

# Ministero della Sanità - Lettera circolare del 15 aprile 1994

Prot. 500.4/D M. 1 - 407

*OGGETTO: Prime indicazioni per l'applicazione della legge 548 del 23.12.1993: "Disposizioni per la prevenzione e la cura della fibrosi cistica".*

## **Principi ispiratori ed obiettivi fondamentali della legge**

La legge in oggetto intende coprire un'area particolare del bisogno di salute, relativa ad una malattia genetica, la fibrosi cistica, di considerevole rilevanza sociale, per la sua incidenza, per la sua gravità, per la complessità di manifestazioni cliniche e di bisogni di cure, per gli elevati costi assistenziali ed i complessi bisogni organizzativi, ed infine per la necessità d'investimenti di ricerca scientifica qualificata.

La legge è volta principalmente a:

- mettere in atto provvedimenti di prevenzione, basati essenzialmente su programmi di screening dei portatori sani, programmi di diagnosi precoce diffusa e programmi di informazione;
- educazione sanitaria;
- organizzare in maniera coordinata e omogenea su base regionale gli interventi preventivi nonché quelli curativi e riabilitativi dei soggetti affetti, affidando tali compiti ad un Centro di diagnosi, cura e coordinamento organizzato per ciascuna Regione (o per consorzi di Regioni), a garanzia della necessaria qualificazione delle competenze e del razionale impiego delle risorse, nonché dell'omogeneità di indirizzi terapeutici per una patologia il cui trattamento è molto complesso e molto costoso, in gran parte ancora sperimentale ed in continua evoluzione;
- assicurare ai pazienti la completa gratuità dei farmaci e di ogni altro mezzo terapeutico necessario per le cure domiciliari, offrendo a tale scopo al malato la possibilità di utilizzare il regime di "ospedalizzazione domiciliare continuativa";
- promuovere una presenza assistenziale di operatori competenti e bene addestrati presso il domicilio dei pazienti, quando necessario, valorizzando con modalità nuove i servizi territoriali ed i medici di famiglia;
- sollecitare e sostenere programmi di ricerca rivolti alla conoscenza del difetto di base, alla prevenzione ed alla cura della malattia con una sorveglianza rigorosa da parte delle Regioni sulla adeguatezza delle condizioni necessarie agli investimenti di risorse pubbliche finalizzati a tali attività;
- agevolare l'inserimento sociale, scolastico e lavorativo dei pazienti.

## **Indicazioni sull'erogazione gratuita dei farmaci, nutrienti, apparecchiature e materiale sanitario vario.**

Il comma 1 dell'art. 3 della legge stabilisce che tutto quanto è necessario per le cure domiciliari (incluse apparecchiature di cure e riabilitazione, materiale sanitario vario per medicazioni, fleboclisi etc.) di un paziente affetto da fibrosi cistica, purché documentato e prescritto da un Centro Regionale di riferimento venga fornito al soggetto affetto, senza partecipazione di spesa. La

prescrizione potrà essere fatta anche da un servizio di supporto ospedaliero o territoriale individuato dal Centro (art 3, comma 5) ed in ciò espressamente e formalmente autorizzato dal Centro stesso.

Avrà diritto a tali prescrizioni il cittadino che sarà munito di apposita tessera personale (art 4-comma 3) o, in via transitoria, fino ad emanazione dello specifico decreto del Ministero della Sanità, di certificazione sostitutiva rilasciata da un centro Regionale di riferimento (art 4-c. 4).

L'erogazione del materiale necessario viene fatta direttamente dall'Unità Sanitaria Locale di residenza del paziente. Si raccomanda a tale scopo che l'erogazione venga fatta dalla farmacia o dalle farmacie ospedaliere di quella Unità Sanitaria: tale modalità di erogazione si è rivelata assai efficace, perché consente sviluppo di competenze per una gestione particolarmente delicata e complessa delle cure; si è rivelata inoltre altamente economica (per i farmaci, supplementi nutritivi e materiale sanitario il risparmio è in media del 50% rispetto ai costi attuali) nell'esperienza di quelle Regioni che l'hanno adottata da tempo.

