

Esperienze per la prevenzione, diagnosi e cura delle malattie neuromuscolari Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello

Dr. Romano Marcello

Ho coordinato dal 2017 la giornata delle malattie neuromuscolari (GMN) dedicata ai pazienti e alle loro famiglie nonché alle Associazioni che le rappresentano (IRIS, AIG per la Malattia di Pompe, CIDP, UNIAMO, UILDM, SMA, AISLA; CMT rete, FAMY)

La GMN ha lo scopo di offrire un aggiornamento sullo stato dell'arte a livello nazionale, regionale e territoriale sulla diagnosi, terapia e presa in carico del paziente con Malattie Neuromuscolari. Sono coinvolti neurologi, fisiatristi, medici di medicina generale, fisioterapisti, infermieri, psicologi, caregiver, associazioni di pazienti e loro associati, tutti coloro i quali quotidianamente prendono parte alla gestione globale dei pazienti con Malattie Neuromuscolari.

Sono coinvolte 17 città in tutto il territorio nazionale tra cui Palermo

Tematiche trattate

2017

- Malattie neuromuscolari: inquadramento clinico, test di screening e diagnostica
- Il Dolore nelle malattie neuromuscolari
- Prospettive terapeutiche e riabilitazione nelle malattie neuromuscolari
- Tavola Rotonda: *Sintesi di quanto è stato illustrato nelle sessioni precedenti*

2018

- Inquadramento clinico e diagnostico: che cosa c'è di nuovo?
- Terapie innovative
- Riabilitazione e gestione delle cronicità: bisogni e offerta
- Tavola rotonda *L'organizzazione sanitaria nel territorio e l'organizzazione della ricerca*

2019

- La transizione dall'età giovanile all'età adulta nelle malattie neuromuscolari:

Focus sulle problematiche del bambino e dell'adulto

- Aspetti clinici emergenti e nuovi aspetti terapeutici
- La presa in carico del paziente post-diagnosi
- Tavola rotonda *GMN anno terzo: qualcosa è cambiato?*

2021

- Cosa non si deve trascurare per eseguire una corretta diagnosi di malattie neuromuscolari
- Gli esami diagnostici nelle malattie neuromuscolari: un mestiere impegnativo
- Risultati a lungo termine delle recenti terapie innovative e sperimentali
- Come costituire l'equipe multidisciplinare "perfetta" per la presa in carico dei pazienti con disabilità (follow up clinico, riabilitazione e cure palliative)
- Tavola rotonda *su tema di attualità (medicina di prossimità, telemedicina, teleriabilitazione, domiciliazione delle cure)*

2022

- Il percorso di diagnosi nelle malattie neuromuscolari: dal territorio al centro specializzato
- Risultati delle recenti terapie innovative a breve e a lungo termine: neuropatie immunomediate, neuropatie genetiche (CMT, amiloidosi, ecc.) distrofie, miopatie metaboliche (glicogenosi, malattie mitocondriali, ecc.), SMA, SLA e miastenia
- Tavola Rotonda *Rapporti Ospedale-Territorio: problema quotidiano e possibili soluzioni*

2023

- L'identificazione e la gestione delle Malattie neuromuscolari nel Nord Africa - Riadh Gouider (Tunisi, Tunisia)
- La cooperazione internazionale: il possibile ruolo dei clinici italiani Massimo Leone (Milano)
- Aggiornamenti in tema di terapie (novità diagnostico terapeutiche)
- Disabilità e tecnologia
- Tavola rotonda *Il ruolo della Consulta per le malattie neuromuscolari nelle Regioni Italiane e le interazioni con gli esperti*

Alcune malattie genetiche NM sono oggi curabili (es. amiloidosi da transtiretina: ATTR, malattia di Pompe). E' così possibile frenare il percorso degenerativo che altrimenti invariabilmente conduce a gravissima disabilità e morte:

E' indispensabile dunque mettere in campo ogni energia per riconoscere e trattare questi pazienti.

Non è sufficiente essere in grado di riconoscerli quando vengono nei nostri ambulatori, ma anche individuare strategie sul territorio (MMG, specialisti ambulatoriali e ospedalieri : neurologi, cardiologi, internisti) per ricercarli attivamente: lo screening attivo)

Lo screening attivo applicato in modo sistematico è in grado di fare emergere pazienti che altrimenti rimarrebbero non diagnosticati, anche nelle fasi più precoci di malattia quando la terapia è in grado di esplicare al meglio i suoi effetti

Importante è il rapporto ospedale territorio secondo un paradigma organizzativo moderno

- Ospedale *“concepito come uno snodo di alta specializzazione del sistema di cure per la cronicità, che interagisca con la specialistica ambulatoriale e con l'assistenza primaria, attraverso nuove formule organizzative che prevedano la creazione di reti multispecialistiche dedicate e “dimissioni assistite” nel territorio, finalizzate a ridurre il drop-out dalla rete assistenziale, causa frequente di ri-ospedalizzazione a breve termine e di outcome negativi nei pazienti con cronicità”*.
- Ciò in coerenza con il **Regolamento n. 70 del 2 aprile 2015** recante la **definizione degli standard ospedalieri** il quale ha previsto che le iniziative di continuità ospedale territorio possano realizzarsi con la collaborazione di strutture intermedie, in modo da erogare servizi domiciliari multidisciplinari, al fine di gestire sia interventi in fase acuta che programmi di lungo periodo, anche in comunità o poliambulatori o strutture di ricovero territoriali gestite dai medici di medicina generale.
- Interazione multidisciplinare ed evolutiva tra diversi professionisti, che interagiscono all'interno di algoritmi procedurali ad elevato grado di differenziazione (fino a spingersi ad una customizzazione individuale: il c.d. *“piano di cura personalizzato”*),
- necessità di rendere coerenti le molteplici attività che si svolgono attorno al malato cronico per mezzo di percorsi operativi strutturati e opportunamente pianificati, ovvero i PDTA.
- I PDTA vengono utilizzati da anni per migliorare, su base scientifica, la qualità e l'efficienza delle cure, ridurre la

variabilità e garantirne l'appropriatezza.

