

OTTOBRE 2026

INNOVAZIONE e-SALUTE

NUMERO
UNICO

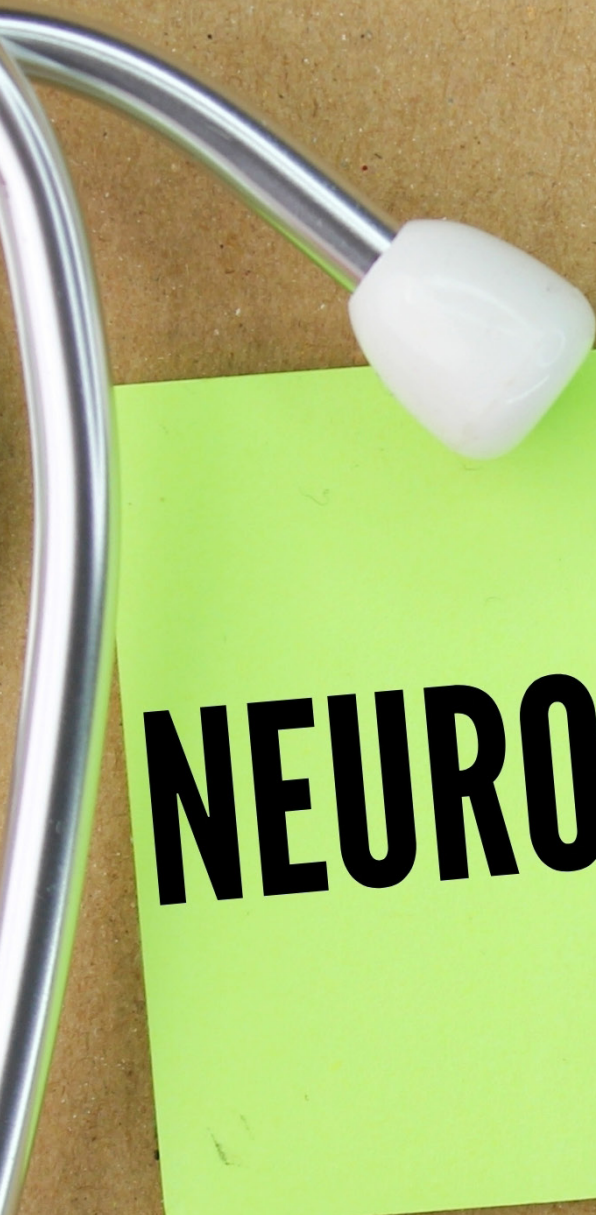
ANNO
4

PREZZO
7,50

SSN LA SCOMMESSA DELLA SANITÀ NEI TERRITORI

Patologie neuromuscolari l'urgenza di interventi
a sostegno della continuità assistenziale



A metal stethoscope with a white earpiece is positioned on the left side of the image, resting on a bright green sticky note. The sticky note is placed on a brown, textured surface, likely cardboard. The word "NEUROMUSCULAR" is printed in bold, black, uppercase letters on the green note.

NEUROMUSCULAR

INNOVAZIONE E-SALUTE

Rivista di Innovazione per l'Italia,
Fucina di idee e progetti per il futuro

ISSN 2724-3354

Anno 4
Numero unico
Ottobre 2026

Collaborazioni editoriali e scientifiche

AiSdeT (Associazione Italiana di Sanità Digitale e
Telemedicina)

Editore

Composervice Italia s.r.l.
Via Ciullo d'Alcamo 15/17 - 90143 Palermo

Direttore Responsabile

Giuseppe Pecoraro

Direttore editoriale

Massimo Caruso

Crediti fotografici

Shutterstock

Servizi editoriali

Edizioni Kalós
Via Ciullo d'Alcamo 15/17 - 90143 Palermo
www.edizionikalos.com

Registrazione

Autorizzazione 7/2020
Registro stampa presso Tribunale di Palermo
del 14/07/2020

Abbonamenti e informazioni pubblicitarie

info@edizionikalos.com

Costo unitario formato cartaceo 10,00 euro
Costo unitario formato digitale 7,50 euro

Per ricevere la rivista in formato cartaceo o digitale
scrivere a:
relazioni.pubbliche@edizionikalos.com

Questo numero è stato chiuso
nel mese di Ottobre 2026

Indice

Editoriale. La Medicina di prossimità come laboratorio per la cooperazione	5
La governance dell'assistenza territoriale come condizione di sostenibilità	6
La riforma della sanità territoriale come scelta di organizzazione pubblica: verso una salute di comunità?	10
Politiche di prevenzione e di promozione della salute. Il disagio sociale	16
L'assistenza ai pazienti affetti da Miastemia e Malattie correlate e il DM 77	20
Oltre il Codice postale: la battaglia per l'equità sanitaria nelle Patologie rare neuromuscolari	24
Nicolas, un respiro alla volta: la battaglia di un bambino contro la SMA	28
La continuità della cura	34
La metamorfosi della SMA: quando la scienza corre più veloce delle tutele	40
Dal dominio dell'Io alla forza del Noi: la rivoluzione culturale dell'inclusione. Il punto di vista della UILDM	41
Oltre l'invisibilità: la battaglia contro i ritardi diagnostici e la frammentazione delle sindromi atassiche	42
Oltre la burocrazia: la battaglia della Sicilia per le malattie neuromuscolari e la svolta del "PDTA o"	43
Oltre la distanza: sfide e futuro della cura neuromuscolare nel Sud rurale. La situazione in Regione Calabria	45
Le sinapsi della cura: ricostruire la rete della neurologia territoriale. Una proposta per il SSR siciliano	46
I Documenti delle Associazioni	48
L'Indagine sui modelli di continuità assistenziale nelle Regioni settentrionali e nelle Regioni meridionali	64



Intensive Care Unit (ICU)



Surgery Waiting



Elevator



General Ward



La Medicina di prossimità come laboratorio per la cooperazione

A chi si rivolge un cittadino, una cittadina, un paziente anziano o cronico per un problema di salute, quando lo studio del medico di medicina generale, chiuso, la sera tardi, di sabato o domenica? Troppo spesso succede che anche per problematiche non gravi si vada in ospedale con il conseguente sovraffollamento dei nosocomi, il determinarsi di condizioni di attesa dei pazienti al limite della dignità umana e di sovraccarico di lavoro e di stress per gli operatori sanitari.

Lo sviluppo della medicina di prossimità deve imperativamente rispondere a un'esigenza diffusa di portare le cure sul territorio e di fornire risposte tutti i giorni e a tutte le ore. Altrimenti si vedono ai pronto soccorso alle 23 di sera anziani a cui va cambiato un catetere o persone che si sono procurate una ferita a un dito per aver tagliato un pezzo di pane, o malati cronici dimessi dall'ospedale e ritornati per mancanza di assistenza domiciliare.

Ma la medicina territoriale è anche molto altro.

La telemedicina, a sostegno della medicina di prossimità, è ad esempio uno strumento fondamentale per sperimentare e realizzare una medicina moderna fatta di digitalizzazione, condivisione consapevole di dati sanitari, di risposta tempestiva alle esigenze di cure, di necessità di formare operatori sanitari e Caregiver ma anche per sviluppare e ripopolare le aree interne del paese.

La medicina di territorio può essere il filo che tiene unita una reale presa in carico dei

pazienti attraverso un continuum assistenziale tra abitazione, territorio, ospedale e viceversa. Essa inoltre rappresenta un laboratorio proficuo per attuare una reale collaborazione tra professionisti diversi, medici di assistenza primaria, pediatri di libera scelta, tecnici di laboratorio, psicologi di comunità, specialisti e assistenti sociali.

La cooperazione è il vero futuro di una medicina che vuole abbattere le disuguaglianze, garantire il diritto alla salute, come previsto dall'articolo 32 della Costituzione, e l'integrazione socio-sanitaria. I determinanti sociali della salute sono fondamentali per la cura, perché i bisogni sociali, derivanti spesso da condizioni di solitudine e fragilità, possono sfociare in problemi sanitari. E le tematiche sanitarie, che affliggono cittadini e famiglie, diventano esigenze sociali.

Per questo il sanitario e il sociale sui territori devono camminare insieme l'uno sostenendo l'altro in un'ottica di presa in carico a 360 gradi dei pazienti. Infatti, le Case di Comunità, come previsto dal DM 77/2022, nascono proprio per essere luoghi fisici in cui il cittadino trova insieme assistenza sanitaria e servizi sociali.

La medicina di territorio inoltre dovrà avere sempre di più un ruolo fondamentale nella prevenzione e anche di presidio per arginare possibili altre epidemie.

La drammatica esperienza del Covid ha reso chiaro ed evidente che la medicina di territorio è indispensabile per la salute della nostra cittadinanza. Case di comunità, Ospedali di Comunità, COT, ADI, previsti dalle riforme del PNRR, sono gli strumenti per rendere possibili le risposte alle nostre esigenze di salute.

Il PNRR si è concluso. Gli obiettivi sulla carta sembrano raggiunti. Ma ora occorre un monitoraggio serio e concreto della realtà. I principali problemi si registrano nella carenza di personale per popolare le case di comunità e nelle differenze di attuazione

tra le varie zone del nostro Paese. Bisogna superare gli ostacoli anche con uno sforzo di ricerca di soluzioni tecnologiche, organizzative e amministrative innovative, raccogliendo buone pratiche e consentendo al nostro paese di avere una sanità concepita non a compartimenti stagni ma come un flusso continuo al servizio esclusivo della cittadinanza.

•

Annamaria Parente, Componente del Consiglio Scientifico dell'Osservatorio sulla qualità e sui modelli dell'assistenza sanitaria nei territori.

www.osservatoriosanitaterritoriale.it



La governance dell'assistenza territoriale come condizione di sostenibilità

Dalla realizzazione delle strutture al
funzionamento dei percorsi di presa in carico

*Davide Minniti — Direttore Generale, AOU San
Luigi Gonzaga di Orbassano; Coordinatore del
Forum dei Direttori Generali di Federsanità*

1. Premessa

La sessione pomeridiana della Conferenza ha riguardato la fase attuativa della riforma dell'assistenza territoriale. Il ragionamento muove da una distinzione che condiziona i prossimi anni del Servizio sanitario nazionale. La realizzazione delle strutture previste dal Decreto Ministeriale 77/2022 e dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza costituisce una precondizione dell'assistenza. Le Case della Comunità, gli Ospedali di Comunità, le Centrali Operative Territoriali e l'assistenza domiciliare producono un beneficio effettivo per il cittadino quando una funzione di governo rende coerenti responsabilità, dati e decisioni. Una direzione generale può portare a questa fase un contributo proprio, che è anche il presupposto di ogni valutazione sulla sostenibilità del sistema.

