

**Documento di indirizzo per
l'organizzazione dell'assistenza
integrata alla persona con Malattia
Neuromuscolare in Emilia-Romagna**

INDICE

1. Premessa: le malattie neuromuscolari rare

- 1.1 Definizione
- 1.2 Epidemiologia
- 1.3 Classificazione
- 1.4 Rete dei centri di riferimento regionali

2. Obiettivo

3. Descrizione del percorso

- 3.1 Fase 1: Accesso al percorso
 - 3.1.1 Criteri sintomatologici di accesso
 - 3.1.2 Modalità di accesso
 - 3.1.3 Alleanza fra la Medicina di famiglia e i centri specialistici
- 3.2 Fase 2: Diagnosi
 - 3.2.1 Definizione dell'intensità e complessità assistenziale in età evolutiva ed età adulta
 - 3.2.2 Esami diagnostici e accertamenti
 - 3.2.3 Relazione clinica e Scheda Sanitaria Anagrafica
 - 3.2.4 Inserimento della diagnosi nel registro delle malattie rare
 - 3.2.5 Comunicazione della diagnosi e aspetti psicologici
- 3.3 Fase 3: Presa in carico, terapia e follow-up
 - 3.3.1 Presa in carico e follow-up presso il Centro di riferimento del paziente in età evolutiva e adulta
 - 3.3.2 Presa in carico territoriale del paziente in età evolutiva
 - 3.3.3 Presa in carico territoriale del paziente adulto
 - 3.3.4 Gestione dell'acuzie
 - 3.3.5 Collegamento con la Centrale Operativa 118
- 3.4 Fase 4: Percorso riabilitativo per le malattie neuromuscolari
 - 3.4.1 Percorso riabilitativo per l'età evolutiva
 - 3.4.1.1 Progetto riabilitativo individuale (PRI) e di struttura
 - 3.4.1.2 Integrazione della rete riabilitativa con le reti socioassistenziali
 - 3.4.1.3 Modello Organizzativo
 - 3.4.2 Percorso riabilitativo per le malattie neuromuscolari in età adulta
 - 3.4.3 La riabilitazione respiratoria delle MNM in età adulta

4. Continuità assistenziale e transizione dall'età pediatrica all'età adulta

5. Cure palliative e cure palliative pediatriche

6. Indicatori di monitoraggio

Appendici

Bibliografia

1. Premessa: le malattie neuromuscolari rare

1.1 Definizione

Le malattie neuromuscolari (MNM) rare sono un gruppo molto eterogeneo di patologie di cui fanno parte le malattie del muscolo, dei nervi periferici, dei gangli e delle radici spinali, della giunzione neuromuscolare o del motoneurone.

Le malattie neuromuscolari rare comprendono malattie acquisite, usualmente a patogenesi disimmune, ma la maggior parte sono malattie ereditarie: oltre l'85% su base genetica, che raggiunge il 95% nelle forme ad esordio infantile. Dal punto di vista eziologico, le MNM rare con esordio sia in età pediatrica che in età adulta possono essere suddivise in malattie ereditarie su base genetica (distrofie muscolari, distrofie miotoniche, atrofie muscolari spinali, miotonie congenite, miastenien congenite, miopatie strutturali congenite, miopatie metaboliche, polineuropatie ereditarie) e malattie acquisite (miopatie infiammatorie, poliradicoloneurite acuta e polineuropatia infiammatoria cronica demielinizzanti, miastenia gravis).

Relativamente alla modalità d'esordio, si distinguono forme ad esordio acuto/subacuto – anche rapidamente evolutive – e forme croniche, lentamente progressive.

Tra le più comuni forme ad esordio acuto/subacuto rapidamente evolutive sono incluse le **miopatie infiammatorie**, caratterizzate da difetto di forza, talora associato a interessamento cutaneo (dermatomiositi), le **poliradicoloneuriti infiammatorie demielinizzanti acute e croniche**, caratterizzate da difetto di forza e/o da disturbi sensitivi, talora associati a manifestazioni vegetative, le **atrofie muscolari spinali tipo 1 o gravi**, alcune forme di **miastenia congenita** o di **miopatia congenita** (come la **Miopatia miotubulare**) e le **miastenien autoimmuni**. Alcune forme come le **miopatie metaboliche** da alterato metabolismo dei carboidrati e dei lipidi o mitocondriali e alcune forme di **distrofia muscolare e miopatia congenita** possono esordire con un difetto acuto della forza muscolare associato a mioglobinuria (rabdomiolisi).

Ulteriori possibili manifestazioni acute di una malattia muscolare, anche all'esordio, possono inoltre essere uno scompenso cardiaco, una aritmia cardiaca, un'insufficienza respiratoria acuta o una disfagia.

Fra le patologie a carattere più lentamente evolutivo sono incluse le **distrofie muscolari**, le **miopatie congenite**, le **distrofie miotoniche**, le **miopatie mitocondriali e metaboliche in genere**, le **atrofie muscolari spinali croniche** – caratterizzate principalmente da un deficit della forza muscolare – le **polineuropatie ereditarie** e le **polineuropatie infiammatorie demielinizzanti croniche** che possono essere caratterizzate da un difetto della forza muscolare e/o della sensibilità e le **malattie del motoneurone**.

Il sintomo clinico che accomuna dunque le MNM rare è il difetto di forza muscolare, che può determinare – nel tempo – diversi gradi di disabilità: vi sono forme lievi che causano minimi deficit funzionali che non impediscono una normale vita autonoma, forme che nel tempo determinano la perdita della deambulazione autonoma, e forme molto severe che causano la mancata acquisizione delle funzioni posturo-motorie di base o la perdita completa delle funzioni motorie.

Nella maggior parte di queste malattie vi è, inoltre, la possibilità di interessamento, all'esordio o nel corso di malattia, dei muscoli respiratori, talora severo e tale da richiedere l'utilizzo di metodi di ventilazione meccanica (invasiva o non invasiva) e dei muscoli oro faringei, con necessità di ricorrere alla nutrizione parenterale o enterale.

In alcune MNM l'atrofia muscolare può determinare, nel tempo, la comparsa di complicanze muscolo-scheletriche anche gravi (scoliosi severe, retrazioni muscolo tendinee, deformità scheletriche polidistrettuali) tali da richiedere interventi chirurgici correttivi, a volte plurimi, oltre a interventi fisioterapici all'interno del progetto riabilitativo individuale.

Alcune MNM si caratterizzano anche per il coinvolgimento cardiaco, che può richiedere una immediata terapia farmacologica e che può essere severo fino allo scompenso o alla morte improvvisa, oppure richiedere il trapianto cardiaco o l'impianto di un pacemaker.

Tra le MNM rare vi sono inoltre – specie per quelle ad esordio in età pediatrica – forme con interessamento multisistemico e coinvolgimento del sistema nervoso centrale con estese malformazioni cerebrali, disabilità intellettiva ed epilessia, disturbo globale dello sviluppo con possibili quadri di disturbo dello spettro autistico e/o interessamento di altri tessuti o organi extra neurologici (vista, udito, pancreas, tratto gastrointestinale, rene, etc). Anche le MNM rare con esordio in età adulta, come quelle ad esordio in età evolutiva, possono

essere caratterizzate da un interessamento multisistemico per cui, oltre al possibile coinvolgimento delle funzioni cardio-respiratoria e deglutitoria – comuni alla maggior parte di queste malattie – si associano altri sintomi neurologici (epilessia, episodi stroke-like, deficit cognitivi, ipoacusia, atrofia ottica, etc.) o extraneurologici (diabete, nefropatia, disturbi gastrointestinali, etc.).

Tra le MNM rare più frequentemente caratterizzate da manifestazioni multisistemiche sono incluse le **encefalomiopatie mitocondriali** e la **distrofia miotonica di Steinert**.

Le MNM rare sono, pertanto, malattie che possono ridurre l'aspettativa e la qualità di vita e che, dal punto di vista terapeutico-assistenziale, richiedono un approccio multidisciplinare che coinvolge – oltre a neurologo, neuropsichiatra infantile e pediatra – numerosi altri specialisti quali pneumologo, cardiologo, fisiatra, anestesista, fisioterapista, logopedista, dietologo, dietista, ortopedico, oculista, odontoiatra, ORL, genetista medico, psicologo, etc. Trattandosi di patologie progressive necessitano di controlli clinici e strumentali programmati secondo standard di cura, anche internazionali laddove esistenti.

La maggior parte delle MNM rare sono ancora prive di terapie specifiche eziopatogenetiche risolutive. La presa in carico multidisciplinare secondo precise linee di indirizzo, la messa in atto del progetto riabilitativo, la prevenzione delle deformità scheletriche e il loro tempestivo trattamento, l'avvento della ventilazione non invasiva e dei presidi per la disostruzione delle vie aeree, della prevenzione, del trattamento delle complicanze cardiologiche e del supporto nutrizionale, hanno negli ultimi 20 anni cambiato significativamente la storia naturale di queste patologie e migliorato sensibilmente la qualità di vita delle persone affette. Solo per alcune forme sono disponibili terapie specifiche che modificano il decorso di malattia (es. **miastenia gravis**, **dermatomiosite**, **polineuropatie acute e croniche**) o migliorano/rallentano l'evoluzione (es. **malattia di Pompe**). Poche altre sono trattabili grazie all'avvento negli ultimi anni di terapie innovative farmacologiche, come la **atrofia muscolare spinale 5q-SMA5q** o la **distrofia muscolare di Duchenne**, o della terapia genica per la SMA5q, con notevole miglioramento della storia naturale di malattia o stabilizzazione del quadro clinico evolutivo

Diverse forme, sia acquisite che su base genetica, sono ancora oggetto di sperimentazioni cliniche o di ricerca. Il supporto psicologico al paziente e alla sua famiglia, e il progetto riabilitativo teso alla promozione di una vita indipendente e al mantenimento delle autonomie nei contesti di vita propri delle varie fasi evolutive (scuola, lavoro, svago) sono elementi di massima importanza per alleviare il carico disabilitante cronico che investe la persona con MNM rara e i familiari/caregiver.

1.2 Epidemiologia

Non ci sono dati epidemiologici recenti sulla prevalenza delle diverse forme di MNM rara sul territorio nazionale e regionale, come sottolineato anche nel documento del Ministero della Salute "Consulta Ministeriale sulle Malattie Neuromuscolari (D.M. 07.02.2009)".

Dati di incidenza esistono per la Distrofia muscolare di Duchenne (1/3000 maschi nati vivi), per la Atrofia Muscolare Spinale (SMA) (1/6000-10000 nati vivi), per la Distrofia facio-scapolo-omerale (1/20.000 nati vivi) e per la Distrofia miotonica di Steinert (1/10.000 nati vivi).

La Tabella 1 riporta i dati relativi alle principali MNM rare distinti per raggruppamento di patologie MNM relative alle certificazioni di pazienti in vita al 31.12.2022.

Tabella 1 Certificazioni di pazienti con MNM

Codice di esenzione	Patologia	No. casi
RCG078	DIFETTI CONGENITI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA MITOCONDRIALE	13
RCG081	DIFETTI DELLA FOSFORILAZIONE OSSIDATIVA MITOCONDRIALE DA ALTERAZIONI DEL DNA NUCLEARE	10
RF0010	MALATTIA DI ALPERS	3
RF0020	SINDROME DI KEARNS-SAYRE	57
RF0030	MALATTIA DI LEIGH	34
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	710
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	37
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	632
RF0183	SINDROME DI GUILLAIN-BARRÉ	31
RF0190	SINDROME DI EATON-LAMBERT	6
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	132
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	124
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	560
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	127
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	500
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	319
RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI	1.726
RN0710	SINDROME MELAS	60
RN0720	SINDROME MERRF	13
TOTALE		5.094

(Fonte: Registro regionale malattie rare)

1.3 Classificazione

L'European Reference Network per le Malattie Neuromuscolari (EURO-NMD ERN – www.euro-nmd.eu) ha adottato una classificazione internazionale (European Academy of Neurology) per definire 5 sottogruppi che presentano caratteristiche cliniche comuni basate sulle strutture anatomiche e/o funzionali: si distinguono malattie del muscolo, nervo periferico, motoneurone e giunzione neuromuscolare, oltre alle malattie mitocondriali che sono eterogenee fenotipicamente, ma riconoscono la eziologia in un difetto dei geni sia codificati dal DNA mitocondriale sia codificati dal DNA nucleare a funzione mitocondriale.

Gruppi di patologie:

1) Malattie rare muscolari (ORPHA 98472):

- malattie muscolari acquisite (ORPHA 206638)
- malattie muscolari genetiche (ORPHA 206634)

Questo gruppo può richiedere, in fase diagnostica, la biopsia muscolare, test genetici, imaging muscolare e specifici test immunologici. Alcuni tipi di miopatie possono richiedere l'impiego di test specialistici di neurofisiologia (malattie dei canali ionici e miopatie metaboliche).

2) Malattie rare del nervo periferico (ORPHA 98496):

- neuropatie acquisite (ORPHA 98916)
- neuropatie ereditarie (ORPHA 98497)
 - neuropatie nelle quali il nervo periferico è l'unica o la primaria parte del disturbo
 - neuropatie nelle quali l'interessamento del nervo periferico fa parte di un disturbo neurologico o multisistemico più diffuso

Per le malattie del nervo periferico sono estremamente importanti i test neurofisiologici e del sistema nervoso autonomo. Anche i test immunologici, i test genetici e l'imaging impiegati in queste condizioni sono altamente specifici.

3) Disordini della giunzione neuromuscolare (ORPHA 98491):

- sindromi miasteniche acquisite (ORPHA 589)
- sindromi miasteniche congenite (CMS) (ORPHA 590)

I disturbi della giunzione neuromuscolare presentano, come caratteristica peculiare, l'affaticabilità muscolare. L'EMG e gli studi di conduzione nervosa possono risultare normali, e solo test specifici come la stimolazione nervosa ripetitiva o l'EMG a singola fibra possono rivelare il difetto della trasmissione neuromuscolare. I test immunologici e i test genetici utilizzati per la diagnosi sono altamente specifici.

4) Malattie del motoneurone (SLA/SMA) (ORPHA 98503):

- Malattie del I e II motoneurone
- Malattie del I motoneurone
- Malattie dei motoneuroni bulbari
- Malattie del II motoneurone

Le malattie del motoneurone (SLA/SMA) differiscono per quanto riguarda la diagnosi o la gestione. La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) e i disturbi correlati sono solitamente presi in carico dai neurologi dell'adulto mentre la maggior parte dei casi di SMA e malattie correlate sono prese in carico da neurologi/neuropsichiatri infantili/pediatri con specializzazione in ambito neuromuscolare.

5) Malattie mitocondriali (ORPHA 68380):

- encefalomiopatie mitocondriali causate da mutazioni del mtDNA (ORPHA 68380)
- difetti di geni nucleari determinanti encefalomiopatie, miopatie o neuropatie mitocondriali (ORPHA 68380)

Le malattie mitocondriali sono in genere malattie multisistemiche che richiedono una diagnostica strumentale complessa effettuabile solo in laboratori dedicati (ad esempio per studi metabolici, diagnosi genetiche complesse). Gli esperti in patologie neuromuscolari possono diagnosticare e gestire le malattie mitocondriali più comuni ma, per le condizioni più rare, sono necessarie équipe specializzate.

1.4 Rete dei centri di riferimento regionali

Le MNM rare richiedono assistenza diagnostica e terapeutica in Centri con livelli di competenza e organizzazione diversificate in I, II e III livello.

Centri di I livello sono gli Ambulatori di Neurologia e Neuropsichiatria infantile territoriali, ove individuati nelle diverse realtà locali.

Centri di II livello sono le Unità Operative/Servizi di Neurologia/Neuropsichiatria infantile/Pediatria Ospedaliera che hanno un ambulatorio e un percorso dedicato alle MNM rare.

Centro di III livello è l'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche della Azienda USL di Bologna (IRCCS ISNB) che possiede, oltre alle caratteristiche del II livello, quelle descritte in Tabella 2.

Le attività di diagnostica genetica e relativa consulenza genetica sono rappresentate dal Programma di Neurogenetica dell'IRCCS ISNB (programma.neurogenetica@pec.ausl.bo.it) e dalla U.O. di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara (geneticamedica@pec.ospfe.it), che hanno competenze specifiche di III livello. Le consulenze genetiche sono garantite in tutte le Unità Operative di Genetica.

Tabella 2 Caratteristiche Centro di III livello

Caratteristiche Centro di III livello
Alti volumi di casistica e di prestazioni (in relazione ai criteri di accreditamento ERN e alle certificazioni registro regionale malattie rare e/o altri flussi informativi)
Tecnologie avanzate per l'approfondimento diagnostico (es. laboratori per la diagnostica miopatologica completa della biopsia muscolare con studio istologico-istoenzimatico-immunoistochimico e biochimico, diagnostica genetica con NGS, imaging muscolare, imaging cardiaco)
Partecipazione alle sperimentazioni cliniche e ai trials sulle terapie innovative (farmacologiche o di terapia genica)
Prescrizione di terapie innovative farmacologiche o geniche
Valutazione periodica dei pazienti con protocolli e scale di valutazione funzionali ad hoc aderenti agli standard scientifici di cura ove esistenti, tramite teams multidisciplinari e multiprofessionali
Partecipazione/promozione a progetti di ricerca scientifica con pubblicazione su riviste censite
Attività formativa e di tutoring
Partecipazione a reti nazionali ed europee
Individuazione quale full member alle Reti ERN (European Rare Network)

La normativa nazionale sulle malattie rare – DM 297/01 – ha dato incarico alle Regioni di individuare i Centri di riferimento per le malattie rare comprese nella normativa stessa, e per ciascun gruppo di malattie neuromuscolari rare sono stati individuati specifici Centri di riferimento autorizzati per la certificazione, prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia, consultabili sul motore di ricerca delle malattie rare nell'ambito della sezione Salute del sito della Regione Emilia-Romagna, all'indirizzo <https://wwwservizi.regione.emilia-romagna.it/malattierare/>.

I Centri di riferimento regionale per le malattie neuromuscolari sono pertanto Centri *diagnostico-terapeutico-assistenziali* almeno di II livello, e si avvalgono di un team multidisciplinare di professionisti inserito in una rete ospedale/territorio ad attività integrate che garantisce la presa in carico globale della persona all'interno del suo contesto di vita.

Il team dei professionisti coinvolto definisce l'insieme dei bisogni assistenziali della persona, a partire dall'attività diagnostica fino all'attività terapeutico-assistenziale, di monitoraggio e cura delle complicanze della malattia, prescrizione e somministrazione delle terapie farmacologiche, e redige il piano assistenziale individuale (PAI), che viene rimodulato al variare delle necessità clinico-assistenziali. Il team multidisciplinare collabora inoltre con il team riabilitativo fornendo aggiornamenti sull'evoluzione della patologia.

Nei Centri di riferimento è necessaria l'individuazione di un case manager, di norma identificato all'interno del Servizio Infermieristico, che provvede al monitoraggio dei bisogni assistenziali della persona e all'organizzazione dei percorsi. La corretta gestione del percorso a livello domiciliare o in luoghi residenziali (RSA per lungodegenza, hospice per ricoveri temporanei o di sollievo o per la messa in atto di cure palliative non solo in situazioni di terminalità), consente la riduzione al minimo indispensabile dell'ospedalizzazione.

In via tendenziale si identifica almeno un Centro di riferimento regionale di II livello per area vasta e un Centro di riferimento regionale di III livello.

2. Obiettivo

Le linee di indirizzo regionali per le MNM rare nascono dall'esigenza di facilitare le Aziende sanitarie nel mettere in rete le competenze esistenti (professionisti, strutture e attività già presenti nei vari territori), garantire l'accesso dei pazienti alle strutture regionali con maggiore esperienza (diagnostica, terapeutica e riabilitativa), garantire percorsi diagnostici e terapeutici condivisi, favorire la continuità di cura in prossimità del domicilio.

Tutte le Aziende sanitarie dovranno pertanto attenersi a quanto definito nel presente documento al fine di:

- Garantire percorsi assistenziali condivisi e integrati tra i Centri di riferimento dell'età evolutiva e dell'età adulta e gli specialisti operanti sul territorio, con il coinvolgimento dei MMG/PLS, anche attraverso la creazione di una scheda sanitaria e anagrafica (SSA vedi Appendice n.1);
- Facilitare la diagnosi tempestiva, specie in età evolutiva, al fine della messa in atto della cura multidisciplinare, dell'utilizzo delle terapie anche innovative – quando appropriato – e della presa in carico riabilitativa nei vari contesti di vita per migliorarne la qualità;
- Ottimizzare la relazione Ospedale-Territorio mettendo in rete i diversi servizi già esistenti, favorendo l'assistenza a domicilio e la possibilità di un facilitato ricovero in caso di riacutizzazione o necessità di intervento specialistico;
- Definire tempestivamente un PRI (Progetto Riabilitativo Individuale);
- Favorire la continuità assistenziale nel passaggio dall'età evolutiva all'età adulta;
- Definire protocolli e procedure per la gestione delle emergenze-urgenze;
- Favorire le procedure per il riconoscimento dell'invalidità anche attraverso la certificazione di malattia rara e la redazione di relazioni cliniche attestante il grado di disabilità;
- Favorire la partecipazione dei pazienti a progetti di ricerca;
- Favorire le relazioni e la collaborazione con le Associazioni dei pazienti.

