

IDENTIFICAZIONE E RUOLO DELL'ESPERTO IN EMOSTASI E TROMBOSI NEL SISTEMA SANITARIO NAZIONALE ITALIANO

DOCUMENTO INTERSOCIETARIO A CURA DI
SISSET, AICE, FADOI, FCSA, SIMI, SIBioC, SIE, SIMeL, SIMTI

INTRODUZIONE

Il presente documento identifica le conoscenze scientifiche, le competenze professionali e le funzioni all'interno del Sistema Sanitario Nazionale dell'esperto in emostasi e trombosi. Il documento riassume il consenso delle principali società scientifiche italiane che si occupano primariamente di promuovere l'avanzamento della ricerca scientifica e il miglioramento dell'assistenza sanitaria nel campo dell'emostasi e della trombosi, o che rivestono un'importanza critica in specifici settori di questo ambito. Il progetto è stato coordinato da SISSET nel biennio 2011-2012.

Le società scientifiche firmatarie del presente documento ritengono che i bisogni assistenziali sia in termini di diagnosi, sia di prevenzione e cura delle malattie emorragiche e trombotiche, non siano sufficientemente soddisfatti nell'ambito delle strutture ospedaliere e territoriali del Servizio Sanitario Nazionale, soprattutto a causa di una inadeguata organizzazione funzionale e della carenza di esperti in emostasi e trombosi. A questa insufficienza organizzativa fa riscontro la mancanza di una specifica formazione specialistica post laurea. Le scuole di specialità in ematologia, medicina interna e biochimica clinica offrono percorsi soltanto parzialmente in grado di formare personale medico esperto in questo settore.

Le società scientifiche firmatarie pertanto individuano, quale loro priorità, un'azione congiunta volta a favorire o promuovere la figura multidisciplinare dell'esperto in emostasi e trombosi, la sua formazione specialistica post laurea e la sua collocazione all'interno delle strutture erogatrici dei servizi sanitari, a livello ospedaliero o di cure primarie.

EPIDEMIOLOGIA DELLE MALATTIE EMORRAGICHE E TROMBOTICHE

Le malattie emorragiche e trombotiche interessano una parte rilevante della popolazione, con esordio che si estende dall'età neonatale a quella più avanzata, nella quale la principale causa di morte è rappresentata da patologie cardiovascolari. Queste malattie colpiscono entrambi i sessi, con particolare rilevanza e peculiari manifestazioni nella donna in età fertile. La diagnosi di queste malattie richiede la disponibilità di specifiche indagini diagnostiche, strumentali e di laboratorio. Queste ultime si avvalgono delle moderne tecniche di biologia molecolare o di test emocoagulativi che, per la loro specifica natura e difficoltà interpretativa, necessitano, almeno nella fase di accertamento definitivo, di specificità organizzative realizzabili solo in laboratori dedicati e della supervisione di personale esperto.

Un'offerta diagnostica adeguata non è attualmente disponibile sul territorio nazionale se non in un numero limitato di ospedali di rilevanza nazionale, sulla base di una storicizzazione di esperienze di eccellenza, sviluppatasi in modo disomogeneo per quanto riguarda la loro distribuzione territoriale.

Le malattie dell'emostasi e della trombosi comprendono patologie rientranti fra le malattie rare, spesso di natura congenita e/o ereditaria, con tutte le conseguenti implicazioni della mancanza di interventi adeguati, sia a livello diagnostico che terapeutico.

Per converso, l'alta prevalenza delle malattie cardiovascolari, intrinsecamente connesse alla patologia dell'emostasi, riveste implicazioni critiche nella programmazione sanitaria nazionale a molteplici livelli d'intervento. Questi ultimi spaziano dallo screening dei fattori di rischio e della prevenzione primaria nella popolazione generale alla formulazione diagnostica fino alla prevenzione secondaria e alla terapia degli specifici episodi emorragici e trombotici. Il livello operativo ha luogo sia in ambito ospedaliero, sia nell'ambito delle cure primarie.

In particolare, occorre considerare che molte terapie antiaggreganti e anticoagulanti, alle quali si deve la notevole riduzione della morbilità e mortalità per eventi cardiovascolari e trombotici, richiedono la supervisione clinica di un esperto in emostasi e trombosi, così come una imprescindibile integrazione con le strutture di laboratorio che effettuano i test necessari al monitoraggio.