2. Il contesto: una domanda che cambia più rapidamente dell'organizzazione

I dati disponibili descrivono una popolazione più longeva e, allo stesso tempo, esposta a una maggiore complessità clinica. Secondo il Rapporto ISTAT sul benessere equo e sostenibile riferito al 2024, la speranza di vita alla nascita ha raggiunto 83,4 anni, mentre la speranza di vita in buona salute è scesa a 58,1 anni, in diminuzione rispetto ai 59,1 del 2023. Tra le persone di settantacinque anni e oltre, il 48,9% convive con patologie croniche o con gravi limitazioni nelle attività quotidiane. L'invecchiamento, oltre ad aumentare il volume delle prestazioni, accresce l'interdipendenza tra i servizi: il paziente fragile attraversa più setting assistenziali e più

responsabilità professionali nel corso dello stesso episodio di cura.

Su questo quadro incide un fattore organizzativo. La domanda di salute si modifica con una rapidità che l'assetto tradizionale dei servizi fatica a seguire. La sostenibilità dell'assistenza territoriale dipende dalla capacità della governance di ridurre tre distanze ricorrenti: tra l'accesso e la presa in carico effettiva, tra l'ospedale e il domicilio, tra gli investimenti in strutture e tecnologie e la capacità professionale disponibile per farli funzionare.

L'assistenza domiciliare offre un esempio utile. Il monitoraggio dell'AGENAS relativo all'investimento sulle cure domiciliari indica il superamento del target quantitativo previsto: gli over 65 presi in carico hanno superato 1,5 milioni, con una copertura prossima all'11% della popolazione anziana, oltre il valore di riferimento del 10% fissato in sede europea. Il risultato numerico va letto insieme agli indicatori di intensità e continuità. La frequenza degli accessi, le ore di assistenza per assistito e il raccordo con le dimissioni ospedaliere restano disomogenei tra le Regioni. La copertura raggiunta richiede di essere convertita in intensità, continuità e qualità della presa in carico.

3. Dalla geografia dei presidi alla geografia delle funzioni

Il DM 77/2022 e la Missione 6 del PNRR hanno fissato standard e obiettivi quantitativi. Con la rimodulazione approvata dal Consiglio dell'Unione Europea nel dicembre 2023, i target minimi da conseguire entro giugno 2026 sono stati definiti in almeno 1.038 Case della Comunità, 480 Centrali Operative Territoriali e 307 Ospedali di Comunità, oltre alla presa in carico domiciliare

di almeno 842.000 anziani e a 300.000 persone assistite in telemedicina. Le strutture escluse dai target europei restano programmate e trovano copertura con risorse nazionali. Gli standard hanno quindi definito l'infrastruttura. Il loro funzionamento effettivo dipende però dall'organizzazione. I dati di attuazione mostrano che la costruzione e l'attivazione dei servizi procedono con tempi diversi tra i territori, e che la disponibilità di una sede non garantisce di per sé l'attivazione dei servizi e la presenza del personale. Per la governance la misura rilevante riguarda la funzione delle strutture: quanto ciascuna accorcia il percorso del paziente fragile, riduce i ricoveri evitabili e assicura la continuità tra un setting e l'altro. Case della Comunità, Centrali Operative Territoriali, Ospedali di Comunità e assistenza domiciliare compongono un'unica catena di presa in carico, ordinata secondo prossimità, coordinamento, setting intermedio e domicilio. Su questo terreno si colloca il tema dell'efficienza. In sanità l'efficienza indica il rapporto tra le risorse impiegate e la salute prodotta: appropriatezza delle prestazioni, riduzione delle duplicazioni, contenimento dei ricoveri e degli accessi impropri. Gli investimenti del PNRR migliorano l'efficienza del sistema nella misura in cui si traducono in percorsi più brevi e in esiti verificabili. In assenza di una funzione di governo che colleghi le strutture al percorso del paziente, la spesa in edilizia e tecnologia rischia di non produrre il valore atteso.

4. La governance come funzione di coordinamento

La governance della prossimità richiede la capacità di rendere coerenti responsabilità, dati



e decisioni. Quattro elementi ne definiscono il contenuto operativo. Il mandato stabilisce chi decide e con quali responsabilità. La rete collega ospedale, distretto, medicina generale e servizi sociali. I dati (stratificazione della popolazione, Fascicolo Sanitario Elettronico, esiti, indicatori di equità) costituiscono la base informativa comune. L'accountability fissa obiettivi condivisi e ne verifica periodicamente il raggiungimento. In questo assetto la direzione generale rappresenta il punto di raccordo tra la programmazione regionale, la responsabilità aziendale e l'affidabilità del percorso assistenziale. È il livello nel quale gli standard nazionali diventano processi verificabili e responsabilità assegnate.

5. Il cruscotto direzionale: pochi indicatori collegati a decisioni

Per una direzione generale l'indicatore utile è quello che risponde a una domanda di governo e attiva una leva organizzativa. Un cruscotto direzionale efficace non accumula misure, ma ne seleziona un numero limitato, capace di modificare priorità, risorse e responsabilità. Sei domande orientano questa selezione. Sull'accesso: chi resta fuori o arriva troppo tardi? La leva riguarda i tempi, i punti di accesso e l'orientamento della domanda. Sulla continuità: dove il paziente si perde tra ospedale, distretto,

domicilio e medicina generale? La leva riguarda la gestione delle transizioni e la responsabilità di percorso. Sull'equità: quali gruppi o territori ricevono meno rispetto al bisogno? La leva riguarda la priorità sui pazienti fragili e la correzione delle disuguaglianze. Sul personale: dove la capacità assistenziale non regge la domanda? La leva riguarda lo skill mix, la distribuzione e la formazione delle équipe. Sul digitale: quali informazioni sono aggiornate, interoperabili e realmente utilizzabili? La leva riguarda il Fascicolo Sanitario Elettronico, il telemonitoraggio e l'interoperabilità dei dati. Sugli esiti: il sistema produce salute, autonomia e riduzione dei ricoveri evitabili? La leva riguarda l'appropriatezza e la revisione dei percorsi.

Questo approccio dà contenuto concreto al tema dell'efficienza. La misurazione degli esiti, accanto ai volumi di attività, consente di riallocare le risorse verso gli interventi che riducono i ricoveri impropri e migliorano gli esiti.

6. Le condizioni di attuazione

La riforma diventa esigibile quando gli standard nazionali si traducono in capacità locali verificabili. Quattro condizioni ne determinano la riuscita. La prima riguarda il personale: team multiprofessionali, competenze territoriali e politiche di retention, con la definizione delle responsabilità prima dell'introduzione degli strumenti. La seconda riguarda i processi: dimissione protetta, funzione delle Centrali Operative Territoriali, Piani Assistenziali Individuali e presa in carico proattiva dei pazienti a maggior rischio. La terza riguarda i dati: interoperabilità dei sistemi, Fascicolo Sanitario Elettronico e telemedicina integrata nei processi di cura. La quarta riguarda i contratti: allineamento degli obiettivi tra strutture pubbliche, erogatori accreditati, medicina generale, farmacie e servizi sociali. Il rischio principale di questa fase è noto. Quando ciascun nodo della rete ottimizza il proprio funzionamento senza riferimento al percorso complessivo, il paziente sopporta i costi della frammentazione e il sistema perde efficienza. La funzione di governo serve a mantenere il percorso del paziente come criterio ordinatore delle decisioni dei singoli nodi.

7. Sostenibilità ed efficienza: le 5 proposte

Il tema dell'efficienza trova nell'assistenza territoriale un campo di applicazione diretto. La sostenibilità del sistema dipende dal volume delle risorse disponibili

e, in misura crescente, dalla capacità di ordinare i servizi esistenti attorno alla presa in carico. Su questa base la sessione ha indicato cinque proposte da sottoporre al tavolo permanente.

La prima riguarda un mandato esplicito: definire chi governa le transizioni assistenziali e con quali poteri. La seconda riguarda un insieme minimo e comune di indicatori nazionali su accesso, continuità, equità ed esiti. La terza riguarda un budget orientato al percorso, con risorse collegate alla presa in carico del paziente oltre che al luogo di erogazione. La quarta riguarda un piano per le professioni territoriali, che affronti skill mix, formazione e attrattività. La quinta riguarda un impiego utile del digitale, con il Fascicolo Sanitario Elettronico, la telemedicina e l'intelligenza artificiale considerati strumenti di processo e valutati per il loro contributo agli esiti.

Le cinque proposte traducono la governance in azioni concrete e misurabili. In questa prospettiva la prossimità corrisponde alla capacità del Servizio sanitario di essere presente nel momento appropriato, con il professionista competente, nel setting adeguato e con una responsabilità chiaramente assegnata.

•



La riforma della sanità territoriale come scelta di organizzazione pubblica: verso una salute di comunità?

