



Collana Scientifica SITE
Opinione di Esperti

Architettura della Rete Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie

Versione Gennaio 2024

DOCUMENTO APPROVATO DAL COMITATO DIRETTIVO SITE

Sommario

PREFAZIONE	3
RIFERIMENTI NORMATIVI	4
PREMESSA.....	6
OBIETTIVI	7
PRINCIPI GUIDA DELLA RETE.....	7
ARCHITETTURA DELLA RETE	8
DEFINIZIONE DI RUOLI E FUNZIONI DEI COMPONENTI DELLA RETE.....	9
TAVOLO DI LAVORO PERMANENTE A SUPPORTO DELLA RETE NAZIONALE.....	9
CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE (II livello, HUB).....	10
CENTRO PER LE TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE (I livello)	11
GRUPPO DI COORDINAMENTO REGIONALE	12
RISORSE UMANE E TECNOLOGICHE.....	13
OBIETTIVI, AZIONI, STRUMENTI, INDICATORI, MONITORAGGIO	13
RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI.....	15

PREFAZIONE

Le Talassemie e le Emoglobinopatie costituiscono un significativo problema sanitario a livello globale. Nel mondo nascono annualmente più di 330.000 pazienti con tali patologie, che contribuiscono al 3.4% della mortalità dei bambini al di sotto dei 5 anni.

Inoltre, il 7% delle gravidanze è portato avanti da donne portatrici di emoglobinopatie e l'1% delle coppie sono "a rischio" di avere un feto affetto. (Modell B, Bull World Health Organ 2008 Jun; 86(6):480-487).

In Europa, il numero totale dei pazienti affetti da Talassemia e Emoglobinopatie è di 16.230 (Modell B, Bull World Health Organ 2008 Jun; 86(6):480-487) e la stima "dei nuovi nati" è di 1019 all'anno. Il 43% dei pazienti europei con Talassemia, circa 7000, si trova in Italia. A questo si aggiungono altre Emoglobinopatie, come l'Anemia Falciforme o Malattia Drepanocitica; un censimento della SITE aggiornato al 2022 ha stimato che in Italia i pazienti affetti da Malattia Drepanocitica sono circa 2600, in gran parte di origine extraeuropea e residenti nelle regioni centro-settentrionali.

Mentre la maggior parte dei soggetti affetti da Anemia Falciforme sono bambini o comunque in giovane età, quelli affetti da Talassemia sono prevalentemente adulti, grazie al miglioramento della sopravvivenza tipico dei Paesi ad elevata disponibilità di risorse. L'Italia ha svolto un ruolo essenziale nell'ottimizzazione della cura della Talassemia e delle Emoglobinopatie, partecipando alla maggior parte dei trials clinici inerenti la sperimentazione di farmaci ferro-chelanti e di nuove terapie, contribuendo alla definizione di evidenze scientifiche nei paesi occidentali.

Tuttavia, il carico clinico ed economico di malattie croniche come la Talassemia e l'Anemia Falciforme continua a gravare su gran parte sui pazienti, sui care-givers e sul Sistema Sanitario. Questo è particolarmente vero per gli adulti di età più avanzata con plurime comorbidità secondarie alla malattia di lunga durata e al trattamento non ottimale ricevuto durante l'infanzia. Inoltre, l'avanzare dell'età si accompagna ad un aumento del rischio di complicanze, come patologie cardio-vascolari e neoplastiche (Forni et al. Am J Hematol. 2023;98:381–387).

E' ben noto il ruolo del Centro di Cura nel condizionare la prognosi dei pazienti affetti da Emoglobinopatia, ma la complessità assistenziale che nasce dalla peculiarità e dalla coesistenza di plurime complicanze ha fatto emergere negli ultimi anni l'esigenza di una gestione multidisciplinare, tramite un team esperto e dedicato al paziente affetto da Emoglobinopatia, guidato dall'esperto del settore.

