

# Protocolli di assistenza e procedure diagnostiche sulle malattie rare in Puglia

*Progetto approvato dal ministero della Salute - Direzione Generale della Ricerca Scientifica e Tecnologica. Ricerca Finalizzata - art.12 bis d.lgs.229/99*

18

## **Titolo del progetto**

Indagine epidemiologica e conoscitiva delle malattie rare nella Regione Puglia, con riferimento alla valutazione comparativa dei protocolli di terapia e di assistenza ed alla convalidazione delle procedure e tecnologie diagnostiche, attraverso la costruzione di un sistema informativo regionale.

## **Aree tematiche**

Valutazione dell'efficacia pratica ed appropriatezza dell'uso di tecnologie diagnostiche

Valutazione dell'efficacia pratica ed appropriatezza dell'uso di interventi terapeutici e riabilitativi

Valutazione dell'utilità della introduzione di tecnologie e sistemi informativi a supporto della decisione clinica.

**Obiettivo principale (e eventuali obiettivi secondari) del progetto**

Obiettivo principale del progetto è

l'acquisizione, elaborazione e messa in rete di dati informativi relativi alle Malattie Rare in Puglia, per conoscerne la distribuzione, l'afferenza alle strutture del S.S.R., i percorsi di assistenza praticati, le procedure, anche di carattere tecnologico, utilizzate per la formulazione della diagnosi, i protocolli diagnostico-terapeutici eventualmente praticati, le ricerche sperimentali in corso e le reti di supporto per l'assistenza erogata.

L'obiettivo secondario è l'analisi e comparazione delle pratiche, al fine di pervenire a Linee guida regionali condivise tra gli attori del sistema.

*Durata 24 mesi*

*Responsabile scientifico del progetto:*

**Battista Antonio**

*Qualifica ed Istituzione:*

**Direttore medico dell'Agazia Regionale Sanitaria della Puglia**



### Elenco delle unità operative coinvolte:

- Ospedale "Casa Sollievo della sofferenza"  
IRCCS / Leopoldo Zelante
- Agenzia Regionale Sanitaria - Puglia  
AReS / Ambrogio Aquilino
- Istituto "E.Medea"-Ostuni (BR)  
IRCCS / Angelo Massagli
- Fondazione «S.Maugeri» - Cassano(BA)  
IRCCS / Antonio Spanevello
- Ente ospedaliero "De Bellis"  
Castellana Grotte(BA)  
IRCCS / Giovanni Misciagna
- Ospedale Oncologico - Bari  
IRCCS / Angelo Paradiso

### Sintesi delle conoscenze già disponibili sull'argomento

Le malattie rare, che interessano non meno del 3-4% della popolazione generale, costituiscono un problema di notevole rilevanza sociale. Una delle informazioni, la cui acquisizione era prevista già dal DPR 279/2001, riguarda l'epidemiologia di queste patologie, il cui numero è stimato oltre 5000.

La relativa bassa frequenza di ognuna di queste malattie rende spesso problematica la loro diagnosi, che essendo basata in oltre la metà dei casi, unicamente su criteri clinici implica anche la necessità di una sua validazione.

Da altra parte, trattandosi di patologie spesso croniche e, in molti casi, progressive la presa in carico dei pazienti è di solito, multidisciplinare e richiede la disponibilità di linee guida idonee ad assicurare livelli di assistenza adeguata nei pazienti.

E' chiaro che la disponibilità di dati epidemiologici è preliminare all'impostazione di programmi rivolti alla gestione delle malattie rare. Fatte salve poche eccezioni, quest'informazione non è disponibile nel nostro paese. La necessità di acquisire questi dati, anche al fine di implementare il Registro Nazionale presso l'ISS di Roma, viene considerata dalla Regione Puglia altamente prioritaria.

Questo progetto, che prevede, in collaborazione con l'Agenzia Regionale Sanitaria di Puglia, l'interazione tra tutti gli IRCCS pugliesi si propone di acquisire queste informazioni entro un biennio.

### Nuove conoscenze/informazioni il progetto si prefigge di produrre

Saranno acquisiti dati sul numero dei pazienti, sulla tipologia delle malattie classificate, secondo l'elenco di cui al DPR 279/2001, le modalità che hanno portato alla diagnosi, evidenziando quelle formulate solo in base a criteri clinici o a indagini di laboratorio o strumentali.

