



Collana Scientifica SITE

Opinione di Esperti

Architettura della Rete Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie

PRIMA VERSIONE: MAGGIO 2018

Gruppo di lavoro per la elaborazione e revisione dei documenti:

Gian Luca Forni
(Coordinatore)

*Centro della Microcitemia e Anemie Congenite, E.O. Ospedalieri
Galliera, Genova*

Susanna Barella

*D.H. Talassemie, Ospedale Pediatrico "A. Cao", A.O. "G. Brotzu",
Cagliari*

Maria Domenica Cappellini

*Dipartimento di Medicina interna, Università di Milano, Fondazione Ca
Granda, IRCCS Milano*

Aurelio Maggio

*U.O.C. Ematologia II con Talassemia, Ospedali Riuniti P.O. Cervello
Palermo, Palermo*

Antonio Giulio Piga

Azienda Ospedaliero-Universitaria S. Luigi Gonzaga, Orbassano, Torino

Revisori esterni: Giuliano Grazzini, Deborah Mascalzoni

**Il presente documento è approvato dalla Unione Italiana delle Talassemie, Emoglobinopatie Rare e
Drepanocitosi (United Onlus)**

Coordinamento operativo: Antonia Gigante, Segreteria Scientifica SITE

Sommario

PREFAZIONE.....	4
RIFERIMENTI NORMATIVI.....	4
PREMESSA	5
OBIETTIVI	6
PRINCIPI GUIDA DELLA RETE.....	7
AMBITI E CRITERI DELLA RETE	8
ARCHITETTURA DELLA RETE	9
DEFINIZIONE DI RUOLI E FUNZIONI DEI COMPONENTI DELLA RETE	9
COMITATO DI COORDINAMENTO NAZIONALE.....	9
CENTRO DI LIVELLO REGIONALE/INTER-REGIONALE (II livello)	10
REQUISITI STRUTTURALI	10
REQUISITI ORGANIZZATIVI.....	10
CENTRO PER LE TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE (I livello).....	12
REQUISITI STRUTTURALI	12
REQUISITI ORGANIZZATIVI.....	12
RISORSE UMANE E TECNOLOGICHE	14
INDICATORI.....	15
APPENDICE 1.....	16
RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI.....	17

PREFAZIONE

Il seguente documento, redatto da un panel di esperti, fornisce le indicazioni riguardanti l'architettura della Rete Nazionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie (L. 205/2017 Art. 1 c. 437) necessaria *per la corretta applicazione dei protocolli terapeutici e dei percorsi di assistenza.*

RIFERIMENTI NORMATIVI

- Legge n. 205/2017 Art. 1 commi 437 e 438

437. Il Ministro della salute, con proprio decreto da adottare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, istituisce la Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie, di cui fanno parte i centri di cura e le reti regionali già esistenti, ed adotta linee guida specifiche per la corretta applicazione dei protocolli terapeutici e dei percorsi di assistenza.

438. Per le finalità di cui al comma 437 è autorizzata la spesa di 100.000 euro annui, per ciascuno degli anni 2018, 2019 e 2020.

- Direttiva 2011/24/UE del Parlamento europeo 09.03.2011
- Decreto Ministeriale 2 aprile 2015 n. 70

PREMESSA

- migliorare l'accesso alle diagnosi e la prestazione di assistenza sanitaria di qualità a tutti i pazienti;
- accompagnare il paziente nella diagnosi e nelle terapie attraverso una modalità di cura multidisciplinare;
- migliorare la formazione e favorire la ricerca per queste patologie;
- attività di informazione e prevenzione;
- condividere le informazioni e avviare meccanismi di valutazione.

OBIETTIVI

- individuare percorsi diagnostico-terapeutici e assistenziali uniformi e coerenti secondo criteri di appropriatezza, efficacia ed efficienza;
- semplificare le fasi di accesso ai servizi mediante l'implementazione della metodologia dell'accesso diretto e lo sviluppo dei percorsi di diagnosi e terapia;
- assicurare standard di trattamento elevati;
- superare le disomogeneità territoriali dei servizi sanitari e delle prestazioni erogate;
- avvicinare i servizi al contesto di vita della persona;
- disseminare i risultati della ricerca e favorire l'accesso alle terapie innovative;
- favorire la prevenzione del rischio clinico e la diffusione delle buone pratiche, a garanzia della qualità e sicurezza delle cure.

