



Raccomandazioni di EURORDIS per l'integrazione delle Reti di Riferimento Europee (ERN) nei sistemi sanitari nazionali

novembre 2018

Con il contributo di UNIAMO

UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS
Rare Diseases Italy

EURORDIS.ORG

Le ERN definiscono una chiara struttura di *governance* per la condivisione delle conoscenze e il coordinamento delle cure sanitarie all'interno dell'Unione Europea, ma occorre ora stabilire meccanismi operativi che regolino l'interazione di queste reti con i sistemi sanitari nazionali, ivi compresi i processi organizzativi e le strutture che supportano lo scambio di conoscenze e informazioni con i centri di riferimento e le reti nazionali, nonché le regole per la segnalazione dei pazienti. Le seguenti raccomandazioni forniscono una panoramica delle misure necessarie per consentire un'effettiva integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali.

Raccomandazioni

- [1](#) [Raggiungere un buon livello di presa di coscienza a livello nazionale del modello ERN tra tutte le parti interessate](#)
- [2](#) [Garantire la leadership politica e la proprietà del sistema ERN a livello nazionale e generare evidenze sul valore del modello ERN](#)
- [3](#) [Rivedere o adeguare le politiche nazionali sulle malattie rare, complesse o a bassa prevalenza per affrontare la questione dell'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali](#)
- [4](#) [Gli Stati membri devono istituire reti nazionali di centri di competenza per le malattie rare e la comunità dei malati rari deve creare reti nazionali compatibili con i gruppi ERN di malattie](#)
- [5](#) [Incorporare nuovi membri titolari e *partner* affiliati per coprire i divari geografici e/o di competenza delle ERN](#)
- [6](#) [Creare *hub* nazionali di coordinamento e designare i punti focali nazionali delle ERN](#)
- [7](#) [Semplificare il processo di approvazione delle candidature a membri titolari presentate dai prestatori di assistenza sanitaria](#)
- [8](#) [Definire e validare a livello nazionale il percorso di segnalazione del paziente alle ERN per garantire un accesso tempestivo alla consulenza e un'adeguata gestione dei casi](#)
- [9](#) [Istituire un meccanismo di finanziamento per sovvenzionare la consulenza virtuale](#)
- [10](#) [Mettere a punto un meccanismo per riconoscere e adottare a livello nazionale le linee guida cliniche revisionate o adottate dalle ERN](#)

Sommario

Raccomandazioni	2
1. Background	4
2. Sintesi delle Raccomandazioni	6
A. Raccomandazioni per creare un ambiente favorevole all'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali	6
B. Raccomandazioni per attuare il programma di allargamento delle ERN e creare meccanismi per consentire l'integrazione nei sistemi sanitari nazionali	7
3. Raccomandazioni	9
Creare un ambiente favorevole	9
1. Raggiungere un buon livello di presa di coscienza a livello nazionale del modello ERN tra tutte le parti interessate	9
2. Garantire la leadership politica e la proprietà del sistema ERN a livello nazionale e generare evidenze sul valore del modello ERN	10
3. Rivedere o adeguare le politiche nazionali sulle condizioni rare, complesse o a bassa prevalenza per affrontare la questione dell'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali	11
4. Gli Stati membri devono istituire reti nazionali di centri di competenza per le malattie rare e la comunità dei malati rari deve creare reti nazionali compatibili con i gruppi ERN di malattie	13
Attuare il programma di allargamento delle ERN e creare meccanismi che consentono l'integrazione nei sistemi sanitari nazionali	14
5. Incorporare nuovi membri titolari e partner affiliati per coprire i divari geografici e/o di competenza delle ERN	14
6. Creare Hub nazionali di coordinamento e designare punti focali nazionali delle ERN	14
7. Semplificare il processo di approvazione delle candidature a membri titolari presentate dai prestatori di assistenza sanitaria	15
8. Definire e validare a livello nazionale il percorso di segnalazione del paziente alle ERN per garantire un accesso tempestivo alla consulenza e un'adeguata gestione dei casi	15
9. Istituire un meccanismo di finanziamento per sovvenzionare la consulenza virtuale	16
10. Mettere a punto un meccanismo per riconoscere e adottare le linee guida cliniche nazionali revisionate o adottate dalle ERN	17

1. Background

Le Reti di Riferimento Europee (ERN) sono reti virtuali che riuniscono prestatori di assistenza sanitaria che operano nel campo delle malattie rare (MR), complesse o a bassa prevalenza, all'interno del territorio dell'Unione Europea (UE). Queste reti sono state istituite per raggruppare le competenze mediche scarse e frammentarie sulle MR e sulle patologie complesse, con l'obiettivo di offrire una diagnosi tempestiva e accurata e il *follow-up* del trattamento ai pazienti affetti da una malattia rara o complessa, indipendentemente dal luogo di residenza nell'UE. L'obiettivo finale delle reti è quello di fornire un accesso equo all'assistenza sanitaria specializzata, senza escludere nessuno.

Il 1° marzo 2017, la Commissione Europea ha istituito ufficialmente 24 ERN, ciascuna delle quali corrispondente a un ampio gruppo di malattie. Queste ERN riuniscono quasi 1000 membri, che sono prestatori di assistenza sanitaria specializzata per le MR e complesse in tutti i paesi dell'UE, selezionati in base a severi criteri di qualità da parte delle autorità sanitarie competenti sia nazionali che europee. Il lancio di queste 24 ERN ha rappresentato un passo fondamentale per la comunità dei malati rari, dal momento che EURORDIS e i suoi membri hanno sostenuto per oltre 10 anni la creazione di reti sanitarie europee per le MR.

L'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali si riferisce all'insieme di politiche, regole e procedure necessarie per ancorare il sistema ERN al livello nazionale e garantire che tutti i pazienti affetti da una malattia rara o da una patologia complessa in Europa possano beneficiare di questo modello.

Al momento non tutti gli Stati membri (SM) dell'UE sono rappresentati nelle diverse ERN. Ciò impedisce l'accesso alle ERN ai pazienti che vivono negli SM in cui una determinata ERN non ha un membro titolare. Allo stesso modo, questa insufficiente copertura geografica rappresenta anche una sfida per la condivisione e la diffusione delle conoscenze e delle evidenze generate dalle ERN in tutti gli SM dell'UE.

L'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali è necessaria per superare questo problema di accessibilità e per facilitare lo scambio di conoscenze ed esperienze. Solo allora il sistema ERN potrà esprimere il suo pieno potenziale e portare benefici in egual misura a tutti i pazienti, indipendentemente dal loro paese di residenza.