Si cercherà di ottenere un dato conoscitivo sul livello di informazione e le modalità di trasmissione delle stesse ai pazienti, nonché il loro inserimento, successivamente alla diagnosi, in programmi di follow up o in specifici trials clinici. Saranno anche monitorate le eventuali interazioni tra i pazienti e le associazioni di volontariato, che si occupano di malattie rare. Tra le informazioni, che si cercherà di acquisire dalle strutture di ricovero che hanno gestito pazienti affetti da malattie rare, sarà privilegiata anche la raccolta di conoscenze sull'esistenza di eventuali banche dati relative a specifiche malattie o gruppi di patologie, l'esistenza di eventuali progetti di ricerca dedicati alle malattie rare ed eventuali contatti o collaborazioni in rete con strutture nazionali o internazionali.

Questa indagine rileverà anche eventuali malattie rare non incluse nell'attuale elenco ministeriale. Nel corso del progetto si valuterà l'opportunità di coinvolgere, nel rilevamento dei dati, oltre le strutture di ricovero, anche la medicina territoriale. L'elaborazione dei dati acquisiti sarà effettuata da una delle unità operative partecipante al progetto.

### Metodologia

1. Elaborazione di schede di rilevamento epidemiologico dedicate alle malattie rare;
2. Censimento di centri clinici e diagnostici delle malattie Rare;
3. Censimento dei laboratori diagnostici (biochimici, immunologici, molecolari, etc...);
4. Censimento dei centri di consulenza genetica;
5. Censimento di trials clinici già in atto;
6. Censimento delle ricerche in atto sulle malattie Rare in Puglia;
7. Mappa delle associazioni di famiglie e pazienti.

### Trasferibilita' dei risultati e dei prodotti

Risultati attesi: Acquisizione di informazioni cliniche ed epidemiologiche sulle malattie rare in Puglia idonee a migliorare la gestione ed il controllo delle stesse. Consentire alla Regione Puglia di partecipare all'implementazione del Registro di malattie Rare dell'ISS. Ridurre l'incremento della mobilità passiva ed incrementare quella attiva.

Trasferibilità: Ottimizzazione e uniformità degli interventi rivolti alle malattie rare, compresi gli aspetti diagnostico-terapeutici.

### Valore aggiunto dell'aggregazione tra soggetti diversi che partecipano al progetto

Il lavoro delle varie UU.OO., coordinato da un'unica regia regionale, ha il vantaggio di uniformare le metodologie, evitare sovrapposizioni di interventi, ridurre gli errori di reclutamento dei pazienti, rendere più attendibili i dati regionali nel loro complesso.

### Articolazione del programma

Le UU.OO. coinvolte avranno il compito di rilevare i dati relativi a gruppi di patologie, individuate sulla base delle competenze prevalenti rispetto alle malattie rare trattate, di cui all'elenco ministeriale, di ciascuna U.O. partecipante alla ricerca.

Ciascuna U.O. procederà a rilevare le informazioni preliminari, utilizzando le banche dati regionali disponibili, in particolare le SDO. Dopo questa prima fase, saranno disponibili dati relativi alla prevalenza per patologia, alla distribuzione territoriale, all'afferenza dei pazienti alle strutture di diagnosi e cura regionali ed extraregionali ed altri dati di processo e di esito.

Sulla scorta dei dati acquisiti, le UU.OO. predisporranno schede di valutazione, da inviare alle strutture regionali individuate nel corso della fase precedente, per raccogliere ulteriori informazioni circa i criteri adottati per la formulazione delle diagnosi di malattie rare, circa i protocolli di terapia adottati, i profili di cura definiti per ciascuna patologia (follow-up, rapporti con i MMG/PLS e con altri specialisti e/o con altre strutture, ecc), le eventuali proce-

dure diagnostiche, anche con uso di tecnologie ad alto costo, ovvero di trials in corso di sperimentazione, e circa i risultati ottenuti.

In una fase di confronto collegiale, i ricercatori definiranno criteri, anche sulla scorta dei dati di letteratura disponibili, per convalidare le procedure adottate per formulare le diagnosi e per valutare i protocolli terapeutici adottati in rapporto ai risultati ottenuti, allo scopo di pervenire alla definizione di Linee guida e Protocolli convalidati e condivisi, per garantire l'appropriatezza clinica delle scelte e su cui sviluppare incontri di consenso, anche con le Associazioni degli utenti, e processi formativi ad hoc.

Ulteriore fase del progetto è quella relativa alla costruzione di una banca dati sulle malattie rare in Puglia, non solo per rispondere al debito informativo nei confronti dell'ISS, ma anche ai fini della programmazione degli interventi sanitari e della definizione di percorsi integrati di assistenza sanitaria e sociale. La banca dati sarà disponibile per il collegamento in rete dei centri di riferimento regionali e delle strutture sanitarie del territorio.