3. Descrizione del percorso

Le linee di indirizzo regionali per le MNM rare sono rivolte sia all'età evolutiva che all'età adulta, e tengono conto dei diversi contesti assistenziali e di presa in carico diagnostico-terapeutico-riabilitativa.

Sono suddivise in sottoprocessi temporali, definiti "fasi", in funzione del momento e della sede in cui si trova la persona lungo il percorso. Le diverse attività specialistiche possono rendersi necessarie in tutte le fasi del percorso.

3.1 Fase 1: Accesso al percorso

Per le patologie ad esordio in età evolutiva, per alcune delle quali ad oggi esistono cure tanto più efficaci quanto prima vengano messe in atto, viene indicato un accesso il più rapido possibile ai Centri di II livello.

Per l'età adulta, in cui i sintomi possono essere riferibili ad altre patologie anche non neuromuscolari, l'accesso può avvenire anche al Centro di I livello.

3.1.1 Criteri sintomatologici di accesso

- ↑ Ipotonia nei primi mesi di vita con debolezza muscolare
- ↑ Ritardo posturo-motorio
- ↑ Disabilità intellettiva, ritardo di linguaggio o disturbo dello spettro autistico con rialzo degli enzimi muscolari (iperCKemia)
- ↑ Disturbi del cammino

- ↑ Intolleranza allo sforzo, faticabilità
- ↑ IperCKemia persistente asintomatica
- ↑ Cardiomiopatia a coronarie indenni o cardiopatia aritmogena associate a iperCKemia
- ↑ Scoliosi non idiopatica, piede torto congenito, rachide rigido
- ↑ Mialgie/ crampi da sforzo
- ↑ Ptosi, oftalmoplegia
- ↑ Difetto di forza ad esordio acuto/subacuto associato ad iperCKemia, con o senza manifestazioni cutanee
- ↑ Difetto di forza ad esordio acuto con mioglobinuria
- ↑ Difetto di forza e/o della sensibilità, bilaterale, evolutivo
- ↑ Difetto di forza ad esordio acuto/subacuto o ad andamento fluttuante con o senza iperCKemia
- ↑ Disturbi della deglutizione e fonazione, evolutivi o fluttuanti
- ↑ Fenomeno miotonico, con o senza difetto di forza

3.1.2 Modalità di accesso

In età evolutiva: l'accesso avviene attraverso il PLS/MMG o NPI territoriale o altro specialista (tra i più frequentemente coinvolti neonatologo, pediatra/neuropsichiatra infantile, fisiatra, ortopedico, oculista, cardiologo, genetista medico) che invia la persona direttamente al Centro di II o III livello tramite CUP in agende dedicate o con altri strumenti specificamente identificati a livello provinciale, per esempio con appuntamenti telefonici gestiti direttamente dal centro clinico.

In età adulta: l'accesso avviene tramite il MMG o altri specialisti, che possono inviare la persona a visita neurologica di I livello tramite prenotazione CUP. Nel corso della prima visita nell'ambulatorio di I livello, qualora si confermi il sospetto di MNM rara, la persona viene inviata al neurologo del Centro di riferimento di II livello o direttamente al Centro di III livello, a seconda della complessità della patologia sospettata. L'invio può avvenire con diverse modalità, a seconda delle specifiche organizzazioni aziendali, ferma restando la garanzia dell'accesso a specifici percorsi dedicati per queste patologie, come per tutte le malattie rare, quali prenotazioni tramite CUP in agende dedicate o con altri strumenti specificamente identificati a livello provinciale, per esempio con appuntamenti telefonici gestiti direttamente dal centro clinico.

In caso di esordio acuto della sintomatologia, o quando l'evoluitività del quadro è rapida, i pazienti sono indirizzati ai percorsi dell'urgenza secondo il quadro clinico e le organizzazioni aziendali.

Se al II livello il sospetto di MNM rara viene confermato, viene avviato l'iter diagnostico di laboratorio e strumentale.

(Vedi flow chart diagnostiche per le MNM rare più frequenti).

Se al Centro di riferimento di II o III livello il sospetto non viene confermato, il paziente viene indirizzato all'appropriato percorso diagnostico.

3.1.3 Alleanza fra la Medicina di famiglia e i centri specialistici

Le MNM, come le altre malattie rare, sono generalmente poco conosciute dai PLS e dai MMG, che sono in ogni caso gli interlocutori di base dei pazienti, sempre presenti sul territorio.

Per tale ragione, al fine del corretto e tempestivo avvio del percorso diagnostico-terapeutico tramite invio del paziente a un Centro di riferimento per le MNM rare, è opportuno che vengano messe in campo iniziative di formazione/informazione relative al sospetto diagnostico e alle modalità di invio del paziente al Centro più adatto, da rinnovare periodicamente.

Oltre alla fase formativa – che può essere realizzata tramite iniziative, pubblicazioni e/o incontri ad hoc – è fondamentale strutturare una corretta modalità informativa fra il medico specialista e il medico di famiglia del paziente, che perduri nel tempo e permetta il necessario accompagnamento in ogni fase della malattia.

3.2 Fase 2: Diagnosi

3.2.1 Definizione dell'intensità e complessità assistenziale in età evolutiva ed età adulta

Quando viene confermato il sospetto di MNM rara, il neurologo/NPI/pediatra o specialista del Centro di riferimento attiva l'iter diagnostico e definisce le necessità assistenziali del paziente secondo i seguenti criteri:

bassa intensità e complessità assistenziale: pazienti asintomatici o pazienti sintomatici con o senza sintomi e segni in alcuni ambiti neuropsichici o sensoriali, con autonomia motoria e senza compromissione delle funzioni vitali; in questo gruppo i pazienti in età pediatrica hanno un punteggio ACCAPED (scheda di accertamento dei bisogni clinico assistenziali complessi in pediatria) <29;

media intensità e complessità assistenziale: pazienti con compromissione acuta e/o cronica delle autonomie motorie e funzioni vitali o problematiche significative in ambiti neuropsichici o sensoriali che necessitano di presidi di supporto per la respirazione o la nutrizione (ad esempio macchina per la tosse, ventilazione non invasiva, PEG) o di terapia farmacologica cardiaca. I pazienti in età pediatrica hanno un punteggio ACCAPED tra 30 e 49;

alta intensità e complessità assistenziale: pazienti con grave e instabile compromissione delle autonomie motorie e delle funzioni vitali cardiorespiratorie (con o senza presidi invasivi per la respirazione), alimentari o neurologiche, inclusi quelli nei quali sia necessario attivare un contratto di assistenza domiciliare: se in età pediatrica i pazienti hanno un punteggio ACCAPED ≥ 50 .

3.2.2 Esami diagnostici e accertamenti

Gli esami diagnostici e gli accertamenti possono essere effettuati ambulatorialmente, in day-service, in day-hospital o in degenza ordinaria, a seconda delle condizioni cliniche del paziente (stabile-instabile e/o gravità e/o complessità).

In casi selezionati (es: distrofie muscolari sospette o accertate, iperCKemie e miopatie congenite sospette o accertate) si danno indicazioni per escludere specifici farmaci (es: alogenati e succinilcolina in caso di interventi chirurgici in anestesia generale), onde evitare reazioni avverse a tipo di ipertermia maligna o altri farmaci controindicati a seconda della patologia sospettata, come da indicazioni delle linee guida.

Relativamente alle biopsie di muscolo, nervo e cute, è necessario fare riferimento ai laboratori di patologia neuromuscolare presenti in Regione (IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna e Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma), secondo procedure di prelievo concordate.

Nel caso sia stata accertata una patologia genetica, si orienta la famiglia alla consulenza genetica per l'individuazione dei portatori e della eventuale pianificazione di una gravidanza via diagnosi preimpianto, test genetici preconcezionali o prenatali.

L'iter diagnostico ha durata variabile a seconda del tipo di MNM sospettata e degli accertamenti necessari, e può durare anche svariati mesi (in casi più rari svariati anni), e a volte non concludersi definitivamente, quando le conoscenze scientifiche su quella patologia sono ancora limitate e non è possibile un inquadramento preciso di tipo eziopatogenetico. Ciò non esclude la possibilità di emettere una diagnosi descrittiva o di appartenenza ad una macrocategoria diagnostica.

Se la diagnosi è stata fatta al di fuori di un Centro di riferimento regionale per quella specifica MNM rara, il paziente deve essere inviato a un Centro della rete di II o III livello per la conferma diagnostica e la definizione del percorso di cura.

3.2.3 Relazione clinica e Scheda Sanitaria Anagrafica

Terminato l'iter diagnostico (che può concludersi al II o al III livello, a seconda delle indagini necessarie e delle difficoltà diagnostiche) viene comunicata la diagnosi al paziente o al genitore/tutore legale (vedi successivo paragrafo 3.2.5 "Comunicazione della diagnosi e aspetti psicologici") ed emesso un referto-relazione che il PLS/MMG di riferimento riceve tramite la rete SOLE, previo consenso dell'assistito. Per i pazienti a media e alta intensità assistenziale viene inoltre redatta e consegnata al paziente o al genitore/tutore legale la Scheda Sanitaria Anagrafica (SSA), che rappresenta un documento da conservare ed esibire in caso di necessità, specie in caso di accesso ad un Pronto Soccorso (vedi Appendice n.1). La SSA è un documento di sintesi della patologia e del suo livello di intensità assistenziale, con descrizione degli eventuali presidi in uso, del tipo di anestesia generale in caso di necessità, di eventuali farmaci controindicati, di indicazioni per le pratiche vaccinali ed eventuali indicazioni in caso di acuzie. Al fine di specificare tutti i presidi in uso è necessario che nella compilazione della scheda possano essere coinvolti tutti i professionisti che hanno in carico il paziente. Il modello di SSA è allegato in calce al presente documento per favorirne un utilizzo univoco su tutto il territorio regionale. Sono inoltre riportati i riferimenti dei professionisti e della CO118 di riferimento.

Il PLS/MMG riceve quindi tutti gli strumenti necessari per la presa in carico quotidiana del paziente, per l'eventuale avvio del percorso per il riconoscimento dell'invalidità e della disabilità, e per usufruire dei benefici della legge 104/92, oltre agli ulteriori benefici definiti da criteri specifici previsti dalla delibera di Giunta regionale n. 2068/2004 relativi alle gravissime disabilità, quando indicato.

È opportuna la condivisione della diagnosi, delle prospettive prognostiche e del piano di cura fra il Centro di II e di III livello, in particolare al fine di garantire la scelta terapeutica più appropriata.

3.2.4 Inserimento della diagnosi nel registro delle malattie rare

Se è confermata la diagnosi di una MNM rara che rientra nell'elenco ministeriale ex Allegato 7 DPCM 12 gennaio 2017, lo specialista del Centro di II o di III livello procede alla certificazione di malattia rara sul sistema informativo malattie rare della regione Emilia-Romagna, sia che si tratti di un cittadino residente in Regione Emilia-Romagna che in altre Regioni, inserendolo in questo modo nel registro malattie rare regionale, e prescrivendo l'eventuale terapia farmacologica sul piano terapeutico personalizzato. Se il centro clinico che ha effettuato la diagnosi non è un Centro di riferimento regionale per quella specifica MNM rara, invia il paziente a un Centro della rete all'uopo identificato al fine del suo inserimento nel Registro malattie rare, che dovrà comunicare l'avvenuto inserimento del certificato di diagnosi al Centro inviante.

I pazienti residenti in Regione Emilia-Romagna che hanno ricevuto una certificazione di malattia rara in un Centro di riferimento ufficialmente identificato di un'altra Regione, possono essere inseriti nel registro malattie rare regionale dai medici del Distretto di residenza del paziente appositamente abilitati, come previsto dalla normativa regionale.

Se la diagnosi di MNM rara non è ancora definita, gli accertamenti, le cure e le consulenze nel frattempo necessarie continuano ad essere erogate in esenzione utilizzando il codice temporaneo per "malattia rara in corso di definizione diagnostica" (R99).

3.2.5 Comunicazione della diagnosi e aspetti psicologici

Già durante l'avvio del percorso diagnostico, fin dal primo accesso per sospetto di MNM, la comunicazione con il paziente e i suoi familiari (o tutore legale/caregiver) deve essere caratterizzata da un atteggiamento di ascolto empatico, di supporto agli aspetti emotivi e di gradualità delle informazioni. Terminato l'iter diagnostico viene effettuato un incontro per la comunicazione della diagnosi al paziente da parte del neurologo/NPI/pediatra, che utilizza strumenti comunicativi adeguati allo specifico quadro clinico e all'età del paziente. La comunicazione della diagnosi viene concertata fra i professionisti che hanno in carico il paziente utilizzando strumenti adeguati allo specifico quadro clinico. In caso di diagnosi genetica è raccomandata la consulenza con il genetista medico. In questo contesto il ruolo dello psicologo, che ha il compito di individuare risorse e capacità di adattamento del paziente e del sistema familiare, è fortemente auspicabile, e a tal fine è importante che il medesimo sia informato preventivamente della patologia del paziente e dei suoi aspetti evolutivi e terapeutico-riabilitativi.

Quando un componente del team rileva la necessità di un supporto psicologico per il paziente, lo attiva in tempi adeguati allo specifico bisogno. La consulenza psicologica dovrebbe prevedere un incontro iniziale e successivi incontri cadenzati in relazione alla specifica situazione per monitorare l'eventuale emergere di nuovi bisogni e l'evolversi delle problematiche.

L'obiettivo è quello di fornire concrete indicazioni di comportamento oltre che modalità comunicative e relazionali da attuare nel contesto familiare. L'età del paziente può influire sulla scelta dei destinatari del colloquio e sulle finalità del colloquio stesso. Il lavoro psicologico rivolto al paziente ha per scopo aiutarlo a costruire obiettivi realistici rispetto alla situazione di malattia, a individuare risorse inesprese, a ridurre le resistenze facilitando, compatibilmente col suo stato di salute, l'adattamento alla specifica situazione. Nel caso di pazienti adolescenti o divenuti adulti risulta utile programmare una serie di incontri che consentano loro di verbalizzare eventuali disagi e richieste di aiuto. Successivamente, a seconda dei casi, è possibile programmare incontri di sostegno psicologico e, qualora sia necessario, avviare un percorso psicoterapeutico.

Il lavoro diretto con la coppia genitoriale e/o altri componenti significativi del nucleo familiare, tende ad individuare, caso per caso, le modalità più adeguate di interazione col paziente, a prevenire il burn-out familiare, a diminuire vissuti di impotenza e isolamento sociale, ad aumentare il senso di autoefficacia e a

fornire strategie di risposta a specifiche problematiche. Rendere i familiari co-terapeuti, coinvolgendoli in un ruolo più attivo rispetto alla patologia del paziente, incrementa il senso di autoefficacia e attiva migliori capacità di adattamento all'evolversi della malattia.

Il supporto psicologico può essere un utile strumento non solo nel momento della comunicazione della diagnosi, ma anche in alcune fasi cruciali di evoluzione della malattia, quando intervengono problematiche di ordine respiratorio, alimentare, cardiologico o ortopedico-fisiatrico, e dove occorra prendere decisioni che determinino modifiche radicali fisiche e di vita quotidiana, come per il posizionamento di una gastrostomia percutanea o l'avvio di una ventilazione assistita, un trapianto cardiaco o un intervento di correzione della scoliosi. Tale supporto può essere utile anche in altri momenti importanti della vita del paziente affetto da patologia disabilitante cronica, come l'inizio o la modifica di un percorso di studio, di una attività lavorativa, di scelte affettive e di relazione.

3.3 Fase 3: Presa in carico, terapia e follow-up

3.3.1 Presa in carico e follow-up presso il Centro di riferimento del paziente in età evolutiva e adulta

Presso il Centro di riferimento vengono effettuati controlli periodici secondo un timing definito in base alla storia naturale della malattia, al livello di intensità e complessità assistenziale, alle terapie farmacologiche messe in atto e al contesto socioassistenziale. Le visite di controllo in pazienti stabili variano a seconda della patologia, dell'età anagrafica e della complessità clinica. Qualora nell'intervallo di tempo che precede la successiva visita neurologica/neuropsichiatrica/pediatrica di controllo presso il Centro di riferimento intervengano modifiche significative del quadro clinico del paziente egli, o il suo tutore legale/caregiver, può contattare direttamente il neurologo/NPI/pediatra del Centro medesimo per concordare una visita anticipata che coinvolga eventualmente anche altri specialisti del team.

Ogni Centro di II e III livello definisce delle modalità di contatto compatibili con la propria organizzazione (per esempio numeri telefonici o indirizzi e-mail di segreterie organizzative e/o di case manager), che vengono comunicate al paziente o al tutore legale/caregiver.

Il setting può essere ambulatoriale (preferibilmente in Day Service), in degenza ordinaria o in Day Hospital a seconda delle prestazioni da eseguire, prestazioni che variano a seconda dello stadio evolutivo della malattia, della intensità/complessità assistenziale del paziente e dalla necessità di effettuare monitoraggi anche notturni (ad esempio della saturazione di ossigeno). In casi a più alta complessità assistenziale sono indicate valutazioni multidisciplinari possibilmente con la compresenza dei professionisti del team per favorire il confronto diretto e una visione globale delle problematiche di salute del paziente.

Nel caso di terapie farmacologiche innovative che richiedono la prescrizione in registro AIFA, è necessario pianificare controlli secondo piano terapeutico. Le visite di controllo periodiche presso i Centri di riferimento di II o III livello sono necessarie, in quanto le MNM rare sono patologie croniche ingravescenti. Le visite vanno effettuate in un contesto di presa in carico, ovvero con la programmazione a cadenze variabili dai 4 ai 6-12 mesi in età evolutiva fino ad ogni 2 anni in alcune forme dell'adulto a lenta evoluzione, a seconda delle specifiche patologie e in accordo con gli standard di cura individuati dalla letteratura scientifica e condivisi a livello nazionale ed internazionale. Tali visite potranno essere effettuate anche tramite procedure di telemedicina, in adesione alle nuove direttive regionali e aziendali.

Le tipologie delle visite di follow up si diversificano in relazione al tipo e alla fase evolutiva della patologia e alle necessità del paziente come di seguito descritto:

- pazienti a bassa intensità assistenziale e asintomatici: viene effettuata una visita neurologica-neuromuscolare con o senza esami (ematici, neuroradiologici, di imaging muscolare, neurofisiologici). Ove indicato la visita viene effettuata dal neurologo/NPI/pediatra del Centro di II o III livello tramite scale standardizzate, eventualmente in compresenza con il fisioterapista del Centro. Il monitoraggio funzionale-neuromotorio viene svolto dal fisiatra e dal fisioterapista sempre con specifiche competenze tramite scale standardizzate (vedi paragrafo 3.4 "Percorso riabilitativo per le malattie neuromuscolari").
- pazienti a media e alta intensità assistenziale: oltre alla valutazione da parte del neurologo/neuropsichiatra/pediatra/fisiatra/fisioterapista occorrono altre valutazioni multiprofessionali da parte di dietologo, pneumologo, psicologo, logopedista e – quando necessario – cardiologo, odontoiatra, gastroenterologo, chirurgo vertebrale e chirurgo ortopedico. Tali valutazioni possono svolgersi ambulatorialmente, in Day service o in regime di degenza ordinaria (per esempio in casi di particolare

complessità, se è necessario un monitoraggio respiratorio notturno o del consumo calorico, o se il paziente è residente in altra Provincia). Verrà inoltre effettuata una consulenza con il team delle cure palliative (pediatriche o adulti) ove indicato.

In occasione delle visite di controllo, il neurologo/NPI/pediatra del Centro di riferimento prescrive le visite specialistiche e/o gli esami strumentali e/o gli esami di laboratorio e le necessarie terapie farmacologiche sulla base del quadro clinico e di quanto concordato in ambito di team multidisciplinare. Il fisiatra del Centro esperto di II o di III livello, laddove si riscontri la necessità, avvia i percorsi di chirurgia funzionale muscolo tendinea o scheletrica e i percorsi di chirurgia vertebrale. Tali visite e accertamenti di I, II e III livello possono essere effettuate nel luogo di residenza, e riportate al Centro di II o di III livello in occasione della visita successiva.