I. COMPETENZE DI BASE NELL' AMBITO SCIENTIFICO E PROFESSIONALE DELL'ESPERTO IN EMOSTASI E TROMBOSI

COMPETENZE GENERALI

La pratica clinica nel settore dell'emostasi e della trombosi richiede un'integrazione dell'esperienza clinica con la diagnostica di laboratorio. L'ambito di competenza comprende principalmente le discipline dell'ematologia e della medicina interna. Storicamente, per quanto riguarda il nostro paese, la formazione professionale post laurea nel settore delle malattie emorragiche congenite e acquisite e in quello della trombofilia ha trovato precipua collocazione nell'ambito dell'ematologia, mentre la patologia tromboembolica, soprattutto di natura acquisita, e il relativo management sono andati acquisendo crescente rilievo anche nell'ambito della medicina interna. Pertanto un approccio olistico al paziente richiede un training generale in ambito internistico come tronco comune propedeutico alla completa specializzazione in ematologia o in medicina interna. Nell'ambito della medicina di laboratorio, l'emostasi e la trombosi si configurano come un settore connotato da caratteristiche tali da richiedere specificità organizzative peculiari e tali da permettere una effettiva integrazione fra il medico di laboratorio, esperto in emostasi e trombosi, e il clinico a diretto contatto con il paziente.

In aggiunta alle competenze generali in ambito ematologico e internistico, le principali competenze caratterizzanti l'esperto in emostasi e trombosi comprendono:

- 1- Conoscenza della fisiopatologia generale dell'emostasi: fisiopatologia della piastrinopoiesi, delle piastrine e dell'endotelio, del sistema della coagulazione e della fibrinolisi, degli inibitori naturali. Conoscenza delle modificazioni parafisiologiche indotte da particolari condizioni quali il periodo neonatale, la gravidanza, i trattamenti ormonali, la menopausa.

- 2- Conoscenza della classificazione e della prevalenza delle malattie emorragiche e trombotiche, di natura congenita e acquisita e dei difetti molecolari sottostanti.
- 3- Capacità di diagnosticare le principali malattie del sistema dell'emostasi e della trombosi ed inoltre di sospettare, per un successivo indirizzo ad un centro di riferimento, anche le forme più rare, sulla base della capacità d'integrare razionalmente - in maniera sistematica - l'anamnesi personale e familiare, l'esame fisico del paziente, le indagini diagnostiche, strumentali e di laboratorio.
- 4- Conoscenza dei principi e delle potenzialità diagnostiche dei singoli test di laboratorio fenotipici e genotipici e capacità di integrarne i risultati nel contesto clinico del singolo paziente.
- 5- Conoscenza dei test da utilizzare nel monitoraggio dell'efficacia degli effetti collaterali delle terapie antiaggreganti e anticoagulanti e della terapia sostitutiva con plasma, emoderivati, fattori della coagulazione e capacità di integrarne i risultati nel contesto clinico del singolo paziente.
- 6- Competenza tecnica nell'implementare o comunque sovrintendere all'esecuzione sia delle metodiche di laboratorio necessarie alla diagnosi delle malattie dell'emostasi, sia dei test per il monitoraggio dell'efficacia degli effetti collaterali dei trattamenti antiaggreganti e anticoagulanti e della terapia sostitutiva. Sono inoltre richieste conoscenze sulle metodologie del controllo ed assicurazione di qualità, non solamente analitica ma in senso più ampio e cioè come plausibilità clinica dei risultati.
- 7- Conoscenza della metodologia scientifica per l'interpretazione critica degli studi clinici, delle revisioni sistematiche e delle meta-analisi, della metodologia di Health Technology Assessment (HTA), con specifico riferimento alla prevenzione e al trattamento delle coagulopatie emorragiche ereditarie ed acquisite e del tromboembolismo arterioso e venoso.

Rimangono di competenza degli specialisti d'organo le complicanze emorragiche e/o trombotiche causate da patologia primitiva o comunque localizzata nei rispettivi organi: es. cuore, cervello, intestino, ecc. In questi casi, l'esperto in emostasi e trombosi potrà avere un compito di integrazione e supporto ai fini di un approccio più sistematico e

completo al singolo paziente. In quest'ambito rientrano anche la coagulopatia associata all'emorragia massiva, specie post traumatica e la coagulazione intravascolare disseminata, che possono richiedere un'integrazione multidisciplinare con i reparti di terapia intensiva e i servizi immunotrasfusionali.

II. GRADUAZIONE DELLE COMPETENZE SPECIFICHE SECONDO I LIVELLI CRESCENTI DI ABILITA' PROFESSIONALE

Su base europea, il training nel settore dell'emostasi e della trombosi si svolge nell'ambito ematologico e/o nell'ambito internistico, con adeguato corredo metodologico nel settore della diagnostica di laboratorio. Questi aspetti sono stati ufficialmente riconosciuti fin dalla prima versione dell'European Hematology Curriculum sviluppato nell'ambito del progetto della Commissione Europea Leonardo da Vinci "The European Council for Accreditation in Hematology 2004-2006".

