

a cura di  
**Valeria D. Tozzi**  
**Lucia Ferrara**

# **Archetipi organizzativi dei centri SMA**

**SMALab: laboratorio  
di idee ed esperienze**



**SMALab**



a cura di  
**Valeria D. Tozzi**  
**Lucia Ferrara**

# **Archetipi organizzativi dei centri SMA**

**SMALab: laboratorio  
di idee ed esperienze**

Copyright © 2020 EGEA S.p.A.  
Via Salasco, 5 – 20136 Milano  
Tel. 02/58365751 – Fax 02/58365753  
egea.edizioni@unibocconi.it – www.egeaeditore.it

Tutti i diritti sono riservati, compresi la traduzione, l'adattamento totale o parziale, la riproduzione, la comunicazione al pubblico e la messa a disposizione con qualsiasi mezzo e/o su qualunque supporto (ivi compresi i microfilm, i film, le fotocopie, i supporti elettronici o digitali), nonché la memorizzazione elettronica e qualsiasi sistema di immagazzinamento e recupero di informazioni. Per altre informazioni o richieste di riproduzione si veda il sito [www.egeaeditore.it](http://www.egeaeditore.it)

Date le caratteristiche di Internet, l'Editore non è responsabile per eventuali variazioni di indirizzi e contenuti dei siti Internet menzionati.

Prima edizione: dicembre 2020

ISBN 978-88-238-4682-1

*Stampa:* Logo S.r.l. – Borgoricco (PD)

# Indice

<b>Prefazione</b> , di <i>Giuseppe Banfi</i>	7
<b>1. Spinal Muscular Atrophy Management Lab</b> di <i>Lucia Ferrara e Valeria D. Tozzi</i>	9
1.1 L'innovazione non è mai solo terapeutica: il perché di un laboratorio di management	9
1.2 Lo SMA Lab: il contenuto e il formato	13
1.3 SMA Lab: le attività svolte nel corso della prima edizione 2018-2020	14
<b>2. L'organizzazione dei "centri" per la SMA</b> di <i>Lucia Ferrara e Valeria D. Tozzi</i>	23
2.1 Il centro SMA quale esempio di unit di patologia	23
2.2 Il Concetto di unit di patologia per la SMA e il presidio dell'expertise specialistica	26
2.3 Le tre configurazioni di riferimento dei Centri SMA	36
2.4 L'accesso alle competenze specialistiche: la multidisciplinarietà	43
2.5 Innovazione nei modelli di presa in carico: verso un modello multicanale per la SMA	48
2.6 L'opportunità degli ERN per rilanciare l'integrazione	51
<b>3. Conclusioni e prospettive di sviluppo</b> di <i>Lucia Ferrara e Valeria D. Tozzi</i>	57



# Prefazione

Innovazione, ricerca, collaborazione e resilienza: sono questi, in sintesi, i presupposti per poter contrastare l'atrofia muscolare spinale (SMA), una malattia genetica neuromuscolare rara, caratterizzata da degenerazione dei motoneuroni del midollo spinale e del tronco encefalico, che si traduce in una grave e progressiva atrofia e debolezza muscolare, con una storia naturale caratterizzata da declino costante delle funzioni motorie acquisite. Nella forma più severa i neonati o bambini affetti non raggiungono la capacità di sedersi o girarsi in modo autonomo ed hanno un'aspettativa di vita molto ridotta, inferiore ai due anni senza supporto respiratorio. Le forme meno severe possono comunque comportare significativa disabilità e severa debolezza muscolare. I pazienti affetti da SMA possono manifestare anche gravi complicanze respiratorie, gastrointestinali e ortopediche.

Dai neurologi ai neuropsichiatri infantili, dalle direzioni ospedaliere ai farmacisti del Servizio sanitario nazionale, dai rappresentanti delle istituzioni alle associazioni pazienti, tra tutti è diffusa la consapevolezza che nella lotta a questa patologia si debbano mettere al centro il paziente e la sua famiglia.

Proprio per rispondere a questa esigenza, è nato lo Spinal Muscular Atrophy Management Lab (SMALab), il nuovo progetto frutto della collaborazione ormai consolidata tra Biogen Italia e SDA Bocconi, che ha già visto il successo del laboratorio dedicato alla sclerosi multipla, MSM Lab, nato nel 2013.

L'obiettivo è quello di mettere al servizio dei pazienti e delle loro famiglie tutta la conoscenza, la competenza e l'innovazione scientifica attualmente disponibili per combattere l'atrofia muscolare spinale; che poi è da sempre la *mission* di Biogen, azienda leader nel settore delle biotecnologie, impegnata a sviluppare terapie innovative dedicate a pazienti affetti da gravi malattie neurologiche, autoimmuni e rare.

Nel biennio appena concluso, SMALab si è impegnato ad offrire iniziative e spunti di analisi e riflessione verso un portafoglio di tematiche

centrali per pazienti, professionisti e istituzioni su una patologia complessa che necessita un approccio non solo multispecialistico, ma anche multiprofessionale e multidisciplinare attraverso proposte concrete.

I successi di SMALab e di MSMLab, sono una chiara dimostrazione che il percorso intrapreso è quello giusto e spingono Biogen a continuare a favorire il confronto tra diverse professionalità, condividere esperienze, trovare risposte comuni e, infine, migliorare la gestione dei percorsi di diagnosi e cura, in un'ottica di collaborazione mirata al miglioramento della vita dei pazienti.

Giuseppe Banfi  
*Amministratore delegato*  
*Biogen Italia*

# 1. Spinal Muscular Atrophy Management Lab

*di Lucia Ferrara e Valeria D. Tozzi*

## 1.1 L'innovazione non è mai solo terapeutica: il perché di un laboratorio di management

### *1.1.1 Cosa è la SMA?*

L'Atrofia Muscolare Spinale (*Spinal Muscular Atrophy* - SMA) è una malattia neuromuscolare genetica rara<sup>1</sup> caratterizzata da una precoce degenerazione dei motoneuroni spinali che comporta una progressiva atrofia muscolare e debolezza muscolare associata ad ipotonia. La SMA ha un'incidenza pari a circa 1 caso su 10.000 nati vivi (Ogino et al. 2002; Sugarman et al. 2012), ma rappresenta la principale causa di morte congenita infantile (Miniño, Xu, e Kochanek 2010) e le seconda più frequente malattia autosomica recessiva dopo la fibrosi cistica (Ogino et al. 2002). Il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR), riporta al 31.12.2016, 918 casi di SMA (codice di esenzione RFG050) segnalati dalle Regioni italiane, per una prevalenza di 0,16 casi su 10.000 abitanti (Taruscio et al. 2017).

La manifestazione tipica della SMA è caratterizzata da un progressivo indebolimento dell'apparato muscolare, in forme di ipotonia, paralisi e atrofia muscolare (D'Amico et al. 2011). Lo spettro clinico varia da una malattia ad alta mortalità neonatale ed infantile fino all'insorgenza in età adulta con debolezza moderata. Esistono, infatti, quattro forme tipiche di SMA, distinte in base

---

<sup>1</sup> In Europa vengono considerate malattie rare (MR) un ampio gruppo di patologie caratterizzate dalla bassa e bassissima prevalenza nella popolazione generale: non superiore a 5 casi su 10.000 abitanti nel caso di malattie rare ed inferiore a 1 su 100.000 per quelle ultrarare. Tale criterio è stato adottato per la prima volta con la Decisione 1259/99/CE del Parlamento Europeo, ed è stato recepito negli atti europei successivi e dai Paesi membri che hanno adottato le direttive comunitarie. In Italia, il criterio della prevalenza è stato adottato con il DM 279/2001.

al livello di compromissione dei motoneuroni rispetto alla presenza del gene SMN1 e, di conseguenza, in base al grado di compromissione dell'apparato muscolare e respiratorio: la SMA1, una forma grave o subacuta che esordisce nei primi 6 mesi di vita con evoluzione letale entro due anni di vita e con un picco di mortalità attorno agli 8/9 mesi di vita; la SMA2, una forma ad andamento essenzialmente cronico, con bambini che non arrivano a camminare e sono costretti alla posizione seduta; la SMA3 una forma cronica che colpisce il bambino quando inizia a camminare o quando già cammina, entro i 3 anni di età (SMA3a) o dopo i 3 anni di vita (SMA3b); e infine, una forma adulta che se insorge dopo i 18 anni viene definita come SMA4 (Barnini 2018).

### *1.1.2 Innovazione terapeutica e manageriale*

Negli ultimi anni si è assistito ad un cambiamento importante nella storia naturale della malattia: se in passato la patologia era progressiva e le uniche cure erano di tipo palliativo, di recente la ricerca medico-scientifica ha fatto importanti progressi, rendendo disponibili dapprima terapie mirate al controllo della sintomatologia e, successivamente, sviluppando nuove terapie in grado di intervenire per preservare la sopravvivenza dei motoneuroni. Tra queste, vi è una terapia intratecale somministrata direttamente nel canale spinale che va gestita in sicurezza e in setting specializzati da parte di un medico esperto nell'esecuzione di questa procedura, in compresenza con altri professionisti quali anestesisti rianimatori per sedare il paziente. La necessità, pertanto, di mettere in opera la disponibilità e la somministrazione del farmaco ha rappresentato una straordinaria opportunità di miglioramento della funzione motoria, della sintomatologia e del quadro clinico dei soggetti colpiti da SMA, ma al tempo stesso ha richiesto con urgenza l'identificazione degli specialisti e dei cosiddetti centri di riferimento per la somministrazione, dei protocolli di trattamento e di compilazione dei registri, di presa in carico multidisciplinare e multiprofessionale per garantire efficacia ed efficienza del piano assistenziale.

Competenze specialistiche e distintive sulla malattia, procedure complesse, che richiedono setting sicuri e multiprofessionalità sono i requisiti per garantire i livelli di qualità specialistica. Organizzare e gestire questo modello di cura richiede formule specifiche perché intorno alla terapia occorre che si “muova” una rete di servizi che sostenga il paziente e la sua famiglia.

Oltre alle opportunità connesse con l'innovazione terapeutica, importanti cambiamenti nella storia naturale della patologia sono stati introdotti con la pubblicazione delle linee guida relative agli standard di cura per la SMA, prima nel 2007 da parte di Treat-NMD (*Treat-MND Neuromuscular network 2007*) e successivamente aggiornate nel 2017 (Finkel et al. 2018; Mercuri et al. 2018).

Gli standard di cura hanno fornito delle raccomandazioni importanti sulla necessità di una presa in carico continuativa, con un approccio multidisciplinare e inclusivo, socio-sanitario e sociale, non solo nei centri dedicati alle malattie neuromuscolari ma anche a livello locale, dando indicazioni ai medici di medicina generale (MMG) e pediatri di libera scelta (PLS) e alle famiglie su come migliorare degli aspetti clinici relativi alla malattia. Tali raccomandazioni hanno introdotto anche l'importanza di monitorare alcuni aspetti della patologia stessa di natura respiratoria, ortopedica e nutrizionale al fine di prevenire l'insorgenza di alcune complicanze.

### *1.1.3 La SMA come paradigma di ragionamento e di gestione delle patologie rare*

La SMA, come moltissime patologie rare, è complessa perché non abbiamo tutte le informazioni per arrivare a omogenizzare le conoscenze e i modelli di cura e perché è in corso un'evoluzione rilevante nella gestione della malattia introdotta dalle terapie. Osservare cosa accade all'interno del sistema delle cure tra regioni diverse in Italia e analizzare i processi di cambiamento in corso, rappresenta un'opportunità non solo per approfondire il “mondo” della SMA, ma anche per fornire un contributo alla gestione di altre malattie rare che riguardano adulti e bambini e che saranno o sono rivoluzionate dall'avvento di nuove terapie. La SMA è quindi paradigmatica rispetto alle questioni e agli elementi imprescindibili e distintivi che caratterizzano più in generale la gestione delle condizioni patologiche rare:

- come molte patologie rare, la persona affetta da SMA è portatrice di bisogni molteplici e richiede al sistema sanitario una capacità di “presa in carico” integrata e complessiva che abbia come punto di riferimento la patologia principale ma al tempo stesso un governo del percorso clinico e terapeutico specialistico e multi-disciplinare che varia in funzione delle diverse forme, dell'età e delle specifiche condizioni e comorbidità che possono presentarsi. La SMA stimola quindi la formazione di nuovi modelli di organizzazione assistenziale caratterizzati dalla capacità di identificare i bisogni attuali e futuri e di organizzare gli interventi assistenziali da parte dei diversi professionisti.
- Poiché gli ambiti di conoscenza sull'evoluzione delle patologie e delle terapie sono in continua evoluzione, lavorare nell'ambito delle malattie rare (MR) esige una forte *integrazione “verticale” tra ricerca, assistenza e formazione*. Quest'attività di ricerca e assistenza è perseguibile solo attraverso

centri di expertise, interpretati come nodi di accumulo delle conoscenze, che operano anche in aziende capaci di organizzare e gestire la ricerca.

- Il percorso assistenziale del malato raro e del paziente con SMA richiede altresì una *integrazione orizzontale con il territorio per preservare la presa in carico continuativa*. Oltre al follow up specialistico il paziente necessita di una continua assistenza riabilitativa e/o socio-sanitaria spesso erogata a domicilio o comunque in prossimità della residenza. Risulta quindi centrale governare la transizione del paziente tra ospedale e territorio nonché coordinare l'intera filiera dei servizi specialistici e territoriali. Si tratta dell'esplicitazione dei *setting* assistenziali, dei tempi tra le fasi di malattia, dei sistemi di coordinamento con il territorio, dei modelli di *transitional care*, che devono essere calibrati rispetto alla rete di offerta regionale, alla configurazione istituzionale e organizzativa che le aziende sanitarie hanno e alle specificità di ogni caso clinico.
- A livello nazionale, le MR rappresentano l'ambito di normazione del governo clinico più capillare, se paragonato ad altre discipline e aree cliniche. Solo per le MR, infatti, tutte le Regioni si sono dotate di una rete regionale deliberata, che identifica i centri di riferimento regionali (presidi) e le modalità di assolvimento del debito informativo verso il registro regionale e/o verso il registro nazionale per le MR (Morando, Ferrara e Tozzi 2017). Se l'identificazione dei Centri di riferimento è il *core* delle reti regionali per le MR, manca tuttavia una definizione centrata sul percorso del paziente e sulla presa in carico, in una logica di integrazione. In particolare, manca una esplicita definizione degli altri nodi coinvolti nella rete, dei professionisti e dei setting assistenziali. Anche per la SMA le reti si limitano a identificare i centri/presidi competenti per ogni Regione nella gestione della patologia. L'ingresso delle nuove opportunità terapeutiche e la presenza di una Determina AIFA<sup>2</sup> che vincola l'identificazione dei centri prescrittori e la compilazione del registro ha creato un po' di confusione rispetto ad ogni interpretazione nelle maglie del governo clinico-terapeutico e assistenziale del percorso del malato. Le Regioni hanno, infatti, identificato i Centri prescrittori con modalità eterogenee: sebbene quasi sempre le Regioni abbiano riconosciuto come Centri prescrittori alcuni Centri già identificati come presidi di riferimento per la SMA, in realtà questa coincidenza non è stata spesso supportata da un coordinamento e valutazione congiunta, a livello regionale, tra gli uffici competenti per la governance dei farmaci (responsabili di identificare i centri prescrittori) e gli enti di coordinamento/governance delle reti MR.

---

<sup>2</sup> Determina AIFA n. 1611/2017 pubblicata nella Gazzetta Ufficiale n. 226 del 27 settembre 2017

- Infine, le politiche sanitarie sulle MR si sono da sempre caratterizzate per l'adozione di una prospettiva *multistakeholder*. Il *coinvolgimento attivo (empowerment) del paziente e della famiglia attraverso le associazioni* è fondamentale per conoscere la patologia rara e attivare un buon livello di assistenza. Come dimostra anche l'esperienza comunitaria, le policy sulle MR sono state in qualche modo pioniere e anticipatorie nel riconoscere il ruolo dell'expertise dei pazienti e dei familiari. L'esperienza della SMA è un ottimo esempio di come la presa in carico del paziente comporta un ruolo fondamentale del paziente e della famiglia.

## 1.2 Lo SMALab: il contenuto e il formato

Lo *Spinal Muscular Atrophy Management Lab* (di seguito “SMALab”) si inserisce in una partnership di lungo corso tra SDA Bocconi e Biogen avviata nel 2013 con il *Multiple Sclerosis Management Lab* (MSMLab). La prima esperienza di Laboratorio, infatti, ha messo al centro la gestione delle Sclerosi Multiple (SM) e la necessità di sviluppare modelli integrati di presa in carico allineati con l'evoluzione del quadro sindromico e quindi delle opportunità terapeutiche.