I Centri di III livello si rendono sempre disponibili alla presa in carico e al trattamento farmacologico dei pazienti con MNM rara di particolare complessità su richiesta dei Centri di II livello, che avviene con contatto all'indirizzo di posta elettronica certificata: (centro per l'età evolutiva: npi.malattieneuromuscolariirccs@pec.ausl.bologna.it – centro per l'età adulta: neuro.muscoloirccs@pec.ausl.bologna.it). Il Centro di III livello garantisce la presa in carico con tempistiche adeguate alla gravità dello specifico quadro clinico, e comunque risponde alla richiesta entro una settimana lavorativa.

3.3.2 Presa in carico territoriale del paziente in età evolutiva

Dopo la diagnosi, il Centro di riferimento attiva la NPIA territoriale e la U.O. di Fisiatria dell'età evolutiva per la presa in carico condivisa negli specifici ambiti di intervento attraverso la presa in carico multidimensionale e multiprofessionale territoriale del minore (0-17 anni) e della sua famiglia, presa in carico che è appropriata per la maggior parte delle MNM ad esordio in età evolutiva.

In caso di minori con grave e gravissima disabilità e funzioni vitali instabili, viene attivata l'assistenza domiciliare tramite la Pediatria territoriale.

Le visite possono variare in frequenza e complessità, vengono pianificate e organizzate dal Neuropsichiatra infantile territoriale e includono diverse figure professionali, fra le quali quelle preposte al trattamento riabilitativo. Il paziente, infatti, nelle fasi croniche della malattia e a seconda dei bisogni, viene trattato dall'equipe di riabilitazione dell'età evolutiva presso la NPIA territoriale del distretto di residenza (vedi paragrafo 3.4 *“Percorso riabilitativo per le malattie neuromuscolari”*). Oltre a monitorare la malattia raccogliendo informazioni relative alle valutazioni effettuate presso i Centri di riferimento di II e di III livello o eventuali ricoveri ospedalieri presso altri reparti, le visite servono a ridefinire gli obiettivi di intervento in funzione dell'evoluzione della malattia, delle tappe evolutive, delle situazioni ambientali e della possibile insorgenza – in tali patologie croniche – di disturbi psicopatologici. Il Neuropsichiatra territoriale inoltre:

- redige la diagnosi funzionale per il sostegno scolastico;
- partecipa al gruppo di lavoro di scuola (in collaborazione con gli altri professionisti coinvolti);
- condivide con l'insegnante di sostegno, gli insegnanti curricolari e la famiglia gli obiettivi didattici più consoni in base alle capacità del bambino/a o adolescente;
- collabora con l'assistente sociale nell'ambito degli interventi educativi e sanitari domiciliari;
- redige relazioni e certificati medici necessari a supporto del riconoscimento della invalidità richiesta dal MMG/PLS per la legge 104.

In caso di situazioni particolarmente gravi il trattamento può essere effettuato al domicilio, e in caso di interventi riabilitativi in fase postchirurgica dopo chirurgia vertebrale della scoliosi, il trattamento può essere effettuato in ambito ospedaliero (vedi paragrafo 3.4 *“Percorso riabilitativo per le malattie neuromuscolari”*).

Sia i componenti del team multidisciplinare del Centro di II e di III livello che quelli dell'equipe territoriale variano nella composizione a seconda dei bisogni del paziente, ma si confrontano e si aggiornano reciprocamente circa le problematiche del paziente a cadenze regolari insieme al PLS/MMG, al fisiatra e al fisioterapista, valutando la necessità di aggiornare il piano terapeutico, assistenziale e riabilitativo, anche utilizzando strumenti informatici di teleconsulto.

In caso di pazienti a media o alta intensità/complessità assistenziale, tale da richiedere eventualmente anche l'assistenza domiciliare (come per le SMA di tipo 1 o gravi, o alcune miopatie e distrofie congenite) viene coinvolta la Pediatria territoriale e redatto il Piano Assistenziale Integrato (PAI).

Il PAI è un progetto assistenziale redatto in modo condiviso dall'équipe multidisciplinare e multiprofessionale del paziente, a seguito di un'attenta analisi e di una valutazione dei bisogni globali della persona. I professionisti del territorio che hanno in carico il paziente (fisioterapista, infermiere, assistente sociale, etc) sono invitati a partecipare agli incontri multidisciplinari per verificare, ed eventualmente aggiornare, gli obiettivi di presa in carico e monitoraggio.

Fondamentale accanto alla definizione del PAI è la stesura del Progetto Riabilitativo Individuale (PRI), che accompagnerà il paziente (e la sua famiglia in caso di minori) durante il percorso di vita, finalizzato al miglioramento/conservazione delle funzioni adattive ed alla migliore qualità di vita. L'équipe riabilitativa definisce il PRI, si confronta e si aggiorna circa le problematiche del paziente a cadenze regolari, valutando la necessità di aggiornare il PRI. I professionisti del territorio che hanno in carico il paziente (fisioterapista, infermiere, assistente sociale, etc.) sono invitati a partecipare agli incontri multidisciplinari per verificare, ed eventualmente aggiornare, gli obiettivi di presa in carico e monitoraggio.

Al momento della definizione del PAI, se necessario, viene richiesto all'assistente sociale competente per il territorio e componente del team di attivare la valutazione dell'adeguatezza del domicilio, in riferimento alle esigenze assistenziali e riabilitative del paziente (es. utilizzo di presidi ortopedici, di sostegno delle funzioni motorie/respiratorie, presidi per l'igiene, etc).

La valutazione prevede il coinvolgimento della Neuropsichiatria territoriale, dei Centri per l'adattamento dell'ambiente domestico (CAAD), e viene effettuata dai fisioterapisti. Nel caso in cui l'alta intensità assistenziale fosse stata identificata durante il ricovero, si attiva il percorso di dimissione protetta almeno 7 giorni lavorativi prima della dimissione, per permettere l'organizzazione dell'assistenza domiciliare e l'addestramento dei caregivers.

3.3.3 Presa in carico territoriale del paziente adulto

Per i pazienti adulti affetti da MNM rara la presa in carico territoriale viene attivata a seconda del livello di disabilità, individuato mediante valutazione funzionale effettuata dal fisiatra del Centro di II o di III livello:

- categoria 1: paziente senza nessuna disabilità;
- categoria 2: paziente con disabilità lieve per il quale viene definito un monoprogramma ed eventualmente prescritti ausili semplici;
- categoria 3: paziente con disabilità moderata con bisogno riabilitativo complesso, necessità di un progetto riabilitativo individuale con la combinazione di più programmi, necessità di effettuare valutazioni motorie, ambientali e sociali, valutazioni della deglutizione ed eventualmente prescrizione di ausili complessi;
- categoria 4: paziente con grave disabilità.

Per i pazienti con nessuna o minima disabilità o deformità fisica (categorie 1 e 2) può essere valutata l'opportunità di un percorso di presa in carico territoriale che possa comprendere anche l'attività fisica adattata (AFA). Per i pazienti appartenenti alle categorie 3 e 4 è necessario assicurare l'attivazione di percorsi di presa in carico territoriale e i servizi di supporto alla domiciliarità più appropriati in base alle condizioni del paziente, del contesto familiare e del tipo di risposte e risorse disponibili sulla base delle segnalazioni ricevute (neurologi, neuropsichiatri, fisiatra, fisioterapisti, pneumologi, cardiologi, dietologi, dietisti, infermieri, professionisti dei servizi territoriali del Dipartimento di Cure Primarie tra cui infermieri, fisioterapisti e assistenti sociali in connessione con l'Unità di Valutazione Multiprofessionale (UVM), il MMG e gli assistenti sociali).

L'équipe territoriale multiprofessionale istituita ai sensi della DGR 2068/04: *"Sistema integrato di interventi sanitari e socio assistenziali per persone con gravissime disabilità acquisite in età adulta: prime indicazioni"* (es. UVM GRAD) ha la funzione di valutare ed elaborare, per il paziente con gravissime disabilità, un PAI condiviso con il MMG e i servizi sociali territoriali secondo i criteri contenuti nella delibera stessa.

Qualora un paziente non risponda ai criteri stabiliti dalla delibera, pur essendo in situazione di gravità, l'équipe territoriale si adopera per contattare i servizi sociali territoriali competenti.

L'équipe territoriale è formata di norma dai seguenti componenti:

- responsabile di Unità Socio-Sanitaria Integrata Distrettuale Disabili Adulti
- medico di organizzazione del distretto
- fisiatra
- infermiere

· fisioterapista

e da altri componenti, variabili a seconda delle necessità (assistente sociale, educatore, psicologo, neurologo territoriale, etc.).

Il MMG e l'infermiere domiciliare eseguono il monitoraggio delle condizioni cliniche, assistenziali e nutrizionali, e dell'eventuale insorgenza di necessità di tipo psicologico del paziente e del familiare di riferimento o caregiver. Nel caso in cui dovessero insorgere, a domicilio, problematiche di tipo terapeutico/assistenziale, ad alta complessità e specifiche della MNM da cui il paziente è affetto, l'infermiere Case Manager territoriale organizza una consulenza. Se l'infermiere territoriale identifica un bisogno socioassistenziale, segnala tale problematica all'equipe territoriale che provvede a rivedere il PAI o ad inoltrare tale richiesta ai servizi territoriali competenti.

Questa fase del percorso può essere attivata al momento della diagnosi o in un qualunque altro momento del follow up clinico del paziente.

3.3.4 Gestione dell'acuzie

Diverse sono le ragioni per cui un paziente con MNM rara può andare incontro ad una condizione clinica di acuzie. L'acuzie può riguardare eventi che colpiscono apparati già primitivamente coinvolti in relazione al tipo di MNM (flogosi respiratorie o scompenso cardiaco) o riguardare eventi concomitanti inaspettati non prevedibili (fratture, traumi, disidratazione o scompenso metabolico per infezioni gastro-intestinali, reazioni allergiche, intossicazioni, insufficienza surrenalica iatrogena, etc.). Sia nel caso in cui la patologia acuta sia intercorrente imprevedibile, sia che riguardi un aggravamento del quadro clinico di base – specie respiratorio – il paziente accede direttamente ad un Pronto Soccorso o attiva una chiamata al 118. In caso di insufficienza respiratoria occorrerà evitare l'uso del solo ossigeno inalatorio, il paziente dovrà essere ventilato e intensificato l'uso della macchina per la tosse per favorire l'eliminazione delle secrezioni.

Il paziente dimesso dal PS o dal reparto contatta il centro di riferimento di II/III livello per prendere un appuntamento post-ricovero e per proseguire il percorso ambulatoriale previsto (vedi *Emergency card* di recente pubblicazione).

3.3.5 Collegamento con la Centrale Operativa 118

Ogni Centro di II/III livello deve attivare un collegamento con la Centrale Operativa del 118 (CO118) del luogo di residenza del paziente, redigendo la specifica scheda per i pazienti con patologia a media/alta complessità assistenziale (SSA – Vedi Appendice n. 1) che hanno dato il consenso. Qualunque variazione rilevante del quadro clinico deve essere comunicata tempestivamente dal centro alla CO118 (via PEC), per consentire l'aggiornamento della scheda relativa al singolo paziente.

Nel caso in cui la situazione clinica sia di particolare gravità, il caregiver o il professionista sanitario che lo ritenga necessario contatta la CO118, che dovrebbe essere precedentemente allertata per verificare l'accesso al domicilio.

La condizione intercorrente verrà trattata secondo le prassi abituali, ma particolare attenzione verrà posta al grado di intensità assistenziale preesistente, specie per ciò che riguarda le problematiche respiratorie e disfagiche e il rischio anestesilogico. Il caregiver, se possibile, porterà sempre con sé i presidi abitualmente in uso (macchina per la tosse e ventilatore).

Il paziente o il suo caregiver potranno esibire al PS o ai medici delle Aree intensive ospedaliere la SSA ricevuta dal Centro di riferimento di II/III livello, al fine di facilitare la comprensione del tipo di MNM, dello stadio evolutivo, dei fattori di rischio, e attivare eventualmente i referenti del caso.

3.4 Fase 4: Percorso riabilitativo per le malattie neuromuscolari

Con DGR n° 1267/2002 “Piano sanitario regionale 1999/2001. Approvazione di Linee Guida per l’organizzazione delle aree di attività di livello regionale secondo il modello “Hub and Spoke” sono state individuate le tre Alte specialità riabilitative (Hub):

- ✓ per il trattamento degli esiti delle gravi mielolesioni: l’Unità Spinale Unipolare (USU);
- ✓ per il trattamento dei gravi traumatizzati cranio-encefalici e di altre gravi cerebrolesioni acquisite: l’Unità per le Gravi Cerebrolesioni (UGC);
- ✓ per il trattamento delle gravi disabilità in età evolutiva: l’Unità per le Gravi Disabilità in Età Evolutiva (UDGE).

Con la DGR n. 138/2008 “Linee guida per l’organizzazione della rete regionale delle Gravi Disabilità Neuromotorie in Età Evolutiva dell’Emilia-Romagna” sono state fornite alle Aziende sanitarie regionali le indicazioni per ottimizzare i percorsi, qualificare ulteriormente l’offerta e garantire la piena continuità assistenziale per la riabilitazione delle suddette patologie è stata individuata l’Unità di Riabilitazione delle Gravi Disabilità dell’Età Evolutiva (UDGEE) della Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia (ora IRCCS Azienda USL di Reggio Emilia) quale Centro HUB e la Medicina Riabilitativa Infantile dell’IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche della Azienda USL di Bologna come Polo H/S.

In Emilia-Romagna le disabilità neuromotorie nell’infanzia e nell’età evolutiva rientrano nel più vasto campo delle patologie di competenza della Neuropsichiatria dell’Infanzia e della Adolescenza (NPIA). La presa in carico delle patologie neuropsichiatriche comporta una complessità che può essere affrontata soltanto con un approccio multidisciplinare (multidimensionale, multiassiale), con il contributo di diverse professionalità: medici (neuropsichiatri, fisiatristi), psicologi, professionisti sanitari dell’area riabilitativa (fisioterapisti/terapisti della neuro e psicomotricità dell’età evolutiva, logopedisti, ortottisti, terapisti occupazionali, educatori professionali), operatori sociali (assistenti sociali), che costituiscono la équipe di NPIA, ovvero la articolazione organizzativa di base delle Unità Operative di Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza (UONPIA). L’équipe garantisce la gestione unitaria dei diversi approcci in ambito preventivo, diagnostico, terapeutico, abilitativo/riabilitativo, e le complesse interrelazioni tra utente, famiglia, ambiente e comunità di vita. Per le tematiche relative alla riabilitazione delle gravi disabilità neuromotorie dell’età evolutiva le UONPIA si avvalgono della consulenza di fisiatristi e di altri specialisti.

La deliberazione regionale n. 911/2007 “*Neuropsichiatria dell’Infanzia e della Adolescenza (NPIA): requisiti specifici di accreditamento delle strutture e catalogo regionale dei processi clinico-assistenziali*” costituisce irrinunciabile elemento di riferimento per la definizione dei percorsi di assistenza ai minori disabili utenti della NPIA.

L’evoluzione della normativa regionale sia riguardo al Piano Sanitario e Sociale sia riguardo al Fondo per la Non Autosufficienza, che avvia la sperimentazione della assistenza ai minori con disabilità gravi e gravissime, rappresenta un ulteriore elemento di arricchimento per la definizione del contesto in cui va inserita la descrizione della rete sanitaria per il miglioramento della assistenza alle gravi disabilità neuromotorie in età evolutiva.

Va infine ribadito il grande impegno di interazione con la Famiglia sia come partecipazione delle Associazioni di familiari degli utenti alla programmazione ed alla pianificazione degli interventi in favore dei minori disabili, sia per quanto attiene il coinvolgimento dei familiari dei singoli utenti nella elaborazione dei progetti terapeutici ed assistenziali individualizzati.

Secondo la DGR 2040/2015 “*Riorganizzazione della Rete Ospedaliera secondo gli Standard previsti dalla Legge 135/2012, dal Patto per la Salute 2014/2016 e dal DM Salute 70/2015*” l’approccio H&S ha riguardato e continuerà a riguardare le alte specialità riabilitative (Neuro riabilitazione, Unità Spinale e Riabilitazione delle gravi disabilità infantili e dell’età evolutiva). Per la riabilitazione intensiva ed estensiva, in particolare per i territori che presentano le dotazioni più elevate, andrà completato il percorso di valutazione della appropriatezza, rivedendo di conseguenza le dotazioni e considerando i documenti nazionali di riferimento in ambito riabilitativo “*Linee di indirizzo per la individuazione di percorsi appropriati nella rete di riabilitazione*” (Rep. Atti n. 124/CSR del 4 agosto 2021) e “*Criteri di appropriatezza dell’accesso ai ricoveri di riabilitazione ospedaliera*” (Rep. Atti n.126/CSR del 4 agosto 2021).

Le suddette tematiche saranno approfondite nella fase di recepimento delle norme nazionali di cui sopra nel contesto della rete riabilitativa ospedaliera dell'Emilia-Romagna.

L'evoluzione della normativa regionale ha visto negli anni anche la ridefinizione degli assetti organizzativi aziendali relativamente alle professioni sanitarie, in particolare con la costituzione di un Dipartimento del personale tecnico infermieristico e riabilitativo, trasversale a tutte le unità operative che necessitano di intervento riabilitativo (es. fisiatricie, ortopedie, cardiologie, pneumologie, oncematologie, ecc.), sia in ambito adulto che in età evolutiva, al fine di ottimizzare i percorsi riabilitativi dei pazienti in relazione a bisogni differenti.

Scopo di questa fase del documento è la definizione di percorsi riabilitativi appropriati sia per i minori che per gli adulti affetti da Malattie Neuromuscolari rare che risiedono nel territorio della Regione Emilia-Romagna o che provengono da altre regioni, attraverso la definizione di una rete integrata di servizi specialistici in grado di garantire:

- ✓ tempestività nella presa in carico della persona (minore/adulto e della sua famiglia/caregiver);
- ✓ livelli adeguati di trattamento (terapia abilitativa/riabilitativa, terapia farmacologica, chirurgia funzionale, assistenza ortesica e per gli ausili, modifiche adattive dell'ambiente di vita) in termini di qualità, quantità e durata;
- ✓ equità nelle condizioni di accesso e di utilizzo delle strutture della rete;
- ✓ follow-up;
- ✓ transizione verso l'età adulta;
- ✓ continuità delle cure nei vari setting riabilitativi e nei diversi ambiti di vita delle persone;
- ✓ monitoraggio della rete riabilitativa.

Pur facendo riferimento alla suddetta normativa (DGR n. 138/2008), la rarità delle malattie neuromuscolari, la complessità delle patologie, la rilevanza nel progetto riabilitativo delle problematiche neuromotorie, la loro progressività, la necessità di elevata expertise (che necessariamente deve far riferimento alle casistiche dei pazienti), richiede una rimodulazione del modello organizzativo, che deve essere maggiormente rispondente a queste caratteristiche. È pertanto questo il motivo della costruzione di un percorso dedicato.

3.4.1 Percorso riabilitativo per l'età evolutiva

3.4.1.1 Progetto riabilitativo individuale (PRI) e di struttura

Ogni specialista della riabilitazione coinvolto nella presa in cura e in carico delle Malattie Neuromuscolari (MNM) deve poter lavorare all'interno di una **equipe riabilitativa integrata di professionisti (TEAM RIABILITATIVO)**, composto da **Fisiatra competente in Età Evolutiva, Neuropsichiatra Infantile territoriale (NPI) e Fisioterapista esperto con competenze specifiche in età evolutiva**, che definisca il **Progetto Riabilitativo Individuale (PRI)**, garantisca la comunicazione tra specialisti, la conoscenza del saper fare reciproco (realismo degli ambiti di intervento), del fare quando e quanto (timing, frequenza e intensità degli interventi). Questo Team a sua volta fa parte del network team più ampio dedicato alle MNM per altri aspetti specialistici (es. cardiologo, pneumologo, nutrizionista, chirurgo pediatra, ortopedico, chirurgo vertebrale, neuropsichiatra e fisiatra con competenze avanzate ecc.).

Essendo le MNM malattie multisistemiche a seconda della fase di malattia e del problema clinico emergente la "responsabilità" del percorso clinico assistenziale viene assunta dallo specialista dedicato. Il responsabile del PRI in ambito neuromotorio è il Fisiatra dell'EE con specifiche competenze.

Il Progetto Riabilitativo Individuale ha come obiettivo il mantenimento della dinamicità dei compensi presenti, il sostegno delle funzioni motorie e delle Attività di Vita Quotidiana (ADL), l'inserimento di ausili e le ortesi, gli interventi sull'ambiente di vita, gli interventi di correzione delle deformità muscolo-tendinee e scheletriche, ecc., con lo scopo di preservare al massimo e il più a lungo possibile l'autonomia nelle attività della vita quotidiana, nella mobilità, nella partecipazione sociale e influenzare in senso migliorativo la qualità di vita del bambino/a e della sua famiglia.

