



Consorzio per la Ricerca Economica Applicata in Sanità



## “Puglia, mobilità nella rarità e sua sostenibilità”

*Elaborazioni a cura di C.R.E.A. Sanità in collaborazione con*

*Regione Puglia e AReSS (Co.Re.Ma.R.)*

Conferenza Stampa

21 novembre 2017

Via Gentile, 52 - Bari



Consorzio per la Ricerca Economica Applicata in Sanità



## Il contesto

Nel campo delle malattie rare la Regione Puglia ha sviluppato un modello di socializzazione delle competenze.

Le istituzioni hanno aggregato i malati e le famiglie portando Uniamo e la rete delle associazioni pugliesi (AMaRe Puglia) all'interno dei propri tavoli.

La rete di assistenza pubblica, avviata nel 2003, si è sviluppata secondo la logica dell'integrazione degli ospedali col territorio in cui i centri di competenza ed i distretti socio sanitari si danno valore reciproco.

Essendo stata effettuata nel 2007 una analisi sui malati rari pugliesi, avvalendosi dei dati amministrativi<sup>1</sup>, dalla quale era emersa una prevalenza di malati rari decisamente anomala, al di sopra del dato previsto dalla letteratura (oltre 50.000 esenti a fronte dei circa 18.000 previsti), la Regione Puglia ha deciso di avviare un percorso che consentisse a regime di avere sia un dato di prevalenza reale dei malati rari pugliesi, ma anche di poter effettuare delle analisi real-time su appropriatezza diagnostica e prescrittiva, monitoraggio in termini di efficacia del piano diagnostico terapeutico personalizzato prescritto a questa tipologia di pazienti, nonché dei costi sostenuti. I dati amministrativi erano e sono fruibili in tempo differito e organizzati secondo diverse unità statistiche (paziente, episodio di cura, unità posologica erogata).

In particolare, nel 2012, la Regione ha individuato i nodi dell'assistenza ospedaliera e territoriale. La rete malattie rare oggi conta circa 171 nodi con 6 ospedali accreditati a Presidi della rete nazionale (PRN) ed altri 18 ospedali della rete regionale (RERP) per un totale di 126 unità operative ospedaliere coinvolte, insieme ai 45 Distretti Socio-Sanitari. La Puglia ha connesso i propri nodi di assistenza ad un'infrastruttura logica e, consorziandosi con altre otto Regioni (Veneto, Emilia Romagna, Liguria, Province autonome di Trento e Bolzano, Umbria, Campania, Sardegna), è entrata in una rete multiregionale (Area Vasta) con una popolazione di circa 25 milioni di abitanti. Nell'ambito di tale percorso è stato introdotto il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP) - incentrato sul percorso dell'ammalato – la cui alimentazione ha previsto una rivalutazione di tutte le 50.000 circa persone risultanti esenti per malattia rara (celiachia inclusa) nei sistemi amministrativi.

---

<sup>1</sup> Tali sistemi sono precedenti al S.I.R.P. Edotto attualmente in uso.



Tale sistema informativo (SIMaRRP), testato recentemente anche con la banca dati nazionale francese, messo a punto dalla Regione Veneto e ivi implementato a partire dal 2001, consente anche una classificazione automatica secondo il sistema degli orphan code ed allineamento di questi e degli ICD. Questa doppia codifica dà il vantaggio di poter definire secondo le più fini e specifiche entità nosologiche comprese dall'unico strumento disponibile per la classificazione dei malati rari. La doppia codifica consente anche di poter comprendere tutte le forme e sottoforme nosologiche di malattia rara che sono riferibili a gruppi e sottogruppi aperti del nuovo elenco di malattie rare esentabili del DPCM nuovi LEA del gennaio 2017. Questa flessibilità, adattabilità, scalabilità dello strumento permette il suo uso in centri di malattie rare, ma anche nell'intero comparto dei servizi territoriali costituendo lo strumento basilare per poter descrivere realmente, in futuro, percorso e impatto sulle strutture dei sistemi sanitari regionali.

