

**Incontro della Commissione Medico-Scientifica UILDM
con le Sezioni Provinciali UILDM di Emilia Romagna, Marche e Toscana
e i Comitati Regionali UILDM di Emilia Romagna e Toscana**

20 novembre 2009 - Ospedale Maggiore di Bologna, ore 11-17

Sezioni e Comitati Regionali presenti

Bologna - Forlì - Modena - Ravenna - Reggio Emilia - Ancona - Firenze - Comitato Regionale Emilia Romagna

Sezioni e Comitati Regionali non presenti

Rimini - Salsomaggiore e Parma - Pesaro-Urbino - Arezzo - Livorno - Lucca e Garfagnana - Pisa - Scandicci e Prato - Sesto Fiorentino - Versilia - Comitato Regionale Toscana

Coordina

Angela Berardinelli, componente della Commissione Medico-Scientifica UILDM, con la collaborazione di **Antonella Pini**, già responsabile della Segreteria della Commissione stessa.

Per la Direzione Nazionale UILDM

Roberto Frullini, consigliere nazionale.

L'incontro è stato aperto dall'intervento di una gradita ospite, **Alessandra Ferlini**, responsabile dell'Unità Operativa di Genetica Medica dell'Università di Ferrara e coordinatrice di un progetto di terapia genica per le **distrofinopatie** (distrofia di Duchenne e di Becker).

Si tratta di un **progetto multicentrico** (Ferrara e Roma), esteso a 180 pazienti, attualmente in Fase II. Alla presentazione di esso sono seguite richieste di chiarimento da parte di **Odino Cocchi**, socio della UILDM di Bologna (terapie sugli adulti e possibilità di stabilizzazione) e di **Irene Frascari**, consigliera sempre della UILDM di Bologna (studi su altre patologie oltre alla distrofia di Duchenne; diversa reazione del cuore e del diaframma alle terapie).

Sulla stabilizzazione Ferlini ha informato che è in corso un progetto di terapie per i ragazzi di età superiore ai 14 anni e che sarà molto importante studiare meglio possibili indicatori prognostici per i pazienti in fase avanzata di malattia.

Successivamente si è aperto l'incontro vero e proprio, con l'intervento di **Roberto Frullini**, consigliere nazionale UILDM, che ha ringraziato tutti per l'organizzazione dell'evento.

Il primo intervento introduttivo è stato curato da **Antonella Pini**, neuropsichiatra infantile, presidente della UILDM di Bologna e già responsabile della Segreteria della Commissione Medico-Scientifica UILDM.

Pini ha innanzitutto presentato le malattie neuromuscolari, soffermandosi da una parte sulle loro caratteristiche comuni, dall'altra sulle specificità di esse. Ha reso noto inoltre che sono **41 i casi su 100.000 abitanti** residenti a Bologna e Provincia di età inferiore ai vent'anni.

Ha poi sottolineato l'importanza del momento diagnostico e gli obiettivi della ricerca: trovare cioè una cura, un miglioramento e una stabilizzazione delle patologie.

Ha infine illustrato i *bandi Telethon (ricerca di base)* e quelli *Telethon-UILDM (ricerca clinica)*, sottolineando l'opportunità di un intervento specialistico **multidisciplinare** (l'area cardiopatologica, quella alimentare, neurologica ecc.), per offrire un'assistenza adeguata sulla scorta degli avanzamenti delle conoscenze scientifiche.

Il secondo intervento introduttivo è stato quello di **Angela Berardinelli**, componente della Commissione Medico-Scientifica UILDM, che ha coordinato l'intero incontro.

Berardinelli ha evidenziato la percezione della centralità delle **esigenze della persona** affetta da una malattia neuromuscolare, ribadendo l'importanza di una presa in carico multidisciplinare e di terapie individualizzate, oltre che della necessità di studi multicentrici collegati tra di loro e del coinvolgimento del paziente, nel rispetto e nella specificità dei ruoli.

Per ottenere tali scopi è necessaria la stretta **collaborazione fra clinici e scienziati** della ricerca di base, insieme alla promozione di network internazionali, trial multicentrici europei ecc.

Sempre Berardinelli ha sottolineato infine che uno degli obiettivi principali - anche in vista delle prossime terapie geniche - è la standardizzazione dei processi di cura (*Standars of Care*), affinché un paziente abbia la stessa possibilità di gestione indipendentemente da dove egli viva e risieda.

