



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

CARTA DEI DIRITTI DELLA PERSONA CON EMOFILIA





CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

Membri board scientifico

Alessandro Marchello

Presidente A.C.E. - Milano

Andrea Buzzi

Presidente Fondazione Paracelso

Andrea Stefan

Presidente A.B.G.E.C. - Padova

Angiola Rocino

Responsabile UOC di Ematologia e Centro
Emofilia e Trombosi – Ospedale Ascalesi
– Napoli

Anna Fragomeno

Presidente A.R.L.A.F.E. - Genova

Brunello Mazzoli

Presidente Associazione Emofilici e Talassemici
"Vincenzo Russo Serdoz" Onlus - Ravenna

Chiara Biasoli

Responsabile Centro Emofilia di Cesena

Claudio Molinari

Responsabile U.O.S.D. Centro Ematologia
e Patologie della coagulazione, emostasi clinica
e di laboratorio - IRCCS Istituto Giannina Gaslini
Genova

Cristina Cassone

Presidente FedEmo e presidente A.B.C.E.
- Taranto

Cristina Santoro

Attività clinica e di ricerca presso l'Istituto di
Ematologia, Policlinico Universitario Umberto I
– Università la Sapienza - Roma

Daniele Preti

Direttore esecutivo di FedEmo

Elena Santagostino

Responsabile U.O.S. Unità di emofilia del Centro
di riferimento regionale "Angelo Bianchi Bonomi"
di Milano

Ernesto Borrelli

Presidente A.E.L. - Roma



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

Ezio Zanon

Responsabile U.O.S.D. Coagulopatie /Centro
Emofilia dell'Azienda Ospedaliera Università
di Padova

Gaetano Giuffrida

Responsabile Centro di Riferimento Regionale per
la Prevenzione, Diagnosi e Cura delle Malattie
Rare Della Coagulazione nel Bambino e nell'Adulto
Divisione Clinicizzata di Ematologia con trapianto
AOU "Policlinico di CT -V. Emanuele" - Catania

Giovanni Di Minno

Direttore UOC Medicina Interna Malattie
Emorragiche e Trombotiche, Centro di
Coordinamento Regionale per le Emocoagulopatie
presso AOU "Federico II" - Napoli

Giovanni Nicoletti

Presidente A.R.C.E. - Napoli

Maria Adelaide Celestino

Presidente A.A.E.P. Associazione
Amici Emofilia - Palermo

Maria Teresa Bressi

Responsabile Progetti e Networking del
Coordinamento naz. Associazioni Malati Cronici
(CnAMC) di Cittadinanzattiva

Raimondo De Cristofaro

Direttore Servizio Malattie Emorragiche e Trombotiche
(UOS) presso Fondazione Policlinico Universitario
"Agostino Gemelli" - Roma

Sergio Siragusa

Direttore dell'U.O.C. di Ematologia,
Centro di Riferimento Regionale per
le Emocoagulopatie presso AOU Policlinico
"P. Giaccone" di Palermo

Lucio Corsaro

General Manager MediPragma

Paola Pisanti

Coordinatore Scientifico "Carta dei diritti della
persona con Emofilia" e Presidente "FareRete"
Onlus



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

E con la collaborazione di

Angelo Lupi e altri associati

A.MA.RE. Onlus - Associazione Malattie Rare Ematologiche
- Pescara

Cosimo Pietro Ettore

Direttore S.S.D. Centro Emofilia e Trombosi
presso AOU Consorziale Policlinico - Bari

Emily Olioecchio e altri associati

A.U.A.F.E. - Associazione Umbra Amici Fondazione Emofilia,
Perugia

Enzo Sabatino e altri associati

A.E.SA Onlus - Salerno

Erminia Baldacci

Clinico c/o Centro di Riferimento e Coordinamento Regionale
per le Malattie Emorragiche Congenite presso Policlinico
Universitario Umberto I - Roma

Felicità Coscioni e altri associati

A.V.E.S. - Parma

Ferretti Antonietta

Clinico c/o Centro di Riferimento e Coordinamento Regionale
per le Malattie Emorragiche Congenite presso Policlinico
Universitario Umberto I - Roma

Francesco Ceglie e altri associati

A.R.P.E. "Teo Ripa" ONLUS - Bari

Francesco Cucuzza e altri associati

A.S.E. ONLUS - Catania

Giovanni Mussari e altri associati

ICORE - Cosenza

Loriano Sachespi e altri associati

Emo 3 Venezie - Padova

Maria Basso

Clinico c/o Servizio Malattie Emorragiche e Trombotiche presso
Fondazione Policlinico Universitario "Agostino Gemelli" - Roma

Nicola Ceresi e altri associati

ASS.EMO.BO - Bologna

Nino Rodà e altri associati

A.E.R.C. - Reggio Calabria

Renato Marino

Clinico c/o Centro Emofilia e Trombosi
presso AOU Consorziale Policlinico - Bari

Simone Sandri e altri associati

FED RED Federazione Ass. Emofilici
Emilia Romagna - Bologna

Nicola Leone e altri associati

A.B.C.E. ONLUS - Taranto



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

Con la partecipazione di:



Fondazione Paracelso
nonostante l'emofilia.



- ▶ A.A.E.P. - Associazione degli Amici dell'Emofilia di Palermo, Palermo
- ▶ A.B.C.E. ONLUS – Associazione dei Bambini Coagulopatici ed Emofilici, Taranto
- ▶ A.B.G.E.C. - Associazione Bambini e Giovani con Emofilia e altre Coagulopatie, Padova
- ▶ A.C.E. - Associazione Coagulopatici ed Emofilici di Milano Onlus, Milano
- ▶ A.E.L. - Associazione Emofilici Lazio - Onlus, Roma
- ▶ A.E.R.C. - Associazione Emofilici Reggio Calabria Onlus, Reggio Calabria
- ▶ A.E.SA Onlus - Associazione Provinciale di Salerno sull'Emofilia Onlus , Salerno
- ▶ A.MA.RE. Onlus - Associazione Malattie Rare Ematologiche, Pescara
- ▶ A.R.C.E. - Associazione Regionale Campana dell'Emofilia Onlus, Napoli
- ▶ A.R.L.A.F.E. onlus - Associazione Regionale Ligure Affiliata alla Federazione Emofilici, Genova
- ▶ A.R.P.E. "Teo Ripa" ONLUS – Associazione Regionale Pugliese per l'Emofilia, Bari
- ▶ A.S.E. ONLUS - Associazione Siciliana Emofilici Onlus, Catania
- ▶ A.U.A.F.E. - Associazione Umbra Amici Fondazione Emofilia , Perugia
- ▶ A.V.E.S. - Associazione di Volontariato a favore degli Emofilici e Simil-Emofilici, Parma
- ▶ ASS.EMO.BO - Associazione Emofilici di Bologna e Provincia Onlus, Bologna
- ▶ Associazione Emofilia e Coagulopatie Tre Venezie, Padova
- ▶ Associazione Emofilici e Talassemici "Vincenzo Russo Serdoz" Onlus, Ravenna
- ▶ Associazione ICORE Onlus, Cosenza
- ▶ FareRete Onlus
- ▶ Fed-Red - Federazione delle Associazioni Emofilici della Emilia Romagna Onlus
- ▶ Medi-Pragma S.r.l.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

INDICE

PREMESSA

- ▶ Che cosa è una Carta dei Diritti 9
- ▶ La Carta dei Diritti della Persona con Emofilia 9
- ▶ Chi la redige, chi la diffonde, a chi è rivolta, chi la rende operativa 9
- ▶ Che cosa è l'emofilia 10

PERCHÉ UNA CARTA DEI DIRITTI DELLA PERSONA CON EMOFILIA

- ▶ Il concetto di Salute 13
- ▶ Le aree fondamentali in ambito sanitario e i diritti 13

LA CARTA DEI DIRITTI DELLA PERSONA CON EMOFILIA

Presentazione: i Diritti della Persona con Emofilia

- ▶ 1. Diritto all'informazione 17
- ▶ 2. Diritto alla formazione 18
- ▶ 3. Diritto all'educazione terapeutica 19
- ▶ 4. Diritto alla sicurezza e appropriatezza delle cure 20
- ▶ 5. Diritto alla personalizzazione delle cure 21
- ▶ 6. Diritto alla prevenzione delle complicanze 22
- ▶ 7. Diritto alla gestione delle emergenze-urgenze 23
- ▶ 8. Diritto alla umanizzazione delle cure 24
- ▶ 9. Diritto alla partecipazione attraverso un Associazionismo attivo 25
- ▶ 10. Diritto alla ricerca 26
- ▶ 11. Diritto alla semplificazione delle procedure socio-assistenziali 27

Un'attenzione a:

- ▶ Emofilia in età evolutiva 29
- ▶ Emofilia nell'anziano fragile 30
- ▶ Immigrazione e emofilia 31
- ▶ Formazione degli operatori sanitari operanti nei Centri emofilia 31

I Doveri della Persona con Emofilia 33

Appendice 1: alcuni dati statistici 35

Appendice 2: documenti di riferimento 36



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

Carta dei Diritti della Persona con Emofilia

PREMESSA

► **Che cosa è una Carta dei Diritti**

Una Carta dei Diritti è uno strumento di dialogo, tra il cittadino e le istituzioni, inteso a stabilire un terreno di comunicazione tra i due interlocutori e definisce un itinerario condiviso da percorrere insieme.

In ambito sanitario una Carta dei Diritti mira ad aumentare il livello di protezione dei *diritti dei malati* nei differenti contesti nazionali e può inoltre essere uno strumento per un'armonizzazione dei sistemi sanitari nazionali che favorisca i diritti dei pazienti e dei cittadini.

► **La Carta dei Diritti della Persona con Emofilia**

La Carta dei Diritti della Persona con Emofilia è un documento che pone al centro la persona con emofilia, i suoi bisogni e i suoi diritti al fine di garantirne una vita al pari delle persone senza emofilia.

Uno degli elementi indispensabili per promuovere una partecipazione responsabile della popolazione alla gestione del Sistema Sanitario è rendere il cittadino informato perchè soltanto il cittadino consapevole e competente ha la capacità di comprendere il proprio bisogno assistenziale e ha una maggiore capacità nella gestione delle risorse/servizi, nella partecipazione ai processi decisionali e nella risoluzione dei problemi.

I contenuti della Carta dei Diritti sono uno strumento di conoscenza e cultura sia per il cittadino/paziente che per le istituzioni che si troveranno a condividere la consapevolezza dei diritti e dei doveri. Insieme, cittadini e istituzioni, potranno quindi individuare strategie corrette e adeguate per soddisfare i veri bisogni dei pazienti e delle famiglie e per un'organizzazione socio-sanitaria che migliori l'assistenza attraverso l'istituzione di idonei servizi di supporto.

La Carta non si rivolge solo alle persone con emofilia ma a tutti gli attori attivamente coinvolti nel percorso di assistenza e cura delle persone, quali i soggetti istituzionali, professionali e la cittadinanza, per concorrere a un permanente confronto e allo sviluppo di alleanze e sinergie di azioni fra tutti, al fine di promuovere un'idea di diritto alla salute che si caratterizza sul piano psichico, relazionale e sociale. La Carta dei Diritti, in definitiva, fornisce alle persone con emofilia e alle Associazioni un documento ufficiale utile a stimolare i vari attori: istituzioni, politici e cittadinanza, ad affrontare gli aspetti in essa indicati nella modalità più corretta.

La preziosità del documento richiede un'attenzione particolare, perché è dalla sua lettura che i servizi sanitari e sociali potranno acquisire conoscenza delle aspettative e dei bisogni delle persone, e di conseguenza lavorare in un approccio condiviso per avviare conseguenti processi di miglioramento, nel rispetto dei diritti e delle libertà individuali.

► **Chi la redige**

Questa Carta dei Diritti è stata redatta e condivisa dalle Associazioni dei pazienti, dalle Associazioni civiche, dai clinici esperti di emofilia ed esperti del settore medico sanitario nazionale.

I diritti riconosciuti nella presente Carta trovano fondamento nei trattati comunitari e nei dettami dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) e pertanto si esercitano alle condizioni e nei limiti definiti dagli stessi trattati.

La Carta potrà essere sottoposta a future revisioni e potrà essere modificata nel corso del tempo alla luce dei progressi sociali, dell'evoluzione dei diritti a tutela della salute, dei beni e servizi e degli sviluppi medico scientifici.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

► Chi la diffonde

Il ruolo delle organizzazioni di volontariato, delle Associazioni dei pazienti emofilici, nella componente regionale, e dei medici è strategico per far sì che la Carta venga diffusa e portata all'attenzione delle istituzioni pubbliche e degli altri enti.

► A chi è rivolta

La Carta dei Diritti della Persona con Emofilia è rivolta alle istituzioni pubbliche e private, alle Associazioni dei pazienti e ai coordinamenti regionali.