Il SIMaRRP non viene popolato dai dati amministrativi dell'attuale sistema informativo sanitario regionale (EDOTTO) ma dalle diagnosi effettuate nei nodi ospedalieri della rete pugliese e dell'Area Vasta, alle quali segue il rilascio



Consorzio per la Ricerca Economica Applicata in Sanità



automatico dell'esenzione per patologia presso i Distretti Socio Sanitari di afferenza dei pazienti. Nel caso di diagnosi effettuate in Centri ospedalieri non appartenenti all'Area Vasta, il SIMaRRP viene alimentato manualmente dagli operatori dei Distretti Socio Sanitari di competenza.

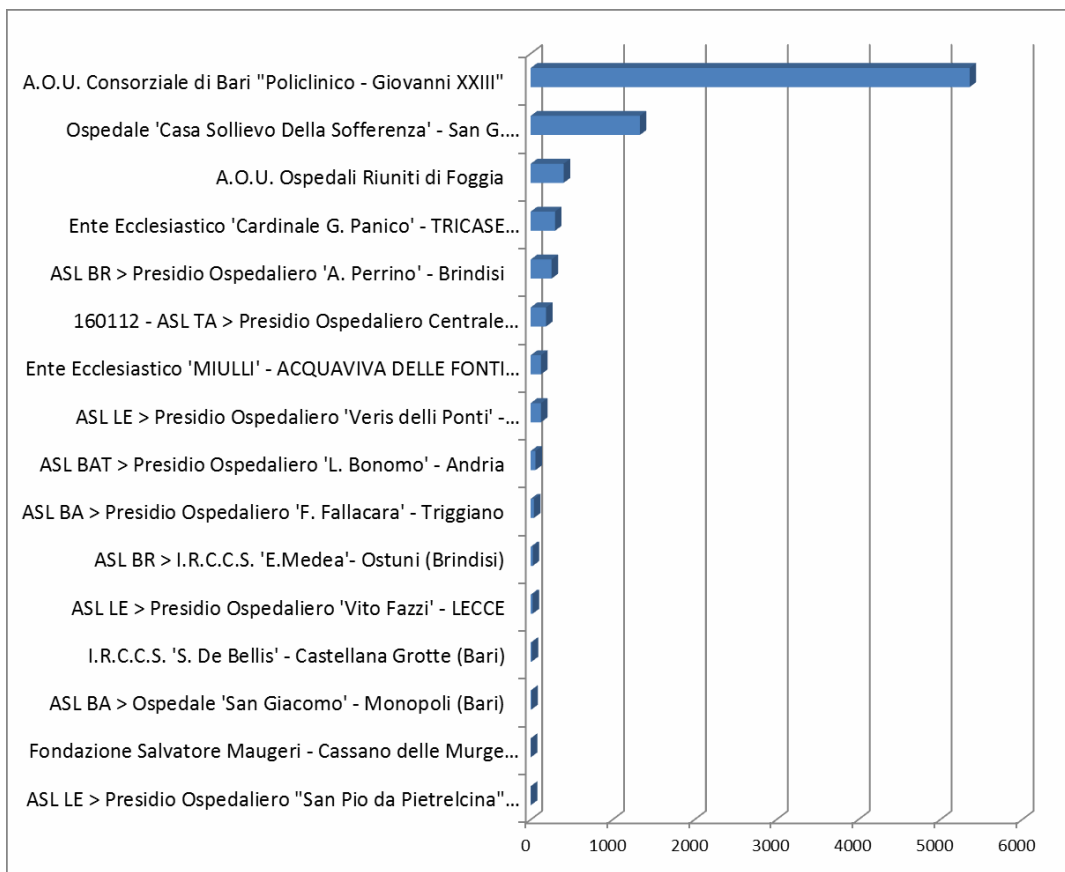
L'alimentazione del SIMaRRP è in corso e avanza rapidamente: già nel 2° Report pubblicato nel 2016 dal Coordinamento Regionale Malattie Rare (CoReMaR) dell'AReSS Puglia è riportato un progressivo incremento dei pazienti con malattia rara con diagnosi validata, che nel dicembre 2016 conta circa 12.000 casi (<https://www.sanita.puglia.it/web/ares/coordinamento-malattie-rare>).