La seconda parte dell'incontro è stata dedicata alle **Sezioni UILDM**, per le quali i rispettivi rappresentanti hanno illustrato la propria organizzazione assistenziale e i principali "punti critici".

- **UILDM Firenze** (*Anna Rontini, presidente*)

In questa Sezione l'assistenza viene garantita grazie al supporto di una struttura ospedaliera, ove gli ambulatori - pur non essendo specificamente dedicati ai pazienti con malattie neuromuscolari - seguono però i soci UILDM e i medici sono reperibili. Non vengono dunque segnalate particolari problematiche nella gestione sanitaria.

Viene invece sottolineata la mancanza di volontari.

- **UILDM Ravenna** (*rappresentata da Aristide Savelli, che è anche Coordinatore Regionale UILDM Emilia Romagna*)

Non vengono segnalate problematiche rilevanti e si afferma che alla Sezione ravennate attualmente non fanno riferimento pazienti con patologie gravi.

Savelli propone tuttavia di **organizzare un convegno a Ravenna**, con il supporto della Commissione Medico-Scientifica UILDM, coinvolgendo medici di base e pediatri, soprattutto per indirizzare correttamente il percorso diagnostico.

Viene sottolineato infine un problema di "chiusura" da parte delle persone colpite dalle patologie.

- **UILDM Reggio Emilia** (*Mirco Lusuardi, vicepresidente, medico pneumologo*)

Buone le risorse assistenziali in sede, anche per problemi specifici. Da migliorare invece l'integrazione delle competenze. In tal senso Lusuardi propone una **figura di riferimento** (vedrebbe in questo ruolo il medico di base, che conosce meglio le famiglie), la quale sia in grado di coordinare tutto il percorso sia delle questioni ordinarie che di quelle d'emergenza.

A Reggio Emilia è disponibile una struttura per studi genetici e di riabilitazione respiratoria, l'unica autonoma nella Regione in ambito pubblico. Si sta inoltre organizzando un ambulatorio per le patologie neuromuscolari prevalentemente per l'infanzia, si lavora in collaborazione con il settore pediatrico e ci si occupa di pazienti con malattie respiratorie anche in altre fasce di età. Particolarmente importante, poi, l'iniziativa di **telemonitoraggio** per le problematiche respiratorie con assistenza a domicilio, avviata già da qualche anno. Sono numerosi, infine, i medici di base che collaborano.

Dal punto di vista della burocrazia, si è cercato di semplificare i percorsi ai soci, costruendo un sistema di prescrizione e istruzioni che consenta loro di ridurre gli spostamenti e di sbrigare positivamente i vari iter.

I problemi principali riguardano l'aspetto della **socializzazione**, con difficoltà a relazionarsi e "chiusura" all'interno del nucleo familiare. Secondo Lusuardi, «dovrebbe esserci più comunicazione tra settori diversi, ad esempio per acquistare strutture da gestire in comune, come un camper per le vacanze».

- **UILDM Ancona** (*Deborah Sabbatini, neurologa*)

Sabbatini presenta il **Centro** attivato di recente, dedicato alle malattie neuromuscolari, operante presso l'Azienda Ospedaliero Universitaria **Ospedali Riuniti di Ancona**, all'interno della Clinica Neurologica. La struttura dispone di attività ambulatoriale, day-hospital e letti di degenza. Si cerca di organizzare tutte le visite necessarie in un unico accesso, anche se non sempre è possibile perché gli specialisti sono molto occupati.

L'accesso all'ambulatorio del Centro per una prima visita avviene tramite un punto informativo nel sito internet **www.fondazionepaladini.it** che passa tutte le richieste; per un paio di giorni alla settimana rispondono solo i medici, che scelgono le patologie e le situazioni cui dare la precedenza. Il Centro effettua biopsie muscolari, ma per le analisi molecolari si appoggia ad altre strutture (in particolare Padova e Ferrara). Vi si seguono prevalentemente la distrofia miotonica di tipo 1 (*Steinert*) e la SLA (*sclerosi laterale amiotrofica*).

Sabbatini sottolinea la difficoltà di individuare una figura unica disponibile che organizzi tutte le risorse, evidenziando anche la necessità di coinvolgere maggiormente i medici di base.

Per quanto riguarda infine gli aspetti sociali, la Sezione ha creato occasioni di attività sportive, ma si ritiene che avere una struttura di riferimento anche in questo ambito sarebbe preferibile.