► Chi la rende operativa

La messa in opera della Carta è affidata primariamente alle istituzioni pubbliche, i Centri emofilia, ognuno secondo le proprie competenze, e a quelle organizzazioni che operano per i diritti dei pazienti.

► Che cosa è l'emofilia

L'emofilia è una malattia emorragica ereditaria, causata da mutazioni nel gene del fattore VIII (Emofilia A) o del fattore IX (Emofilia B). I fattori di coagulazione VIII e IX sono due proteine presenti nel sangue che controllano il sanguinamento. Entrambe sono essenziali per il processo della coagulazione del sangue e un loro difetto comporta la ridotta o impossibile formazione di un coagulo stabile di fibrina che consentirebbe di arrestare le emorragie. Le emofilie rappresentano le più gravi delle malattie emorragiche congenite (MEC) e sono trasmesse come carattere recessivo legato al sesso. I geni codificanti la sintesi del fattore VIII (FVIII) e del fattore IX (FIX) sono, infatti, entrambi localizzati sul cromosoma X¹ (Appendice 1).

I pazienti con emofilia grave cominciano a manifestare i primi episodi emorragici già all'età di 6-8 mesi. Tipicamente (nel 50% dei casi circa) essi sono

rappresentati da ematomi nei tessuti molli. Tuttavia, emorragie possono manifestarsi a carico di qualsiasi organo o apparato e, in caso si verifichino in organi vitali, possono mettere a rischio la vita del paziente.

Le emorragie a livello delle articolazioni, ematridi, rappresentano la manifestazione emorragica più tipica e frequente negli emofilici gravi. Cominciano a manifestarsi già entro il primo anno di vita, con l'inizio della deambulazione, e, se non prevenuti mediante instaurazione di un'adeguata terapia sostitutiva di profilassi, possono ripetersi con una frequenza annuale di 20-30 episodi spontanei o post-traumatici. Il ripetersi degli ematridi nelle articolazioni maggiori (gomiti, ginocchia, caviglie) rappresenta la maggiore causa di morbilità e invalidità. Sono, infatti, sufficienti solo pochi episodi ricorrenti in una singola articolazione (articolazione bersaglio) per determinare l'instaurarsi di un processo degenerativo, progressivo e incontrovertibile, che conduce all'artropatia cronica, compromissione delle capacità funzionali del sistema muscolo-scheletrico, invalidità e disabilità.

I bisogni dei pazienti emofilici sono molteplici e differenziati a seconda della loro età ed epoca di vita. Le attività clinico-assistenziali e istituzionali a garanzia del soddisfacimento di tali bisogni dovrebbero, idealmente, tenere conto delle esigenze lavorative e familiari, senza trascurare i bisogni derivanti da diversi contesti ambientali e geografici, nonché dalle caratteristiche del tessuto sociale in cui i pazienti si inseriscono. Tali aspetti hanno un impatto non trascurabile anche sulla famiglia del paziente, sempre coinvolta nella gestione dell'ammalato e nella prevenzione delle situazioni a rischio d'insorgenza di manifestazioni emorragiche acute.

L'assistenza ai pazienti affetti da MEC e, in particolare, ai pazienti affetti da emofilia A e B, è garantita, in Italia, da Centri Emofilia (CE) più o meno

1. "L'emofilia è di solito ereditata, il che significa che viene trasmessa attraverso i geni di un genitore. I geni trasmettono messaggi sul modo in cui le cellule del corpo si svilupperanno mentre un bambino cresce in un adulto. Ad esempio, determinano i capelli e il colore degli occhi di una persona. Il gene dell'emofilia viene trasmesso da genitore a figlio. I geni per l'emofilia A e B sono sul cromosoma X. Per questo motivo, "emofilia è chiamata un disturbo legato all'X (o legato al sesso)". World Federation of Hemophilia, <https://www.wfh.org/en/page.aspx?pid=644>.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

uniformemente distribuiti sul territorio nazionale². I CE provvedono alla diagnosi, al trattamento e al monitoraggio clinico-laboratoristico dei pazienti, nonché alla gestione delle possibili complicanze di tali patologie. Il trattamento è caratterizzato da un approccio integrato e multidisciplinare con la collaborazione di specialisti in altri settori. Alcuni CE non hanno un riconoscimento formale, istituzionale, da parte degli organi regolatori regionali. Ciò comporta non poche difficoltà operative che i centri cercano di superare, su base volontaristica, per soddisfare i bisogni dei pazienti e di mantenere adeguati Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), attenendosi ai Principi dell'Associazione Italiana Centri Emofilia (AICE).

L'AICE³ annovera tra i suoi compiti istituzionali i seguenti obiettivi: promozione di un approccio uniforme alla cura delle sindromi emofiliche; gestione degli aspetti organizzativi delle strutture deputate alla cura delle MEC, in generale, e delle sindromi emofiliche, in particolare; sviluppo di strategie terapeutiche condivise; conduzione di attività di ricerca clinica collaborativa.

L'AICE collabora con l'Istituto Superiore di Sanità (ISS) per la compilazione e l'aggiornamento del Registro Nazionale Coagulopatie Congenite (RNCC) e detiene un proprio Registro per il censimento e il monitoraggio clinico e farmacologico dei pazienti affetti da MEC (Clinical Pharmacological Prospective Epidemiological Registry, CliPPER). Alcuni Centri AICE partecipano al programma di farmacovigilanza European Haemophilia Safety Surveillance (EUHASS) istituito, nel 2008, dall'European Association of

Hemophilia and Allied Disorders (EAHAD), allo scopo di monitorare la sicurezza del trattamento dei pazienti affetti da MEC.

L'AICE collabora con le organizzazioni di volontariato, riconoscendo loro l'importanza di un preciso e puntuale coinvolgimento, che si espliciti in un confronto costruttivo avente come obiettivo collaborare alla gestione integrata dei bisogni psicosociali delle persone con emofilia e delle loro famiglie, identificando forme di intervento che possano contribuire a migliorare la qualità di vita di entrambe queste entità.

Degli aspetti di integrazione sociale dei pazienti si occupano, particolarmente, la Federazione delle Associazioni Emofiliche (FedEmo) e la Fondazione Paracelso, nonché le Associazioni Emofiliche locali e regionali.

La FedEmo⁴ riunisce decine di Associazioni locali, opera per tutelare i bisogni sociali e clinici delle persone affette dai disturbi della coagulazione e delle loro famiglie.

La Fondazione Paracelso⁵ elabora, finanzia, sostiene e conduce progetti clinici e sociali per l'emofilia e i deficit ereditari della coagulazione. Conduce programmi di aiuti umanitari all'estero e in Italia, in coerenza con i propri valori etici e la propria missione sociale, riconoscendone l'importanza al fine di aumentare la conoscenza della patologia presso l'opinione pubblica.

Ogni anno ad aprile si celebra la Giornata Mondiale dell'Emofilia.

2. <https://www.iss.it/> e Rapporto ISTISAN 17 44 aggiornato al 2018.

3. <https://www.aiceonline.org>.

4. <http://www.fedemo.it>.

5. <http://www.fondazioneparacelso.it>.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

PERCHÉ UNA CARTA DEI DIRITTI DELLA PERSONA CON EMOFILIA

► Il concetto di Salute

La Carta dei Diritti della Persona con Emofilia tiene conto del concetto di salute come promosso dalla Costituzione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità e cioè "stato di completo benessere fisico, mentale, sociale e non solo nell'assenza di malattia o di infermità" (così come discusso nel documento fondativo della "Promozione della salute", la Carta di Ottawa, redatta in occasione della conferenza dell'OMS del 1986)⁶.

Nel Glossario elaborato nel 1988 e pubblicato nel 1998, l'OMS definisce la promozione della salute come "il processo che conferisce alle persone la capacità di aumentare e migliorare il controllo sulla propria salute". Tale processo sociale e politico è un processo globale che non comprende solo azioni dirette a rinforzare le capacità degli individui, ma primariamente azioni dirette a cambiare le condizioni sociali, economiche e ambientali, in modo da ridurre l'impatto negativo sulla salute, pubblica e individuale, e incentivarne le influenze positive.

► Le aree fondamentali in ambito sanitario e i diritti della persona con emofilia

La garanzia del diritto alle persone con emofilia riconosce le sue premesse: nei Piani d'azione OMS, nelle direttive europee in tema di sanità, nella Carta Europea dei Diritti del Malato⁷, negli ultimi Piani sanitari Nazionali, negli Accordi Stato Regioni, e in specifici Decreti legislativi (Appendice 2).

Nella costruzione della Carta sono stati individuati e condivisi i diritti facendo riferimento a quattro aree fondamentali in ambito sanitario:

► **COMUNICAZIONE:** intesa come accesso a tutti i tipi di informazione che riguardano lo stato di salute della persona con emofilia, i servizi sanitari e come utilizzarli. È diffusamente riconosciuta, in letteratura e nelle esperienze, la valenza fondamentale della "Comunicazione della diagnosi" come fattore che incide significativamente non solo sulla qualità di vita del paziente ma anche sull'evoluzione della storia clinica. L'efficace comunicazione della diagnosi è strettamente connessa alla cosiddetta capacità di "fare fronte" alla convivenza con la patologia (ability to cope) e ne costituisce la base di appoggio e di successivo sviluppo.

► EDUCAZIONE

Educazione Sanitaria: fornire l'insieme di informazioni generali sulle norme di comportamento, conoscenze, atteggiamenti, abitudini e valori che contribuiscono a esporre a (o a proteggere da) un danno alla salute. Si riferiscono specificamente a soggetti sani e non, può comprendere norme generali che si apprendono non solo in ambiente medico ma anche familiare, scolastico e sociale.

Informazione Sanitaria: diffondere qualsiasi informazione di carattere sanitario che consenta di aumentare la conoscenza e la consapevolezza di cosa è l'emofilia in tutti gli ambiti sociali, in internet e nelle comunità virtuali mediante messaggi verbali diretti, filmati, opuscoli, manifesti.

Formazione: rendere tutto il personale competente, responsabile e qualificato per le attività che è chiamato a svolgere nell'erogazione dei servizi di assistenza necessaria. Per raggiungere questo obiettivo è necessario utilizzare due strumenti: a) monitoraggio della qualità assistenziale attraverso

6. http://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0004/129532/Ottawa_Charter.pdf.

7. <http://www.activecitizenship.net>.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

controlli periodici di personale esperto e indagini annuali di soddisfazione degli utenti e dei loro caregivers⁸; b) formazione continua degli operatori.

Educazione terapeutica: favorire iniziative che, attraverso un complesso di attività educative che si rivolgono ai pazienti, permettono la trasmissione di conoscenze, l'addestramento per conseguire abilità e modifiche dei comportamenti. Per sua natura presuppone specifiche competenze degli educatori, non solo di tipo scientifico ma anche comunicativo, l'utilizzo di specifiche metodologie e la verifica dei risultati ottenuti per ciascuno dei tre campi dell'educazione.

◎ **PERSONALIZZAZIONE:** riguarda l'appropriatezza di accesso ai servizi e alle terapie, la personalizzazione delle cure, che lo stato di salute di ogni persona con emofilia richiede, e la prevenzione delle complicanze. Secondo quanto riportato nel Piano della Cronicità 2016, la "personalizzazione" dei Percorsi assistenziali (P.A.) si rende necessaria per due motivi fondamentali, uno di natura squisitamente clinica e uno legato ai bisogni non-clinici (cioè connessi ai più ampi temi della convivenza con la cronicità e della qualità di vita).

Nell'ambito di una stessa patologia cronica i pazienti possono avere caratteristiche cliniche molto diverse. Pertanto, nella programmazione degli interventi assistenziali è necessario almeno differenziare i pazienti in base alla fase di storia naturale della malattia, correlata con la complessità assistenziale. Il prodotto "Piano di cura personalizzato", ben

diverso dal classico piano di cura clinico, diviene un piano adattato alle problematiche specifiche, non solo cliniche, di ogni singolo paziente, ma anche ai suoi effettivi potenziali. Il Piano di cura personalizzato costituisce, quindi, un programma che integra un "percorso assistenziale" con un "percorso esistenziale". Un programma che tiene, quindi, in primaria considerazione i bisogni, le aspettative e i desideri del paziente che è e resta l'attore fondamentale della propria cura, esperto della propria malattia "vissuta" (illness), ben diversa e lontana dal classico concetto clinico di malattia (disease), generalmente prevalente nei servizi e tra i professionisti. A questo deve seguire un vero e proprio "Patto di cura", che vede un coinvolgimento del paziente molto più profondo rispetto alla semplice "adesione" (compliance).

◎ **RICERCA:** ovvero la disponibilità per tutte le persone dei risultati della ricerca scientifica e dell'innovazione tecnologica. È necessario agevolare e sostenere la ricerca di base e clinica, e promuovere un'ampia diffusione dei risultati nei Paesi europei, utilizzando strumenti che permettano la comparazione dei dati epidemiologici per il monitoraggio e la sorveglianza. È necessario, quindi, che la ricerca, come la didattica, si sviluppi tenendo conto delle esigenze assistenziali, perché vengano superati gli attuali gap esistenti fra i tre ambiti di attività: ricerca, didattica e assistenza.