Per la stesura del **Progetto Riabilitativo Individuale**, le peculiarità di queste patologie che orientano l'approccio riabilitativo sono:

- ✓ **la complessità**, in quanto sono patologie evolutive e insorgono in periodo di vita che naturalmente

sottende il cambiamento e sono malattie multisistemiche che richiedono il coinvolgimento e l'integrazione multiprofessionale;

- ✓ **la conoscenza della storia naturale** e dei possibili cambiamenti a seguito di terapie anche innovative ove esistenti;
- ✓ **la prognosi evolutiva.**

La definizione del progetto rieducativo scaturisce dalla valutazione delle principali funzioni (la capacità e le modalità di esecuzione dei cambiamenti posturali e di mantenimento della posizione seduta e della stazione eretta, la locomozione, la prensione, la manipolazione, il gesto funzionale), degli spazi di modificabilità, dei compensi utilizzati e la loro dinamicità, al fine di **sostenere la capacità di interazione e favorire le autonomie.**

Nella definizione del PRI devono essere definiti e concordati con il Team riabilitativo, il paziente e la sua famiglia:

- bisogni
- obiettivi
- strumenti di valutazione
- tipologia e strumenti di intervento
- setting terapeutico appropriato
- modalità di follow up

Nelle MNM il **bisogno riabilitativo** è prevalentemente di tipo complesso, specialmente nelle forme più gravi e multisistemiche. Nella fase avanzata, quando il bisogno prevalente è di tipo assistenziale, diventa semplice.

La complessità del bisogno riabilitativo è in relazione alla:

- ❖ **Clinica** legata alla patologia di base (diagnostica, clinico-assistenziale, multisistemicità)
- ❖ **Presenza di comorbidità** (nello specifico problematiche cardiorespiratorie, disfagia, nutrizione, osteoporosi, deformità, ecc.)
- ❖ **Natura e grado di disabilità** che, seguendo il modello ICF, ha diversi assi e che comporta limitazioni su più versanti e di diversa gravità nello svolgimento delle attività di vita quotidiana
- ❖ **Fase di malattia e fascia di età:** complessivamente il progetto riabilitativo varia in relazione **alla fascia di età** (infanzia, transizione, età adulta) e **alla fase di malattia** (fase di acuzie o situazione di cronicità con rischio di impoverimento legato al disuso) ed ai seguenti aspetti:
 - Evolutività intrinseca della patologia
 - Fase di acquisizione di nuove abilità motorie
 - Possibili ri-acutizzazioni, aggravamenti, regressioni anche per eventi intercorrenti (es. fratture, scompenso cardiaco, ecc.)
 - Possibili cambiamenti in senso migliorativo legati alle terapie innovative (es. oligonucleotidi non sense, ecc.).

Alla **valutazione funzionale** (su base osservazionale o con strumenti validati per funzione o patologia, v. scale) deve associarsi anche la **valutazione distrettuale** (ampiezze articolari, forza distrettuale, controllo selettivo motorio, assetti articolari e loro relativa correggibilità) e una **valutazione di contesto** (rispetto a risorse o barriere presenti negli ambiti di vita del paziente e della sua famiglia). Indispensabile è da considerarsi l'intervento del Neuropsichiatra Infantile (NPI) del territorio che ha in carico il paziente per gli aspetti legati alle funzioni cognitive, relazionali, comportamentali, oltre che per la garanzia di un percorso educativo e scolastico in collaborazione con le istituzioni.

Dalla valutazione scaturisce **l'indicazione all'intervento abilitativo/riabilitativo** (*Consensus conference UILDM 2019*) che ha come obiettivo la prevenzione (ove possibile) del deterioramento muscolo-tendineo o scheletrico, il mantenimento dei compensi presenti con lo scopo di preservare al massimo e il più a lungo possibile l'autonomia nelle attività della vita quotidiana, nella mobilità, nella partecipazione sociale e influenzare in senso migliorativo la qualità di vita del bambino/a e della sua famiglia.

Nella valutazione del team riabilitativo viene formulato anche il Progetto Riabilitativo di Struttura che definisce il setting riabilitativo più appropriato.

Il setting assistenziale riabilitativo può essere **territoriale** (Ambulatoriale - Day Service), **domiciliare** o **ospedaliero** (in regime di degenza ordinaria o di Day Hospital presso strutture pubbliche e private accreditate per la riabilitazione intensiva o estensiva).

Il Progetto Riabilitativo è caratterizzato da:

1. **Multidisciplinarietà' e Interprofessionalità'** (il **team riabilitativo** è costituito dai seguenti professionisti sanitari: Fisiatra, Neuropsichiatra infantile, Fisioterapista, Logopedista, Infermiere, Tecnico Ortopedico, Educatore, Terapista Occupazionale, Psicologo, eventuali altri Specialisti di settore).
2. **Articolazione di più Programmi** declinati dal team riabilitativo, con aggiornamenti periodici dei programmi in relazione al raggiungimento degli obiettivi (misure di outcome); le figure del team di progetto possono variare a seconda del bisogno prevalente in quella fase di malattia.
3. **Integrazione tra i diversi Nodi della Rete Sanitaria**
 - **Centri diagnostici** per la definizione diagnostica e terapeutica, controlli clinici periodici, visite specialistiche, monitoraggi terapeutici, ect;
 - **Rete riabilitativa** (setting ospedaliero, territoriale, domiciliare);
 - **Strutture specialistiche** (es. per inserimento di ausili tecnologici) a supporto delle autonomie di vita quotidiana (es. comunicatori, ecc.) e per l'individuazione di soluzioni di vita indipendente di supporto alla famiglia ed al bambino/a;
 - **Pediatria di comunità e cure palliative** per problematiche cliniche e assistenziali.

Nelle patologie neuromuscolari i bisogni dei pazienti possono esprimersi in maniera importante anche sul piano assistenziale; nelle forme più severe ed evolutive o nelle fasi più avanzate della malattia i bisogni diventano quasi esclusivamente assistenziali, laddove si riducono i margini di modificabilità. L'intervento del fisioterapista in questa fase ha un obiettivo di tipo educativo verso i caregiver e di mantenimento della migliore qualità di vita possibile.

In tal caso il bambino/a viene segnalato ai nodi della Rete Regionale delle Cure Palliative Pediatriche. La segnalazione può avvenire molto precocemente in base alla severità della compromissione delle funzioni vitali. La attivazione della Rete può avvenire su segnalazione sia dei centri diagnostici, che dei servizi territoriali (Pediatri, NPI, ecc.) di riferimento e la presa in carico deve avvenire con il coinvolgimento dei professionisti di competenza per le problematiche specifiche.

3.4.1.2 Integrazione della rete riabilitativa con le reti socioassistenziali

In Emilia-Romagna è attivo un progetto regionale in collaborazione con il Comitato Olimpico Nazionale Italiano (CONI) e con il Comitato Italiano Paralimpico (CIP) per promuovere uno stile di vita che preveda lo svolgimento di attività fisica e sportiva adattata per i soggetti con disabilità motoria, per migliorare partecipazione, salute e benessere legati ad attività motorie appropriate in relazione al livello di compromissione motoria. Per i soggetti affetti da MNM è particolarmente importante, promuovere una pratica costante di attività motorie di tipo aerobico, finalizzate alla conservazione delle attività residue (v. Consensus Conference UILDM), atte a contrastare i danni secondari legati al disuso, indirizzate al miglioramento della funzionalità cardiorespiratoria ed alla prevenzione della degenerazione ostoarticolare. La promozione della partecipazione legata a queste attività è di particolare rilevanza anche sul piano psicologico in età evolutiva e nell'adolescenza, per lo sviluppo delle capacità di socializzazione e relazionali del bambino/a o dell'adolescente. Queste attività costituiscono inoltre un enorme supporto anche al benessere della famiglia.

È importante prevedere il coinvolgimento delle Associazioni di volontariato ed educatori che dovranno essere coinvolti nel processo di presa in carico e assistenza previa adeguata formazione.

3.4.1.3 Modello Organizzativo

Qualsiasi modello organizzativo di percorso a tutela dei bisogni di pazienti e famiglie deve garantire:

- A) ACCESSIBILITÀ** (equità delle cure, facilità d'accesso, prossimità delle sedi di erogazione degli interventi riabilitativi, definizione delle modalità d'accesso, informazioni chiare e dettagliate del percorso di cura al paziente)
- B) PRESA IN CARICO/CURA E CONTINUITÀ DELLA PRESA IN CARICO E DEGLI INTERVENTI** (rif. *Consensus conference UILDM 2019*) che prevede:
- identificazione dei bisogni riabilitativi
 - definizione di un progetto riabilitativo individuale da parte dell'équipe riabilitativa
 - valutazione degli esiti riabilitativi (vedi allegato scale di valutazione)
 - appropriatezza degli interventi (vedi allegati: da definire e concordare aderenza standards of care, LG, Consensus)
 - prossimità degli interventi riabilitativi
 - continuità del progetto riabilitativo
 - competenza dei professionisti coinvolti
- C) PROGETTO DI STRUTTURA**
- Scelta del setting (Ambulatoriale - Day service; Ospedaliero - Degenza Ordinaria – Day Hospital; Domiciliare)
 - Continuità delle cure (management setting diversi)
 - Educazione terapeutica e counselling al caregiver
 - Transizione ai servizi età adulta (modelli di gestione transizione)

A) ACCESSO al percorso riabilitativo

I bambini con sospetta MNM vengono segnalati al Centro diagnostico su invio dei Pediatri territoriali (PLS), delle UO di Pediatria Ospedaliera, delle UONPIA territoriali o da altro specialista. Il Centro avvia l'iter diagnostico e contestualmente segnala il caso per la presa in carico da parte dei servizi di riabilitazione (équipe riabilitativa).

Parlando di accessibilità al percorso riabilitativo, segnaliamo alcune peculiarità delle MNM in età evolutiva, con un potenziale ruolo diagnostico dei fisiatristi:

- a) i quesiti di invio a valutazione specialistica da parte dei PLS sono eterogenei, così alcuni pazienti possono giungere a valutazione fisiatrica "diagnostica" prima che rieducativa, ed essere inviati dai fisiatristi stessi agli accertamenti diagnostici. Quindi il bambino/a può accedere prima alla rete riabilitativa (fisiatra età evolutiva – Ambulatori Fisiatrici 0-18 anni - che intercetta i "segnali" di MNM) ed essere inviato successivamente alla NPI ospedaliera (centro diagnostico), dove si realizza il percorso diagnostico e la presa in carico clinico-assistenziale.
- b) i bambini possono anche essere inviati dai PLS (es per ritardo dello sviluppo) alle UONPIA, le quali, avvalendosi della valutazione fisioterapica e dell'expertise dei consulenti fisiatristi (ruolo diagnostico), indirizzano il paziente alla NPI Ospedaliera per gli accertamenti diagnostici e contribuiscono così alla tempestività della diagnosi.

Nel caso in cui la diagnosi di malattia neuromuscolare comporta un importante interessamento delle funzioni motorie e delle funzioni vitali, la segnalazione viene effettuata contestualmente anche alla rete delle Cure Palliative Pediatriche, per i bisogni di tipo assistenziale.

La rete riabilitativa di primo livello è rappresentata dalla Equipe territoriale che comprende sia i **servizi di Medicina Riabilitativa competenti in Età Evolutiva** che le équipes di **Neuropsichiatria Infantile di riferimento territoriale (UONPIA)**.

Tale rete riabilitativa di primo livello si collega con i Centri Riabilitativi esperti esistenti a livello regionale:

Unità Riabilitazione Disabilità Gravi Età Evolutiva IRCCS AUSL di Reggio Emilia (UDGEE) (DGRn.138/2008: ruolo di HUB per la Rete Riabilitazione Disabilità Neuromotorie dell'Età Evolutiva) che offre la possibilità di approfondire definiti aspetti del percorso rieducativo facendo affidamento ad una elevata expertise. L'Ambulatorio Riabilitativo dedicato per le Malattie Neuromuscolari della UDGEE ha lo scopo di fornire una consulenza qualificata ai servizi ed alle famiglie per ciò che attiene la terapia riabilitativa appropriata ed efficace (riabilitazione, ortesi ed ausili, chirurgia, supporto psicologico) e favorire la continuità dell'assistenza e l'integrazione ospedale-territorio. Al suo interno operano attivamente, con specifiche competenze, il fisiatra, il fisioterapista, l'infermiere e lo psicologo clinico. I fisiatristi della rete riabilitativa territoriale si interfacciano con la UDGEE dell'IRCCS Azienda USL di Reggio Emilia tramite percorsi dedicati: le giornate di consulenza prevedono la compresenza del medico e/o del fisioterapista di riferimento. Le valutazioni congiunte sono occasione di formazione sul campo e permettono la diffusione della conoscenza sulle malattie neuromuscolari.

Unità Operativa Complessa Medicina Riabilitativa Infantile dell'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche della Azienda USL Bologna (UOC MRI ISNB) (DGR n.138/2008: ruolo di HS per la Rete Riabilitazione Disabilità Neuromotorie dell'Età Evolutiva) che nel corso degli anni ha accresciuto la propria clinical competence e ampliato l'offerta dei servizi e la numerosità della casistica trattata. La MRI di Bologna effettua un Ambulatorio Neuro Muscolare con il Centro diagnostico di III° livello di Bologna per la valutazione dei bisogni e dei programmi riabilitativi, i monitoraggi successivi, le indicazioni ortesiche e di ausili complessi, le indicazioni alla chirurgia funzionale (presso la MRI e presso l'Istituto Ortopedico Rizzoli) e vertebrale (Chirurgia Vertebrale Istituto Ortopedico Rizzoli, con cui esistono specifici accordi di collaborazione). Al suo interno operano il fisiatra, il fisioterapista, l'infermiere, il chirurgo pediatra e il chirurgo ortopedico dedicati alla chirurgia funzionale della disabilità in Età Evolutiva. I fisiatristi della rete riabilitativa territoriale di Imola e Ferrara si interfacciano tramite percorsi dedicati con la UOC MRI ISNB. Questi percorsi sono definiti da protocolli interaziendali siglati dalle reciproche Direzioni. Molti pazienti inoltre accedono su richiesta diretta degli specialisti di riferimento anche dalle altre aree vaste.

I pazienti in età evolutiva di tutte le Aziende della Regione possono accedere ad una valutazione presso il Centro regionale **Ausili di Corte Roncati** su invio dei servizi riabilitativi dell'infanzia e dell'adolescenza, finalizzata all'inserimento di ausili ad alta tecnologia per il sostegno delle funzioni motorie (carrozze elettroniche ad alta personalizzazione, joy stick dedicati, interfacce domotiche per il controllo ambientale, sistemi di comunicazione ecc.). A Corte Roncati è stato avviato un progetto di collaborazione tra UNIBO (Dipartimento di Ingegneria Elettrica, Elettronica e Informatica), IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche della Azienda USL di Bologna (UOC Medicina Riabilitativa Infantile), Programma delle Disabilità della Azienda USL di Bologna, UOC di Neuropsichiatria Infantile dell'IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna e Area Ausili di Corte Roncati. Il Progetto chiamato "Corte Lab" è rivolto alla sperimentazione, ricerca e implementazione di tecnologie assistive a sostegno di bambini affetti da grave disabilità motoria e cognitiva.

B) PRESA IN CARICO/CURA

Il ruolo del fisiatra dell'età evolutiva della riabilitativa territoriale in collaborazione con le UONPIA degli Spoke D è il seguente:

- effettua la valutazione funzionale riabilitativa,
- definisce assieme alla équipe riabilitativa la complessità dei bisogni e dei relativi programmi nell'ambito del **progetto riabilitativo**, definisce gli strumenti più idonei al raggiungimento degli obiettivi,
- fornisce indicazioni e provvede alla prescrizione di **ausili e ortesi** (ortesi di tronco e sistemi di postura, ortesi e docce di posizionamento per gli arti, ausili per la stazione eretta e la mobilità),
- verifica e attua la valutazione clinica periodica (**follow up**) dei programmi attivati,
- effettua la valutazione di **interventi di contesto ambientale** negli ambienti di vita del bambino/a (casa, scuola) tramite collaborazione con l'équipe riabilitativa,

- **attiva consulenze per un secondo parere** presso i centri esperti regionali,
- **pianifica la transizione** per i pazienti divenuti adulti.

Ruolo del Fisioterapista con competenze specifiche in età evolutiva (propria dei servizi territoriali di primo livello Spoke D)

- elabora, anche in équipe multidisciplinare, la definizione del programma di riabilitazione volto all'individuazione e al superamento del bisogno di salute del bambino/a e dell'adolescente,
- pianifica e realizza gli interventi fisioterapici per la rieducazione delle funzioni adattive neuromotorie,
- progetta e realizza interventi basati sulle evidenze di letteratura, in accordo con l'ICF e rispettosi dell'approccio family-centered,
- propone l'adozione di protesi ed ausili, ne addestra all'uso e ne verifica l'efficacia;
- verifica le rispondenze della metodologia riabilitativa attuata agli obiettivi di recupero funzionale;
- svolge interventi di educazione terapeutica ai familiari ed al caregiver
- effettua interventi finalizzati all'integrazione e inclusione sociale
- effettua valutazioni e interventi ambientali/strutturali a domicilio, a scuola e si interfaccia con gli operatori scolastici
- interviene sulle competenze ambientali e contestuali

L'Educazione Terapeutica del care-giver o assistente personale o OSS circa l'utilizzo degli ausili e delle eventuali ortesi nonché su attività utili al mantenimento delle abilità funzionali e alla prevenzione dei danni da immobilità è di fondamentale importanza per il benessere della persona. L'abilitazione dei care giver allo stretching, all'applicazione di ortesi e all'uso degli ausili, è parte integrante del piano di cura delle malattie neuromuscolari, affinché tali interventi possano essere gestiti nel contesto di vita del paziente, rispettandone le attività di inclusione e partecipazione.

I care giver sono pertanto istruiti dai fisioterapisti, che supervisionano gli interventi proposti e offrono disponibilità al confronto e alla modulazione dell'intervento in relazione al contesto e alla fase di malattia. Sono infatti previsti interventi diretti del fisioterapista a cicli intensivi o estensivi, comunque personalizzati sulla base di bisogni individuali, della fase di malattia, della risposta alla terapia e della tolleranza del paziente, in base al progetto riabilitativo individuale.

Il ruolo del Fisiatra dei Centri Esperti consiste nell'approfondire i seguenti aspetti:

- il profilo e la prognosi funzionale motoria,
- le indicazioni al trattamento riabilitativo e i relativi programmi,
- la scelta degli ausili e delle ortesi complesse necessarie al supporto della funzione motoria,
- la individuazione di soluzioni per l'autonomia (domotica, ausili complessi assistenziali e per il superamento delle barriere, ecc.),
- il monitoraggio evolutivo delle performances, della disabilità e delle deformità,
- la frequenza dei follow up,
- le consulenze nei reparti ospedalieri durante i ricoveri diagnostici e terapeutici (Pediatria e NPI) e l'attivazione o la continuità della presa in carico territoriale,
- attività di ricerca e didattica formativa,
- attivazione di Percorsi Specialistici (Chirurgia funzionale muscolo tendinea e scheletrica, chirurgia vertebrale, ricoveri in riabilitazione intensiva post-chirurgica):

Condizioni che possono beneficiare di intervento di chirurgia funzionale:

I bambini affetti da patologia neuromuscolare possono aver bisogno di interventi di **chirurgia funzionale muscolo tendinea o scheletrica** (per ridurre le deformità degli arti e consentire la prosecuzione di alcune funzioni come il cammino). La chirurgia muscolo tendinea e scheletrica degli AAI viene effettuata **presso l'UDGEE dell'IRCCS AUSL Reggio Emilia e presso l'Ospedale Bellaria di Bologna dalla MRI ISNB**.

I principali interventi di chirurgia funzionale per gli arti inferiori e superiori rivolti ai pazienti con MNM in Età Evolutiva sono rappresentati da:

- interventi di tipo muscolo tendineo (es. allungamento/tenotomia del tricipite surale, tenotomia Tensore Fascia Lata e degli adduttori, allungamento dei muscoli ischio crurali, trasposizioni muscolo tendinee per arto inferiore e superiore, ecc);
- interventi di tipo scheletrico (es artrodesi complessa per piede equino-varo-supinato).