Sicuramente, il progetto di ampliamento delle ERN, attraverso l'aggiunta di nuovi membri titolari e la designazione di *partner* affiliati (la prima tornata sarà limitata ai centri nazionali associati e agli *hub* di coordinamento nazionali), contribuirà a colmare il divario tra queste reti e i sistemi sanitari nazionali. **Occorrono, tuttavia, ulteriori sforzi per collegare il sistema ERN alle infrastrutture sanitarie nazionali. Si tratta di un processo ambizioso e complesso con importanti implicazioni tecniche e di bilancio, che richiede quanto meno:**

- la definizione da parte degli SM di un quadro chiaro che comprenda i percorsi di segnalazione dei pazienti, i processi organizzativi, le politiche e le infrastrutture necessarie a collegare i propri sistemi sanitari nazionali alle ERN,
- lo sviluppo da parte delle ERN di proprie strategie di integrazione per i *partner* affiliati e l'esplorazione di percorsi innovativi per cooperare con altri centri di competenza e reti a livello nazionale ed internazionale,
- avere a disposizione infrastrutture e processi organizzativi che consentano di acquisire e condividere conoscenze ed esperienze oltre le ERN, a livello nazionale, regionale e locale.

È anche importante sottolineare che il sistema ERN è il risultato di una collaborazione tra tutte le parti interessate e del lavoro svolto da oltre un decennio:

- 2004 - 2009 (Rare Diseases Task Force e Gruppo di alto livello sui servizi sanitari e l'assistenza medica);

- 2010 - marzo 2017 (Comitato UE di esperti sulle malattie rare, Gruppo di esperti della Commissione sulle malattie rare, Joint Action EUCERD e RD-ACTION –Joint Action sulle MR, Gruppi di lavoro degli SM sulle ERN, Decisioni UE delegate e di attuazione, Consorzio per il processo di candidatura e valutazione delle ERN: PACE-ERN, istituzione del Comitato degli SM),
- Marzo 2017- ad oggi (Lancio ufficiale delle ERN, Gruppo di lavoro dei coordinatori delle ERN, rafforzamento dell'Unità DG Santé Unit responsabile delle ERN, fase di avvio).

Sebbene sia stato concepito concettualmente diversi anni fa e sviluppato negli ultimi dieci anni, il sistema ERN è stato formalmente istituito a seguito dell'adozione dei 24 Piani nazionali sulle MR (seguendo la raccomandazione del Consiglio di giugno 2009¹ su un'azione nel campo delle malattie rare, questi piani sono stati gradualmente adottati tra il 2013-2018). Uno degli elementi centrali dei piani nazionali è la designazione dei centri di competenza e dei criteri richiesti per essere riconosciuti formalmente come tali. Molti piani nazionali per le MR prevedono misure atte a collegare i centri di competenza alle ERN, tuttavia, queste misure devono essere adeguate alle regole e alle procedure più recenti riguardanti la creazione e lo sviluppo delle ERN. **Infatti, attualmente il sistema ERN fornisce una serie di criteri operativi per ottenere i requisiti di membri titolari. Al fine di superare le discrepanze all'interno dei paesi con standard di qualità differenti e lo squilibrio tra i centri nazionali di riferimento e i centri che sono stati approvati come membri titolari di una determinata ERN, è importante garantire il maggior allineamento possibile dei criteri di accreditamento degli SM per i centri di competenza ai criteri operativi per i membri titolari delle ERN.** Allo stesso tempo, un'efficace integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali potrebbe richiedere degli adeguamenti nei piani nazionali per le MR al fine di affrontare le capacità tecniche e le riforme organizzative e giuridiche necessarie per ancorare questa nuova struttura a ciascun sistema sanitario nazionale.

A ottobre 2017, il Comitato degli SM (Board of Member States - BoMS) ha istituito un Gruppo di lavoro sull'integrazione delle ERN composto da rappresentanti degli SM, coordinatori delle ERN e rappresentanti della Commissione. Questo Gruppo fornirà indicazioni agli SM sulle seguenti questioni strategiche²:

- stabilire **norme per la segnalazione dei pazienti** alle ERN, avendo prima definito i percorsi dei pazienti all'interno dei sistemi sanitari nazionali,
- concordare la forma di **sostegno fornita dagli SM ai coordinatori e ai membri delle ERN,**
- agevolare il **rimborso dei costi in caso di mobilità del paziente scaturita da un parere della ERN;**
- procedure per l'approvazione delle candidature dei prestatori di assistenza sanitaria a membri ERN,
- **individuazione delle modifiche da apportare alla politica nazionale e ai quadri giuridici** necessarie per l'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali,
- **fornire informazioni sulle ERN agli SM.**

Il mandato del gruppo riflette come, in questa fase, l'obiettivo principale degli SM sia quello di consentire il rinvio dei casi alle consulenze virtuali delle ERN e dei pazienti all'assistenza sanitaria transfrontaliera. Le ERN definiscono una chiara struttura di *governance* per la condivisione delle conoscenze e il coordinamento dell'assistenza in tutta l'UE, ma il sistema non riuscirà a raggiungere il suo pieno potenziale se non porta un reale beneficio alla comunità dei pazienti, al di là del piccolo numero di casi che saranno riesaminati ogni anno attraverso il sistema di gestione clinica del paziente delle ERN. Pertanto, è altrettanto importante stabilire i processi e le strutture organizzative che dovranno sostenere lo scambio di conoscenze e informazioni con i centri e le reti nazionali di competenza, nonché condividere i progressi sulla raccolta e sullo scambio di dati per allineare il futuro ecosistema di dati sanitari ERN con le iniziative nazionali sulla salute digitale.

¹ Raccomandazione del Consiglio (2009/C151/02) dell'8 giugno su un'azione nel campo delle malattie rare
<http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

² [Verbale della riunione del Comitato degli SM del 10 ottobre 2017](#)