8. Caregivers: familiari o personale che assiste un paziente.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

“ SULLA BASE DI QUESTE PREMESSE NASCE QUESTA CARTA DEI DIRITTI DELLE PERSONE CON EMOFILIA, CHE HA L’OBIETTIVO DI DEFINIRE IN MANIERA UNIVOCA E TRASPARENTE I SEGUENTI **11 DIRITTI DELLE PERSONE CON EMOFILIA:** ”

- 1) DIRITTO ALL’INFORMAZIONE
- 2) DIRITTO ALLA FORMAZIONE
- 3) DIRITTO ALL’EDUCAZIONE TERAPEUTICA
- 4) DIRITTO ALLA SICUREZZA E APPROPRIATEZZA DELLE CURE
- 5) DIRITTO ALLA PERSONALIZZAZIONE DELLE CURE
- 6) DIRITTO ALLA PREVENZIONE DELLE COMPLICANZE
- 7) DIRITTO ALLA GESTIONE DELLE EMERGENZE-URGENZE
- 8) DIRITTO ALL’UMANIZZAZIONE DELLE CURE
- 9) DIRITTO ALLA PARTECIPAZIONE ATTRAVERSO UN ASSOCIAZIONISMO ATTIVO
- 10) DIRITTO ALLA RICERCA
- 11) DIRITTO ALLA SEMPLIFICAZIONE DELLE PROCEDURE SOCIO-ASSISTENZIALI

A questi diritti sono poi opportunamente associati ulteriori diritti riferiti:

- A) ALL’ETÀ EVOLUTIVA
- B) ALLA FRAGILITÀ DELL’ANZIANO EMOFILICO
- C) ALL’IMMIGRAZIONE
- D) ALLA FORMAZIONE DEGLI OPERATORI SANITARI OPERANTI NEI CENTRI EMOFILIA

Per la persona con emofilia conoscere i propri diritti è sicuramente un passo importante per la propria auspicabile crescita culturale e riuscire ad elencarli in un documento, qual è “la Carta dei Diritti”, è un ulteriore testimonianza di quanto condivisi da tutti siano gli obiettivi di salute della persona con emofilia.

La definizione dei diritti implica tuttavia che anche le persone con emofilia e tutti i soggetti coinvolti si assumano le proprie responsabilità. La messa in opera della Carta richiede che l’impegno delle istituzioni, dei governi, dei sistemi legislativi e amministrativi, degli operatori nazionali e internazionali, delle persone, si concretizzi nel pari esercizio di diritti e di doveri.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

LA CARTA DEI DIRITTI DELLA PERSONA CON EMOFILIA

Presentazione: i Diritti della Persona con Emofilia

1. DIRITTO ALL'INFORMAZIONE

La persona con emofilia ha diritto a essere informata in modo chiaro, completo e adeguato sul proprio stato di salute (natura e diagnosi della malattia) e sulle aspettative di vita (prognosi, trattamenti e loro effetti collaterali).

Il momento fondamentale (forse il più importante e il più difficile) è la comunicazione della diagnosi da parte dei clinici al paziente e ai loro familiari. Questo primo momento segna l'inizio di una stretta relazione tra il Centro emofilia, il paziente e la famiglia.

Pertanto il paziente o i familiari hanno il diritto di vedersi comunicata la diagnosi definitiva nella maniera e nei termini più appropriati. Perché questo avvenga il medico deve tenere sempre presente che la prima comunicazione della diagnosi non può mai essere improvvisata, va programmata ed eseguita con calma, nel tempo necessario, in ambiente idoneo. Il tipo di messaggio che si deve dare sin dalla prima comunicazione della diagnosi è di fondamentale importanza per dare una motivazione positiva a questa nuova sfida che la vita propone alla persona, alla coppia e alla famiglia.

Particolare attenzione va posta nella comunicazione della diagnosi ai genitori, momento nel quale il medico insieme alle varie professionalità sanitarie utili (psicologo, mediatore culturale) ha il compito di farsi portavoce anche del team assistenziale. Questo può avvenire anche coinvolgendo quei pazienti "esperti" che svolgono un ruolo attivo e risultano in grado di trasferire la propria esperienza ad altri pazienti, con i quali condividono la malattia, e i problemi e le

difficoltà ad essa correlati.

Al di là del momento della comunicazione della diagnosi, nei successivi rapporti medico/paziente, il coinvolgimento dei pazienti si realizza attraverso la trasmissione efficace (ascolto attivo, comunicazione empatica, dialogo aperto) di informazioni a sostegno della realizzazione di un percorso complessivo di promozione della salute individuale.

La comunicazione deve consentire al paziente di apprendere quale debba essere o possa essere lo stile di vita più aderente alla sua quotidianità e quali siano gli interventi di prevenzione e di sicurezza. Ciò rappresenta un contenuto fondamentale del processo informativo da parte del medico e del medico specialista, per aumentare le garanzie di salute delle persone con emofilia.

La comunicazione di queste informazioni promuove "l'alleanza terapeutica"⁹ tra gruppo multidisciplinare di riferimento e paziente, che consente di aumentare la capacità delle persone con emofilia di affrontare la malattia, aderire ai trattamenti e organizzare la propria quotidianità. È necessario che la comunicazione tenga conto dei tempi e delle capacità di chi ascolta. Condizione indispensabile perché l'alleanza avvenga è rappresentata anche dal dovere della persona assistita di informare il medico, gli specialisti e gli operatori sanitari su tutto ciò che possa risultare utile per una migliore assistenza.

► OCCORRE PERTANTO

- **Garantire** un'efficace comunicazione della diagnosi eventualmente con il supporto del team di esperti (specialista, psicologo, paziente-esperto). Comunicazione volta a iniziare una buona "alleanza" medico-paziente-famiglia allo scopo di affrontare e gestire la malattia, segnalare le difficoltà e le possibilità terapeutiche esistenti.

⁹. Alleanza terapeutica: condivisione di obiettivi tra paziente e gruppo multidisciplinare.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

- **Garantire** una comunicazione che sia comprensiva e che riconosca il giusto tempo a chi ascolta, monitorandone la comprensione.
- **Assicurare** un rapporto caratterizzato da una vera e propria alleanza terapeutica con la persona con emofilia e i suoi familiari.
- **Analizzare** tutti gli aspetti che compongono la vita di una persona con emofilia non riducendoli ai soli aspetti dei sintomi, della malattia o della terapia applicata.
- **Facilitare** le possibilità di contatto con gli operatori sanitari anche attraverso l'uso dei mezzi di comunicazione telematica.
- **Avvalersi** di personale sanitario formato all'ascolto attivo e alla comunicazione empatica.
- **Collaborare** con le Associazioni per l'avvio di programmi di informazione volti a diffondere una cultura che promuova scelte di vita salutari presso la scuola, gli ambienti di lavoro e i centri aggregativi.

2. DIRITTO ALLA FORMAZIONE

La persona con emofilia ha diritto a una formazione che le permetta di conoscere adeguatamente il proprio status e i mezzi con cui intervenire praticamente, ogni giorno, per poter vivere bene.

Il sistema di assistenza e cura nel contesto della cronicità deve confrontarsi con i pazienti e i loro familiari valorizzando il ruolo attivo della persona nel proprio percorso socio-sanitario. La cronicità sfida i confini delle professioni e dei pazienti invitando a interazioni tra discipline, figure professionali, persone con patologia cronica, famiglie, caregivers.

Pertanto è fondamentale che i medici avviino un processo formativo che dovrà avere l'obiettivo di rendere la persona con emofilia attenta e sensibilizzata ai temi della prevenzione delle

complicanze; consapevole dei rischi per la salute; capace di attivarsi in modo corretto ai segni e sintomi della malattia; di mettersi in contatto con il sistema socio-sanitario tempestivamente e di fruire dei servizi offerti in modo più soddisfacente, sia dalla sua prospettiva sia da quella degli operatori sanitari. La formazione deve rendere la persona e la famiglia alleate degli operatori sanitari che hanno in carico le attività clinico-assistenziali; rendere la persona capace di comprendere e interpretare sia le informazioni ricevute dai professionisti sanitari, sia di selezionare (anche con la consultazione del medico di riferimento) quelle acquisite da altri canali informativi (mass media, internet, ecc.); far sì che la persona formata sia portatrice, a sua volta, di buone pratiche e comportamenti corretti per una gestione efficace della propria salute, capace di sensibilizzare la comunità dei pari.

Si sottolinea il ruolo positivo che possono avere a supporto della formazione le collaborazioni e sinergie con le Associazioni dei pazienti, in una logica di sussidiarietà e per favorire le attività di empowerment¹⁰. Quindi non si parla dei medici come attori principali del processo di formazione, ma anche di destinatari della formazione. Le Associazioni dovranno quindi diventare 'partner' a tutti gli effetti delle attività formative, con diversi possibili ruoli a seconda del contesto, a partire dall'identificazione dei bisogni formativi e delle priorità in fase di pianificazione, fino al ruolo vero e proprio di 'formatori' e portatori di esperienze specifiche.

È un dato di fatto che nella realtà italiana anche la figura del/della badante stia assumendo un ruolo importante di assistenza, per questo motivo la formazione dovrà avere tra i suoi obiettivi anche la formazione dei caregivers che dovranno essere allenati alla valutazione degli episodi emorragici anche in fase iniziale e consapevoli delle modalità di trattamento. Inoltre, va evidenziata l'importanza del percorso formativo con il rilascio di certificato di abilitazione per rendere

10. Empowerment: consapevolezza delle potenzialità delle proprie azioni.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

i pazienti esperti nell'autoinfusione, trattamento delle emorragie che avviene al di fuori dell'ambiente ospedaliero, senza sorveglianza di personale sanitario.

▶ **OCCORRE PERTANTO**

- **Sostenere** le attività di formazione e informazione dei pazienti, delle loro famiglie e dei caregivers.
- **Promuovere** modalità di intervento che favoriscano lo sviluppo dell'ability to cope e lo sviluppo delle abilità di auto-cura.
- **Garantire** percorsi di formazione per l'abilitazione all'autoinfusione dei pazienti e coloro che li assistono al di fuori dell'ambito ospedaliero in assenza quindi di personale sanitario.
- **Promuovere** l'utilizzo di metodi per l'empowerment del paziente, per formare e informare le persone con patologia e tutti gli operatori sanitari e non sanitari coinvolti (es. modello Stanford)¹¹.

3. DIRITTO ALL'EDUCAZIONE TERAPEUTICA

La persona con emofilia ha diritto a un'educazione terapeutica che consenta di acquisire quelle abilità necessarie per gestire la patologia quotidianamente e prevenire le complicanze evitabili.

Si tratta di un processo centrato sulla persona con emofilia, che riguarda l'apprendimento dell'auto-cura, il supporto psicologico riguardo la malattia, i trattamenti prescritti, l'ospedale e gli altri ambiti assistenziali, i bisogni di salute soggettivi e oggettivi, le convinzioni riguardo la salute e il percepito socio-culturale, e coinvolge quanto più possibile anche la famiglia del paziente, gli altri parenti e gli amici. L'educazione terapeutica fa parte di un modello di presa in carico della persona, che vede gli operatori sanitari impegnati a collaborare a un progetto multidisciplinare ciascuno per le proprie competenze ma con un obiettivo comune.

Scopo principale dell'educazione terapeutica è aiutare le persone con emofilia e le famiglie a comprendere la malattia e il trattamento, producendo un effetto terapeutico che vada ad aggiungersi a quelli di altre azioni (farmacologica, terapia fisica), per questo è importante riconoscere all'educazione terapeutica un ruolo centrale.

L'educazione terapeutica può contribuire a migliorare l'assistenza e la qualità della vita della persona con emofilia e a diminuire i costi del Servizio Sanitario, personali e sociali, nonché la spesa totale.

L'educazione terapeutica, realizzata attraverso il confronto tra pari, fa sì che il paziente non ricopra più un ruolo passivo nella gestione della propria malattia ma venga chiamato a svolgere un ruolo attivo, divenendo così in grado di trasferire le nozioni acquisite agli altri pazienti, con i quali condivide la malattia, i problemi e le difficoltà ad essa correlati.

Attraverso questo confronto, i pazienti diventano promotori del proprio stato di salute. Tramite l'educazione terapeutica la persona con emofilia è protagonista del processo di cura e acquisisce tutti gli strumenti e le competenze necessarie per diventare "esperta" nella convivenza con la malattia. Il paziente esperto è colui che sa, in quanto conosce la patologia e le sue complicanze; sa fare, perché ha imparato a gestire la terapia; sa essere, in quanto ha compreso l'importanza fondamentale dell'esercizio fisico e dell'alimentazione; sa divenire, perché, attraverso la terapia domiciliare e la compilazione del diario, ha le competenze per vivere la quotidianità con la malattia; infine sa governare, in quanto è stato responsabilizzato al percorso di cura. Il paziente esperto, dunque, è colui che, insieme al team multidisciplinare del Centro di ematologia, al medico di medicina generale e al pediatra di libera scelta, si assume e condivide la responsabilità della terapia e del proprio stato di salute.