La consegna dei farmaci e del materiale può essere fatta oltre che dalla stessa farmacia ospedaliera anche tramite un servizio della USL che risulti essere il più vicino possibile al domicilio del paziente.

I pazienti potranno ricevere direttamente da qualunque Centro specializzato di riferimento, anche di Regione diversa da quella di residenza, farmaci per situazioni di emergenza, valutate come tali da quel Centro, su presentazione della tessera personale di cui all'art.4.

Per quanto concerne i farmaci si intende che sono prescrivibili ed erogabili tutti quelli ritenuti necessari alle cure del paziente connesse alla specifica patologia, a giudizio responsabile di un Centro regionale di riferimento o dei servizi di supporto assistenziale ospedaliero o territoriale da esso coordinati come prescrive la legge (art 3, c.5).

Per il paziente che lo richieda verrà formalizzato il regime di "ospedalizzazione domiciliare continuativa" (art.5, comma 2): s'intende che il Centro Regionale di riferimento, eventualmente in collaborazione con una struttura periferica da esso coordinata, secondo modalità che il Centro stesso individuerà, deve tenere aperta per quel paziente una apposita cartella clinica di "ospedalizzazione domiciliare continuativa".

Il paziente che non intendesse valersi di questa procedura di erogazione potrà comunque ottenere la prescrizione dal Centro o dal Medico di famiglia secondo il sistema di ricetta corrente: egli potrà per questo valersi delle facilitazioni di spesa previste dall'art. 8 della legge n 537/93, per i farmaci specifici indicati per la fibrosi cistica; potrà anche valersi della prescrizione multipla dei farmaci (art. 5, comma 3 della legge 548).

### **Erogazione di prestazioni diagnostiche**

La legge non fa esplicito riferimento ad esami clinici ma si intende che le procedure diagnostiche necessarie, se eseguite in regime di ricovero ordinario o di ricovero giornaliero (day hospital), sono esenti da partecipazione di spesa da parte dei cittadini affetti dalla malattia. Esse sono da considerarsi gratuite anche se eseguite in regime di "ospedalizzazione domiciliare continuativa", perché prescritte da un Centro Regionale di riferimento, eventualmente in collaborazione con strutture periferiche coordinate dal Centro stesso.

Saranno esenti da partecipazione della spesa anche il test del sudore per qualunque cittadino purché eseguito presso i Centri regionali specializzati o presso laboratori da essi autorizzati e che abbiano avuto dalla Regione una omologazione.

## **Istituzione dei Centri Regionali specializzati di riferimento**

Ogni Regione istituirà un Centro specializzato di riferimento (art. 3, comma 2). Le Regioni e le Province Autonome con popolazione residente inferiore ad un milione e cinquecentomila abitanti, si consorzieranno con una Regione vicina per condividere un unico Centro di riferimento con evidente maggior qualificazione e aggregazione di competenze, congiunta ad economia di risorse.

Le Regioni dovranno provvedere urgentemente all'istituzione del Centro di riferimento perché da questo atto derivano una serie di operazioni di applicazione della presente legge.

Tuttavia, in via transitoria, fino all'istituzione formale dei Centri Regionali, gli atti prescrittivi e le certificazioni potranno essere legittimamente attuati dai centri o servizi specializzati, già di fatto operanti, e che vengano riconosciuti competenti per la diagnosi e la cura della fibrosi cistica dalle Regioni.

E' da sottolineare che il Centro regionale può valersi per le cure domiciliari, del supporto assistenziale dei servizi ospedalieri e territoriali da esso individuati (art.3, comma 5), ma la legge raccomanda anche la collaborazione del medico di libera scelta (art.5, comma 2) con cui il Centro di riferimento dovrebbe stabilire un rapporto, privilegiato di consultazione, formazione, sostegno, al fine di attuare una presa "in carico" efficace e continuativa del paziente affetto da fibrosi cistica.

Vi e' implicita in questi passaggi la raccomandazione di attivare competenze professionali disponibili vicino al domicilio del paziente utilizzando personale già esistente, che potrebbe essere efficacemente orientato ed addestrato per questi compiti ed in ciò appare chiaro che il Centro Regionale di riferimento ha compiti fondamentali di orientamento e coordinamento (art.3, comma2) e naturalmente di formazione ed addestramento del personale (art. 5, comma 2).