Lo SMALab prosegue tale collaborazione estendendola al mondo della rarità e mira a creare una community ampia ed eterogenea di portatori di interesse coinvolti nella promozione della qualità delle cure per la SMA attraverso l'evoluzione dei modelli istituzionali, organizzativi e gestionali delle cure.

I modelli organizzativi e i reali fabbisogni di cura e assistenza che contraddistinguono l'ambito delle MR e della SMA presentati nel paragrafo precedente rendono, infatti, altamente sfidante ogni progettualità, a partire da una puntuale ricognizione delle strutture d'offerta e dei criteri di accreditamento delle competenze e dei centri di riferimento. In questa direzione, il formato del laboratorio di management nasce dalla volontà di creare una comunità di professionisti, o meglio una comunità di pratica, su scala nazionale che è chiamata continuamente a confrontarsi e interagire con i ricercatori e docenti SDA Bocconi su alcune questioni centrali nella presa in carico dei pazienti con SMA e, più in generale, con patologie rare.

Il Lab organizza tra linee di attività che raccolgono un ampio portafoglio di temi centrali per pazienti, professionisti e istituzioni:

- i workshop tematici in cui si mettono a confronto i diversi professionisti su casi empirici e su questioni aperte relativamente all'organizzazione dei servizi dedicati alla gestione dei pazienti con SMA e al ruolo dei professionisti all'interno dei contesti aziendali in cambiamento. I workshop

sono organizzati secondo il formato della discussione aperta su questioni chiave, processi in essere nel sistema o evidenze dalle attività di ricerca;

- la ricerca sul campo, in continuità di contenuti con i workshop tematici mira ad approfondire quali sono le configurazioni specifiche dei Centri partecipanti al Lab ed è sviluppata con il supporto dei partecipanti alla comunità di pratica. Ogni attività di ricerca adotta metodologie di ricerca miste, selezionate in base all'oggetto di osservazione e all'obiettivo di analisi;
- infine, l'attività di divulgazione, attraverso la pubblicazione al termine di ogni edizione, dei risultati delle attività di ricerca condotte.

Al termine di ogni edizione, infine, è organizzato un Research day che rappresenta un momento di confronto e di riflessione tra la comunità professionale, afferente sia alla rete dei centri di cura per la SMA che ad altri centri e laboratori ad alta specializzazione, i docenti SDA Bocconi e le istituzioni sulle dimensioni manageriali e gli strumenti per migliorare i percorsi di presa in carico dei pazienti con SMA. Durante l'evento sono presentati e discussi i risultati delle attività di ricerca.

### **1.3 SMALab: le attività svolte nel corso della prima edizione 2018-2020**

La prima edizione dello SMALab ha avuto l'obiettivo di esplorare la rete di offerta dei centri SMA e di inquadrare alcuni temi di management dei servizi per la presa in carico della SMA nel quadro delle trasformazioni del sistema delle cure. A partire dal 2018 il Lab ha realizzato le seguenti linee di attività:

- i workshop tematici trattando ragionamenti di ordine generale hanno consentito di costruire un quadro di premesse decisionali per affrontare le questioni che gravitano intorno ai sistemi di tutela della salute per i pazienti con SMA. Il primo percorso ha toccato, infatti, temi di general management focalizzando l'attenzione su alcune questioni di particolare rilievo quali per esempio, i cambiamenti del sistema sanitario nazionale e regionale, i modelli di rete regionale per le MR e di organizzazione dei Centri per la SMA, il budget, gli indicatori delle performance, i modelli multidisciplinari.
- Le attività di ricerca sono state sviluppate con il supporto dei partecipanti alla comunità di pratica. Sono state realizzate tre linee di ricerca:
  - Nel 2018 è stata effettuata una ricognizione dell'offerta, delle strutture e dotazioni dei Centri dedicati alla SMA a livello nazionale volta a conoscere l'organizzazione del lavoro e gli strumenti

di management all'interno delle realtà aziendali in cui operano i partecipanti ai workshop. La rilevazione è stata effettuata tramite una survey online somministrata a tutti i partecipanti al Lab.

- Nel 2019 l'analisi ha approfondito il modello di collaborazione multi-disciplinare e multi-professionale adottato dal Centro SMA, attraverso l'esplicitazione dei ruoli, degli strumenti e delle finalità che connotano la gestione della SMA, in modo integrato, sia all'interno dei centri di riferimento che rispetto al percorso continuativo del paziente. La rilevazione è stata effettuata tramite la somministrazione a tutti i partecipanti al Lab di una seconda survey online.
- Nel 2020 alla luce dell'emergenza Covid-19 che ha costretto molti contesti aziendali a rivedere il modello di presa in carico dei pazienti, l'attività di ricerca ha riguardato l'analisi di cosa è accaduto nelle diverse fasi della pandemia alla gestione dei pazienti con SMA. L'analisi ha adottato la metodologia dei casi multipli (Yin 2013). Nello specifico è stato costruito un campione di convenienza e sono stati selezionati alcuni casi studio secondo una logica di massimizzazione delle differenze in relazione a diversi criteri: i) appartenenza a diversi contesti regionali, sono stati infatti osservati 6 contesti regionali (Campania, Lazio, Lombardia, Puglia, Sicilia e Toscana); ii) natura e tipologia di azienda<sup>3</sup>; ii) esperienza rispetto allo sviluppo di modelli di presa in carico dei pazienti con MR.

Per ciascun caso sono state condotte delle interviste semi-strutturate volte ad approfondire: cosa è accaduto durante l'emergenza alla presa in carico dei pazienti con MR e SMA; le scelte specifiche di rete per garantire la continuità nella presa in carico dei pazienti con MR; le scelte per proseguire con le attività di presa in carico e follow-up dei pazienti; e infine, le esternalità positive e negative e le *lessons learned* dall'emergenza per innovare i modelli di presa in carico dei pazienti con SMA.

Le interviste sono state condotte con referenti regionali delle reti regionali MR, professionisti sanitari, Direzioni strategiche aziendali e Associazione dei pazienti.

---

<sup>3</sup> I casi aziendali analizzati sono Policlinico Universitario Agostino Gemelli, Centro NEMO Pediatrico; IRCCS Ospedale Bambino Gesù di Roma; AOU Policlinico di Bari; AOU Meyer di Firenze; AORN Santobono Pausillipon di Napoli; IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano.

Sia nel 2018 che nel 2019 si è proceduto a far convergere i temi dei workshop tematici con le attività di ricerca. Le figure 1.1, 1.2, 1.3 e 1.4 descrivono i workshop organizzati e le linee di attività sviluppate a partire dal 2018.

**Figura 1.1 Le attività svolte nella prima edizione**



**Figura 1.2 I workshop tematici del 2018**



I workshop tematici e le attività di ricerca nel primo anno si sono focalizzate sull'analisi dei cambiamenti del SSN e sull'organizzazione dei Centri per la SMA.

**Figura 1.3 I workshop tematici del 2019**



I workshop tematici e le attività di ricerca nel secondo anno si sono focalizzate sui concetti del governo clinico e della gestione per processi nonché sui modelli multidisciplinari per la presa in carico dei pazienti con SMA.

**Figura 1.4 I workshop tematici del 2020 e il Research day**

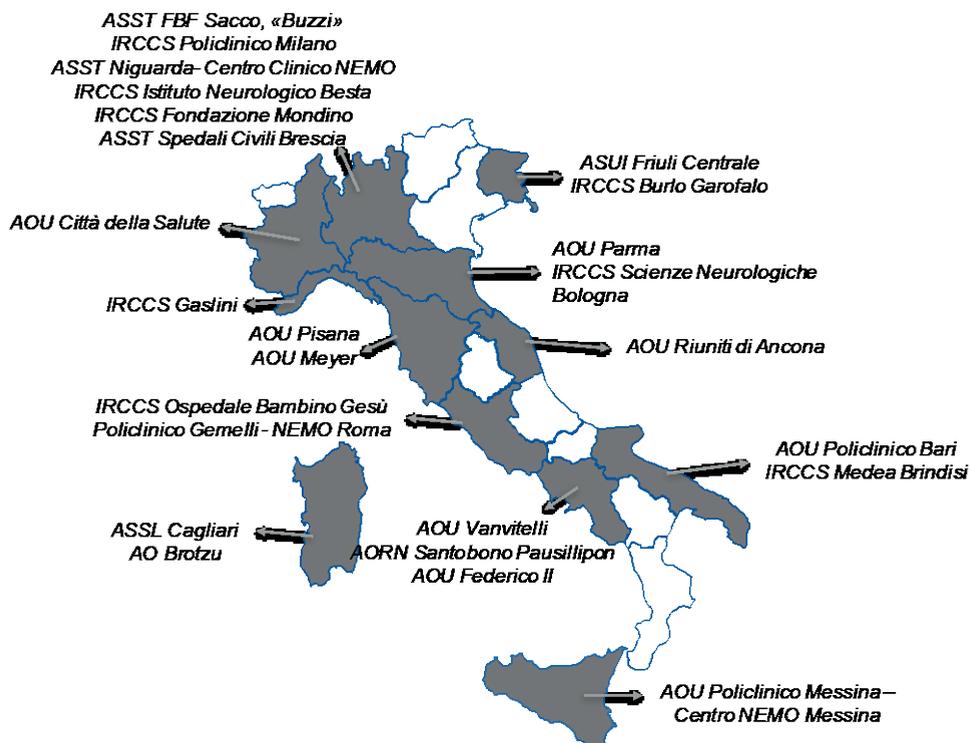


Nel 2020 è stato organizzato un ulteriore workshop dedicato ai temi delle politiche del farmaco e ai meccanismi di finanziamento. Inoltre, a conclusione della prima edizione, il Research day ha rappresentato un momento di confronto e di riflessione in cui sono stati condivisi i risultati della ricerca e dei workshop con

una platea composta da professionisti esperti della malattia, istituzioni regionali, direzioni delle aziende sanitarie e associazioni pazienti.

Complessivamente la prima edizione dello SMALab ha visto il coinvolgimento di 36 professionisti esperti nella presa in carico dei pazienti con SMA affetti a 25 Aziende sanitarie in 12 Regioni Italiane. Una comunità professionale vivace che, durante i 9 workshop, si è confrontata e ha discusso costruttivamente su come sono organizzati i cosiddetti “centri SMA”<sup>4</sup> che sotto la medesima etichetta hanno organizzazioni diverse dei servizi. Si tratta di un campione abbastanza rappresentativo della realtà nazionale: i 27 Centri partecipanti al Lab oggi rappresentano il 66% dei Centri identificati a livello nazionale per la prescrizione e somministrazione della terapia, mentre al momento dell’avvio del Lab rappresentavano quasi la totalità dei Centri identificati a livello nazionale. Si tratta infatti di una comunità che cresce e che si sta sempre più avvicinando allo SMALab. La figura 1.5 riporta i Centri SMA che hanno partecipato alla prima edizione.

**Figura 1.5 Aziende partecipanti alla prima edizione dello SMALab**

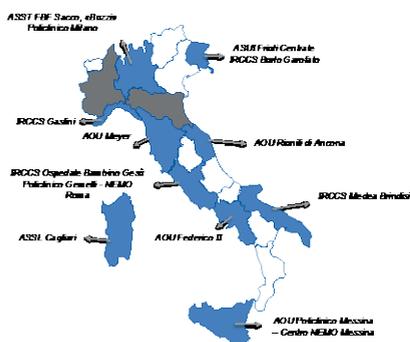


<sup>4</sup> Per Centro si fa riferimento alle singole UO che hanno potere prescrittivo per la terapia della SMA

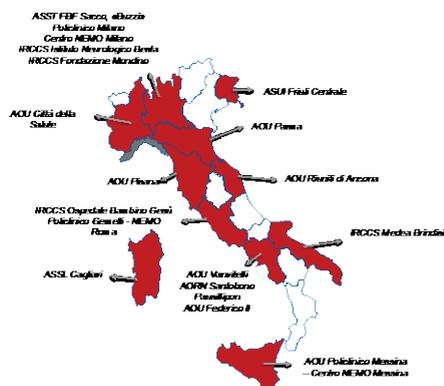
Le considerazioni riportate nel proseguo del lavoro sono frutto delle osservazioni trasversali emerse da: analisi desk delle configurazioni organizzative e istituzionali delle 27 Aziende partecipanti al Lab (effettuata sul 100% dei Centri); analisi del modello organizzativo dei Centri SMA che hanno risposto alla prima survey (58% dei Centri partecipanti al Lab pari all'83% delle Regioni); analisi del modello multidisciplinare dei Centri SMA che hanno risposto alla seconda survey (78% dei partecipanti al Lab pari al 92% delle Regioni); analisi dei casi studio relativi alla presa in carico dei pazienti con SMA durante il Covid-19.

**Figura 1.6 Aziende che hanno risposto alle due survey**

I Survey Analisi organizzativa dei Centri SMA



II Survey Analisi modello multidisciplinare



## Bibliografia

- Barnini, Claudio (2018) SMA Il Racconto di una rivoluzione, *Together in SMA*. Biogen
- D'Amico, Adele, Mercuri, Eugenio, Tiziano, Francesco D. e Bertini, Enrico (2011) «Spinal muscular atrophy», *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6 (novembre): 71. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-71>
- Finkel, Richard S., Mercuri, Eugenio, Meyer, Oscar H., Simonds, Anita K., Schroth, Mary K., Graham, Robert J., Kirschner, Janbernd, Iannaccone, Susan T., Crawford, Thomas O. e Woods., Simon (2018) «Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics», *Neuromuscular Disorders*, 28 (3): 197–207
- Mercuri, Eugenio, Finkel, Richard S., Muntoni, Francesco, Wirth, Brunhilde, Montes, Jacqueline, Main, Marion, Mazzone, Elena S., Vitale, Michael, Snyder, Brian e Quijano-Roy, Susana (2018) «Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care», *Neuromuscular Disorders*, 28 (2): 103–15
- Miniño, Arialdi M., Xu, Jiaquan e Kochanek, Kenneth D. (2010) «Deaths: Preliminary Data for 2008». *National Vital Statistics Reports: From the Centers for Disease Control and Prevention, National Center for Health Statistics, National Vital Statistics System*, 59 (2): 1–52
- Morando, Verdiana, Ferrara, Lucia e Tozzi, Valeria D. (2017) «Position paper sulla presa in carico delle malattie rare e ultrarare in Italia: generalizzazioni a partire dal caso paradigmatico delle malattie da accumulo lisosomiale», *MECOSAN*. <https://doi.org/10.3280/MESA2017-102002>
- Ogino, Shuji, Leonard, Debra G. B., Rennert, Hanna, e Wilson, Robert B. (2002) «Spinal Muscular Atrophy Genetic Testing Experience at an Academic Medical Center», *The Journal of molecular diagnostics*, JMD 4 (1): 53–58
- Sugarman, Elaine A, Nagan, Narasimhan, Zhu, Hui, Akmaev, Viatcheslav R, Zhou, Zhaoqing, Rohlf, Elizabeth M, Flynn, Kerry et al. (2012) «Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72 400 specimens», *European Journal of Human Genetics*, 20 (1): 27–32. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2011.134>
- Taruscio, Domenica, Rocchetti, Adele, Torreri, Paola, Ferrari, Gianluca, Kodra, Yllka, Salerno, Paolo e Vittozzi, Luciano (2017) Il Registro Nazionale Malattie Rare nel contesto nazionale e internazionale. 3° Rapporto (dati al 31 dicembre 2014), *Rapporti ISTISAN 17/8*, Roma, Istituto Superiore di Sanità

Treat-MND Neuromuscular network (2007) «Linee diagnostiche e terapeutiche per i pazienti affetti da atrofia muscolare spinale (spinal muscular atrophy, SMA)». [http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/sma/italian/sma\\_soc\\_it.pdf](http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/sma/italian/sma_soc_it.pdf)

Yin, Robert K., *Case study research: Design and methods*, Thousand Oaks, Sage publications, 2013



## **2. L'organizzazione dei “centri” per la SMA**

*di Lucia Ferrara e Valeria D. Tozzi*

### **2.1 Il centro SMA quale esempio di unit di patologia**

La specializzazione del sapere medico ha rappresentato un importante criterio di progettazione sia delle responsabilità organizzative delle aziende sanitarie sia dei servizi rivolti ai pazienti. Lo sviluppo di nuove conoscenze in campo medico alimenta un fabbisogno crescente di livelli di specializzazione all'interno delle aziende sanitarie. Detsky et al (2012) hanno identificato i tre fattori principali delle progressive forme di specializzazione in medicina: i progressi della scienza e della tecnologia sia di tipo diagnostico che terapeutico rappresentano il più noto e intuitivo driver di sviluppo, ad essi si associano le vocazioni (o preferenze) dei professionisti che si appassionano a contenuti specifici intorno ai quali sviluppano competenze distintive e, infine, le questioni di ordine economico di tipo tangibile (ad esempio, i redditi) o intangibile quale il potere legato al ruolo agito.