¹¹. Programma di autogestione delle malattie croniche, del diabete e del dolore cronico ideato da Kate Lorig sviluppato presso l'Università di Stanford. In Italia adottato dalla regione Toscana.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

🔍 **OCCORRE PERTANTO**

- **Promuovere ed implementare** interventi di educazione terapeutica strutturata del paziente secondo le indicazioni scaturite dalla ricerca (pedagogia medica), sulla base di modelli validati che prevedano sia indicatori di processo che di esito che ne misurino l'efficacia.
- **Sostenere, organizzare e implementare** iniziative di educazione terapeutica per le persone con emofilia e i caregivers.
- **Assicurare** che gli operatori sanitari spieghino in modo esaustivo gli obiettivi terapeutici, verificandone sempre la comprensione e rimuovendo quegli ostacoli, di natura informativa, organizzativa, o psicologica che ne impediscano la corretta attuazione.
- **Prevedere** il follow-up dei programmi di educazione terapeutica del paziente.
- **Condividere** con la persona gli obiettivi e le scelte terapeutiche, al fine di facilitare la gestione dell'emofilia nella vita quotidiana.
- **Coinvolgere** le organizzazioni di volontariato nell'educazione della persona con emofilia e dei familiari, in relazione alle loro specifiche esigenze cliniche e socio-culturali.

4. DIRITTO ALLA SICUREZZA E APPROPRIATEZZA DELLE CURE

La persona con emofilia ha diritto alla sicurezza e appropriatezza rappresentate dal ricevere un intervento efficace e sicuro, date le sue caratteristiche e aspettative, nel rispetto della sua individualità e dei suoi valori culturali e sociali.

Perché un intervento sia sicuro e appropriato è necessario che i benefici attesi per la persona con emofilia siano superiori ai possibili effetti negativi e ai disagi eventualmente connessi alla sua messa in atto. Attraverso l'ascolto e una comunicazione efficace il sanitario deve rendere edotto il paziente sui benefici

della cura in maniera da indurre un comportamento responsabile nell'assunzione dei farmaci, nel rispetto delle dosi e dei tempi indicati dal medico e nella persistenza terapeutica, ossia la prosecuzione della cura per il periodo di tempo concordato, sulla base di quella alleanza terapeutica fondata sulla condivisione delle scelte.

A riguardo del diritto, è utile evidenziare anche l'appropriatezza organizzativa, intesa come capacità di scegliere per la persona con emofilia il livello assistenziale (ospedale, domicilio, ambulatorio) più idoneo all'erogazione delle cure per quantità di risorse impiegate.

Per realizzare tale appropriatezza i Centri emofilia richiedono medici strutturati e personale dedicato.

In questa ottica il diritto alla sicurezza e appropriatezza riconosciuto alla persona con emofilia richiede di misurarsi non con un solo valore, il benessere della persona, bensì con il principio della giustizia sociale. Il ruolo del medico si estende, dunque, dalla somministrazione delle cure efficaci alla preoccupazione per un'equa allocazione delle risorse, passando per l'empowerment della persona.

🔍 **OCCORRE PERTANTO**

- **Elaborare ed diffondere** linee guida per l'ottimizzazione delle cure e della loro appropriatezza.
- **Promuovere** protocolli di appropriatezza affinché l'assistenza della persona con emofilia avvenga anche in un'ottica di sostenibilità del Sistema Sanitario.
- **Prevedere** percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali personalizzati per la persona con emofilia.
- **Adottare** metodi, strumenti e standard che misurino validamente l'appropriatezza dei processi organizzativi-clinico-assistenziali.
- **Accrescere** la consapevolezza nelle persone con emofilia che la buona gestione della malattia e l'efficienza ed efficacia delle cure dipendono anche dal proprio comportamento.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

- **Garantire** ai pazienti servizi omogenei, uniformi e sicuri definendo modalità organizzative che consentano equità di accesso alle terapie e alle tecnologie e valorizzando le competenze dei centri specializzati.
- **Prevedere** che all'interno dei Centri emofilia operi un team strutturato composto da specialisti diversi in grado di garantire un'assistenza totale e ottimale ai pazienti affetti da emofilia.

5. DIRITTO ALLA PERSONALIZZAZIONE DELLE CURE

La persona con emofilia ha diritto di avere un trattamento basato sulle caratteristiche individuali e sullo stile di vita, affinché possa soddisfare in sicurezza le proprie aspirazioni di vita.

Il diritto alla personalizzazione prevede la possibilità di ricevere trattamenti mirati in base alle peculiarità di ognuno, in grado di contribuire al benessere psicologico e a una migliore qualità di vita, adeguando la terapia in base ai mutamenti, all'evoluzione e allo stile di vita. L'avvento della medicina personalizzata ha come obiettivo prescrizioni di farmaci adeguati e cure più efficaci. In altre parole, la medicina personalizzata (chiamata anche "di precisione") è un modello medico che propone la personalizzazione della salute, con decisioni mediche, pratiche e prodotti su misura per il paziente. In questo quadro i test diagnostici sono fondamentali per la selezione appropriata delle terapie.

Anche le reti sociali della persona con emofilia saranno sempre più coinvolte nel processo di personalizzazione delle cure; la medicina personalizzata richiede una valutazione circostanziata della storia del paziente. La narrazione avviene con lo scopo di costruire un percorso terapeutico personalizzato orientato a non curare solo un corpo ma una persona.

L'incremento di studi clinici ha permesso di evidenziare il ruolo della farmacocinetica del singolo paziente nella risposta al trattamento, ma anche l'importanza di variabili quali lo stile di vita ed altri elementi che devono essere considerati imprescindibili nella predisposizione del piano terapeutico da instaurare nella persona con emofilia. È dovere delle persone con emofilia sottoporsi a controlli periodici, programmati dai centri di cura di riferimento.

Fondamentale l'informazione e la spiegazione accurata da parte del medico, del gruppo multidisciplinare e degli operatori, così da rendere personalizzato l'intervento e le persone partecipi e consapevoli del proprio trattamento. Un ruolo potenziale per il trattamento personalizzato è svolto anche dalla sanità digitale che consente di mantenere al proprio domicilio la persona con emofilia.

► OCCORRE PERTANTO

- **Promuovere** la conoscenza e lo sviluppo delle strategie proprie della medicina personalizzata tra gli operatori sanitari.
- **Promuovere** la condivisione telematica dei dati clinici tra strutture e medici di medicina generale, per la consultazione online delle cartelle cliniche e dei referti di esami diagnostici strumentali.
- **Fare sì** che la personalizzazione si basi su una nuova alleanza clinico-paziente fondata sulla condivisione delle singole esperienze di vita quotidiana (lavoro, sport, stile di vita, ecc.).
- **Valorizzare** il ruolo della farmacocinetica nella definizione della terapia.
- **Promuovere** una presa in carico del paziente da parte degli operatori sanitari che tenga conto degli aspetti clinici, psicologici e sociali della persona con emofilia e dei familiari.
- **Implementare** lo sviluppo di un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) in grado di garantire livelli uniformi di assistenza socio-sanitaria su tutto il territorio nazionale.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

6. DIRITTO ALLA PREVENZIONE DELLE COMPLICANZE

La persona con emofilia ha diritto a ricevere il percorso di cura migliore, a prevenire le complicanze derivanti dal succedersi degli episodi emorragici, specie nelle articolazioni maggiori (ginocchio, caviglia, gomito), che rappresentano le principali sedi di episodi emorragici acuti.

La prevenzione attuata attraverso l'instaurazione di regimi di profilassi continua può prevenire il succedersi di episodi emorragici acuti e, conseguentemente, prevenire l'accentuarsi di manifestazioni tipiche dell'artropatia emofilica. È ormai ampiamente riconosciuto, infatti, che la profilassi garantisce una minore incidenza di complicazioni a carico dell'apparato muscolo-scheletrico, principale causa di disabilità e invalidità, che grandemente influiscono sulla qualità di vita dei pazienti. Gli ematriti, in assenza di una cura adeguata, rappresentano la manifestazione più frequente negli emofilici, tali complicazioni contribuiscono in maniera fondamentale alla comparsa di una e vera propria artrosi detta artropatia emofilica.

Gli orientamenti terapeutici attuali si propongono, pertanto, di prevenire ogni forma di complicanza derivante dal succedersi degli ematriti e di ridurre ogni rischio di emorragie acute a carico di qualsiasi organo o apparato. Ciò è attuabile attraverso varie forme di profilassi, differenziate definibili in base agli scopi che si vogliono perseguire e alla tipologia di pazienti in cui viene attuata.

La profilassi primaria persegue l'obiettivo principale di prevenire il succedersi degli ematriti e il conseguente sviluppo di articolazioni bersaglio, che rappresentano il *primum movens* per la comparsa di gravi manifestazioni da artropatia cronica invalidante¹².

Tale trattamento profilattico, oltre a ridurre drasticamente l'incidenza di tutti i tipi di episodi

emorragici, è altamente efficace nel preservare le articolazioni dalle lesioni infiammatorie e degenerative, tipiche dell'artropatia cronica emofilica. Al fine di raggiungere un tale obiettivo bisogna, però, che il trattamento venga intrapreso precocemente, e cioè prima del compimento del terzo anno di vita o, comunque, subito dopo il manifestarsi del primo ematrito - profilassi primaria. Raccomandata dall'OMS, dalla linee guida WFH, è sancita dai *Principles of Care* nella Comunità Europea nonché dai *Principi di terapia delle MEC* dell'AICE. Essa è, infatti, ampiamente utilizzata in Italia, come dimostrato da una survey condotta tra i CE italiani.

Tuttavia, malgrado l'ampia condivisione, da parte degli esperti nel trattamento dell'emofilia aderenti all'AICE, la profilassi primaria non risulta essere facilmente attuabile in tutti i bambini A e B gravi, a causa di difficoltà di gestione. Queste risiedono, principalmente, in difficoltà di accesso venoso e, nella capacità dei genitori dei piccoli pazienti di gestire autonomamente, a domicilio, una terapia di difficile attuazione. La pratica delle infusioni per via endovenosa richiede, infatti, un notevole impegno da parte dei genitori dei bambini emofilici e di chi altri li accudisce. Richiede, inoltre, un notevole impegno da parte dei CE che devono occuparsi di rendere fattibile il trattamento di profilassi, a domicilio, addestrandolo i genitori a praticare, in completa autonomia, le infusioni necessarie. Ciò può non essere facilmente attuabile nel caso di bambini che presentino difficoltà di accesso venoso o soltanto perché si dimostrano intolleranti o eccessivamente stressati dal dover subire le iniezioni per via endovenosa con la frequenza necessaria.

► OCCORRE PERTANTO

- **Promuovere e implementare** programmi di formazione all'autoinfusione della persona con emofilia e di chi la assiste, per un efficace trattamento domiciliare.

12. Essa consiste nella somministrazione regolare di dosaggi adeguati di FVIII/FIX (25-40 UI/ kg di p.c.) 2-3 volte/settimana o a giorni alterni (profilassi continua), costantemente praticata, secondo uno schema predeterminato. Tale modalità di trattamento è finalizzata a mantenere i livelli di FVIII/FIX sempre dosabili e sempre >2U/ld, in modo da rendere più lieve il difetto coagulativo.



CARTA DEI DIRITTI DELLA PERSONA CON EMOFILIA

- **Sensibilizzare** le istituzioni a destinare risorse adeguate alla prevenzione e alla diagnosi precoce delle complicanze, istituendo servizi dedicati (prestazioni fisioterapiche preventive) erogati da personale specializzato, al fine di ridurre l'insorgenza di emorragie e di rischi per le articolazioni e mantenere, quindi, una buona qualità di vita fin dall'infanzia.
- **Ricorrere** a metodi diagnostici appropriati e alle innovazioni terapeutiche, per ridurre quanto più possibile la comparsa di alloanticorpi inibitori.
- **Favorire** l'utilizzo di un concentrato sempre più sicuro dal punto di vista infettivologico.
- **Favorire** percorsi che facilitino l'accesso ai servizi di persone con emofilia e con complicanze infettivologiche pregresse.

7. DIRITTO ALLA GESTIONE DELLE EMERGENZE-URGENZE

La persona con emofilia che giunge in situazioni di emergenza in Pronto soccorso a causa di sanguinamenti o traumi ha diritto ad avere un percorso facilitato al triage, per ricevere un intervento tempestivo ed efficace del sanguinamento.