*Valentina Buratti, Assegnista di ricerca in Diritto
amministrativo – Dipartimento di Giurisprudenza
dell'Università degli Studi di Pavia*

1. La riforma della sanità territoriale come scelta di organizzativa amministrativa

La riforma dell'assistenza sanitaria territoriale, avviata nell'ambito della Missione 6 del Piano nazionale di ripresa e resilienza e attuata, nei suoi principali profili organizzativi, dal d.m. 23 maggio 2022, n. 77, muove dall'esigenza di ripensare l'assetto dell'assistenza sanitaria, rafforzando la rete dei servizi di prossimità e superando il tradizionale sbilanciamento del sistema a favore della dimensione ospedaliera¹. Il legislatore non ha inteso unicamente incrementare la tipologia dei servizi disponibili sul territorio o introdurre nuovi presidi, ma ha tentato di intervenire, secondo una prospettiva più generale, sulle modalità attraverso cui l'amministrazione sanitaria costruisce e organizza la risposta ai bisogni di salute. L'analisi della novella richiede una riflessione sulla relazione che intercorre tra organizzazione amministrativa e diritti². L'organizzazione non costituisce, infatti, una dimensione neutrale o meramente strumentale rispetto agli interessi pubblici che l'amministrazione è chiamata a perseguire, nella rispettiva azione, ma concorre a determinarne le concrete modalità di soddisfazione. La configurazione degli apparati, la distribuzione delle competenze, l'individuazione dei luoghi nei quali vengono erogate le prestazioni e la costruzione dei rapporti tra i diversi soggetti coinvolti nell'azione pubblica incidono direttamente sull'effettività dei diritti. La relazione assume particolare evidenza con riferimento al diritto alla salute: infatti, la concreta fruizione del diritto presuppone l'esistenza

di un'organizzazione amministrativa in grado non soltanto di assicurare singole prestazioni, ma di predisporre risposte adeguate ai bisogni della popolazione. Sotto questo profilo, il diritto alla salute si manifesta anche come diritto all'esistenza di un'organizzazione adeguata, la cui idoneità non può essere valutata esclusivamente attraverso il numero delle strutture o delle prestazioni disponibili, ma deve essere verificata nella capacità di assicurare continuità, accessibilità e appropriatezza della cura.

La crisi pandemica ha reso particolarmente evidente questo profilo³. Il Covid-19 ha certamente determinato una pressione straordinaria sul Servizio sanitario nazionale, ma ha anche svolto la funzione di rivelatore di criticità già presenti nel sistema⁴. È emersa, in particolare, la debolezza di un modello fortemente incentrato sull'ospedale, cui aveva fatto riscontro il progressivo depotenziamento della rete territoriale di prevenzione, sorveglianza e presa in carico. La riforma sembra, allora, muovere da una peculiare concezione del territorio che viene assunto come il contesto ordinario nel quale costruire una risposta continuativa ai bisogni della persona. È significativo, del resto, che la Missione 6 del PNRR individui proprio nella territorialità uno degli assi del «nuovo modello organizzativo» dell'assistenza sanitaria. La novità non risiede, pertanto, nella sola introduzione di nuovi presidi. La riforma sembra, piuttosto, perseguire un complessivo ripensamento delle modalità attraverso cui l'amministrazione sanitaria organizza la risposta ai bisogni di salute, ridisegnando le relazioni tra strutture, professionisti, territori e pazienti.

2. Il territorio come criterio di organizzazione della cura: prossimità, uniformità e differenziazione

Nel nostro ordinamento manca una definizione positiva e organica di «sanità territoriale»; alla pluralità delle nozioni utilizzate – assistenza territoriale, assistenza distrettuale, reti di prossimità – corrisponde una stratificazione normativa che rende difficile ricondurre la materia a un quadro unitario. La questione non presenta un interesse meramente definitorio. Proprio l'incertezza che circonda la nozione, nonché la contemporanea sussistenza di più modelli concettuali e organizzativi di sanità territoriale, induce a interrogarsi sulla funzione che il territorio è chiamato a svolgere nel nuovo disegno organizzativo. Tradizionalmente, il territorio costituisce uno dei criteri attraverso i quali l'amministrazione distribuisce le proprie competenze e organizza l'erogazione dei servizi e, pertanto, rappresenta, in questa prospettiva, principalmente uno spazio geografico sul quale insistono apparati e strutture amministrative. Nel contesto della riforma, il territorio non rileva più soltanto quale ambito spaziale nel quale distribuire servizi già predeterminati, ma come il contesto entro il quale i bisogni di salute si manifestano e acquistano una specifica configurazione, divenendo esso stesso un criterio di organizzazione della cura. Il passaggio consente di cogliere la differenza tra una semplice decentralizzazione dell'offerta sanitaria e una effettiva territorializzazione della cura. Se, nella prima, il servizio rimane sostanzialmente identico, ma viene distribuito

in una pluralità di sedi, riducendo la distanza fisica tra amministrazione e cittadino, con la territorializzazione la prossimità implica, invece, la capacità dell'organizzazione di conoscere e intercettare i bisogni che si producono nei diversi contesti di vita.

La valorizzazione della componente territoriale non può tradursi nell'ulteriore accentuazione delle differenze che già caratterizzano i sistemi sanitari regionali. La possibilità di adattare l'organizzazione dell'assistenza alle peculiarità demografiche, sociali e geografiche dei diversi territori deve conciliarsi con la definizione di standard comuni e di livelli uniformi di tutela, affinché la dimensione territoriale dell'assistenza non finisca per incidere sulla garanzia sostanziale del diritto alla salute in ragione del luogo di residenza. Uniformità e differenziazione non costituiscono, infatti, esigenze contrapposte. Da un lato, l'uniformità è necessaria per garantire un nucleo comune di servizi e per evitare che la qualità dell'assistenza dipenda esclusivamente dalle capacità organizzative delle singole realtà territoriali, dall'altro, la differenziazione è, invece, indispensabile, affinché gli strumenti attraverso i quali tali servizi vengono organizzati possano adattarsi alle caratteristiche concrete dei territori.

Risulta essenziale individuare il punto di equilibrio tra le due esigenze: un modello eccessivamente rigido rischia di imporre moduli organizzativi non adeguati alla diversità delle aree rurali, periferiche e urbane, di converso, un'eccessiva elasticità rischia di trasformare l'autonomia organizzativa in una fonte di disuguaglianza nell'accesso ai servizi⁵.

3. Il ruolo della comunità nella costruzione della sanità territoriale

Il riferimento alla comunità rappresenta uno degli aspetti più significativi del nuovo paradigma dell'assistenza territoriale. La comunità rileva non solo quale utenza di riferimento rispetto alla quale programmare e organizzare i servizi, ma la stessa costituisce anche il bacino nel quale il bisogno di salute si forma e rispetto al quale deve essere costruita la risposta pubblica. La malattia non può, infatti, essere considerata isolando la persona dal proprio contesto di vita: le condizioni abitative, familiari, economiche e sociali incidono sulle modalità attraverso le quali si manifestano i bisogni e sulla possibilità di prevenire o gestire le situazioni di fragilità. La centralità della persona richiede, pertanto, una presa in carico capace di considerare la multidimensionalità del bisogno, in aderenza a una concezione olistica della cura.

È su questo terreno che si colloca l'esigenza di superare la tradizionale separazione tra servizi sanitari e sociali. Il modello delle Case della Comunità richiede, infatti, che siano assicurati in modo coordinato l'accesso all'assistenza sanitaria, la presa in carico della cronicità e della fragilità, l'integrazione con i servizi sociali e l'attivazione di percorsi multidisciplinari. Il passaggio da una dimensione individuale a una dimensione relazionale del benessere rappresenta, in questa prospettiva, uno dei tratti qualificanti del modello⁶. Il problema, tuttavia, non consiste semplicemente nel collocare nello stesso edificio professionisti appartenenti a differenti servizi. La contiguità spaziale può certamente agevolare il coordinamento, ma non è di per sé sufficiente

a produrre integrazione. Quest'ultima richiede strumenti e sedi attraverso i quali soggetti appartenenti a sistemi organizzativi differenti possano effettivamente costruire risposte comuni. Le Linee di indirizzo per l'attuazione del modello delle Case della Comunità hanno, allora, individuato nei piani di zona e negli accordi di programma possibili strumenti per favorire le necessarie sinergie istituzionali.

La comunità assume, nella riforma, anche il ruolo componente attiva nella costruzione delle risposte pubbliche, conformemente anche all'approccio *One Health*. Cittadini, associazioni ed enti del Terzo settore sono chiamati a concorrere, secondo il modello delineato dalla riforma, alla definizione delle attività e alla valutazione dei risultati⁷.

Sotto questo profilo, emerge la potenziale vicinanza del nuovo modello di sanità territoriale al paradigma dell'amministrazione condivisa, ormai pienamente riconosciuto anche dalla giurisprudenza costituzionale come espressione del principio di sussidiarietà orizzontale⁸. Forme di co-programmazione e co-progettazione consentono, infatti, di coinvolgere i soggetti privati già nella fase di individuazione dei bisogni e di costruzione degli interventi, valorizzando una collaborazione che non si esaurisce nell'affidamento di un servizio. La dottrina più recente ha opportunamente sottolineato come tali strumenti appaiano particolarmente coerenti con il disegno sotteso alla Casa della Comunità, che trascende un'impostazione meramente prestazionale o erogativa e riconosce un ruolo proattivo alla comunità⁹.

Permane, tuttavia, una distanza tra l'aspirazione a modelli di condivisione e la predisposizione di strumenti capaci di renderli effettivi. Il d.m. n. 77/2022 evoca la partecipazione della comunità, senza definire in modo altrettanto

preciso gli strumenti attraverso cui la stessa possa tradursi in forme stabili di collaborazione. Le esperienze regionali più avanzate mostrano, sotto questo profilo, come proprio la disponibilità di uno «strumentario» partecipativo e collaborativo possa contribuire a dare concreta declinazione alle Case della Comunità quali modelli organizzativi dell'assistenza di prossimità. Si registra anche un forte attivismo municipale che si traduce nell'approvazione di regolamenti comunali volti ad applicare direttamente, nel silenzio della legge, il principio di sussidiarietà orizzontale, declinando in modo originale istituti già previsti in via generale dalla normativa di rango legislativo¹⁰. I regolamenti comunali sull'amministrazione condivisa non subordinano l'esperibilità delle forme di collaborazione tra amministrazione e privati ai requisiti formali previsti dal codice del Terzo Settore. Il rischio

è, quindi, che vi sia un'assenza di uniformità a livello nazionale.

