), che ha tra i suoi obiettivi l'uniformità dell'erogazione di prestazioni e farmaci (anche dei farmaci cosiddetti orfani) sul territorio nazionale, il coordinamento e aggiornamento periodico dei LEA e dell'elenco delle MR, il riordino della rete nazionale, la creazione di percorsi di transizione dall'età evolutiva all'età adulta, il sostegno della ricerca sulle patologie e farmaci orfani), nonché i criteri per la definizione dei Piani Diagnostici Terapeutico Assistenziale Personalizzati e l'istituzione di un Fondo di solidarietà per le persone con MR con disabilità al 100%. La Legge prevede inoltre la nascita di un Coordinamento Nazionale con l'obiettivo di indirizzo e coordinamento delle linee strategiche di politica nazionale e regionale, nonché la stesura di un Documento di riordino della rete e la definizione del Piano Nazionale (triennale) con relativi obiettivi ed azioni sul terreno della prevenzione, diagnosi, percorsi assistenziali, trattamenti farmacologici e di altra tipologia, formazione, informazione, registri e ricerca. Per quanto riguarda l'ambito regionale ha descritto il modello Hub and Spoke di organizzazione delle reti specifiche per gruppi di patologie, i Gruppi tecnici permanenti, i Centri multispecialistici, nonché il Tavolo tecnico interregionale costituito per armonizzare le politiche sanitarie, mutuare le migliori esperienze in materia di malattie rare e condividere informazioni e conoscenze, e altresì per confrontarsi con altri soggetti istituzionali e collaborare con i pazienti e le loro associazioni. Il quadro tracciato dalla d.ssa Rozzi è stato arricchito dall'intervento del *dr. Volta*, che ha descritto con maggiori dettagli il tema della rete regionale. Ha iniziato dal registro regionale delle malattie rare che, al pari di quello nazionale, è stato inserito con un DPCM del 2017 nel novero dei sistemi di sorveglianza e dei registri di mortalità dei tumori e di altre patologie. Sono solamente altre cinque le regioni che oltre alla Emilia-Romagna condividono il registro per le malattie rare. Ha accennato al Sistema informativo ad esso inerente e illustrato il Centro autorizzato di riferimento per le malattie rare e ciò che esso deve garantire, tra cui, in primis, il passaggio dall'età pediatrica all'età adulta e il carattere di multidisciplinarietà delle azioni attraverso la costituzione di teams multiprofessionali che per gruppi di malattie rare devono garantire la condivisione dei pazienti alla definizione e attuazione dei singoli Piani terapeutici. Si è soffermato poi sui livelli di erogazione dei prodotti (fascia A off label, fascia C, parafarmaci e prodotti dietetici indispensabili per il controllo della malattia) prescritti con il Piano terapeutico in relazione ai LEA e in integrazione con altri protocolli, nonché sulla composizione e sulle funzioni del Gruppo Tecnico. Ha presentato alcuni dati di attività, di prodotto e di spesa e concluso sull'importanza della formazione e dell'informazione, indicando alcuni riferimenti sitografici e il nuovo portale del sito regionale emiliano specificamente rivolto alle malattie rare.
- 5) La *d.ssa Cesa Scaglione* ha trattato il tema degli aspetti organizzativi e sanitari dell'assistenza alle MR, in particolare sulle malattie rare di natura neurologica, rimarcando fin da subito l'importanza della prevenzione

primaria e della consulenza genetica, dato che l'80% delle patologie rare ha un'origine genetica. La persona con familiarità per malattia rara ha diritto ad effettuare tutti gli accertamenti necessari, in ambulatori specifici predisposti, per valutare la sua condizione di portatore di tale malattia. È evidente che una diagnosi di portatore di un determinato gene offre informazioni fondamentali per le scelte riproduttive: sarà ad esempio possibile fare ricorso alla fecondazione assistita, naturalmente laddove essa viene garantita e non preclusa dall'obiezione di coscienza nelle strutture pubbliche, dai costi proibitivi del privato o da mancati accordi con il privato accreditato. Analoga importanza hanno anche la prevenzione secondaria e terziaria: monitoraggio prenatale delle gravidanze a rischio e prevenzione delle recidive e delle complicanze di malattia.