PRINCIPI GUIDA DELLA RETE

- elevato livello di competenza;
- conoscenze e competenze per prevenzione, diagnosi, cura, follow up e gestione dei pazienti, documentata da esiti positivi;
- approccio multidisciplinare;
- produzione buone pratiche;
- continuità assistenziale e adeguata transizione dall'età pediatrica a quella adulta;
- svolgere attività di ricerca;
- organizzare formazione;
- collaborazione dei centri con i centri nazionali e internazionali;
- sistematica misura e valutazione dei risultati nei controlli per la qualità.

AMBITI E CRITERI DELLA RETE

Empowerment del cittadino: coinvolgimento e responsabilizzazione del cittadino (*informazione/formazione del cittadino, programmi di prevenzione, consulenza di settore e diagnosi precoce per i vari tipi di emoglobinopatie*).

Empowerment del paziente: criteri per la qualità e la sicurezza delle cure e per migliorare l'aderenza terapeutica.

Organizzazione, gestione: garantire capacità, conoscenze e competenze per diagnosi, cura e follow-up e gestione dei pazienti: programmazione degli esami, raccolta degli esiti al fine di una corretta consulenza di settore, presa in carico e gestione epidemiologica; collaborazione con altri centri a livello nazionale e internazionale.

Scambio di competenze: facilitare la diffusione delle competenze, lo sviluppo, la condivisione, e la diffusione delle informazioni, tra cui i registri dei pazienti, le conoscenze e le migliori prassi al fine di promuovere gli sviluppi nella diagnosi e nel trattamento.

Buone pratiche, qualità, sicurezza del paziente e valutazione: approccio multidisciplinare, sviluppo della qualità e della sicurezza, controllo degli standard e misure di risultato.

Capacità di ricerca e formazione: organizzazione di attività didattiche, di formazione e di ricerca clinica traslazionale.

ARCHITETTURA DELLA RETE

La struttura della Rete si articola nei seguenti componenti:

- 1-Comitato di Coordinamento Nazionale
- 2-Centri di Riferimento Regionale o Inter-Regionali
- 3-Centri per la Talassemia ed Emoglobinopatie

DEFINIZIONE DI RUOLI E FUNZIONI DEI COMPONENTI DELLA RETE

COMITATO DI COORDINAMENTO NAZIONALE

Il Comitato di Coordinamento Nazionale è nominato dal Ministero.

È composto da: - n.5 medici esperti in rappresentanza dei Centri Regionali o Inter-Regionali su indicazione della Società Italiana di Talassemie ed Emoglobinopatie (SITE); - n.5 rappresentanti di pazienti su indicazione della Unione Italiana delle Talassemie, Emoglobinopatie Rare e Drepanocitosi (United Onlus); - n.1 rappresentante del Registro Nazionale delle Talassemie ed Emoglobinopatie scelto tra i membri non istituzionali; - n.1 rappresentante del Ministero della Salute.

Il Comitato ha il compito di:

- fare da raccordo tra Ministero, Regioni e Centri di Cura;
- verificare l'omogenea distribuzione dei Centri di Cura sul territorio nazionale segnalando le eventuali carenze
- rivedere ed aggiornare indicatori di processo ed efficacia;
- verificare l'adesione da parte delle Aziende Sanitarie e Ospedaliere dei centri di cura, alle indicazioni del presente documento;
- coordinare le iniziative di formazione ed aggiornamento;
- avviare un percorso per l'accreditamento dei centri secondo criteri europei (ERNs) tramite audit secondo modelli già applicati in altri paesi
- proporre accordi tra regioni finalizzati ad uniformare il trattamento a livello nazionale mediante l'istituzione di servizi sovraregionali: ad es. TELE CONSULENZA.

Per la gestione delle attività del Comitato è necessario istituire una Segreteria.