L'emofilia è una malattia tempo-dipendente, pertanto la corretta assegnazione del codice di urgenza (triage) è cruciale in quanto prima il fattore carente viene infuso, maggiore è la possibilità di evitare qualsiasi ripercussione potenzialmente anche grave sulla salute della persona.

Per questo è importante che il personale sanitario delle strutture di Pronto soccorso attivi due tipi di intervento: il primo riguarda gli infermieri che nel momento dell'accoglienza devono agire tempestivamente; il secondo coinvolge il medico che deve riconoscere i campanelli d'allarme, come emorragie potenziali, e arrivare alla diagnosi, adottando subito la terapia più adeguata per la persona con emofilia nel minor tempo possibile.

La standardizzazione del trattamento in emergenza

della persona con emofilia può migliorare significativamente la qualità e l'uniformità delle prestazioni assistenziali erogate nelle strutture di primo intervento del territorio nazionale, con significative ripercussioni sul rischio clinico, sulla qualità della vita delle persone e sui costi del Sistema Sanitario. A questo scopo è indispensabile che venga condiviso un protocollo che oltre a riportare i dettami essenziali dell'accoglienza e intervento d'urgenza, stabilisca precise procedure collegate ai servizi del 118 specifico per la presa in carico e il trasporto degli emofilici al Pronto soccorso più idoneo. Pertanto, è necessario che siano noti i centri di Pronto soccorso strutturati e organizzati per ricevere il paziente emofilico in emergenza. Inoltre, è indispensabile la disponibilità e la sicurezza dei farmaci indicati per il trattamento sostitutivo.

► OCCORRE PERTANTO

- **Definire e mettere in atto** protocolli condivisi con l'Azienda Regionale Emergenza Sanitaria (ARES) e la Società Italiana di Medicina di Emergenza ed Urgenza (SIMEU) e appropriati a garantire un'adeguata assistenza alla persona con emofilia che si reca presso un Pronto soccorso, per definire i tempi e le modalità di trattamento e il triage da applicare.
- **Facilitare** il riconoscimento della diagnosi per la persona con emofilia che si reca in Pronto Soccorso attraverso l'utilizzo di un data base regionale.
- **Favorire** la considerazione del parere della persona con emofilia assicurando attenzione durante le fasi di ascolto in situazioni emergenza/urgenza. Ciò in considerazione della lunga esperienza di valutazione degli episodi emorragici della persona con emofilia e dei suoi familiari/caregivers.
- **Promuovere ed implementare** programmi di formazione per sensibilizzare maggiormente il personale sanitario dei Pronti Soccorso.
- **Organizzare** programmi di informazione ed educazione sanitaria presso la scuola, gli ambienti di vita e di lavoro coinvolgendo le istituzioni sanitarie e le Associazioni di volontariato per una maggiore competenza nella gestione delle emergenze.
- **Prevedere** specifiche procedure operative e



informativa che assicurino la somministrazione immediata del fattore carente (o, in assenza, di un farmaco sostitutivo) anche posticipando l'esecuzione degli accertamenti diagnostici.

- **Predisporre** procedure di emergenza/urgenza che orientino i sanitari a preferire, quando sia possibile, di infondere il prodotto che la persona con emofilia usa abitualmente così da ridurre i rischi di insorgenza di inibitori. In questo senso prassi dovrebbe essere quella di registrare se il paziente che si è presentato in una struttura sanitaria di emergenza sia già in possesso del prodotto che usa in terapia.
- **Predisporre** procedure informative condivise fra i medici dei Pronti Soccorso per la localizzazione e il reperimento dei farmaci.
- **Assicurare** che venga contattato il Centro emofilia quando la persona con emofilia che si reca per un'urgenza/emergenza al Pronto soccorso: a) è portatore di un inibitore; b) non sa riferire la diagnosi del suo tipo di emofilia; c) non si conosce il concentrato usato, per le indicazioni terapeutiche successive alle prime infusioni di farmaco; d) per qualsiasi dubbio sull'evento che ha portato la persona con emofilia al Pronto soccorso.
- **Prevedere** specifiche procedure di raccolta del consenso informato tutte le volte che per necessità si infonde un prodotto diverso da quello abitualmente usato dal paziente.
- **Semplificare** le azioni di reperibilità del personale medico specialistico a supporto del Pronto soccorso, in particolare durante il periodo notturno, per l'acquisizione delle informazioni necessarie e spesso salvavita.
- **Promuovere** piattaforme informatiche (database) per poter accedere ai dati clinici della persona con emofilia.

8. DIRITTO ALL'UMANIZZAZIONE DELLE CURE

La persona con emofilia ha diritto ad essere al centro dei percorsi di cura, con i suoi bisogni fisici, psicologici e relazionali.

Umanizzazione significa porre al centro dei percorsi sanitari e socio-assistenziali la persona con emofilia e rendere le pratiche assistenziali e i luoghi di cura vicini, sicuri, accoglienti e adeguati all'età del paziente, e senza dolore.

Questo concetto contraddistingue il passaggio da una concezione del paziente come mero portatore di una malattia a quella di persona con i suoi bisogni, emozioni, credenze e conoscenze rispetto al proprio stato di salute.

L'impegno nel promuovere l'umanizzazione delle cure si evidenzia, in particolare, nell'attenzione alla specificità della persona, alla cura della relazione, all'accessibilità, al comfort dei luoghi, a semplificazione e trasparenza, alla multiculturalità e alla terapia del dolore.

► OCCORRE PERTANTO

- **Definire** protocolli appropriati a garantire un'adeguata umanizzazione delle cure verso le persone con emofilia fin dalla comunicazione della diagnosi.
- **Organizzare** un programma di formazione degli operatori sanitari orientato al tema dell'umanizzazione delle cure.
- **Favorire** la partecipazione dei cittadini e delle Associazioni dei pazienti alle scelte relative ai percorsi di cura, per meglio conoscere i bisogni delle persone con emofilia.
- **Rispettare** sempre e sopra ogni cosa la dignità e la volontà della persona.
- **Semplificare** l'accesso ai percorsi di cura della persona con emofilia attraverso l'attivazione di una rete fra l'ospedale e il Centro di emofilia di riferimento.
- **Promuovere** una relazione fondata sull'accoglienza, l'ascolto attivo e l'empatia.
- **Favorire** il coinvolgimento di un familiare (o di altra persona di riferimento) in momenti particolarmente critici, garantendo adeguato supporto psicologico.
- **Creare** luoghi di cura "a misura d'uomo", accessibili e confortevoli, con interventi a livello ambientale e strutturale, incoraggiando un cambiamento organizzativo delle strutture sanitarie che



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

coinvolgano aspetti strutturali, logistici e relazionali.

- **Adottare** politiche aziendali per la raccolta sistematica delle informazioni sulla qualità dei servizi percepita dai pazienti con la definizione di specifici indicatori.

9. DIRITTO ALLA PARTECIPAZIONE ATTRAVERSO UN ASSOCIAZIONISMO ATTIVO

La persona con emofilia ha diritto a un Servizio Sanitario nel quale sia garantita la presenza e la partecipazione delle Associazioni di volontariato protagoniste delle azioni di tutela dei diritti in ambito sanitario.

Il diritto all'associazionismo attivo per le persone con emofilia è rappresentativo di tre aspetti della propria esperienza.

Il primo aspetto riguarda una delle difficoltà più grandi che incontrano le persone con emofilia durante la propria quotidianità, la persistenza di stereotipi negativi da parte del "mondo esterno", quali la scuola, gli ambienti di vita e di lavoro, che influenzano e limitano le effettive possibilità fisiche.

Le Associazioni di volontariato possono rivestire un ruolo fondamentale in questo senso; ruolo di sensibilizzazione, informazione e consulenza sulla patologia e sulle problematiche ad essa connesse per la popolazione non affetta da emofilia. La presenza delle Associazioni può contribuire alla comprensione più attenta degli aspetti e questioni che vivono ogni giorno le persone con emofilia nel confronto e dialogo con le istituzioni e la società in genere.

Il secondo aspetto è quello dell'educazione tra pari, un modello che sostiene la centralità del ruolo delle persone affette da patologia nell'ideazione, progettazione e realizzazione di azioni e interventi per la promozione del proprio benessere psicofisico, relazionale e ambientale. Nello scenario attuale le

Associazioni con sempre maggior frequenza sono chiamate a sostenere le persone con emofilia e i caregivers nell'educazione alla patologia, all'uso corretto di farmaci e dispositivi, nell'aderenza alla terapia, nella promozione di una vita sana e autonoma (movimento, sport, viaggi).

Il terzo aspetto riguarda la persona con emofilia come utente dei servizi e l'esercizio dei diritti di cittadinanza. Associazioni e gruppi di pazienti partecipano al dibattito pubblico sulla salute, ai processi decisionali, alle scelte sanitarie e alla valutazione dei servizi come un soggetto chiave nella definizione delle politiche, in quanto portatori dei bisogni e punti di vista delle persone con emofilia.

► OCCORRE PERTANTO

- **Valorizzare** il punto di vista dell'associazionismo come una risorsa e come componente importante nelle strategie di tutela della persona con emofilia.
- **Favorire** le azioni di volontariato e di tutela dei diritti con strumenti legislativi e regolatori.
- **Sviluppare** una rete di contatti con le persone e famiglie che condividono la stessa malattia.
- **Promuovere** gruppi di auto mutuo aiuto.
- **Facilitare** la collaborazione tra le Associazioni, le organizzazioni di cittadinanza, le istituzioni e la comunità scientifica.
- **Definire** un codice etico di autoregolamentazione e caratteristiche comuni che rappresentino un modello di riferimento per le Associazioni.
- **Prevedere** l'accREDITAMENTO specifico delle Associazioni e la formazione certificata in linea con le politiche nazionali sulla salute.
- **Coinvolgere** le Associazioni di rilievo nazionale, regionale e aziendale nelle decisioni e iniziative sviluppate a livello regionale fin dal loro inizio.
- **Potenziare** la formazione e la qualificazione dei volontari perché operino con sempre maggiore efficacia, efficienza, responsabilità e trasparenza.
- **Prevedere sedi** e strumenti di confronto a livello nazionale, regionale e aziendale in cui le Associazioni possano rappresentare le esigenze delle persone e presentare proposte per azioni di miglioramento.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

- **Promuovere** la partecipazione locale delle Associazioni nella definizione dei percorsi di cura, nella collaborazione all'empowerment dei pazienti e dei loro familiari e nella identificazione delle criticità dell'assistenza.
- **Favorire** la formazione e la crescita culturale delle Associazioni.

10. DIRITTO ALLA RICERCA

La persona con emofilia ha diritto alla disponibilità dei risultati della ricerca scientifica e dell'innovazione tecnologica.

Negli ultimi anni per le persone con emofilia si sono aperte prospettive di vita decisamente migliori. Si è passati dalla terapia fatta "al bisogno", in caso di traumi o interventi chirurgici, alla terapia di profilassi, che prevede una somministrazione costante, per tutta la vita, dei fattori della coagulazione carenti nel sangue. A ciò si sono affiancate diverse possibilità terapeutiche frutto della biotecnologia, che hanno innalzato le aspettative di vita e la sua qualità.

Lo sviluppo di nuove tecnologie è basato sulla possibilità di comprensione sempre più approfondita dei meccanismi biologici negativi anomali o alterati che coinvolgono fenomeni patologici, sulla possibilità di formulazione e produzione di farmaci innovativi, nonché sullo sviluppo di tecniche di ingegneria molecolare o genetica e, non ultimi, sulla raccolta di informazioni e dati riguardo la sicurezza e l'efficacia di nuovi trattamenti, nonché la valutazione dei rapporti costo beneficio correlati.

La ricerca deve cercare di rispondere ai bisogni delle persone con emofilia. In questo senso una forte aspettativa da parte dei pazienti emofilici è rappresentata dalla possibilità di poter disporre di farmaci ad emivita più prolungata di quelli attuali, in particolar modo per i bambini e adolescenti,

per i quali ridurre il numero di somministrazione del farmaco (infusioni) renderebbe meno onerosa la gestione della patologia. Ma le aspettative dei pazienti verso la ricerca medica riguardano anche una modalità di assunzione dei farmaci più semplice e meno invasiva. Le infusioni ripetute, infatti, sono impegnative per i pazienti, in particolar modo per i bambini e ragazzi adolescenti, tanto da portare a esiti clinici più scarsi e a un'aderenza non ottimale.