Integrando la proposta generale dell'EHA (European Hematology Association), formalizzata nella Versione 2.0-2012 dell'European Hematology Curriculum (<http://www.ehaweb.org/assets/documents/CV-PASSPORT-2012.pdf>)

si possono delineare due settori di competenza: il primo, relativo al management del paziente; il secondo, relativo all'ambito diagnostico di laboratorio, ciascuno secondo 3 livelli crescenti di competenza (tabelle 1 e 2). Questi principi erano già stati posti alla base di un documento della *European Association for Haemophilia and Allied Disorders* prodotto da un gruppo di lavoro interdisciplinare (J. Astermark, et al. *Haemophilia* (2009), 15, 337-344) che specifica in modo molto dettagliato le singole competenze richieste a seconda delle diverse patologie e nei differenti contesti clinici.

L'esperto in emostasi e trombosi costituisce pertanto una figura professionale multidisciplinare unica, con competenze cliniche e di laboratorio, da mettere a disposizione delle strutture ospedaliere per il management dei pazienti con patologie trombotiche e/o emorragiche. Vanno superati i limiti esistenti nella formazione post laurea che, a livello clinico, tendono tuttora a separare artificialmente l'esperto in malattie emorragiche, prevalente in ambito ematologico, dall'esperto in malattie

tromboemboliche, prevalente in ambito internistico, con limitato training in entrambi i settori. Anche a livello della diagnostica di laboratorio la specifica formazione post laurea non prevede un training completamente adeguato alla specificità del settore. Per possedere una sufficiente autonomia professionale, a seconda delle circostanze, del contesto organizzativo (corsia o laboratorio) e delle dimensioni della struttura, l'esperto in emostasi e trombosi deve possedere competenze di livello 2 o 3. Il livello 3 è sempre richiesto per operare in piena autonomia nei confronti dei pazienti con malattie dell'emostasi e trombosi o per la direzione di una specifica sezione di laboratorio dedicata a questo settore.

Tabella 1. Livello di competenza per il management del paziente ed abilità generali

LIVELLO 1	LIVELLO 2	LIVELLO 3
<p>Identificare le categorie nosologiche corrispondenti alla malattia del paziente.</p> <p>Comprendere l'importanza di aspetti specifici e la necessità di interventi diagnostici e terapeutici.</p>	<p>Conoscere, in termini generali, la patogenesi, l'epidemiologia e le caratteristiche cliniche delle principali condizioni.</p> <p>Identificare i sintomi e i test utili alla definizione della diagnosi. Interpretare i risultati dei test di laboratorio. Definire la prognosi.</p> <p>Conoscere le indicazioni definite dai protocolli comuni, identificare i relativi percorsi terapeutici e iniziare i trattamenti appropriati.</p> <p>Monitorare l'efficacia e gli effetti collaterali della terapia sostitutiva con plasma, emocomponenti, fattori della coagulazione e controllo delle terapie antitrombotiche e/o antiaggreganti.</p> <p>Identificare i sintomi potenzialmente fatali che si manifestano all'esordio o nel decorso della malattia, soprattutto in riferimento a malattie rare, e individuare i casi che richiedono la competenza di altri specialisti.</p>	<p>Conoscere in dettaglio la patogenesi, l'epidemiologia e le caratteristiche cliniche delle specifiche condizioni.</p> <p>Riconoscere i sintomi e prescrivere i test necessari ad una corretta diagnosi. Interpretare correttamente i risultati dei test di laboratorio.</p> <p>Avere competenza nella comune pratica clinica e gestione del paziente e capacità di deciderne autonomamente il management e il monitoraggio degli effetti collaterali.</p> <p>Avere competenza nel management del trattamento scelto e nella gestione del paziente nel corso della terapia.</p> <p>Avere competenza nella gestione diagnostica e terapeutica delle complicanze rare o inattese dei trattamenti.</p> <p>Avere competenza nella gestione delle urgenze emostatiche e trombotiche in consulenza.</p>

La pratica clinica nel settore dell'emostasi e della trombosi richiede, come sopra menzionato, una integrazione dell'esperienza clinica con la diagnostica di laboratorio. Le tabelle 2 e 3 riassumono i livelli di competenza e i test di laboratorio più utilizzati.

Tabella 2. Livello di competenza per la diagnostica di laboratorio

LIVELLO 1	LIVELLO 2	LIVELLO 3
Conoscenza generale dei test di laboratorio più idonei, disponibili per diagnosi e monitoraggio.	Conoscere le indicazioni dei principali test di laboratorio. Conoscerne i principi, la sensibilità e la specificità, i limiti e i costi.	<p>Capacità di interpretare i risultati di specifici test di laboratorio e di integrarli con le informazioni cliniche.</p> <p>Applicare le informazioni alla diagnosi o al trattamento del singolo paziente.</p> <p>Capacità di eseguire test specifici o di sovrintenderne l'esecuzione, in relazione al proprio ruolo professionale.</p> <p>Capacità di prender parte a consulenze multidisciplinari pre- e post-test con i pazienti e le famiglie che hanno alterazioni ereditarie dell'emostasi.</p>