Le deformità del rachide possono richiedere interventi correttivi di chirurgia vertebrale;

Per gli **interventi di stabilizzazione vertebrale** (per correzione scoliosi), il fisiatra ha il compito di inviare tempestivamente il paziente, in base ai criteri stabiliti dalle Linee Guida per il trattamento delle scoliosi neurologiche nelle patologie neuromuscolari (gradi Cobb, età, tolleranza al corsetto, velocità di progressione radiologica e clinica, funzionalità respiratoria, ecc.) al centro specialistico di Chirurgia Vertebrale. È opportuno porre l'attenzione sul fatto che in considerazione della complessità e della "rarità" delle patologie neuromuscolari, oltre che della fragilità del paziente intrinseca alla patologia, gli interventi di stabilizzazione vertebrale devono essere effettuati in centri in grado di garantire elevata expertise dell'intera equipe chirurgica-anestesiologica. Allo stato attuale i centri che in Italia effettuano questi interventi sono: l'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna, l'Ospedale Burlo Garofalo di Trieste, l'Ospedale Buzzi di Milano, l'Ospedale Gaslini di Genova, l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. Esiste tutt'ora, comunque, una importante **mobilità passiva** che dalla nostra Regione si sposta verso questi centri extraregionali, o anche verso centri esteri (Parigi, Lione, Marsiglia, per citarne alcuni). Preme sottolineare che in tutte queste situazioni di fragilità e complessità acute dall'intervento chirurgico è necessario prevedere strutture idonee ad accogliere questi pazienti per la fase di riabilitazione intensiva post-operatoria che operino in rete con le strutture territoriali ambulatoriali e domiciliari.

In Regione Emilia-Romagna è stato accreditato il Centro Cardinal Ferrari di Fontanellato quale Ospedale privato accreditato in grado di rispondere a queste esigenze: con nota P.G. 2010/0289204 del 19/11/2010, e successiva Determinazione n° 5150 del 04/04/2016 il Centro Cardinal Ferrari viene accreditato con ulteriori posti letto di codice 75 "Neuroriabilitazione" anche per il trattamento riabilitativo in età evolutiva della rete delle Gravi Disabilità Neuromotorie dell'Età Evolutiva.

Il Ruolo del Fisioterapista con competenze specifiche ed avanzate in età evolutiva (propria dei Centri Esperti)

- cura l'accoglienza del bambino/a, della famiglia e del personale del servizio di provenienza che eventualmente li accompagna in consulenza fisioterapica;
- valuta tramite scale di valutazione validate specifiche per patologia e pianifica gli interventi fisioterapici per la rieducazione delle funzioni adattive neuromotorie;
- In stretta collaborazione con il fisioterapista territoriale, progetta interventi basati sull'evidenza, sull'ICF e rispettosi dell'approccio family-centered;
- propone l'adozione di ortesi ed ausili, supervisiona il collega del territorio nell'addestramento all'uso e ne verifica l'efficacia;
- educa i caregivers, mediante anche la condivisione di brochure dedicate e materiale video;
- offre tempi e spazi di confronto sul caso specifico al fisioterapista territoriale di riferimento del paziente (formazione sul campo accreditata);
- mantiene disponibilità ad una supervisione a distanza del trattamento fisioterapico del caso clinico su richiesta dei colleghi fisioterapisti territoriali (video consulto, visione filmati a distanza, colloquio telefonico significativo etc.);
- svolge attività di ricerca e didattica formativa rivolta ai professionisti del territorio nazionale.

Valutazione e Follow-up

In accordo con le linee guida nazionali e internazionali ai fini della valutazione **vengono utilizzate diverse scale**, validate per patologia, fasce d'età, obiettivi e competenze funzionali. Queste scale per essere somministrate in modo appropriato richiedono capacità di interazione con i bambini, abilità specifiche, esperienza diretta di somministrazione (expertise specifica). Per questo motivo i professionisti della riabilitazione (fisiatra/fisioterapista/altri del Team riabilitativo con competenze specialistiche in Età Evolutiva) risultano essere i professionisti più idonei alla somministrazione e interpretazione delle scale di valutazione con particolare riferimento alle competenze adattive (cammino, postura seduta e

manipolazione). Si sottolinea inoltre l'importanza della continuità del professionista della riabilitazione nella somministrazione delle scale. **Il punteggio risultante dalle scale di valutazione standardizzate offre un dato importante non solo per la diagnosi funzionale e il follow up ma anche e soprattutto per l'accesso alle terapie farmacologiche innovative, per il monitoraggio dell'efficacia delle stesse e per l'eventuale accesso ai trials.**

In allegato 2 le tabelle con le principali scale di valutazione validate e maggiormente utilizzate poiché suggestive da un punto di vista della prognosi e del monitoraggio dei pazienti sia da un punto di vista motorio che funzionale.

Fra le scale indicate in tabella 2 sono più frequentemente utilizzate la Scala North Star, la Hammersmith, Six minute walking test, MRT, la CHOP intend, RULM.

C) PROGETTO DI STRUTTURA

Nelle Linee Guida nazionali per la Riabilitazione del 1998 per Progetto Riabilitativo di Struttura si intende la programmazione della disponibilità e dell'organizzazione degli spazi, del lavoro e delle modalità operative di tutto il contesto allo scopo di garantire una idonea funzione di supporto finalizzata alla protezione ed alla stimolazione delle capacità funzionali e relazionali di tutti i soggetti assistiti.

Ai fini riabilitativi è importante definire, come indicato dalle Linee Guida nazionali per la Riabilitazione del 1998 e successive modifiche, il setting più appropriato a seconda dei bisogni, variabili in funzione della fase di malattia e delle tipologie di attività da erogare. La definizione del progetto di struttura si effettua in equipe multidisciplinare ed è fondamentale il coinvolgimento della famiglia e dei caregivers, al fine di poter declinare nelle modalità più efficaci l'utilizzo degli strumenti riabilitativi proposti. Definire il bisogno riabilitativo è la preconditione per la scelta del setting organizzativo più appropriato. Fondamentale è ad es. la valutazione di problematiche strutturali, organizzative, economiche, lavorative, o legate alla collocazione geografica del domicilio e dei servizi di riabilitazione, le opportunità di trasporto, la costituzione del nucleo familiare (es. famiglie monogenitoriali) la possibilità di contare sulla presenza di supporti familiari, l'accessibilità e il sostegno in ambito scolastico, le barriere architettoniche, ecc.)

Le tipologie di setting sono:

- Ambulatoriale; Ospedaliero e Domiciliare

Modalità di erogazione

Il progetto di struttura si declina in relazione al bisogno riabilitativo ed alla fase di intervento. Ciascuna Azienda USL garantisce interventi riabilitativi in regime ambulatoriale, o presso le UONPIA o presso strutture di Medicina Riabilitativa Territoriale. Data la complessità dei bisogni riabilitativi è necessario però integrare la disponibilità di altre tipologie di setting adeguati ai bisogni, che quindi non possono essere limitati al solo setting ambulatoriale o di Day Service, ma che devono prevedere anche altre modalità di presa in cura come ad es., ricoveri per eventi internistici o respiratori, ricoveri per valutazione e addestramento a ausili complessi, insorgenza di eventi acuti intercorrenti quali traumi o fratture, accesso alla rete delle cure palliative pediatriche, ricoveri di sollievo compreso l'Hospice, ecc.

Il setting ambulatoriale è quello normalmente riservato alla maggior parte delle situazioni al di fuori di quelle sopracitate. L'attività riabilitativa viene erogata dai servizi di riabilitazione dell'Età Evolutiva di I livello (di norma le UONPIA territoriali con i fisioterapisti dell'infanzia, o dai Fisiatri e Fisioterapisti delle Medicine Riabilitative, laddove esistano figure professionali competenti nella riabilitazione delle patologie dell'età evolutiva). **I servizi territoriali di riabilitazione di primo livello devono avere però competenze specifiche** nella presa in carico delle malattie neuromuscolari. La clinical competence, oltre ad attività di formazione specifica, viene acquisita anche in base alla casistica alla quale il professionista può accedere.

Il **regime di erogazione ambulatoriale** in prossimità è la modalità di trattamento privilegiata in età evolutiva, perché gli esiti della patologia disabilitante interagiscono con la dinamica dello sviluppo fisico, psichico e sociale del bambino/a. In questa epoca della vita si evidenzia una particolare co-essenzialità all'esito del PRI degli interventi di ordine psicologico, di carattere pedagogico-educativo (scuola) e di tipo sociale (Piano Indirizzo Riabilitazione 2011).

Il setting riabilitativo ospedaliero (ricoveri di riabilitazione intensiva) è riservato a:

- situazioni di particolare criticità/cambiamenti repentini della malattia o legati alla patologia di base
- utilizzo di interventi terapeutici (es. chirurgia funzionale, chirurgia della colonna vertebrale) e addestramento all'uso di presidi complessi,
- ripristino di funzioni motorie compromesse a seguito di eventi acuti (es traumatici con immobilizzazioni prolungate e che quindi comportano la necessità di un ripristino rapido della condizione pre-acuzie o complicanze di altra natura che hanno comportato un periodo di allettamento, ecc..)

Il setting riabilitativo domiciliare:

Il fisiatra di riferimento territoriale, in accordo con l'equipe territoriale di NPI, quando ritenuto necessario, può attivare l'intervento riabilitativo in ambito domiciliare nelle seguenti condizioni:

- ✓ erogazione di interventi riabilitativi di tipo fisioterapico nei pazienti che per varie circostanze non possono accedere agli altri setting, (quali difficoltà di spostamento del paziente per condizioni cliniche compromesse)
- ✓ situazioni che richiedono che l'intervento riabilitativo sia effettuato nel contesto di vita (adattamento della "postazione" nella quale il bambino/a effettua la propria attività – es. utilizzo di software per la scuola, addestramento dei care givers ai presidi per l'igiene o i trasferimenti letto-carrozzina-water)
- ✓ continuità terapeutica riabilitativa post dimissione da reparti di degenza per contestualizzazione del Progetto Terapeutico

Da considerare inoltre che quando i bambini con MNM necessitano di ricovero ospedaliero in seguito ad acutizzazione di problematiche internistiche, si rivolgono ai reparti per acuti (Pediatria) del loro luogo di residenza dove si avvalgono della consulenza riabilitativa con attivazione del trattamento rieducativo o assistenziale. In tali occasioni i fisiatristi ospedalieri vengono attivati per valutazioni specifiche attraverso consulenze in reparto e supportano i colleghi dei territori referenti della presa in carico territoriale (contatti diretti e/o mediati dai caregivers).

Spesso, a seguito della progressività della patologia, **si riducono sempre di più i margini di modificabilità delle performances funzionali del paziente, e quindi i margini di applicabilità dell'intervento riabilitativo**, mentre aumentano contemporaneamente i **bisogni assistenziali**. Inoltre, la complessità assistenziale impegna fortemente le famiglie che possono trovarsi in gravi difficoltà di gestione dell'assistenza (perdita o malattia di un coniuge, separazioni, problemi economici, ecc.). Possono pertanto rendersi necessari ricoveri di sollievo, ricoveri per eventi internistici o respiratori, accesso alla rete delle cure palliative pediatriche, compreso l'Hospice, ecc). In tali circostanze l'intervento del Fisioterapista è finalizzato al comfort e benessere (problematiche legate al dolore, gestione di ausili per la movimentazione e l'assistenza, counseling ai care givers). Il Fisioterapista in queste circostanze affianca l'equipe sanitaria e socioassistenziale (UVM) nella definizione del PAI.

Per tutti i setting è auspicabile il supporto della **Teleriabilitazione/Telemedicina**, non come modalità sostitutiva, ma complementare, per il monitoraggio e la supervisione delle attività svolte in ambito domestico, il controllo dell'uso corretto dei presidi o delle manovre dei care givers, la supervisione dell'esercizio terapeutico, ecc. La Regione Emilia-Romagna con DGR 1227/2021 "*Indicazioni in merito all'erogazione di servizi di telemedicina nelle strutture del Servizio Sanitario Regionale, in applicazione all'Accordo Stato Regioni del 17 dicembre 2020 "Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni in telemedicina"*" ha fornito alle Aziende Sanitarie le indicazioni sulle prestazioni in remoto di Televisita e Teleconsulto per il follow-up dei pazienti in carico.

Si cita inoltre l'Accordo Stato-Regioni (Rep. Atti n. 231/CSR del 18 novembre 2021) "*Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni e servizi di tele riabilitazione da parte delle professioni sanitarie*".

3.4.2 Percorso riabilitativo per le malattie neuromuscolari in età adulta

Le malattie neuromuscolari (MNM) rare ad esordio in età adulta includono le distrofie muscolari, le distrofie miotoniche, le miopatie mitocondriali, le atrofie muscolari spinali, caratterizzate da un deficit di forza muscolare, le polineuropatie ereditarie e infiammatorie demielinizzanti croniche che possono essere

caratterizzate da un difetto della forza muscolare e/o disturbi sensitivi ad esordio distale. Tra le più comuni forme ad esordio acuto/subacuto, rapidamente evolutive, sono incluse le miopatie infiammatorie e le poliradicoloneuriti infiammatorie demielinizzanti acute. Le MNM rare possono essere caratterizzate da un interessamento multi-sistemico con coinvolgimento delle funzioni cardiorespiratorie e deglutitoria ed associare al deficit di forza e/o della sensibilità altri sintomi neurologici (epilessia, episodi stroke-like, deficit cognitivi, ipoacusia, atrofia ottica ecc) o extra neurologici (diabete, nefropatia, disturbi gastrointestinali).

Dopo la diagnosi presso il Centro Neuromuscolare o in qualunque altro momento del follow-up, se viene ravvisata la necessità di un inquadramento diagnostico funzionale, il neurologo invia il paziente per la presa in carico riabilitativa da parte del Team Riabilitativo presso ambulatorio dedicato che prevede:

- la visita fisiatrica con valutazione, definizione della prognosi funzionale, invio ai professionisti della riabilitazione sulla base dei bisogni identificati, stesura del PRI (Progetto Riabilitativo Individuale) in Team che comprende i seguenti professionisti: fisiatra, fisioterapista, logopedista, tecnico ortopedico, terapeuta occupazionale, che si avvalgono di scale di valutazione della disabilità e della complessità assistenziale (Allegato 3).

- la programmazione di follow up, con periodicità definite in base all'evoluzione della malattia stessa.

Il fisioterapista e il logopedista effettuano la valutazione funzionale del disturbo motorio e deglutitorio e svolgono programmi specifici e interventi di educazione terapeutica, fornendo indicazioni al paziente ed al caregiver per la migliore gestione dei problemi riscontrati.

Il percorso riabilitativo delle persone affette da malattia neuromuscolare deve assicurare organicità e globalità di presa in carico a fronte di una notevole eterogeneità dei quadri clinici e di una successiva complessità di bisogni che si manifestano nella storia naturale della malattia.

Per evitare che il percorso si riduca ad una serie di interventi frammentari, parcellizzati e dispersi in articolazioni e servizi diversi, è necessario promuovere un'organizzazione dei servizi che garantisca una funzione di raccordo, coordinamento e tutoraggio; auspicabile in tal senso il collegamento fra il Centro diagnostico - terapeutico - assistenziale per le malattie Neuromuscolari ed il Centro riabilitativo di riferimento territoriale.

Obiettivo della gestione del paziente con patologia neuromuscolare è il mantenimento della funzione motoria più a lungo possibile, la prevenzione e la gestione delle complicanze secondarie legate alla ridotta forza muscolare e all'immobilità, la promozione dell'autonomia, del benessere generale e della qualità della vita.

Il setting di presa in carico riabilitativo può essere di degenza ordinaria riabilitativa, DH o territoriale ambulatoriale (Day Service, Centro Ambulatoriale Riabilitativo (CAR), Presidio Ambulatoriale Riabilitativo (PAR)) o domiciliare.

Le attività riabilitative in regime di ricovero sono indirizzate al recupero di disabilità importanti e complesse, modificabili, oppure possono avere l'obiettivo della stabilizzazione clinica, ripristino condizioni di autonomia e gestibilità extraospedaliera.

Per quanto riguarda l'ambito ambulatoriale l'erogazione presso un CAR è destinata ai pazienti complessi, che richiedono una presa in carico omnicomprensiva mediante un PRI (Progetto riabilitativo individuale) con molteplici programmi terapeutici.

L'erogazione di prestazioni ambulatoriali presso un PAR riguarda casi non complessi che necessitano di un solo programma riabilitativo.

La presa in carico domiciliare è finalizzata alla valutazione ambientale per proposta ausili e modifiche ambientali, counselling ed educazione terapeutica, interventi riabilitativi erogabili a domicilio per presenza di barriere architettoniche e/o casi in cui il trasporto del paziente può aggravare le condizioni cliniche.

Poiché le malattie neuromuscolari comprendono molteplici quadri clinici con gravità e prognosi molto differenti fra loro, è utile differenziare la presa in carico in relazione al decorso clinico e alla perdita di autonomia: pertanto il fisiatra del team riabilitativo effettua una valutazione funzionale mirata a classificare il grado di disabilità del paziente:

I FASE: nessuna disabilità:

Non vi è necessità di trattamento riabilitativo; il paziente può essere indirizzato ad attività fisica adattata e/o attività quotidiana di mantenimento in setting extra sanitari.

II FASE: disabilità lieve:

Paziente con iniziale sintomatologia motoria, deficit stenico, ridotta resistenza. Si evidenzia un bisogno riabilitativo semplice; necessità di un solo programma terapeutico riabilitativo ed eventualmente prescrizione di ausili semplici. Il setting indicato è quello ambulatoriale.

III FASE: disabilità moderata:

Si manifestano complicanze maggiori, con alterazione delle funzioni deglutitorie, respiratorie e riduzione delle autonomie. Si evidenzia un bisogno riabilitativo complesso, vale a dire la necessità di un progetto riabilitativo individuale con la combinazione di più programmi terapeutici, realizzando una presa in carico omnicomprensiva nel lungo termine. Vi è la necessità di effettuare valutazioni motorie, cognitive, della deglutizione, ambientali, sociali ed eventualmente prescrizione ausili complessi e personalizzati. Si devono programmare interventi multiprofessionali con il coinvolgimento di pneumologo, gastroenterologo, cardiologo, neuropsicologo, etc. Il setting può essere ancora ambulatoriale oppure domiciliare. In questa fase diventa ancora più importante la figura del caregiver che andrà coinvolto e addestrato. In tale contesto risulta importante il ruolo del Terapista Occupazionale per il mantenimento delle autonomie possibili. Per la valutazione/prescrizione di ausili complessi e ad alta tecnologia utile fare riferimento a un centro esperto provinciale, in casi selezionati invio al Centro Ausili di Bologna.

IV FASE: disabilità grave:

Si evidenzia una importante perdita delle funzioni motoria, respiratoria e deglutitoria e di conseguenza delle autonomie. Può essere necessaria ventilazione assistita e nutrizione enterale tramite PEG (Gastrostomia endoscopica percutanea). Si tratta di un paziente ad alta complessità con necessità di assistenza domiciliare. In questa fase aumentano le attività assistenziali e l'impegno del caregiver. L'approccio riabilitativo, nell'ambito di una presa in carico interdisciplinare, deve prevenire l'ulteriore sviluppo della disabilità e il rischio di riacutizzazioni ed ospedalizzazioni per complicanze evolutive della malattia. Si può prevedere la prescrizione di ausili più complessi e personalizzati, con attenzione particolare alla prevenzione dei danni da immobilità e ausili per la comunicazione.

Per quanto riguarda quest'ultimo aspetto, è necessario fare riferimento a un centro provinciale esperto in Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA)

Il setting è prevalentemente domiciliare, previa segnalazione al punto di coordinamento della Assistenza primaria, alla rete riabilitativa competente per territorio e alla UVM GRAD (Unità Valutazione Multidimensionale – Gravissime Disabilità Acquisite).

Da prevedere l'attivazione del CAAD (Centro Adattamento Ambientale Domestico) per il superamento delle barriere architettoniche.

Se il quadro clinico del paziente presenta una elevata complessità terapeutica e assistenziale il neurologo o un componente del team multidisciplinare può richiedere ed organizzare una riunione del gruppo di lavoro multidisciplinare che comprende a secondo del caso neurologo, infermiere, pneumologo, cardiologo, fisiatra, fisioterapista, nutrizionista, psicologo, e se necessario i professionisti del territorio, con l'obiettivo di valutare la necessità di aggiornamento del piano terapeutico, assistenziale, riabilitativo, nonché gli obiettivi di presa in carico e monitoraggio.