4. Dalla realizzazione dei presidi alla costruzione delle relazioni organizzative

È nella relazione tra diritti e organizzazione che va letto il ruolo delle Case della Comunità. La centralità attribuita a tali presidi dal d.m. n. 77/2022 rischia di concentrare l'attenzione sulle caratteristiche della singola struttura e sul numero delle sedi da realizzare. Si tratta di profili essenziali, ma non sufficienti a cogliere la funzione organizzativa che il nuovo modello attribuisce loro. La Casa della comunità non dovrebbe essere considerata come un soggetto isolato né come un semplice poliambulatorio

al quale sia stato attribuito un diverso *nomen iuris* rispetto al passato. La funzione del presidio sembra, piuttosto, risiedere nella capacità di operare come nodo di una rete: tra i professionisti che vi erogano una prestazione, tra i diversi servizi sanitari e sociali¹¹, tra domicilio e ospedale, nonché tra amministrazione e comunità. La riforma tenta di perseguire il superamento della frammentazione attraverso la concentrazione di tutte le funzioni in un unico soggetto, ma attraverso la costruzione di relazioni tra una pluralità di soggetti e strutture. La Casa della Comunità rappresenta così il luogo nel quale si manifesta con particolare evidenza la differenza tra coesistenza e integrazione organizzativa. La presenza nella medesima sede di differenti professionisti può costituire una condizione favorevole, ma non garantisce, di per sé, che le rispettive attività siano



effettivamente coordinate. Il problema centrale della riforma non è, allora, soltanto quello di individuare quali servizi debbano essere presenti nelle singole strutture, ma di costruire le relazioni organizzative necessarie, affinché tali servizi cessino di operare come compartimenti separati¹².

Una riforma organizzativa non può essere misurata esclusivamente attraverso indicatori infrastrutturali: il numero degli edifici realizzati o formalmente attivati non consente, infatti, da solo, di verificare se sia stata costruita una rete capace di assicurare prossimità, continuità e integrazione. In particolare, la realizzazione delle strutture previste dal PNRR costituisce una condizione necessaria, ma non sufficiente ai fini dell'entrata in funzione del nuovo modello. La prima condizione dell'effettività è, evidentemente, la disponibilità delle risorse professionali necessarie. La riforma richiede non soltanto la costruzione o il recupero di spazi fisici, ma la presenza stabile di medici, infermieri, professionisti sanitari, assistenti sociali e personale amministrativo. Le difficoltà di reperimento del personale costituiscono, pertanto, un limite che incide direttamente sulla possibilità stessa di realizzare il modello organizzativo delineato dal d.m. n. 77/2022.

Il rischio delle "case vuote" – prive cioè del personale medico, infermieristico e amministrativo – esprime efficacemente la distanza che può prodursi tra la realizzazione materiale di una struttura e la sua effettiva capacità di erogare servizi. Il rischio non riguarda soltanto l'assenza del personale: è, infatti, possibile che si realizzino strutture formalmente attive e dotate di una pluralità di servizi, ma incapaci di operare secondo una logica realmente integrata. La Casa della Comunità può essere, cioè, formalmente inserita in una rete, ma non disporre di

strumenti adeguati ad assicurare la continuità del percorso di cura tra i diversi nodi della stessa.

La piena attuazione della riforma richiede, dunque, anche l'effettività delle relazioni organizzative.

Il passaggio dalla realizzazione delle strutture alla costruzione delle relazioni organizzative rappresenta, sotto questo profilo, il vero salto richiesto dalla riforma. La creazione di nuovi luoghi fisici è immediatamente verificabile, mentre è assai più complesso costruire procedure, flussi informativi e forme di cooperazione capaci di far funzionare la rete come tale.

5. Conclusioni

La riforma della sanità territoriale costituisce un tentativo di ripensamento dell'organizzazione pubblica della salute, la cui portata non risiede esclusivamente nell'introduzione di nuovi presidi, ma nel tentativo di modificare il criterio attraverso il quale la cura viene organizzata. Un importante ostacolo alla piena attuazione alla riforma si coglie con riferimento alla tecnica normativa utilizzata.

La costruzione della sanità territoriale è, oggi, la risultante di un quadro regolatorio articolato e stratificato, nel quale la molteplicità degli interventi normativi rischia di rendere difficilmente intellegibile l'assetto complessivo del sistema. Dal punto di vista della tecnica regolatoria, è evocativo il fatto che la quasi totalità delle fonti normative non assuma la forma della legge, ma piuttosto del decreto ministeriale, con le ovvie conseguenze, legate alle funzioni ordinamentali dell'atto, sull'organicità del quadro normativo.

Anche il Consiglio di Stato, nel parere reso sullo schema di decreto¹³, ha segnalato che con il D.M. n. 77/2002 si è costituito solo uno strato normativo

ulteriore, un nuovo "*regulatory layer*" che si aggiunge agli altri, senza sostituirli e neppure modificarli, aumentando solo incrementalmente lo stock regolativo esistente e ha esortato il legislatore a un'operazione di riordino complessivo delle fonti disciplinatrici della materia, con gli opportuni interventi di semplificazione, coordinamento e abrogazione¹⁴.

In questa prospettiva, potrebbe essere valutata l'opportunità di un intervento di riordino organico della disciplina, anche attraverso la predisposizione di un testo unico della sanità territoriale¹⁵. Una simile operazione non avrebbe soltanto una funzione di semplificazione normativa, ma potrebbe contribuire a dare maggiore coerenza al modello organizzativo delineato dalla riforma, chiarendo competenze, rapporti tra i diversi soggetti e strumenti di integrazione tra le varie componenti dell'assistenza territoriale.

•

Note

¹ Per un commento alla riforma si consenta il rinvio a V. Buratti, *La riforma della sanità territoriale: luci e ombre dei nuovi modelli organizzativi e assistenziali*, in *Ceridap*, 2025, 2, pp. 36-63.

² Corte cost., 27 novembre 1998, n. 383 secondo cui «non c'è organizzazione che, direttamente o almeno indirettamente, non sia finalizzata a diritti, così come non c'è diritto a prestazione che non sia condizionato dall'organizzazione». Si veda altresì C. Tubertini, *Diritto alla salute, organizzazione e risorse finanziarie. Lo stato attuale della questione*, in Aa.Vv., *Diritto amministrativo e società civile*, Bologna, I, 2018, p. 546.

³ A. Travi, *Pubblica amministrazione. Burocrazia o servizio al cittadino?*, Milano, 2022, pp. 193-194 riconosce altresì che il modello amministrativo abbia dimostrato una grave carenza quanto a «catena di comando».

⁴ E. Carloni, *La crisi coronavirus come problema di geografia amministrativa*, in *Costituzione.info.it*, 2020 rivolge la critica in modo particolare al modello «ospedalocentrico» lombardo che si è mostrato in tutta la sua debolezza agli attacchi della pandemia. Similmente, A. Pioggia, *La sanità italiana di fronte alla pandemia. Un banco di prova che offre una lezione per il futuro*, in *Dir. pubbl.*, 2, 2020, p. 401 evidenziando la correlazione tra medicina ospedaliera e medicina territoriale, segnala che, durante la pandemia da Covid-19, dove la rete dei presidi sul territorio era più debole si è ospedalizzato di più e tale scelta ha reso più complesso il contenimento dei contagi.

⁵ F. G. Cuttaia, *La riforma dell'assistenza sanitaria e socio-sanitaria territoriale e le problematiche connesse alla sua attuazione*, in *Federalismi.it*, 2022, pp. 82-83.

⁶ A. Pioggia, *Cura e pubblica amministrazione. Come il pensiero femminista può cambiare in meglio le nostre amministrazioni*, Bologna, 2024, p. 197, contrappone il modello della mera erogazione delle prestazioni a «quello della cura, in cui, invece, l'amministrazione assume la responsabilità del pieno sviluppo dei destinatari della sua azione».

⁷ In ordine a tale profilo si rinvia a E. Fidelbo, *Casa della comunità e forme di partecipazione*, in A. Pioggia, M. Gola, M.A. Sandulli, F. Aperio Bella (a cura di), *Il nuovo disegno della sanità italiana*, Torino, 2026, pp. 63-78.

⁸ Il riferimento è a Corte cost., 26 giugno 2020, n. 131 con commento di A. Fici, L. Gallo, F. Giglioni (a cura di), I rapporti tra pubbliche amministrazioni ed enti del terzo settore: dopo la sentenza della Corte costituzionale n. 131 del 2020, Napoli, 2020.

⁹ Sul rapporto tra sanità e terzo settore si legga l'ampia ricostruzione di F. Aperio Bella, *Pubblico, privato e comunità in sanità: prospettive collaborative guardando al Terzo settore*, in M. A. Sandulli, F. Aperio Bella, A. Coiante, C. F. Iaione (a cura di), *Pubblico, privato e comunità in sanità*, Napoli, 2024, pp. 13-52. L'autrice riconosce, con riferimento alla Missione 6 del PNRR, nella territorialità uno dei «semi» che favoriscono la governance collaborativa tra pubblico e «privato», inteso specialmente nella configurazione sociale di comunità».

Da ultimo, sulla co-progettazione in ambito sociale F. Frediani, *La co-progettazione dei servizi sociali*, Torino, 2021.

¹⁰ In tal senso E. Fidelbo, *Casa della comunità e forme di partecipazione*, cit., p. 77.

¹¹ Sul rapporto tra missioni in relazione ai servizi sociali F. Biondi Dal Monte, *Per un sistema integrato di interventi e servizi sociali. Sfide e prospettive nel quadro del PNRR e dopo vent'anni dall'approvazione della l. 328/2000*, in *Le Regioni*, 4, 2021, pp. 779-806.

¹² Secondo M. D'Arienzo, *La sanità in trasformazione: dalla legge n. 833 del 1978 al DM 77/2022. Appunti e proposte sulla proposta di riforma dell'assistenza territoriale*, in *P.A. Persona e Amministrazione*, 2023, p. 430 tale problematica affonda le sue radici nella mancanza di consapevolezza e di cultura delle potenzialità e delle prerogative di tali strutture e del ruolo degli enti del Terzo settore che non vengono contemplati nella co-progettazione e co-programmazione sociale, educativa ed amministrativa degli interventi della Missione 6.

¹³ Cons. Stato, sez. cons. atti normativi, parere 10 maggio 2022, n. 881.