Ad oggi il SIMaRRP conta circa 16.000 pazienti rari, mentre EDOTTO ne registra circa 21.000, valore di poco superiore a quello previsto dalla letteratura scientifica (circa 18.000 pazienti), grazie all'azione di verifica e controllo puntuale dei malati reali condotta dai centri e dalle ASL, che ha consentito una riduzione progressiva del gap SIMaRRP/EDOTTO. La Puglia ha altresì avviato l'implementazione del 2° modulo del SIMaRRP, che consentirà la disponibilità in linea dei Piani Terapeutici Personalizzati (PTP) e che sarà interconnesso ad EDOTTO.

Il sistema informativo malattie rare della regione Puglia (SIMaRRP) ha consentito di individuare in Regione centri di alta competenza attrattivi anche rispetto a pazienti provenienti da altre Regioni e alla Puglia di ottenere l'approvazione all'ingresso di quattro ospedali pugliesi all'interno della rete di assistenza Europea ERN (European Reference Networks): l'Azienda Ospedaliera Universitario Consorziale "Policlinico - Giovanni XXIII" di Bari, l'Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza" di S. Giovanni Rotondo, l'Azienda Ospedaliera Universitaria "Ospedali Riuniti" di Foggia e l'ente ecclesiastico "Cardinale G. Panico" di Tricase.

In questi quattro Centri si concentra l'89,5% dell'attività di diagnosi di malattia rara effettuata in Regione, al 31/05/2016

## Attività di diagnosi di malattia rare per presidio (Numero di certificati), anno 2016



Con Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) sui nuovi LEA (Livelli Essenziali di Assistenza) del 12 gennaio 2017, l'Italia ha introdotto circa 140 nuovi codici di malattia a ciascuno dei quali afferiscono più malattie.

La Regione Puglia, con Delibera di Giunta Regionale 1491 del 3 ottobre 2017 ha abilitato gli ospedali della propria Regione alla cura di ben 405 delle 495 malattie/gruppi di malattie previste dal nuovo elenco, ed il sistema informativo (SIMARRP) consentirà il monitoraggio dei nuovi centri accreditati, registrandone capacità di diagnosi di malattia e presto anche di presa in carico.



Consorzio per la Ricerca Economica Applicata in Sanità



## Attività di ricovero

Al fine di supportare le politiche regionali in tema di malattie rare, ed in particolare in termini di governo del fenomeno della mobilità, è stata effettuata in collaborazione con i ricercatori del C.R.E.A. Sanità dell'Università "Tor Vergata" di Roma, una analisi del fenomeno della mobilità passiva ospedaliera, con un approfondimento sulle Regioni e gli istituti di ricovero di destinazione, e le diagnosi al ricovero di questi pazienti.