L'avvio alla gestione integrata da parte del team del Centro diagnostico-terapeutico-assistenziale per le malattie neuromuscolari con il team riabilitativo territoriale è di fondamentale importanza nella gestione dei pazienti gravi per assicurare l'attivazione di percorsi di presa in carico territoriale e dei servizi di supporto alla domiciliarità più appropriati in base alle condizioni del paziente, dei bisogni, del contesto familiare, attraverso un lavoro integrato di più professionisti sia dell'Ospedale che del Territorio. Il team del Centro di malattie neuromuscolari dovrà pertanto lavorare in stretta sinergia con i servizi territoriali del dipartimento di cure primarie, unità di valutazione multiprofessionale, medico di medicina generale, infermieri domiciliari, palliativisti, assistenti sociali, operatori dell'Assistenza domiciliare. Il caso va segnalato al punto di assistenza primaria e, per le gravissime disabilità, all'unità di valutazione multiprofessionale del distretto di residenza, con conseguente elaborazione di un PAI (Piano assistenziale individualizzato) in condivisione con l'utente, la famiglia, il MMG ed i servizi sociali, secondo i criteri contenuti nel DGR 2068/2004 e successivi (840/2008; 514/2009). Nei casi avanzati con elevata complessità del quadro clinico-assistenziale diviene preminente il ruolo dei professionisti della riabilitazione territoriale, che lavorano in stretta sinergia con gli altri servizi sociali e sanitari del territorio al fine di contribuire, per quanto di competenza (valutazione ausili, Comunicazione aumentativa-alternativa, educazione al caregiver e al personale dell'Assistenza domiciliare), al benessere complessivo del paziente e al sostegno alla famiglia nella gestione della complessità.

In ogni fase di malattia è auspicabile avvalersi, ove possibile, di supporti di telemedicina, intesi come modalità complementari e non sostitutive, utili nel monitoraggio delle attività svolte in ambito domestico e del corretto utilizzo dei presidi, nonché nella supervisione dell'esercizio terapeutico (vedi DGR 1227/2021 "Indicazioni in merito all'erogazione di servizi di telemedicina nelle strutture del Servizio Sanitario Regionale, in applicazione all'Accordo Stato Regioni del 17 dicembre 2020 "Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni in telemedicina"; Accordo Stato-Regioni Rep. Atti n. 231/CSR del 18 novembre 2021 "Indicazioni nazionali per l'erogazione di prestazioni e servizi di teleriabilitazione da parte delle professioni sanitarie").

3.4.3 La riabilitazione respiratoria delle MNM in età adulta

Le malattie neuromuscolari sono tipicamente associate a problemi respiratori che condizionano fortemente la prognosi quoad vitam e quoad valetudinem in misura diversa nel tempo a seconda del tipo di patologia e che comunque riconoscono come meccanismi principali:

- la debolezza dei muscoli respiratori e conseguentemente la capacità di ventilare e tossire
- le deformità della gabbia toracica con restrizione dei volumi polmonari e riduzione della compliance toracica
- le ricorrenti riacutizzazioni flogistiche delle vie aeree fino alla polmonite ab ingestis in presenza di deficit della deglutizione.

La Riabilitazione Respiratoria (RR) è un processo multidisciplinare e multiprofessionale che impiega in modo sistematico procedure valutative e terapeutiche scientificamente provate con l'obiettivo di ottenere per il singolo paziente con danno funzionale respiratorio e conseguente disabilità il miglior livello possibile di attività quotidiana e qualità di vita, da evidenziarsi con idonee ed obiettive misure di risultato (cliniche e/o funzionali).

Proprio per questo motivo è indispensabile una forte integrazione tra lo specialista Pneumologo ed il Fisioterapista al fine di garantire una efficace identificazione degli obiettivi e delle modalità per raggiungerli, includendo la identificazione degli ausili/devices e l'Educazione Terapeutica del Paziente e/o del Care Giver all'uso degli stessi.

A differenza delle patologie primitivamente polmonari (BPCO in particolare) in cui le evidenze scientifiche sono di livello elevato e pressoché conclusivo a favore della riabilitazione respiratoria (RR), per le malattie neuromuscolari le evidenze di letteratura sono meno solide, considerate anche le difficoltà di reclutamento di casistiche adeguate trattandosi singolarmente di patologie rare, per quanto globalmente comportino un numero significativo di casi.

Dimensione epidemiologica e potenziale ricaduta di impatto sui servizi pneumologici

Le più recenti statistiche della regione Emilia – Romagna (fonte Registro delle malattie rare neuromuscolari) danno come indice di prevalenza delle malattie neuromuscolari nell'adulto la cifra assoluta di circa 3000 casi residenti (esclusa la SLA, circa 600 casi, che qui non consideriamo avendo un suo PDTA specifico) pari a 68 casi per 100.000 residenti, considerando una popolazione emiliano romagnola di 4,383,312 residenti al 2022. Vanno aggiunti circa 600 pazienti (sempre SLA esclusa) seguiti dalle strutture regionali ma residenti in altre regioni.

Il valore assoluto di incidenza è di circa 300 casi residenti / anno e 50 non residenti.

Rispetto all'impatto sui servizi pneumologici tutte le principali malattie neuromuscolari in ordine di prevalenza hanno comunque manifestazioni respiratorie anche se in fasi diverse della vita e di diversa entità. Gli Standard di cura e raccomandazioni per la cura delle complicanze respiratorie sono ora disponibili per i pazienti con Distrofia di Duchenne (DMD) e altre Distrofie muscolari in cui la morte si verifica principalmente per insufficienza respiratoria e problemi cardiaci, e per la SMA. Ciò significa che il neurologo e/o lo pneumologo del centro clinico può avere accesso a informazioni teoriche (fisiopatologia) e pratiche (test e parametri) per gestire i pazienti MNM. Tuttavia, poiché i disturbi muscolari sono rari, ad un medico può capitare di gestire un numero molto limitato di questi pazienti nella sua carriera professionale. Inoltre, la qualità del test di funzionalità polmonare e la collaborazione dei pazienti dipendono fortemente dall'esperienza del tecnico che esegue l'esame. Infine, l'accesso a centri respiratori specialistici può essere difficile per i pazienti MNM e loro famiglie, causando ritardi negli screening e nella presa in carico per il follow-up. È però dato di esperienza univoca che la gestione precoce dei deficit funzionali respiratori ha un impatto

significativo sulla sopravvivenza se non sulla qualità di vita, due aspetti che non vanno necessariamente in parallelo (vedi ad es. casi che accettano la ventilazione non invasiva ma non la tracheostomia o casi che rifiutano la nutrizione sostitutiva).

Obiettivi

Conformemente alle definizioni riconosciute di Riabilitazione Respiratoria, gli **obiettivi di appropriatezza e risultato** sono rappresentati da:

1. stabilizzazione a lungo termine della condizione respiratoria (con conseguente riduzione degli accessi alle strutture sanitarie, ospedalizzazioni in particolare)
2. raggiungimento di livelli funzionali respiratori compatibili con la migliore qualità di vita possibile nell'ambito del contesto esistenziale del paziente

Obiettivi di processo, condivisi da tutta la equipe multidisciplinare, possono essere individuati nell'area organizzativa e sono rappresentati da:

3. assicurazione del buon uso delle risorse
4. garanzia della qualità tecnica delle prestazioni
5. garanzia della qualità organizzativa con particolare riferimento ai tempi di presa in carico e regolarità del follow up
6. Uniformità ed equità di trattamento nelle unità operative/servizi
7. Riduzione di accessi in Pronto Soccorso e ricoveri

Più in dettaglio gli **obiettivi clinici specifici** della Riabilitazione Respiratoria possono essere così declinati:

- a) Miglioramento della dispnea
- b) Miglioramento della performance fisica
- c) Miglioramento della qualità di vita

Condivisi con il gruppo multidisciplinare:

- d) Miglioramento dello stato nutrizionale
- e) Miglioramento dello stato di salute
- f) Miglioramento delle anomalie psicologiche

Setting

Di seguito sono specificate le indicazioni per i vari possibili setting di presa in carico e follow up: ambulatoriale, domiciliare (compresi telemonitoraggio e teleriabilitazione), ospedaliero.

Valutazioni pneumologiche di base in fase diagnostica (setting ambulatoriale)

Anamnesi ed esame obiettivo

Vanno identificati:

1. frequenza e severità delle infezioni respiratorie
2. riduzione della forza della voce e della tosse, la presenza di alterazioni nella gestione delle secrezioni salivari, bronchiali, di disfagia (episodi di soffocamento) e di problemi nella masticazione;
3. estensione e progressione della debolezza muscolare; grado di autonomia nella deambulazione e dell'astenia;
4. mantenimento della postura, della posizione seduta, sviluppo di cifosi e scoliosi; grado di crescita e stato nutrizionale.
5. presenza disturbi nel sonno, mal di testa al mattino, anoressia al mattino o nausea, sonnolenza diurna, astenia e ridotta concentrazione (sintomi suggestivi anche se non specifici per ipoventilazione notturna che solitamente si sviluppano gradualmente in diverse settimane o mesi).
6. presenza di russamento, di arousal, di sforzi respiratori durante il sonno (suggestivi per OSA).

Valutazioni funzionali

Che richiedono la collaborazione del paziente

- Capacità vitale (CV)/ Capacità Vitale forzata (FVC)

- Massima capacità inspiratoria (MIC)
- Massima pressione inspiratoria (MIP)
- Sniff test (SNIP)
- Massima pressione espiratoria (MEP)
- Coughpeak flow (PCF)
- Rapporto PCF/PEF (Picco di flusso espiratorio)

Che non richiedono la collaborazione del paziente o del caregiver

- Emogasanalisi arteriosa sistemica
- Monitoraggio della funzione respiratoria nel sonno (MCR o saturimetria notturna) (setting anche domiciliare)
- Capnografia notturna
- Telemonitoraggio (nei centri che lo posseggono) nei pazienti ventilati e a elevata distanza dal centro di riferimento

Per pazienti non collaboranti i dati spirometrici sono ottenibili in modo attendibile con la **pletismografia optoelettronica o a luce strutturata** disponibili però solo in pochi centri di ricerca o di terzo livello.

Valutazioni pneumologiche di follow up (setting ambulatoriale / domiciliare / telemonitoraggio / teleriabilitazione)

Dipendono dalla fase di presa in carico e dalla rapidità di progressione della patologia

Esempio relativo ai pazienti con Distrofia Muscolare di Duchenne:

Fase 1 - paziente ancora autonomo al cammino: FVC e monitoraggio cardio-respiratorio nel sonno 1 volta/anno

Fase 2 - paziente con recente perdita della autonomia al cammino: tutte le valutazioni sopra elencate 2 volte/anno in respiro spontaneo

Fase 3 - paziente in fase avanzata: tutte le valutazioni sopra elencate in supporto ventilatorio e assistenza alla tosse, cadenza: monitoraggio cardio-respiratorio nel sonno 1 volta/anno e tutte le altre orientativamente ogni 3-4 mesi o a giudizio dello specialista; pazienti meno stabili possono essere avviati a monitoraggio in telemedicina con scarico dei dati anche quotidiano.

Nei pazienti che si presentano nella terza fase utile la prestazione di monitoraggio:

- 1) Per prevedere ulteriori riacutizzazioni
- 2) Per valutare la compliance al trattamento
- 3) Per configurare una teleriabilitazione domiciliare là dove il paziente è impossibilitato a muoversi

Percorsi di presa in carico

Solitamente lo Pneumologo prende in carico i pazienti neuromuscolari indirizzati dal Neurologo o dal NPI o dal Fisiatra, più raramente è il primo punto di ingresso nel percorso di presa in carico specialistica; in quest'ultimo caso, una volta effettuate le valutazioni respiratorie senza giungere ad una diagnosi di patologia toraco-polmonare primitiva lo Pneumologo indirizzerà il paziente alla consulenza Neurologica e/o Fisiatrica.

Timing di presa in carico da parte dei servizi di Pneumologia

Tutti i pazienti con malattia neuro muscolare andrebbero sottoposti a valutazione pneumologica all'atto della prima diagnosi. La cadenza dei successivi controlli verrà definita in base alla diagnosi stessa, alla fase di malattia e secondo la evolutività dei disturbi individualmente definita.

La complessità di questi pazienti renderebbe opportuna la organizzazione di percorsi dedicati, a modello dei percorsi previsti e già operativi per la SLA.

Tempistiche di invio a valutazione pneumologica ambulatoriale del paziente neuromuscolare adulto in base alla priorità clinica secondo i criteri di prenotazione CUP (qualora non disponibili percorsi dedicati definiti da specifici PDTA locali, condizione certamente preferibile)

Urgenza U 24-72 h: paziente che presenta sintomi respiratori di nuova insorgenza (dispnea e stimolo tossigeno sopraggiunti nelle 24-48 ore precedenti), sospetta flogosi acuta delle basse vie aeree con rischio di intasamento bronchiale, saturazione di O₂ (SaO₂) non invasiva stabilmente compresa tra 88 e 92%, pregressi episodi di insufficienza respiratoria acuta.

Urgenza B entro 10 gg: paziente che presenta sintomi di ipoventilazione notturna (es. risveglio con fame d'aria, mal di testa, sonnolenza diurna e disturbi d'umore) con sospetta ipercapnia, valori non invasivi di SaO₂ ridotti rispetto a quelli abituali di 3-4 punti, ma comunque superiori al 90%, pregressi episodi nell'anno di riacutizzazione.

Accesso Ordinario D entro 30 giorni: paziente stabile rispetto ai livelli di ossigenazione con SaO₂ ≥ 93% ma sospetta ipoventilazione notturna e/o aumentata difficoltà di gestione delle secrezioni respiratorie.

Accesso Programmato P entro 120 giorni: follow up con tempistica definita dallo specialista in sede di precedente visita pneumologica.

Andrebbero previsti dei punti di interfaccia con le UO che si occupano delle fasi acute (Pneumologia, Terapie intensive, Unità internistiche) per garantire modalità e livelli di assistenza specifici per queste condizioni:

- sia in fase di ingresso (gestione appropriata della insufficienza respiratoria acuta che ancora presenta criticità di approccio rispetto alle metodiche di correzione degli scambi gassosi e di disostruzione bronchiale)
- sia in fase di dimissione (dimissioni protette, prescrizione di presidi respiratori, attivazione di follow up...)

Criteria di ricovero (setting ospedaliero)

- presso UO per acuti, dotate di terapia intensiva respiratoria

- ✓ Arresto respiratorio e cardiaco
- ✓ Comparsa di aritmie cardiache
- ✓ Segni di scompenso cardiaco
- ✓ Turbe cognitive e comportamentali significative fino al coma
- ✓ Insufficienza respiratoria acuta con valori saturimetrici < 90%
- ✓ Grave distress respiratorio
- ✓ Grave peggioramento degli scambi gassosi notturni (>30% della notte con SaO₂ < 90%)
- ✓ Certezza o forte sospetto di *ab ingestis*
- ✓ Oligo-anuria
- ✓ Acidosi respiratoria scompensata

- presso UO di Riabilitazione respiratoria (cod. 56)

- ✓ Comparsa di sintomi generici come affaticamento e irritabilità
- ✓ Comparsa o peggioramento di sintomi respiratori come la dispnea
- ✓ Comparsa di sintomi di ipoventilazione notturna e peggioramento della qualità del sonno
- ✓ Peggioramento del quadro saturimetrico diurno (SaO₂ compresa tra il 90 e il 93%)
- ✓ Perdita di 3 punti di saturazione rispetto al valore usuale in condizioni di stabilità clinica
- ✓ Aumento della PaCO₂ rispetto ad un controllo precedente
- ✓ Peggioramento degli scambi gassosi durante la ventilazione notturna
- ✓ Aumento del bisogno quotidiano di ore di ventilazione meccanica
- ✓ Infezione delle vie aeree
- ✓ Variazione delle caratteristiche quali/quantitative delle secrezioni bronchiali
- ✓ Ingombro catarrale di difficile risoluzione
- ✓ Calo ponderale con riduzione dell'introito alimentare
- ✓ Segni di disidratazione
- ✓ Comparsa di turbe della deglutizione
- ✓ Carenza di assistenza da parte del *caregiver*
- ✓ Ricovero di sollievo

Progetto riabilitativo individuale (PRI)

Un PRI globale dovrebbe essere formulato dalla equipe riabilitativa multidisciplinare, all'interno del quale ogni specialità può declinare i propri obiettivi specifici e relative misure di risultato. Il regista del PRI in ambito respiratorio deve avere esperienza specifica di malattie neuromuscolari, fisiopatologia respiratoria e riabilitazione respiratoria.

Devono essere parte dell'equipe specialistica multidisciplinare diverse figure: Pneumologo, Fisiatra, Neurologo, Fisioterapista, Terapista occupazionale, Logopedista, Infermiere, Dietologo, Psicologo, Palliativista...). Ovviamente l'equipe specialistica deve avere come riferimento sul territorio il Medico di Medicina generale / Pediatra di libera scelta, i Servizi infermieristici domiciliari e gli eventuali provider per la fornitura in service di dispositivi, apparecchiature e servizi diagnostici.

La formulazione del PRI terrà conto:

- della patologia di base e della relativa complessità clinica considerando le co-morbilità associate o concomitanti
- della fase di malattia
- del tipo e grado di deficit funzionale, disabilità e handicap
- del contesto familiare e sociosanitario, essendo diverse da sede a sede le disponibilità di risorse in senso lato (economiche, psicologiche, attitudinali, organizzative...)

Items di un PRI respiratorio:

- stabilizzazione della funzione ventilatoria
- correzione della ipoventilazione notturna e OSAS
- gestione delle secrezioni bronchiali
- controllo dei sintomi respiratori e miglioramento Quality of Life (QoL)
- prevenzione tracheostomia
- gestione tracheostomia
- pianificazione de-ospedalizzazione (addestramento care-giver, condivisione progetto e metodiche con MMG/PLS e Servizi Infermieristici domiciliari (SID), prescrizione presidi ed eventuale telemonitoraggio)
- follow up domiciliare
- prevenzione ab ingestis (in collaborazione stretta con logopedista e foniatra)

Tabella 3: Indicatori e Standard di riferimento degli Item di Riabilitazione Respiratoria

Item	Indicatori di esito Obbligatori Primo livello Metodiche di valutazione / intervento	Indicatori di esito Accessori Secondo livello Metodiche di valutazione / intervento	Standard di riferimento e documentazione	Indicatori di processo
stabilizzazione della funzione ventilatoria	Emogasanalisi (EGA)	Monitoraggio TC CO2 Monitoraggio in telemedicina	EGA normalizzata o in compenso	
correzione della ipoventilazione notturna e OSAS	Emogasanalisi Monitoraggio cardio-respiratorio (MCR) nel sonno	Monitoraggio TC CO2 Monitoraggio in telemedicina	EGA normalizzata o in compenso	MCR eseguiti entro 2 mesi – st. 80%
gestione delle secrezioni bronchiali / efficienza tosse	PCF base e dopo manovre aumentative /utilizzo di presidi meccanici SI/NO		PCF > 270 L/m	Valutazione della tosse in tutti i casi collaboranti
Controllo sintomi respiratori/QoL	Scale di dispnea/questionari QoL	Cure palliative	MCID	
Prevenzione tracheostomia	Applicazione precoce NIMV e disostruzione bronchiale			N.ro interventi di tracheostomia < 30% della casistica
Gestione tracheostomia	Addestramento caregiver		Scheda abilità	Check list abilità 100%
Pianificazione per de-ospedalizzazione	addestramento caregiver, condivisione progetto e metodiche con MMG/PLS e SID, prescrizione presidi ed eventuale telemonitoraggio			Riunioni di progetto nel 100% dei casi
Follow up domiciliare	Accessi domiciliari dello specialista in Riabilitazione respiratoria	Telemedicina	Referti	Accessi domiciliari mensili almeno nell'80% dei pazienti con tracheostomia

Standard organizzativi: si prevede 1 centro Pneumologico di riferimento per Area Vasta con:

- almeno due Pneumologi esperti nella gestione delle problematiche respiratorie dei pazienti neuromuscolari;
- almeno due terapisti con esperienza nella riabilitazione dei pazienti neuromuscolari.

Cure palliative respiratorie

Le cure palliative sono l'insieme di interventi diagnostici, terapeutici e assistenziali rivolti alla persona malata ed alla famiglia e vengono avviate quando le terapie per la malattia di base e gli eventuali episodi acuti intercorrenti non sono più in grado di mantenere o recuperare la stabilità delle condizioni cliniche con un pieno controllo della sintomatologia.

Le cure palliative hanno l'obiettivo di dare qualità e dignità alla vita del malato fino all'exitus tramite il controllo dei vari sintomi (non solo del dolore) mediante cure proporzionate e personalizzate, nel rispetto della dignità e della volontà del paziente. Sono applicabili in qualsiasi età e non sono prerogativa della fase terminale della malattia: devono infatti affiancarsi alle terapie attive fin dalle fasi precoci della malattia, controllando i sintomi e garantendo il recupero della migliore qualità di vita possibile. Gli specialisti di cure palliative affiancano i pazienti ed i familiari nel percorso di consapevolezza di diagnosi e prognosi e nella accettazione della fase avanzata della malattia e devono essere di sostegno e aiuto nelle scelte terapeutiche. Le cure palliative sono garantite dai livelli essenziali di assistenza.