2. Sintesi delle Raccomandazioni

A. Raccomandazioni per creare un ambiente favorevole all'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali

1	<p>Raggiungere un buon livello di presa di coscienza a livello nazionale del modello ERN tra tutte le parti interessate</p> <ul style="list-style-type: none">• Tutti i portatori di interesse nelle ERN dovrebbero contribuire ad aumentare il livello di sensibilizzazione a livello nazionale. Gli SM dovrebbero compiere uno sforzo più deciso per realizzare questo obiettivo, essendo essi nella posizione migliore per raggiungere le parti interessate a livello nazionale e locale e spiegare loro i vantaggi del modello ERN facendo fronte a eventuali preoccupazioni. I medici e i rappresentanti dei pazienti già coinvolti nelle ERN potrebbero contribuire a questo sforzo a livello nazionale.
2	<p>Garantire la <i>leadership</i> politica e la proprietà del sistema ERN a livello nazionale e generare evidenze sul valore del modello ERN</p> <ul style="list-style-type: none">• La sostenibilità a lungo termine delle ERN richiede che tutti gli SM si appropriino del modello ERN ai più alti livelli politici e governativi. Sono necessari finanziamenti adeguati, risorse appropriate e una pianificazione finanziaria a lungo termine per far sì che le ERN funzionino come strutture permanenti e garantiscano la continuità delle loro operazioni.• Invitiamo le ERN, la Commissione Europea e il BoMS a dare priorità alla valutazione delle prestazioni delle ERN e a impegnare le risorse necessarie per attuare il quadro di monitoraggio continuo delle reti e garantire una buona misurazione dei benefici per la popolazione dei pazienti. Inoltre, li invitiamo a diffondere in misura più ampia i risultati dell'esercitazione periodica di autovalutazione delle ERN e i risultati delle loro attività.• Tutti gli SM dovrebbero identificare e definire la propria domanda di servizi presenti nelle ERN. Questo tipo di pianificazione consentirà alle ERN di pianificare in anticipo, adattare le proprie attività e organizzare le risorse per rispondere meglio alle esigenze dei sistemi sanitari nazionali. Gli SM che hanno sistemi sanitari decentrati dovrebbero istituire un forte meccanismo di coordinamento con le autorità sanitarie regionali per soddisfare le loro esigenze.• Per facilitare il coordinamento su tutti gli aspetti collegati alle ERN, proponiamo agli SM di istituire un gruppo di coordinamento nazionale ERN composto da tutte le parti interessate, tra cui i rappresentanti ePAG, le federazioni nazionali MR, i medici, i ricercatori, le direzioni ospedaliere e i responsabili delle politiche sanitarie e sociali a livello nazionale e regionale.
3	<p>Rivedere o adeguare le politiche nazionali sulle malattie rare³, complesse o a bassa prevalenza per affrontare la questione dell'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali</p> <ul style="list-style-type: none">• Gli SM dovranno rivedere o adattare le loro strategie nazionali sulle MR, complesse o a bassa prevalenza per fronteggiare le competenze tecniche, nonché le riforme organizzative e legali necessarie per ancorare le ERN ai sistemi sanitari e sociali nazionali e facilitare un'ampia diffusione di conoscenze e competenze su tutte le questioni relative all'assistenza olistica integrata per le persone affette da queste condizioni.• Incoraggiamo gli SM che non hanno ancora attuato una strategia nazionale complessiva per le MR, complesse o a bassa prevalenza, ad intraprendere azioni immediate per adottarla.• Dato che il sistema ERN fornisce ora una serie di criteri operativi per poter diventare membri titolari, la strada per il futuro è che gli SM allineino i propri criteri di accreditamento dei centri di riferimento con i criteri operativi per diventare membri ERN. Inoltre, è importante sottolineare che l'accreditamento dei centri di competenza e la partecipazione alle ERN dovrebbero essere un processo dinamico e in evoluzione.

³ Nelle presenti Raccomandazioni il termine malattie rare comprende anche i tumori rari

4	<p>Gli Stati membri devono istituire reti nazionali di centri di competenza per le malattie rare e la comunità dei malati rari deve creare reti nazionali compatibili con i gruppi ERN di malattie</p> <ul style="list-style-type: none"> • Gli SM dovrebbero esplorare la possibilità di creare reti nazionali di competenza per le MR, integrarle nei rispettivi piani o strategie nazionali per le MR e impegnarsi con medici e pazienti per metterle in atto e guidarne l'attuazione. • La comunità dei pazienti affetti da MR a livello nazionale dovrebbe prendere in considerazione la possibilità di riorganizzare le proprie attività di rete attorno a una struttura compatibile con i gruppi di malattie delle ERN. Ciò consentirebbe loro di lavorare in aree di malattia che presentano delle analogie e facilitare la cooperazione con i 24 gruppi europei di rappresentanza dei pazienti.
---	--

B. Raccomandazioni per attuare il programma di allargamento delle ERN e creare meccanismi per consentire l'integrazione nei sistemi sanitari nazionali

5	<p>Incorporare nuovi membri titolari e <i>partner</i> affiliati per coprire i divari geografici e/o di competenza delle ERN</p> <ul style="list-style-type: none"> • I prestatori di assistenza sanitaria degli SM sottorappresentati dovrebbero aderire alle ERN, tra cui: Austria, Croazia, Cipro, Estonia, Grecia, Lettonia, Lituania, Malta, Repubblica slovacca, Slovenia, Spagna e Lussemburgo. • Proponiamo alle ERN di allargare la copertura per malattia all'interno del gruppo di malattie di loro pertinenza, in base al livello di maturità della rete clinica e seguendo un approccio graduale per non lasciare nessun paziente indietro. • La comunità dei pazienti affetti da MR, le federazioni nazionali MR e la comunità ePAG dovrebbero essere formalmente consultate in qualsiasi processo futuro di allargamento delle ERN.
6	<p>Creare Hub nazionali di coordinamento e designare punti focali nazionali delle ERN</p> <ul style="list-style-type: none"> • Gli SM dovrebbero istituire degli <i>Hub</i> nazionali di coordinamento delle ERN per collegarsi con le reti che non sono rappresentate nei loro territori. Questi <i>Hub</i> dovrebbero svolgere un duplice ruolo come punto di ingresso per le consulenze ERN e come poli di gestione delle conoscenze. • Invitiamo i coordinatori delle ERN e il BoMS a collaborare per sviluppare la figura del "punto focale nazionale ERN" per designare formalmente un prestatore di assistenza sanitaria in ciascuno Stato membro, che fungerebbe da punto di ingresso e polo di conoscenze per quella determinata ERN a livello nazionale. • In entrambi i casi, gli SM con un sistema sanitario decentralizzato dovrebbero istituire un forte meccanismo di coordinamento delle ERN con le loro autorità sanitarie regionali.
7	<p>Semplificare il processo di approvazione delle candidature a membri titolari presentate dai prestatori di assistenza sanitaria</p> <ul style="list-style-type: none"> • Alla luce del nuovo bando per membri ERN titolari, invitiamo gli SM a condividere buone pratiche per semplificare il processo interno di approvazione, garantendo nel contempo un buon livello di trasparenza del processo decisionale, affinché la qualità del processo e gli standard applicati ai prestatori di assistenza sanitaria siano gli stessi in tutti i paesi. Gli SM dovrebbero, inoltre, pianificare in anticipo e allocare risorse aggiuntive, se necessario, per validare i fornitori di assistenza sanitaria in modo fluido e rigoroso.
8	<p>Definire e validare a livello nazionale il percorso di segnalazione del paziente alle ERN per garantire</p>