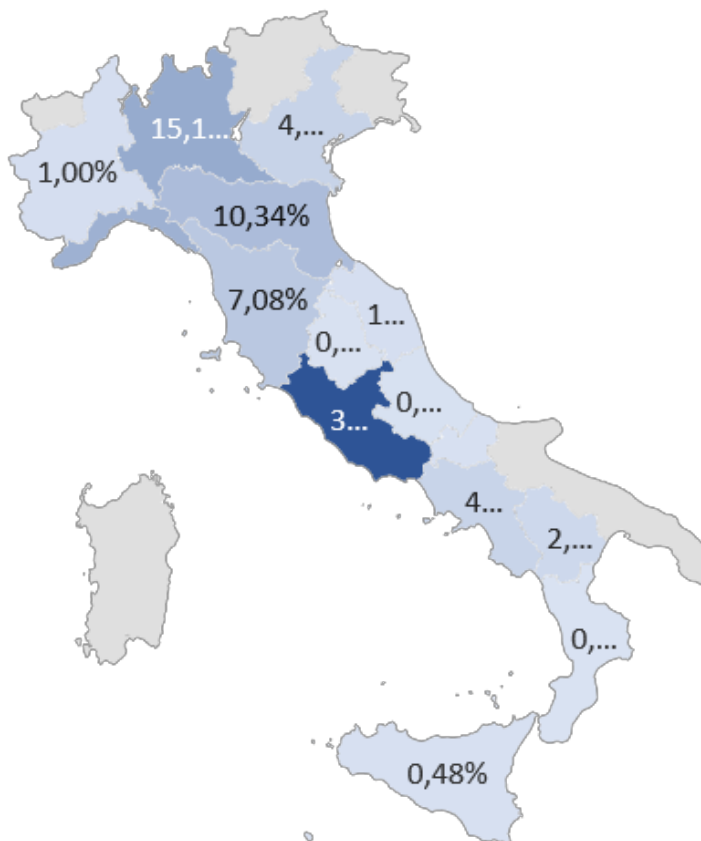
L'obiettivo finale è contribuire alla riduzione del fenomeno nella misura in cui è presente offerta sul territorio regionale, ovvero alla regolamentazione dei rapporti con altri istituti di ricovero presso altre regioni mediante stipula di convenzioni ad hoc, e investimenti in soluzioni di telemedicina che possano consentire un follow-up nella regione di residenza anche quando il trattamento diagnostico/terapeutico è stato erogato in strutture extra-regionali.

Al fine di condurre una analisi sui pazienti per i quali sia già stata effettuata una validazione della diagnosi di malattia rara, si è ritenuto opportuno considerare tutti i ricoveri relativi ai pazienti presenti in anagrafica S.I.Ma.R.R.P. al 1° Gennaio 2017 (12.260 pazienti), sebbene non rappresentino tutti i malati rari che hanno ricorso a tale forma di assistenza, poiché è ancora in corso l'alimentazione del sistema informativo relativamente agli anni precedenti alla sua introduzione (2012).

Con le premesse sopra riportate, osserviamo che nel 2016 sono stati effettuati 8.350 ricoveri su 5.294 pazienti, il 27,6% dei quali sono stati effettuati fuori Regione (2.301 ricoveri relativi a 1.456 pazienti). Poco più della metà (56,7%) di questi ultimi sono ricoveri acuti in regime ordinario, i restanti 997 sono ricoveri diurni.



## Ricoveri dei pugliesi fuori Regione, Valori%, anno 2016



Fonte: elaborazioni C.R.E.A. Sanità su dati SDO 2016 pz S.I.Ma.R.R.P., Regione Puglia

L'89,0% dei ricoveri dei residenti pugliesi fuori Regione si concentra in sei Regioni: Lazio (38,8%), Lombardia (15,2%), Liguria (13,4%), Emilia Romagna (10,3%), Toscana (7,1%) e Veneto (4,2%).

Il 60,8% dei ricoveri in Lazio vengono effettuati verso l'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, il 20,9% presso il Policlinico "A. Gemelli", il 7,1% presso il Policlinico Umberto I, il 3,8% presso Istituto Dermatologico dell'Immacolata (3,8%), il 2,5% presso Complesso integrato Columbus (C.I.C.) e l'1,5% presso il Policlinico Universitario Campus Biomedico.

Le diagnosi principali più frequenti dei ricoveri presso l'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù sono Distrofia muscolare progressiva ereditaria (3,0%), Sindrome di down



Consorzio per la Ricerca Economica Applicata in Sanità



(3,0%), Disfagia (2,8%), Altro di altre anomalie specificate (2,6%), Neurofibromatosi tipo I [malattia di von Recklinghausen] (2,2%).