Esiste una sorta di riconoscibilità dei diversi domini che in medicina si rifà alle discipline medico scientifiche che sono andate nel tempo, per tale ragione, moltiplicandosi spesso per sottospecializzazioni o per ibridazione tra saperi affini o complementari. Infatti, se nel 1960 negli USA c'erano solo 18 aree specialistiche e una manciata di sottospecializzazioni, nel 2011 se ne contavano 158. I perimetri delle discipline medico scientifiche sono costantemente messi in discussione, allargandosi quando accolgono nuovi contenuti di sapere o restringendosi quando “cedono” aree di contenuto. Il campo delle MR rappresenta un cantiere di progressiva elaborazione di conoscenze, di pratiche e di tecnologie: l'ampia numerosità delle condizioni rare (se ne stimano circa 7.000) e la ridotta casistica dei target di riferimento (generalmente, le malattie rare hanno una prevalenza inferiore a 5 su 10.000 persone (Stalk et al. 2006) inducono una serie di

peculiarità (Haendel et. al 2020). Esiste una questione di specializzazione «relativa» nella misura in cui le soglie e i volumi di attività, che spesso consentono di accumulare e mantenere le conoscenze specialistiche, devono essere calibrati rispetto alla prevalenza e all'incidenza di ciascuna malattia. Inoltre la stima della popolazione in carico richiede modelli di validazione specifici proprio in ragione della scarsa diffusione delle conoscenze che ne permettono la diagnosi e la cura (Ferreira et al. 2019). Ulteriore peculiarità, sta nella vocazione dei professionisti che rappresenta l'elemento cardine delle forme di specializzazione: quasi mai si osservano situazioni in cui l'agenda di un professionista è totalmente dedicata alla MR.

Altra questione relativa alla riconoscibilità del sapere specialistico è legata ai luoghi di cura e alle responsabilità organizzative. Soprattutto in passato, le più tradizionali discipline medico scientifiche hanno specializzato i luoghi di cura, le risorse e le responsabilità organizzative. Si pensi alle unità operative (UU.OO.) che rappresentano la disciplina all'interno del contesto aziendale erogando servizi per la gestione delle malattie oggetto di studio, assorbendo risorse *ad hoc*. Per lungo tempo la specializzazione dei saperi ha richiesto luoghi e risorse dedicate da impiegare nella risposta alle malattie a cui si rivolgeva la disciplina. E così all'evolvere della domanda di servizi, alimentata da specifici target di popolazione, si rispondeva (e si risponde tuttora) moltiplicando le strutture organizzative rappresentative della disciplina. Questa è l'intuizione di fondo di quelli che attualmente chiamiamo «centri».

In linea di massima, dietro il concetto di centro o unit di patologia vi sono scelte di organizzazione del lavoro che mirano a integrare servizi con elevata vocazione specialistica per migliorare l'efficacia degli interventi e l'efficienza dei modelli erogativi (Tozzi et al. 2018). Dall'analisi della letteratura nazionale e internazionale emergono alcuni elementi distintivi delle cosiddette *Unit*:

- fanno riferimento a una disciplina medico scientifica specifica pur necessitando di integrazioni importanti con altre specialità. Le *breast unit*, *lung unit*, *prostate unit* rappresentano esempi paradigmatici di unit che aggregano servizi oncologici ma anche discipline diverse (chirurgia e radiologia, per esempio) allo scopo di presidiare l'*outcome* di un target di popolazione affetto da una specifica patologia;
- si qualificano e si distinguono per volumi di attività e soglie minime; esse infatti puntano alla concentrazione della casistica migliorando la *clinical competence* da parte di equipe dedicate (Jahmani et al. 2018) e le condizioni di sicurezza;
- rappresentano forme di responsabilizzazione sul governo della filiera e sulla gestione delle interdipendenze tra i servizi per rispondere ai bisogni

di diagnosi, terapia e follow-up. La capacità di governo della filiera può essere espressa da vere e proprie responsabilità organizzative (per esempio unità operative semplici o complesse) o più frequentemente da modelli di coordinamento funzionale e più tipicamente professionale (Ferrara et al. 2020);

- puntano su forme di specializzazione delle competenze e degli *asset*: i professionisti possono essere completamente dedicati alla cura di una determinata condizione di salute o avere una sorta di vocazione preferenziale ma non esclusiva; dall'altra parte gli *asset* e i setting assistenziali (aree di degenza, ambulatoriali, ecc.) possono essere organizzati e modulati al fine di garantire la ricerca della massima appropriatezza ed efficienza nel loro uso (sala operatoria, posti letto ecc.);
- attivano modelli multidisciplinari e forme di allineamento professionale (rappresentate spesso dai PDTA, dalle discussioni multidisciplinari, dal *case management*) per allineare le prospettive in primo luogo cliniche tra specialisti (Karamitri et al. 2017);
- tutelano la fruibilità delle cure grazie a formule di servizio esplicite e dedicate pensate per i bisogni specifici delle popolazioni a cui si rivolgono (Cook et al. 2014).

Le prime forme di unit nacquero sugli interventi di emergenza o di tipo «salva-vita» e molti sono i contributi che testimoniano la preferibilità della tripletta di specializzazione: competenze, asset e responsabilità organizzative. Pronovost et al. (2002) dimostrarono che gli esiti in pazienti gravemente malati erano migliori grazie ad unità di terapia intensiva con personale specializzato sempre presente che in modelli di cura e competenze non specialistiche: la differenza in termini di mortalità erano tra il 30% e il 40%. Anche in questo caso, il mondo delle MR esprime la sua singolarità: a fronte dei ridotti volumi e delle vocazioni «relative», i luoghi ad essa dedicati sono spesso quelli condivisi per la cura di altre malattie e anche le responsabilità organizzative aziendali non sono dedicate alla malattia. Quindi, occorre ponderare il concetto di specializzazione e porre al centro la formula di servizio che il centro (o la unit) organizza in ragione dei fabbisogni specifici del suo target di popolazione. Il concetto di formula di servizio viene qui ricondotta alla capacità del centro di “rifornirsi” delle competenze e delle risorse necessarie allo scopo di rispettare le migliori condizioni di efficacia e di efficienza sia nella prospettiva del sistema che del singolo paziente.

## **2.2 Il Concetto di unit di patologia per la SMA e il presidio dell'expertise specialistica**

Come anticipato, le unit di patologia per la rarità hanno alcune specificità che i centri SMA rappresentano in modo chiaro e che verranno presentati nel seguito. Nel presente contributo con l'accezione centro SMA si fa riferimento a:

- la presenza di un expertise clinico assistenziale rivolta ai pazienti affetti da SMA anche in modo non esclusivo che legittimano il potere prescrittivo riconosciuto;
- la presenza di asset (dagli spazi alle tecnologie) che afferiscono a una o più UU.OO. messi in campo per la gestione della malattia attraverso una specifica formula di servizio;
- responsabilità organizzative di tipo funzionale (ad esempio, coordinamenti) o strutturale (responsabilità di UO semplice o complessa) tagliata sulla disciplina di riferimento (ad esempio, neurologia o neuropsichiatria) o sull'area di saperi e pratiche rivolte ai problemi neuromuscolari.

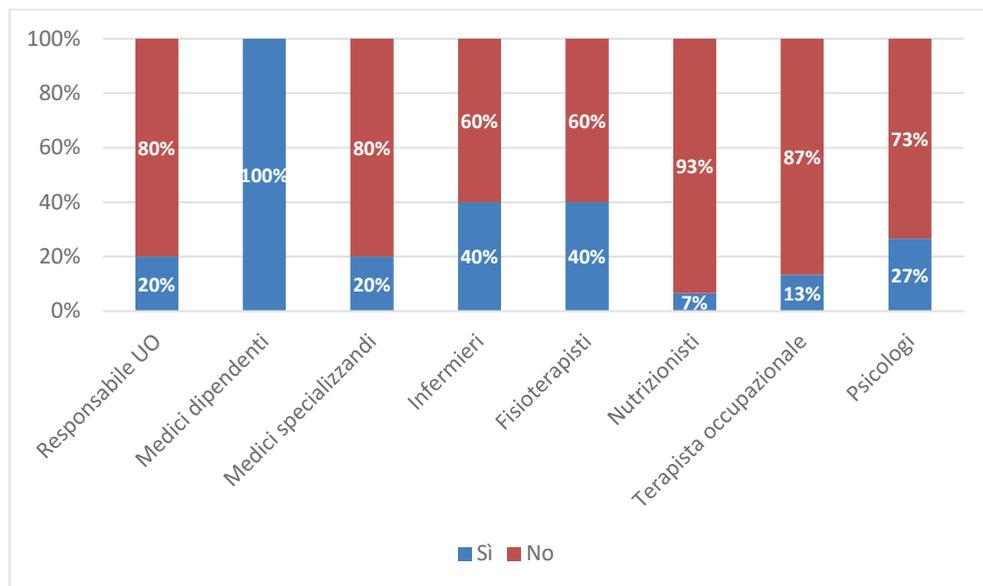
Di seguito si presentano i risultati delle attività di ricerca condotte all'interno dello SMALab riportando gli esiti della survey a cui hanno aderito i centri che per primi sono entrati a far parte del laboratorio.

### *2.2.1 Forme di specializzazione "relative" delle competenze*

Il Centro si caratterizza per la vocazione specialistica di uno o più professionisti in contesti che trattano anche altre patologie. In tutti i Centri osservati (100%), sono identificati dei professionisti medici con una vocazione specialistica per la SMA, si tratta tuttavia di forme di specializzazione "relative" e non esclusive poiché nella maggior parte dei casi essi oltre a gestire tutta la coorte di persone affette da SMA sono chiamati ad intervenire anche su altre patologie neuromuscolari che prevedono modelli clinico assistenziali assimilabili alla SMA.

Oltre al clinico di riferimento per la SMA, la figura 2.1 evidenzia, infatti, per i 15 centri SMA che hanno risposto al questionario come nella maggior parte dei casi tutti i professionisti dell'equipe che si occupa di SMA sono variamente coinvolti nella gestione della malattia con le più alte forme di specializzazione da parte di infermieri e fisioterapisti.

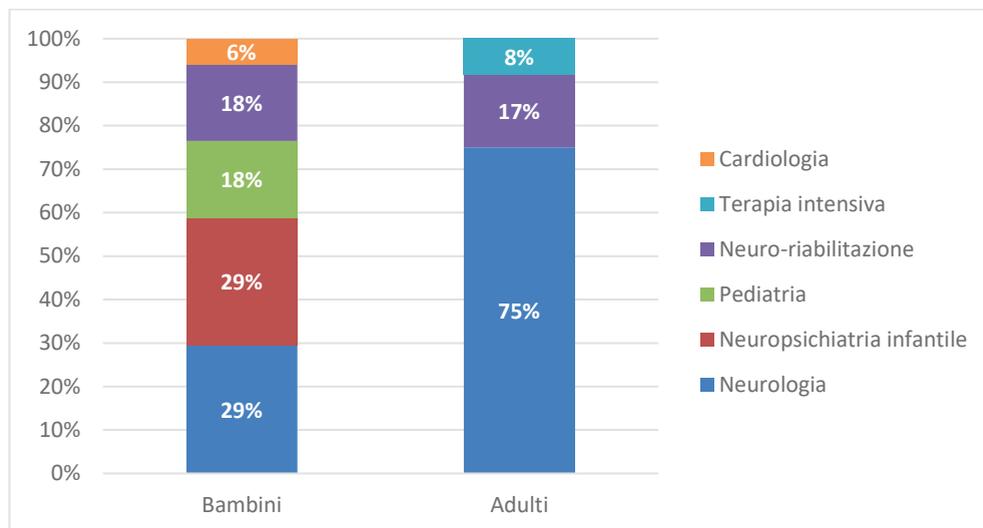
Questi fenomeni sono largamente indotti dai piccoli numeri, nella misura in cui non è possibile immaginare di avere volumi di pazienti che spingono a forme di specializzazione su singoli target.

**Figura 2.1 Forme di specializzazione dei professionisti nei Centri SMA**

### 2.2.3 Specializzazione per target di età

I Centri SMA hanno una vocazione quasi esclusiva rispetto all'età del paziente; essi si caratterizzano in maniera quasi esclusiva per la presa in carico del bambino o dell'adulto e l'identificazione dei Centri prescrittori è effettuata a livello regionale a seconda del target di età. A fronte di uno sforzo di garantire continuità e ampiezza di risposta ai fabbisogni dei due target, le necessità di assistenza sono sensibilmente diverse e richiedono l'attivazione di saperi disciplinari e competenze distintive. Questo significa che la combinazione di saperi e asset muta in ragione dell'età del paziente, richiedendo formule di servizio diverse (a titolo esemplificativo, il ruolo dei genitori è centrale nell'assistenza al bambino) e spesso ancorano il centro SMA a discipline diverse.

La presa in carico della SMA avviene, infatti, in contesti che sviluppano expertise specifiche a cavallo tra più discipline: per l'adulto la disciplina di riferimento prevalente è la Neurologia (75%), per il bambino, invece, il portafoglio si allarga con Neurologia e Neuropsichiatria infantile che rappresentano circa il 60% delle realtà osservate (Figura 2.2).

**Figura 2.2 Disciplina di riferimento del Centro SMA**

Nel 55,6% le UU.OO. a cui si ancorano i centri SMA afferiscono ai dipartimenti neurologici che in molti dei casi osservati integrano specialità principalmente affini (neurologia, neuropsichiatria infantile, neuro-riabilitazione). L'afferenza a un dipartimento inquadra le vocazioni delle UU.OO. e rappresenta un potenziale strumento di coordinamento sia sugli elementi in comune nel caso di UU.OO. affini che tra quelli interdipendenti nel caso di UU.OO. complementari. È chiara la possibilità di integrare i servizi legati alla terapia motoria nelle configurazioni dipartimentali osservate.

In una percentuale importante di casi, l'UU.OO. afferisce invece ad un Dipartimento specialistico non neurologico, questo in particolare per i centri che prendono in carico il target pediatrico (Tabella 2.1) che, come abbiamo visto, spaziano maggiormente rispetto alla disciplina che accoglie il centro.

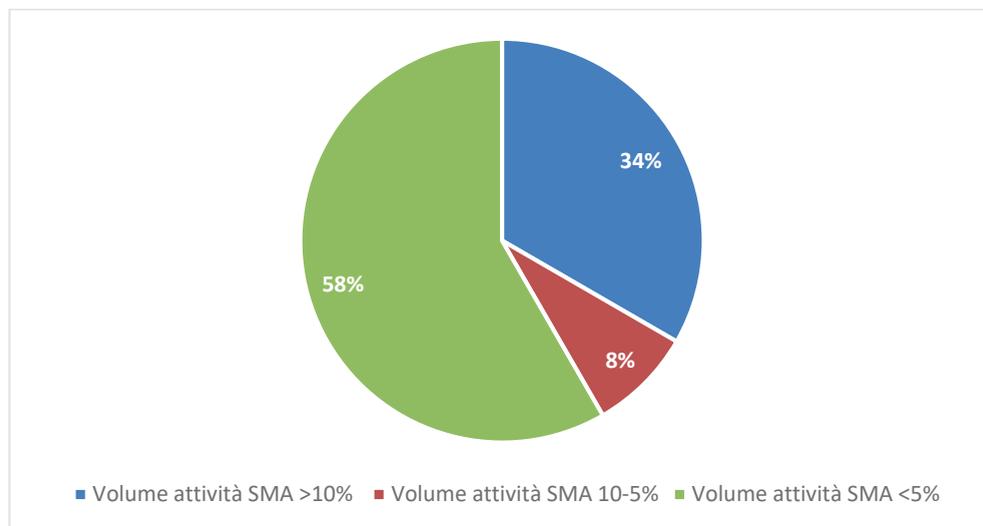
**Tabella 2.1 Le relazioni strutturali con i Dipartimenti**

		Tipo di Dipartimento	
		Neurologico	Non Neurologico
Disciplina di riferimento del Centro SMA	Cardiologia		100,00%
	Neurologia	84,60%	15,40%
	Neuropsichiatria infantile	40,00%	60,00%
	Pediatria		100,00%
	Terapia intensiva		100,00%
	Neuro-riabilitazione	66,70%	33,30%
Totale		55,60%	44,40%

Se il mix di bisogni clinici, assistenziali, riabilitativi e sociali che caratterizzano ciascuna fase mutano nel tempo, trattandosi di un percorso che copre l'intera esistenza della persona malata, è necessario un coordinamento anche nei "passaggi di testimone" tra Centri pediatrici e adulti senza soluzioni di continuità per il paziente. Si tratta di elementi fondamentali per una risposta efficace che vede il paziente costretto, spesso, a cambiare i propri riferimenti.