▶ OCCORRE PERTANTO

- **Favorire** ricerche che abbiano come obiettivo il cambiamento della storia naturale della malattia e il miglioramento della qualità della vita delle persone con emofilia.
- **Sviluppare** una collaborazione costante tra enti di ricerca e Associazioni di volontariato delle persone con emofilia, al fine di favorire la miglior comprensione delle reali necessità e indirizzare di conseguenza le risorse a disposizione.
- **Riconoscere** ciò che è innovazione e valorizzarla in modo adeguato, attivando un dialogo tra università, istituzioni sanitarie, industria, enti pubblici e società scientifiche.
- **Promuovere** studi che abbiano come obiettivo il miglioramento delle tecnologie per la salute, intendendo con questo termine interventi terapeutici e riabilitativi, dispositivi medici, farmaci, procedure mediche e chirurgiche, protocolli d'intervento, d'assistenza, applicazioni informatiche, sistemi organizzativi e gestionali.
- **Investire** nella ricerca scientifica, di base, clinica ed epidemiologica e nell'innovazione.
- **Promuovere e garantire** efficacemente la ricerca di una terapia genica in grado di agire in maniera definitiva sulle cause della malattia.
- **Sostenere** la ricerca finalizzata a identificare processi di cura ottimali.
- **Migliorare** il coordinamento delle attività di ricerca attraverso la collaborazione interdisciplinare, sostenendo la formazione di giovani ricercatori.
- **Supportare** la ricerca mediante programmi specifici e favorire l'accesso ai finanziamenti nell'ambito dei



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

programmi quadro dell'Unione Europea.

- **Promuovere** convegni, seminari e momenti di condivisione tra tutti gli stakeholder: pazienti, medici, rappresentanti istituzionali, ricercatori, ecc..
- **Favorire** la disponibilità dei farmaci a emivita prolungata.
- **Promuovere e garantire** efficacemente la ricerca di una terapia genica in grado di agire in maniera definitiva sulle cause della malattia, tenendo conto delle controindicazioni e dei possibili effetti avversi.

11. DIRITTO ALLA SEMPLIFICAZIONE DELLE PROCEDURE SOCIO-ASSISTENZIALI

La persona con emofilia ha diritto a una burocrazia facilitata che semplifichi la sua vita, garantendo percorsi socio-assistenziali più veloci e trasparenti.

La burocrazia restringe i diritti delle persone con emofilia e dei loro familiari che si trovano a vivere tempi lunghi e ostacoli per accedere a indennità economiche, ai servizi socio-sanitari sul proprio territorio, a criticità nel conciliare la patologia al lavoro.

La semplificazione si realizza attraverso interventi normativi, amministrativi, organizzativi e tecnologici,

finalizzati a ridurre il peso della burocrazia sulle persone con emofilia, restituire il tempo sottratto da oneri ed adempimenti burocratici, aumentare la qualità della vita. Allo stato attuale non esiste un preciso percorso per i riconoscimenti di natura socio-sanitaria e conseguentemente le indennità economiche correlate.

Particolarmente importante in tal senso è il coinvolgimento e la collaborazione di tutti gli interlocutori del Sistema socio-assistenziale in un'ottica di ascolto e consultazione, partecipazione, condivisione e corresponsabilità.

► OCCORRE PERTANTO

- **Facilitare** l'accesso delle persone con emofilia ai servizi sanitari, eliminando le barriere organizzative e informative.
- **Sviluppare** un piano nazionale a ricaduta regionale e locale per la semplificazione della burocrazia.
- **Assicurare** percorsi di cura reali ed esigibili per tutte le persone con emofilia e garantiti in tempi certi.
- **Garantire** la partecipazione delle Associazioni di volontariato delle persone con emofilia ai processi decisionali nazionali e regionali inerenti la semplificazione della burocrazia.
- **Investire** nella semplificazione della burocrazia che comprime i diritti delle persone e dei loro caregivers.



Un'attenzione a

EMOFILIA IN ETÀ EVOLUTIVA

Il bambino e l'adolescente con emofilia hanno diritto al migliore iter diagnostico e alle possibilità di cura più appropriate, innovative e meno invasive nell'ambito dell'area pediatrica.

È prassi comune dei servizi sanitari e socio-sanitari passare da una gestione del paziente prettamente pediatrica a una gestione orientata al paziente adulto, spesso senza soluzione di continuità. Ciò rende difficile per gli operatori sanitari stessi rapportarsi correttamente al mondo degli adolescenti, ancor di più se sono pazienti che necessitano di assistenza medica in maniera permanente e con l'aggravante della malattia rara.

Avere a che fare con adolescenti affetti da emofilia comporta il dover tener presente diversi elementi:

- **la complessa** natura dell'adolescenza, vista come transizione obbligata del corso di vita degli individui;
- **la dimensione** soggettiva dei cambiamenti adolescenziali;
- **la necessità** di evitare che l'adolescente venga trattato come un grande bambino o come un piccolo adulto, costringendolo in ruoli che non gli appartengono;
- **l'opportunità** di dotarsi di un sistema di protezione assistenziale in grado di prevedere l'integrazione di aspetti medici, etici e psico-educativi.

Se, in questa fase della vita, risultano essere difficoltosi, in generale, i rapporti con gli adulti di riferimento, ancora più difficili appaiono quelli con gli operatori dei servizi sanitari, a maggior ragione se i servizi non sono pensati per un soggetto con una identità in divenire, eccessivamente medicalizzati e troppo incentrati sulla dimensione assistenziale.

Va inoltre considerata la persistenza di differenze considerevoli tra la gestione pediatrica e la gestione dell'adulto. Le due tipologie di approccio medico spesso afferiscono a modelli molto diversi, se non addirittura opposti: da un lato, il modello pediatrico, che mette al

centro la famiglia e si focalizza sugli aspetti della crescita e dello sviluppo, trascurando spesso di riconoscere la crescente indipendenza e autonomia del paziente come individuo; dall'altro, la cultura della medicina dell'adulto, che sottintende di avere come interlocutore un paziente indipendente e autonomo nella gestione della malattia, inclusi gli aspetti inerenti la riproduzione, e ignora invece tutte le tematiche correlate alla crescita, allo sviluppo e ai rapporti con la famiglia del paziente.

Altro elemento cruciale è rappresentato dalla relazione famiglia-scuola che può dare un segno positivo alla qualità della vita dei bambini e degli adolescenti con emofilia, considerato il ruolo centrale della scuola all'interno della comunità educante.

È importante che tutti gli attori percepiscano come priorità la creazione di una solida alleanza educativa, che richiede tempo ed energie per essere perseguita e che garantisca al bambino e al ragazzo con emofilia una vita scolastica, sportiva, relazionale e sociale identica ai propri coetanei senza emofilia.

È necessario prendersi cura dei bambini e ragazzi prestando particolare attenzione a momenti delicati come l'inserimento scolastico e il passaggio all'età adulta, che andranno favoriti con interventi specifici, per sostenere la riuscita dello sviluppo del loro pieno potenziale individuale, relazionale e cognitivo, il rispetto delle diversità, l'integrazione nel gruppo dei pari.

Nelle pagine precedenti sono stati indicati i diritti dei pazienti adulti e tutto ciò ha valore anche per l'età evolutiva ma sono necessari alcuni approfondimenti per le caratteristiche peculiari della cronicità pediatrica, che includono: a) il continuo cambiamento dei bisogni nelle differenti fasi della crescita; b) la possibilità che la malattia e/o la disabilità possano ritardare, talora in modo irreversibile, il normale sviluppo; c) la necessità di favorire l'inserimento in comunità ludiche, ricreative e scolastiche, quale aspetto importante dell'intervento assistenziale; d) la dipendenza del bambino dagli adulti e quindi dalle competenze e dallo stato sociale ed economico della famiglia (patologie relativamente



CARTA DEI DIRITTI DELLA PERSONA CON EMOFILIA

semplici possono risultare di difficile gestione in contesti familiari critici); e) l'esigenza/bisogno di favorire la crescita dell'autonomia nella fase adolescenziale.

Pertanto possiamo ricondurre i diritti del giovane che devono essere soddisfatti alle seguenti aree: 1) la continuità assistenziale del bambino; 2) il ruolo delle famiglie; 3) gli ambiti relazionali specifici per l'età (scuola, sport, socialità); 4) il passaggio dalla gestione pediatrica a quella dell'adulto¹³.

▶ OCCORRE PERTANTO

- **Aumentare** la consapevolezza della malattia nel mondo della scuola, nelle attività ludiche e fisico-sportive per evitare discriminazioni e preclusioni personali garantendo al bambino e all'adolescente una vita scolastica, sportiva, relazionale e sociale simile ai propri coetanei.
- **Promuovere** la formazione permanente del personale sanitario, al fine di migliorarne costantemente le competenze scientifiche, tecniche e comunicative specifiche dell'età evolutiva.
- **Istruire** gli operatori socio-sanitari, gli insegnanti e gli istruttori sportivi su come prevenire, riconoscere e trattare le eventuali situazioni di urgenza.
- **Assicurare** ambienti ambulatoriali e ospedalieri a misura dell'infanzia e adolescenza.
- **Promuovere** programmi di informazione e formazione terapeutica dedicata e adeguata alle fasce di età pediatrica (infanzia, adolescenza) per favorire l'aderenza terapeutica¹⁴.
- **Garantire** la presenza di gruppi multidisciplinari dedicati e specializzati nella cura dell'emofilia in questa fascia d'età e nell'assistenza ai familiari.
- **Garantire** la transizione dall'età pediatrica all'età adulta in contatto con il pediatra, il medico di famiglia e gli operatori che hanno instaurato un

rapporto di relazione adeguato all'età.

- **Definire** percorsi di transizione formalizzati che guidino il paziente dalla pediatria alla medicina dell'adulto, promuovendo l'adozione di modelli di transizione in rapporto al grado di maturità del soggetto.
- **Realizzare** attività di formazione e comunicazione, con il coinvolgimento delle Associazioni di tutela dei malati, per migliorare la capacità di gestione della malattia da parte dei contesti familiare, relazionale e sociale, adeguatamente supportati.
- **Promuovere** iniziative per favorire una comunicazione efficace tra i medici pediatri e i medici dell'adulto.

EMOFILIA NELL'ANZIANO FRAGILE

L'anziano fragile con emofilia ha diritto ad avere un ruolo attivo nella vita della comunità, attraverso una personalizzazione delle cure che consenta di prestare particolare attenzione alle condizioni cognitive e di salute generali (patologie concomitanti).

Il termine "fragilità" identifica una condizione di vulnerabilità e rischio, provocata dall'incapacità dei sistemi biologici di conservare un equilibrio stabile delle proprietà fisiche e comportamentali della persona. Pur non essendo una condizione esclusiva della popolazione anziana, è prevalentemente osservabile nella fascia degli ultra-settantacinquenni dove la cronicità, la comorbilità, la compromissione funzionale, la polifarmacoterapia e le problematiche di tipo sociosanitario giocano un ruolo determinante. Particolare attenzione va posta alla concomitanza dell'emofilia con l'insorgenza di patologie tipiche dell'invecchiamento la cui cura a volte confligge con la cura dei fenomeni emorragici.

13. Perino A., Braidà N., "La transitional care di adolescenti con malattie rare", *Cambio – Rivista delle trasformazioni sociali*, Anno III, Numero 5, giugno 2013.

Tangolo D. (a cura di), "Il Transitional Care", *Il Sole 24 ore, Inserto Sanità – I quaderni di Medicina*, ottobre 2017.

<https://www.osservatoriomalattie.it/attualita/12236-transitional-care-un-aiuto-importante-per-i-giovani-che-si-trovano-a-dover-crescere-con-una-malattia-rara>, Conti E., maggio 2017.

14. Aderenza terapeutica: il conformarsi, da parte del paziente, alle raccomandazioni del medico riguardo i tempi di somministrazione, le dosi e la frequenza nell'assunzione del farmaco per l'intero ciclo di terapia.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

► **OCCORRE PERTANTO**

- **Definire** protocolli appropriati a garantire un'adeguata assistenza agli anziani fragili finalizzati a sviluppare approcci di assistenza multidisciplinari, mediante il coinvolgimento, ove possibile, dei familiari e a favorire l'assistenza domiciliare diretta all'anziano con emofilia, affinché abbia adeguato supporto per vivere presso il proprio domicilio.
- **Sviluppare** approcci di assistenza multidisciplinari, mediante il coinvolgimento, ove possibile, dei familiari, che concorrano in maniera sinergica al miglioramento della qualità della vita dell'anziano fragile con emofilia.
- **Adottare** capacità comunicative chiare e comprensibili adeguate alla cultura dell'anziano fragile.
- **Favorire** l'assistenza domiciliare diretta all'anziano con emofilia, affinché abbia adeguato supporto per vivere presso il proprio domicilio.
- **Sostenere** le famiglie con una formazione adeguata, che le prepari e le renda autonome nella gestione della cura dell'anziano fragile con emofilia.
- **Prevedere** la presenza di operatori sanitari, che partendo dalle conoscenze di base gerontologico-geriatriche, acquisiscano capacità operative specifiche per l'assistenza degli anziani fragili.

IMMIGRAZIONE E EMOFILIA

Le persone con emofilia immigrate hanno gli stessi diritti umani e sociali delle persone che non vivono questa condizione e non devono essere discriminate in base alla lingua, all'etnia, alla provenienza geografica, alla religione e allo status socio-economico.