### Output del programma

1. Procedure metodologiche per la rilevazione delle informazioni dalle banche dati disponibili per l'avvio della prima fase (entro il 2° mese)
2. Schede, condivise tra i partecipanti alla ricerca, per la rilevazione dei dati relativi alle procedure diagnostiche e terapeutiche adottate dalle strutture regionali (entro il 4° mese)
3. Tabelle di confronto dei dati raccolti, da diffondere tra i ricercatori ed i responsabili delle strutture regionali coinvolte nella ricerca (entro il primo anno)
4. Linee guida e Protocolli diagnostico-terapeutici da sottoporre alla valutazione degli attori coinvolti e delle parti interessate (entro il 18° mese)
5. Consensus conference per gruppi disciplinari e per problematiche omogenee (entro il termine della ricerca)
6. Pubblicazione di documenti di informazione e di orientamento ad uso dei professionisti e dei pazienti (durante tutto il corso della ricerca)
7. Attività formative mirate allo sviluppo di competenze, per l'introduzione di metodiche

e/o l'uso di particolari tecnologie diagnostiche, e per l'implementazione delle Linee Guida e Protocolli individuati (durante tutto il corso della ricerca).

### Obiettivi intermedi previsti

Rilevazione di dati epidemiologici (di prevalenza, distribuzione geografica e incidenza)

relativi ai pazienti portatori di malattie rare.

Indicatori (da definire) rilevati dall'elaborazione delle SDO (anche in relazione ai processi di mobilità intra ed extraregionale).

Rilevazione di dati organizzativi e di funzionamento delle strutture sanitarie regionali di afferenza dei pazienti.

Indicatori relativi ai processi assistenziali ed ai risultati delle attività sanitarie erogate.

## Cronogramma del programma

Attività	Mesi																								UO					
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	1	2	3	4	5	6
Riunioni del comitato di Progetto	X					X						X						X						X	*	*	*	*	*	*
Attività di monitoraggio																									*					
Procedure metodologiche per la rilevazione delle informazioni dalle banche dati disponibili	X	X																							*	*	*	*	*	*
Schede, condivise tra i partecipanti alla ricerca, per la rilevazione dei dati relativi alle procedure diagnostiche e terapeutiche adottate dalle strutture regionali			X	X																					*	*	*	*	*	*
Tabelle di confronto dei dati raccolti, da diffondere tra i ricercatori ed i responsabili delle strutture regionali coinvolte nella ricerca					X	X	X	X	X	X	X	X													*	*	*	*	*	*
Linee guida e Protocolli diagnostico terapeutici da sottoporre alla valutazione degli attori coinvolti e delle parti interessate												X	X	X	X	X	X								*	*	*	*	*	*
Implementazione banca dati				X	X	X	X	X	X	X	X														*					
Consensus conference																			X	X	X	X	X	X	*	*	*	*	*	*
Pubblicazione di documenti di informazione e di orientamento				X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	*	*	*	*	*	*
Organizzazione Convegno scientifico				X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	*	*	*	*	*	*
Attività formative mirate allo sviluppo di competenze																														

### Descrizione del contributo di ciascuna unità operativa

#### Contributo specifico fornito al programma

1. Definizione della metodologia di rilevazione delle informazioni dalle banche dati regionali

2. Compilazione di schede e griglie di rilevazione dati dalle strutture sanitarie del territorio in relazione alle malattie rare di speci-

fica pertinenza

3. Validazione delle procedure diagnostiche adottate dalle strutture sanitarie e valutazione comparativa dei protocolli terapeutici e di assistenza adottati in relazione alle malattie rare di propria pertinenza

4. Individuazione di Linee Guida e Protocolli per le patologie di propria pertinenza

5. Coinvolgimento delle Associazioni di utenti, Società scientifiche delle parti interessate per la consensus conference

6. Definizione di specifici documenti e di

percorsi formativi per le patologie di propria pertinenza.

### *Metodologia*

**1.** Elaborazione di schede di rilevamento epidemiologico dedicate alle malattie rare;

**2.** Censimento di centri clinici e diagnostici delle malattie rare di propria pertinenza;

**3.** Censimento dei laboratori diagnostici (biochimici, immunologici, molecolari, etc...);

**4.** Censimento dei centri di consulenza genetica;

**5.** Censimento di trials clinici già in atto;

**6.** Censimento delle ricerche in atto sulle malattie rare di propria pertinenza;

**7.** Mappatura delle associazioni di famiglie e pazienti.