In Italia, la maggiore prevalenza di tali patologie rispetto al resto di Europa e l'eterogeneità di distribuzione regionale ha reso difficile adottare "standard di cura" uniformi. Per questo la Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie (SITE), unica Società Scientifica che ha come *mission* esclusiva migliorare la cura e l'assistenza di queste patologie, ha intrapreso dal 2017 un percorso volto alla costituzione di una Rete finalizzata a garantire su tutto il territorio nazionale prevenzione, diagnosi, cura, terapia e ricerca, compreso l'accesso appropriato a costose "terapie innovative".

Già nel 2017 SITE redigeva una prima versione di un documento con le indicazioni riguardanti l'Architettura della Rete Nazionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie come previsto dalla legge

205/2017 Art. 1 c. 437, nella quale si specificava che l'istituzione della Rete era necessaria per la corretta applicazione dei protocolli terapeutici e dei percorsi di assistenza.

A seguito del Decreto Ministeriale del 31 maggio 2023 "Istituzione della Rete Nazionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie", SITE, che negli anni ha mantenuto l'attenzione sull'evoluzione normativa e istituzionale della costituzione della Rete, ha ritenuto di dover aggiornare in maniera formale e sostanziale il documento.

RIFERIMENTI NORMATIVI

- Decreto ministeriale 31 maggio 2023, «Istituzione della Rete nazionale della talassemia e delle emoglobinopatie» pubblicato nella Gazzetta Ufficiale, Serie Generale n.214 del 13-09-2023
- Decreto del Direttore Generale della programmazione sanitaria del Ministero della salute del 20 dicembre 2022 recante l'istituzione del Comitato nazionale per le malattie rare
- 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. (21G00189) (G.U. Serie Generale, n. 283 del 27 novembre 2021)
- Decisione di esecuzione (UE) n. 2019/1269 della Commissione del 26 luglio 2019 che modifica la decisione di esecuzione n. 2014/287/UE della Commissione che stabilisce criteri per l'istituzione e la valutazione delle reti di riferimento europee e dei loro membri e per agevolare lo scambio di informazioni e competenze in relazione all'istituzione e alla valutazione di tali reti
- Decreto ministeriale 27 febbraio 2018, recante «Istituzione del Sistema nazionale linee guida (SNLG)», pubblicato nella Gazzetta Ufficiale, Serie generale n. 66 del 20 marzo 2018
- Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 3 marzo 2017 «Identificazione dei sistemi di sorveglianza e dei registri di mortalità, di tumori e di altre patologie» che nell'elenco A2) Registri di patologia di rilevanza nazionale e regionale prevede l'istituzione del Registro nazionale della talassemia e delle altre emoglobinopatie presso il Centro nazionale sangue e dei relativi registri regionali presso i centri di co e ordinamento regionali
- Legge 8 marzo 2017, n. 24 recante «Disposizioni in materia di sicurezza delle cure e della persona assistita, nonché in materia di responsabilità professionale degli esercenti le professioni sanitarie»;
- Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri 12 gennaio 2017 «Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502»
- Legge n. 205/2017 Art. 1 commi 437 e 438 in cui il Ministro della Salute, con proprio decreto da adottare entro novanta giorni dalla data di entrata in vigore della suddetta legge, istituisce la Rete nazionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie, di cui fanno parte i centri di cura e le reti già esistenti, ed adotta linee guida specifiche per la corretta applicazione dei protocolli terapeutici e dei percorsi di assistenza
- Decisione del Board of Member States del 15 dicembre 2016 che approva l'attivazione del sistema di riferimento europeo per le Malattie Rare, organizzato per aree tematiche raggruppate in 24 ERN, tra cui la rete ERN-EuroBloodNet dedicata alle Malattie del Sangue comprendente Patologie Emato-Oncologiche, Anemie Rare ed Emoglobinopatie e Difetti della Coagulazione
- Decreto Ministeriale 2 aprile 2015 n. 70