Il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) tutela le persone con emofilia sia esse comunitarie che extra comunitarie. Sarebbe utile incrementare le attività che facilitino la mediazione linguistica presso i Centri di emofilia e può essere utile la diffusione di dizionari multilingue con frasi e termini specifici per la patologia.

► **OCCORRE PERTANTO**

- **Promuovere** l'integrazione, le pari opportunità e il rispetto delle differenze.

- **Favorire** strategie organizzative del lavoro di rete per facilitare la lettura e la risoluzione dei bisogni socio-sanitari del bambino, adolescente e adulto immigrato con emofilia.
- **Facilitare** al bambino, adolescente e adulto immigrato con emofilia l'accesso al Sistema Sanitario su tutto il territorio nazionale attraverso servizi di mediazione linguistica.
- **Tenere** conto delle tradizioni culturali, etniche, geografiche e religiose nello sviluppare programmi di cura della persona con emofilia.
- **Promuovere e implementare** programmi di educazione continua tenuti da gruppi multidisciplinari in grado di sviluppare una comunicazione multilingue presso tutti gli ambienti di vita, scuola e lavoro, supportati da personale anche delle Associazioni di volontariato delle persone con emofilia.
- **Favorire** strategie organizzative del lavoro di rete per facilitare la lettura e la risoluzione dei bisogni socio-sanitari del bambino, adolescente e adulto immigrato con emofilia.
- **Individuare** strumenti che facilitino la comprensione linguistica con il supporto della sanità digitale (app).

FORMAZIONE DEGLI OPERATORI SANITARI OPERANTI NEI CENTRI EMOFILIA

Affinché venga erogata una buona assistenza è necessario che venga riconosciuto e soddisfatto il diritto dell'operatore ad essere formato nello specifico della patologia. L'operatore sanitario ha l'obbligo, a sua volta, di formarsi secondo le indicazioni previste dalle norme.

La formazione universitaria deve fornire agli operatori sanitari, nell'ambito del percorso didattico, una solida base di conoscenza sulla patologia, sulla sua ricaduta sulla quotidianità della persona e della famiglia e su tutti gli elementi necessari per la gestione della malattia, per fornire risposta sia ai suoi bisogni clinici che psicosociali.

La formazione continua dei professionisti è una delle leve strategiche per favorire e supportare il miglioramento dell'assistenza sanitaria ai cittadini. Infatti,



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

per migliorare il Sistema Sanitario è necessario che i professionisti possano coniugare le conoscenze teoriche e tecniche basate sulle evidenze scientifiche e sull'appropriatezza clinico-assistenziale con la concreta operatività e, contemporaneamente, acquisire la capacità di gestire i cambiamenti organizzativi per rispondere alle nuove sfide della complessità in maniera appropriata ed efficace, tenendo conto delle innovazioni tecnologiche ed organizzative.

Nella gestione della patologia è necessario che la formazione sia intersettoriale e interdisciplinare e finalizzata a rafforzare le relazioni fra i vari professionisti per una migliore efficienza gestionale e una migliore qualità delle cure.

I nuovi bisogni formativi devono trovare una risposta adeguata nell'ambito della formazione continua e dell'aggiornamento professionale sia dei medici che degli altri operatori sanitari incrementando corsi sulla patologia specifica.

Anche l'utilizzo delle nuove tecnologie di e-Health¹⁵ richiederà nuove capacità e competenze, sia che le informazioni siano raccolte presso i pazienti, direttamente o tramite servizi specializzati, sia che lo scambio avvenga tra professionisti nell'ambito di teleconsulto o teleconsulenza. Considerando lo sviluppo che le nuove tecnologie in medicina potranno avere

nei prossimi anni, sembra necessario programmare iniziative di formazione specifica in questo settore, finalizzato anche alla raccolta di informazioni catalogabili e comparabili.

► **OCCORRE PERTANTO**

- **Sostenere** la produzione scientifica di linee guida e documenti di consenso promuovendo l'adesione necessaria alla loro attuazione nella pratica professionale.
- **Incrementare** il numero di iniziative formative del personale, sanitario e non, destinato alla gestione delle persone con Malattie Emorragiche Congenite (MEC), con particolare attenzione alle condizioni di fragilità sociale, all'assistenza domiciliare e all'impiego di tecnologie di e-Health.
- **Promuovere** a livello universitario specifici piani di studio sulla patologia compreso l'insegnamento di tecniche di cura del paziente con emofilia.
- **Favorire** l'integrazione tra ricerca, didattica e assistenza.
- **Aumentare** il numero di corsi specifici per la patologia compresi i Corsi di Educazione Continua in Medicina (ECM).
- **Incrementare** corsi specifici sulla patologia e sul percorso di cura nei piani di studio della medicina delle emergenze-urgenze.

15. E-Health: soluzioni e tecnologie informatiche applicate alla salute ed alla sanità.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

I DOVERI DELLA PERSONA CON EMOFILIA

La definizione dei diritti implica che le persone con emofilia e tutti i soggetti coinvolti si assumano le proprie responsabilità. La messa in opera della Carta richiede che l'impegno delle istituzioni, dei governi, dei sistemi legislativi e amministrativi, degli operatori nazionali e internazionali, delle persone, si concretizzi nel pari esercizio di diritti e di doveri.

La base per godere pienamente dei propri diritti e per contribuire alla realizzazione di un Sistema Sanitario efficiente, è il rispetto di alcuni comportamenti verso la comunità sociale e i servizi sanitari. Questi comportamenti messi in essere consentiranno poi di usufruire nel modo migliore dei servizi sanitari e permetteranno agli stessi di migliorare in efficacia.

Considerando che il cittadino viene inteso in tutti i provvedimenti nazionali e internazionali come parte attiva sia nei processi decisionali che nel segnalare responsabilmente le problematiche ed esprimere il proprio parere, esistono doveri di ordine generale intesi come testimonianza e partecipazione attiva del cittadino finalizzata al bene comune e non per forza dipendenti dai contenuti di norme e provvedimenti che riguardano tutte le persone con malattia cronica, comprese, quindi, le persone con emofilia.

Fermo restando l'obbligo da parte delle organizzazioni sanitarie di predisporre dei meccanismi di raccolta delle segnalazioni, pareri, opinioni degli utenti è possibile individuare alcuni doveri:

- riconoscere disservizi o inadempienze dell'organizzazione sanitaria che rechino problemi alle

persone e ai caregivers e un aggravio dei costi al Sistema Sanitario per consentire all'organizzazione di migliorare i servizi, rimuovendo le cause che hanno determinato le inefficienze, senza alcuna funzione di verifica e controllo che non può essere demandata ai cittadini;

- dare la massima collaborazione al personale sanitario e non, con cui ci si deve confrontare, facilitando l'instaurarsi di rapporti di fiducia e di rispetto alla base di un'efficace impostazione e conduzione di un corretto programma sanitario¹⁶;
- a fronte dell'obbligo delle istituzioni di informare il cittadino/paziente, tenendo conto del livello di istruzione, consapevolezza e condizione della persona, la persona con emofilia deve utilizzare le informazioni in maniera appropriata e opportuna per migliorare il proprio stato di salute e accedere alle cure.

Ai cosiddetti doveri di "**ordine generale**" o meglio comportamenti etici del paziente fin qui riportati è tuttavia necessario aggiungerne altri in riferimento ad alcune aree specifiche:

USO CORRETTO DEI SERVIZI SANITARI

Il cittadino/paziente:

- deve attenersi a quanto dettato dal Servizio Sanitario con un atteggiamento rispettoso dell'aderenza terapeutica e degli stili di vita così da assicurare un uso corretto dei servizi sanitari;
- deve sottoporsi alle indagini diagnostiche, anche di carattere preventivo, che il medico riterrà opportuno prescrivere tenendo conto che gli esami

16. *Vademecum di Cittadinanzattiva, Cura di coppia, 2017, <http://www.curadicoppia.it/>.*



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

richiesti sono quelli strettamente necessari e che eventuali ripetizioni di indagini sono affidate alla responsabilità del medico curante;

- è tenuto, qualora ce ne fosse bisogno, a custodire tutta la documentazione sanitaria ed esibirla in caso di ripetizione della stessa indagine a distanza di tempo o nel caso di altre indagini.

USO CORRETTO DEI FARMACI

- è necessario utilizzare tutti gli strumenti per favorire

l'aderenza terapeutica ma il paziente deve impegnarsi a seguire in maniera corretta le terapie prescritte e confrontarsi con lo specialista e non prendere decisioni autonomamente;

- i farmaci sono una risorsa preziosa per la salute ma è indispensabile conoscerne la gestione (trasporto, assunzione e scadenza). Non è solo dovere dei pazienti conservare correttamente il farmaco ma anche dell'organizzazione che li trasporta.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

APPENDICE 1

EMOFILIA: ALCUNI DATI STATISTICI

La malattia si manifesta, prevalentemente, in soggetti di sesso maschile interessando, senza differenze geografiche e di popolazione, rispettivamente, circa **1:5000** e **1:30000** nati maschi. Le donne portatrici del difetto genetico non manifestano, generalmente, sintomi emorragici.

Inoltre, solo **2/3** dei casi derivano da mutazioni genetiche già riscontrabili negli antenati e/o nei collaterali e, in tal caso, la patologia è definibile come familiare. Al contrario, circa **1/3** dei casi derivano da nuove mutazioni nel gene FVIII o FIX e vengono definiti sporadici. A seconda della tipologia di mutazione genica, l'emofilia può essere caratterizzata dalla totale assenza di sintesi di FVIII o FIX con riduzione dei loro livelli circolanti fino a valori <1%. In tal caso, l'emofilia viene definita grave e il fenotipo emorragico è caratterizzato dalla insorgenza di emorragie intra-articolari (emartri) e muscolari (ematomi), generalmente frequenti e spesso spontanei, o conseguenti a traumi lievi dei quali il paziente non ha memoria. I pazienti con emofilia moderata o lieve, in cui una parziale sintesi dei FVIII e FIX è ancora conservata, presentano livelli di fattore circolante, rispettivamente, del 1-5% e 5-40% e un fenotipo emorragico caratterizzato da episodi emorragici meno frequenti, meno gravi, generalmente post-traumatici o conseguenti ad interventi chirurgici e/o manovre invasive.

Stime dell'OMS indicano che ogni anno nascono, nel mondo, circa **10.000** bambini affetti dalla malattia.

I più recenti dati di un'indagine condotta dalla World Federation of Hemophilia (WFH) in **113** Paesi, con una copertura della popolazione mondiale del **90%** circa (rapporto 2016) riportano un totale di persone affette da disordini della coagulazione pari a circa **296.000**, di cui circa il **50,1%** affetta da emofilia A, il **10%** da emofilia B, il **24,2%** da malattia di von Willebrand e il **13,3%** da difetti congeniti di altri fattori della coagulazione cui si associano manifestazioni emorragiche.

In Italia, i dati più recenti del **RNCC**, ufficialmente istituito presso l'ISS dal Decreto del Presidente del Consiglio dei ministri della Repubblica Italiana (DPCM) 3 marzo 2017, indicano, nel 2016, una prevalenza dell'emofilia A nella popolazione italiana maschile pari a **13,9/100.000** maschi (n. 4120) e di **3,0/100.000** maschi (n. 885) per l'emofilia B.