Ha illustrato il percorso (in base ai vari casi: esordio acuto, sub-acuto, di sintomatologia sfumata), strutturato anch'esso secondo il modello organizzativo hub and spoke, che dal sospetto diagnostico passa agli accertamenti (garantiti in esenzione), all'eventuale diagnosi e alla certificazione nel registro regionale. Si è soffermata sui trattamenti farmacologici e non farmacologici e sui percorsi assistenziali (PDTA) che, come rimarcato anche dagli altri relatori, presuppongono una molteplicità di competenze, di interventi e prestazioni erogati in differenti setting assistenziali, in particolare nel setting ospedaliero (ovvero dei Centri di riferimento e ospedali collegati) e in quello della rete territoriale (Distretto, ospedale di comunità, altre residenze non ospedaliere, Case della Comunità, luogo di vita della persona con la patologia rara). Ha accennato, infine, ad alcuni aspetti socio-sanitari e medico-legali relativi alle malattie rare, in particolare il riconoscimento dell'invalidità e l'accertamento della disabilità, che consentono al soggetto di accedere a diritti e agevolazioni in grado di attenuare la disabilità conseguente la malattia e gli svantaggi sociali ad essa connessi.

6) Sono intervenuti:

Bacchilega, ha fatto presente che è stata una buona scelta quella di inserire nella programmazione annuale del CCMSS il tema delle malattie rare. Sarebbe utile e opportuno fare una sintesi delle relazioni e predisporre un comunicato e/o organizzare altre iniziative per contribuire alla sensibilizzazione dell'opinione pubblica su questo tema complesso. Ha chiesto delucidazioni sulle risorse economiche e sulla loro distribuzione.

Ferraresi, ha condiviso la sollecitazione di Bacchilega e ha proposto di inserire la tematica delle malattie rare nella programmazione del prossimo anno ed eventualmente di costituire un gruppo di lavoro. Ha chiesto se la sindrome da stanchezza cronica fa parte delle malattie rare (la risposta è stata negativa, ma tale problematica è oggetto di uno specifico gruppo di lavoro regionale); se le patologie rare possono insorgere in età adulta e, in tal caso, se i test neonatali potrebbero contribuire alla diagnosi precoce; e se oltre alla genetica e all'epigenetica anche l'ambiente sociale-ambientale può rappresentare un fattore per la loro insorgenza. In tema di prevenzione, inoltre, ha chiesto come l'AUSL si comporta nel caso i bambini siano partoriti in casa e non in una clinica (come accade spesso in Alto Appennino) e quindi non si riesca a fare il prelievo del sangue. La risposta è stata che viene effettuato un controllo incrociato all'atto del censimento anagrafico e quindi i bambini che non hanno ancora fatto lo screening delle malattie metaboliche rare vengono individuati.

Pietri (tramite chat): ha chiesto se laddove non ci sono terapie specifiche nel piano terapeutico è possibile introdurre dei rimedi che possono aiutare senza essere specifici per la patologia, e se è verosimile il dato secondo cui in Italia si stimano 2 milioni di soggetti con malattie rare di cui il 5% con meno di 18 anni (il dr. Volta ha precisato che entrambi i dati sono sbagliati: tra i residenti in Regione, al 31.12.2023, risultano 47 mila soggetti con malattie rare, circa il 23% al di sotto dei 14 anni).

La riunione è terminata alle ore 17.30. Il prossimo incontro si terrà mercoledì 15 maggio 2024 presso l'Aula delle Colonne della Casa della Salute Saragozza, salvo cambiamenti che saranno tempestivamente comunicati.

Si ricorda che presso la segreteria del Distretto di Bologna è disponibile la registrazione integrale della seduta.

Il verbalizzante
Aldo Trotta

Il Presidente del CCMSS Distretto di Bologna
Dr. Paolo Ferraresi