### 2.2.2 Specializzazione e piccoli numeri

Il tema dei volumi e delle soglie minime che caratterizza il dibattito sulle Unit di patologia si scontra con i piccoli numeri che caratterizzano le patologie rare e ultrarare. In nessuna delle realtà analizzate, infatti, è possibile osservare un case mix esclusivamente dedicato alla malattia, in ragione dei numeri ridotti che la caratterizzano. Nel 58% dei Centri analizzati il volume delle attività complessive delle UO dedicate alla SMA sul mix medio di attività complessiva dell'UO è <5% (Figura 2.3).

**Figura 2.3 Volume di attività per la SMA/mix di attività della U.O.**

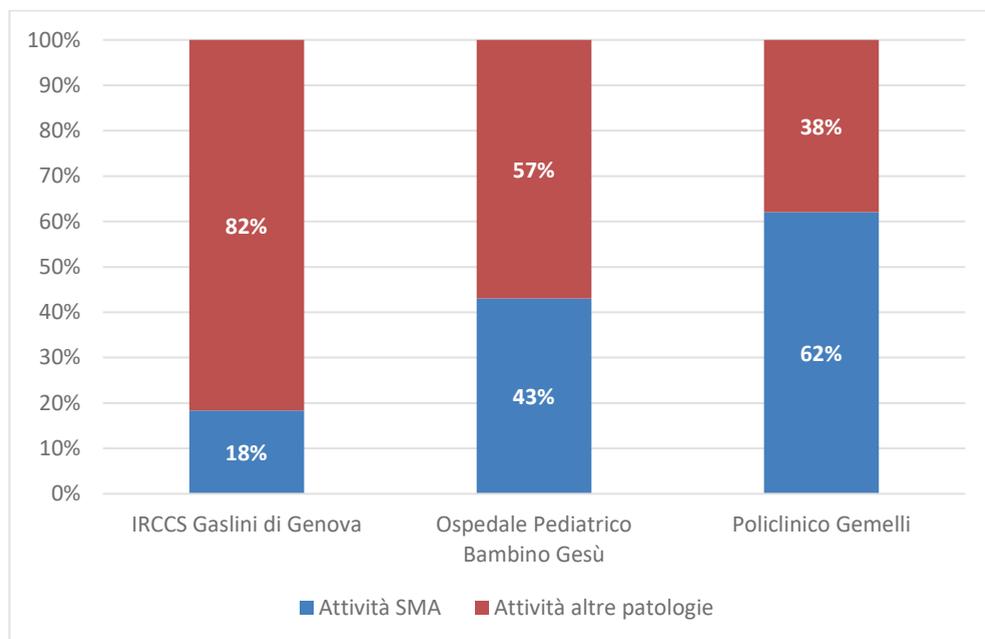
Note: L'analisi riguarda i Centri SMA che hanno risposto al questionario relativamente all'analisi organizzativa dei Centri. Il volume di attività è stato calcolato come il numero di attività (di Ricovero Ordinario, Day Hospital, Day Service) erogate dall'U.O. tra il 1 gennaio 2017 e il 31 dicembre 2017 per pazienti con diagnosi principale o secondaria di SMA (codici ICD9-CM 335.0 - MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMANN, 335.10 - ATROFIA MUSCOLARE SPINALE, NON SPECIFICATA, 335.11 - MALATTIA DI KUGELBERG-WELANDER, 335.19 - ALTRE ATROFIE MUSCOLARI SPINALI) sul totale delle attività erogate dall'U.O. nello stesso periodo di riferimento. I dati sono forniti direttamente dalle U.O.

Dall'approfondimento dei 15 questionari raccolti sul modello organizzativo delle UO dei Centri SMA (Figura 1.6) emerge un altro dato interessante (Figura 2.4): i 3 grandi player con attività per la SMA superiore al 10% si collocano in grandi realtà aziendali con un'ampia estensione dell'offerta di servizi (si pensi al Policlinico Gemelli) o in Istituti di ricerca e cura con una vocazione specifica (pediatrica). Si tratta di contesti che, anche grazie alla disponibilità di competenze ulteriori oltre a quelle del centro SMA, gli consentono di realizzare una formula di servizio specifica e adatta al target prevalentemente pediatrico.

In particolare si segnala come si tratta di Centri con una expertise storica, consolidata e che sono stati pionieri nell'innovazione clinica e terapeutica: l'Istituto Giannina Gaslini, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e il Policlinico Gemelli (insieme con l'ASST Niguarda dove ha sede il centro Nemo Milano – di cui non è stato possibile recuperare i dati di attività - e il Policlinico di Messina, dove insiste il Centro Nemo Sud) sono stati i Centri sul territorio nazionale che hanno avviato l'Expanded Access Program (EAP) per l'uso del farmaco e presentano una grande attrattività extra regionale. Si tratta di Centri SMA che met-

tono a disposizione una serie di servizi di super specializzazione nella fase diagnostica e terapeutica, oltre che il collegamento con attività di ricerca e trial clinici.

**Figura 2.4 Volumi di attività dei grandi player (>10%) (2017)**



Note: L'approfondimento riguarda i Centri SMA che hanno risposto al questionario relativamente all'analisi organizzativa dei Centri e con un volume di attività per la SMA >10% dell'attività complessiva della U.O. I dati sono forniti direttamente dalle U.O.

Nelle diverse fasi della malattia il paziente, anche sul piano logistico, ha bisogno di modelli ordinati di funzionamento in cui esistono delle forti integrazioni. La SMA richiede standard di competenza specialistica che solo in "luoghi di accumulo relativo", quali sono i centri, possono essere prodotti e mantenuti. L'opinione di chi scrive è che sia la malattia ad essere complessa, al di là della terapia, e la concentrazione della casistica rappresenta una condizione imprescindibile di conoscenza e approfondimento di una malattia che in realtà stiamo scoprendo a mano a mano che la sopravvivenza e la qualità di vita migliorano per via delle terapie. Quali sono i servizi che occorre inglobare all'interno del centro SMA? Sono quei servizi speciali di patologia, che caratterizzano la sua diagnosi e la sua terapia; tutti quelli che possono essere condivisi con altre condizioni

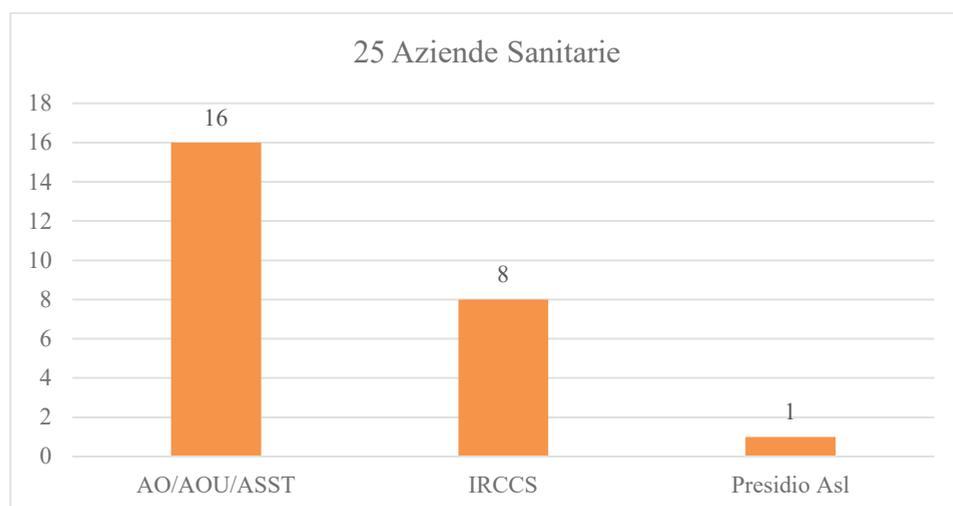
patologiche quali la riabilitazione o il supporto nutrizionale possono essere gestiti all'interno della filiera più prossima al paziente. Cruciale diventano le forme di coordinamento e di integrazione prima professionale e poi organizzativa per consentire al paziente di avere approcci coerenti tra gli interventi erogati dal centro SMA e quelli a casa o nelle strutture di offerta vicino casa.

#### 2.2.4 La crucialità dell'integrazione tra ricerca, assistenza e formazione

Un ulteriore elemento che emerge dall'analisi dei Centri SMA è la natura istituzionale dell'azienda e la diversificazione del portafoglio di servizi (Figura 2.5). Nel 96% dei casi, i Centri SMA si collocano in Aziende ospedaliere, Aziende ospedaliere universitarie o IRCCS, prevalentemente pubblici mentre 4 Centri SMA sono collocati in strutture private accreditate.

Rispetto agli IRCCS si segnala che nella quasi totalità dei casi essi sono a vocazione specialistica neurologica o pediatrica e fa eccezione il Policlinico di Milano quale IRCCS generalista.

**Figura 2.5 Classe di Azienda in cui sono collocati i Centri**



Il presidio delle competenze specialistiche avviene attraverso i processi di integrazione tra ricerca, assistenza e formazione che nel 92% dei centri viene praticato con sforzi e strumenti differenziati. Come dimostrato da altri contributi sulla presa in carico delle MR e ultrarare in Italia (Morando et al. 2017), spesso i centri di competenza sono collocati in contesti a forte integrazione tra attività

di ricerca e assistenza, perché gli ambiti di conoscenza sull'evoluzione delle patologie e delle terapie sono in continua evoluzione e rafforzati dall'*expertise* accumulata negli anni attraverso la casistica, nonché dalle competenze specifiche da applicare nella diagnostica strumentale e nella medicina molecolare. Questa attività di ricerca e assistenza è perseguibile solo attraverso centri di *expertise* interpretati come nodi di accumulo delle conoscenze, che operano in aziende capaci di organizzare e gestire la ricerca e di trasferirla nella pratica clinica.

#### *2.2.4 Un'ampia interdipendenza tra profili professionali da organizzare in una formula di servizio dedicata ai pazienti SMA*

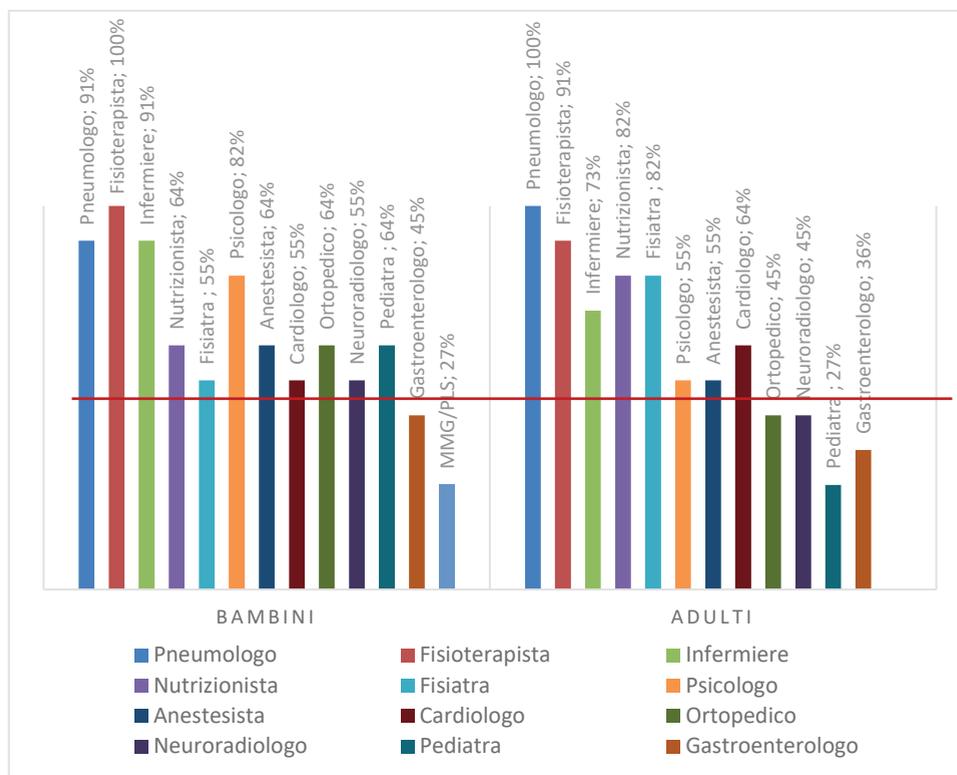
La presa in carico dei pazienti richiede un'ampia interdipendenza tra profili professionali da organizzare, si osserva come ogni Centro attiva in media 10 figure professionali tra pneumologo, infermiere, fisioterapista, nutrizionista e anestesista (Figura 2.6).

Per i bambini, i cinque principali profili professionali che vengono attivati sono: 1) fisioterapista nel 100% dei Centri; 2) pneumologo nel 91% dei Centri; 3) infermiere nel 91% dei Centri; 4) psicologo nel 82% dei Centri e 5) nutrizionista, anestesista, ortopedico e pediatra ospedaliero nel 64% dei Centri.

Per gli adulti, i cinque principali profili professionali che vengono attivati sono: 1) pneumologo nel 100%; 2) fisioterapista nel 91% dei Centri; 3) nutrizionista e fisiatra nel 82% dei Centri; 4) infermiere nel 73% dei Centri e 5) cardiologo nel 64% dei Centri.

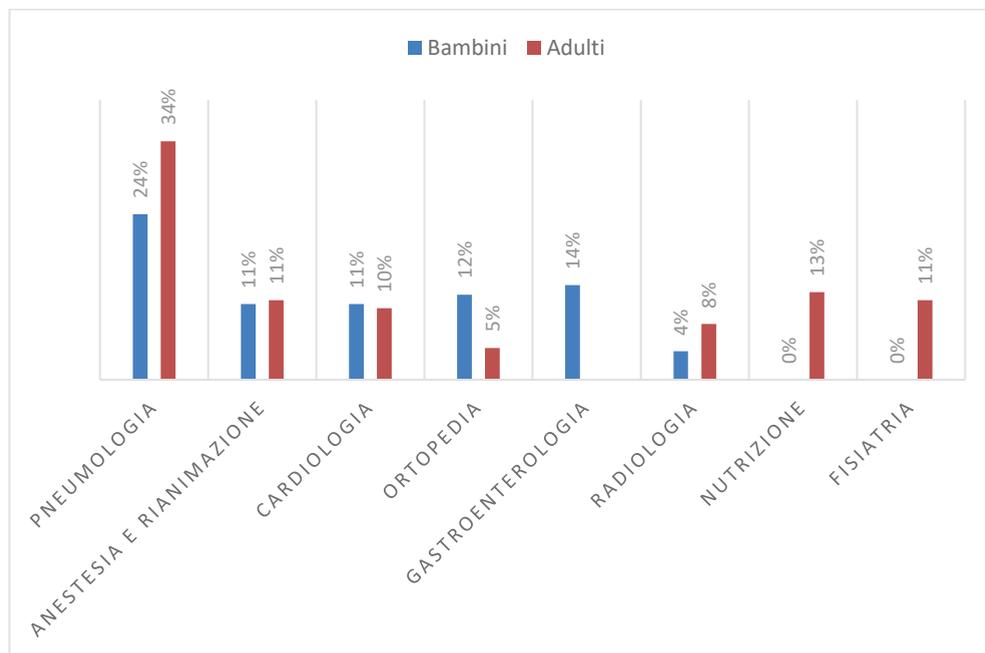
In generale, pneumologo, fisioterapista, infermiere, nutrizionista, fisiatra, psicologo, anestesista e cardiologo sono attivati stabilmente in oltre il 50% dei casi sia per i centri SMA rivolti ai bambini che in quelli rivolti agli adulti.

Si tratta di una filiera ampia di servizi e competenze che molto spesso si ritrovano all'interno del perimetro di una sola azienda sanitaria, ma che talvolta, soprattutto nelle aziende a vocazione specialistica, si pensi a quelle a vocazione neurologica, trovano nella rete clinica di territori provinciali o regionali (o di sue partizioni) il perimetro per costruire sinergie e connessioni.

