

IL PROGETTO CARING FABRY

Il modello ideale di presa in carico del paziente con
Anderson-Fabry

Documento validato dal Comitato Scientifico di AIAF APS in data 10 Settembre 2022

(Prof. Federico Pieruzzi, Dott. Renzo Mignani, Prof.ssa Amelia Morrone, Prof. Giancarlo Parenti,
Dott. Maurizio Pieroni, Dott.ssa Ilaria Romani, Prof. Maurizio Scarpa, D.ssa Ilaria Tanini)

Il progetto Caring Fabry

Sommario

Il progetto Caring Fabry	1
Premessa	2
Obiettivi	2
Metodo	2
Risultati	3
Analisi dei risultati	4
1. I bisogni del paziente con Anderson-Fabry	4
2. Altri modelli di riferimento per la presa in carico della persona con Anderson-Fabry	4
Discussione dei risultati	5
a) Il medico pivot	5
b) Il team multidisciplinare	6
c) L'infermiere Patient Manager	6
d) La partecipazione attiva del paziente	7
e) Il PQI (Piano Quotidiano Individuale)	7
Gli step verso il modello ideale	7
Appendice	10
Bibliografia	11

Premessa

Spesso, le malattie rare, come l'Anderson-Fabry, sono caratterizzate da un impatto sintomatologico sistemico che rende necessaria una presa in carico del paziente con approccio multidisciplinare.

Di contro, la medicina tradizionale è ancora profondamente segnata da un approccio che possiamo definire "distrettuale", secondo cui la specializzazione medica porta il clinico a concentrarsi sugli organi di competenza, arrivando a disinteressarsi dello stato degli "altri".

Questo contrasto, tra il bisogno di multidisciplinarietà delle malattie rare e l'approccio imperante nella medicina tradizionale, è alla base della complessità di un processo di elaborazione di un efficace modello di presa in carico di patologie come l'Anderson-Fabry.

Obiettivi

Il progetto Caring Fabry nasce dalla collaborazione tra Helaglobe ed AIAF Onlus che, consapevoli della disparità tra bisogno di assistenza ed attuale presa in carico, si sono posti lo sfidante obiettivo di disegnare il modello ideale di presa in carico del paziente con malattia di Anderson-Fabry.

Il progetto si inserisce dunque all'interno di un percorso più ampio che punta auspicabilmente ad una svolta nella pratica clinica.

Metodo

Al fine di compiere i primi passi verso la proposizione di un modello ideale, Helaglobe ha ritenuto opportuno adottare un approccio che prevedesse prima di tutto di scattare un'istantanea del modus operandi di due realtà che, a parere di AIAF, potessero costituire delle eccellenze nell'assistenza a pazienti con Anderson-Fabry: tracciare il disegno attuale del modello di presa in carico avrebbe consentito di identificare gli elementi cardine dello stesso e di individuare le aree di miglioramento per la nascita del modello ideale.

Al progetto hanno dunque preso parte l'Ospedale Careggi di Firenze e l'Ospedale San Gerardo di Monza, ciascun dei quali ha partecipato a due workshop, che si sono svolti nell'arco di un periodo di 6 mesi che va da Dicembre 2018 a Maggio 2019.

Essendo stato concepito al fine di costituire la principale spinta verso l'affermazione del modello ideale, le informazioni sullo stato attuale della presa in carico e gli spunti per un miglioramento futuro dovevano necessariamente provenire da un lavoro congiunto fra figure diverse: ai workshop hanno quindi partecipato non solo clinici ed infermiere che interagiscono giornalmente con la patologia, ma anche pazienti, caregiver ed una delegazione dell'Associazione.

Le maggiori difficoltà connesse al progetto provenivano dunque non solo dalla complessità dell'obiettivo, ma anche dal bisogno di cooperazione fra figure così diverse come quelle sopracitate, che probabilmente non avevano mai avuto la possibilità di sedersi ad uno stesso tavolo e confrontarsi su questo tema.

Per questi motivi, la scelta di Helaglobe sul metodo è ricaduta sul Lego Serious Play, un metodo in grado di facilitare i processi di comunicazione e di generazione di pensiero creativo attraverso l'uso di mattoncini Lego. In particolare, i Lego vengono utilizzati come supporto metaforico attraverso cui fornire una risposta ad una domanda o ad una richiesta che è stata avanzata: ciò permette ai partecipanti di rispondere "di pancia" (facendo andare più le mani, che la mente), di vedere praticamente le risposte e di confrontarsi in maniera facilitata.