¹⁴ Lo stesso D.M. n. 77/2022 è stato adottato in assenza dell'intesa Stato-Regioni cui ha sopperito la delibera sostitutiva del Consiglio dei Ministri. Su tale scelta R. Balduzzi, *Gli standard (e il modello) dell'assistenza sanitaria territoriale: prime considerazioni*, in *Corti supreme e salute*, 2, 2022, p. 463 e D. Caldirola, *Welfare comunitario e Casa della Comunità: dal PNRR alla riforma dell'assistenza sanitaria territoriale*, in *Jus*, 5, 2022, p. 171.

¹⁵ R. Balduzzi, *Gli standard (e il modello) dell'assistenza sanitaria territoriale: prime considerazioni*, cit., p. 10 aveva proposto come alternativa l'approvazione di una legge-cornice che, da una parte, demandasse alle singole Regioni di completare il quadro sulla base delle peculiarità storiche-normative regionali, dall'altra, disciplinasse le linee di fondo della riforma.

Politiche di prevenzione e di promozione della salute. Il disagio sociale

*Michela Di Trani, Associato Psicologa clinica
Università La Sapienza Roma*

L'assistenza territoriale è il modello organizzativo del Servizio Sanitario Nazionale che porta i servizi di cura e supporto sociosanitario direttamente vicini ai cittadini. Il territorio, però, non può essere esclusivamente definito come il luogo nel quale collocare servizi precedentemente concentrati altrove, ma come uno spazio nel quale è possibile leggere i bisogni in relazione ai contesti di vita delle persone. In Italia, il D.M. 77/2022 ridisegna l'assistenza sanitaria territoriale all'interno del Servizio Sanitario Nazionale, inserendosi in un processo di ridefinizione dell'assistenza territoriale che intende valorizzare il Distretto sanitario come unità territoriale e organizzativa dell'Azienda Sanitaria Locale, e riorganizzare le strutture e le funzioni che compongono la rete dei servizi. In continuità con i precedenti D.M. 70/2015 e D.M. 71/2022, il decreto introduce standard relativi all'assistenza territoriale e individua nella Casa della Comunità, nell'Ospedale di Comunità e nella Centrale Operativa Territoriale alcuni dei principali dispositivi attraverso cui realizzare tale trasformazione. Questi nuovi servizi vengono concepiti come luoghi fisici riconoscibili e facilmente raggiungibili, nei quali il cittadino può trovare una risposta ai propri bisogni sanitari e sociosanitari all'interno di una rete integrata e caratterizzata da diversi professionisti e funzioni. Le profonde trasformazioni introdotte rendono necessario precisare che cosa si intenda per territorio e, soprattutto, per prossimità. Il territorio non coincide con uno spazio geografico delimitato amministrativamente, ma è il luogo nel quale si costruiscono relazioni, appartenenze, pratiche quotidiane e forme di accesso alle risorse. In questa prospettiva, la prossimità non può essere ridotta alla distanza fisica tra il cittadino e il servizio ma si caratterizza di una particolare intenzionalità che

lega la costruzione del benessere personale e collettivo alle dinamiche relazionali e territoriali; la prossimità può essere intesa come un posizionamento relazionale trasversale, piuttosto che come una semplice caratteristica spaziale del servizio. Questa distinzione è particolarmente importante per comprendere la trasformazione dell'assistenza territoriale: se infatti la prossimità fosse soltanto vicinanza geografica, sarebbe sufficiente collocare un servizio più vicino alla popolazione; se invece la prossimità costituisce una risposta alla consapevolezza che la salute si costruisce nel rapporto con il territorio in cui le persone vivono, allora essa implica una trasformazione del modo in cui i servizi incontrano le persone, leggono i bisogni e costruiscono le risposte. Ma quali sono i bisogni psicosociali che le persone oggi esprimono? Il quadro più aggiornato sulla domanda di psicologia in Italia è offerto dal Report "La domanda di psicologia nella popolazione italiana" (Lozza et al., 2026¹), commissionato dal Consiglio Nazionale dell'Ordine degli Psicologi alla Fondazione della Professione Psicologica Adriano Ossicini e realizzato su un campione di 2.009 adulti italiani. I dati mostrano che il 27% della popolazione si è rivolto almeno una volta a uno psicologo e il 10% lo ha fatto nei 12 mesi precedenti la rilevazione. Considerando la domanda mediata (per figli e genitori), la quota sale al 33%. Significativo è il fatto che genere, età e istruzione spiegano solo il 5% della varianza totale del fenomeno: la domanda di psicologia è ormai trasversale alla popolazione. I dati relativi ai principali motivi di consultazione mostrano che, accanto alle motivazioni cliniche (ansia, 38%; depressione, 24%), il 42% cita il bisogno di supporto per stare meglio e il 65% problematiche relazionali.

Un ulteriore dato interessante riguarda la rilevazione di un 27% di domanda latente – persone che hanno pensato di consultare uno psicologo ma non lo hanno fatto. Tra chi ha una domanda latente, il primo ostacolo è economico, il secondo è la propensione a "fare da sé", ma la barriera è anche culturale: una parte rilevante del bisogno inespresso non si converte in consultazione perché la psicologia non è ancora percepita come risorsa di prossimità ordinaria. È esattamente il vuoto che una psicologia di territorio strutturata potrebbe colmare. Il Piano di Azioni Nazionale per la Salute Mentale (PANSM, 2025-2030) dovrebbe costituire una risposta a questa nuova configurazione dei bisogni, ma non sembra riuscire ad introdurre una vera e riconoscibile prospettiva pratica di cambiamento (Braibanti, 2026²). Il PANSM è definito come sostanzialmente "isorisorse" (privo di finanziamenti aggiuntivi) e mantiene un forte ancoraggio a un modello psichiatrico-centrico, evitando il confronto con le nuove esigenze di salute psicologica della popolazione, che vanno oltre l'espressione psicopatologica, esprimendo necessità legate al sostegno nelle relazioni. Questa complessità richiederebbe approcci integrati, multi e transdisciplinari, capaci di intervenire non solo sulla persona ma anche sui contesti, e necessariamente una chiara collocazione nel sistema di assistenza territoriale. In questo contesto di discorso, sembra inoltre opportuno accennare alla Psicologia delle cure primarie, intesa come integrazione delle competenze psicologiche nei contesti assistenziali di primo livello e nei percorsi territoriali di cura. L'inserimento dello psicologo delle cure primarie nei servizi definiti dal D.M. 77/2022, e in particolare nelle Case di comunità, consentirebbe di intercettare precocemente



bisogni psicologici che spesso si manifestano inizialmente attraverso richieste rivolte ai servizi sanitari generali, riducendo la distanza tra salute fisica e salute psicologica e favorendo interventi tempestivi, accessibili e proporzionati alla complessità del bisogno. In tale prospettiva, l'intervento psicologico non costituirebbe necessariamente un percorso separato rispetto alla presa in carico sanitaria, ma potrebbe svilupparsi in raccordo con il medico e con gli altri professionisti, contribuendo alla costruzione di un'unica lettura del bisogno della persona e di una responsabilità condivisa del percorso assistenziale. Questa impostazione assume particolare rilevanza rispetto

alla gestione della patologia organica (pensiamo alla cronicità, ad esempio), senza il rischio di riprodurre, nell'organizzazione dei servizi, una separazione tra dimensione somatica e psicologica, ma favorendo un'autentica integrazione tra aspetti biologici, psicologici e sociali, riconosciuti come reciprocamente interconnessi e influenzantesi nell'esperienza di malattia.

La declinazione istituzionale della Psicologia delle Cure Primarie presenta tuttavia, nel panorama italiano, una significativa eterogeneità territoriale. È pertanto opportuno distinguere la presenza di psicologi nei servizi territoriali, che può avvenire attraverso differenti

configurazioni organizzative e contrattuali, dalla formalizzazione di uno specifico servizio o di una figura professionale uniformemente definita come Psicologo delle Cure Primarie. Attualmente diverse regioni hanno legiferato in autonomia relativamente all'istituzione di questa figura professionale ed è ferma in Parlamento la discussione della Legge nazionale presentata nel 2023 dagli onorevoli Ciocchetti, Lupi, Malavasi, Graziano, Di Lauro, Patriarca e Loizzo, per l'Istituzione del Servizio di psicologia di assistenza primaria nell'ambito del servizio sanitario nazionale. Un'ulteriore iniziativa che sostiene la creazione di una Rete Nazionale dei Servizi Pubblici

per il Benessere Psicologico è la proposta di legge di iniziativa popolare depositata in Senato con il sostegno di circa 72.000 firme di cittadini ed attualmente in attesa di discussione da parte della Commissione Affari sociali della Camera (<https://dirittoastarebene.it/>). L'obiettivo chiave della legge è il riconoscimento del benessere psicologico come diritto fondamentale e come componente strutturale e trasversale del sistema di cura e assistenza territoriale. La Rete Psicologica Nazionale che la proposta di legge propone vuole essere un'architettura precisa, articolata su tre livelli interdipendenti: a livello nazionale, la Rete ha funzioni di indirizzo, coordinamento e monitoraggio; a livello regionale, la Rete declina questi indirizzi nelle specificità dei territori, garantendo la programmazione dei servizi, il coinvolgimento delle associazioni di utenti e familiari e la partecipazione della cittadinanza; a livello territoriale, il fulcro operativo è il Dipartimento per il benessere psicologico – struttura organizzativa autonoma all'interno delle ASL – che prevede la presenza di diversi Servizi di psicologia territoriali (Servizio di Psicologia ospedaliera, Scolastica, Penitenziaria, delle Emergenze, dello Sport, delle Cure primarie, per il Lavoro, per le Persone disabili, per l'Invecchiamento e la longevità), coordinati tra loro. Questa architettura connette e non sostituisce ciò che esiste: la Rete accoglie e mette in dialogo le psicologie già presenti nel SSN, nel servizio sociale, nella scuola, nel Terzo Settore, trasformando una presenza dispersa in un sistema coerente di prossimità. La proposta di legge include, infine, una proposta di riordino della formazione psicologica a livello specialistico, promuovendo percorsi co-progettati tra scuole di specializzazione universitarie di ambito psicologico e ASL, che prevedano il progressivo

assorbimento delle figure professionali formate. La strada per la strutturazione di una presenza organizzata della psicologia nell'assistenza territoriale, che possa rispondere alle esigenze della cittadinanza garantendo il diritto al benessere psicologico, è ancora lunga e, come abbiamo brevemente accennato, le proposte sono diverse e non sempre coordinate né da un definito modello teorico ed operativo, né da un chiaro e centrale progetto politico. La necessità di una ristrutturazione dei servizi psicologici esistenti appare comunque innegabile, dal momento in cui il disagio psicologico rappresenta oggi più che mai un'emergenza sociosanitaria, e il processo di riformulazione appare avviato, ma c'è ancora molto da fare.