	<p>un accesso tempestivo alla consulenza e un'adeguata gestione dei casi</p> <ul style="list-style-type: none"> • I percorsi nazionali di segnalazione dei pazienti sono conformi alle politiche nazionali, con il coinvolgimento dei medici locali e della comunità dei pazienti e anche in consultazione con i coordinatori ERN.
9	<p>Istituire un meccanismo di finanziamento per sovvenzionare la consulenza virtuale</p> <ul style="list-style-type: none"> • È fondamentale che vi sia un adeguato meccanismo di finanziamento per sovvenzionare la consulenza virtuale delle ERN, garantire l'erogazione di questo servizio e eventualmente ampliarlo per rispondere a un aumento del numero di rinvii per una consulenza ERN, una volta che le ERN siano effettivamente integrate nei sistemi sanitari nazionali.
10	<p>Mettere a punto un meccanismo per riconoscere e adottare a livello nazionale le linee guida cliniche revisionate o adottate dalle ERN</p> <ul style="list-style-type: none"> • Gli SM, attraverso il BoMS, dovrebbero definire un processo comune per approvare le linee guida ERN. Tale processo dovrebbe avere un punto centrale per la revisione e l'approvazione delle linee guida delle ERN sulla base di una solida valutazione degli orientamenti e delle raccomandazioni da adottare negli SM. • Si raccomanda agli SM di definire il proprio protocollo per la valutazione e l'adozione delle linee guida ERN all'interno del sistema sanitario nazionale, inclusa la natura giuridica delle linee guida ERN e l'organismo nazionale responsabile della valutazione delle linee guida ai fini della loro adozione. • Proponiamo agli SM di includere le proprie associazioni nazionali di pazienti e i rappresentanti ePAG nel Comitato consultivo per le linee guida e nel protocollo per la valutazione e l'adozione delle linee guida ERN all'interno del proprio sistema sanitario nazionale.

3. Raccomandazioni

Creare un ambiente favorevole

1. Raggiungere un buon livello di presa di coscienza a livello nazionale del modello ERN tra tutte le parti interessate

Le ERN sono state lanciate nel 2017, ma nella maggior parte degli SM il livello di conoscenza del modello ERN è ancora basso. I principali portatori di interesse a livello nazionale, compresi i **responsabili delle politiche nazionali e regionali, le direzioni ospedaliere, i professionisti del settore sanitario, i ricercatori e la comunità dei pazienti**, non sono ancora pienamente consapevoli di quale sia la logica alla base del sistema ERN, come questa si inserisca nel più ampio contesto della politica europea sull'assistenza sanitaria transfrontaliera e delle strategie nazionali per le MR, quale sia l'obiettivo, quali siano le attività intraprese dalle ERN, quali aree di malattia rientrino in ciascuna ERN e quale sia la loro struttura di *governance*.

Tutti i portatori di interesse nelle ERN dovrebbero contribuire ad aumentare il grado di sensibilizzazione a livello nazionale. I pazienti e i medici stanno già contribuendo a questo sforzo attraverso le proprie reti e organizzazioni, la Commissione Europea ha lanciato una campagna di comunicazione esterna sulle ERN (2018-2019) rivolta ai professionisti del settore sanitario, alle direzioni ospedaliere e ai pazienti⁴.

Dovrebbe esserci **un impegno più deciso da parte degli SM** per contribuire a questo sforzo. Gli SM dovrebbero sostenere attivamente la campagna di comunicazione sulle ERN della Commissione Europea e diffondere informazioni, essendo essi nella posizione migliore per raggiungere le parti interessate a livello nazionale e locale e **spiegare loro i vantaggi del modello ERN facendo fronte a eventuali preoccupazioni**. I medici e i rappresentanti dei pazienti già coinvolti nelle ERN potrebbero contribuire a questo sforzo a livello nazionale.

Alcune delle azioni degli SM potrebbero includere:

- sostenere le attività di comunicazione guidate da altri portatori di interesse a livello nazionale (federazioni nazionali di malattie rare, associazioni di pazienti, pazienti, medici e ricercatori)
- impegnarsi con i malati rari e con la comunità scientifica per informarli sui servizi e sulle possibilità offerte dalle ERN,
- impegnarsi con le direzioni ospedaliere per spiegare come poter trarre beneficio dalle ERN e come fornire supporto ai loro coordinatori e membri locali,
- spiegare alle autorità regionali nazionali qual sia il valore del modello ERN, come queste reti si inseriscano nella strategia nazionale per le MR e come possano contribuire a fornire cure più efficaci e di migliore qualità,
- affrontare eventuali preoccupazioni da parte delle autorità sanitarie regionali o le direzioni ospedaliere in merito all'impatto sul bilancio dovuto alla partecipazione degli ospedali come membri titolari o *partner* affiliati o al rimborso dei servizi sanitari transfrontalieri nel caso in cui la mobilità dei pazienti sia scaturita da un parere ERN,
- supporto alla traduzione di documenti pertinenti. Una notevole quantità di informazioni che vengono generate dalle ERN è disponibile solo in inglese. La traduzione di documenti e altri materiali pertinenti,

⁴ Il materiale della Comunicazione è disponibile sul sito https://ec.europa.eu/health/ern_en, sotto la voce Informazioni correlate

non solo quelli ufficiali prodotti dalla Commissione Europea, in altre lingue è fondamentale per aumentare il grado di consapevolezza del valore delle ERN.

2. Garantire la leadership politica e la proprietà del sistema ERN a livello nazionale e generare evidenze sul valore del modello ERN

Il modello ERN è ancora nelle prime fasi di realizzazione, ma è già chiara la necessità di sostegno da parte degli SM al più alto livello politico affinché ne sia garantita la sostenibilità a lungo termine. Il lancio delle 24 ERN nel 2017 è stato un segnale forte per la comunità delle MR, ma non è ancora chiaro come e in quale misura gli SM sosterranno questo nuovo modello a lungo termine e con quali finanziamenti.

Attraverso meccanismi di finanziamento, siano essi nazionali o comunitari, gli SM hanno l'ultima parola sul livello delle risorse che saranno assegnate alle ERN. Il coordinamento delle reti richiede un finanziamento adeguato, la condivisione di conoscenze e informazioni, lo sviluppo di linee guida cliniche e di registri, un importante coinvolgimento dei pazienti, attività di formazione e istruzione, consulenze virtuali e il finanziamento delle tecnologie digitali necessarie per supportare tutte queste attività delle reti. Inoltre, l'integrazione delle ERN potrebbe al fine comportare costi aggiuntivi per ciascuno Stato membro, dal momento che dovranno essere messe in atto le infrastrutture e le risorse necessarie per colmare efficacemente il divario tra il sistema sanitario nazionale e ciascuna ERN.

Attualmente le ERN mancano di una pianificazione finanziaria a lungo termine. In assenza di un'attenta pianificazione finanziaria, fare affidamento su differenti fonti di finanziamento comporta il rischio di gestire le diverse attività delle ERN come progetti temporanei autonomi, piuttosto che come funzioni di una struttura permanente. Pertanto la sfida per i coordinatori delle ERN potrebbe essere quella di gestire un ambiente di finanziamento frammentato che aggiunga burocrazia e che sia dispendioso in termini di tempo impedendo, dunque, alle ERN di funzionare come strutture permanenti.