- Decreto legislativo 4 marzo 2014, n. 38 recante «Attuazione della direttiva n. 2011/24/UE concernente l'applicazione dei diritti dei pazienti relativi all'assistenza sanitaria transfrontaliera, nonché della direttiva n. 2012/52/UE, comportante misure destinate ad agevolare il riconoscimento delle ricette mediche emesse in un altro stato membro»
- 2014/287/UE: Decisione di esecuzione della Commissione, del 10 marzo 2014, che stabilisce criteri per l'istituzione e la valutazione delle reti di riferimento europee e dei loro membri e per agevolare lo scambio di informazioni e competenze in relazione all'istituzione e alla valutazione di tali reti
- 2014/286/UE: Decisione delegata della Commissione, del 10 marzo 2014, relativa ai criteri e alle condizioni che devono soddisfare le reti di riferimento europee e i prestatori di assistenza sanitaria che desiderano aderire a una rete di riferimento europea
- Rep. Atti n. 140/CSR: Accordo sancito in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano in data 16 ottobre 2014 sul documento «Piano Nazionale per le Malattie Rare (PNMR)»
- Direttiva 2011/24/UE del Parlamento Europeo 09.03.2011
- Decreto del Ministro della salute del 15 aprile 2008 recante «Individuazione dei Centri Interregionali per le Malattie Rare a bassa prevalenza»
- Legge 21 ottobre 2005, n. 219 recante «Nuova disciplina delle attività trasfusionali e della produzione nazionale degli emoderivati»
- Decreto Ministero della Sanità 18 maggio 2001, n. 279, Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124(G.U. Serie Generale, n. 160 del 12 luglio 2001)

PREMESSA

SITE¹ è l'unica Società Scientifica Nazionale di riferimento per la Talassemia e le Emoglobinopatie, avendo, come sua unica "mission" la diagnosi, la prevenzione, la cura, l'assistenza e la terapia dei pazienti pediatrici e adulti affetti da queste patologie, oltre alla ricerca scientifica, volta al miglioramento della qualità di vita attraverso la migliore gestione delle complicanze già presenti e all'individuazione di nuovi approcci terapeutici.

La società ha coinvolto, sin dalla sua nascita, tutte le figure professionali maggiormente impegnate nella gestione di tali patologie tramite la promozione di una rete scientifica nazionale di esperti del settore ed attraverso la stesura di buone pratiche cliniche, raccomandazioni, linee guida e pubblicazioni su riviste nazionali e internazionali, oltre a meeting dedicati.

Gli obiettivi della SITE sono stati:

- migliorare il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale affinché fosse uniforme e appropriato a livello Nazionale;
- attivare modalità di cura con supporto di una equipe multidisciplinare;
- promuovere programmi di Formazione e Ricerca;
- implementare programmi di educazione sanitaria, screening e diagnosi prenatale;
- promuovere l'accessibilità alle terapie innovative.
- mappare i Centri di Diagnosi e Cura della Talassemia e delle Emoglobinopatie sul territorio nazionale afferenti alla SITE, non solo in merito alla numerosità dei pazienti seguiti, ma anche rispetto alle caratteristiche ed alla logistica organizzativa della struttura, alla tipologia delle prestazioni erogate, alla collocazione del centro nell'ambito del Servizio Sanitario Regionale di appartenenza; questo è avvenuto nel 2021 tramite un Censimento delle Strutture Sanitarie presso le quali sono seguiti Pazienti con Emoglobinopatie, recentemente aggiornato

Sono stati censiti 129 centri per un totale di 9517 pazienti. Il censimento, pertanto, ha permesso di individuare i centri, dedicati o meno alle patologie in oggetto, in cui sono seguiti sul territorio nazionale pazienti pediatrici e adulti affetti da Emoglobinopatie, e che costituiranno la struttura di base della Rete Italiana per le Talassemie e Emoglobinopatie.

¹ La società scientifica nasce in Sicilia il 30 ottobre 1997 con il nome di SO.S.T.E. (Società per lo Studio delle Talassemie ed Emoglobinopatie) su iniziativa dei responsabili di 15 centri di Cura di Talassemia Siciliani e sotto la guida di Carmelo Magnano, primo presidente.

In considerazione dell'impatto della malattia sulla vita del paziente, SO.S.T.E. identifica come soci tutte quelle figure professionali impegnate nella cura dei pazienti con Emoglobinopatie: medici in prima linea (ematologi, pediatri, trasfusionisti, epatologi e cardiologi, internisti), biologi, infermieri e tecnici di laboratorio, assistenti sociali. L'obiettivo comune è l'aggiornamento professionale e scientifico, la ricerca, la prevenzione, l'assistenza e il supporto psico-sociale. Nel maggio del 1998, in occasione dell'incontro regionale dal titolo "Talassemia: un impegno per la Sicilia", avviene la presentazione ufficiale della SO.S.T.E.