Note

¹ Lozza E., Vecchio L.P., Sesini G., Delbosq S. e Bosio A.C. (2026), *La domanda di psicologia nella popolazione italiana*, Fondazione Adriano Ossicini, Roma. Testo disponibile al sito: www.fondazioneossicini.it.

² Braibanti P. (2026), *Psicologi per la Salute. Manifesto e proposte attuative per la Rete Nazionale dei Servizi Pubblici per il Benessere Psicologico*. Quaderni di Psicologia della salute, Franco Angeli Ed.

L'assistenza ai pazienti affetti da Miastenia e Malattie correlate e il DM 77

Il DM 77 è un modello organizzativo generale dell'assistenza territoriale che in Sicilia dovrebbe integrarsi con la Rete regionale delle malattie rare e con l'assistenza territoriale. Per un paziente neuromuscolare raro questo dovrebbe significare l'attuazione di un percorso che dovrebbe mettere insieme due livelli:

1. Centro specialistico per la malattia rara → diagnosi, monitoraggio specialistico, terapie e definizione dei bisogni clinici.
2. Rete territoriale DM 77 → assistenza vicino al domicilio, infermiere di famiglia/comunità, ADI, specialisti territoriali, riabilitazione, servizi sociali e, quando necessario, COT e ospedale di comunità.

La COT, in particolare, ha proprio il compito di coordinare la presa in carico e il raccordo tra i diversi professionisti e setting assistenziali. Ancora di più in Sicilia c'è un elemento molto significativo:

La normativa regionale sulle malattie rare stabilisce che i Centri di riferimento debbano mantenere i collegamenti con i servizi territoriali vicini al luogo di vita del paziente, proprio per garantire continuità assistenziale e presa in carico. Questo è particolarmente rilevante per le malattie neuromuscolari, dove spesso sono necessari interventi multidisciplinari e continuativi. La Sicilia ha inoltre recepito il Piano nazionale malattie rare 2023-2026 e il relativo riordino della rete.

Il punto critico

Però, attenzione: essere formalmente inseriti nella Rete delle malattie rare non significa automaticamente avere una presa in carico territoriale completa secondo il DM 77.

Per un paziente neuromuscolare complesso, una vera presa in carico dovrebbe concretamente prevedere, a seconda delle necessità:

- ▶ un referente/équipe responsabile del percorso;
- ▶ collegamento stabile tra Centro neuromuscolare e territorio;
- ▶ PAI (Piano Assistenziale Individualizzato);
- ▶ assistenza domiciliare quando necessaria;
- ▶ fisioterapia e riabilitazione;
- ▶ gestione respiratoria, nutrizionale e della disfagia quando indicate;
- ▶ gestione delle problematiche motorie e della comunicazione;
- ▶ supporto infermieristico;
- ▶ ausili e adattamento dell'ambiente di vita;
- ▶ coordinamento con i servizi sociali;
- ▶ continuità dopo ricovero o dimissione;
- ▶ coinvolgimento della COT nei passaggi tra domicilio, territorio e ospedale.

La questione interessante, nel caso della Sicilia, non è tanto se i malati neuromuscolari siano "previsti": lo sono. È capire se il percorso Centro malattie rare → Distretto → COT → ADI/riabilitazione → servizi sociali sarà realmente funzionante e formalizzato per questi pazienti. Come referente sezione A.I.M. Ass. It. Miastenia e malattie correlate come la SPS Sindrome della Persona Rigida, cosa evidenzio:

- 1) il CRR" Diagnosi e Cura delle Malattie Neuromuscolari "presso la UOS Di Neurofisiopatologia e UOC di Neurologia Paolo Giaccone, dove tra l'altro abbiamo la sede come associazione, carenti di neurologi specializzati in miastenia e Stiff... infatti solo un neurologo affiancato da qualche specializzando, oltre il Direttore segue i pazienti del centro. In questi anni ho visto

formarsi specializzando molto competenti e motivati ma che come altri in precedenza anche essi temo faranno parte dei così detti "Cervelli in fuga".

2) Un CRR all'interno di una Neurologia universitaria dove non è presente un team multidisciplinare, cosa che è la norma negli altri Centri italiani.

3) Carenza di spazi nell'ambulatorio per le visite e le terapie in DH e Day Service. Mancanza di sala per le valutazioni cliniche per il monitoraggio efficacia delle terapie.

4) Paziente Miastenico con crisi Stiff in EMERGENZA AL PS! Se il paziente è fortunato, trova il neurologo del CRR di turno in reparto, sarà contattato dal medico del PS (se quest'ultimo ritiene di farlo perché non è detto) gestiscono l'emergenza e stabilizzano paziente, altrimenti? ...qualcuno perde la vita o bene che veda finisce in terapia intensiva. Forse servirebbe un protocollo di gestione condiviso per gestire tali patologie in tutti i PS? o altro? Non so.

5) La multidisciplinarietà un sogno (lasciata in parte solo alla buona volontà del singolo specialista).

6) Il trattamento fisioterapico? Un'impresa! Mesi di attesa poi finalmente trovi il centro ma basta un ricovero, un'influenza con complicanza e perdi il posto e si ricomincia con liste di attesa! Ti fa bene il mare per la patologia? Vai alla casa al mare? Perdi il posto e si ricomincia con l'attesa, nel frattempo i mesi passano e arriva di nuovo l'estate....allora ? non ti devi ammalare, passare l'estate al caldo in città per non perdere il posto in fisioterapia!

7) Il passaggio del trattamento terapeutico dall'ambulatorio



CRR al territorio a) spesso si verificano disguidi nel passaggio e il paziente o il caregiver fanno da spola. Arriva il farmaco ma spesso non copre l'intero ciclo e il paziente, se di paese tipo Menfi deve recarsi due volte all'ospedale di Sciacca immaginate il disagio e lo stress da affrontare. Parliamo degli ausili di cui il farmaco è sprovvisto come aghi, tubicino per iniettare il farmaco. La cosa rende difficile al paziente procurarselo perché le farmacie normali ne sono sprovviste...cercare online? Se si sa fare ...) Parliamo della somministrazione del farmaco? A volte la casa farmaceutica fornisce un infermiere per due somministrazioni per istruire il paziente o caregiver ok ! ma se il paziente vive solo e non è in grado?

8) Il disservizio nella presa in carico. Il progetto di vita dipende dalla continuità delle cure, e anche qui il sistema si inceppa. Le malattie neuromuscolari possono richiedere per anni cortisone e terapie innovative, che devono essere monitorate perché possono comportare

complicanze: il cortisone può alterare la glicemia e incidere sulla salute delle ossa e degli occhi. I Centri di riferimento programmano i controlli periodici, ma non sempre possono effettuare direttamente tutte le relative prescrizioni. Visita oculistica, MOC, esami del sangue e controllo della glicemia finiscono così per richiedere l'intervento del medico di famiglia, con difficoltà che possono nascere quando non è chiaro a chi spetti la prescrizione. Non è un problema isolato. È una difficoltà che abbiamo riscontrato anche nei Centri di riferimento e nei distretti, come nel territorio di Caltanissetta: in alcuni casi gli specialisti ritengono di non poter effettuare direttamente determinate prescrizioni e rinviando al medico di famiglia, che a sua volta rinvia allo specialista. In mezzo resta il paziente. Nella pratica, in passato, il medico di famiglia dava seguito alle indicazioni dello specialista; oggi, invece, questa prassi incontra spesso difficoltà. Il timore di contestazioni

sull'appropriatezza prescrittiva e di eventuali responsabilità porta talvolta il medico a non assumere direttamente la prescrizione. Chi può paga il privato; i più fragili rinunciano o ritardano, e le complicanze possono diventare fatali.

9) Un' ultima cosa del Miastenico! Si parla di aiutare a realizzare "il progetto di vita" questo come si concilia quando per il rinnovo della patente si è costretti a fare visite e trafile infinite periodiche e dove spesso i medici nemmeno conoscono la patologia? Non sarebbe sufficiente la certificazione del neurologo che dichiara che al momento il paziente è compensato? Tutto questo troverà soluzione sul piano operativo ed effettivo di vera presa in carico dalla Case Comunità. Ospedali di Comunità, COT ecc?

•
Maria Gaglio referente AIM
Associazione Italiana Miastenia e
Malattie Correlate.



Oltre il Codice postale: la battaglia per l'equità sanitaria nelle Patologie rare neuromuscolari

In Italia, il diritto alla salute si è ormai di fatto trasformato in una triste "lotteria geografica" dove il destino delle persone affette da una qualche patologia è determinato più dal loro indirizzo di residenza che dalla loro cartella clinica, in special modo se si tratta di malattie rare.

Un dato su tutti fotografa la drammaticità della situazione nel settore delle **Patologie rare neuromuscolari**: nel caso della Sma (Atrofia muscolare spinale), a fronte di una cura genica specifica, la quale permette di cambiare sensibilmente in meglio il decorso naturale della patologia, se somministrata a partire dai primi giorni di vita, non in tutte le regioni italiane viene eseguito lo screening neonatale utile ad identificare precocemente i neonati affetti da questa malattia.

I ritardi diagnostici, le diverse tipologie di prese in carico, la frammentazione estrema che si ritrova non solo tra le regioni ma addirittura tra le Asl appartenenti agli stessi distretti, creano disparità inaccettabili nell'accesso a cure e supporti vitali: «Non è possibile che in una regione ti forniscano come carrozzina una Ferrari e nell'altra un modello anteguerra», ha denunciato con forza **Francesco Ieva**, presidente di AltroDomani, associazione nata nel 2011 per volere di alcuni genitori di bambini affetti da malattie neuromuscolari e di alcuni loro amici e coordinatore delle regioni nella Consulta Neuromuscolare ETS, evidenziando come la dignità della cura non possa essere soggetta ai confini amministrativi.