La pianificazione finanziaria per le ERN è fondamentale anche a livello nazionale, dal momento che gli SM devono definire l'allocazione delle risorse per i prestatori di assistenza sanitaria che partecipano alle ERN nei loro paesi, sfruttando risorse finanziarie sia nazionali che comunitarie. Esistono vari meccanismi di finanziamento dell'UE che potrebbero essere utilizzati per sostenere il lavoro di queste reti nel prossimo bilancio europeo a lungo termine 2021-2027, come i fondi strutturali europei, in particolare FESR e FSE+, il programma Europa digitale, Horizon Europe, il Programma InvestEU o i prestiti della Banca europea per gli investimenti. Gli SM devono pianificare con largo anticipo come vogliono utilizzare ciascuno di questi strumenti per finanziare le operazioni e le infrastrutture delle ERN e quali ulteriori fondi nazionali possono essere mobilitati per sostenere i fornitori di assistenza sanitaria che partecipano alle reti.

In particolare, i fondi strutturali (FS) concorrono nell'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali (ad esempio supporto ai prestatori di assistenza sanitaria, reti nazionali e/o centri di riferimento, finanziamento della formazione dei professionisti, sostegno alla diffusione di infrastrutture digitali e servizi e interoperabilità). Per sfruttare questo potenziale, è fondamentale che, per il prossimo periodo di programmazione dei FS, gli SM individuino tali interventi come priorità negli Obiettivi tematici e li includano nei loro programmi operativi.

Le ERN possono migliorare la qualità delle cure e gli esiti sanitari, aumentare l'eccellenza scientifica e apportare progressi nella ricerca e nelle competenze sulle MR e patologie complesse, aiutando gli SM a rafforzare le capacità diagnostiche e terapeutiche dei propri sistemi sanitari. Fornire evidenze sul valore delle ERN alla comunità dei pazienti, misurare i risultati e valutare le loro prestazioni è fondamentale per mobilitare i fondi, ma anche per garantire che il sistema rimanga valido a prescindere dai cambiamenti politici che possono manifestarsi a livello europeo o nazionale.

La sostenibilità a lungo termine delle ERN richiede che tutti gli **SM si appropriino del modello ERN ai più alti livelli politici e governativi**, tra cui finanze, assistenza sanitaria e sociale, ricerca e istruzione. **È necessario un finanziamento adeguato, risorse appropriate e una pianificazione finanziaria a lungo termine affinché le ERN funzionino come strutture permanenti e garantiscano la continuità delle loro operazioni.**

Invitiamo le ERN, la **Commissione Europea e il Consiglio degli SM (BoMS) a dare priorità alla valutazione delle prestazioni delle ERN e a impegnare le risorse necessarie per attuare il quadro di monitoraggio continuo delle ERN** e garantire una buona misurazione dei benefici per la popolazione più ampia di pazienti. Li invitiamo, inoltre, a diffondere più ampiamente i risultati dell'esercitazione periodica di autovalutazione delle ERN e i risultati delle loro attività.

A un livello più operativo, la proprietà del modello ERN da parte degli SM sarebbe garantita nel momento in cui questa nuova struttura fosse in grado di rispondere efficacemente alle esigenze dei sistemi sanitari nazionali. **Tutti gli SM dovrebbero identificare e definire la propria richiesta di servizi presenti nelle ERN** (formazione, competenza, implementazione di linee guida di pratica clinica, raccomandazioni, consulenza virtuale, ecc.). Questo tipo di pianificazione consentirebbe alle ERN di pianificare in anticipo, adattare le proprie attività e organizzare le risorse per rispondere meglio alle esigenze dei sistemi sanitari nazionali. Gli SM con sistemi sanitari decentrati dovrebbero istituire un forte meccanismo di coordinamento con le autorità sanitarie regionali per soddisfare le loro esigenze.

Per facilitare il coordinamento su tutti gli aspetti legati alle ERN, chiediamo agli SM di istituire un gruppo di coordinamento nazionale ERN composto da tutte le parti interessate, tra cui i rappresentanti ePAG, le federazioni nazionali MR, i medici, i ricercatori, le direzioni ospedaliere e i responsabili delle politiche sanitarie e sociali a livello nazionale e regionale.

3. Rivedere o adeguare le politiche nazionali sulle condizioni rare, complesse o a bassa prevalenza per affrontare la questione dell'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali

Oltre al finanziamento, sfruttare per intero le potenzialità del sistema ERN richiede una **risposta intersettoriale concertata a livello nazionale.**

Le ERN metteranno in comune e svilupperanno buone pratiche e standard di cura, definiranno percorsi assistenziali integrati per le MR, complesse o a bassa prevalenza, forniranno indicazioni sul modo migliore per offrire assistenza multidisciplinare, svilupperanno nuove conoscenze sui trattamenti e linee guida cliniche, intraprenderanno ricerche, svilupperanno registri e opportunità di formazione e istruzione. Tutte queste informazioni e conoscenze dovrebbero quindi essere acquisite, condivise e assimilate a livello nazionale, contribuendo ad aumentare le capacità dei sistemi sanitari nazionali di diagnosticare e trattare le MR, complesse o a bassa prevalenza. Questo non succederà da un giorno all'altro, ma richiederà un'attenta pianificazione e una strategia a livello nazionale per mettere a punto le capacità tecniche, le infrastrutture e le disposizioni organizzative per un'efficace gestione delle conoscenze.

In questa fase, l'attenzione delle ERN è incentrata principalmente sulla parte clinica, ma, col tempo, ci aspettiamo che questa si sposti anche sugli aspetti sociali e assistenziali. L'assistenza integrata olistica è fondamentale per migliorare la qualità della vita delle persone affette da una malattia rara o a bassa prevalenza o da una patologia complessa. Le ERN potrebbero svolgere un ruolo chiave nell'individuare, sviluppare e/o diffondere buone pratiche e standard di cura (ad esempio definire percorsi olistici ed elaborare descrizioni dei bisogni dei pazienti e di team multidisciplinari "ideali", condividere le buone pratiche utilizzate dai prestatori di assistenza sanitaria, impegnarsi nella prevenzione terziaria mediante linee guida).

Al fine di mettere in atto le future raccomandazioni ERN e le buone pratiche sull'assistenza integrata, gli SM dovrebbero già adottare le misure organizzative e tecniche necessarie per consentire percorsi assistenziali integrati che consentano lo scambio di informazioni e il coordinamento tra servizi sanitari, sociali e di supporto presenti a livello nazionale, regionale e locale.

Gli SM dovranno rivedere o adattare le proprie strategie nazionali sulle MR, complesse o a bassa prevalenza per fronteggiare le competenze tecniche, nonché le riforme organizzative e legali necessarie per ancorare le ERN ai sistemi sanitari e sociali nazionali e facilitare un'ampia diffusione di conoscenze e competenze su tutte le questioni relative all'assistenza olistica integrata e multidisciplinare per le persone affette da queste condizioni.