I Servizi ospedalieri e territoriali individuati dal Centro per una collaborazione assistenziale periferica, saranno coordinati dal Centro stesso per le attività assistenziali concernenti i malati di fibrosi cistica.

Le Regioni debbono peraltro mettere i Centri istituiti in condizioni di rispondere ai compiti definiti dalla legge assicurando strutture, attrezzature e personale adeguato (art. 3 comma 4) nei limiti delle risorse a disposizione, e tenendo conto che le attività di ricovero di questi Centri hanno mediamente caratteristiche di trattamento semintensivo.

Si raccomanda che il Centro venga istituito preferibilmente presso una struttura clinica Universitaria o un Ospedale che già disponga di qualificati servizi, soprattutto di laboratorio generale, laboratorio microbiologico, di radiodiagnostica, di anestesia e rianimazione, di riabilitazione, di otiatria e di ginecologia e che abbia possibilmente già una esperienza consolidata nel campo della fibrosi cistica; nelle Regioni in cui vi sia già più di una struttura con esperienza nel campo dell'assistenza ai malati di fibrosi cistica, una volta scelto il Centro di riferimento, bisognerà valorizzare le competenze dell'altra o delle altre strutture, che potranno fungere da Servizio ospedaliero collaborante secondo modalità da individuare nelle diverse realtà regionali.

In circostanze di tipo particolare, nelle Regioni ove effettivamente, all'atto della promulgazione della legge, esisteva da molto tempo una forte concentrazione di pazienti in più di una struttura ospedaliera o universitaria, le Regioni dovrebbero trovare soluzioni che salvaguardino il principio della continuità assistenziale in tutte le strutture preesistenti creando integrazioni privilegiate tra il Centro di riferimento unico e questa o queste strutture preesistenti che dovranno continuare a gestire in proprio l'assistenza, la prescrizione dei farmaci, l'erogazione delle prestazioni diagnostiche e

l'ospedalizzazione domiciliare continuativa, evitando quindi che i pazienti siano costretti a trasferirsi nel Centro di riferimento; va da sé che queste soluzioni vanno considerate eccezionali, nel caso che non vi siano soluzioni alternative; non devono comportare alcuno spreco di risorse, e non devono in nessun modo essere attuate nel caso di strutture istituite dopo la promulgazione della legge o anche soltanto istituite in tempi recenti e mancanti di una sufficiente esperienza professionale del problema. Ciò anche al fine di scoraggiare nel modo più netto la proliferazione utilitaristica di Centri che va in tutti i modi evitata, perché comunque altererebbe lo spirito oltretutto la lettera della legge.

Si raccomanda che, compatibilmente con le risorse a disposizione delle Regioni:

- il settore delle degenze del Centro comprenda stanze singole di ricovero per un paziente e familiare, con possibilità di isolamento per singole stanze (onde evitare infezioni o colonizzazioni croniche da parte di batteri antibioticoresistenti e rendere comunque ragionevolmente vivibile la necessità dell'ospedalizzazione) e possa offrire un servizio dietetico adeguato;
- il settore di day hospital consenta una gestione efficiente e molto disponibile del servizio per pazienti con fibrosi cistica e sia adeguatamente attrezzato per controlli routinari e prestazioni di cura;
- sia assicurata alle degenze l'erogazione continua di ossigeno;
- siano assicurate attrezzature per analisi e monitoraggio della funzione respiratoria, per nutrizione artificiale ed infusione venosa controllata;
- nel caso che il Centro si trovi ad assistere una quota consistente di malati adulti, si strutturi presso il Centro una specifica sezione per adulti;
- i Centri con un consistente numero di assistiti abbiano un efficace continuo collegamento con strutture adeguate di chirurgia toracica, endoscopia digestiva e respiratoria e per i minori di chirurgia pediatrica;
- i Centri con più di 250 assistiti siano individuati come sede di funzioni didattiche rivolte alla formazione specializzata di operatori sanitari nel campo della fibrosi cistica.