Tabella 3. Principali test di laboratorio

Coagulazione	<p>APTT, PT, fibrinogeno, D-dimero, tempo di trombina, tempo di reptilase, dosaggio dei singoli fattori della coagulazione, dosaggio del fattore von Willebrand, screening e dosaggio degli anticorpi antifosfolipidi, dosaggio degli inibitori naturali della coagulazione (antitrombina, proteina C, proteina S), della resistenza alla proteina C attivata, dell'omocisteina.</p> <p>Test in biologia molecolare per fattore V Leiden</p>
--------------	--

	<p>e protrombina G20210A. Test di identificazione e dosaggio degli inibitori acquisiti dei fattori della coagulazione.</p> <p>Diagnostica molecolare (anche a livello prenatale) di malattie ereditarie dell'emostasi. Indagini molecolari per la predizione di risposta ai farmaci.</p> <p>Test per il monitoraggio dei nuovi anticoagulanti orali.</p>
Fibrinolisi	Tempo di lisi del coagulo, dosaggio del plasminogeno e dei principali fattori del sistema fibrinolitico.
Piastrine	Esame dello striscio del sangue periferico, aggregometria, studio della funzionalità piastrinica primaria, citofluorometria.
Altri	<p>Point of care testing (POCT), ricerca di anticorpi anti-PF4/eparina.</p> <p>Numerosi altri test rientrano nell'ambito di ricerca o sono di utilità tuttora incerta (es. tromboelastografia, tempo di emorragia e test surrogati del medesimo).</p>

Nota: dove disponibili i dosaggi devono essere effettuabili sia con test funzionali che immunologici.

L'elenco completo delle patologie dell'emostasi e della trombosi è rinvenibile in J. Astermark, et al. Haemophilia (2009), 15, 337-344. Le principali categorie nosografiche sono riportate nella successiva tabella.

Tabella 4. Principali disordini dell'emostasi per i quali si richiede uno specifico training

DISTURBI ACQUISITI DELLA COAGULAZIONE

- Gravi emorragie in ostetricia, traumi e chirurgia
- CID (Coagulazione Intravascolare Disseminata)
- Emorragie associate a malattie renali ed epatiche
- Emorragie connesse a terapie anticoagulanti e antitrombotiche
- Disturbi acquisiti della coagulazione nei pazienti di età adulta (inibitori per FVIII, FIX, FXI and VWF)
- Disturbi acquisiti della coagulazione nei bambini
- Eventi avversi nel corso del trattamento usato in condizioni di sanguinamento grave (emoderivati, farmaci pro-emostatici)

DISORDINI EMORRAGICI CONGENITI*

- Emofilia A e B
- Malattia di Von Willebrand (VWD)
- Altri disturbi della coagulazione (deficit dei fattori XIII, XI, X, VII, V, V+VIII e II, afibrinogenemia, ipofibrinogenemia, disfibrinogenemia, deficit combinato dei fattori vit. K-dipendenti)

*Il training deve includere:

- Capacità di effettuare una consulenza multidisciplinare alle famiglie ed offrire e gestire la diagnosi prenatale.
- Gestione della gravidanza in portatrici di emofilia o di altri deficit rari di fattori della coagulazione e gestione dei neonati.
- Gestione del trattamento sostitutivo con concentrati dei fattori della coagulazione emoderivati e ricombinanti.

DISORDINI PIASTRINICI CONGENITI E ACQUISITI E ANGIOPATIE

- Pseudotrombocitopenia
- Trombocitopenia in gravidanza
- Trombocitopenia immune (auto e allo)
- Trombocitopenia post trasfusionale
- Porpora trombotica trombocitopenica
- Sindrome emolitico-uremica
- Disturbi della funzione piastrinica congeniti (es. sindrome di Bernard-Soulier, malattia di Glanzmann) e acquisiti
- Trombocitopenia indotta da eparina
- Altre trombocitopenie da farmaci
- Teleangectasia e disturbi correlati (es. Rendu-Osler-Weber)
- Patologie del connettivo (es. sindrome di Marfan)

DISTURBI TROMBOTICI*

- Tromboembolismo venoso, in generale e in sedi meno frequenti (sistema portale, seni venosi cerebrali, arti superiori, ecc.)
- Trombofilia congenita (es. difetti inibitori naturali, FV Leiden, protrombina G20210A)
- Tendenze trombotiche acquisite (ad es. APS[§], PNH[^], HIT[°] e MPN[#])
- Porpora fulminante

*Il training deve includere:

- Meccanismi e fattori di rischio nel tromboembolismo venoso e arterioso
- Monitoraggio degli anticoagulanti e fibrinolitici in laboratorio
- Complicazioni post-trombotiche
- Trattamento e profilassi del tromboembolismo venoso in gravidanza
- Terapie specifiche nei disturbi trombotici (per es. filtri cavali)
- Reazioni avverse agli anticoagulanti, agli antiplastrinici e alle terapie trombotiche

[§]Anti Phospholipid Syndrome; [^]Paroxysmic Nocturnal Hemoglobinuria; [°]Heparin Induced Thrombocytopenia; [#]Myeloproliferative Neoplasms.