Incoraggiamo gli SM che ancora mancano di una strategia nazionale complessiva sulle MR, complesse o a bassa prevalenza ad intraprendere azioni immediate per adottarla.

Potrebbero altresì rendersi necessarie modifiche a livello dell'istituzione di criteri chiari e di un processo trasparente per designare i centri di riferimento nazionali e l'identificazione dei percorsi dei pazienti.

Come stabilito nella raccomandazione del Consiglio del 2009⁵, uno degli elementi centrali dei piani e delle strategie nazionali per le MR è l'identificazione da parte degli SM di "appropriati centri di riferimento su tutto il territorio nazionale entro la fine del 2013" e il sostegno alla loro creazione. Nel 2011, EUCERD ha raccomandato dei criteri di qualità per i centri di competenza per le MR⁶, "intesi ad aiutare gli SM nelle riflessioni o azioni politiche riguardanti i piani e le strategie nazionali per le MR al momento di affrontare il problema dell'organizzazione dei percorsi sanitari a livello nazionale ed europeo". Queste raccomandazioni hanno fornito ulteriori dettagli ai paesi per designare i propri centri e per garantire un certo grado di uniformità in tutta l'UE. Tuttavia, nonostante queste raccomandazioni e 24 dei piani o strategie per le MR adottati a settembre 2018, non tutti i paesi dell'UE hanno stabilito criteri per identificare formalmente tali competenze nazionali e, se questo è avvenuto, le discrepanze tra i paesi sono ancora evidenti.

Va inoltre notato che in alcuni paesi dove manca un processo di designazione formale per i centri di competenza, si fa avanti la preoccupazione che l'approvazione dei prestatori di assistenza sanitaria come membri delle ERN abbia sostituito l'importante sforzo nazionale di identificare e mappare le competenze nel paese e, allo stesso modo, di stabilire i percorsi sanitari dei pazienti, che possono essere integrati ma non sostituiti dalle Reti europee.

In linea con le politiche e le raccomandazioni dell'UE, è necessario che gli SM adeguino e armonizzino i loro processi e i criteri per designare i centri di competenza nazionali per le MR o a bassa prevalenza e patologie complesse, riconoscendo così la loro eccellenza clinica. Con il sistema ERN che ora fornisce una serie di criteri operativi per qualificarsi come membri titolari e che ha incorporato i criteri EUCERD sviluppandoli ulteriormente, **la strada per il futuro è che gli SM allineino i propri criteri di accreditamento dei centri di competenza con i criteri operativi per i membri titolari delle ERN. Questo allineamento supererebbe il rischio di avere standard di qualità diversi e uno squilibrio tra i centri di competenza nazionali e i centri che sono stati approvati come membri titolari di una determinata ERN.** Inoltre, è importante sottolineare che **l'accREDITAMENTO dei centri di competenza e la partecipazione alle ERN dovrebbero essere un processo dinamico e in evoluzione.**

Si raccomanda agli SM di riesaminare e, se necessario, adattare i propri piani o strategie nazionali per le MR al fine di rispecchiare formalmente questo modo di procedere e attuare un processo armonizzato che ottimizzi

⁵ Raccomandazione del Consiglio (2009/C 151/02) dell'8 giugno su un'azione nel campo delle malattie rare
<http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

⁶ http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224

la mappatura delle competenze nazionali, facilitando ulteriormente il *networking* dei clinici esperti a livello europeo, assicurando al tempo stesso la segnalazione dei pazienti a queste ERN e, quindi, la loro integrazione nei sistemi sanitari nazionali.

4. Gli Stati membri devono istituire reti nazionali di centri di competenza per le malattie rare e la comunità dei malati rari deve creare reti nazionali compatibili con i gruppi ERN di malattie

La creazione di reti di centri di riferimento dovrebbe essere perseguita anche a livello nazionale, almeno nei paesi le cui dimensioni comprovino questo approccio organizzativo. In effetti, queste reti esistevano già in alcuni paesi prima dell'avvio delle ERN (ad esempio le reti nazionali francesi per le MR - *filieres*- o la rete italiana per i tumori rari). Un'altra opzione potrebbe consistere nel fare leva sull'infrastruttura esistente delle società scientifiche.

Avere un approccio nazionale ben strutturato alla diagnosi delle MR, al trattamento e all'assistenza è molto importante per il corretto funzionamento dei percorsi sanitari per i malati rari, ma anche per assicurare l'efficienza delle ERN (che dovrebbero integrare ma mai sostituire, senza che ve ne sia la necessità, i percorsi assistenziali dei pazienti).

Le reti nazionali che replicano la struttura ERN a livello nazionale semplificherebbero l'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali, ottimizzando e agevolando la coerenza della segnalazione dei pazienti alle ERN e il flusso di conoscenze tra le strutture della rete. Inoltre, l'esistenza di reti di competenza nazionali per le MR, in particolare negli SM più grandi, contribuirebbe a raggiungere un adeguato equilibrio geografico nelle ERN evitando la sovra rappresentazione dei grandi SM.

Inoltre, le reti nazionali di centri di competenza fornirebbero ai pazienti e ai medici di ciascuno Stato membro una struttura per lavorare in più stretta collaborazione superando i confini amministrativi e le aree di competenza. In definitiva, la stessa logica alla base del sistema ERN è valida anche a livello nazionale: mettere insieme risorse e competenze sulle MR a livello nazionale potrebbe contribuire a migliorare la prestazione di servizi di assistenza sanitaria e ridurre le disparità nell'accesso alle cure per i malati rari alla quale purtroppo si assiste in alcuni Stati membri.

Allo stesso modo, la comunità di pazienti affetti da MR a livello nazionale trarrebbe beneficio dalla riorganizzazione delle loro attività di rete attorno a raggruppamenti di malattie simili. Ciò faciliterebbe la cooperazione con i 24 gruppi europei di rappresentanza dei pazienti e consentirebbe loro di lavorare in aree di malattia che hanno alcuni punti in comune.

Gli SM, nel caso in cui tale approccio non è ancora stato attuato, **dovrebbero esplorare la possibilità di creare reti nazionali di competenza per le MR**, integrarle nei rispettivi piani o strategie nazionali e impegnarsi con medici e pazienti per metterle in atto e guidarne l'attuazione.

La **comunità di pazienti affetti da MR a livello nazionale** dovrebbe prendere in considerazione la possibilità di riorganizzare le proprie **attività di rete attorno a una struttura compatibile con i gruppi di malattie delle ERN**. Ciò consentirebbe loro di lavorare in aree di malattia che presentano analogie e facilitare la cooperazione con i 24 gruppi europei di rappresentanza dei pazienti.