Venti regioni, venti destini: lo scacchiere frammentato della sanità italiana

Ieva pone l'accento su una criticità strutturale che precede persino l'atto medico: l'assenza di dati certi. Secondo il presidente di

AltroDomani, è impossibile attuare una programmazione sanitaria seria se non si conoscono con precisione i numeri delle malattie rare e neuromuscolari sul territorio.

Questa nebbia informativa si traduce in una gestione dei servizi sociali e sanitari che rincorre logiche puramente aziendali. Ha spiegato che, finché le Asl saranno considerate alla stregua di imprese con l'obbligo di far quadrare il budget, si assisterà a tagli e storture che colpiscono la presa in carico dei più fragili: «Ogni azienda ha la necessità di sottostare a quel budget, e questo si traduce in diverse manifestazioni della malattia a seconda di dove si nasce che determina diversa qualità e quantità di vita», ha spiegato, ribadendo che questa è una ferita profonda ai principi etici e costituzionali.

Per sanare questa divergenza, la **Consulta delle Malattie Neuromuscolari** propone che venga organizzato un tavolo di lavoro permanente in collaborazione con il Ministero della Salute e l'Istituto superiore di sanità, chiamati a dettare criteri uniformi a cui le Regioni debbano obbligatoriamente adeguarsi. Un punto fermo deve essere la riabilitazione/fisioterapia, che leva definisce l'unico vero baluardo per arginare gli effetti degenerativi in assenza di farmaci risolutivi. Sostiene che il trattamento riabilitativo debba essere riconosciuto come un trattamento terapeutico non farmacologico necessario, cronico e continuativo, sottraendolo alla discrezionalità dei singoli bilanci aziendali o dei cicli terapeutici limitati.

La corsa contro il tempo: tra ritardi diagnostici e il vuoto delle cure palliative

Il fattore tempo diventa un nemico quando si parla di Sla, come illustrato da **Stefania**

Bastianello di Aisla, l'Associazione italiana sclerosi laterale amiotrofica. Oltre al già citato anno perso per la diagnosi, la rappresentante ha sollevato il velo su un'altra emergenza: quella genetica. Con la scoperta di nuove varianti della malattia, i test genetici sono diventati fondamentali, eppure i tempi di restituzione degli esiti superano spesso i sei mesi.

Bastianello ha evidenziato come questo ritardo renda vana l'unica opzione farmacologica disponibile per specifiche varianti, poiché i tempi della burocrazia sanitaria non coincidono con quelli della patologia: «L'equità non è garantita perché dipende dalla latitudine e a volte anche dal codice di avviamento postale», ha dichiarato, puntando il dito contro i venti modelli organizzativi differenti che compromettono la qualità della vita sin dall'inizio.

La criticità si estende anche alla fase avanzata della malattia, dove si riscontra una grave carenza di Rsa specializzate e una disomogeneità preoccupante nell'accesso alle cure palliative, sia domiciliari che in hospice. Per Bastianello, la continuità assistenziale tra ospedale e territorio rimane un miraggio per troppi pazienti, costretti a navigare in un sistema che non garantisce un passaggio fluido tra i diversi setting di cura.

Il peso del silenzio: quando il volontariato diventa l'unico ammortizzatore sociale

Per i pazienti affetti da atassia, la realtà quotidiana è fatta di battaglie per ottenere diritti che dovrebbero essere scontati, come riferito da **Maria Litani**, presidente di Aisa, l'Associazione



italiana sindromi atassiche. Litani ha spiegato che, in assenza di una cura, la fisioterapia continuativa è l'unico modo per mantenere le abilità residue, ma le Asl spesso erogano solo pacchetti di dieci trattamenti, assolutamente insufficienti per una malattia evolutiva. Questo vuoto istituzionale costringe l'associazione a intervenire direttamente, attingendo a fondi raccolti tramite donazioni e mercatini per coprire le spese dei pazienti nel privato: «La riabilitazione non è un extra, è parte della cura», ha spiegato, rivelando che nell'ultimo anno Aisa ha speso oltre 80mila euro per sostenere i contributi riabilitativi, coprendo comunque solo il 50% dei costi reali sostenuti dalle famiglie. La presidente ha, inoltre, auspicato un modello di presa in carico a 360 gradi, dove il paziente possa trovare in un unico centro di riferimento tutti gli specialisti necessari – dal

neurologo al cardiologo, dal diabetologo all'ortopedico – evitando faticosi spostamenti che diventano sempre più difficili con l'avanzare della disabilità. Attualmente, invece, molte famiglie sono costrette a rincorrere specialisti diversi che spesso non hanno una visione coordinata della complessità multisistemica dell'atassia.

Abilitare la vita: la tecnologia domestica come strumento di libertà

Il tema della qualità della vita è stato al centro della riflessione di **Marco Rasconi**, consigliere nazionale Uildm, l'Unione italiana lotta alla distrofia muscolare, che ha proposto un cambio di paradigma: smettere di guardare solo alla cura e iniziare a “restituire tempo” ai pazienti.

Rasconi ha spiegato che la tecnologia non deve essere vista come un freddo sussidio, ma come uno strumento per contrastare l'impatto della malattia sulla routine quotidiana. Portare il monitoraggio e gli strumenti tecnologici direttamente a casa del paziente permette di ridurre gli spostamenti forzati verso le strutture ospedaliere, liberando ore preziose per la vita sociale e personale: «Dobbiamo fare in modo che questo concetto passi e venga applicato dappertutto allo stesso modo», ha affermato Rasconi, riconoscendo la sfida della risposta eterogenea sul territorio nazionale. Ha sottolineato che l'approccio multisistemico, che mette la persona al centro del tavolo di discussione con i medici, deve diventare un patrimonio comune e non restare confinato all'interno delle singole associazioni. Secondo il consigliere, la disabilità non deve essere un tema di nicchia per specifici gruppi di



pazienti, ma una sfida trasversale che riguarda l'intera comunità e la sua capacità di innovare le prassi assistenziali.

Dalla diagnosi al futuro: la rivoluzione della SMA e il cuore sospeso dei caregiver

La testimonianza di **Simone Pastorini**, genitore di una ragazza con Atrofia muscolare spinale (Sma), ha portato la discussione sul piano della sopravvivenza e della tempestività estrema. Pastorini ha ricordato come la Sma fosse un tempo la prima causa di morte infantile, con un esito fatale entro i primi tre anni di vita per le forme più gravi. Oggi la ricerca ha compiuto passi da gigante con ben tre terapie rivoluzionarie approvate da AIFA, fra cui addirittura quella genica, ma l'efficacia di questi trattamenti

è legata in modo indissolubile allo screening neonatale: «Anche soli uno o due mesi di ritardo possono fare la differenza fra bambini e bambine che arriveranno a camminare e altri che subiranno i terribili effetti della malattia o comunque resteranno in carrozzina», ha raccontato, citando il caso emblematico di Ettore in Veneto, dove il mancato screening e il conseguente ritardo nella diagnosi sono stati provocati addirittura dalla provincia di nascita.

Pastorini ha inoltre sollevato il delicato problema della transizione dall'età pediatrica a quella adulta, un passaggio spesso brusco dove le informazioni e le cartelle cliniche faticano in alcune regioni a seguire il paziente, lasciando le famiglie in un pericoloso vuoto assistenziale. Infine, ha rivolto un appello al legislatore affinché riconosca pienamente la figura del caregiver, che a volte si trova a ricoprire un doppio o – come nel suo caso –

triplo ruolo: genitore di un figlio malato, tutore di un altro figlio con diversa disabilità e supporto per un genitore anziano e fragile. Ogni condizione di caregiver assorbe comunque totalmente la vita delle persone, con conseguenze pesanti sul piano lavorativo ed economico, soprattutto per famiglie costrette spesso a rimanere monoreddito e a gestire una logistica sanitaria complessa e sfiancante.

Mario Catalano

Nicolas, un respiro alla volta: la battaglia di un bambino contro la SMA

La storia di una famiglia che dal 2021 convive con l'atrofia muscolare spinale, tra terapie, ricoveri in tutta Italia e la richiesta di una rete di cura più vicina a casa Nicolas è arrivato in famiglia il 10 settembre di cinque anni fa. Un bimbo che avrebbe trovato ad aspettarlo mamma, papà e due fratelli più grandi. Nessuno di noi poteva immaginare quanto sarebbe stato difficile il viaggio che stava per cominciare. Con Nicolas nella nostra vita è entrata una parola che fino a quel momento apparteneva soltanto al linguaggio dei medici: atrofia muscolare spinale, SMA. Una malattia genetica rara che colpisce i motoneuroni, le cellule nervose che controllano i muscoli. La mutazione del gene SMN1 impedisce all'organismo di produrre una quantità sufficiente della proteina SMN, indispensabile per la sopravvivenza di queste cellule. Quando i motoneuroni si danneggiano, i muscoli diventano

progressivamente più deboli. Nelle forme più severe, la SMA può compromettere non soltanto la capacità di muovere gli arti, ma anche funzioni essenziali come la deglutizione e la respirazione.

Una possibilità chiamata Zolgensma

Per noi, però, c'era qualcosa che per altri bambini nati qualche anno prima non sarebbe esistito: una possibilità. La ricerca aveva fatto passi da gigante e in Italia era disponibile la terapia genica commercializzata con il nome di Zolgensma, somministrata attraverso un'unica infusione endovenosa, progettata per fornire alle cellule una copia funzionale del gene SMN1. Nicolas l'ha ricevuta al Policlinico di Messina, quando aveva appena poche settimane di vita. Noi abbiamo sperato con tutte le nostre forze. Ma la SMA aveva già fatto molto male. Le condizioni

di Nicolas erano gravissime e, dopo il trattamento, la risposta clinica non è stata quella che tutti aspettavamo. Nicolas continuava a essere estremamente debole. I ricoveri si susseguivano. Le difficoltà respiratorie e alimentari diventavano parte della nostra quotidianità.