Nelle altre strutture laziali le diagnosi principali più frequenti sono Distrofia muscolare progressiva ereditaria (8,3%), Osteogenesi imperfetta (7,1%), Anomalie congenite multiple, così descritte (6,3%), Pemfigo (6,3%), Atrofia muscolare spinale non specificata (4,6%), Insufficienza respiratoria cronica (4,0%), Vescica neurologica sai (2,6%), Pemfigoide (2,3%) e Cistite interstiziale cronica (2,0%).

Quasi il 60% dei ricoveri in Lombardia si concentra in nove istituti di ricovero: IRCCS Privato San Raffaele (12,6%), Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta (11,2%), Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Di Bergamo (5,2%), Fondazione Osp. Maggiore Pol. Mangiagalli e Regina Elena (4,6%), IRCCS Humanitas (4,6%), IRCCS Policlinico San Matteo (4,3%), Presidio Ospedaliero Ospedale Niguarda (4,3%), Fondazione IRCCS Istituto neurologico “Carlo Besta” (4,0%) e IRCCS Privato Medea (4,0%). Le diagnosi principali più frequenti risultano essere Sclerosi laterale amiotrofica (4,9%), Chemioterapia antineoplastica (4,0%), Distrofia muscolare progressiva ereditaria (3,7%), Leucodistrofia (2,0%), Anomalie non specificate dell'arto inferiore (1,7%), Complicazioni di trapianto di polmone (1,7%), Insufficienza respiratoria cronica (1,7%).

Quasi tutti i ricoveri (95,8%) effettuati in Liguria avvengono presso l’Ospedale Gaslini di Genova, i restanti presso A.O. San Martino e Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro - Genova e Ospedale S. Paolo di Savona.

In questa Regione le diagnosi più frequenti al ricovero di questi pazienti sono Distrofia muscolare progressiva ereditaria (7,4%), Chemioterapia antineoplastica (5,5%), Encefalopatia non specificata (5,5%), Insufficienza respiratoria cronica (5,5%), Neurofibromatosi tipo I [malattia di von Recklinghausen] (3,9%), Condrodistrofia (3,6%).

In Emilia Romagna quasi il 70% (69,3%) dei ricoveri viene effettuato in sei istituti: Azienda Ospedaliera Policlinico S. Orsola – Malpighi (16,4%), Casa Di Cura “Nigrisoli S.R.L.” (13,4%), Istituti Ortopedici Rizzoli (12,2%), Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia (8,4%), Azienda Ospedaliera Di Parma (7,6%), IRCCS Istituto delle scienze neurologiche di Bologna (6,7%).





Consorzio per la Ricerca Economica Applicata in Sanità



Tra le diagnosi più frequenti si distinguono: Distrofia muscolare progressiva ereditaria (8,8%), malattia di Takayasu (3,4%), Neurofibromatosi tipo I [malattia di von Recklinghausen] (3,4%), Altre talassemie (2,9%), Atrofia muscolare progressiva (2,1%), Astigmatismo non specificato (1,7%), Dismetria acquisita dell'arto inferiore (1,7%) e Piede equino acquisito (1,7%).

In Toscana oltre il 90% dei ricoveri si concentra in cinque strutture di ricovero: Azienda Ospedaliera Meyer di Firenze (53,4%), Spedali Riuniti (16,0%), Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana (12,9%), Azienda Ospedaliera Careggi-villa Medicea (5,5%) e Fondazione Stella Maris (4,9%).

Tra le diagnosi più frequenti si riscontrano: Altre degenerazioni specificate cerebrali dell'infanzia (6,7%), Altre talassemie (3,7%), Controllo di tracheostomia (3,1%), Disordini del metabolismo mitocondriale (3,1%), Alluce valgo (acquisito) (2,5%), Altre manifestazioni di iperinsulinismo (2,5%), Cirrosi epatica senza menzione di alcol (2,5%), Epilessia generalizzata convulsiva, senza menzione di epilessia non trattabile (2,5%), Insufficienza respiratoria acuta e cronica (2,5%) e Tumori maligni della retina (2,5%).