CENTRO DI LIVELLO REGIONALE/INTER-REGIONALE (II livello)

I Centri di Riferimento Regionale sono individuati dalle Regioni sulla base del livello di eccellenza assistenziale e scientifica, di competenza ed esperienza.

I Centri di Riferimento Regionale hanno il compito di fornire servizi di secondo e terzo livello, di coordinare le attività della rete regionale, sviluppando i rapporti tra i presidi della Rete per diffondere e consolidare protocolli diagnostici e terapeutici.

È compito esclusivo del centro informare il paziente, al termine del percorso, sugli esiti dell'iter diagnostico al fine della consulenza di settore, della presa in carico e della gestione epidemiologica

I Centri Inter-Regionali possono essere istituiti (su proposta del Comitato di Coordinamento Nazionale) e su iniziativa di due e/o più Regioni mediante accordi specifici per attribuire a uno o più Centri di Riferimento Regionale compiti sovraregionali in un'ottica di risparmio di risorse, miglior qualità dei servizi e di azioni di prevenzione.

REQUISITI STRUTTURALI

- LOCALI E PERSONALE DEDICATI PRIORITARIAMENTE ALLE TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE
- SPAZI ADEGUATI PER ATTIVITA' AMBULATORIALE
- SPAZI ADEGUATI PER DEGENZA DI DH 5/7 giorni
- SPAZI PER RIUNIONI E FORMAZIONE
- LABORATORIO INTERNO O FUNZIONALMENTE COLLEGATO ALLA STRUTTURA PER DIAGNOSTICA AD ALTA COMPLESSITÀ DELLE EMOGLOBINOPATIE E ROUTINE EMATOLOGICA

REQUISITI ORGANIZZATIVI

- ACCESSO DIRETTO PER PAZIENTI E SEGRETERIA AMMINISTRATIVA PER LA GESTIONE INTEGRATA DEL PAZIENTE (gestione agenda, gestione esenzione, *recall*, coordinamento socio-assistenziale)
- ATTIVITA' GARANTITA PER AMBULATORI PER PREVENZIONE O INVIATI DA STRUTTURE DI I LIVELLO (per attività giornaliera di prevenzione, consulenza di settore - almeno 5/7 giorni).
- AMBULATORI DEDICATI PER PAZIENTI COMPLESSI
- DH PER LA TERAPIA CONVENZIONALE E GLI ESAMI DI ROUTINE (aperto nell'arco delle 12h, almeno 5/7 giorni)
- PERCORSI DI PRESA IN CARICO PER LE URGENZE ED ACCESSI AL PRONTO SOCCORSO E CONSULENZA DEL CENTRO DI EMOGLOBINOPATIE

- UNITÀ DI STABILIZZAZIONE DEL PAZIENTE CRITICO es.: crisi falcemiche acute (aperto nell'arco delle 12h, almeno 5/7 giorni)
- TELE CONSULENZA PER I LIVELLO E TERRITORIO AFFERENTE
- TELE CONSULENZA PER EMERGENZE H24 7/7 GIORNI (da coordinare anche a livello interregionale per assicurare la copertura di tutto il territorio nazionale)
- FAVORIRE L'APPLICAZIONE E LA COMPLETEZZA DEI Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali ANCHE SU BASE REGIONALE, INCLUSI PERCORSI SPECIFICI PER IL RICOVERO ORDINARIO IN RELAZIONE ALL'ACUZIA DELLE PATOLOGIE E DELLE RELATIVE COMPLICANZE
- CARTELLA CLINICA INFORMATIZZATA CON VALUTAZIONE DI PRO (Patient Report Outcome)
- ATTIVITA' DI COORDINAMENTO E FORMAZIONE
- SUPPORTO ALLA VERIFICA E MONITORAGGIO DELLA COMPLETEZZA DEI DATI EPIDEMIOLOGICI REGIONALI PER IL REGISTRO NAZIONALE
- ATTIVITÀ DI RICERCA DOCUMENTATA DALLA PRODUTTIVITÀ SCIENTIFICA
- DISPONIBILITA' FUNZIONALE DI TUTTI I SERVIZI NECESSARI PER ASSICURARE LA PRESA IN CARICO OTTIMALE DEL PAZIENTE (disponibilità minima di: servizio trasfusionale, anatomia patologica, patologia clinica e microbiologia, endocrinologia e nutrizione, patologia osteometabolica, diagnostica per immagini con valutazione sovraccarico di ferro multiorgano tramite RM, cardiologia con emodinamica, cardiocirurgia, malattie infettive, chirurgia generale/specialistiche, terapia intensiva e rianimazione, otorinolaringoiatrica, oculistica, epatologia, psicologia, nefrologia, diagnostica prenatale, neurologia, psichiatria, urologia, ortopedia e traumatologia, neurochirurgia, ostetricia/ginecologia, centro trapianti).
- STRUTTURA ORGANIZZATIVA CONSIGLIATA UNITA' OPERATIVA COMPLESSA PER I CENTRI DI GRANDI DIMENSIONI (OLTRE I 150 PAZIENTI TRASFUSIONE DIPENDENTI) O UNITA' OPERATIVA SEMPLICE DIPARTIMENTALI PER I CENTRI DI MINORI DIMENSIONI (MENO DI 150 PAZIENTI TRASFUSIONE DIPENDENTI)