Si raccomanda che nei Centri il personale, oltre naturalmente ai medici e agli infermieri professionali, comprenda terapisti della riabilitazione, assistenti sociali, psicologi e dietisti.

### **Promozione a sostegno di attività di ricerca**

Poiché la fibrosi cistica ha prospettive di prevenzione e di cura fortemente dipendenti dai risultati della specifica ricerca scientifica è importante investire risorse in questa direzione.

La legge è chiaramente orientativa in questo (art. 1, comma 2/F; art.3, comma 7). Le Regioni dovrebbero predisporre specifici finanziamenti a tale scopo, con riferimento parziale anche a quote che derivano dal bilancio generale dello Stato grazie alla presente legge ed è fatta loro raccomandazione di sorvegliare sull'utilizzo di tali stanziamenti, onde evitare dispersione e frammentazione di risorse: è conveniente che tali risorse vengano concentrate su pochi selezionati programmi, anche collaborativi, e solo su strutture qualificate ben selezionate.

Alcune attività di ricerca possono competere direttamente ai Centri regionali specializzati, qualora questi dimostrino di disporre di competenza, tradizione e condizioni adeguate per svolgere in maniera qualificata tali attività (art 3, comma 2 e 7).

### **Esonero dall'obbligo del Servizio Militare e dei Servizi Sostitutivi**

L'esonero previsto dall'art. 8, comma 1 viene ottenuto dal paziente semplicemente presentando la certificazione indicata al comma 2 dello stesso articolo al Distretto Militare competente, al ricevimento dell'avviso di precetto per la visita di leva.

### **Inserimento nel lavoro**

Questo è un problema di particolare rilevanza ed impellenza per i malati di fibrosi cistica che generalmente hanno capacità produttive e progettuali e che proprio nella possibilità di inserirsi nel mondo del lavoro trovano elemento fondamentale di stimolo vitale e di motivazione alle cure. Le Regioni, in collaborazione con i Centri regionali, dovrebbero attivare quelle iniziative, in conformità anche con le leggi sull'handicap, rivolte a privilegiare la possibilità di lavoro strutturato per questi pazienti.

### **Interventi preventivi**

Il Piano Sanitario Nazionale per il triennio 1994-96 ha, tra i suoi progetti-obiettivo, la tutela materno infantile che contempla, nella strategia di intervento, anche la prevenzione ed il controllo delle patologie genetiche, istituendo servizi, idoneamente distribuiti sul territorio nazionale, in grado di garantire globalità e continuità di cura per le patologie croniche.

Ne consegue la particolare attenzione che i Centri regionali di riferimento dovranno porre nel dare la più ampia disponibilità di consulenza genetica e, quindi di diagnosi del portatore per i familiari ed i pazienti dei malati di fibrosi cistica, con il supporto dei mezzi oggi a disposizione presso laboratori di analisi di genetica molecolare.

Nel contempo sono auspicabili seri studi pilota per lo screening genetico prenatale, anche se si ha consapevolezza che, a causa della larga gamma di mutazioni del gene della fibrosi cistica, lo screening del portatore rimane al momento problematico e comunque ancora materia di studio e di ricerca.

Per quanto concerne la diagnosi precoce della malattia si riconosce che lo screening neonatale di massa ha oggi ancora valenze sperimentali: sembra pertanto ragionevole l'applicazione di un tale programma di screening quando vi sia congiuntamente un programma ben organizzato e ben controllato di assistenza, di consulenza genetica e di sperimentazione di particolari strategie terapeutiche, e quando vi sia la possibilità di intervenire con un unico programma, coordinato da un Centro regionale per la fibrosi cistica basato su una popolazione non inferiore a 40-50 mila neonati per anno. Un tale programma dovrebbe contenere al massimo i risultati falsi positivi, mettendo in atto accorgimenti tempestivi per supportare l'inevitabile ansia che questi creano nelle famiglie.

Rimane fortemente raccomandata la diagnosi precoce per sintomi, che va promossa attraverso campagne di diffusa sensibilizzazione degli operatori sanitari delle Regioni ed attraverso l'impiego facilitato del test del sudore.

***Il MINISTRO : Maria Pia Garavaglia***