Gli Pneumologi esperti di Riabilitazione respiratoria devono avere nel loro bagaglio culturale ed operativo nozioni e competenze di terapia palliativa. Devono inoltre individuare nel proprio territorio di riferimento i palliativisti delle cure territoriali (in previsione della dimissione) ed i palliativisti delle strutture specialistiche specifiche che coinvolgeranno nell'ambito della equipe multidisciplinare ogni qualvolta l'approccio palliativo di base si riveli insufficiente.

Competenze dei professionisti di area respiratoria nella cura dei pazienti con MNM

Medico

- Specialista in malattie dell'apparato respiratorio
- Conoscenza generale delle singole malattie NM e loro possibili evoluzioni
- Competenze nella lettura delle prove di funzionalità respiratoria
- Competenza nel monitoraggio respiratorio non invasivo (es. monitoraggio cardio-respiratorio, pulsosaturimetria, capnometria, etc)
- Competenza nell'impostazione della ventilazione meccanica invasiva e non invasiva
- Competenza nella gestione della tracheostomia, nel timing di confezionamento ed eventualmente nella sua rimozione
- Competenza nelle emergenze respiratorie che necessitano di approccio non invasivo e invasivo
- Competenza nelle singole manovre di disostruzione bronchiale
- Competenza nelle cure palliative delle malattie respiratorie sia in fase precoce sia nelle fasi terminali
- Competenze in tele-monitoraggio e tele-riabilitazione

Fisioterapista

- Master in riabilitazione respiratoria o frequenza/attività di riabilitazione respiratoria
- Conoscenza generale delle singole malattie NM e loro possibili evoluzioni
- Competenze nella esecuzione e lettura delle prove di funzionalità respiratoria
- Competenza nel monitoraggio respiratorio non invasivo
- Competenza nella assistenza e monitoraggio della ventilazione meccanica invasiva e non invasiva
- Competenza nella gestione della tracheostomia e nella assistenza alla sua rimozione
- Competenza nella assistenza delle emergenze respiratorie che necessitano di approccio non invasivo e invasivo
- Competenza nella esecuzione delle singole manovre di disostruzione bronchiale
- Competenza nella gestione ed esecuzione di un programma di riabilitazione respiratoria nelle malattie neuromuscolari
- Competenze in tele-monitoraggio e tele-riabilitazione

Infermiere

- Aver lavorato in area riabilitativa respiratoria o frequenza/attività in reparto dedicato alle malattie respiratorie
- Conoscenza generale delle singole malattie NM e loro possibili evoluzioni
- Conoscenza sui programmi di riabilitazione respiratoria nelle malattie neuromuscolari
- Competenza nella esecuzione di monitoraggio respiratorio non invasivo
- Competenza nella assistenza e monitoraggio della ventilazione meccanica invasiva e non invasiva, e loro management ospedaliero e domiciliare
- Competenza nella gestione della tracheostomia, assistenza alla sua rimozione
- Competenza nella assistenza delle emergenze respiratorie che necessitano di approccio non invasivo e invasivo

4. Continuità assistenziale e transizione dall'età pediatrica all'età adulta

Il Ministero della Salute ha istituito, con Decreto Ministeriale del 27 febbraio 2009, la Consulta sulle MNM con l'obiettivo di "individuare soluzioni efficaci per affrontare le maggiori criticità rilevate rispetto all'assistenza erogata alle persone con MNM fornendo indicazioni per lo sviluppo di percorsi assistenziali appropriati ed efficaci". Il documento stabilisce che per i pazienti con MNM è necessaria la creazione di percorsi assistenziali che possano permettere la diagnosi, la cura e la presa in carico globale del paziente e della famiglia.

Alla base del percorso di presa in carico vi è l'integrazione degli interventi assistenziali e il coordinamento fra gli specialisti nell'ambito dei diversi setting assistenziali sanitari e sociosanitari (ospedale, territorio, domicilio, servizi sociali).

Il percorso assistenziale del paziente con MNM si caratterizza per la diversità degli interventi in relazione al tipo di patologia, all'evoluzione della malattia e al livello di disabilità, nonché al contesto familiare, sociale e ambientale. Tale percorso si deve realizzare anche durante la transizione, che è un processo graduale dall'età evolutiva all'età adulta e che si verifica, grazie al miglioramento delle cure e terapie degli ultimi 20 anni con aumento della durata della vita, per la maggiore parte delle MNM rare croniche ad esordio in età evolutiva. Essa rappresenta sia per il paziente che per la sua famiglia un periodo critico ricco di cambiamenti legati alla patologia, al divenire adulto e ai contesti di vita. L'obiettivo di un processo di transizione è quello di ottimizzare la qualità della vita e il potenziale futuro dei giovani pazienti. Al fine di evitare che gli interventi divengano settorializzati e parcellizzati è necessario assicurare la continuità di cura dai contesti clinico-terapeutico-assistenziali e riabilitativi propri dell'età evolutiva a quelli propri dell'età adulta, sia nell'ambito del centro di riferimento ospedaliero che in ambito territoriale. Il processo di transizione deve quindi prevedere un passaggio pianificato della programmazione degli interventi mantenendoli integrati tra di loro e realizzando un coordinamento fra gli specialisti nell'ambito dei diversi setting assistenziali (ospedale, territorio, domicilio, servizi sociali) secondo una continuità di presa in carico unitaria tra servizi. Il percorso di continuità si dispiega in un lasso temporale che va dai 16 ai 20 anni di vita del paziente e/o fino al termine del percorso scolastico ed ha la finalità di:

- garantire la continuità assistenziale alla persona disabile divenuta adulta;
- governare il processo nelle sue fasi, al fine di ridurre la disomogeneità degli interventi ed i fenomeni di emarginazione e di regressione;
- ricercare livelli di assistenza sociosanitaria basati su logiche di collaborazione ed integrazione multiprofessionale e multisettoriale.

Al percorso di transizione dall'età pediatrica/adolescenziale all'età adulta partecipano principalmente i professionisti dei seguenti servizi:

- Le UU.OO. Centro diagnostico assistenziale di II/III livello per le malattie Neuromuscolari dell'Età Evolutiva e dell'Adulto;
- la UONPIA di riferimento territoriale;
- le UO di Medicina Riabilitativa Infantile;
- le UO di Riabilitazione di riferimento territoriale;
- Le UU.OO. Cure Palliative dell'adulto e pediatriche;
- MMG/PLS;
- Servizi sociali

Dal punto di vista organizzativo il percorso si realizza attraverso una funzione di coordinamento del passaggio, che può essere affidata al Centro clinico diagnostico assistenziale di II/III livello per le malattie Neuromuscolari dell'Età Evolutiva in collaborazione con la UONPIA di riferimento territoriale o – nel caso in cui sia possibile prevederlo nell'ambito dell'organizzazione aziendale – ad un responsabile di procedimento specificamente individuato. Tale figura si interfaccia con la UO di Neurologia di riferimento, con la UO di Riabilitazione adulti di riferimento territoriale e con tutte le altre figure professionali necessarie, oltre che con il paziente e la sua famiglia/care-giver/tutore legale. L'équipe multiprofessionale delle UONPIA ed i Servizi per il paziente adulto devono garantire la presenza di tutti i referenti necessari alla valutazione dei bisogni del paziente, con il coinvolgimento del PLS, del MMG, dei fisiatristi e fisioterapisti dell'équipe riabilitativa, dei referenti delle Cure Primarie, della Pediatria territoriale, ove necessario delle Cure palliative dell'adulto e pediatriche, dei Servizi

Sociali e delle Istituzioni preposte alla scuola e all'inserimento lavorativo, a seconda delle necessità e della complessità del quadro clinico.

L'avvio della transizione si realizza con la prenotazione, da parte del Centro di riferimento per le MNM dell'età evolutiva di II/III livello, di una prima visita presso il Centro di riferimento MNM dell'adulto di II/III livello, prenotazione che avviene tramite agende dedicate o altri sistemi organizzativi implementati nelle diverse realtà aziendali. L'avvio della fase di transizione può anche realizzarsi attraverso l'organizzazione del percorso a cura delle UONPIA in quelle realtà territoriali in cui la sede del Centro di riferimento dell'età evolutiva è distante dal luogo di residenza della persona con MNM. A questo primo incontro partecipa anche lo stesso referente del Centro clinico dell'età evolutiva che lo ha organizzato, ed auspicabilmente anche il Medico di Medicina Generale di riferimento. La collaborazione fra il Centro di riferimento di II o III livello dell'età evolutiva e dell'adulto è indispensabile per condividere informazioni riguardo alla evoluzione di quella specifica patologia in quel paziente, anche in relazione alla fruizione di terapie innovative o ai programmi di ricerca scientifica in atto o futuri. Il paziente e la sua famiglia/care giver/tutore legale devono essere coinvolti fin dall'inizio del percorso di continuità di cura, in modo da condividere tutte le fasi assistenziali con i Servizi di riferimento e le interfacce sanitarie, sociali, ed educativo-formative del divenuto adulto.

Nello specifico, il team riabilitativo multiprofessionale,

- procede alla valutazione clinica e funzionale per la declinazione dei bisogni;
- Il NPI che ha in carico il ragazzo convoca i servizi dell'Adulto e in sede collegiale ne rappresenta le necessità e ne condividono il Progetto di Vita.

Nell'anno di compimento del 18° anno i servizi coinvolti dell'Età Evolutiva e dell'Adulto condividono il percorso del ragazzo secondo una stratificazione dei bisogni nelle diverse dimensioni e concordano con il ragazzo e la famiglia le azioni successive.

La transizione così modulata garantisce una sovrapposizione di competenze tecnico-professionali tra i professionisti dei servizi dell'Età Evolutiva e quelli degli Adulti.

5. Cure palliative e cure palliative pediatriche

Disposizioni anticipate di trattamento:

Le cure palliative per il paziente adulto possono essere attivate tramite le modalità organizzative locali, e non sono prerogativa della fase terminale della malattia: devono infatti affiancarsi alle terapie attive fin dalle fasi precoci della malattia cronico-degenerativa, controllando i sintomi e ponendosi a difesa e recupero della migliore qualità di vita possibile.

Le cure palliative sono garantite dai livelli essenziali di assistenza (LEA), affiancano i pazienti e i famigliari nel percorso di consapevolezza di diagnosi e prognosi e nella accettazione della fase avanzata della malattia, e sono di sostegno e aiuto nelle scelte terapeutiche.

Le cure palliative simultanee e/o precoci rappresentano un modello organizzativo mirato a garantire la presa in carico globale del malato attraverso un'assistenza continua, integrata e progressiva. Le finalità sono:

- ottimizzare la qualità di vita in ogni fase della malattia, attraverso una meticolosa attenzione agli innumerevoli bisogni fisici, funzionali, psicologici, spirituali e sociali del malato e della sua famiglia;
- garantire la continuità di cura attraverso una gestione flessibile del malato e dei suoi bisogni, con appropriati obiettivi in ogni singola fase del percorso;
- evitare il senso di abbandono nella fase avanzata e terminale.

La Rete delle cure palliative pediatriche è regolamentata dalla delibera di Giunta regionale n. 857/19, e il punteggio ACCAPED >30 ne rappresenta il criterio di accesso. Nel caso in cui un paziente in età evolutiva sia eligibile alla Rete CPP, i clinici del centro di riferimento richiedono l'attivazione della Unità di Valutazione Multidimensionale Pediatrica (UVMP), alla quale partecipano, e all'interno della quale si definisce il PAI.

Il PAI riporta i problemi, la valutazione multidimensionale, gli obiettivi terapeutico-assistenziali e il monitoraggio nel tempo, con revisioni almeno annuali. E' un progetto dinamico, aggiornato in funzione delle necessità che possono di volta in volta emergere, formulato in collaborazione con la famiglia e l'équipe di cura, che garantisce una presa in carico globale, con la partecipazione nelle scelte terapeutiche del malato e dei familiari.

La Pediatria Territoriale convoca il team multidisciplinare per la revisione del PAI periodicamente, a seconda del tipo di malattia neuromuscolare e dei bisogni del paziente.

La UVMP e il PAI sono strumenti potenzialmente utilizzabili anche per i pazienti con situazioni a media intensità/complessità assistenziale, con punteggio ACCAPED <30.

*Categoria 1 ACCAPED ≤ 29, bambini con bisogni sanitari a bassa complessità, per cui si suggerisce l'accesso a servizi di base di cure palliative pediatriche; Categoria 2 ACCAPED = 30-49, bambini con bisogni sanitari a media complessità, per cui si suggerisce l'accesso ad un Centro specialistico di CPP, oltre che il ricorso ad ospedale e medici specialisti; Categoria 3 ACCAPED ≥ 50, bambini con bisogni sanitari ad alta complessità, per cui si suggerisce l'accesso ad un Centro specialistico di CPP (Documento di rete cure palliative RER, Delibera di Giunta regionale n. 857/19)

Qualora al momento della diagnosi o nel decorso di malattia le condizioni cliniche del paziente pongano l'indicazione a valutare le Disposizioni Anticipate di Trattamento (DAT), o in qualunque momento la richiesta provenga dal paziente stesso, il neuropsichiatra/Neurologo di riferimento provvede alla raccolta delle direttive del paziente, coinvolgendo nel processo gli specialisti della rete delle cure palliative/cure palliative pediatriche.

6. Indicatori di monitoraggio

Sono previsti i seguenti indicatori di monitoraggio delle attività della rete per le malattie neuromuscolari, che saranno oggetto di verifiche annuali da parte del competente Settore Assistenza Ospedaliera della Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare

- Numero di pazienti che hanno effettuato almeno un controllo presso un Centro di II o III livello nei 18 mesi successivi alla certificazione di malattia rara
- Numero dei pazienti che passano dall'età evolutiva all'età adulta attraverso il percorso di transizione identificato dal presente documento

Appendice 1 – Scheda sanitaria anagrafica

COGNOME E NOME		DATA NASCITA	CODICE FISCALE	INDIRIZZO		
				Residenza: Telefono: CAREGIVER: Telefono		
DIAGNOSI DI MALATTIA NEUROMUSCOLARE RARA				CODICE REGISTRO REGIONALE MALATTIE RARE		
INTENSITA'/COMPLESSITA' ASSISTENZIALE:		<input type="radio"/> BASSA	<input type="radio"/> MEDIA	<input type="radio"/> ALTA		
QUADRO CLINICO DI BASE						
DEAMBULAZIONE <input type="radio"/> Autonoma <input type="radio"/> Con ausili <input type="radio"/> Non deambulante(Carrozzina /passeggino)	COMPETENZE COMUNICATIVE <input type="radio"/> Verbali <input type="radio"/> Non verbali <input type="radio"/> Assenti	COMPETENZE E COGNITIVE <input type="radio"/> Normali <input type="radio"/> Deficit lieve <input type="radio"/> Deficit medio-grave	DISTURBI PSICHIATRICI <input type="radio"/> Assenti <input type="radio"/> Presenti	NUTRIZIONE <input type="radio"/> Orale <input type="radio"/> Sondino <input type="radio"/> PEG	RESPIRO <input type="radio"/> Autonomo <input type="radio"/> NIV N <input type="radio"/> NIV D+N <input type="radio"/> IV N <input type="radio"/> IV D+N	FUNZIONE CARDIACA <input type="radio"/> Normale <input type="radio"/> Patologica
ALTRE PATOLOGIE RILEVANTI	<input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> SI:	NOTE:			PARAMETRI DI BASE PA: SpO2: FC: bpmTc: Peso: Altezza: BMI:	
ASPETTI ANESTESIOLOGICI	<input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO	NOTE:				
RISCHIO INSUFFICIENZA RESPIRATORIA ACUTA	<input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO	NOTE:				
RISCHIO CARDIOPATIA	<input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO	NOTE:				
RISCHIO FARMACOLOGICO	<input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO	NOTE:				
RISCHIO DISIDRATAZIONE/ IPOGLICEMIA MALNUTRIZIONE	<input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO	NOTE:				
DEVICE UTILIZZATI	<input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO	NOTE:				
TERAPIA FARMACOLOGICA IN ATTO	<input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO	NOTE:				
ALLERGIE NOTE: <input type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO SE SI' SPECIFICARE				VACCINAZIONI <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> DI LEGGE <input type="checkbox"/> ALTRO		
ATTENZIONE !!						

Data di compilazione:

PROFESSIONISTI DI RIFERIMENTO		
SPECIALISTA:	Centro Neuro Muscolare Sede:	Territorio di residenza Sede:
PLS/MMG		
Neurologo/NPI		
Pneumologo		
Cardiologo		
Dietologo		
Fisiatra		
Fisioterapista		
PCAP		
Referente PAI		
Ass. Sociale		
Centrale Operativa 118 di riferimento		
Altri professionisti: OCULISTA, OTORINO, LOGOPEDISTA ODONTOIATRA ENDOCRINOLOGO, GENETISTA MEDICO		

NOTE	
-------------	--

**CONSENSO INFORMATO ALL'INVIO DELLA SCHEDA SANITARIA ANAGRAFICA A:
NPIA territoriale, Medicina Riabilitativa Infantile, PCAP, PS, CO118**

Io sottoscritto/a.....

nato/a a.....il.....

AUTORIZZO **NON AUTORIZZO**

il Dott.....

all'invio della scheda sanitaria e anagrafica a PLS-MMG, NPIA territoriale, Medicina Riabilitativa Infantile, PCAP, PS, CO118

Luogo e data...Bologna,.....

Firma del medico

Firma del genitore/tutore legale

.....

.....

Appendice 2: Schema di sintesi delle indicazioni al trattamento fisioterapico e ortesico per le malattie neuro muscolari (MNM) dell'Età Evolutiva

TRATTAMENTO FISIOTERAPICO: in generale il trattamento è personalizzato sulla base dei bisogni individuali, della fase di patologia, della risposta alla terapia, della tolleranza, in base alla valutazione proattiva di un fisiatra con Clinical Competence specifica:

Per **Distrofia Muscolare Duchenne (DMD)** si fa riferimento a quanto suggerito dalla letteratura (*Consensus sulle Distrofie muscolari - Lombardo e al ACTA MYOLOGICA 2021; XL: p. 72-87*) dove viene indicato:

- a) Un trattamento diretto (fisioterapia, terapia occupazionale, logopedia) personalizzato sulla base dei bisogni individuali, della fase di patologia, della risposta alla terapia, della tolleranza.
- b) Per la prevenzione delle deformità secondarie, utilizzo di ortesi e sistemi di postura personalizzati + stretching al domicilio 4-6 volte alla settimana nei distretti tibiotarsica, ginocchio, anca (in una fase più tardiva anche nei distretti polso, mano e collo)
- c) Promuovere regolare attività fisica aerobica submassimale (es. bicicletta, nuoto), con assistenza se necessario; evitare esercizi eccentrici e contro resistenza elevata; rispettare la necessità di pause e riposo; considerare l'eventuale ridotta capacità cardiopolmonare; in sintesi cercare il miglior equilibrio tra evitare il sovraccarico (dannoso) e il decondizionamento da ridotta attività fisica.
- d) Per la prevenzione/gestione fratture, ridurre il rischio di cadute in tutti gli ambienti di vita e promuovere una gestione riabilitativa, coordinata con l'ortopedico, per mantenere/recuperare le competenze funzionali (in particolare la stazione eretta ed il cammino).
- e) Fornire supporto per la scelta, ove possibile la prescrizione, l'addestramento all'uso di sistemi di tecnologia adattiva/assistiva, sulla base dei bisogni individuali, della fase di patologia, della tolleranza, per migliorare l'autonomia e la partecipazione in tutte le aree.
- f) Prevenire e trattare l'eventuale dolore.

Per **Atrofia Muscolare Spinale (SMA)** come suggerito dalla letteratura citata l'intervento va differenziato in base alla gravità e alla risposta alle nuove terapie emergenti (*Mercuri E Neuromuscular Disorders 28 (2018)*).

- a) **Non-sitters:** ortesi e sistemi di postura per contenere le deformità secondarie e facilitare le funzioni e la tolleranza (utilizzo da 1 ora a tutta la notte) + stretching al domicilio 3-5 volte/settimana + fisioterapia respiratoria (monitoraggio ed addestramento all'uso dei presidi prescritti dallo pneumologo)
- b) **Sitters:** ortesi e sistemi di postura per contenere le deformità secondarie e facilitare le funzioni e la tolleranza (utilizzo da 1 ora a tutta la notte) + stretching passivo o attivo-assistito 5-7 volte/settimana + stazione eretta assistita (consigliato 60' per 5-7 volte/sett, non meno di 3) + promuovere attività con gli arti superiori (ADL, nuoto, attività in carrozzina) + fisioterapia respiratoria (monitoraggio ed addestramento all'uso dei presidi prescritti dallo pneumologo) + supporto per la scelta, ove possibile la prescrizione, e l'addestramento all'uso di tecnologia adattiva/assistiva per l'autonomia e la partecipazione (in particolare carrozzina elettronica)
- c) **Walking:** promuovere attività fisica aerobica (nuoto, cammino, bicicletta, yoga, ecc.) + programma di esercizi aerobici al domicilio definito e monitorato da fisioterapista esperto + stretching passivo o attivo-assistito (consigliato 3-5 volte/settimana, non meno di 2) + ove necessario ortesi per prevenire le deformità secondarie + ove necessario supporto per la scelta, la prescrizione, e l'addestramento all'uso di carrozzina superleggera/motorizzata/elettronica secondo il bisogno

Per altre patologie (es. Charcot Marie Tooth - CMTs) l'intervento va estremamente personalizzato, per la variabilità del fenotipo e dell'andamento clinico.