Nel corso dell'assemblea dei soci del 21 giugno 2008 a Catania, ritenendo ormai superata la dimensione regionale, la società cambia nome in Società Italiana delle Talassemie ed Emoglobinopatie (S.I.T.E.) e modifica lo statuto per rispondere alle nuove esigenze di carattere nazionale.

Il 16 ottobre 2017 a seguito della Legge 8 marzo 2017, n. 24 e del Decreto ministeriale 2 agosto 2017 S.I.T.E. modifica lo statuto e viene riconosciuta dal Ministero della Salute tra Società Scientifiche che possono emanare Linee Guida e Buone Pratiche.

OBIETTIVI

Obiettivo della Rete Nazionale è garantire la migliore condizione possibile per il paziente affetto da Talassemia ed Emoglobinopatie attraverso una progettualità nazionale che abbia i seguenti obiettivi:

- individuazione di percorsi diagnostico-terapeutici e assistenziali uniformi e coerenti secondo criteri di appropriatezza, efficacia ed efficienza;
- individuazione dei Centri di Talassemia ed Emoglobinopatie come centri di screening di I e II livello per la prevenzione delle nascite non consapevoli;
- assicurare le cure del paziente, in accordo con le Linee Guida e le Raccomandazioni Scientifiche Internazionali e della SITE, garantendo ai pazienti accesso a tutte le prestazioni necessarie senza aggravio burocratico;
- uniformare, a livello nazionale, il regime di erogazione dell'assistenza sanitaria di questi pazienti, in considerazione dell'incremento della morbidità dovuta all'aumentata sopravvivenza;
- attivazione di un Team Multidisciplinare a supporto della complessità assistenziale;
- disseminare i risultati della ricerca e favorire l'adeguato accesso alle terapie innovative, prevedendo un budget nazionale a supporto di queste patologie;
- individuare percorsi di formazione scientifica per tutte le figure professionali dedicate (medici, biologi, infermieri professionali, tecnici, assistenti sociali, psicologi) attraverso attivazione di master universitari.

La Rete Nazionale delle Talassemie ed Emoglobinopatie sostanzialmente è tenuta inoltre, in collaborazione con la SITE, a produrre ed aggiornare periodicamente Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali (PDTA), basati sulla medicina dell'evidenza, avvalendosi della collaborazione di tutti i Centri Regionali, delle Associazioni dei Pazienti e di Esperti Internazionali.

Infine, la Rete ha il compito di implementare la Ricerca Clinica e Traslazionale, stimolando anche la collaborazione tra i vari Centri Regionali e Istituti o Fondazioni di Ricerca che hanno, nella loro "mission", lo studio delle Malattie Rare.

PRINCIPI GUIDA DELLA RETE

- elevato livello di competenza;
- conoscenze e competenze per la prevenzione delle nascite non consapevoli, diagnosi, cura, follow-up e gestione dei pazienti, documentate da esiti positivi;
- approccio multidisciplinare;
- produzione di buone pratiche;
- continuità assistenziale e adeguata transizione dall'età pediatrica a quella adulta;
- svolgimento di attività di ricerca;
- organizzazione di attività formative
- collaborazione tra centri nazionali e internazionali;
- sistematica misura e valutazione dei risultati nei controlli per la qualità.

ARCHITETTURA DELLA RETE

La Rete di Patologia è uno strumento che nasce con la finalità di rendere più efficiente e sicura l'assistenza specializzata erogata dai singoli centri, di garantire la presa in carico del paziente "in toto", assicurando diagnosi, prevenzione, cura delle complicanze, trattamenti standard ed accesso alle terapie innovative in modo uniforme sul territorio nazionale e di sostenere i pazienti e le loro famiglie nella gestione di condizioni cliniche spesso complesse.