III. DISPONIBILITA' DI OFFERTA FORMATIVA PUBBLICA

A livello europeo la disciplina dell'emostasi e della trombosi sta emergendo come una specialità autonoma, ben definita e con crescenti acquisizioni di competenze scientifiche e professionali. L'origine culturale della disciplina risiede nell'ambito dell'ematologia generale con importanti intersezioni nella medicina interna, al cui interno il settore dell'emostasi e trombosi assume via via crescente importanza. L'interazione fra le specifiche competenze del clinico ematologo ed internista esperto in emostasi e trombosi con la medicina di laboratorio applicata a questo settore e con la medicina trasfusionale richiede peculiarità di collaborazione e organizzative tali da assicurare una completa integrazione dei dati clinici e di laboratorio nel momento della applicazione delle informazioni nel management del singolo paziente.

Altre professionalità del sistema sanitario nazionale (es. biologi, infermieri, tecnici di laboratorio, ecc.) possono collaborare in questo settore. Tuttavia, qualora si richieda un intervento diretto sul paziente anche solo in forma della raccolta dell'anamnesi personale e familiare, allo scopo di individuare il problema clinico e/o di acquisirne il consenso per successive indagini, si richiede che il personale sanitario sia laureato in medicina e chirurgia oppure appartenga a un profilo sanitario autorizzato ad operare nell'ambito di un protocollo definito dettagliatamente (es. infermieri professionali). I laureati in discipline biologiche, biotecnologiche, chimiche, statistica ecc. non possono operare direttamente sul paziente, pur essendo spesso indispensabili all'ambito organizzativo.

FORMAZIONE CURRICOLARE E TRAINING: REQUISITI DI BASE

- 1- Laurea in medicina e chirurgia o laurea in scienze infermieristiche con relativa iscrizione all'albo professionale. Il personale sanitario in possesso di tali titoli può essere autorizzato a specifici interventi soprattutto nell'ambito della medicina primaria purché abbia completato un training di formazione professionale finalizzato a tali attività. Purtroppo, non sono disponibili training o master formalizzati.

2- Possesso di diploma in una delle seguenti scuole di specializzazione di area medica (v. Decreto Ministeriale 1 agosto 2005 pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale 5 novembre 2005 n. 285 – Supplemento Ordinario n. 176 “Riassetto Scuole di Specializzazione di Area Sanitaria”):

a) Scuola di specializzazione in Ematologia

Risulta essere la principale scuola che fornisce specifica formazione in termini di conoscenze di base e di abilità professionali relativamente alle malattie dell'emostasi e della trombosi. In particolare, nell'allegato al Decreto Ministeriale, l'area dell'emostasi e della trombosi viene espressamente richiamata fra le attività caratterizzanti elettive a scelta dello studente. Tuttavia, la sua attuazione viene lasciata alla libertà dei singoli direttori di scuola:

“Le attività caratterizzanti elettive a scelta dello studente utili all'acquisizione di specifiche e avanzate conoscenze nell'ambito della tipologia Ematologia sono nelle aree dell'Emostasi e Trombosi, dell'Immunoematologia e Terapia TrASFusionale, della Ematologia Trapiantologica, soprattutto mediante le seguenti attività:

- Area Emostasi e Trombosi
- Valutazione clinica e funzionale di pazienti con patologie emorragiche
- Principali procedure di laboratorio di screening di pazienti con sindromi emorragiche e trombofiliche
- Terapia delle sindromi emofiliche
- Approccio alla valutazione dei difetti molecolari delle principali malattie trombotiche
- Approccio clinico alla terapia anticoagulante”.

b) Scuola di specializzazione in Medicina Interna

L'area dell'emostasi e trombosi è generalmente compresa, al pari di tutti gli altri settori della vasta gamma delle patologie umane, senza particolare ulteriore specificazione. Non prevede formalmente attività caratterizzanti elettive a scelta dello studente nel settore dell'emostasi e trombosi, anche se alcuni direttori di scuola prevedono un percorso elettivo per il trattamento delle malattie tromboemboliche. Non risulta peraltro analoga attenzione nei confronti delle malattie emorragiche.

c) Scuola di specializzazione in Biochimica Clinica e Patologia Clinica

Sono ammessi anche studenti privi della laurea in Medicina e Chirurgia (ad es. i biologi). La formazione teorica e il tirocinio pratico prevedono la diagnostica dell'emostasi all'interno dell'iter formativo. Tuttavia, i crediti formativi complessivi non permettono, almeno in via teorica, che lo specializzando raggiunga il livello di competenza ed autonomia richiesto, per cui è utile: a) approfondire tale formazione anche attraverso esperienze interattive tra laboratorio e corsia; b) che le Società Scientifiche si facciano promotrici di un contributo specifico alla formazione continua.

