



Regione Toscana



Servizio
Sanitario
della
Toscana

ALLEGATO A

Indicazioni per la gestione del paziente affetto da Malattia Rara in corso di epidemia da SARS-CoV-2

Contesto attuale - Pur nel complesso scenario legato all'emergenza sanitaria dovuta alla pandemia da SARS-CoV-2 che sta causando criticità importanti a livello del SSN e del SSR intendiamo assicurare la massima attenzione ai pazienti affetti da Malattie Rare cercando di monitorare per ogni malattia le modalità e le tempistiche di accesso alle prestazioni di cura, con l'obiettivo di garantirle riducendo il più possibile i rischi di infezione da SARS-CoV-2.

Come è noto l'infezione da SARS-CoV-2 tende ad avere un decorso più grave nei pazienti con età avanzata, con malattie croniche come diabete, neoplasie e patologie croniche respiratorie. Benché sia ancora controversa la correlazione tra immunodeficit e gravità dell'infezione in quanto studi recenti dimostrano che sia proprio la risposta innata a determinare il danno polmonare in corso di infezione da SARS-CoV-2, a scopo cautelativo il presente documento si rivolge anche ai Malati Rari con Immunodepressione in ragione della loro aumentata suscettibilità a contrarre le patologie infettive e quindi anche la SARS-CoV-2.

Pur essendo infrequente dai dati emersi in Cina l'infezione da SARS-CoV-2 nei bambini (0.9-1.2%) paragonata agli adulti, (Lee et al, J Micr Imm Inf in press) non possiamo escluderne la possibilità nei pazienti pediatrici affetti da Malattia Rara e quindi il presente documento è inteso sia per la popolazione adulta che pediatrica affetta da malattia rara.

Numerose Reti ERN a livello europeo hanno introdotto sui siti dedicati specifiche raccomandazioni per i gruppi di patologie a loro afferenti relativamente all'emergenza Covid-19 dove vengono raccolte informazioni e risorse: le indicazioni di seguito riportate saranno aderenti ai suggerimenti degli specialisti europei e coerenti con le indicazioni nazionali e regionali rispetto a patologie non rare ma con fattori di rischio o caratteristiche cliniche sovrapponibili. Alcune reti ERN hanno infine attivato delle Help line per fornire un contatto diretto tra specialisti europei e pazienti.

In considerazione dell'alta eterogeneità dei pazienti affetti da Malattia Rara in termini di tipologia di malattia, di età di esordio, di gravità, di trattamenti e di complessità del quadro clinico ed evolutivo consideriamo necessario stilare una serie di indicazioni per tutelare nel miglior modo possibile questi pazienti di fronte all'emergenza COVID-19.

Molte Malattie Rare sono caratterizzate da gravità del quadro clinico, compromissione generale e organo specifica, immunodepressione, alterazioni cardiorespiratorie, disturbi metabolici, perdita progressiva delle abilità fisiche e psichiche e necessitano di specifici trattamenti e di una diagnosi tempestiva. Basti pensare a titolo di esempio non esaustivo alle Immunodeficienze primitive, ai pa-

zienti trapiantati sia con organi solidi che con trapianto di cellule staminali emopoietiche (TCSE) o sottoposti a terapia genica, ai pazienti sottoposti a terapie immunosoppressive o immunomodulanti, ivi incluse le terapie biologiche (per malattie autoimmuni, malattie autoinfiammatorie, malattie immunomediate, malattie del connettivo, malattie neuromuscolari etc), a terapie enzimatiche o con plasma derivati (PDMPs) come le immunoglobuline (IVIG or SCIG) o terapia trasfusionale o altre terapie infusive somministrate in regime ospedaliero o di day hospital, ai pazienti con gravi disabilità fisiche e/o psichiche o ai pazienti con rilevante componente respiratoria (asma severa, bronchiectasie o insufficienza respiratoria cronica), ai pazienti con malattie ematologiche rare con aumentato rischio per complicanze respiratorie legate sia all'azione diretta del virus, sia alle conseguenze in questi pazienti dell'ipossia e dell'acidosi indotta dall'infezione come l'ACS (Acute Chest Syndrome) o con comorbidità legate alla patologia (ipertensione polmonare, danno cardiaco, epatico, splenectomia etc) ai Pazienti oncologici rari, ai pazienti con patologie neuromuscolari con insufficienza respiratoria e possibile associazione di cardiomiopatia, ai pazienti con malattie rare neurologiche con livelli di rischio specifico elevati come ad esempio le encefalomiopatie mitocondriali, la SLA, le neuromiopatie che hanno un rischio elevato di complicanze o evoluzione respiratorie nella storia naturale delle loro rispettive patologie.