Appendice 3a: Scale di valutazione nelle principali patologie dell'età evolutiva (DMD)

DMD	FASE 1 (segni assenti)	FASE 2 (cammino danzante, sulle punte, Gowers, arramp. scale)	FASE 3 (cammino molto faticoso/perdita funzione, no scale, no alzarsi da terra)	FASE 4 (seduto appoggiato con arti sup per equilibrio, scoliosi, autospinta in carrozzina)	FASE 5 (perdita uso arti sup per equilibrio p.seduta, perdita uso funzionale arti sup)
SCALE VALUTAZIONE FUNZIONALE E ESAME AVQ	<u>ABILITA' MT GLOBALI</u> _Oss. gioco spontaneo(fino ai 3anni) _Scala North Star: prove specifiche (dai 3 ai 4 anni) -North Star(dai 4 anni in poi) -Intervista ai genitori	<u>ABILITA' MT GLOBALI</u> -Scala North star -Intervista ai genitori	<u>ABILITA' MT GLOBALI</u> -Scala North star (se possibile il cammino per più di 10 m) -HAMMERSMITH DMD (se cammina meno di 10 m) -intervista ai genitori <u>ABILITA' FUNZIONALI AA. SUP.</u> -PUL per DMD -intervista ai genitori+pz	<u>ABILITA' MT GLOBALI</u> -HAMMERSMITH DMD -intervista ai genitori + pz <u>ABILITA' FUNZIONALI AA.SUP:</u> -PUL per DMD -intervista ai genitori+pz <u>AVQ:</u> -EK 2	≡ <u>ABILITA' FUNZIONALI AA SUP</u> se ancora presenti mov attivi delle dita -PUL per DMD -intervista ai genitori <u>AVQ:</u> EK 2
PROVE A TEMPO	<u>PROVE A TEMPO DELLA NORTH STAR</u> -10 mt cammino -10 mt corsa -alzarsi da terra -tempo impiegato per slire/scendere 3 scalini	<u>PROVE A TEMPO DELLA NORTH STAR</u> -10 mt cammino -10 mt corsa -alzarsi da terra -tempo impiegato per slire/scendere 3 scalini <u>AFFATICAMENTO NEL CAMMINO</u> -6 m. walk test	<u>PROVE A TEMPO DELLA NORTH STAR</u> -10 mt cammino <u>AFFATICAMENTO NEL CAMMINO</u> -6 mwalk test	<u>PROVE A TEMPO DELLA PUL per DMD</u>	NIENTE PERCHE' NON HANNO Più SIGNIFICATO
ESAME ARTICOLARE	-AA SS -AA INF	-AA SS -AA II + retr. ITB	-AA SS e dita mani -AA II + retr. ITB	-AA SS e dita mani -AA II	-AA SS e dita mani
VALUTAZIONE POSTURA	Valutazione postura in st eretta	Valutazione postura in st eretta	Valutazione postura in st eretta Valutazione postura seduta	<u>Valutazione postura seduta:</u> -organizz posturale -post seduta sull'ausilio in uso	<u>Valutazione postura seduta:</u> -organizz posturale -post seduta sull'ausilio in uso
ESAME MUSCOLARE	MCR (secondo la collaborazione)	MCR modificata per AASS e AA II	MCR modificata per AASS e AA II	MCR modificata per AASS e DITA MANI	MCR modificata per DITA MANI se ancora presenti movimenti

Per altre patologie valutare la possibilità per similitudine di utilizzare le suddette scale.

Appendice 3b: Scale di valutazione nelle principali patologie dell'età evolutiva (SMA)

SMA	NON SITTER postura seduta non autonoma	SITTER postura seduta autonoma	WALKER deambulanti
SCALE VALUTAZIONE FUNZIONALE E ESAME AVQ	ABILITA' MT GLOBALI CHOPintend AVQ: -EK2	ABILITA' MT GLOBALI -revised Hammersmith scale for SMA (RHS) -Hammersmith functional motor scale expanded (HFMSE) ABILITA' FUNZIONALI AASS: - RULM for SMA AVQ: -EK2	ABILITA' MT GLOBALI -revised Hammersmith scale for SMA (RHS) -Hammersmith functional motor scale expanded (HFMSE) ABILITA' FUNZIONALI AASS: - RULM for SMA
PROVE A TEMPO	no	no	Affaticamento nel cammino: 6 m.Walk Test
ESAME ARTICOLARE	-AA SS e dita delle mani -AA II	-AA SS e dita delle mani -AA II	-AA SS e dita delle mani -AA II
VALUTAZIONE POSTURA	-Valutazione postura supina -Valutazione postura seduta e ausilio in uso	Valutazione postura seduta: - organizzazione posturale - ausilio in uso	Valutazione postura eretta
ESAME MUSCOLARE	AA SS e AA II attraverso oss movimento spontaneo	AA SS e dita mani attraverso MCR modificata AA II attraverso oss movimento spontaneo	AA SS e AA II attraverso MCR modificata

Appendice 4: Strumenti di Valutazione e Monitoraggio nelle Malattie Neuromuscolari dell'Adulto

Si consiglia l'utilizzo di specifici strumenti di valutazione e monitoraggio per l'analisi dei seguenti domini:

- **Valutazione delle funzioni residue e dei sintomi**

- ✓ MRC per la forza
- ✓ Valutazione ROM per le articolazioni
- ✓ Valutazione lunghezze muscolari
- ✓ Motor Function Measure (MFM 32)
- ✓ Scala di Berg o Tinetti per l'equilibrio
- ✓ Scale disfagia (FOIS, ASHA/NOMS più *GUSS test di screening*)
- ✓ *Visual Analogic Scale* per dolore, fatica e dispnea

- **Valutazione delle attività e del grado di partecipazione**

- ✓ *time walking test* per il cammino (10 mt o 6 minuts walking test)
- ✓ Walking handicap scale (*Perry e Garrett*) per il cammino
- ✓ DASH per la funzionalità degli arti superiori
- ✓ Scala di *Rankin* modificata per la valutazione della disabilità in generale
- ✓ *Barthel Index, Barthel Index modificata (per GRAD), SVAMA (per GRAD)*

- **Valutazione della qualità di vita**

- ✓ Euro-QoL

- **Scale di Valutazione specifiche per patologia**

- ✓ North Star Ambulatory Assessment Scale (NSAAS) per i pazienti DMD deambulanti
- Scala motoria Hammersmith per i pazienti DMD non deambulanti

Bibliografia

Bibliografia Riabilitazione MNM Età Evolutiva

1. *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care* Eugenio Mercuri a,b,1,* , Richard S. Finkel c,1, Francesco Muntoni d, Brunhilde Wirth e, Jacqueline Montes f, Marion Main d, Elena S. Mazzone a,b, Michael Vitale g, Brian Snyder h, Susana Quijano-Roy i, Enrico Bertini k, Rebecca Hurst Davis l, Oscar H. Meyer m, Anita K. Simonds n, Mary K. Schroth o, Robert J. Graham p, Janbernd Kirschner q, Susan T. Iannaccone r, Thomas O. Crawford s, Simon Woods t, Ying Qian u, Thomas Sejersen v for the SMA Care Group Neuromuscular Disorders 28 (2018) 103–115
2. *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics* Richard S. Finkel a,1, Eugenio Mercuri b,1,* , Oscar H. Meyer c, Anita K. Simonds d, Mary K. Schroth e, Robert J. Graham f, Janbernd Kirschner g, Susan T. Iannaccone h, Thomas O. Crawford i, Simon Woods j, Francesco Muntoni k, Brunhilde Wirth l, Jacqueline Montes m, Marion Main k, Elena S. Mazzone b, Michael Vitale n, Brian Snyder o, Susana Quijano-Roy p, Enrico Bertini q, Rebecca Hurst Davis r, Ying Qian s, Thomas Sejersen t for the SMA Care group Neuromuscular Disorders 28 (2018) 197–207
3. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management* David J Birnkrant, Katharine Bushby, Carla M Bann, Susan D Apkon, Angela Blackwell, David Brumbaugh, Laura E Case, Paula R Clemens, Stasia Hadjiyannakis, Shree Pandya, Natalie Street, Jean Tomezsko, Kathryn R Wagner, Leanne M Ward, David R Weber, for the DMD Care Considerations Working Group* *Lancet Neuro* 2018; 17: 251–67
4. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management* David J Birnkrant, Katharine Bushby, Carla M Bann, Benjamin A Alman, Susan D Apkon, Angela Blackwell, Laura E Case, Linda Cripe, Stasia Hadjiyannakis, Aaron K Olson, Daniel W Sheehan, Julie Bolen, David R Weber, Leanne M Ward, for the DMD Care Considerations Working Group* *Lancet Neuro* 2018; 17: 347–61
5. *Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies* Ching H. Wang, MD, PhD¹, James J. Dowling, MD, PhD², Kathryn North, MD, FRACP³, Mary K. Schroth, MD⁴, Thomas Sejersen, MD, PhD⁵, Frederic Shapiro, MD⁶, Jonathan Bellini, BS¹, Hali Weiss, MD¹, Marc Guillet, PT⁷, Kimberly Amburgey, MS², Susan Apkon, MD⁸, Enrico Bertini, MD⁹, Carsten Bonnemann, MD¹⁰, Nigel Clarke, FRACP, PhD³, Anne M. Connolly, MD¹¹, Brigitte Estournet-Mathiaud, MD¹², Dominic Fitzgerald, MD³, Julaine M. Florence, DPT¹¹, Richard Gee, PT, MS¹, Juliana Gurgel-Giannetti, MD, PhD¹³, Allan M. Glanzman, PT, DPT, PCS¹⁴, Brittany Hofmeister, RD¹, Heinz Jungbluth, MD¹⁵, Anastassios C. Koumbourlis, MD, MPH¹⁶, Nigel G. Laing, PhD¹⁷, Marion Main, MA, MCSP¹⁸, Leslie A. Morrison, MD¹⁹, Craig Munns, MD³, Kristy Rose, PT³, Pamela M. Schuler, MD²⁰, Caroline Sewry, PhD¹⁸, Kari Storhaug, DDS, PhD²¹, Mariz Vainzof, PhD²², and Nanci Yuan, MD *Journal of Child Neurology* 27(3) 363-382, 2012
6. *International Workshop: Outcomes measures and clinical trial readiness in primary mitochondrial myopathies in children and adults. Consensus recommendations. 16–18 November 2016, Rome, Italy* Michelangelo Mancuso a,* , Robert McFarland b, Thomas Klopstock c, Michio Hirano d on behalf of the consortium on Trial Readiness in Mitochondrial Myopathies 1 *Neuromuscular Disorders* 27 (2017) 1126–1137
7. *218th ENMC International Workshop: Revisiting the consensus on standards of care in SMA* Naarden, The Netherlands, 19–21 February 2016 Richard S. Finkel a, Thomas Sejersen b, Eugenio Mercuri c,* on behalf of the ENMC SMA Workshop Study Group 1 *Neuromuscular Disorders* 27 (2017) 596–605
8. *Rehabilitation Management of the Charcot–Marie–Tooth Syndrome A Systematic Review of the Literature* Bruno Corrado, Gianluca Ciardi, PhD, and Chiara Bargigli *Medicine* _ Volume 95, Number 17, April 2016
9. *Management of motor rehabilitation in individuals with muscular dystrophies. 1st Consensus Conference report from UILDM – Italian Muscular Dystrophy Association* (Rome, January 25-26, 2019) *ACTA MYOLOGICA* 2021; XL: p. 72-87 doi:10.36185/2532-1900-046

10. *Report on the workshop: Meaningful outcome measures for Duchenne muscular dystrophy, London, UK, 30–31 January 2017* Volker Straub a , Eugenio Mercuri b, *Neuromuscular Disorders* 28 (2018) 690–705
11. *209th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in Spinal Muscular Atrophy 7–9 November 2014*, Heemskerk, The Netherlands Richard Finkel a,*, Enrico Bertini b, Francesco Muntoni c, Eugenio Mercuri d *Neuromuscular Disorders* 25 (2015) 593–602
12. *A critical review of patient and parent/caregiver oriented tools to assess health-related quality of life, activity of daily living and caregiver burden in spinal muscular atrophy* Sonia Messina a , 1 , Anna Lia Frongia b , c , 1 , Laura Antonaci b , c , 1 , Maria Carmela Pera b , c , Giorgia Coratti b , c , Marika Pane c , Amy Pasternak d , Matthew Civitello e , Jacqueline Montes f , Anna Mayhew g , Richard Finkel e , Francesco Muntoni h , i , Eugenio Mercuri , on behalf of the ISMAc group *Neuromuscular Disorders* 29 (2019) 940–950
13. *A motor function measure scale for neuromuscular diseases. Construction and validation study* Carole Berard,*, Christine Payan b, Isabelle Hodgkinson a, Jacques Fermanian c, The MFM Collaborative Study Group *Neuromuscular Disorders* 15 (2005) 463–470 (<https://mfm-nmd.org/>)

Bibliografia Riabilitazione MNM Adulti

1. Consulta Ministeriale sulle Malattie Neuromuscolari D.M. 07.02.2009 - “Prevalenza delle malattie rare: Dati bibliografici”. I Quaderni di Orphanet, Collezione Malattie Rare, Novembre 2011, numero 1 elenco in ordine alfabetico delle malattie.
2. Consulta Ministeriale sulle Malattie Neuromuscolari 6 giugno 2010 – Allegato 3: tavolo monotematico Riabilitazione.
3. Linee guida per la riabilitazione delle malattie neuromuscolari infantili di origine genetica Consensus conference 2002 Doc 14, Commissione SIMFER-SINPIA
4. Dopo la Diagnosi. Il monitoraggio delle malattie neuromuscolari ad esordio in età evolutiva. Pini A, Ghezzi A eds. 2007 Alberto Perdisa Ed. Bologna
5. Piano di indirizzo per la riabilitazione 2011.
6. *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care.* Mercuri E., Finkel R.S., Muntoni F., Wirth B., Montes J., Main M., Mazzone E.S, Vitale M., Snyder B., Quijano-Roy S., Bertini E., Hurst Davis R., Mazzone E.S, Vitale M., Snyder b., Meyer O.M., Simonds A.K., Schroth M.K., Graham R.J., Kirschner J., Iannaccone S.T, Crawford T.O., Woods S., Qian Y., Sejersen T. *Neuromuscular Disorders* 28 (2018) 103–115
7. *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics.* Finkel R.S., Mercuri E., Meyer O.M., Simonds A.K., Schroth M.K., Graham R.J., Kirschner J., Iannaccone S.T, Crawford T.O., Woods S., Muntoni F., Wirth B., Montes J., Main M., Mazzone E.S, Vitale M., Snyder B., Quijano-Roy S., Bertini E., Hurst Davis R., Qian Y., Sejersen T. *Neuromuscular Disorders* 28 (2018) 197–207
8. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management.* Birnkrant D.J., Bushby K., Bann C.M., Apkon S.D., Blackwell A, Brumbaugh D., Case L.E., Clemens P.R., Hadjiyannakis S., Pandya S., Street N., Tomezsko J., Wagner K.R., Ward L.M., Weber D.R., for the DMD Care Considerations Working Group. *Lancet Neurol* 2018; 17: 251–67
9. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management.* Birnkrant D.J., Bushby K., Bann C.M., Alman B.A., Apkon S.D., Blackwell A, Blackwell A, Case L.E., Cripe L., Hadjiyannakis S., Olson A.K., Sheehan D.W., Bolen j., Weber D.R., Ward L.M., for the DMD Care Considerations Working Group. *Lancet Neurol* 2018; 17: 347–61
10. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan.* Birnkrant D.J., Bushby K., Bann C.M., Apkon S.D., Blackwell A, Colvin M.K., Cripe L., Herron A.R., Kennedy A., Kinnett K., Naprawa J., Noritz G., Poysky J., Street N., Trout C.J., Weber D.R., Ward L.M., for the DMD Care Considerations Working Group. *Lancet Neurol* 2018; 17: 445–55
11. *A new era in the management of Duchenne muscular dystrophy.* Korinthenberg R. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2018

12. Management of motor rehabilitation in individuals with muscular dystrophies. 1st Consensus Conference report from UILDM – Italian Muscular Dystrophy Association (Rome, January 25-26, 2019). Lombardo M.E., Carraro E., Sancricca C., Armando M., Catteruccia M., Mazzone E., Ricci G., Salamino F., Santorelli F.M., Filosto M. on behalf of UILDM (Italian Muscular Dystrophy Association) and Italian Consensus Conference Group on motor rehabilitation in muscular Dystrophy. *Acta Myologica* 2021; 40: p. 72-87
13. The role of the neuromuscular medicine and physiatry specialists in the multidisciplinary management of neuromuscular disease. McDonald C.M., Fowler W.M. Jr. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 2012;23:475-493.
14. Rehabilitation management of muscular dystrophy and related disorders: I. The role of exercise. Fowler W.M. Jr, Taylor M. *Arch Phys Med Rehabil* 1982;63:319-321.
15. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies: report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Narayanaswami P., Weiss M., Selcen D., David W., Raynor E., Carter G., Wicklund M., Barohn R.J., Ensrud E., Griggs R.C., Gronseth G., Amato A.A. *Neurology* 2014 Oct 14;83(16):1453-63.
16. -PDTA013 AUSLBO Percorso per le malattie neuromuscolari rare dell'età evolutiva e dell'adulto
17. <http://www.treat-nmd.eu.soc>

Bibliografia Riabilitazione Respiratoria MNM Età Adulta

1. Management of respiratory complications and rehabilitation in individuals with muscular dystrophies: 1st Consensus Conference report from UILDM – Italian Muscular Dystrophy Association. Rao F, Garuti G, Vitacca M, Banfi P, Racca F, Cutrera R, Pavone M, Pedemonte M, Schisano M, Pedroni S, Casiraghi J, Vianello A, Sansone VA. *Acta Myol.* 2021 Mar 31;40:8-42. Doi: 10.36185/2532-1900-045.
2. Predictors of prognosis in type 1 myotonic dystrophy (DM1): longitudinal 18-years experience from a single center. In coll con Mazzoli M, Garuti G, Ariatti A, Agnoletto V, Genovese M, Gozzi M, Kaleci S, Marchioni A, Malagoli M, Galassi G. *Acta Myol.* 2020 Sep 1;39:109-120. Doi: 10.36185/2532-1900-015.
3. Predictors of respiratory decline in myotonic dystrophy type 1 (DM1): a longitudinal cohort study. In coll. con Mazzoli M, Garuti G, Ariatti A, Agnoletto V, Fantini R, Marchioni A, Galassi G. *Acta Neurol Belg.* 2021 Feb;121:133-142. Doi: 10.1007/s13760-020-01425-z.
4. 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting: Management and recommendations for respiratory involvement in spinal muscular atrophy (SMA) types I-III. Sansone VA, Racca F, Ottonello G, Vianello A, Berardinelli A, Crescimanno G, Casiraghi JL and SMA Family Group. *Neuromuscul. Disord.* 2015 vol. 25, pp. 979-89.
5. Valutazione e trattamento delle malattie neuromuscolari e malattia del motoneurone in ambito pneumologico. *Compendio, Edizioni AIPO 2011.*
6. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Alman BA, Apkon SD, Blackwell A, Case LE, Cripe L, Hadjiyannakis S, Olson AK, Sheehan DW, Bolen J, Weber DR, Ward LM, for the DMD Care Considerations Working Group. *Lancet Neurol* 2018; 17: 347–61.

Bibliografia Transizione

1. Robert WM. Blum M.D. Ph.D., Dale Garell M.D., Christopher H. Hodgman M.D., Timothy W. Jorissen J.D., Nancy A. Okinow M.S.W., Donald P. Orr M.D., Gail B. Slap M.D., M.S. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions: A position paper of the Society for Adolescent Medicine. *Journal of Adolescent Health.* Volume 14, Issue 7, November 1993, Pages 570-576
2. Giuseppe Accogli, Camilla Ferrante, Isabella Fanizza, Maria Carmela Oliva, Ivana Gallo, Marta De Rinaldis, Antonio Trabacca. Neuromuscular disorders and transition from pediatric to adult care in a multidisciplinary perspective: a narrative review of the scientific evidence and current debate. *ACTA MYOLOGICA* 2022; XLI: p. 188-200