CENTRO PER LE TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE (I livello)

I Centri per le talassemie ed Emoglobinopatie sono individuati dalle Regioni sulla base del livello di competenza ed esperienza laddove la distribuzione epidemiologica ne evidenzia la necessità.

I Centri hanno il compito di fornire assistenza di qualità ai pazienti, e collaborare col Centro Regionale o Inter-Regionale e con la Rete Nazionale in tutte le attività a rilievo epidemiologico, terapeutico e di ricerca e in quelle di formazione ed aggiornamento.

È compito esclusivo del centro informare il paziente al termine del percorso sugli esiti dell'iter diagnostico al fine della consulenza di settore, della presa in carico e della gestione epidemiologica.

REQUISITI STRUTTURALI

- LOCALI E PERSONALE DEDICATI PRIORITARIAMENTE ALLE TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE
- SPAZI ADEGUATI PER ATTIVITA' AMBULATORIALE
- SPAZI ADEGUATI PER DEGENZA DI DH 5/7 giorni
- UNITÀ DI STABILIZZAZIONE DEL PAZIENTE CRITICO es.: crisi falcemiche acute (aperto nell'arco delle 12h, almeno 5/7giorni)

REQUISITI ORGANIZZATIVI

- MODELLO OPERATIVO DEFINITO E CONCORDATO CON PROPRIO CENTRO REGIONALE O INTER-REGIONALE DI RIFERIMENTO (attività assistenziale di supporto e di monitoraggio per la terapia trasfusionale e ferro-chelante)
- SERVIZIO TRASFUSIONALE ADEGUATO
- DISPONIBILITA' FUNZIONALE DI SERVIZI NECESSARI PER ASSICURARE LA PRESA IN CARICO MULTIDISCIPLINARE OTTIMALE DEL PAZIENTE
- ACCESSO DIRETTO PER PAZIENTI PER LA GESTIONE INTEGRATA DEL PAZIENTE (gestione agenda, gestione esenzione, recall, coordinamento socio-assistenziale)
- ATTIVITA' GARANTITA PER AMBULATORI PER PREVENZIONE (per attività giornaliera di prevenzione, consulenza di settore - almeno 5/7 giorni).
- DH PER LA TERAPIA CONVENZIONALE E GLI ESAMI DI ROUTINE (aperto nell'arco delle 12h, almeno 5/7 giorni)
- PERCORSI DI PRESA IN CARICO PER LE URGENZE ED ACCESSI AL PRONTO SOCCORSO E CONSULENZA DEL CENTRO DI EMOGLOBINOPATIE
- UNITÀ DI STABILIZZAZIONE DEL PAZIENTE CRITICO es.: crisi falcemiche acute (aperto nell'arco delle 12h, almeno 5/7 giorni)
- CARTELLA CLINICA INFORMATIZZATA CON VALUTAZIONE DI PRO (Patient Report Outcome)