Risultati

L'idea di sottoporre ciascun Ospedale a due distinti workshop, ciascuno di un'intera giornata, è stata dettata, oltre che dalla complessità dell'obiettivo finale, dalle diverse finalità cui ogni workshop era destinato.

Il primo workshop ha visto concentrare la maggior parte delle energie nella rappresentazione tramite Lego dell'attuale processo assistenziale, concentrandosi su aspetti positivi e negativi.

	Aspetti positivi	Aspetti negativi
1	La facilità di collaborazione con alcuni specialisti nella gestione della terapia (grazie alla loro disponibilità)	La difficoltà di collaborazione con alcuni specialisti (la maggior parte) nella gestione della terapia, in particolare nella prenotazione delle visite (ostacolo all'accessibilità dei pazienti e al lavoro del Case Manager)
2	La capacità di chi assiste di creare un rapporto di fiducia con il paziente	Il senso di smarrimento che prova il paziente nella "ricerca" degli specialisti
3	In ambiente pediatrico, la totale devozione al bambino, la creazione di un ambiente giocoso e rassicurante per il paziente e la capacità di stare vicino ai genitori	Gli ostacoli caratteristici della burocrazia, della prenotazione delle visite
4	La capacità di tenere sempre il paziente al centro e di farlo sentire compreso, in un ambiente "piacevole"	Manca questo tipo di sistematicità in tutte le realtà
5	La bravura di alcuni infermieri di aiutare i pazienti o i genitori nell'organizzare gli appuntamenti, preparare le documentazioni, dare indicazioni generali	
6	La certezza e la tranquillità di avere tutte le visite prenotate e programmate dal centro, che garantisce inoltre un remind degli appuntamenti e cerca di erogarle in maniera più raggruppata possibile	

In questo modo ad esempio, è stato messo in evidenza come un punto critico sia rappresentato dal lavoro svolto dal Case Manager, una figura che dovrebbe far da ponte tra paziente e specialisti: la barriera che impedisce la normale attività di ponte è dovuta alla scarsa collaborazione riscontrata nella maggior parte degli specialisti. Questo impedisce al Case Manager (ove presente) o al paziente di organizzare le varie visite in modo da concentrarle all'interno di 1-2 giorni e favorire soprattutto i pazienti che raggiungono il centro distante dal domicilio.

Il secondo workshop invece, forte della consapevolezza maturata nel corso del primo incontro, ha fatto sì che la strada procedesse lentamente verso le proposte per un cambiamento nel modello di presa in carico. Le richieste hanno prima riguardato l'illustrazione di "attori negativi" e di "attori positivi", ovvero ciò che fungerebbe rispettivamente da ostacolo o da facilitatore nel raggiungimento di un modello ideale. Tra gli ostacoli si stagliano quindi sicuramente il tempo, la Regione, la programmazione delle risorse, la burocrazia; tra gli attori "amici" invece l'Associazione pazienti, l'integrazione Ospedale-Università, la ricerca e l'aggiornamento.

L'individuazione di queste entità ha quindi facilitato il processo di avanzamento di proposte di progetto, da implementare al fine di migliorare la presa in carico del paziente con Anderson-Fabry: dal sistema (personale o personale + strumento) che faccia da regia degli incontri medico-paziente alla formazione del personale medico-infermieristico in campo amministrativo, dalla definizione di uno spazio riservato alla patologia nell'agenda del medico al progetto di creazione di 3 centri di riferimento sul territorio nazionale.

Analisi dei risultati

Come da valore fondante dell'agenzia, Helaglobe ha ritenuto opportuno studiare a 360 gradi il "problema", affiancando allo studio dei risultati del progetto anche l'analisi di altre fonti informative:

1. I bisogni del paziente con Anderson-Fabry;
2. Altri modelli di riferimento per la presa in carico della persona con Anderson-Fabry.

Da questo processo di approfondimento, sarebbe emersa una maggiore comprensione degli insights del progetto Caring Fabry, con la conseguente elaborazione degli elementi cardine del modello ideale di presa in carico.