- **UILDM Modena** (*Sergio Fini, medico genetista; Giuseppe Tassone, neurologo*)

La Sezione collabora con le strutture di Ferrara, mentre a Modena è stato creato un Centro che si occupa della **distrofia facio-scapolo-omerale**; per le altre forme di malattie neuromuscolari ci si rivolge al Centro di Padova, riuscendo in tal modo a coprire molte esigenze.

Viene lamentata invece la scarsa collaborazione con le cosiddette "strutture ufficiali" che si occupano della diagnosi, quale ad esempio il Reparto di Pediatria del Policlinico. In sostanza, si incontrano **gravi difficoltà a creare un percorso integrato**, nel tentativo di coinvolgere figure del Policlinico. Esiste sì un ambulatorio dedicato, una Clinica Neurologica che si occupa di malattie neuromuscolari, ma in essa appare scarso l'interesse nei confronti di alcune patologie e vi sono problemi nell'integrare altre professionalità (cardiologiche ecc.), che poi si facciano carico del paziente.

E ancora, viene sottolineata la necessità di costruire un archivio dati con le **informazioni genetiche** delle persone.

La Sezione si occupa di fisioterapia anche a domicilio e c'è una psicologa che visita tutte le famiglie dei pazienti. Con una serie di visite di controllo periodico, poi, si cerca di evitare le emergenze. Si sta infine lavorando su un'indagine - mediante un questionario - rivolta a tutti i pazienti in contatto con la UILDM, per sapere **come sono seguiti**. In base ai dati raccolti si cercherà di ritagliare una risposta adeguata.

Dal punto di vista della socializzazione, è stata organizzata la squadra di **hockey in carrozzina** e l'intenzione è quella di partecipare al Campionato Nazionale di questa disciplina.

- **UILDM Forlì** (*Fulvia Marani, presidente; Roberta Valbruzzi, consigliera*)

La Sezione è nata da soli sei mesi e per crescere si sta affidando molto al supporto e all'esperienza di quella di Ravenna.

- **UILDM Bologna** (*Antonella Pini, presidente, neuropsichiatra infantile; Gianna Pasti, vicepresidente, assistente sociale; Irene Frascari, consigliera; Alessandro Maestrali, socio, responsabile provinciale Telethon; Odino e Stefano Cocchi, soci*)

Pini spiega che attualmente l'obiettivo principale è quello di divulgare le conoscenze, cercando di salvaguardare sia la fascia dell'età evolutiva che quella dell'età adulta con ambiti di intervento differenziati. In particolare ci si appoggia a Ferrara e a Roma per alcune diagnosi specifiche.

Numerose sono, a Bologna, le strutture sanitarie e si sta lavorando **per integrarle tra di loro**. Esiste poi, da due anni, un ambulatorio multidisciplinare per bambini, mentre per la diagnostica delle

persone in età adulta, si collabora con la Clinica Neurologica dell'Università di Bologna e con l'Ospedale Sant'Orsola.

Tra i punti critici vi sono ancora la gestione dell'**emergenza/urgenza** e l'**assistenza fisiatrice** per le persone in età adulta.

Pasti presenta il **servizio psicologico sociale a domicilio**, che copre molte esigenze grazie alla convenzione con l'ASL, all'insegna di una scelta politica di integrazione dei servizi ospedalieri.

Tra le varie attività in corso o programmate, vi sono due progetti di assistenza familiare, uno di domotica, il progetto *Black-out*, l'assistenza domiciliare integrata per le persone con gravi disabilità acquisite e la risoluzione del problema dell'interruzione dei servizi una volta compiuto il diciottesimo anno di età.

Odino (genitore) e **Stefano Cocchi** si soffermano, rispettivamente, sulla necessità di coinvolgimento dei medici di base e sulle problematiche di socializzazione prevalentemente legate alla presenza di barriere architettoniche.

Maestrali informa infine di un'interessante iniziativa di **formazione del personale del 118**: al momento della chiamata viene comunicata la diagnosi di malattia neuromuscolare e quindi chi soccorre si fa carico di avvertire il Pronto Soccorso, che predisporrà un percorso di assistenza dedicato.

Nel concludere la giornata, **Frullini** suggerisce di inserire incontri di **formazione per medici di base** all'interno dei percorsi di formazione permanente, accordandosi con gli Ordini delle varie Province, affinché un approfondimento nell'ambito delle malattie neuromuscolari possa far parte della formazione obbligatoria.