1. Nuove diagnosi

- devono essere assicurate modalità per consentire tutte le nuove diagnosi e le prese in carico da parte dei centri di competenza relative a pazienti con necessità indifferibile, valutando caso per caso l'approccio indicato per il singolo paziente con l'obiettivo di garantire tutto il percorso in condizione di sicurezza rispetto al rischio di infezione da SARS-CoV-2. Sono raccomandate a tal fine, per limitare la permanenza nell'ospedale e ove possibile, modalità di telecomunicazione per tutte quelle informazioni anamnestiche preliminari alla visita (consultazione documentazione sanitaria, colloquio con il paziente, etc)
- relativamente allo screening neonatale esteso (SNE) è necessario garantire un sistema di trasporto campioni che assicuri l'arrivo del cartoncino neonatale e l'analisi, salvo eccezioni, nei termini previsti, adottando anche modalità organizzative alternative a quelle standard, condivise tra AOU Meyer (Coordinamento dello SNE) e le Aziende sanitarie. Modalità alternative potranno inoltre essere condivise ed adottate per garantire l'appropriata presa in carico dei neonati risultati positivi al test di screening neonatale dal test di conferma alla eventuale gestione terapeutica con il coordinamento da parte dell'Unità Clinica Screening Neonatale dell'AOU Meyer.

2. Pazienti con diagnosi di Malattia Rara

- per tutti i pazienti affetti da malattie rare diagnosticate e presi in carico dal SSR in relazione all'emergenza sanitaria COVID le visite ambulatoriali differibili vengono effettuate con modalità di televisita o teleconsulto documentandole in cartelle clinica e registrandole negli specifici flussi informativi come indicato dalla DGR n.464/2020. Le televisite e i teleconsulti vengono programmati con specifiche modalità di prenotazione messe a disposizione degli utenti
- le visite/terapie che richiedono l'accesso alle strutture sanitarie devono essere programmate in modo da assicurare un adeguato scaglionamento dei pazienti e il mantenimento delle distanze e protezione nelle aree di attesa. Nei giorni immediatamente precedenti viene effettuato un triage telefonico da parte dello specialista di riferimento per valutare l'assenza di sintomi
- vengono assicurate le visite e l'erogazione di terapie urgenti adottando tutte le misure di prevenzione del rischio di infezione da SARS-CoV-2

- deve essere assicurata la possibilità di contatto con gli specialisti nei casi necessari per la gestione dei trattamenti in corso che non devono essere sospesi o rinviati salvo il parere dello specialista che valuterà attentamente rischi e benefici di una terapia in ospedale in questo momento di criticità legata al rischio di infezione da SARS-CoV-2
- attraverso il contatto telefonico possono essere fornite dallo specialista di riferimento le indicazioni necessarie per assicurare il percorso diagnostico terapeutico assistenziale del singolo paziente, stabilendo caso per caso le modalità più opportune da adottare per ridurre il rischio di infezione da SARS-CoV-2
- per avere informazioni sugli specialisti o altro inerente all'emergenza da SARS-CoV-2 si potrà contattare il Centro di Ascolto Regionale (che opera in raccordo con il Coordinamento Regionale Malattie Rare e il Registro Toscano Malattie Rare) al numero verde 800 880101 attivo dalle 9:00 alle 18:00, dal lunedì al venerdì oppure all'indirizzo e-mail: ascolto.rare@regione.toscana.it avendo cura di specificare nell'oggetto della mail "URGENTE COVID 19 riferimenti". Sempre presso il Centro di Ascolto sarà disponibile avere informazioni per l'orientamento psicologico di pazienti rari e caregivers familiari.
- e' fortemente raccomandata la prosecuzione delle cure fisioterapiche e riabilitative domiciliari che spesso per alcune patologie rare sono l'unica terapia.
- nei casi di scadenza della validità dei certificati di esenzione per patologie che richiedono una conferma diagnostica dopo un primo periodo (es. Sarcoidosi) questi si intendono prorogati per 2 mesi oltre il termine attualmente definito per il periodo di emergenza (31 luglio 2020), salvo nuovi aggiornamenti da comunicare anche tramite eventuali circolari ad hoc.

3. Ricovero

Se sussiste la necessità indifferibile legata al decorso della malattia rara deve essere assicurato il ricovero presso la struttura specialistica o avvalendosi delle competenze specialistiche della stessa e adottando tutte le misure per prevenire il rischio di infezione da SARS-CoV-2.