**Figura 2.6 Professionisti che partecipano stabilmente alla formula di servizio**

La presa in carico dei pazienti con SMA richiede quindi non solo numerose relazioni multiprofessionali ma anche interdipendenze organizzative tra le UU.OO. e le discipline a cui questi professionisti afferiscono: pneumologia, anestesia e rianimazione, cardiologia e ortopedia. Si tratta delle U.O. a cui più frequentemente vengono inviati i pazienti con SMA o a cui più frequentemente vengono richieste delle consulenze per la gestione dei pazienti nella loro interezza (Figura 2.7). Si tratta di una ulteriore attestazione della necessità di organizzare relazioni professionali, organizzative e operative che permettano sia ai professionisti di costruire legami stabili tra di loro supportando scelte professionali reciproche che ai pazienti di entrare in una rete di servizi organizzata e ordinata.

**Figura 2.7 Interdipendenze organizzative**



## 2.3 Le tre configurazioni di riferimento dei Centri SMA

Di seguito si propone una generalizzazione dei modelli di organizzazione e gestione dei centri SMA basato sull'ipotesi che il contesto di riferimento e le forme di interazione tra le competenze specialistiche condizionino la formula di servizio. Uno degli elementi che meglio consente di leggere la connessione tra competenze e servizi è rappresentato dagli strumenti di integrazione usati: la gerarchia rappresenta uno strumento forte che si muove su più livelli (le singole strutture organizzative piuttosto che la stessa azienda) oppure la negoziazione di accordi espliciti (Alhaider et al. 2020; Peterson et al. 2019; Chan et al. 2006). Sulla base dell'afferenza delle competenze necessarie per la gestione della SMA all'interno del singolo centro, dell'azienda sanitaria in cui è il centro o all'interno di più aziende sanitarie, sono state individuate tre fattispecie diverse (Figura 2.8). Le competenze/discipline considerate sono: pneumologia, cardiologia, anestesia e rianimazione, ortopedia (Figura 2.7).

**Figura 2.8 Configurazioni di riferimento dei Centri SMA**



- Modello Concentrato:** rappresenta l'11% dei Centri SMA. Nel primo modello l'elemento distintivo è la concentrazione fisica dei servizi per la presa in carico dei pazienti con SMA. Il centro SMA rappresenta una responsabilità organizzativa che consente di coordinare anche attraverso la leva gerarchica, oltre alla neurologia/neuropsichiatria infantile, diverse specialità e professionisti per la presa in carico del paziente con SMA, quali per esempio pneumologi e fisioterapisti. Si tratta di un unicum che caratterizza i centri Nemo che rappresentano modelli di gestione pubblico privato nati dai modelli di sperimentazione gestionale.

In tutti i casi l'equipe che gestisce la SMA dedica ad essa più del 50% del tempo (medici, fisioterapisti, psicologi, infermieri) e l'attivazione di competenze esterne al Centro avvengono usando i modelli operativi adottati dall'azienda in cui il centro insiste e sono spesso ad essa contingenti.

Sono quindi esempi paradigmatici del modello concentrato il Centro Clinico Nemo di Milano, il Centro Nemo del Policlinico Gemelli e il Centro Nemo Sud del Policlinico di Messina.

- **Modello Funzionale Intra-aziendale** che rappresenta il 70% dei Centri SMA. Nel modello intra-aziendale le UU.OO. di cui il centro SMA necessita sono distribuite all'interno della medesima azienda tra dipartimenti diversi e la loro integrazione è di tipo funzionale.

Oltre al personale medico, altri professionisti non medici afferiscono alla U.O. (85% fisioterapisti, 38% nutrizionisti, 15% terapisti occupazionali) ed esistono delle forme di specializzazione relativa dei professionisti: nel 90% dei casi sono identificati dei professionisti medici con una vocazione specialistica per la SMA, ma solo nel 54% dei centri, tali professionisti dedicano alla SMA oltre il 50% del loro tempo. In questo modello gli altri professionisti non medici (fisioterapisti, nutrizionisti, psicologi, ecc.) che afferiscono al centro sono trasversali e si occupano delle varie patologie neuromuscolari senza una vocazione specialistica.

Le principali competenze specialistiche (pneumologia, anestesia, ortopedia) che arricchiscono il portafoglio dei servizi per i pazienti con SMA vengono reperite nel perimetro aziendale. Si tratta del tipico esempio di U.O. di neurologia, neuropsichiatria infantile, pediatria, inserite all'interno di una azienda in cui il paziente trova la risposta ai suoi bisogni di salute più ampi. Si tratta, quindi, di una comunità che condivide "le regole del gioco" della medesima Azienda.

Rientrano in questo modello numerosi Centri SMA collocati in AOU, AO, IRCCS a vocazione pediatrica. Il dettaglio dei Centri afferenti a questo modello è riportato in Figura 2.9. Nel modello intra-aziendale si ritrova la maggiore eterogeneità: in esso confluiscono Centri molto diversi per volumi di attività, dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù con un volume di attività per la SMA pari al 43% dell'attività dell'UO, ma anche Centri con un numero molto limitato di pazienti in carico.

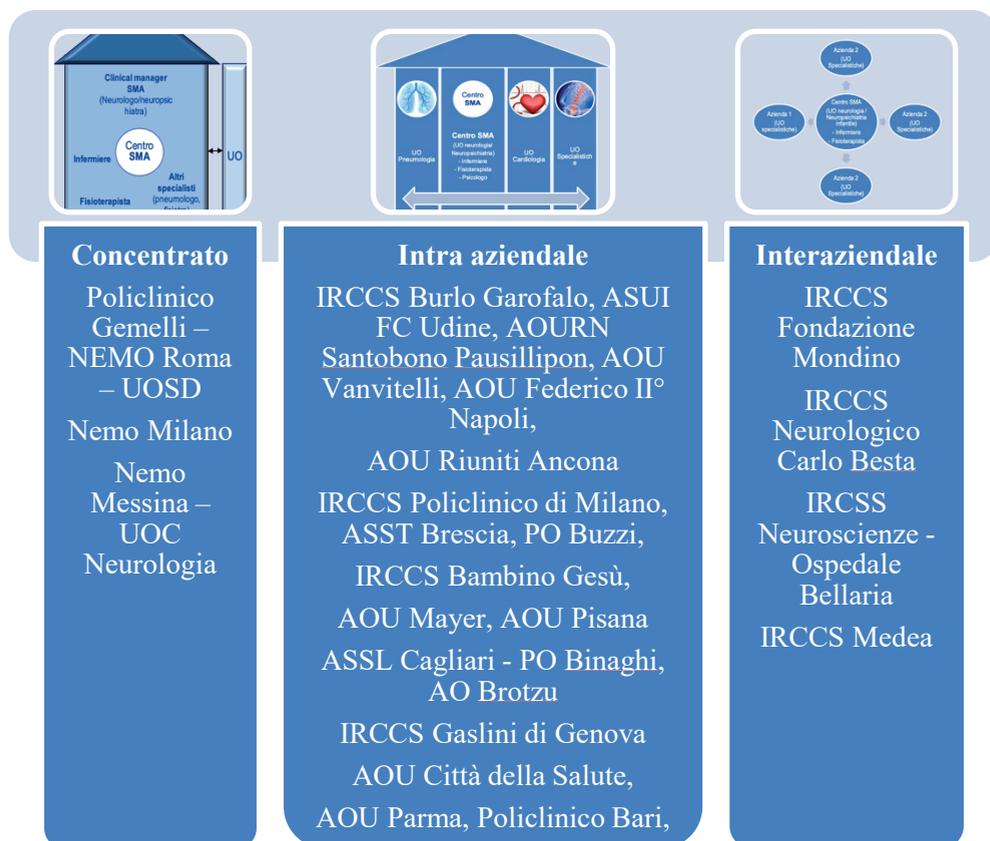
- **Modello a rete interaziendale:** rappresenta il 19% dei Centri SMA. I pazienti sono seguiti da unità organizzative appartenenti a più aziende sanitarie, le quali intervengono nella presa in carico del paziente in maniera integrata, a seconda delle fasi del percorso e della complessità. In questo modello i Centri SMA arricchiscono il loro portafoglio di com-

petenze e contenuti specialistici al di là dei confini dell'azienda, costruendo accordi professionali o istituzionali con una rete di aziende con le quali collaborano stabilmente.

Confluiscono in questo modello prevalentemente i Centri che si trovano in aziende a vocazione neurologica, nel cui perimetro i pazienti trovano tutte le risposte specialistiche connesse con la patologia prevalente, mentre le interdipendenze con gli altri servizi (es. pneumologia, cardiologia ecc.), presenti negli altri nodi della rete, sono deliberatamente costruite e monitorate.

Per questo modello non sono state reperite informazioni sui livelli di specializzazione sulla malattia del personale.

**Figura 2.9 La distribuzione dei Centri SMA nelle tre configurazioni**

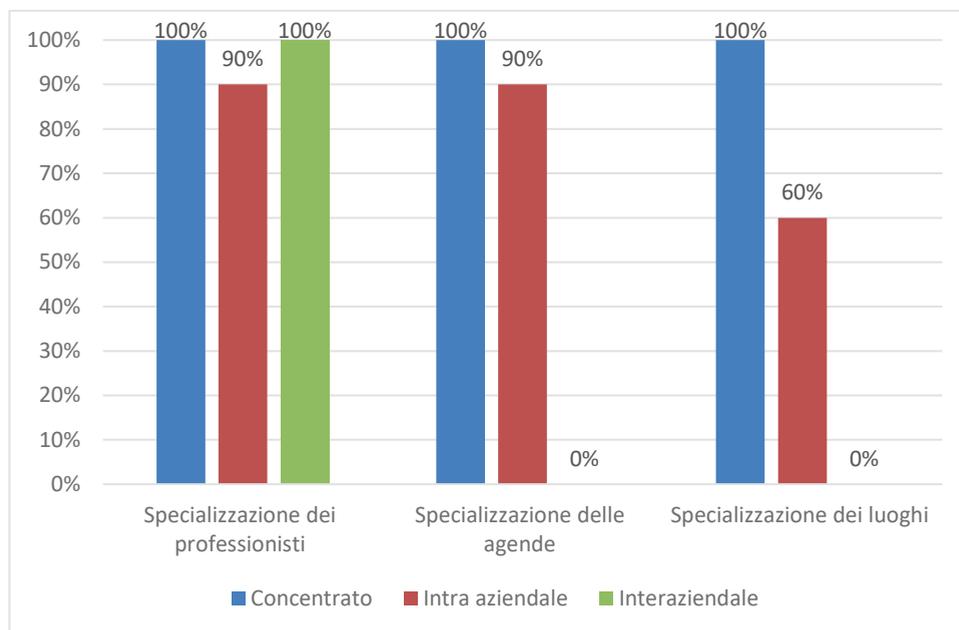


### 2.3.1 L'ambulatorio di patologia nelle diverse configurazioni

Un altro elemento che distingue le tre configurazioni è il concetto di ambulatorio dedicato alla patologia. Il concetto è molto comune ma poi nella realtà presenta configurazioni operative molto differenti largamente riconducibili all'archetipo di centro e alla sua formula di servizio. Il concetto di ambulatorio di patologia è stato riletto osservando tre elementi:

- le forme di specializzazione dei professionisti: fa riferimento all'identificazione di professionisti che si rivolgono con uno sguardo specialistico e con una vocazione preferenziale (ma relativa e non esclusiva) ad una patologia e che dedicano una parte più o meno importante del loro *working time* alla sua gestione.
- Le forme di specializzazione delle agende: attiene all'organizzazione specialistica dell'offerta, la presenza di slot dedicati per fare in modo che uno specialista con un determinato orientamento incontri il proprio target. Le agende dedicate consentono di allineare il professionista dedicato con l'agenda dell'attività ambulatoriale.
- Le forme di specializzazione dei luoghi di cura: fa riferimento all'identificazione di luoghi specifici per la presa in carico di uno specifico target di pazienti e parte dal presupposto che la fisicità ha una rilevanza non solo nella connessione tra i professionisti ma anche nella fruibilità dei servizi da parte dei pazienti.

Le forme di specializzazione dei saperi e degli asset, in questo caso delle attività ambulatoriali, rispetto al target giocano ruoli differenti nelle tre configurazioni. Nel modello concentrato, in generale, sono presenti sia forme di specializzazione dei professionisti che delle agende e dei luoghi, questo è facilitato sicuramente dalla prossimità fisica dei vari professionisti che intervengono nella presa in carico dei pazienti. Nel modello intra-aziendale, è molto forte la connessione tra agende e professionisti dedicati, meno frequente, anche se superiore al 50% dei casi, la possibilità di avere dei luoghi fisici dedicati. Infine, nel modello a rete, che supera i confini della singola azienda, oltre ad avere dei professionisti dedicati all'interno dell'ambulatorio è molto più difficile organizzare delle agende e degli spazi dedicati alla gestione dei singoli target di pazienti in quanto questo supera i confini della singola azienda stessa e comporta la gestione di agende condivise a livello interaziendale (Figura 2.10).

**Figura 2.10 Le forme di specializzazione dell'attività ambulatoriale nelle tre configurazioni**

### 2.3.2 Il contesto aziendale condiziona la configurazione di riferimento

Ciascun modello porta con sé una serie di vantaggi e svantaggi: le configurazioni super specialistiche vanno molto in profondità nella gestione della patologia prevalente, ma poi devono gestire (spesso con fatica) i processi di integrazione con le altre specialità che completano il portafoglio dei servizi; allo stesso modo i Centri SMA del modello intra-aziendale che sono incardinati in aziende che offrono la possibilità di avere accesso a moltissime specialità poi hanno bisogno in qualche modo di presidiare maggiormente la dimensione “verticale” poiché le forme di coordinamento funzionale si basano spesso sulla reciproca influenza professionale.

Per ciascuna configurazione cambia sicuramente il mix e l'efficacia delle diverse modalità di connessione (Figura 2.11) e ciascuna è potenzialmente capace dei medesimi esiti per il paziente. Di seguito una serie di considerazioni sulle implicazioni di ogni archetipo:

1. i legami disciplinari rappresentano un collante forte per gli IRCCS a vocazione monodisciplinare che spingono a forme di iperspecializzazione su sotto insiemi di contenuti che caratterizzano la frontiera del suo dominio. Tale forza viene bilanciata dalla difficoltà di rifornirsi di altre specialità complementari nelle diverse fasi del percorso del paziente.
2. I legami professionali interdisciplinari che nascono quando nella pratica ci si confronta fra più professionisti che afferiscono a più matrici disciplinari sono tra gli elementi di forza nei modelli intra-aziendali in cui i Centri SMA possono attingere ad altre specialità all'interno dei contesti aziendali plurispecialistici o anche nei contesti, per esempio regionali, in cui ci sono delle reti strutturate di patologia.
3. I legami interaziendali che, infine, rappresentano uno strumento rilevante nelle configurazioni inter-aziendali e nelle reti di patologia regionali in cui la costruzione di accordi-quadro diventa la condizione per realizzare dei "ponti" tra il Centro SMA incardinato in un nodo della rete e le altre competenze di riferimento presenti in più realtà aziendali. Il vantaggio sta nella possibilità di scegliere le competenze ritenute migliori nel "mercato" di riferimento non limitandosi alla disponibilità aziendale. Lo svantaggio sta nella costruzione di tali accordi e nella loro manutenzione.

**Figura 2.11 I meccanismi di connessione attivabili nelle tre configurazioni**



### 2.3.3 Il governo della filiera nelle tre configurazioni

Gli strumenti che possono essere messi in campo a supporto degli sforzi di integrazione tra i diversi attori nelle tre configurazioni possono essere molteplici:

- integrazione fisico-logistica, che corrisponde alla condivisione logistica di dotazioni, spazi, risorse umane e tecnologia.
- integrazione organizzativa, che corrisponde alle condizioni di fruizione di competenze (ad esempio attraverso modelli specifici di consulenza) da parte dei clinici o dei servizi da parte dei pazienti (ad esempio, attraverso percorsi di accesso o slot di prenotazione dedicati);
- integrazione operativa, che implica il coordinamento spazio-temporale dell'azione, la riprogettazione della logistica dei processi di cura e assistenza dal punto di vista dei tempi e dell'allocazione fisica delle varie attività (Lega 2016);
- integrazione professionale e clinica, che si esprime attraverso una progressiva condivisione di protocolli, linee guida o PDTA, definendo il contenuto delle prestazioni, la sequenza delle stesse e i ruoli reciproci;
- integrazione informativa che attiene alla condivisione dei sistemi informativi aziendali, cartelle cliniche e dati.