1. I bisogni del paziente con Anderson-Fabry

Con l'intenzione di andare a cogliere i bisogni connessi alla vita quotidiana con questa patologia, Helaglobe ha approfondito il processo di diagnosi, la sintomatologia, l'evoluzione naturale della malattia e le differenze di questo decorso nei due sessi, ma soprattutto la qualità della vita: venire a conoscenza della percentuale di pazienti costretti a convivere con stanchezza, dolore, ansia e depressione, è stato fondamentale per comprendere come il modello di presa in carico non possa riguardare solo i processi di diagnosi e cura, ma debba arrivare ad interessare anche la vita quotidiana del paziente.

2. Altri modelli di riferimento per la presa in carico della persona con Anderson-Fabry

Per sua natura, nell'analisi dei percorsi dei pazienti, Helaglobe ha sempre combinato il desiderio e il bisogno del paziente nel proprio contesto di vita con la componente teorica, definita spesso dalle leggi regionali.

Una volta analizzata la componente paziente, Helaglobe ha quindi ritenuto opportuno ricercare modelli e approcci che avrebbero potuto fornire spunti nell'elaborazione del modello ideale:

- I PDTA per l'Anderson-Fabry: al momento dell'analisi, erano disponibili i documenti relativi al PDTA di Roma (elaborato nel 2016 a cura di Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Policlinico Universitario Umberto I, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli) e di Firenze (a cura dell'AOU Careggi ed ancora in fase di approvazione);
- Altri tentativi di costruzione del modello: oltre ad AIAF, anche altre realtà di sono accorte di come nella gestione delle malattie rare ci sia bisogno di definire un modello assistenziale ideale, viste le differenti realtà regionali e i conseguenti trattamenti diseguali tra territorio e territorio; nella propria analisi, Helaglobe ha incluso due tentativi di teorizzazione di modello ideale:
 - Position paper sulla presa in carico delle malattie rare e ultrarare in Italia;
 - UNIAMO - Il modello di presa in carico delle malattie rare;

- Gli approcci all'estero: sono stati presi in considerazione documenti sulla gestione all'estero sia dell'Anderson-Fabry (in particolare sull'approccio multidisciplinare in uso nel Regno Unito), sia di altre patologie, anche esse sistemiche e multiorgano (come la sarcoidosi).

Discussione dei risultati

Come emerso dall'analisi della vita del paziente con Anderson-Fabry e come indicato dalle linee di indirizzo individuate, la sintomatologia rende necessario un follow-up periodico gestito tramite approccio multidisciplinare. Ciò ha portato dunque all'elaborazione di modelli di presa in carico che tuttavia risultano a tutt'oggi separati drasticamente dalla vita e dai bisogni quotidiani del paziente.

Unendo questo quadro delineatosi con gli insights del progetto Caring Fabry, possiamo concludere che il modello ideale di presa in carico del paziente con Anderson-Fabry deve sicuramente migliorare l'assistenza sanitaria, ma deve anche badare ai bisogni socio-assistenziali del paziente.

Sulla base di tutte le informazioni raccolte, il modello proposto da Helaglobe si basa sui seguenti 5 pilastri fondamentali:

- Medico pivot;
- Team multidisciplinare;
- Infermiere Patient Manager;
- Partecipazione attiva del paziente;
- PQI (Piano Quotidiano Individuale).

a) Il medico pivot

Il medico pivot è rappresentato da colui che si fa fautore della costituzione del team di clinici che si occupano della presa in carico del paziente con Anderson-Fabry. Costituisce pertanto il fattore critico di successo per la realizzazione del modello ideale di presa in carico e la sua individuazione non deve basarsi sulla specializzazione in suo possesso, ma sulle sue caratteristiche essenziali.

Il medico pivot deve infatti avere le seguenti caratteristiche:

- Motivazione e reale interesse alla patologia: l'expertise sull'Anderson-Fabry deve essere necessariamente accompagnata da un interesse scientifico, che dia la spinta motivazionale al medico a farsi pioniere del team;
- Orientamento alle relazioni e promotore dell'iniziativa: deve essere in grado di agire anche sulla motivazione altrui, portando altri clinici altrettanto esperti ed interessati a sposare la causa;
- Propensione alla formazione: deve occuparsi del trasferimento di conoscenza e competenze a studenti, specializzandi, dottorandi e chiunque possa apportare un beneficio, anche futuro, alla gestione della patologia.