In Veneto più della metà dei ricoveri dei malati rari pugliesi si concentra in due strutture: Azienda Ospedaliera di Padova (30,9%) e Azienda Ospedaliera Universitaria di Verona (20,6%); seguono Ospedale S. Cuore di Negrar (8,2%), Casa di Cura Abano Terme (7,2%), Ospedale Di Vicenza (7,2%), Ospedale dell'Angelo di Mestre (6,2%), Ospedale civile Maggiore di Verona (5,2%), Associazione La Nostra Famiglia IRCCS Medea (4,2%), Ospedale Ca Foncello (2,1%), Ospedale Di Castelfranco Veneto (2,1%). Tra le diagnosi più frequenti si riportano: Osteogenesi imperfetta (6,2%), Acalasia e spasmo del cardias (5,2%), Altre forme di distacco della retina (3,1%), Cheratocono non specificato (3,1%), Altre talassemie (2,1%), Atassia di Friedreich (2,1%), Calcolosi renale (2,1%), Cheratocono, manifestazione stabile (2,1%), Cuore sostituito da trapianto (2,1%), Encefalopatia non specificata (2,1%), Fenilchetonuria (2,1%), Malattia renale cronica, stadio finale (2,1%), Quadriplegia non specificata (2,1%), Reflusso esofageo (2,1%), Retinopatia essudativa (2,1%), Palatoschisi unilaterale completa (2,1%).

Da questa prima analisi sulla mobilità passiva ospedaliera dei malati rari appare evidente l'importante ricorso a Centri di riferimento extra-regionali, quali l'Ospedale



Consorzio per la Ricerca Economica Applicata in Sanità



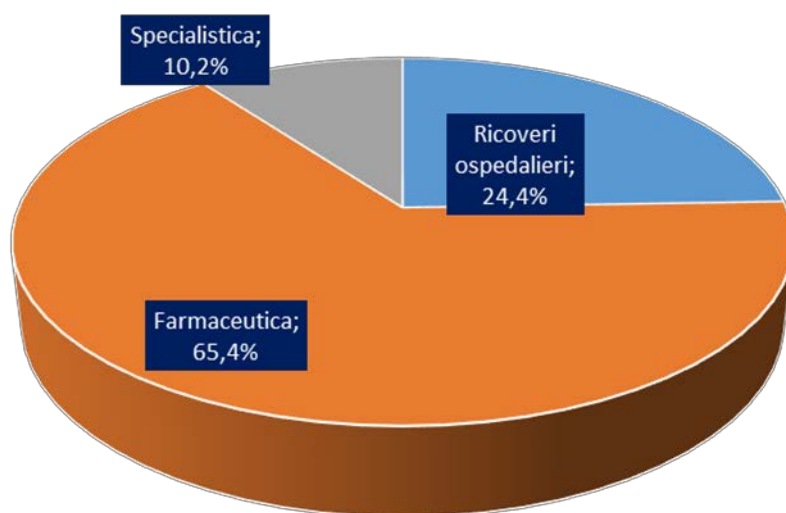
Pediatrico Bambin Gesù di Roma, il Gaslini di Genova, il *Meyer* di Firenze, e anche ad altri Centri e presidi della rete nazionale malattie rare-

Quanto evidenziatosi, anche alla luce del recente aggiornamento dei Presidi di riferimento individuati in Regione Puglia, suggerisce l'opportunità di indagare ulteriormente sulle motivazioni di tale migrazione: ovvero se è associata ad una carenza di offerta regionale o ad altre motivazioni.