Nel modello concentrato è centrale il tema della fisicità, infatti è per certi versi un elemento insostituibile nel produrre tra i professionisti *routine* realmente integrate rispetto ai bisogni del paziente. Il governo della filiera è garantito dagli strumenti tipici della leva gerarchica, nella misura in cui i vari professionisti fanno riferimento al medesimo soggetto, fino ai progetti di *disease management* e ai percorsi dei pazienti che codificando la sequenza spazio-temporale degli interventi rispetto a uno specifico problema di salute consentono conseguentemente di veicolare tale informazione ai diversi attori interagenti. Inoltre, la presenza di sistemi operativi di U.O. permette di coordinare le attività e organizzare le agende di tutti i professionisti coinvolti.

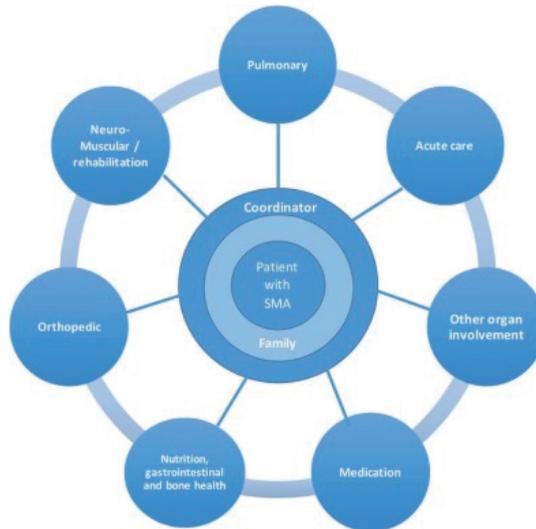
Nel modello intra-aziendale, il fabbisogno di coordinamento tra le U.O. della stessa azienda spesso si «appoggia» sugli strumenti aziendali e non della singola U.O. Si va dalle forme di allineamento più tipicamente professionali, come i PDTA, ai sistemi di gestione del personale, ai sistemi operativi aziendali di gestione delle agende e delle consulenze, allo scambio di informazioni sulla popolazione trattata.

Nel modello interaziendale, invece, il coordinamento necessita di accordi specifici e formalizzati tra aziende basati su: percorsi inter-aziendali, gestione

delle agende «incrociate», e PDTA per la gestione delle complementarità professionali. In questo caso, l'integrazione è agevolata laddove si costruiscono accordi ed intese rispetto alla sequenza degli interventi specialistici che avvengono a cavallo tra più aziende, attraverso l'organizzazione delle agende e facendo in modo che nell'attraversare una filiera di servizi sempre più ampia sia comunque garantita una connessione anche temporale tra i diversi interventi che non sia dannosa né per la valutazione clinica né tantomeno per l'esperienza del paziente. Si tratta di creare strumenti gestionali nuovi, capaci di "fare sintesi" tra quelli pre esistenti nelle due aziende (dal sistema informativo a quello delle prenotazioni). In questo modello, più che negli altri, gli strumenti più frequenti a supporto dell'allineamento professionale sono sempre quelli che afferiscono ai PDTA.

#### **2.4 L'accesso alle competenze specialistiche: la multidisciplinarietà**

La presa in carico della SMA richiede un governo del percorso clinico e terapeutico specialistico e multi-disciplinare (Mercuri et al. 2018) che, come già estensivamente discusso, varia in funzione delle diverse forme, dell'età e delle specifiche condizioni e comorbidità che possono presentarsi. A seconda delle diverse fasi di vita del paziente e delle sue diverse forme di espressione le principali discipline coinvolte comprendono la neurologia, la neuropsichiatria infantile, la pediatria, la fisioterapia e la pneumologia. Questo implica la necessità per i Centri SMA di organizzarsi secondo logiche ordinariamente multidisciplinari (e non solo occasionalmente) (Morando et al. 2017), strutturando la discussione in modo che possa prendervi parte lo specialista portatore delle competenze necessarie e prevedendo anche l'uso di modelli di teleconsulto che colleghino professionisti operanti in sedi distinte. La presa in carico, come definito anche negli standard di cura, richiede, inoltre, il coordinamento da parte di uno specialista, in genere un neurologo o neuropsichiatra infantile, che funge da figura di riferimento (*clinical manager*) essendo a conoscenza del decorso della malattia e dei potenziali problemi (Mercuri et al. 2018). Questo permette di monitorare i vari aspetti della malattia che sono parte della progressione della patologia e, quando possibile di anticiparne l'evoluzione (Figura 2.12).

**Figura 2.12 Approccio multidisciplinare nella SMA**

Cosa si intende per approccio multidisciplinare, tuttavia, può variare a seconda della patologia e dei modelli organizzativi. Un primo distinguo da fare è tra discussione multidisciplinare in assenza del paziente e valutazione multidisciplinare in presenza del paziente. La prima accezione di multidisciplinarietà si configura come una discussione tra più professionisti a partire dai risultati di test e dalle valutazioni effettuate sul paziente. Rientrano in questa prima accezione i *multidisciplinary team meeting* (i *tumor board* di matrice oncologica). La seconda accezione di multidisciplinarietà si configura come una valutazione tra due o più professionisti in occasione della visita con il paziente in presenza. La visita può essere collegiale ed in questo caso il modello multidisciplinare è definito “contestuale” mentre se il paziente vede singolarmente ciascun professionista, i quali poi si coordinano per una valutazione congiunta si realizza il modello multidisciplinare sequenziale (Bunnell et al. 2010). Nel modello sequenziale, quindi, il paziente esegue una sequenza di prestazioni (visite, prestazioni diagnostiche, ecc.) erogate da più professionisti in sequenza. Tutti i vari professionisti coinvolti forniscono le loro valutazioni che poi vengono messe insieme in occasioni spontanee organizzate dai professionisti stessi o, nelle forme più organizzate, da un coordinatore. I professionisti generalmente non vedono i pazienti insieme, ma comunicano tra di loro tra una visita e l'altra. La valutazione multidisciplinare esita in un referto che riporta le attività svolte e il piano terapeutico/di follow up da seguire.

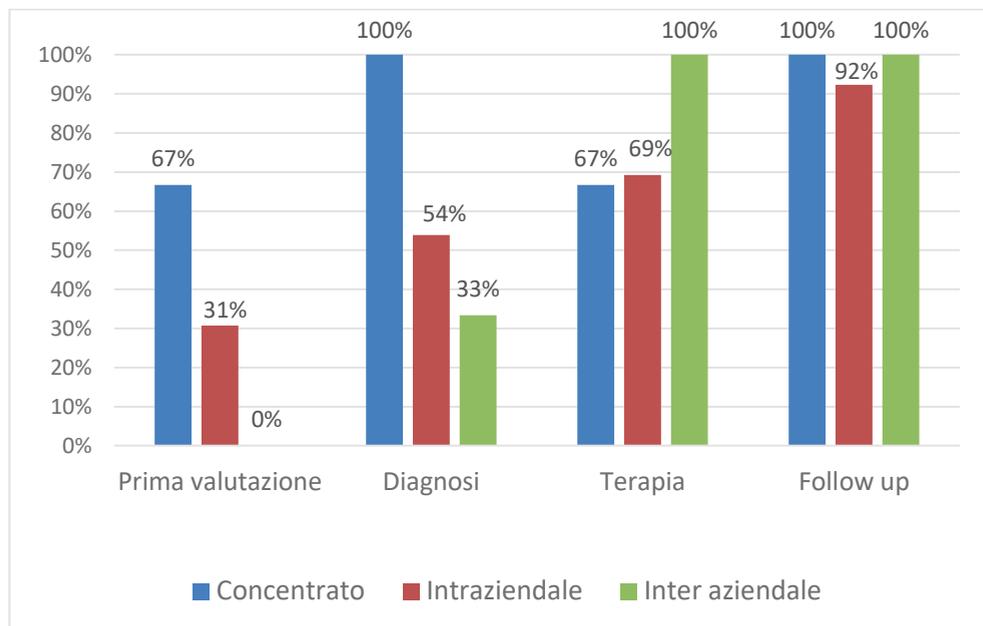
Nel secondo modello, di tipo contestuale, i diversi professionisti coinvolti nella valutazione vedono i pazienti contestualmente. In questo caso, nelle forme più organizzate, il team rivede le valutazioni in gruppo e valuta il paziente insieme definendo un piano di trattamento condiviso per il paziente che viene riportato nel referto condiviso.

I modelli multidisciplinari in presenza del paziente sia di tipo contestuale che sequenziale esitano in vere proprie prestazioni erogative mentre quello della discussione multidisciplinare rappresenta un modello di organizzazione del lavoro e non un'attività erogativa.

#### *2.4.1 Le declinazioni della multidisciplinarietà nei diversi modelli*

Tutte e tre le configurazioni di riferimento dei Centri SMA prevedono un'attività multidisciplinare per la SMA che è prevalentemente intesa come valutazione in presenza del paziente, mentre la discussione multidisciplinare in assenza del paziente è solitamente attivata ad hoc per i casi più complessi, in alcune fasi specifiche del percorso e in generale prevede un confronto tra due specialisti, raramente in un gruppo più allargato.

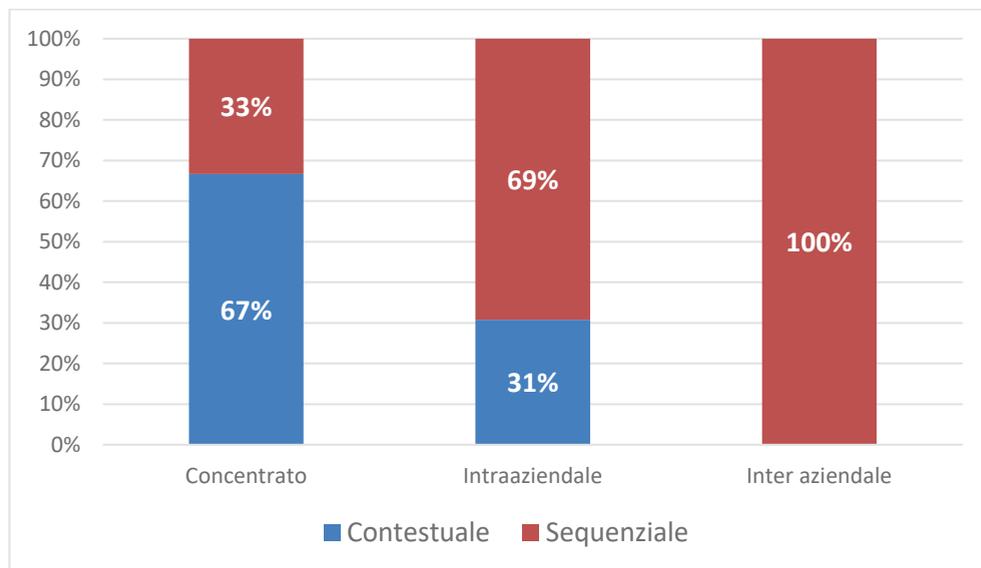
La valutazione multidisciplinare si inserisce in tutte le fasi del percorso, ma prevalentemente nella fase di follow-up (Figura 2.13). Esistono alcune differenze tra gli archetipi. Nel modello concentrato la valutazione è organizzata in maniera ordinariamente multidisciplinare in almeno il 67% dei casi in tutte le fasi, con picchi che raggiungono il 100% in particolare nella fase di diagnosi e follow-up. Nel modello intra-aziendale l'approccio multidisciplinare caratterizza prevalentemente le fasi di terapia e follow up, rispettivamente nel 69% dei casi e nel 92% dei casi, mentre è meno frequente nella prima valutazione e nella fase di diagnosi. Nel terzo modello, inter-aziendale, la multidisciplinarietà è la modalità ordinaria di lavoro nella fase di trattamento e follow-up, molto più rara nella fase di diagnosi e ancora meno nella prima valutazione. La concentrazione fisica dei professionisti all'interno della stessa UO o nel perimetro aziendale è sicuramente un fattore facilitante degli scambi professionali anche nelle prime fasi di valutazione del paziente. Di contro organizzare l'attività multidisciplinare nel modello interaziendale richiede l'attivazione di strumenti e momenti strutturati di confronto.

**Figura 2.13 Fasi del percorso in cui si inserisce l'attività multidisciplinare**

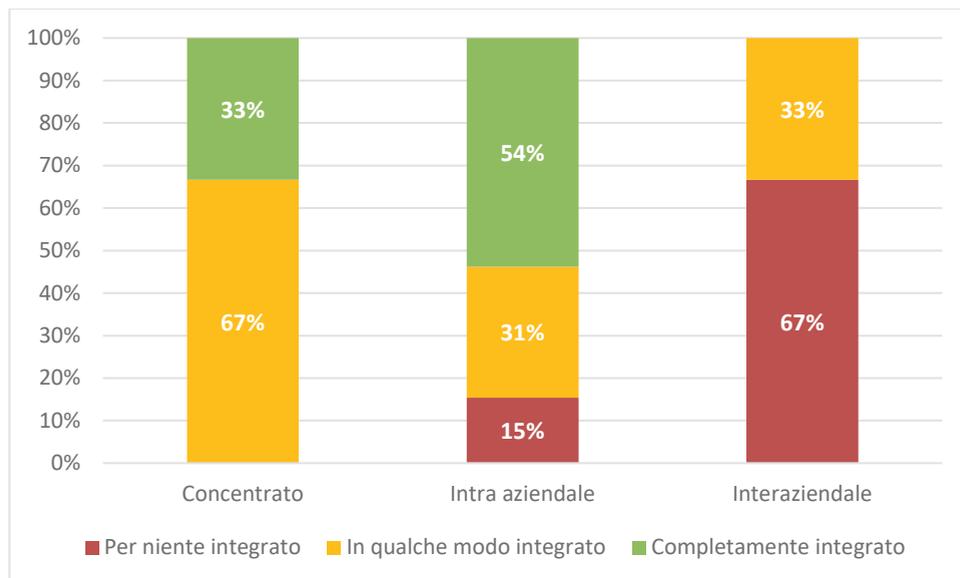
A seconda della configurazione l'attività multidisciplinare è intesa come prevalentemente contestuale nel modello concentrato, prevalentemente sequenziale in quello intra-aziendale, mentre esclusivamente sequenziale in quello inter-aziendale. Ancora una volta la prossimità fisica e la disponibilità dei professionisti e dei servizi nel perimetro organizzativo dell'UO o dell'Azienda sono elementi che incidono sul modello di multidisciplinarietà che i diversi contesti possono attivare (Figura 2.14).

Un ulteriore aspetto connesso con i diversi modelli è il livello di integrazione delle informazioni e l'esistenza o meno di un sistema di condivisione delle informazioni del paziente che può essere accessibile anche da altri luoghi (Figura 2.15). Nel modello concentrato è presente un sistema di condivisione delle informazioni sul paziente, spesso di U.O. o aziendale e le informazioni sono in qualche modo integrate o completamente integrate nel 100% dei casi; nel modello intra-aziendale le informazioni sono completamente integrate nel 54% dei casi, in qualche modo integrate nel 31% mentre per niente integrate nel 15% dei casi; infine, le informazioni nel modello interaziendale non sono per niente integrate nel 67% dei casi o in qualche modo integrate nel 33% dei casi. La disponibilità e condivisione di un sistema informativo di U.O. o aziendale favorisce sicuramente lo scambio di informazioni tra i singoli professionisti che intervengono nelle diverse fasi del percorso e l'accessibilità alle stesse nei diversi luoghi aziendali.

**Figura 2.14 Modelli multidisciplinari nelle diverse configurazioni**



**Figura 2.15 Livello di integrazione dei referti nelle tre configurazioni**



## 2.5 Innovazione nei modelli di presa in carico: verso un modello multicanale per la SMA

### 2.5.1 La presa in carico dei pazienti con SMA durante l'emergenza Covid

Il 2020 si è aperto con una sfida senza precedenti in termini di impatto sanitario, economico, sociale e geopolitico. Sul fronte dei modelli organizzativi, il Covid-19 ha rappresentato una sospensione dalla normalità degli accadimenti tipici per tutti gli operatori della rete dei servizi socio-sanitari e un esperimento di nuove formule di servizio spesso improvvisate, ma rese legittime dallo stato di emergenza.