Nel corso del progetto Caring Fabry, abbiamo potuto constatare come presso l'AOU Careggi di Firenze sia presente un clinico che possiede le sopracitate caratteristiche e che si è fatto pioniere del team multidisciplinare; presso l'Ospedale San Gerardo di Monza invece, nonostante la presenza di un clinico che corrisponde all'identikit, tale processo non è accaduto: andrà dunque selezionato il giusto medico pivot, affinché promuova l'iniziativa.

b) Il team multidisciplinare

Abbiamo già sottolineato come il fatto di essere una patologia multiorgano e con una vasta varietà di sintomi rende necessaria la presa in carico da parte di un team multidisciplinare. La costruzione del team sconta la necessità di identificare delle priorità nella definizione dei professionisti; sulla base della frequenza e della differente età di insorgenza dei sintomi, possiamo identificare due team a differenti gradi di priorità:

- Core team: è il team a priorità maggiore, composto da neurologo, cardiologo, nefrologo, internista, genetista e, se l'età del paziente lo richiede, pediatra;
- Extended team: è il team a priorità minore, composto da ORL, oculista, gastroenterologo, dermatologo, psicologo, nutrizionista e fisioterapista.

Nella costituzione dei team, la vera sfida del medico pivot non sarà quella di trovare uno specialista per area, bensì quella di trovare lo specialista che presenti reale interesse e motivazione verso la patologia.

Anche in questo caso, l'AOU Careggi presenta già una gestione della patologia mediante team multidisciplinare, dunque vanno solo formate le due tipologie di team; nel caso dell'Ospedale San Gerardo invece, vanno prima selezionati i clinici motivati ed interessati, dunque vanno formati i due team.

c) L'infermiere Patient Manager

All'interno di questo modello ideale di presa in carico, l'infermiere diviene ancor più una figura cardine, svolgendo un'attività operativa e di collante che si articola su due diversi livelli:

- In ambito clinico, si occupa di:
 - Organizzazione delle riunioni periodiche del team multidisciplinare;
 - Prenotazione delle visite e gestione del follow-up dei pazienti;
 - Segnalazione al personale medico di criticità o disagi connessi al paziente;
- Lato paziente, si occupa di:
 - Somministrazione e monitoraggio della terapia;
 - Educazione sulla patologia e la sua gestione e addestramento per chi volesse auto-somministrarsi la terapia;
 - Gestione degli aspetti emotivi legati alla patologia, effettuando un counseling, anche psicologico, al paziente.

In entrambe le realtà con cui si è entrati in contatto nel progetto Caring Fabry, è presente una sorta di infermiere Case Manager che si occupa della prenotazione delle visite di follow-up (oltre che organizzare le riunioni di team nel caso dell'AOU Careggi). In entrambi i casi, sarà dunque necessario:

- Selezionare gli infermieri Patient Manager, anche essi con una particolare vocazione verso la patologia;
- Formare gli infermieri selezionati su temi quali la gestione del paziente e degli aspetti emotivi connessi alla patologia;
- Aumentare le responsabilità in capo alla figura dell'infermiere, che quindi si occuperà di:
 - Organizzazione delle riunioni periodiche del team multidisciplinare;
 - Prenotazione delle visite e gestione dei follow-up;
 - Somministrazione e monitoraggio della terapia;
 - Educazione sulla patologia e addestramento sull'auto-somministrazione;

- Collante tra paziente e medici, attraverso segnalazione di criticità e disagi;
- Gestione degli aspetti emotivi della patologia.

d) La partecipazione attiva del paziente

Accanto alla conoscenza scientifica, diventa fondamentale anche quel livello di conoscenza che può provenire solo dal paziente. È quindi auspicabile che il paziente, forte dell'esperienza con la patologia, sia maggiormente coinvolto nei processi decisionali del team.

La partecipazione attiva al tavolo ha il duplice effetto di:

- Aiutare in una migliore gestione del paziente con Anderson-Fabry;
- Contribuire ad un aumento dei progressi e della compliance.

Essendo una pratica assente in entrambe le realtà analizzate, l'ipotetico primo next step potrebbe essere l'organizzazione di riunioni semestrali del team con partecipazione dei pazienti, con conseguente condivisione della loro esperienza e conoscenza.

e) Il PQI (Piano Quotidiano Individuale)

Nell'ambito dei modelli di presa in carico, si promuove già da tempo un passo oltre il classico concetto di PDTA, avanzando invece il concetto di Piano Assistenziale Individuale (o PAI): il PAI consente di andare oltre la "generalizzazione" per patologia tipica del PDTA e permette invece una caratterizzazione della presa in carico sulla base dell'individuo.