Attuare il programma di allargamento delle ERN e creare meccanismi che consentono l'integrazione nei sistemi sanitari nazionali

5. Incorporare nuovi membri titolari e *partner* affiliati per coprire i divari geografici e/o di competenza delle ERN

Il programma di allargamento delle ERN, attraverso l'aggiunta di nuovi membri titolari e la designazione di *partner* affiliati, contribuirà a colmare il divario tra le ERN e i sistemi sanitari nazionali. È importante sottolineare che l'adesione a una ERN dovrebbe essere un processo dinamico e in evoluzione, che riflette l'evoluzione delle capacità e delle prestazioni dei centri sanitari, la mobilità degli esperti, la riorganizzazione dei sistemi sanitari nazionali e la collaborazione tra i fornitori di assistenza sanitaria.

Il processo di affiliazione include le seguenti fasi: (i) identificazione dei *partner* affiliati (dagli SM); (ii) sviluppo di una strategia di affiliazione (da parte delle ERN e approvata dal BoMS) e (iii) integrazione dei centri nazionali associati selezionati nelle rispettive ERN. Allo stesso tempo, la Commissione Europea può pubblicare bandi per l'adesione alle ERN di nuovi membri titolari. **Qualunque processo di allargamento deve essere gestito adeguatamente al fine di evitare l'interruzione del lavoro delle ERN, soprattutto in questa fase iniziale.**

In ogni caso, l'allargamento delle ERN dovrebbe sempre essere orientato a coprire le lacune dal punto di vista geografico e delle competenze.

Incoraggiamo gli SM a garantire che il processo di allargamento delle ERN sia mirato specificamente a ridurre le lacune dal punto di vista geografico e delle competenze.

I prestatori di servizi sanitari degli SM sottorappresentati dovrebbero aderire alle ERN, tra cui: **Austria, Croazia, Cipro, Estonia, Grecia, Lettonia, Lituania, Malta, Repubblica slovacca, Slovenia, Spagna e Lussemburgo.**

Riguardo alle lacune nelle competenze, **proponiamo alle ERN di allargare la copertura per malattia all'interno del gruppo di malattie di loro pertinenza**, in base al livello di maturità della rete clinica e seguendo un approccio graduale per non lasciare nessun paziente indietro.

La comunità dei malati rari, le federazioni nazionali MR e la comunità ePAG dovrebbero essere formalmente consultate in qualsiasi processo futuro di allargamento delle ERN. I coordinatori degli SM e le ERN dovrebbero impegnarsi con questi soggetti per identificare le diverse lacune dal punto di vista geografico e delle competenze. I pazienti sono in una posizione privilegiata per poter contribuire a questo processo di mappatura attraverso la propria esperienza e le proprie reti.

6. Creare *Hub* nazionali di coordinamento e designare punti focali nazionali delle ERN

La piena integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali richiede una strategia di diffusione duplice e complementare da parte degli SM e delle ERN:

1. Non tutti gli SM saranno in grado di avere prestatori di servizi sanitari come membri titolari o centri nazionali associati in tutte le 24 ERN. Avere un *hub* nazionale di coordinamento ERN potrebbe aiutarli a stabilire un'interfaccia con le ERN che non sono rappresentate nel loro territorio. Indipendentemente dal tipo di organizzazione designata come *hub* di coordinamento nazionale, questa dovrebbe svolgere un duplice ruolo come punto di ingresso per le consulenze delle ERN e come polo di gestione delle

conoscenze per diffondere e condividere informazioni e competenze generate da quelle ERN che non hanno alcuna presenza sul loro territorio⁷.

2. Allo stesso tempo, è altrettanto importante che le ERN stabiliscano meccanismi per collaborare con i prestatori di assistenza sanitaria e le reti nazionali per le MR. Ciascuna ERN dovrebbe designare formalmente in ogni paese in cui conta un membro, un punto focale nazionale che rappresenti il punto di ingresso e il ponte formale tra l'ERN e il sistema sanitario nazionale.

Gli SM dovrebbero istituire *hub* nazionali di coordinamento delle ERN per collegarsi con le reti che non sono rappresentate nei loro territori. Questi **hub dovrebbero svolgere il duplice ruolo di punto di ingresso per le consulenze ERN e polo di gestione delle competenze per diffondere e condividere informazioni e conoscenze** generate e messe in comune da quelle ERN che non sono presenti sul loro territorio.

Incoraggiamo i coordinatori delle ERN e il BoMS a lavorare insieme, in stretta collaborazione con i rappresentanti ePAG, per **sviluppare la figura di un "punto focale nazionale ERN"** e designare formalmente un prestatore di assistenza sanitaria in ciascuno Stato membro che funga da punto di ingresso e polo di conoscenza per quella ERN a livello nazionale.

In entrambi i casi, gli SM che hanno un sistema sanitario decentralizzato, dovrebbero mettere in atto un forte meccanismo di coordinamento con le autorità sanitarie regionali.

7. Semplificare il processo di approvazione delle candidature a membri titolari presentate dai prestatori di assistenza sanitaria

In vista dell'istituzione delle ERN, ciascun paese era responsabile della definizione della propria procedura di approvazione della domanda di ammissione alle ERN. La valutazione nazionale e l'approvazione delle domande presentate dai prestatori di assistenza sanitaria nella prima tornata hanno evidenziato alcune disparità tra gli SM. Questo processo si è rivelato troppo lento in alcuni paesi, il che ha portato a un numero molto ridotto di approvazioni e in alcuni SM la comunità dei pazienti ha espresso preoccupazioni in merito alla qualità del processo. Dal momento che i fornitori di assistenza sanitaria sono valutati con gli stessi criteri operativi, il processo di approvazione non dovrebbe differire molto da un paese all'altro.

Alla luce del nuovo bando per membri ERN titolari, invitiamo gli SM a condividere buone pratiche per semplificare il processo interno di approvazione, garantendo nel contempo un buon livello di trasparenza del processo decisionale, affinché la qualità del processo e gli standard applicati ai prestatori di assistenza sanitaria siano gli stessi in tutti i paesi. Gli SM dovrebbero, inoltre, pianificare in anticipo e allocare risorse aggiuntive, se necessario, per validare i fornitori di assistenza sanitaria in modo fluido e rigoroso.

8. Definire e validare a livello nazionale il percorso di segnalazione del paziente alle ERN per garantire un accesso tempestivo alla consulenza e un'adeguata gestione dei casi

Le ERN non sono direttamente accessibili ai singoli pazienti. Tuttavia, le informazioni del paziente possono essere segnalate al pertinente membro della ERN del suo paese da parte del suo fornitore di assistenza sanitaria o, in futuro, al relativo centro nazionale associato, affinché si possa effettuare una consulenza virtuale all'interno della loro ERN.

I percorsi di segnalazione dei casi alle ERN nazionali dovrebbero essere sviluppati in conformità con la legislazione nazionale, con il coinvolgimento dei medici locali e della comunità dei pazienti e anche in

⁷ EURORDIS sta lavorando con le alleanze nazionali di 8 SM per definire le funzioni e i requisiti per gli hub nazionali di coordinamento delle ERN e si impegnerà con il consiglio degli SM in questo sforzo.

consultazione con i coordinatori delle ERN. Dovrebbero essere supportati da una serie di procedure operative standard (definizione dei ruoli, processi di escalation, escalation per la risoluzione dei ritardi e altri problemi, ecc.) che possono essere adattate e modificate per rispondere ai cambiamenti nelle politiche locali o nazionali. In alcuni casi, il clinico che ha segnalato il caso potrebbe necessitare anche del supporto per la traduzione.