Come per altre patologie croniche (Fenech et al. 2020), anche per la SMA e le MR in generale, l'emergenza ha messo a dura prova le aziende che hanno dovuto prendere decisioni molto rapide mettendo in luce punti di forza e di debolezza di ciascun microcosmo organizzativo. Rispetto alla presa in carico dei pazienti con SMA, l'analisi dei casi studio ha messo in luce una serie di azioni messe in atto dai Centri che sono in linea con quanto accaduto per altre patologie croniche a maggiore prevalenza evidenziando, però, alcuni elementi distintivi.

Rispetto al primo elemento, gli elementi comuni ad altre patologie sono stati classificati in:

- rallentamento o sospensione delle attività e contatto tempestivo dei pazienti: nella maggior parte dei Centri SMA analizzati si è osservato un rallentamento delle attività di presa in carico, di identificazione dei nuovi pazienti e trattamento dei pazienti SMA che ha caratterizzato, in particolare, le prime due settimane di marzo 2020, con una ripresa sia delle infusioni che delle valutazioni già da fine marzo. Solo in alcuni casi l'attività è stata completamente sospesa fino a fine maggio, questo è avvenuto in particolare in quelle strutture che sono state identificate come "Covid Hospital". In generale, l'obiettivo dei Centri è stato minimizzare le occasioni di contagio per il paziente pur garantendo il proseguimento di quelle attività necessarie quali trial clinici e trattamenti farmacologici;
- trasformazione della logistica interna (separazione dei flussi) per creare percorsi «puliti» ed evitare la diffusione del contagio;
- trasformazione del regime di erogazione: in molti casi c'è stata una riorganizzazione delle modalità di presa in carico dal *Day Hospital* (DH) al ricovero ordinario (RO) al fine di concentrare il numero di prestazioni ed evitare al paziente di dover accedere più volte presso il Centro;

- «virtualizzazione» delle prestazioni attraverso lo sviluppo/introduzione di qualche forma di televisita e teleconsulto<sup>1</sup> sia con altri specialisti che con i professionisti territoriali. Un esempio interessante è stato lo sviluppo di video tutorial per permettere alla famiglia di continuare a fare attività di stretching e piccoli esercizi fisioterapici a domicilio in modo da sopperire l'interruzione delle attività fisioterapiche.

La presa in carico dei pazienti con SMA, e più in generale con MR, durante l'emergenza Covid-19 ha fatto emergere anche alcuni elementi distintivi. Sicuramente molti pazienti e famiglie per paura di esporsi al rischio del contagio e alle possibili complicanze respiratorie connesse con l'infezione hanno adottato un «lockdown volontario» che spesso ha interessato tutto il contesto familiare, non solo la persona con SMA. In continuità con questo la pandemia ha messo in evidenza la complessità di garantire la continuità assistenziale per i pazienti in particolare a livello domiciliare. Se in molti casi, per le patologie croniche si è andati verso la domiciliarizzazione dell'assistenza, nel caso dei pazienti con SMA si è osservato l'opposto, sia per evitare di esporsi al rischio di contagio da parte di persone provenienti dall'esterno, sia per i vincoli connessi con il lockdown e il divieto di circolazione, molti pazienti e famiglie hanno dovuto rinunciare o allentare i trattamenti fisioterapici e le attività domiciliari.

D'altra parte però il rapporto quasi esclusivo e costante che si crea tra paziente e medico di riferimento nella presa in carico dei pazienti con MR è stato sicuramente un elemento di forza. I Centri SMA hanno rappresentato un punto di riferimento forte per i pazienti, fornendo informazioni, supporto telefonico e spesso supporto psicologico. In questa direzione sia l'associazione dei pazienti che, in alcuni casi, le reti regionali per le MR hanno creato occasioni di confronto, campagne di comunicazione (per esempio la Campagna “#DISTANTIMAVICINI” di FamiglieSMA, AISLA e UILDM) e attivato linee telefoniche dedicate per supportare e sostenere le famiglie e i singoli.

Inoltre, le indicazioni relative al triage pre-valutazione nonché la necessità per i pazienti di eseguire il tampone prima di accedere alla struttura hanno comportato una maggiore complessità organizzativa, in particolare per quei pazienti provenienti da altre regioni. Ciò ha comportato la necessità di riorganizzare le attività in modo da incrociare le agende dei professionisti coinvolti nell'infusione (per esem-

---

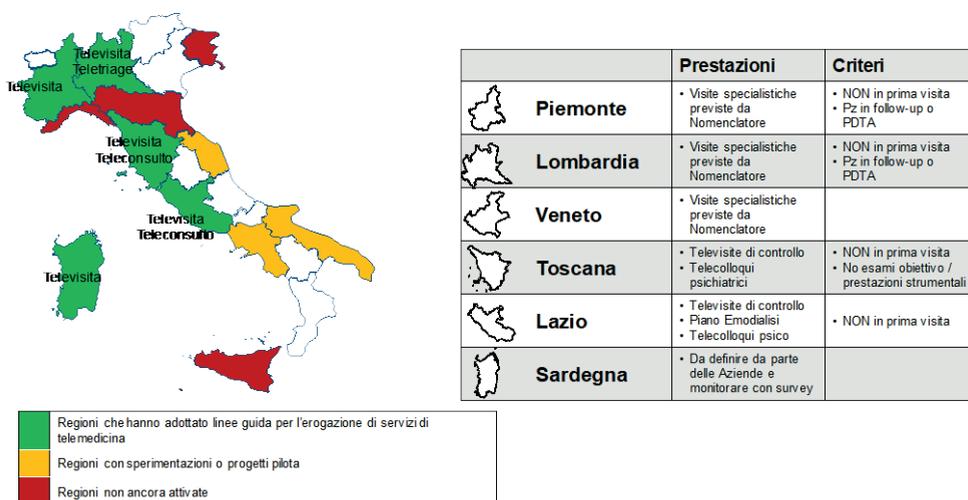
<sup>1</sup> Con Televisita si fa riferimento all'atto sanitario in cui il medico interagisce a distanza con il paziente. Con Teleconsulto si fa riferimento all'attività di consulenza a distanza tra medici per indicazione di diagnosi e/o la scelta di una terapia o alla prestazione svolta da specialisti a favore di MMG da tracciare e rendicontare; con Tele Triage si fa riferimento ad una prima forma di valutazione condotta da un operatore sanitario per valutare la necessità di erogare la visita in presenza o a distanza che è stata introdotta dalla Regione Lombardia con DGR XI-3528 del 5 agosto 2020 «Indicazioni per l'attivazione di servizi sanitari erogabili a distanza (Televisita)».

pio neurologo e anestesista laddove necessario), le agende delle sale operatorie, nonché le agende dei punti territoriali per l'effettuazione del tampone. Se questa è stata una operazione relativamente semplice durante i mesi di agosto a settembre, con la ripresa del numero dei casi e il congestionamento dei punti per l'effettuazione del tampone, questo ha ulteriormente richiesto uno sforzo organizzativo importante da parte dei Centri, che hanno gestito questa attività in totale autonomia.

### 2.5.2 Verso un modello multicanale

L'emergenza Covid-19 ha portato sia le aziende a dotarsi di soluzioni digitali spesso impensabili prima, ma al tempo stesso ha indotto una grande vivacità a livello regionale. Infatti, da aprile 2020 in poi molte regioni hanno deliberato linee guida e regolamenti per riconoscere le prestazioni erogate *in distance*, prevalentemente le televisive considerandole alla stregua delle prestazioni erogate di persona. Rispetto al campione delle Regioni in cui sono i Centri che partecipano allo SMALab, 5 hanno già adottato delle linee guida per l'erogazione dei servizi in telemedicina e 3 stanno sviluppando sperimentazioni o progetti pilota che vanno in questa direzione. In generale le Regioni hanno provveduto a riconoscere le prestazioni di televisita, in 2 casi anche i teleconsulti, mentre solo la Regione Lombardia ha introdotto tra le prestazioni riconosciute anche il teletriage. Le delibere spesso oltre a identificare le prestazioni riconosciute indicano anche dei criteri specifici (per esempio in quasi tutti i casi non è possibile erogare la prestazione *in distance* per la prima visita) (Figura 2.16).

**Figura 2.16 I movimenti delle Regioni con Centri SMA**



In pochi mesi è stata quindi costruita una cornice formale per erogare le prestazioni da remoto e rimborsarle al pari di quelle erogate dal vivo. Se però durante la fase di emergenza le televisite sono state usate in maniera prevalente per la gestione a distanza dei pazienti, ora si apre la riflessione patologica per patologia su quali siano le attività all'interno dei percorsi di cura e quali stati della malattia possano essere gestiti in forma virtuale (Fenech et al. 2020). Si apre anche per la SMA l'opportunità di costruire dei modelli multicanale in cui si alternano visite fisiche con televisite. Andare verso un modello multicanale offre da una parte la possibilità di superare i confini fisici dell'erogazione, un elemento affatto scontato per quei pazienti che sono seguiti fuori regione e che spesso sono costretti a percorrere centinaia di chilometri per raggiungere i luoghi di cura. La virata digitale permette, altresì, di ampliare le occasioni di confronto (teleconsulto) tra i professionisti di diverse specialità o tra professionisti territoriali e ospedalieri per meglio integrare i servizi di una buona formula di servizio.

Mettere in atto un modello multicanale tuttavia è una operazione non semplice che richiede di definire *standards of care* nell'uso del digitale e i casi in cui è appropriato usarlo; significa, inoltre, riorganizzare le agende, le forme di prenotazione e i turni dei professionisti a seconda delle modalità di erogazione.

## 2.6 L'opportunità degli ERN per rilanciare l'integrazione

Nel campo delle MR, l'iter normativo, avviato nel 1999 a livello europeo e nelle ratifiche nazionali (dal DM 279/2001 e successive integrazioni), ha identificato nelle reti cliniche il modello di riferimento per l'organizzazione della presa in carico clinica, terapeutica e assistenziale. Dal 2001 in poi tutte le Regioni si sono dotate di una rete regionale deliberata, per la quale sono individuati i centri di riferimento regionali (presidi) e le modalità di assolvimento del debito informativo del registro regionale e/o verso il registro nazionale per le MR. La Direttiva per l'assistenza sanitaria transfrontaliera della Comunità Europea del 2011 (2011/24/EU) ha inoltre introdotto e previsto la creazione di Reti di Riferimento Europee (ERN – European Reference Networks) formate da centri di eccellenza, per potenziare ed armonizzare diagnosi, follow up e terapie. Gli ERN sono incentrati e nascono per rispondere alle necessità dei pazienti e hanno come scopo ultimo il facilitare l'accesso agli specialisti e portare l'esperienza di eccellenza a casa dei pazienti, velocizzando la diagnosi, le cure e l'accesso alle terapie, la ricerca e la formazione di futuri specialisti, superando le disparità presenti in Europa ed evitare i costosi e problematici viaggi della speranza dei pazienti.

L'iter applicativo della direttiva e, in particolare, l'istituzione degli ERN è risultato particolarmente critico e complesso, soprattutto la previsione di introdurre un sistema uniforme e trasparente su trattamenti, centri di competenze,

tempi di attesa, tariffe, standard di qualità, in modo da rendere effettiva la mobilità e la libera scelta dei pazienti. In questo quadro, in realtà, le MR hanno rappresentato il primo e pionieristico banco di prova degli ERN, grazie al supporto e alla forza dei portatori di interesse e in particolare delle associazioni pazienti. Il processo di creazione degli ERN si è concluso, dopo un percorso durato 4 anni, nel 2017 a Vilnius con l'approvazione ufficiale da parte della Commissione Europea di 24 ERN<sup>2</sup> per le MR.

Oltre alla valutazione degli standard di qualità dei centri, la Commissione europea ha espresso alcuni criteri vincolanti l'operatività degli ERN, in primo luogo puntando sullo scambio di informazioni, la creazione di network di conoscenza tra esperti e di banche dati europee per migliorare la raccolta d'informazioni ai fini della ricerca. I criteri identificati fanno perno su due elementi, conoscenza e condivisione delle informazioni (Tabella 2.2)

**Tabella 2.2 Criteri per la valutazione e accreditamento degli ERN (Manuale operativo)**

Themes in the Operational Criteria		
Themes	<p><i>Network</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Establishment of a European Reference Network</li> <li>• Highly Specialized Healthcare</li> <li>• Governance and Coordination</li> <li>• Patient care</li> <li>• Multidisciplinary approach</li> <li>• Good Practice, Outcome measures, and Quality Control</li> <li>• Contribution to Research</li> <li>• Continuous Education, Training, and Development</li> <li>• Networking and Collaboration</li> </ul>	<p>Healthcare Providers</p> <p><i>General Criteria</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Patient Empowerment and Patient-Centred Care</li> <li>• Organisation, Management, And Business Continuity</li> <li>• Research, Education and Training</li> <li>• Expertise, Information Systems, and e-Health Tools</li> <li>• Quality and Safety</li> </ul> <p><i>Specific Criteria</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Competence, Experience and Outcome of care</li> <li>• Human Resources</li> <li>• Organisation of Patient Care</li> <li>• Facilities and Equipment</li> </ul>
Assessment	Each criterion is rated once for the overall Network	Each criterion is rated individually for each Healthcare Provider within the Network

Fonte: ERN Assessment Manual for Applicants [http://ec.europa.eu/research/participants/data/ref/other\\_eu\\_prog/hp/guide/pse/hp-asses-manual-ern-descr-process\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/research/participants/data/ref/other_eu_prog/hp/guide/pse/hp-asses-manual-ern-descr-process_en.pdf)

<sup>2</sup> [https://ec.europa.eu/health/ern/events/ev\\_2010309\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern/events/ev_2010309_en)

Dal punto di vista attuativo, gli ERN rappresentano il primo vero intervento verso l'implementazione di un modello europeo di promozione e tutela dell'assistenza sanitaria, in attuazione della mobilità dei pazienti in un mercato europeo. I 24 ERN infatti mettono in rete oltre 300 ospedali e 900 U.O. specializzate e accreditate per il trattamento delle MR. Questi centri hanno superato e aderito ad un complesso sistema di revisione, quale l'autovalutazione rispetto ai requisiti, la certificazione da parte del Ministero della Salute dei Paesi membri, e l'approvazione del Board dei rappresentanti degli Stati Membri dell'Unione Europea: un processo questo che non ha precedenti in Europa.

L'Italia ha aderito a questa iniziativa con grande impegno, sono 66 le strutture, tra Ospedali e Aziende Ospedaliere Universitarie e 186 le UO specialisti che partecipano agli ERN.

Nel panel dei 24 ERN deliberati è stato costituito anche un ERN per le malattie rare neuromuscolari (EURO- ERN-NMD Neuromuscular Diseases) che ha inteso mettere in rete oltre ai centri di eccellenza clinica, anche i progetti e gli strumenti di ricerca europei attivi nell'ambito delle malattie neuromuscolari (registri e trial clinici). Nell'ERN sono rientrati circa 61 centri di eccellenza in oltre 10 Paesi, ma accanto a questi sono stati riconosciuti anche una rete di centri affiliati, che cooperano con i centri di riferimento.

L'attivazione degli ERN può rappresentare una opportunità per rilanciare il tema dell'integrazione tra i centri a presidio delle competenze e della gestione degli iter di cura, e indirettamente per fornire un primo presidio dei volumi. L'avvento degli ERN ha, infatti, richiesto un confronto diretto sui criteri di definizione dei centri adottati dalle reti regionali e l'introduzione di sistemi di valutazione e accreditamento dell'attività dei Centri stessi (valutazione dei Centri sui volumi, strumenti operativi – cartella clinica uniforme) a garanzia dei volumi e dell'expertise.