In generale una Rete di Patologia promuove:

Empowerment del cittadino: coinvolgimento e responsabilizzazione del cittadino (informazione/formazione del cittadino, programmi di prevenzione delle nascite non consapevoli, consulenza di settore e diagnosi precoce per i vari tipi di Emoglobinopatie).

Empowerment del paziente: rendere il paziente partecipe e consapevole del processo di cura è fattore chiave per una maggiore probabilità di adesione ai protocolli di follow up e cura e di successo dei trattamenti e delle terapie.

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 del singolo ed 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 l'istituzione di registri dei pazienti, le conoscenze e le migliori prassi al fine di promuovere gli sviluppi nella diagnosi e nel trattamento e garantire a tutti i pazienti distribuiti nel territorio italiano uniformità di assistenza e qualità di cura, favorendo la possibilità di cura il più vicino possibile al luogo di residenza.

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.

Il Decreto del Ministero della Salute del 31 maggio 2023 stabilisce, art.1, che la Rete nazionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie è organizzata come Rete specifica di Patologia nell'ambito della Rete Nazionale delle materie Malattie Rare e rimanda alle singole Regioni Nazionali l'organizzazione delle Reti Regionali secondo uno schema ispirato al modello Hub e Spoke.

Il modello Hub e Spoke è una strategia organizzativa che mira a migliorare l'efficienza e l'accesso ai servizi sanitari; in questo modello il centro principale Hub funge da Centro di Riferimento ed è attrezzato per affrontare i casi più complessi mentre le strutture cliniche più piccole, gli Spoke, garantiscono il percorso assistenziale di base.

Negli anni SITE ha consolidato una propria Rete nella quale si è formalizzata una tradizione di presa in carico clinica e di ricerca scientifica, e, nello stesso tempo, ha cercato di favorire la crescita culturale

e organizzativa dei centri cosiddetti 'minori', consapevole che ogni centro è caratterizzato da specificità che possono arricchire gli altri.

In relazione a quanto previsto dal DM del 31.05.2023 lo schema della Rete Nazionale dovrà prevedere:

- Comitato di Coordinamento Nazionale
- Centri Hub di Riferimento Regionale
- Centri per la Talassemia ed Emoglobinopatie
- Gruppo di Coordinamento Regionale.

DEFINIZIONE DI RUOLI E FUNZIONI DEI COMPONENTI DELLA RETE

TAVOLO DI LAVORO PERMANENTE A SUPPORTO DELLA RETE NAZIONALE

Il Tavolo è nominato dal Ministero.

È composto da:

- medici con comprovata esperienza pluriennale nella cura di queste patologie in rappresentanza dei Centri Hub di Riferimento Regionale su indicazione delle Regioni;
- un rappresentante per il Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Centro Nazionale Sangue e AIFA;
- un rappresentante per la SITE, SIMTI, AIEOP, SIE, SIDEM e SIMI;
- un rappresentante per ciascuna delle organizzazioni di volontariato di pazienti e caregivers maggiormente rappresentative a livello nazionale.

Il Tavolo ha il compito di:

- identificare criteri strutturali ed organizzativi e di monitoraggio, in accordo con le raccomandazioni europee, per il funzionamento della Rete Nazionale;
- produrre un regolamento per avviare un processo di accreditamento dei centri secondo criteri standardizzati e modelli già applicati in altre nazioni;
- sviluppare ed aggiornare PDTA specifici sulle patologie;
- identificare indicatori di processo ed efficacia delle attività svolte dalla Rete Nazionale da condividere con le regioni tramite i Centri Hub;
- promuovere eventi formativi ed educazionali in collaborazione con le regioni;
- collaborare con AIFA al fine di garantire accessibilità e prescrivibilità delle terapie innovative sul territorio nazionale;
- promuovere progetti di ricerca "traslazionale" finalizzati al miglioramento delle cure per queste patologie.

CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE (Il livello, HUB)

I Centri di Riferimento Regionale sono individuati dalle Regioni sulla base del livello assistenziale e scientifico, 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.