Un efficace percorso di segnalazione del caso alla ERN dovrebbe essere basato sui seguenti principi guida⁸:

- Assicurarsi che i tempi di attesa siano brevi e descrivere chiaramente cosa dovrebbe accadere, in quale ordine e quando.
- Garantire che il percorso del paziente a livello nazionale sia stato completato e che le capacità diagnostiche e terapeutiche nazionali siano state esaurite prima che il caso venga segnalato.
- Raggiungere un adeguato equilibrio tra la domanda locale di segnalazione dei casi alla ERN e la capacità della rete.
- Consultare i pazienti in ordine di priorità clinica e per quelli con la stessa priorità clinica, nell'ordine in cui sono stati aggiunti alla lista d'attesa.
- Gestire attivamente i pazienti lungo il percorso e attraverso le tappe importanti.
- I medici e i pazienti sono a conoscenza del processo di segnalazione alla ERN e questo è applicato in modo coerente in tutto il sistema sanitario nazionale.
- Il supporto della traduzione è fornito a livello nazionale quando è necessario per segnalare il caso o tradurre i risultati della consulenza ERN.

Come minimo, la descrizione del percorso di segnalazione del caso alla ERN dovrà includere i seguenti elementi:

1. **Processo di gestione delle segnalazioni dei pazienti.** Identificare i compiti *end to end*, definire i ruoli e le responsabilità del medico referente e dell'*hub* di coordinamento, le tappe principali, la durata stimata, la gestione delle incidenze e dei ritardi.
2. **Criteri amministrativi (*triage amministrativo*).** Ciò include attestare se e in quali casi i professionisti sanitari locali possono segnalare i casi all'*hub* di coordinamento nazionale ERN.
3. **Valutazione clinica (*triage clinico - gatekeeping*).** Identificare i risultati della valutazione clinica che dovrebbero richiedere la segnalazione dei casi alle ERN. Istituire un gruppo di medici locali che forniscano valutazioni cliniche, nella misura di un processo bidirezionale con il clinico al quale è stato segnalato il paziente, per garantire che solo i casi che non possono essere diagnosticati o adeguatamente trattati a livello nazionale siano indicati per la consulenza ERN.
4. **Responsabilità.** Chiarire dove si situi la responsabilità clinica per il paziente durante il suo viaggio di segnalazione alla ERN.
5. **Gestione dei casi di consulenza post-ERN lungo i percorsi ambulatoriali e ospedalieri.** Ciò include seguire i pazienti, facilitare la prenotazione degli appuntamenti per ulteriori test diagnostici o esami esplorativi e la possibilità di raggruppare consulenze o test nello stesso giorno e organizzare gli appuntamenti.

9. Istituire un meccanismo di finanziamento per sovvenzionare la consulenza virtuale

Affinché le ERN possano essere pienamente integrate a livello nazionale, è necessario che i professionisti e i ricercatori abbiano a disposizione incentivi e risorse per destinare il tempo necessario alle attività connesse alle ERN.

Alla fine, l'integrazione delle ERN nei sistemi sanitari nazionali porterà ad un aumento del numero di casi segnalati alle ERN per la consulenza virtuale. Tuttavia, oggi le consulenze virtuali ERN effettuate tramite il sistema di gestione dei pazienti clinici vengono fornite dai medici su base volontaria.

⁸ [Elective care guide Referral to treatment pathways: A guide to managing efficient elective care, terza edizione, NHS, maggio 2017 \(aggiornata\)](#)

Un adeguato meccanismo di finanziamento per sovvenzionare la consulenza virtuale delle ERN è fondamentale per mantenere l'erogazione di questo servizio e eventualmente ampliarlo per rispondere a un aumento del numero di segnalazioni per una consulenza ERN, dopo che le ERN siano state effettivamente integrate nei sistemi sanitari nazionali.

10. Mettere a punto un meccanismo per riconoscere e adottare le linee guida cliniche nazionali revisionate o adottate dalle ERN

Le conoscenze e le competenze nel campo delle MR sono a dir poco limitate in tutti i paesi e molte malattie rare non sono diagnosticate correttamente, con conseguenti molteplici test costosi e trattamenti inadeguati. Le Reti di Riferimento Europee offrono l'opportunità di attingere alle conoscenze e alle competenze collettive di tutta Europa e consentono all'esperienza di viaggiare al posto del paziente. Le linee guida cliniche sono uno strumento importante per comunicare queste conoscenze e utilizzarle localmente in ciascuno Stato membro, guidando la diagnosi e il trattamento e riducendo l'onere delle MR sia per i pazienti che per i sistemi sanitari.

Le linee guida cliniche, i protocolli di trattamento e gli standard di cura sviluppati nelle ERN rappresenteranno una delle principali attività di networking che offriranno a tutti i paesi l'opportunità di condividere le ultime conoscenze e le evidenze scientifiche, consentendo agli SM di affrontare i bisogni di salute pubblica delle MR e offrendo un migliore accesso alla diagnosi, alla cura e al trattamento di alta qualità. Queste linee guida, protocolli e standard sono sviluppati da esperti riconosciuti e approvati dagli SM. Il riconoscimento e l'attuazione di queste linee guida in ogni singolo Stato membro è fondamentale per la realizzazione dell'obiettivo delle ERN "Share, Care and Cure".

Agli SM, tramite il consiglio degli Stati membri delle ERN, viene chiesto di **definire un processo comune per approvare le linee guida ERN**. Tale processo dovrebbe avere un punto centrale per la revisione e l'approvazione degli orientamenti delle ERN, sulla base di una solida valutazione delle linee guida e delle raccomandazioni da adottare negli SM.

Si raccomanda agli SM di **definire il proprio protocollo per la valutazione e l'adozione delle linee guida ERN all'interno del sistema sanitario nazionale**, inclusa la natura giuridica delle linee guida ERN e l'organismo nazionale responsabile della valutazione delle linee guida ai fini della loro adozione.

Proponiamo agli SM di **includere le proprie associazioni nazionali di pazienti e i rappresentanti ePAG nel Comitato consultivo per le linee guida e nel protocollo per la valutazione e l'adozione delle linee guida ERN** all'interno del proprio sistema sanitario nazionale.



EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot
75014 Paris ♦ France

EURORDIS Brussels Office

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11
1000 Brussels ♦ Belgium

EURORDIS Barcelona Office

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia
Calle Sant Antoni M^a Claret 167 ♦ 08041 Barcelona ♦ Spain

EURORDIS.ORG

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