È auspicabile che col tempo avvenga un ulteriore passo avanti, superando il PAI e raggiungendo invece il Piano Quotidiano Individuale (o PQI): si tratta ancora di un piano individuale (come il PAI) in quanto mantiene la personalizzazione sul soggetto già tipica del PAI, ma si introduce il concetto di quotidianità e di presa in carico globale, che tiene conto di tutti gli aspetti di vita quotidiana con la patologia (lavoro/educazione, sport, tempo libero, ecc.).

Una differenza notevole tra le due realtà analizzate è che presso l'Ospedale Careggi è in fase di sviluppo e approvazione un PDTA specifico per la malattia di Anderson-Fabry, che invece è totalmente assente presso l'Ospedale San Gerardo. Nonostante questa differenza, in entrambe le realtà, in caso di volontà di implementazione del PQI i passi da compiere prevedrebbero:

- Definizione interna degli elementi necessari ai fini di una presa in carico globale (inclusi aspetti quali lavoro, educazione, sport, tempo libero, ecc.);
- Condivisione del disegno di PQI con i centri coinvolti e gli enti preposti all'assistenza socio-sanitaria;
- Inizio della collaborazione con sperimentazione di attuazione del PQI.

Gli step verso il modello ideale

I rivoluzionari principi cardine del modello ideale tracciato rendono opportuno un processo di sperimentazione che, a nostro parere, dovrebbe svolgersi all'interno di almeno due centri pilota. Una volta individuati i centri più adatti alla sperimentazione, gli step verso il consolidamento del nuovo modello di presa in carico sono riassunti nella seguente tabella:

Fasi	Identikit (eventuale)	Partecipante/i
Identificazione del medico pivot		

<p>Individuazione di un medico che funga da <i>promoter</i> dell'iniziativa</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Qualsiasi specializzazione purché con reale interesse per la patologia, motivato ed in grado di motivare; • Con <i>expertise</i> nella patologia; • Propenso alla formazione; • Orientato alle relazioni. 	<p>AIAF, direzione del centro</p>
<p>Costituzione del team</p>		
<p>1. Cernita degli specialisti potenzialmente interessati</p>		
<p>2. Definizione delle competenze mancanti ai fini di comporre un <i>Core team</i> ed un <i>Extended team</i></p>	<p><i>Core team:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Interesse per la patologia; • Specializzazione in neurologia, cardiologia, nefrologia, medicina interna, genetica ed eventualmente pediatria. <p><i>Extended team</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Interesse per la patologia; • Specializzazione in ORL, oculistica, gastroenterologia, dermatologia, psicologia, nutrizione e fisioterapia. 	<p>Medico Pivot, AIAF (supporto)</p>
<p>3. Individuazione del/gli infermiere/i Patient Manager</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Interesse per la patologia; • Capacità organizzative; • Orientato alle relazioni 	
<p>4. Illustrazione dell'iniziativa, condivisione dei valori e raccolta delle «adesioni»</p>		
<p>Formazione</p>		
<p>1. Tavolo di lavoro sulla gestione del paziente a priorità maggiore</p>		<p>Medico pivot, <i>Core team</i>, infermiere/i Patient Manager, paziente "referente regionale" (con visione "locale") + AIAF (con visione più ampia)</p>
<p>2. Tavolo di lavoro sulla gestione del paziente a priorità minore</p>		<p>Medico pivot, <i>Core team</i>, <i>Extended team</i>, infermiere/i Patient Manager, AIAF</p>
<p>3. Formazione su gestione emotiva del paziente</p>		<p>Infermiere/i Patient Manager, AIAF</p>

Costituzione del team		
Tavolo decisionale su: <ul style="list-style-type: none"> • Modalità di gestione di paziente adulto e pediatrico; • Cadenza delle riunioni periodiche del team; • Principi organizzativi su follow-up. 		Medico pivot, <i>Core team</i> , <i>Extended team</i> , infermiere/l Patient Manager
Condivisione e improvement		
1. Presentazione del modello di presa in carico del centro		Centro, AIAF, pazienti
2. Disegno del PQI: tavolo di lavoro per la definizione degli elementi per una presa in carico globale		Medico pivot, <i>Core team</i> , infermiere/i Patient Manager, AIAF, assistenti sociali, referenti del DSS (per eventuali necessità assistenziali sul territorio)
3. Sperimentazione del PQI		Centro, AIAF, pazienti