- I PDTA sono interventi complessi caratterizzati dal coordinamento di attività consequenziali, multidisciplinari, con una elevata tendenza alla standardizzazione

Secondo un concetto di nuova cultura di salute bisogna spostare tutte le fasi del percorso assistenziale sempre più in prossimità del paziente (domicilio, casa e ospedali di comunità)

Attualmente la gestione del percorso terapeutico assistenziale territoriale è troppo frammentata e spesso lasciata a carico dei familiari. Necessita una figura di coordinamento per una reale presa in carico in grado di garantire una comprensione specialistica e una visione globale della complessità della patologia (S.M.A.R.T care soluzioni e metodi avanzati di riorganizzazione territoriale in sanità Tedeschi et al.

La nuova figura del neurologo territoriale deve avere un'alta specificità essendo ponte tra i vari interlocutori, supervisore del percorso dei pazienti, coordinatore delle fasi post acute e della cronicità, neurologo di collegamento sul territorio che insieme al MMG dialoga in modo produttivo con lo specialista universitario e ospedaliero garantendo un più adeguato accesso alle cure. Importante per i malati affetti da malattie neuromuscolari lo sviluppo dei sistemi digitali di telesalute e telemedicina che abbiamo scoperto e saputo apprezzare in epoca di pandemia covid e che hanno permesso in parte di evitare l'accesso nelle emergenze ospedaliere.

Il centro di Neurofisiopatologia dell'U.O.C di Neurologia dell' AOOR Villa Sofia Cervello, ha svolto molteplici attività rappresentando un punto di riferimento regionale, in particolar modo avvalendosi delle più moderne tecniche strumentali neurofisiologiche, quali l'elettromiografia (EMG) di singola fibra volontaria e da stimolo, per la diagnosi della Miastenia oculare generalizzata, delle Miastenie congenite e delle Sindromi miasteniche paraneoplastiche. In collaborazione con il centro Genoma ha eseguito il test genetico buccale per la diagnosi di Amiloidosi da transtiretina, una patologia rara da poco curabile con terapie infusionali solo recentemente effettuabili presso il Centro di Riferimento HUB del Policlinico Universitario di Palermo diretto dal Professore Brighina.

I potenziali evocati (PE) da stimolo laser per lo studio del dolore neuropatico e delle neuropatie da piccole fibre (diabete, amiloidosi, vasculiti), l'EMG per lo studio della Sindrome Laterale Amiotrofica (SLA) e delle malattie del 2° e 1° motoneurone, l'ecografia di nervo per lo studio delle neuropatie demielinizzanti, infiammatorie, compressive e disimmuni;

Le patologie neuromuscolari per cui viene effettuata la presa in carico per la gestione multidisciplinare del paziente sono: CIDP, polineuropatie, poliradicolonevriti, SLA, malattie del motoneurone e Miastenia;

L'U.O.C di Neurologia ha trattato negli ultimi 5 anni

N° 145 pazienti con Polineuropatie paraneoplastiche, vasculitiche, Polineuropatie Croniche Infiammatorie (CIDP) (il nostro centro partecipa alla costruzione del Registro Nazionale Malattie Rare coordinato dal Prof. Edoardo Nobile Orazio dell'Humanitas di Milano), Poliradicolonevriti disimmuni (Guillan Barrè, Miller Fisher), Miastenia, Malattie del motoneurone, Amiloidosi da transtiretina, Malattia di Pompe (eseguimo il DBS test diagnostico che viene valutato dal CNR di Palermo Prof. Giovanni Duro), Miopatia metabolica o genetica o mitocondriale – miositi,. In qualità di coordinatore del gds della neuroftalmologia della SIN ho intrapreso una collaborazione con il centro di Riferimento per la Neuropatia Ottica di leber dell' AOUP Policlinico di Messina e il Centro Auxologico di Milano

L' U.O.C. di Neurologia segue i propri pazienti in follow-up con un ambulatorio di Day Service in cui vengono eseguiti esami ematochimici tra i quali CK, LDH, asma, ena, anti-dna, antinucleo, marker tumorali di nervo, marker paraneoplastici, autoimmunità liquorale, anticorpi antirecettore acetilcolina;

I pazienti con CIDP o polineuropatia infiammatoria vengono sottoposti a terapia infusionale con Immunoglobuline endovena in bolo per 5 gg I pazienti con Miastenia eseguono terapia con IG e.v. oltre a terapie off label (Rituximab, plasmaferesi);

Dei pazienti trattati in parte provengono da altre province (Trapani, Agrigento, Caltanissetta);

Ideale sarebbe la costituzione di un centro spoke in rete con il CRR del Policlinico Universitario di Palermo per gestire i percorsi assistenziali sia diagnostici che terapeutici che di presa in carico dei pazienti con malattie neuromuscolari nel loro ambito territoriale di competenza, come auspicato dal tavolo tecnico regionale per le malattie rare neuromuscolari istituito nel 2018 dall'Assessorato Salute ed in atto bloccato

Dr Marcello Romano

Incarico di altissima professionalità in Neurofisiopatologia UOC di neurologia e stroke unit AOOR Villa Sofia Cervello

Consigliere Società Italiana di Neurologia

Coordinatore GDS Neuroftalmologia della SIN

Coordinatore regionale Associazione Italiana Studio Dolore