## Bibliografia

- Alhaider, A. A., Lau, N., Davenport, P. B., e Morris, M. K., *Quantitative Evidence Supporting Distributed Situation Awareness Model of Patient Flow Management. In Proceedings of the International Symposium on Human Factors and Ergonomics in Health Care*, (Vol. 9, No. 1, pp. 238-241), Los Angeles, CA: SAGE Publications, 2020
- Bunnell, Craig A., Weingart, Saul N., Swanson, Scott, Mamon, Harvey J. e Shulman, Lawrence N. (2010) «Models of multidisciplinary cancer care: physician and patient perceptions in a comprehensive cancer center», *Journal of oncology practice* 6 (6): 283–88
- Chan, Y. C. L. (2006) An analytic hierarchy framework for evaluating balanced scorecards of healthcare organizations, *Canadian Journal of Administrative Sciences/Revue Canadienne des Sciences de l'Administration*, 23(2), 85-104.
- Cook, David, Thompson, Jeffrey E., Habermann, Elizabeth B., Visscher, Sue L., Dearani, Joseph A., Roger, Veronique L., e Borah, Bijan J. (2014) «From ‘Solution Shop’ Model To ‘Focused Factory’ In Hospital Surgery: Increasing Care Value And Predictability», *Health Affairs* 33 (5): 746–55. <https://doi.org/10.1377/hlthaff.2013.1266>
- Detsky, A. S., Gauthier, S. R., e Fuchs, V. R. (2012) «Specialization in medicine: how much is appropriate? », *Jama*, 307(5), 463-464
- Fenech, Lorenzo, Ferrara, Lucia, Hiedemann, Alexander e Tozzi, Valeria D. (2020) «L’offerta ambulatoriale per la popolazione cronica tra governo clinico e gestione operativa», in *Rapporto OASI*, Capitolo 11, Milano, Egea
- Ferrara, Lucia, Tozzi, Valeria D. e Zazzera, Angelica (2020) «Le unità specialistiche di patologia: modelli e sistemi di gestione delle Breast Unit in Italia», in *Rapporto OASI*, Capitolo 12:477–512, Milano, Egea
- Ferreira, C. R. (2019) «The burden of rare diseases», *American Journal of Medical Genetics Part A*, 179(6), 885-892
- Haendel, M., Vasilevsky, N., Unni, D., Bologna, C., Harris, N., Rehm, H., ... e Dawkins, H. (2020) «How many rare diseases are there?», *Nature Reviews Drug Discovery*, 19(2), 77-78
- Jahmani, Khaldoun, Fadiya, Samson Oluwaseun, Abubakar, A. Mohammed e Elrehail, Hamzah (2018) «Knowledge content quality, perceived usefulness, KMS use for sharing and retrieval», *VINE Journal of Information and Knowledge Management Systems*
- Karamitri, Ioanna, Talias, Michael A. e Bellali, Thalia (2017) «Knowledge management practices in healthcare settings: a systematic review», *The International journal of health planning and management* 32 (1): 4–18

- Lega, Federico, *Management e leadership dell'azienda sanitaria: conoscere il settore e il sistema, organizzare i servizi, dirigere i professionisti*, Milano, Egea, 2016
- Mercuri, Eugenio, Finkel, Richard S., Muntoni, Francesco, Wirth, Brunhilde, Montes, Jacqueline, Main, Marion, Mazzone, Elena S., Vitale, Michael, Snyder, Brian e Quijano-Roy, Susana (2018) «Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care», *Neuromuscular Disorders*, 28 (2): 103–15
- Morando, Verdiana, Ferrara, Lucia e Tozzi, Valeria D. (2017) «Position paper sulla presa in carico delle malattie rare e ultrarare in Italia: generalizzazioni a partire dal caso paradigmatico delle malattie da accumulo lisosomiale», *MECOSAN*. <https://doi.org/10.3280/MESA2017-102002>
- Peterson, K., Anderson, J., Bourne, D., Charns, M. P., Gorin, S. S., Hynes, D. M., ... e Yano, E. M. (2019) «Health care coordination theoretical frameworks: A systematic scoping review to increase their understanding and use in practice», *Journal of general internal medicine*, 1-9
- Pronovost, P. J., Angus, D. C., Dorman, T., Robinson, K. A., Dremsizov, T. T., e Young, T. L. (2002) «Physician staffing patterns and clinical outcomes in critically ill patients: a systematic review», *Jama*, 288(17), 2151-2162
- Scott, W. Richard, *Institutional change and healthcare organizations: From professional dominance to managed care*, University of Chicago Press, 2000
- Skrove, Guri Kaurstad, Bachmann, Kari e Aarseth, Turid (2016) «Integrated Care Pathways—A Strategy towards Better Care Coordination in Municipalities? A Qualitative Study», *International Journal of Care Coordination*, 19 (1–2): 20–28. <https://doi.org/10.1177/2053434516649777>
- Stolk, P., Willemen, M.J. e Leufkens, H.G. (2006), «Rare essentials: drugs for rare diseases as essential medicines», *Bull. World Health Organ.* 84, 745–751
- Tozzi, D. Valeria, Longo, Francesco, Pacileo, Guglielmo, Salvatore, Domenico, Pinelli, Nicola e Morando, Verdiana, *PDPA standard per le patologie croniche. 11 ASL a confronto nella gestione della rete dei servizi per BPCO, tumore polmonare, ictus, scompenso cardiaco e artrite reumatoide*, Milano, Egea, 2014
- Tozzi, D. Valeria, Morando, Verdiana e Ferrara, Lucia (2018) «Can Integrated Practice Units Work without the Set-up of Accountable Care Organisations? Lessons Learnt from the Breast Units' Experiences in Italian NHS», *International Journal of Integrated Care* 18 (s2): 383. <https://doi.org/10.5334/ijic.s2383>



### **3. Conclusioni e prospettive di sviluppo**

*di Lucia Ferrara e Valeria D. Tozzi*

La prima edizione dello SMA Lab ha messo sotto osservazione cinque elementi:

1. il concetto di unit per la SMA inserendola nel dibattito sulle Unit di patologia evidenziandone le specificità per il fatto di rivolgersi a una condizione rara. Questo la rende un prototipo di riferimento per il dibattito sempre presente nel mondo delle malattie rare sui centri di competenza;
2. una lettura dell'offerta per la SMA classificando i centri reclutati all'avvio del primo ciclo dello SMA Lab in tre configurazioni di riferimento per cogliere alcuni elementi distintivi sul fronte organizzativo e manageriale;
3. le declinazioni della multidisciplinarietà nelle tre configurazioni che si intreccia con il concetto di formula di servizio che il centro SMA è chiamato a garantire allo scopo di rispondere ai bisogni del paziente e della sua famiglia;
4. la prospettiva della multicanalità che è stata avviata nel corso dell'emergenza sanitaria e che potrebbe rappresentare la modalità per costruire condizioni di continuità per target di pazienti che si muovono tra Centro SMA e servizi territoriali;
5. l'opportunità degli ERN per rilanciare il tema dell'integrazione, dei volumi e delle soglie di attività a garanzia del presidio dei livelli specialistici di competenza che la SMA, come molte condizioni rare, richiede.

Nel corso del research day che ha concluso il primo ciclo dello SMA Lab, il dibattito all'interno della tavola rotonda ha fatto emergere alcuni temi interessanti e traiettorie di sviluppo del Lab che potranno caratterizzare il prossimo biennio:

- **Ricerca clinica + ricerca manageriale e organizzativa**

Le analisi condotte nel corso della prima edizione evidenziano come investire sulla ricerca manageriale e organizzativa sia importante quanto investire su quella clinica. Se quest'ultima è centrale e fondamentale per l'avanzamento della conoscenza clinica, dall'altra parte investigare quali sono le competenze e le risorse da attivare all'interno dei Centri per fare in modo che queste competenze e innovazioni possano arrivare al paziente è altrettanto importante. Conoscere la filiera dei servizi in contesti regionali e aziendali che stanno diventati sempre più complessi permette di associare i ragionamenti su cosa fare al come farlo. La sfida attuale e futura è come far sussistere contemporaneamente la garanzia di una risposta a un bisogno di salute specialistico e multidisciplinare declinato nei vari *setting* assistenziali con la garanzia di un'organizzazione, di una pianificazione *ex ante* rispetto anche alla sostenibilità e alla fattibilità dei vari modelli organizzativi. Occorre far sì che le varie configurazioni dei Centri SMA possano garantire la stessa risposta al bisogno del paziente e della famiglia. Questo significa che chi pianifica, chi gestisce e soprattutto chi controlla abbia anche e non solo quella competenza clinica e tecnico/scientifica, ma neanche una competenza manageriale per poter far sì che il percorso e soprattutto l'interlocuzione con chi controlla possa avere un linguaggio comune. L'approccio manageriale come strategico e fondamentale e non parallelo rispetto a quello clinico, potrebbe aiutare ad essere sempre più efficaci e sostenibili associando ragionamenti più di tipo professionale a ragionamenti più di tipo organizzativo.

- **Opportunità connesse con digitalizzazione**

Negli ultimi mesi, la messa a disposizione di una serie di atti e regolamenti da parte di numerose regioni italiane hanno messo in luce quanto la digitalizzazione e gli strumenti di telemedicina, televisita e teleconsulto non debbano essere considerati come sostitutivi ma integrativi nel percorso di presa in carico dei pazienti. Inizia ora la riflessione su:

- 1) quali prestazioni e quali target di pazienti possano maggiormente beneficiare delle nuove opportunità indotte dalla tecnologia e soprattutto, come trasformare le varie sperimentazioni avviate in maniera artigianale in forme strutturate di presa in carico;
- 2) come il digitale può sfidare la fisicità dell'erogazione e del confronto tra professionisti così che non è il paziente a muoversi, ma sono i professionisti ad arrivare lì dove c'è il paziente.

- **Rilettura dei modelli rispetto agli standard of care**

Le diverse configurazioni dei centri SMA hanno degli impatti diversi in termini manageriali e gestionali. L'analisi ha messo in luce che ciascun modello astratto dal contesto non è di per sé in grado di garantire migliori risultati, ma porta con sé una serie di vantaggi e svantaggi. Come possono, quindi le diverse configurazioni, interpretare gli standard of care e garantire gli stessi risultati in termini di outcome per i pazienti? Le analisi condotte nella prima edizione aprono un nuovo ed interessante filone di approfondimento, che non può prescindere dall'operazionalizzazione dagli standard di cura e dalla loro misurazione nelle varie configurazioni. Si apre anche il tema delle soglie minime di attività e di casistica dei Centri a presidio dell'expertise e a garanzia della qualità. È possibile (e opportuno) immaginare delle soglie minime di attività per la rarità? Qual è il trade-off tra concentrazione e prossimità?

- **Centralità del paziente, multidisciplinarietà e personalizzazione**

L'analisi ha fatto emergere come in tutte le configurazioni è svolta un'attività multidisciplinare per la SMA che però assume delle configurazioni molto diverse a seconda dell'età e del target di pazienti, ma anche a seconda della configurazione del Centro. Talvolta, tuttavia, la multidisciplinarietà è ancora interpretata come "disponibilità dei professionisti" all'interno della rete aziendale o interaziendale. Come sviluppare un modello ordinariamente multidisciplinare in cui i professionisti sviluppano dei momenti effettivi di confronto e coordinamento su uno specifico paziente per la definizione di un piano comune? La bassa e bassissima prevalenza delle MR in sinergia alla complessità individuale per la presa in carico del paziente alimenta la necessità di elaborare un percorso individuale specifico fondato su una valutazione multidisciplinare e multi-professionale, condivisa tra i vari specialisti e professionisti di riferimento sul territorio e in cui sia identificata una figura che affianchi la famiglia, il coordinatore del team (spesso un neurologo o neuropsichiatra infantile a seconda dell'età del paziente e dei bisogni), che coordina le attività.

- **Organizzare la logistica del paziente nelle tre configurazioni**

Un ulteriore elemento attiene all'organizzazione della logistica del paziente. Le tre configurazioni di Centro SMA comportano una diversa interpretazione del *patient journey*. Un elemento distintivo delle MR è l'investimento che spesso i singoli professionisti fanno sullo studio

della malattia e sulla gestione dei casi. Questo vale sia per i “professionisti core” ma anche per le altre discipline che più frequentemente vengono coinvolte nella presa in carico dei pazienti con SMA (pneumologia, nutrizione ecc.). In particolare nelle configurazioni intra-aziendali e inter-aziendali una delle difficoltà maggiori è spesso reperire specialisti competenti su una determinata condizione rara. Questo implica che la rete va costruita andando a cercare i professionisti con quella specifica competenza e vocazione specialistica sulla patologia a volte anche fuori il perimetro aziendale. Più di quanto accade per altre patologie, c'è una minore fungibilità tra professionisti e si crea spesso un rapporto ultra specialistico con il singolo professionista competente, con il rischio che la mobilità professionale o l'assenza (più o meno duratura) di quel professionista spesso può comportare delle conseguenze per il singolo paziente che può subire gli accadimenti professionali del singolo professionista. Come fare in modo che, indipendentemente dalla configurazione, si possa creare una identità visiva e strutturale della Unit/Centro e che i pazienti possano percepire una presa in carico integrata e senza soluzione di continuità? Quali sono le opportunità connesse con le equipe itineranti, in cui sono i professionisti e non i pazienti a spostarsi?

- **Monitoraggio e valutazione della presa in carico dei pazienti**

Uno dei limiti principali per il governo clinico delle MR è la mancanza di informazioni robuste e consolidate sulla casistica e sulla storia naturale. Se per i pazienti pediatrici, alcuni dati sono disponibili, c'è una grande carenza di dati e informazioni di storia naturale sulla coorte dei pazienti adulti che, avendo delle condizioni di salute meno gravi, a volte non sono mai stati intercettati dai servizi. I registri regionali e interregionali, nonché i registri di patologia dovrebbero migliorare la copertura e l'efficienza della raccolta dati per migliorare la pratica clinica, supportare gli interventi di sanità pubblica, la pianificazione e programmazione. Avere a disposizione dei dati sulla casistica (oltre alla semplice incidenza e prevalenza), sui volumi e sui pattern di consumo e assorbimento delle risorse consentirebbe agli organi che devono fare pianificazione, programmazione e controllo di avere a disposizione quegli strumenti che permettono allo stesso tempo di garantire alla persona e al paziente con le varie forme di SMA la risposta più efficace (ed anche efficiente).

- **Importanza del coinvolgimento dei pazienti**  
Il coinvolgimento dei pazienti e delle associazioni dei pazienti dovrebbe diventare parte integrante delle analisi sui modelli di rete e multidisciplinarietà. Sviluppare forme strutturate di *patient involvement*, in cui dare voce alla percezione dei pazienti potrebbe essere assolutamente utile e fondamentale per un'analisi sulla qualità non tanto della cura e del servizio offerto. Associare infatti i diversi livelli di soddisfazione alle differenti configurazioni organizzative e manageriali, permetterebbe di intercettare le relazioni tra caratteristiche del modello di offerta e percezioni dei pazienti e quali sono le leve da far muovere per migliorare l'esperienza di cura.
- **Integrazione della componente socio-assistenziale e territoriale**  
Se la connessione tra Centro SMA e competenze specialistiche è oggi il *core* delle analisi e degli sforzi organizzativi, occorre agganciare anche una riflessione più strutturata sull'integrazione con il territorio e con i servizi sanitari, sociali e assistenziali. Le forme di organizzazione delle aziende sanitarie e il confine con il territorio è diversamente marcato da contesto a contesto, tuttavia, molte sono le forme di cure primarie evolute, di cure intermedie e di transizione che possono supportare il transito del paziente tra ospedale e territorio e garantire una migliore presa in carico in prossimità del domicilio. Per le condizioni rare forse è arrivato il momento di esplicitare la necessità di un modello di organizzazione multi-livello che integri l'assistenza territoriale, per garantire la continuità e la prossimità dei servizi sanitari e socio-sanitari.



## **SMALab - Spinal Muscular Atrophy Management Lab**

Lo *Spinal Muscular Atrophy Management Lab* (SMALab) nasce per superare la frammentarietà del dibattito sui temi di management per rispondere ai fabbisogni di tutela della salute delle persone affette da SMA e delle loro famiglie. Esso è frutto della partnership di lungo corso tra SDA Bocconi School of Management e Biogen Italia, avviata nel 2013 con il Multiple Sclerosis Management Lab (MSMLab). Lo SMALab estende la collaborazione al mondo delle malattie rare e mira a creare una comunità di professionisti che, insieme con i ricercatori e docenti del Cergas SDA Bocconi si interroga sulle sfide che il settore della sanità vive e deve affrontare nella gestione delle malattie rare. Il Lab organizza tre linee di attività che raccolgono un ampio portafoglio di temi centrali per pazienti, professionisti e istituzioni: Workshop tematici (occasioni di confronto e di dibattito tra i partecipanti al Lab), Ricerca (mira ad approfondire le configurazioni specifiche dei cosiddetti "Centri" SMA sotto il profilo manageriale ed economico) e Publishing (sia in versione divulgativa che scientifica). Lo SMALab si sviluppa in cicli biennali e al termine di ciascuno tutta la community si confronta con le istituzioni nel Research day che alimenta il dibattito partendo dalle evidenze delle attività di ricerca.



**SMALab**  
SPINAL  
MUSCULAR ATROPHY  
MANAGEMENT LAB

SDA Bocconi  
School of Management



BI0GEN-89553

[www.egeaeditore.it](http://www.egeaeditore.it)