- DISPONIBILITA' FUNZIONALE DI TUTTI I SERVIZI NECESSARI PER ASSICURARE LA PRESA IN CARICO OTTIMALE DEL PAZIENTE (disponibilità minima di: servizio trasfusionale, anatomia patologica, patologia clinica e microbiologia, endocrinologia e nutrizione, patologia osteometabolica, cardiologia, otorinolaringoiatrica, oculistica, epatologia).
- STRUTTURA ORGANIZZATIVA CONSIGLIATA UNITA' OPERATIVA SEMPLICE AGGREGATA PER CENTRI DI PICCOLE DIMENSIONI (FINO A 50 PAZIENTI TRASFUSIONE DIPENDENTI) O UNITA' OPERATIVA SEMPLICE DIPARTIMENTALE PER CENTRI DI MAGGIORE DIMENSIONE (OLTRE I 50 PAZIENTI TRASFUSIONE DIPENDENTI)

RISORSE UMANE E TECNOLOGICHE

I Centri devono aver assicurate risorse umane dedicate qualitativamente e quantitativamente idonee ad assicurare la piena operatività delle attività previste nei 2 livelli di organizzazione e *per la corretta applicazione dei protocolli terapeutici e dei percorsi di assistenza* (Comma 437, Legge 205/2017).

Facendo riferimento a modelli di organizzazione già utilizzati in alcune Regioni, fermo restando che requisiti di struttura sono normalmente riferiti ai programmi di accreditamento regionale, un modello opportuno che fa riferimento alla sola attività degenziale di DH è il seguente:

N pazienti trasfusione dipendenti	Medici	Infermieri	O.s.s.
30	2	2	2
+30	+1	+1	+1

Per l'attività ambulatoriale si rimarca la necessità di adeguata copertura delle attività previste.

I dirigenti medici assegnati ai Centri possono essere attinti alle discipline di ematologia, pediatria e medicina interna, considerata la multidisciplinarietà di tali patologie e le differenze di età in essi trattate.

INDICATORI

Si auspica la valutazione dei Centri in base agli indicatori di processo ed efficacia che saranno individuati dal Comitato di Coordinamento Nazionale con cadenza triennale.

N.B.: è in elaborazione l'appendice dedicata

APPENDICE 1

SUDDIVISIONE DELLE RISORSE ALLOCATE (Art. 1 comma 438 Legge 205/2017)

Voce	Percentuale
Segreteria e funzionamento del Comitato di Coordinamento Nazionale	20%
Cartella informatizzata per i Centri della Rete	30%
Revisione e aggiornamento delle Linee Guida in coerenza con quanto stabilito dalla Legge 8 marzo 2017, n. 24 e DM 27 febbraio 2018	20%
Formazione	30%