IV. LA DIAGNOSTICA DI LABORATORIO E INTEGRAZIONE CON IL LABORATORIO CENTRALE DI ANALISI

In genere, nelle strutture ospedaliere le indagini di biochimica clinica, ematologia e coagulazione vengono centralizzate in un unico laboratorio, in quanto parte integrante della disciplina "medicina di laboratorio".

Per quanto riguarda i test emocoagulativi, tutti i laboratori clinici sono in grado di eseguire in modo accurato i test di primo livello. La partecipazione a controlli di qualità inter-laboratorio assicura un livello di qualità adeguato allo screening pre-operatorio e al controllo della terapia anticoagulante orale con dicumarolici. Anche alcuni test di screening della trombofilia eseguiti in biologia molecolare (es. Fattore V Leiden), o la ricerca immunochimica, del D-Dimero o degli anticorpi anti-fosfolipidi possono essere adeguatamente effettuati a questo livello. Qualora la diagnostica richiesta riguardi casi più complessi, quali quelli riferibili ad alterazioni nei precedenti test, al sospetto di una malattia emorragica congenita o di una forma trombofilica, oppure si sospettino disturbi acquisiti quali la coagulazione intravascolare disseminata (CID), la piastrinopenia da eparina, le piastrinopenie da farmaci o di natura immune, l'inibitore acquisito di fattori della coagulazione (emofilia acquisita) oppure ci sia la necessità di monitorare la terapia eparinica ecc., si rende necessaria l'integrazione a livello specialistico di competenze avanzate (livello 3, tabella 1) del clinico e del laboratorista, ove le due figure non coincidano.

Infine, mentre il livello organizzativo precedente può assicurare un'adeguata copertura dei bisogni assistenziali e diagnostici di un ospedale di medio-piccole dimensioni, per i centri terziari, in genere regionali o sovra-provinciali, si richiede che all'interno del laboratorio venga istituita una specifica sezione per i test dell'emostasi e della trombosi. Questa sezione dovrà essere posta sotto la diretta responsabilità di un esperto di medicina di laboratorio o di un clinico esperto di emostasi e trombosi con livello formativo 3. In ogni caso, l'integrazione fra competenze laboratoristiche e cliniche sarà necessaria.

Le indicazioni precedenti sono cogenti in quanto molti test dell'emostasi sono tuttora scarsamente standardizzabili ed utilizzano campioni che devono essere processati entro 1-3 ore o appropriatamente congelati e conservati a -80° C. Inoltre è conveniente che, sulla base delle alterazioni dei test di screening, lo specialista responsabile individui la sequenza a cascata più appropriata dei test di approfondimento secondo una conoscenza razionale delle diverse possibilità diagnostiche. Inoltre il responsabile deve essere in grado di valutare l'urgenza e la gravità di eventuali alterazioni che possono risultare anche in eventi fatali o invalidanti, e di avviare test di particolare complessità.

In ordine alla necessità di effettuare analisi su materiale fresco o correttamente congelato e scongelato e secondo sequenze razionali, i test dell'emostasi e della trombosi non possono essere effettuati in laboratori fortemente consolidati, che operino a livello sovra-provinciale e quindi che prevedono il trasporto dei campioni a notevoli distanze dal punto nel quale viene eseguito il prelievo. Questa modalità creerebbe un ostacolo fortissimo all'interazione multidisciplinare tra le professionalità di corsia e quelle di laboratorio, unica possibilità di effettuare ed interpretare in maniera ottimale i test di laboratorio nell'ambito della storia clinica di ciascun paziente (medicina personalizzata).

V. RUOLO NELLE STRUTTURE OSPEDALIERE E TERRITORIALI DEL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE

L'esperto in emostasi e trombosi è il referente presso la struttura nella quale lavora per tutte le problematiche inerenti i disturbi dell'emostasi e della trombosi (v. Tabella n. 4) nonché per il monitoraggio delle terapie anticoagulanti e antitrombotiche e il monitoraggio della terapia sostitutiva in pazienti con carenza congenita o acquisita di fattori della coagulazione. Si propone un'articolazione organizzativa generale in tre livelli.

- Nelle strutture ospedaliere di dimensioni medie, indicativamente con un bacino di utenza non superiore ai 200.000 abitanti, si richiede la presenza o la reperibilità dell'esperto in emostasi e trombosi con competenza almeno di livello 2. Il referente sarà responsabile per la stesura di protocolli diagnostici e terapeutici delle malattie dell'emostasi, oltre che dei protocolli di prevenzione, e monitorerà congiuntamente con il responsabile della farmacia il consumo dei farmaci (emoderivati o ricombinanti) per il trattamento delle coagulopatie congenite ed acquisite, monitorerà la terapia anticoagulante e le sue complicanze, collaborerà con le strutture esistenti per l'ottimizzazione dell'uso dei farmaci anticoagulanti, degli emocomponenti e degli emoderivati, e coprirà il fabbisogno di prestazioni di consulenza e ambulatoriali del bacino di riferimento della struttura cui appartiene. Tale esperto potrà essere individuato in uno specialista in ematologia o in medicina interna con adeguato training secondo un livello almeno di tipo 2 (v. tabella n. 2) e potrà essere non esclusivamente dedicato allo specifico settore dell'emostasi e della trombosi. Tale esperto si integrerà con il laboratorio di analisi del proprio ospedale.
- Nelle strutture ospedaliere di più grandi dimensioni, con bacino di utenza fra 200.000-600.000 abitanti, è appropriata la presenza di un esperto di emostasi e trombosi con competenze di livello 3, esclusivamente dedicato al settore, preferibilmente strutturato con l'affidamento di una unità operativa semplice (o