Hanno, altresì, il compito di aggiornare il Registro nazionale della Talassemia e delle altre Emoglobinopatie istituito presso il Centro Nazionale Sangue. Il Registro nazionale oltre a permettere il censimento dei pazienti affetti da queste patologie, ha il compito fondamentale di ottimizzare, anche a livello regionale, la distribuzione delle risorse e, in primo luogo, la gestione della risorsa sangue con la programmazione delle attività produttive di medicina trasfusionale, per prevenirne eventuali carenze.

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

Il centro di riferimento regionale è riconosciuto come Centro di eccellenza ERN qualora risulti membro della sottorete ERN-EuroBloodNet Difetti del Globulo Rosso. Al fine di garantire la competenza dei membri che aderiscono a ERN-EuroBloodNet, sono stati definiti criteri specifici per ciascuna delle 6 sottoreti che compongono EuroBloodNet, compreso un numero minimo di pazienti per alcuni gruppi specifici di malattie e criteri altamente specializzati per la diagnosi e il trattamento di tali disturbi.

REQUISITI STRUTTURALI

- PERSONALE NUMERICAMENTE ADEGUATO DEDICATO ALLE TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE
- LOCALI 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 delle nascite non consapevoli, consulenza di settore - almeno 5/7 giorni).
- AMBULATORI DEDICATI PER PAZIENTI COMPLESSI

- DAY HOSPITAL PER LA TERAPIA CONVENZIONALE E GLI ESAMI DI ROUTINE (aperto nell'arco delle 8-12h, almeno 5/7 giorni)
- PERCORSI DI PRESA IN CARICO PER LE URGENZE ED ACCESSI AL PRONTO SOCCORSO
- UNITÀ DI STABILIZZAZIONE DEL PAZIENTE CRITICO es.: crisi falcemiche acute (aperto nell'arco delle 8-12h, almeno 5/7 giorni)
- TELECONSULENZA PER I LIVELLO E TERRITORIO AFFERENTE
- TELECONSULENZA 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)
- ATTIVITÀ 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
- DISPONIBILITÀ FUNZIONALE DI TUTTI I SERVIZI NECESSARI PER ASSICURARE LA PRESA IN CARICO OTTIMALE DEL PAZIENTE (disponibilità minima di: servizio trasfusionale, centro trapianti, patologia clinica e microbiologia, diagnostica per immagini con valutazione sovraccarico di ferro multiorgano tramite RM, cardiologia con emodinamica, pneumologia, malattie infettive, chirurgia generale/specialistiche, terapia intensiva e rianimazione, otorinolaringoiatrica, oculistica, neurologia, psichiatria, psicologia, epatologia, gastroenterologia, nefrologia, urologia, ortopedia e traumatologia, endocrinologia/andrologia e nutrizione, patologia osteometabolica, ostetricia/ginecologia, diagnostica prenatale, genetica).
- STRUTTURA ORGANIZZATIVA CONSIGLIATA: UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA PER I CENTRI DI GRANDI DIMENSIONI (OLTRE I 150 PAZIENTI TRASFUSIONE DIPENDENTI) O UNITÀ 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/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 per il follow up e le cure

REQUISITI STRUTTURALI

- LOCALI E PERSONALE (IN NUMERO ADEGUATO) 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 INTERREGIONALE DI RIFERIMENTO (attività assistenziale di supporto e di monitoraggio per la terapia trasfusionale e ferrochelante)
- 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 8-12h, 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 8-12h, 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, patologia clinica e microbiologia, endocrinologia e nutrizione, patologia osteometabolica, cardiologia, radiologia, otorinolaringoiatrica, oculistica, epatologia, neurologia, psichiatria, psicologia)
- 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)

GRUPPO DI COORDINAMENTO REGIONALE

Per rafforzare la collaborazione fra i Centri è necessaria la progettazione di soluzioni organizzative regionali che sostengano il dialogo e il confronto tra professionisti che operano all'interno dei Centri della stessa Regione.

Compito del gruppo di coordinamento regionale è integrare le attività cliniche e di ricerca gestite dai Centri, collaborare con le associazioni di pazienti, provvedere all'aggiornamento delle diverse figure professionali.

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).