Appendice

Il presente documento ha trovato redazione prima della pandemia covid-19. La ultima revisione è del 11 gennaio 2020. Si è ritenuto opportuno evidenziare alcuni aspetti che necessitano un approfondimento, qualora si proceda ad una applicazione sperimentale (fase pilota), per arrivare ad una stesura che possa dirsi in linea con il cosiddetto 'new normal'.

In particolare, la definizione del modello ideale di presa in carico del paziente con malattia di Anderson-Fabry non può prescindere dalla valutazione e considerazione dei seguenti punti:

1. Definizione del modello di transizione dall'età pediatrica all'età adulta. E' fondamentale, per i pazienti con Anderson-Fabry, che i Centri siano in grado di gestire il passaggio dall'età pediatrica a quella adulta; tale passaggio non è scontato e deve essere supportato e facilitato

- dai professionisti dei Centri. In aggiunta, la diagnosi di un paziente adulto deve presupporre la necessità di effettuare un accertamento diagnostico anche sui familiari, considerando la relativa presa in carico.
2. Processo di digitalizzazione e telemedicina. Data la complessità della patologia e il bisogno di un approccio multidisciplinare, è importante considerare come i servizi di telemedicina e la digitalizzazione dei processi possano facilitare le attività previste nel percorso. La telemedicina consente di trovare nuove risposte a problemi tradizionali e di migliorare il servizio sanitario creando nuove opportunità di collaborazione tra i diversi esperti coinvolti nella cura del paziente.
 3. Pubblicazione della Legge n. 175/2021 '*Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani*'. La principale finalità del provvedimento è la tutela del diritto alla salute delle persone affette da malattie rare al fine di ottenere maggiore uniformità di erogazione dei farmaci sul territorio nazionale, un aggiornamento periodico dei livelli essenziali di assistenza e dell'elenco delle malattie rare, il riordino e potenziamento della rete nazionale per le malattie rare ed il sostegno alla ricerca.
 4. Proposta di possibili indicatori di valutazione del percorso. Durante la parte operativa del progetto è necessaria una fase di identificazione di potenziali indicatori di processo, seguita da una fase di 'verifica di funzionamento', per poi procedere verso la validazione definitiva degli stessi.

Bibliografia

1. <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattia-di-fabry>
2. Ellaway C. Paediatric Fabry disease. *Transl Pediatr.* 2016;5(1):37–42. doi:10.3978/j.issn.2224-4336.2015.12.02
3. Mehta A, Beck M, Linhart A, et al. Monitoring and follow-up of patients. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, editors. *Fabry Disease: Perspectives from 5 Years of FOS*. Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006. Chapter 42.
4. Germain DP., et al, Fabry disease - Orphanet J Rare Dis 2010;5:30
5. Mehta A, et al, Chapter 16 Demographics of FOS – the Fabry Outcome Survey
6. <http://www.conoscerefabry.it/sintomi/>
7. AIAF - "La qualità della vita dei pazienti Fabry"

8. Malattia di Fabry - Percorso diagnostico terapeutico assistenziale, elaborato nel mese di Ottobre 2016 a cura dei Centri di: Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Policlinico Universitario Umberto I, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli
9. PDTA - Gestione paziente con malattia di Anderson-Fabry, Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi
10. Position paper sulla presa in carico delle malattie rare e ultrarare in Italia: generalizzazioni a partire dal caso paradigmatico delle malattie da accumulo lisosomiale, V. Morando, L. Ferrara, V. D. Tozzi, 2018
11. Modello ideale di presa in carico delle malattie rare, UNIAMO
12. A multidisciplinary approach to the care of patients with Fabry disease, D. A. Hughes, A. Milligan, L. Richfield & A. Mehta; Fabry Disease: Perspectives from 5 years of FOS
13. *Sarcoidosis management & treatment options*, Online Health Chat with J. Khabbaza & M. Ribeiro, Cleveland Clinic, 2017
14. Legge 10 novembre 2021, n.175 - Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani
<https://www.gazzettaufficiale.it/eli/id/2021/11/27/21G00189/sg>