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

1. RACCOMANDAZIONI PER LA DIAGNOSTICA DI PRIMO LIVELLO DELLE EMOGLOBINOPATIE della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie - SITE a cura di G.IVALDI e G. BARBERIO <http://www.site-italia.org>
2. RACCOMANDAZIONI PER LA GESTIONE DEL PAZIENTE ADULTO AFFETTO DA ANEMIA FALCIFORME della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie - SITE a cura di L. DE FRANCESCHI, G. GRAZIADEI, P.RIGANO, P. CIANCIULLI, G.L.FORNI <http://www.site-italia.org>
3. RACCOMANDAZIONI PER LE STRATEGIE TRASFUSIONALI NELLE EMOGLOBINOPATIE della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie - SITE e della Società Italiana Medicina Trasfusionale e Immunoematologia – SIMITI a cura di P.BONOMO, M.P.CARTA, G.L.FORNI, D. PRATI, P. RIGANO, A. VASSANELLI <http://www.site-italia.org>
4. RACCOMANDAZIONI PER IL MANAGEMENT DELLE MALATTIE METABOLICHE DELL'OSSO NELLE EMOGLOBINOPATIE della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie - SITE a cura di L. DE FRANCESCHI, M. BALDINI, L. DALLE CARBONARE, A. GIUSTI, R. ORIGA, S. PERROTTA, V. PINTO <http://www.site-italia.org>
5. RACCOMANDAZIONI PER LO SCREENING NEONATALE NELLE SINDROMI FALCIFORMI della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie - SITE e della Associazione Italiana di Ematologia ed oncologia pediatrica - AIEOP a cura di L. DE FRANCESCHI, L. SAINATI, G. RUSSO coordinatore D VENTURELLI <http://www.site-italia.org>
6. A Short Guide to the Management of Transfusion Dependent Thalassaemia Farmakis, D. Angastiniotis, M. Eleftheriou, A. <http://thalassaemia.org.cy/publications/tif-publications/>
7. Guidelines for the Management of Non-Transfusion Dependent Thalassaemias (2nd edition) EDITORS OF THE 2nd EDITION Ali Taher Khaled Musallam Maria Domenica Cappellini
8. A Guide for the Haemoglobinopathy Nurse (2013) Aimiwu E, Thomas A, Roheemun N, Khairallah T, Nacouzi A N, Georgiou A, Papadopoulou C <http://thalassaemia.org.cy/publications/tif-publications/>
9. Prevention of Thalassaemias and other Haemoglobin Disorders, Vol 1, 2nd Edition (2013) Old J, Eleftheriou A, Angastiniotis M, Galanello R, Hartevelde C L, Petrou M, Traeger-Synodinos J <http://thalassaemia.org.cy/publications/tif-publications/>
10. Prevention of Thalassaemias and Other Haemoglobin Disorders, Vol. 2: Laboratory Protocols (2012) Old J, Hartevelde C L, Traeger-Synodinos J, Petrou M, Angastiniotis M, Galanello R <http://thalassaemia.org.cy/publications/tif-publications/>

11. Guidelines for the Management of Transfusion Dependent Thalassaemia, 3rd Edition (2014) Cappellini MD, Cohen A, Porter J, Taher A, Viprakasit V <http://thalassaemia.org.cy/publications/tif-publications/>

12. Guidelines for the Clinical Management of Non-Transfusion Dependent Thalassaemias(2013) Taher A, Vichinsky E, Musallam K, Cappellini M-D, Viprakasit V.<http://thalassaemia.org.cy/publications/tif-publications/>

13. Emergency Management of Thalassaemia (2012) Porter J, Taher A, Mufarij A, Gavalas M <http://thalassaemia.org.cy/publications/tif-publications/>

14. Prevention and Diagnosis of Haemoglobinopathies: A Short Guide for Health Professionals and Laboratory Scientists (2016) John Old <http://thalassaemia.org.cy/publications/tif-publications/>

15. Pennell DJ, Udelson JE, Arai AE, Bozkurt B, Cohen AR, Galanello R, Hoffman TM, Kiernan MS, Lerakis S, Piga A, Porter JB, Walker JM, Wood J; Cardiovascular function and treatment in β -thalassaemia major: a consensus statement from the American Heart Association. *Circulation*. 2013 Jul 16;12

16. M Casale, L De Franceschi, M Balocco, G Graziadei, G Palazzi, S Perrotta, VM Pinto, P Rigano, G Russo, L Sainati, GL Forni Gestione del rischio infettivo nel paziente splenectomizzato o con asplenia funzionale. http://www.site-italia.org/forza_download.php?file=Management_Asplenic%20_2016-3.pdf

17. GL Forni, M Balocco, M Casale, P Cremonesi, G Finco, G Graziadei, S Perrotta, E Polati, P Rigano, G Robello, A Rosa, G Russo, L Sainati, V Schweiger, A Vassanelli, P Bonomo, O Olivieri, MD Cappellini, L De Franceschi ALGORITMO PER LA GESTIONE IN PRONTO SOCCORSO DEGLI EVENTI ACUTI NEI PAZIENTI AFFETTI DA ANEMIA FALCIFORME. Triage paziente falcemico http://www.site-italia.org/forza_download.php?file=Triage_SCD_settembre__AIEOP_2015-2.pdf