complessa). Nel laboratorio centrale di analisi si richiede la presenza di una specifica sezione dedicata ai test dell'emostasi e della trombosi che operi in modo integrato con l'esperto di emostasi e trombosi. Si richiede, oltre alle competenze relative alle strutture medie, la possibilità di dosare l'eparina mediante determinazione del fattore X attivato, di attivare procedure di screening per trombocitopenia eparina-indotta. Ove sia presente un centro di riferimento per i pazienti con patologie emorragiche ereditarie è necessario che il laboratorio sia in grado di misurare i fattori della coagulazione e determinare i livelli dei loro inibitori (titolazione degli inibitori).

- Nelle strutture di riferimento a servizio dell'intera regione, o con bacino di utenza superiore a 600.000 abitanti, è richiesta la presenza di un "centro" dedicato alle malattie dell'emostasi e della trombosi. L'articolazione organizzativa del suddetto centro potrà essere rappresentata da una unità operativa dipartimentale semplice (o complessa) o da una unità interdipartimentale, diretta da un esperto con competenze di livello 3 e responsabilità diretta verso i pazienti. In questi centri si richiede generalmente un laboratorio specificatamente dedicato. Questo laboratorio potrà essere all'interno del centro medesimo, sotto la direzione del responsabile del centro, ove in possesso di specifiche competenze di laboratorio, oppure, più generalmente, operare all'interno di una realtà dipartimentale di medicina diagnostica di laboratorio sotto la responsabilità di un esperto in medicina di laboratorio con competenze professionali specifiche di livello 3 (tabella 2). In ogni caso, deve essere assicurata una stretta integrazione fra le competenze cliniche, con responsabilità diretta verso i pazienti, e le competenze diagnostiche.

In questi "centri" è richiesta la presenza di personale medico (generalmente almeno due unità), uno o più infermieri e personale generico di supporto. Devono essere eseguibili tutti i test dell'emostasi indicati nella tabella 3.

All'interno di ogni singola regione o di un consorzio fra regioni, un'organizzazione a rete comprendente questi tre livelli potrebbe assicurare la presenza (o almeno la reperibilità)

24 ore su 24, 365 giorni all'anno di un esperto in emostasi e trombosi, con possibilità di accesso alla diagnostica di laboratorio più appropriata ai singoli casi, anche in condizioni non routinarie

Infine, esistono in Italia alcuni centri di riferimento di rilievo nazionale sviluppatisi storicamente in genere nell'arco degli ultimi decenni, dotati di un proprio laboratorio interno, che rappresentano eccellenze scientifiche, professionali e tecnologiche in grado di costituire punti di riferimento nazionali per i casi più complessi e le forme più rare. Essi primariamente sperimentano nuove tecnologie diagnostiche, nuovi trattamenti e nuovi farmaci. Talora il livello di specializzazione è tale da renderli strutture di livello internazionale in specifici settori. Tali centri dovrebbero essere opportunamente integrati nelle reti regionali.

L'esperto di emostasi e trombosi e/o l'unità operativa di emostasi e trombosi, ove presente una unità complessa di ematologia, risiede generalmente all'interno della medesima, salvo i casi nei quali altre unità complesse abbiano acquisito un riconosciuto livello di eccellenza nel settore o intendano sviluppare tale livello. In questo secondo caso, è auspicabile un'integrazione fra le diverse unità complesse.

A livello delle cure primarie (medici di base) è possibile delegare l'esecuzione di piani terapeutici o di monitoraggio della terapia anticoagulante a un esperto di emostasi e trombosi con competenze almeno di livello 2. Per molte malattie rare (es. emofilie, trombofilie) si rendono indispensabili forme di collaborazione sulla base di protocolli di reciproca collaborazione con le strutture ospedaliere di riferimento.