Gli stessi dati indicano, inoltre, che il **44,8%** dei pazienti con emofilia A è rappresentato da emofilici gravi (n. 1.846), il **40%** da emofilici moderati (n. 578) e il **41,2%** sono affetti dalla forma lieve (n. 1.696). Sono, inoltre, riportate nel RNCC: 37 pazienti di sesso femminile affette da emofilia A, 3 da una forma grave, 3 da forma moderata e 31 da emofilia lieve. Per ciò che attiene agli emofilici B, il **35,5%** dei pazienti riportati nel RNCC risulta essere affetto da emofilia B grave (n. 314), il **21%** dalla forma moderata (n. 186) e il **43,5%** da emofilia lieve (n. 385). Le pazienti di sesso femminile riportate nel RNCC sono **12**: 1 affetta da emofilia B grave, 2 dalla forma moderata e 9 dalla forma lieve.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

APPENDICE 2

DOCUMENTI DI RIFERIMENTO

- Piani d'azione OMS 2008-2013 e 2013-2020 che sottolineano l'importanza dell'intervento di Governi e Amministrazioni per assicurare la prevenzione ed il controllo delle malattie croniche.
- Indicazioni europee con le quali si invitano gli Stati membri ad elaborare e implementare Piani nazionali sulla cronicità e sulle malattie rare.
- Piani sanitari nazionali, che riconoscono alle patologie croniche e rare un particolare rilievo per l'impatto sia sanitario che sociale e si impegnano a favorire il miglioramento continuo e la costante verifica della qualità dell'assistenza della persona con malattia cronica e rara.
- Piani Nazionali Prevenzione (2005-2007, prorogato fino al 2009; 2010-2012, prorogato al 2013; 2014-2018), che hanno riconosciuto sin dal 2005 il contrasto alle patologie croniche come obiettivo prioritario per la pianificazione regionale.
- Accordi Collettivi Nazionali riguardanti la disciplina dei rapporti con i medici di medicina generale e medici pediatri di libera scelta che prevedono specifici obiettivi di prevenzione e tutela dei soggetti con patologie croniche e di presa in carico globale degli stessi, secondo protocolli e percorsi assistenziali.
- Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri che sostituisce integralmente il DPCM 29 novembre 2001, recante "Definizione dei Livelli essenziali di assistenza". Il provvedimento è stato approvato in attuazione della Legge di stabilità 2016 (articolo 1, commi 553 e 554, legge 28 dicembre 2015, n. 208), che ha stanziato ben 800 milioni di euro annui per l'aggiornamento dei LEA.
- Piani sanitari e socio-sanitari e negli atti di programmazione regionali che hanno individuato come centrale il tema della cronicità e promosso modelli specifici di organizzazione dei servizi per la gestione e presa in carico del paziente cronico.
- Intesa Stato-Regioni del 10 luglio 2014 concernente il "Patto per la Salute per gli anni 2014-2016" che prevede, "al fine di definire le principali linee di intervento nei confronti delle principali malattie croniche, la predisposizione, da parte del Ministero della Salute del "Piano nazionale della Cronicità" da approvare con Accordo sancito dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le PPAA di Trento e Bolzano".
- Accordi Stato-Regioni che affrontano tematiche relative alla prevenzione, cura e presa in carico delle persone con patologie croniche, tra cui si annoverano, da ultimi: il Piano Nazionale di Azioni per la Salute Mentale (PANSM), il Piano Oncologico nazionale, il Documento di indirizzo per la Malattia Renale Cronica, il Piano Nazionale per le Malattie Rare (PNMR), il Piano sulla malattia diabetica, il Piano nazionale demenze.
- Accordo 13 marzo 2013, ai sensi dell'articolo 4 del Decreto Legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC) (Rep.atti n. 66/CSR) che evidenzia la necessità di garantire un'adeguata presa in carico del paziente con MEC in tutto il territorio nazionale, riducendo differenze ed iniquità di accesso alla diagnosi, alle cure e ai trattamenti ottimali in base alle evidenze scientifiche, tenendo conto degli indirizzi per la definizione di percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da MEC.
- Carta europea dei Diritti del Malato (2002), risultato di un lavoro congiunto tra il Tribunale per i Diritti del Malato e 15 organizzazioni civiche partner della rete europea di Cittadinanzattiva, Active citizenship network. Essa raccoglie i diritti fondamentali e irrinunciabili del paziente che ogni paese dell'Unione Europea dovrebbe tutelare e garantire.



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

BIBLIOGRAFIA

DIRITTI E DOVERI

- Articolo 32, Costituzione Italiana.
- Carta di Ottawa, 1986.
- Convenzione di Oviedo, 1997.
- Carta europea dei Diritti del Malato, 2002.
- Accordo Stato Regioni per la Definizione del percorso di assistenza sanitaria ai pazienti affetti da Malattie Emorragiche Congenite (MEC), 2013.
- Patto per la Salute 2014-2016.
- Piano Nazionale della Cronicità 2016.

1. Diritto all'informazione

- Legge 28 marzo 2001, n. 145 "Ratifica ed esecuzione della Convenzione del Consiglio d'Europa per la protezione dei diritti dell'uomo e della dignità dell'essere umano riguardo all'applicazione della biologia e della medicina: Convenzione sui diritti dell'uomo e sulla biomedicina, fatta a Oviedo il 4 aprile 1997, nonché del Protocollo addizionale del 12 gennaio 1998, n. 168, sul divieto di clonazione di esseri umani".

2. Diritto alla formazione

- Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della L. 23 ottobre 1992, n. 421".
- Decreto Legislativo 19 giugno 1999, n. 229 "Norme per la razionalizzazione del Servizio Sanitario Nazionale, a norma dell'articolo 1 della legge 30 novembre 1998, n. 419".
- Legge 15 marzo 2010, n. 38 "Disposizioni per garantire l'accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore".

3. Diritto all'educazione terapeutica

- Decreto 14 settembre 1994, n. 739 "Regolamento concernente l'individuazione della figura e del relativo profilo professionale dell'infermiere".
- Legge 26 febbraio 1999, n. 42 "Disposizioni in materia di professioni sanitarie".
- Legge 10 agosto 2000, n. 251 "Disciplina delle profes-

sioni sanitarie infermieristiche, tecniche, della riabilitazione, della prevenzione nonché della professione ostetrica".

- Programma di governo "Guadagnare Salute", approvato dal Consiglio dei Ministri il 16 febbraio 2007.

4. Diritto alla sicurezza e appropriatezza

- Decreto 11 dicembre 2009 "Istituzione del sistema informativo per il monitoraggio degli errori in Sanità".
- Decreto 9 dicembre 2015 "Condizioni di erogabilità e indicazioni di appropriatezza prescrittiva delle prestazioni di assistenza ambulatoriale erogabili nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale".
- Legge 8 marzo 2017, n. 24 "Disposizioni in materia di sicurezza delle cure e della persona assistita, nonché in materia di responsabilità professionale degli esercenti le professioni sanitarie".

5. Diritto alla personalizzazione

- Legge 11 gennaio 2018, n. 3 "Delega al Governo in materia di sperimentazione clinica di medicinali nonché disposizioni per il riordino delle professioni sanitarie e per la dirigenza sanitaria del Ministero della Salute".

6. Diritto alla prevenzione delle complicanze

- Legge 25 febbraio 1992, n. 210 "Indennizzo a favore dei soggetti danneggiati da complicanze di tipo irreversibile a causa di vaccinazioni obbligatorie, trasfusioni".

7. Diritto alla gestione delle emergenze-urgenze

- Decisione Consiglio 29 luglio 1991 "Introduzione di un numero unico europeo per chiamate di emergenza" (91/396/CEE).
- Decreto Presidente della Repubblica 27 marzo 1992 "Atto di indirizzo e coordinamento alle Regioni per la determinazione dei livelli di assistenza sanitaria di emergenza".
- Decreto Ministeriale 17 dicembre 2008 "Istituzione del sistema informativo per il monitoraggio delle prestazioni erogate nell'ambito dell'assistenza sanitaria in emergenza-urgenza".



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

- Decreto Legge 13 Settembre 2012, n. 158 "Disposizioni urgenti per promuovere lo sviluppo del Paese mediante un più alto livello di tutela della salute".
- Decreto Ministeriale 2 aprile 2015, n. 70 "Regolamento recante definizione degli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all'assistenza ospedaliera".

8. Diritto all'umanizzazione delle cure

- Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421".
- Decreto Ministero della Sanità 15 ottobre 1996 "Approvazione degli indicatori per la valutazione delle dimensioni qualitative del servizio riguardanti la personalizzazione e l'umanizzazione dell'assistenza, il diritto all'informazione, alle prestazioni alberghiere, nonché l'andamento delle attività di prevenzione delle malattie".
- Legge 15 marzo 2010, n. 38 "Disposizioni per garantire l'accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore".
- Accordo Stato-Regioni Rep. Atti n.234/CSR del 23/12/2015.

9. Diritto alla partecipazione attraverso un Associazionismo attivo

- Legge 11 agosto 1991, n. 266 "Legge quadro sul volontariato".
- Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421".
- Decreto Legislativo 4 dicembre 1997, n. 460 "Riordino della disciplina tributaria degli enti non commerciali e delle organizzazioni non lucrative di utilità sociale".
- Legge 30 luglio 1998, n. 281 "Disciplina dei diritti dei consumatori e degli utenti".
- Decreto Legislativo 19 giugno 1999, n. 229 "Norme per la razionalizzazione del Servizio Sanitario Nazionale, a norma dell'articolo 1 della legge 30 novembre 1998, n. 419".
- Legge 8 novembre 2000, n. 328 "Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali".
- Legge 7 dicembre 2000, n. 383 "Disciplina delle Associazioni di promozione sociale".
- Decreto Legislativo 3 luglio 2017, n. 117 "Codice del Terzo Settore".

- Articolo 118, ultimo comma, Costituzione Italiana.

10. Diritto alla ricerca

- Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'articolo 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421".
- Intesa Governo, Regioni e Province autonome sulla proposta del Ministero della Salute di "Programma nazionale di ricerca sanitaria 2013-2015".

11. Diritto alla semplificazione delle procedure socio-assistenziali

- Legge 5 febbraio 1992, n. 104 "Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate".
- Legge 15 marzo 1997, n. 59 "Delega al Governo per il conferimento di funzioni e compiti alle Regioni ed enti locali, per la riforma della Pubblica Amministrazione e per la semplificazione amministrativa".
- Legge 15 marzo 2010, n. 38 "Disposizioni per garantire l'accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore".

DELIBERE REGIONALI

- Regione Abruzzo recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Decreto del Commissario ad acta n. 64 del 05.09.2013 "Recepimento Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del Decreto Legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC) - Rep. atti n. 66/CSR del 13/03/2013".
- Regione Calabria recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Decreto del Commissario ad acta n. 113 del 28.01.2014 "Recepimento Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del Decreto Legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC) - Rep. atti n. 66/CSR del 13/03/2013".
- Regione Campania recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Decreto del Commissario ad acta n. 145 del 01.12.2014 "Recepimento dell'Accordo tra il



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

- Governo, le Regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano per malattie emorragiche congenite (MEC). rep. atti n. 66/CSR del 13/03/2013 e dei Principi di trattamento ed aggiornamento delle raccomandazioni per la terapia sostitutiva delle malattie emorragiche congenite (MEC)".
- Regione Emilia Romagna recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Delibera della Giunta regionale n. 1304 del 16.09.2013 "Recepimento dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sancito in sede di Conferenza Stato-Regioni in data 13 marzo 2013, rep. atti n. 66/CRS, concernente la definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone con malattie emorragiche congenite (MEC)".
 - Regione Lazio recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Decreto del Commissario ad acta n. U00034 del 29.01.2015 "Recepimento Accordo Stato, Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC)".
 - Regione Liguria recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Delibera della Giunta regionale n. 1729 del 27.12.2013 "Recepimento dell'Accordo Stato/Regioni/Province Autonome, ai sensi dell'art. 4 del Decreto Legislativo 28 agosto 1997, n. 281 sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite".
 - Regione Lombardia recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Decreto Direzione generale Salute n. 437 del 27.01.2014 "Approvazione delle Linee di indirizzo per la terapia dell'emofilia e delle coagulopatie congenite".
 - Regione Lombardia recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Delibera della Giunta regionale n. X/1185 del 20.12.2013 "Determinazioni in ordine alla gestione del servizio socio sanitario regionale per l'esercizio 2014".
 - Regione Marche recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Delibera della Giunta regionale n. 882 del 01.08.2016 "Recepimento dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul documento Piano nazionale per le malattie rare (PNMR) del 16 ottobre 2014 (rep atti 140/CSR).
- Linee di indirizzo per la definizione della attività della rete delle Malattie Rare della Regione Marche".
- Regione Piemonte recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Delibera della Giunta regionale n. 17-316 del 15.09.2014 "Recepimento Accordo Stato, Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC)".
 - Regione Puglia recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Proposta di deliberazione della Giunta regionale del 2013 "Accordo ai sensi dell'articolo 4 del Decreto Legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC) - Rep. Atti n.66/CSR del 13/03/2013".
 - Regione Sicilia recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Delibera della Giunta regionale n. 1053/2014 "Recepimento Accordo n. 66 CSR del 13.03.2013".
 - Regione Toscana recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Delibera della Giunta regionale n. 579 del 04.05.2015 "Recepimento Accordo Stato, Regioni e Province autonome di Trento e Bolzano sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC)".
 - Regione Umbria recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Delibera della Giunta regionale n. 915 del 21.07.2014 "Accordo Stato-Regioni sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da malattie emorragiche congenite".
 - Regione Veneto recepimento Accordo Stato Regioni MEC - Decreto del Direttore della sezione Attuazione Programmazione sanitaria n. 67 del 09.05.2014 "Recepimento dell'Accordo ai sensi dell'articolo 4 del Decreto Legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le province autonome di Trento e Bolzano sulla definizione di percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone con malattie emorragiche congenite (MEC) (rep. Atti n. 66) del 13 marzo 2013".



CARTA DEI DIRITTI
DELLA PERSONA CON EMOFILIA

*Si ringrazia
per il contributo tecnico
alla stesura della Carta:*

Anna D'Aquino

Biagio Oppi

Fabrizio Faraco

Gianluca Vaccaro

Laura Corsaro

Silvana De Luca

Simona Orlandi

Simona Santicchia

Con il supporto non condizionante di