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

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

OBIETTIVI, AZIONI, STRUMENTI, INDICATORI, MONITORAGGIO

La migliore presa in carico di un paziente si svolge all'interno di una rete nella quale i centri (NODI) sono organizzati in maniera adeguata, secondo l'assetto organizzativo previsto dalla propria regione e/o struttura di appartenenza.

Obiettivo primario di una rete è il suo stesso funzionamento, il quale è garantito dalla capacità di soddisfare i requisiti di sistema che definiscono la rete stessa; è pertanto fondamentale stabilire, a livello nazionale, le modalità di identificazione dei centri con l'individuazione dei compiti e delle funzioni dei centri Hub e Spoke, come precedentemente descritto, unitamente all'eventuale identificazione del centro come Centro di eccellenza ERN.

L'individuazione come centro di eccellenza ERN ha lo scopo di rafforzare la misura del valore della qualità dell'assistenza prestata, di innovazione nell'approccio clinico e di supporto alla ricerca clinica e traslazionale sviluppata dal Centro.

Mandatoria all'obiettivo è l'azione di verifica ed eventuale aggiornamento di compiti e funzioni dei Centri della Rete, attraverso la presenza di un adeguato sistema informativo, con interoperabilità avanzata, condiviso da tutti i nodi della Rete Nazionale che raccolga le informazioni necessarie alla corretta individuazione dei centri.

Gli indicatori hanno lo scopo di verificare, attraverso il confronto periodico delle evidenze provenienti dai contesti locali con alcuni benchmark di confronto, se gli obiettivi della Rete sono stati perseguiti.

Di seguito i principali indicatori epidemiologici:

Indicatore	Rete nazionale	Rete regionale	Centro
Numero Totale soggetti in carico	X	X	X
Totale e percentuale soggetti in carico per codice di esenzione	X	X	X
Totale nuovi soggetti in carico (rispetto agli indicatori precedenti)	X	X	X
Totale e percentuale nuovi soggetti in carico per codice di esenzione (rispetto agli indicatori precedenti)	X	X	X

Totale e percentuale soggetti in carico da fuori regione	X	X	X
Totale soggetti in carico da fuori regione per codice di esenzione	X	X	X

Gli indicatori di sistema verranno identificati dal Tavolo di Lavoro Permanente, in accordo con le Regioni nel rispetto delle caratteristiche organizzative.

Il monitoraggio rappresenta la parte fondamentale del percorso di rete ed è utilizzato per verificarne l'attuazione e per mettere in atto miglioramenti e modifiche.

Il processo di monitoraggio si inserisce all'interno dei processi di miglioramento continuo che la comunità dei professionisti, le Aziende Sanitarie e le Regioni perseguono per allineare la qualità delle cure alla loro accessibilità e sostenibilità.

Un efficace sistema di monitoraggio parte dai presupposti che:

- le priorità possono cambiare nel tempo a fronte degli esiti del processo di monitoraggio stesso;
- i Centri Hub sono coinvolti nella valutazione degli esiti del monitoraggio allo scopo di valutare la qualità degli esiti stessi;
- il processo di monitoraggio deve essere eseguito anche dalla Regione relativamente alla rete dei Centri.