VI. RICADUTE SUL SISTEMA SANITARIO NAZIONALE

- Miglioramento del livello di diagnosi e cura nelle malattie emorragiche e trombotiche.
- Counseling multidisciplinare al paziente e alla famiglia delle forme ereditarie dei difetti dell'emostasi e della trombosi.
- Miglioramento dell'appropriatezza delle terapie, anche con riguardo al rapporto costo/efficacia e al conseguente risparmio economico nell'utilizzo dei farmaci antitrombotici (anche attraverso la predizione individuale della risposta al farmaco, ove possibile), degli emoderivati e degli altri fattori della coagulazione di origine plasmatica o ricombinante sulla base di una migliore appropriatezza d'uso.
- Riduzione del rischio clinico inerente il mancato o errato uso delle terapie di profilassi antitrombotica o antiemorragica.
- Integrazione con la medicina del territorio, le reti regionali e la rete nazionale delle malattie rare.
- Presenza di presidi qualificati per la formulazione di piani diagnostico-terapeutici sviluppati a livello regionale o nazionale.

VII. PROPOSTE

L'incompletezza del curriculum post-universitario con riguardo al settore dell'emostasi e della trombosi, richiede di essere urgentemente colmata con il riconoscimento formale dell'esperto in emostasi e trombosi secondo criteri riconosciuti dal SSN. L'acquisizione della qualifica di esperto in emostasi e trombosi richiede un training specifico, formalmente definito e certificato, anche attraverso l'intervento delle società scientifiche.

Nel frattempo, lo specifico livello di competenza potrebbe essere assicurato oltre che all'interno della scuola di specializzazione in ematologia, l'unica a includere un training sia pure spesso insufficiente in questo settore, anche all'interno della scuola di specializzazione in medicina interna. In entrambe le specialità l'attuale profilo disciplinare e formativo richiede di essere rivisitato secondo le indicazioni del presente documento. In un'ottica di approccio multidisciplinare, il medico di laboratorio esperto in emostasi e trombosi rappresenta competenze professionali complementari alle competenze cliniche esercitate direttamente sul singolo paziente. Tali competenze, di elevata qualificazione, lo rendono figura indispensabile al raggiungimento degli obiettivi di un'adeguata assistenza nel settore dell'emostasi e trombosi. Anche per il medico di laboratorio, specialista in biochimica clinica o in patologia clinica, l'attuale profilo disciplinare e formativo richiede di essere rivisitato secondo le indicazioni del presente documento.

A livello organizzativo del SSN, la non sufficiente e/o la non omogenea presenza dell'esperto in emostasi e trombosi o delle unità di emostasi e trombosi richiedono la necessità di correggere queste carenze organizzative. La capillare presenza dell'esperto/unità di emostasi e trombosi deve trovare un'adeguata collocazione all'interno delle strutture ospedaliere, preferibilmente nell'ambito delle unità operative complesse di ematologia, di medicina interna, dei servizi immunotrasfusionali o in unità integrate clinico-laboratoristiche, specificamente strutturate per lo scopo, a livello del laboratorio centrale di analisi.

Le società firmatarie si impegnano a sostenere un'azione congiunta volta a sostenere presso gli stakeholder della sanità pubblica la necessità di correggere sia le limitazioni nella formazione professionale che le carenze organizzative individuate in questo documento. Le società firmatarie individuano nelle competenti autorità sanitarie locali, regionali e nazionali e nel Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca i propri interlocutori istituzionali. Inoltre ritengono necessaria una partecipazione attiva delle numerose associazioni di volontariato che raggruppano pazienti con malattie emorragiche e trombotiche, favorita da una responsabile informazione dell'opinione pubblica attraverso i media regionali e nazionali.

DOCUMENTO INTERSOCIETARIO SOTTOSCRITTO DA:

SISET	Società Italiana per lo Studio dell'Emostasi e della Trombosi Presidente Francesco Rodeghiero
AICE	Associazione Italiana Centri Emofilia Presidente Massimo Morfini
FADOI	Federazione delle Associazioni dei Dirigenti Ospedalieri Internisti Presidente Carlo Nozzoli
FCSA	Federazione Centri per la diagnosi della trombosi e la Sorveglianza delle terapie Antitrombotiche Presidente Cesare Manotti
SIMI	Società Italiana di Medicina Interna Presidente Francesco Violi
SIBioC	Società Italiana di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica Presidente Giuseppe Castaldo
SIE	Società Italiana di Ematologia Presidente Fabrizio Pane
SIMeL	Società Italiana Medicina di Laboratorio Presidente Bruno Biasioli
SIMTI	Società Italiana di Medicina Trasfusionale Presidente Claudio Velati

CON IL CONTRIBUTO DI:

Presidenti delle Società firmatarie ed inoltre Pasquale Pignatelli (SIMI), Mario Plebani (SIBioC), Angiola Rocino (AICE), Gina Rossetti (SIMTI), Mauro Silingardi e Giorgio Vescovo (FADOI), Sophie Testa (SIMeL), Alberto Tosetto (FCSA).

Documento presentato al XXII Congresso Nazionale SISET, Vicenza 4-6 ottobre 2012.

COORDINAMENTO E REDAZIONE A CURA DI FRANCESCO RODEGHIERO