4. Farmaci

- deve essere prevista, se necessaria e possibile e comunque sotto la stretta indicazione dello specialista, la somministrazione dei farmaci fuori dal regime ospedaliero, servendosi delle strutture territoriali oppure direttamente presso il domicilio del paziente valutando la percorribilità di vie di somministrazione diverse da quelle infusionali. Sarà fortemente raccomandata a tal fine la più stretta collaborazione tra gli specialisti, le aziende e la distribuzione dei farmaci a domicilio. Anche per i farmaci che rientrano nella distribuzione diretta (PH-T) per la continuità terapeutica deve essere prevista la consegna a domicilio avvalendosi di forme di collaborazione con il terzo settore
- se la terapia infusione non è sostituibile con altre vie di somministrazione e si rendesse necessaria la sua somministrazione domiciliare è necessario adottare ogni precauzione possibile anche riferendosi a quanto recentemente stabilito da AIFA con la Determina 341/2020 "Raccomandazioni a carattere eccezionale per la somministrazione domiciliare dei farmaci per terapia enzimatica sostitutiva – ERT" nel rispetto delle condizioni cautelative previste dalla scheda tecnica e a fronte dell'acquisizione del consenso informato del paziente o del suo tutore legale.

Eventuali ulteriori aggiornamenti o integrazioni alla determina AIFA riportata nel sito <https://www.aifa.gov.it/determine> potranno essere fornite anche tramite nota circolare.

- il modello definito da AIFA per l'attivazione della somministrazione domiciliare delle ERT si intende comunque di riferimento per tutte le terapie che prevedono una somministrazione ospedaliera così come ulteriori documenti e raccomandazioni espresse anche in sede di Conferenza delle Regioni e trasmessi tramite note circolari
- eventuali ulteriori esigenze o richieste di chiarimento possono essere inviate al Centro di Ascolto regionale per le malattie rare all'indirizzo di posta elettronica ascolto.rare@regione.toscana.it che provvederà a trasmetterle al settore regionale competente
- è estremamente importante, avvalendosi degli aggiornamenti continui della letteratura scientifica internazionale sul tema tenere in considerazione eventuali rischi legati ad alcune terapie ad oggi raccomandate per il trattamento dell'infezione da SARS-CoV-2 come a titolo di esempio l'idrossiclorochina che può causare emolisi nei pazienti con deficit di G6PD.
- la validità dei Piani terapeutici (PT) redatti per i pazienti affetti da malattia rara da parte dei Centri, in scadenza nei mesi di marzo, aprile, maggio e giugno è estesa di 90 giorni a partire dal momento della scadenza salvo nuovi aggiornamenti da comunicare anche tramite nota circolare. Al termine del suddetto periodo di proroga, in assenza di nuove comunicazioni, il rinnovo dei PT dovrà avvenire secondo le consuete modalità. Nel caso il paziente presenti un peggioramento della malattia o un'intolleranza al trattamento, l'estensione di validità non potrà essere automatica, ma dovrà essere contattato lo specialista del Centro di riferimento
- per quanto riguarda le possibilità di rimborso accordate in attuazione della DGR 493/2001 si prevede l'automatico rinnovo per ulteriori 6 mesi dalla data di scadenza se questa interviene entro il termine attualmente definito per il periodo di emergenza (31 luglio 2020), salvo nuovi aggiornamenti da comunicare anche tramite nota circolare

5. Caso COVID-19 con malattia rara

- in caso in cui una persona affetta da malattia rara contragga l'infezione da SARS-CoV-2 deve essere assicurata la collaborazione tra reparti COVID 19 e la struttura specialistica presso cui è in cura il paziente affetto da malattia rara.

Si raccomanda pertanto quanto segue:

- se il paziente affetto da Malattia rara necessita il ricovero in un reparto Covid ed è in grado di fornire indicazioni sulla malattia rara deve essere contattata la struttura specialistica presso cui è in cura il paziente affetto da malattia rara sia per la gestione clinica del paziente che per la riconciliazione farmacologica
- se invece il paziente affetto da malattia rara o il suo familiare è impossibilitato a fornire indicazioni anamnestiche è raccomandata la consultazione del fascicolo sanitario elettronico, il contatto con il medico di medicina generale
- se il ricovero in una struttura Covid non è necessario è comunque raccomandato il raccordo tra il paziente, lo specialista di riferimento per la malattia rara e il medico di medicina generale, per la condivisione di tutte le informazioni necessarie che possono influenzare il decorso dell'infezione da SARS-CoV-2.

Note:

1. Per quanto non indicato nelle presente documento si rinvia espressamente agli ulteriori atti, provvedimenti, linee guida, o altri documenti tecnici adottati da Regione Toscana in materia di emergenza sanitaria da Covid-19
2. Le informazioni e gli aggiornamenti utili sono disponibili sul sito <https://malattierare.toscana.it/> e sul sito <https://www.regione.toscana.it/-/coronavirus>
3. Le presenti indicazioni sono da intendersi riferite alla situazione emergenziale e potranno subire variazioni con l'evolversi della situazione epidemiologica a livello regionale e locale e che potranno essere comunicate anche via nota circolare applicativa.