È altresì evidente la significativa presenza di ricoveri presso istituti che non rappresentano Presidi di riferimento, per i quali andrebbe approfondito se siano associati a diagnosi strettamente correlate alla malattia rara o meno.

## Spesa per malati rari pugliesi

In Puglia, nel 2016, considerando i ricoveri ospedalieri, le prestazioni specialistiche (visite, di laboratorio e diagnostiche) e ed i farmaci erogati ai pazienti con esenzione per malattia rara al 1° Gennaio 2017, rinvenuti dal sistema informativo EDOTTO, è stata sostenuta una spesa totale annua pari a €91,5 mln., di cui il 65,4% per farmaci, il 24,4% per ricoveri ospedalieri ed il 10,2% per le prestazioni specialistiche. **Composizione spesa sanitaria per malati rari pugliesi**

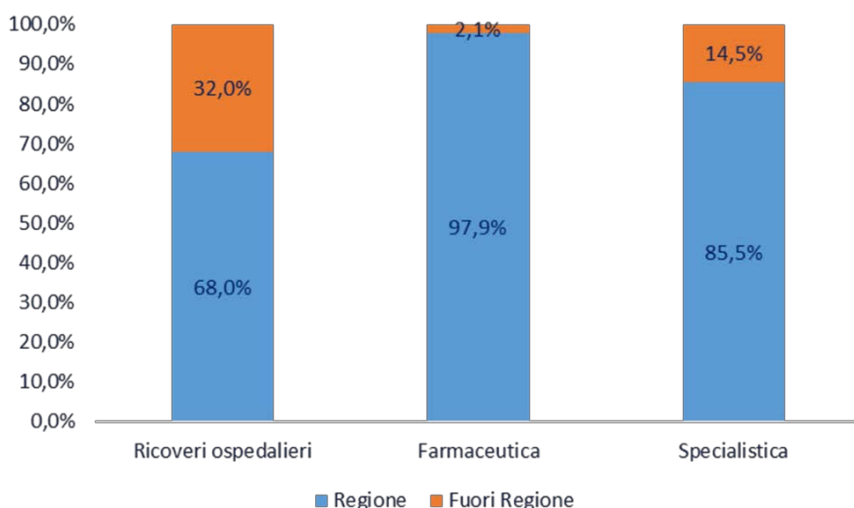


Fonte: elaborazioni C.R.E.A. Sanità su dati Edotto

Di tale spesa, il 10,7% (€9,8 mln.) è riferita a prestazioni effettuate fuori Regione.

In particolare, su € 22,4 mln. di spesa per ricoveri ospedalieri, € 7,2 mln sono associati a ricoveri effettuati fuori Regione (€ 6,3 mln concentrati nelle sei Regioni sopra citate); su una spesa di €9,3 mln per prestazioni specialistiche, €1,3 mln sono riferibili a prestazioni extra-regionali; su una spesa farmaceutica annua di € 58,6 mln., €1,3 mln. rappresentano erogazioni avvenute fuori Regione.

### Composizione spesa sanitaria per malati rari pugliesi per tipologia e luogo di erogazione



Fonte: elaborazioni C.R.E.A. Sanità su dati Edotto

Parte delle risorse destinate all'erogazione di prestazioni fuori Regione potrebbero essere recuperate con modalità quali:

- Stipula di convenzioni ad hoc con i Centri di riferimento extra regionali utilizzati dai cittadini pugliesi;
- Definizione di Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali per le diverse malattie rare; percorso peraltro già previsto e avviato, con l'obiettivo di rappresentare una «guida» per il paziente verso le strutture di riferimento in Regione (ove presenti)



Consorzio per la Ricerca Economica Applicata in Sanità



I risparmi derivanti potrebbero essere investiti nel potenziamento dell'offerta, come anche in investimenti per soluzioni di teleconsulto/telemonitoraggio che consentirebbero ad esempio di far effettuare, ai pazienti trattati fuori Regione, il *follow-up* in Puglia.