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

1. Baronciani D, Casale M, De Franceschi L, Graziadei G, Longo F, Origa R, et al. Selecting β -thalassemia Patients for Gene Therapy: A Decision-making Algorithm. *HemaSphere*. maggio 2021;5(5):e555.
2. Cappellini M.D., Farmakis, D. Porter, J. Taher, A. editors. Guidelines for the Management of Transfusion Dependent Thalassemia (TDT) [Internet]. 4st edition. Nicosia (CY): Thalassemia International Federation; 2021.
3. Casale M, Baldini MI, Del Monte P, Gigante A, Grandone A, Origa R, et al. Good Clinical Practice of the Italian Society of Thalassemia and Haemoglobinopathies (SITE) for the Management of Endocrine Complications in Patients with Haemoglobinopathies. *JCM*. 25 marzo 2022;11(7):1826.
4. De Franceschi L, Gabbiani D, Giusti A, Forni G, Stefanoni F, Pinto VM, et al. Development of Algorithm for Clinical Management of Sickle Cell Bone Disease: Evidence for a Role of Vertebral Fractures in Patient Follow-up. *J Clin Med*. 25 maggio 2020;9(5):1601.
5. De Franceschi L, Lux C, Piel FB, Giancesin B, Bonetti F, Casale M, et al. Access to emergency departments for acute events and identification of sickle cell disease in refugees. *Blood*. 9 maggio 2019;133(19):2100–3.
6. Farmakis D, Porter J, Taher A, Domenica Cappellini M, Angastiniotis M, Eleftheriou A, et al. 2021 Thalassemia International Federation Guidelines for the Management of Transfusion-dependent Thalassemia. *HemaSphere*. agosto 2022;6(8):e732.
7. Forni GL, Finco G, Graziadei G, Balocco M, Rigano P, Perrotta S, et al. Development of interactive algorithm for clinical management of acute events related to sickle cell disease in emergency department. *Orphanet J Rare Dis*. dicembre 2014;9(1):91.
8. L. De Franceschi, G. Graziadei, P. Rigano, P. Cianciulli, GL. Forni. Raccomandazioni per la gestione del paziente adulto affetto da anemia falciforme [Internet]. Disponibile su: https://www.site-italia.org/storage/site/article/pdf/36/1-Collana_scientifica_SITE_n.2_2014.pdf
9. L. De Franceschi, G. Russo, L. Sainati, D. Venturelli. Raccomandazioni per lo screening neonatale nelle sindromi falciforme [Internet]. Disponibile su: https://www.site-italia.org/storage/site/article/pdf/34/155-Collana_scientifica_SITE_n.5_2017.pdf
10. Longo F, Motta I, Pinto V, Piolatto A, Ricchi P, Tartaglione I, et al. Treating Thalassemia Patients with Luspatercept: An Expert Opinion Based on Current Evidence. *J Clin Med*. 29 marzo 2023;12(7):2584.
11. M. Casale, L. De Franceschi, M. Balocco, G. Graziadei, G. Palazzi, S. Perrotta, V. Pinto, P. Rigano, G. Russo, L. Sainati, G.L. Forni. Gestione del rischio infettivo nel paziente splenectomizzato o con asplenia funzionale.
12. Mandrile G, Barella S, Giambona A, Gigante A, Grosso M, Perrotta S, et al. First and Second Level Haemoglobinopathies Diagnosis: Best Practices of the Italian Society of Thalassemia and Haemoglobinopathies (SITE). *JCM*. 15 settembre 2022;11(18):5426.

13. Pinto VM, Balocco M, Quintino S, Forni GL. Sick cell disease: a review for the internist. *Intern Emerg Med.* ottobre 2019;14(7):1051–64.
14. Pinto VM, De Franceschi L, Giancesin B, Gigante A, Graziadei G, Lombardini L, et al. Management of the Sick Cell Trait: An Opinion by Expert Panel Members. *JCM.* 12 maggio 2023;12(10):3441.
15. Ruffo GB, Russo R, Casini T, Lombardini L, Orecchia V, Voi V, et al. Nephrological Complications in Hemoglobinopathies: SITE Good Practice. *JCM.* 2 dicembre 2023;12(23):7476.
16. Russo G, De Franceschi L, Colombatti R, Rigano P, Perrotta S, Voi V, et al. Current challenges in the management of patients with sickle cell disease - A report of the Italian experience. *Orphanet J Rare Dis.* 30 maggio 2019;14(1):120.
17. Taher AT, Cappellini MD. Management of Non-Transfusion-Dependent Thalassemia: A Practical Guide. *Drugs.* ottobre 2014;74(15):1719–29.
18. Taher AT, Musallam KM, Cappellini MD. β -Thalassemias. *N Engl J Med.* 25 febbraio 2021;384(8):727–43.
19. Taher A, Vichinsky E, Musallam K, Cappellini MD, Viprakasit V. Guidelines for the Management of Non Transfusion Dependent Thalassaemia (NTDT) [Internet]. Weatherall D, curatore. Nicosia (Cyprus): Thalassaemia International Federation; 2013 [citato 28 febbraio 2022]. Disponibile su: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK190453/>