A un certo punto anche mangiare era diventato troppo difficile. È arrivata così la PEG, la gastrostomia endoscopica percutanea: un accesso attraverso la parete addominale che permette di portare direttamente nello stomaco nutrimento e liquidi quando alimentarsi per bocca non è più sufficiente o sicuro. Per noi significava imparare un'altra procedura, un'altra paura, un altro modo di prenderci cura di nostro figlio. Ma soprattutto significava prendere atto, ancora una volta, di quanto fosse fragile quel piccolo corpo. Nicolas cresceva, ma non acquistava la forza che ci si aspetta da un bambino. Quando



ha compiuto un anno, la situazione era ancora così grave che ci è stato fatto capire che le sue aspettative di vita potevano essere molto limitate. La terapia sembrava non aver dato la risposta sperata. Può succedere: sono parole che appartengono alla complessità della medicina, ma per una mamma e un papà possono diventare una sentenza difficile persino da pronunciare.

Abbiamo smesso di chiederci quanto tempo, e cominciamo a chiederci quanta vita

Eppure non ci siamo arresi. Non potevamo accettare che la storia di Nicolas dovesse essere raccontata al passato. Ricordo ancora quel momento. Ci siamo guardati negli occhi io e mio marito, ci siamo stretti le mani. C'erano anche i nostri due figli maggiori. E ci siamo promessi che, qualunque cosa fosse successa, Nicolas lo avremmo amato più di ogni altra cosa al mondo. Forse è stato quello il momento in cui abbiamo smesso di chiederci quanto tempo sarebbe rimasto e abbiamo cominciato a chiederci quanta vita potesse ancora conquistare. E Nicolas ha iniziato a rispondere. Piano, lentamente, grammo dopo grammo. Un piccolo movimento, una nuova capacità, una forza che sembrava impossibile e che invece cominciava a comparire. C'era una risposta arrivata lentamente, di una terapia che sembrava finalmente accompagnarsi a qualche cambiamento, di un bambino che continuava a sorprenderci. La speranza è tornata a entrare nella nostra casa. Ma la SMA non concede tregue definitive. Ogni volta che qualcosa nel delicato equilibrio di Nicolas si inceppa, arriva un nuovo ricovero. E noi ripartiamo: Roma, Milano, Brindisi, San Giovanni Rotondo, Genova, Messina. Città diverse, ospedali diversi, specialisti diversi. Quelli che potrebbero sembrare semplicemente viaggi sono

diventati, negli anni, una parte fondamentale della nostra vita, e anche della nostra formazione come genitori.

Imparare un'altra lingua

Perché quando vivi accanto a un bambino con una malattia neuromuscolare complessa, impari cose che nessun genitore dovrebbe essere costretto a imparare. Impari a riconoscere una difficoltà respiratoria, a capire quando una secrezione può diventare pericolosa, a utilizzare strumenti, a posizionare tuo figlio senza provocare danni a una schiena fragile. Durante ricoveri che spesso sono durati più di un mese, abbiamo imparato a gestire possibili crisi respiratorie e a intervenire nelle situazioni più delicate. Quello che per un medico è una procedura, per noi è diventato un gesto quotidiano. In questo percorso non siamo stati completamente soli. Abbiamo avuto la fortuna di incontrare, fin dall'inizio, persone e realtà che ci hanno aiutato a capire come affrontare tutto questo. Una delle prime è stata il SAPRE, il Settore di Abilitazione Precoce dei Genitori della Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza del Policlinico di Milano, che nasce proprio per sostenere le famiglie di bambini con malattie neuromuscolari come la SMA, aiutando i genitori ad acquisire conoscenze e competenze per affrontare la quotidianità, comprendere meglio i bisogni dei propri figli e diventare parte attiva del loro percorso. Per noi è stato importante soprattutto questo: non sentirsi completamente impreparati davanti a qualcosa che, all'inizio, ci sembrava impossibile persino da comprendere. Una delle esperienze che il SAPRE porta avanti è anche la scuola genitori, attraverso iniziative come Mio figlio ha una 4 ruote, un percorso teorico e pratico pensato per aiutare le famiglie a sviluppare maggiore consapevolezza, competenze e autonomia nella

vita quotidiana. Per noi non è soltanto formazione: è sentirsi meno soli.

Famiglie SMA: non sei necessariamente solo

Nel nostro cammino abbiamo incontrato anche una grande famiglia che per noi è diventata un punto di riferimento: Famiglie SMA. Avere alle spalle un'associazione come questa significa sapere che, quando hai un dubbio, una difficoltà o semplicemente bisogno di parlare con qualcuno che capisca davvero cosa stai vivendo, non sei necessariamente solo. L'associazione offre servizi e strumenti di supporto alle famiglie, mette in rete i centri e le competenze e promuove informazione, confronto e aggiornamento sulla SMA. Una volta all'anno abbiamo la possibilità di incontrarci tutti a Roma, al Convegno nazionale di Famiglie SMA. Per chi guarda da fuori potrebbe sembrare semplicemente un congresso. Per noi non lo è: è ritrovare persone che conoscono la nostra stessa lingua, altri genitori che non hanno bisogno di spiegazioni quando parli di una PEG, di una NIV, di un ricovero, di una carrozzina o della paura che arriva nel cuore durante una notte difficile. Il convegno riunisce famiglie, clinici ed esperti per confrontarsi su ricerca, terapie, riabilitazione, vita quotidiana e nuovi bisogni delle persone con SMA. Per qualche giorno non siamo soltanto una famiglia alle prese con una malattia rara: siamo parte di una comunità che ci sostiene, ci comprende, e anche nei momenti più difficili ci ricorda che c'è qualcuno che cammina accanto a noi.

La vita quotidiana di Nicolas oggi

Oggi Nicolas utilizza bustini ortopedici per sostenere il corpo e la colonna vertebrale. Non



cammina con le proprie gambe, ma cammina con la sua sedia a rotelle elettrificata. E quella sedia non rappresenta una rinuncia: rappresenta libertà. La possibilità di muoversi, di andare a scuola, di raggiungere qualcuno, di scegliere dove stare, di essere semplicemente un bambino. Anche la notte, però, Nicolas ha bisogno di aiuto. Dorme con la NIV, la ventilazione non invasiva, un sistema che attraverso una maschera fornisce supporto alla respirazione senza ricorrere all'intubazione. Durante il giorno deve utilizzare più volte la macchina della tosse, un dispositivo di insufflazione essufflazione meccanica che alterna flussi d'aria per aiutare a mobilitare ed espellere le secrezioni quando la tosse naturale non è sufficientemente efficace.

Sono parole tecniche. Dietro quelle parole c'è Nicolas, mio figlio: un bambino che si alimenta attraverso una PEG, che non cammina, che non riesce ad alzare le braccia oltre le spalle, che ogni notte ha bisogno di una macchina per respirare meglio e che durante il giorno ha bisogno di una macchina per liberare le vie respiratorie.

Possiamo davvero dire che Nicolas sta bene?

E allora la domanda che, come mamma, continuo a farmi è semplice ma difficile: possiamo davvero dire che Nicolas sta bene? Sta bene nel senso più bello del termine: è vivo, cresce, sorride, va a scuola, ha una famiglia che lo ama, ha due fratelli che crescono insieme a lui, ha

amici, ha sogni, e noi continuiamo a fare progetti per lui. Ma io mi domando se stia ricevendo tutto ciò che oggi la medicina potrebbe ancora offrirgli.

È qui che nasce la questione della seconda terapia. Oggi per la SMA esistono diverse terapie che modificano il decorso della malattia, tra cui la terapia genica Zolgensma e farmaci come nusinersen e risdiplam. La possibilità di utilizzare trattamenti in combinazione è però un tema ancora complesso: gli studi disponibili e le esperienze cliniche non consentono ancora di affermare in modo definitivo quale sia il beneficio della combinazione per tutti i pazienti, mentre restano interrogativi importanti sulla sicurezza e sugli effetti a lungo termine.



Io non chiedo che venga somministrato un farmaco a tutti i costi. Chiedo di poter discutere, caso per caso, se Nicolas possa essere candidato a un ulteriore trattamento. Chiedo che la sua situazione venga valutata, che la sua storia venga guardata nella sua interezza. Perché Nicolas oggi non è il bambino di un anno fa: è cambiato, è cresciuto, ha conquistato cose che un tempo sembravano impossibili. E allora la domanda viene spontanea: se Nicolas è riuscito a migliorare, possiamo ancora aiutarlo a migliorare?

È una domanda che si muove dentro un confine delicato: da una parte la speranza di una famiglia, dall'altra la necessità per i medici di basarsi su evidenze scientifiche e criteri di sicurezza. Io questo lo capisco. Non chiedo scorciatoie. Chiedo

possibilità, confronto, che non venga chiusa una porta prima ancora di aver verificato se per Nicolas possa esserci qualcosa dall'altra parte. Ma intanto Nicolas cresce, e mentre la medicina discute di protocolli, criteri e autorizzazioni, la sua infanzia continua.

Una rete di cura ancora da costruire
C'è poi un'altra battaglia che combattiamo ogni giorno: quella della riabilitazione. Perché una terapia farmacologica non basta. Un bambino con SMA ha bisogno di una rete di professionisti che conoscano davvero la malattia e che sappiano accompagnarlo nelle diverse fasi della crescita. In Sicilia, per noi, questa rete è ancora difficile da costruire. Quando viene attivata la fisioterapia domiciliare, gli orari

disponibili possono costringere Nicolas a perdere ore di scuola: tre giorni su cinque, ancora oggi, deve rinunciare alle prime ore di lezione per sottoporsi alla fisioterapia. Mentre i compagni imparano e socializzano tra loro, Nicolas fatica in una stanza anonima e piena di strumenti che a un bambino fanno sicuramente tanta paura. Il massimo che si può fare è dare una caramella alla fine di ogni terapia, per addolcire quell'amaro in bocca.

E il problema non è soltanto l'orario, ma la specificità. Secondo la nostra esperienza, gli esercizi proposti non sono sempre sufficientemente calibrati sulle esigenze di un bambino con SMA: movimenti generici, stretching, esercizi che possono avere una loro utilità ma che non ci sembrano sempre orientati a

conquistare il passo successivo. E allora bisogna cercare altrove: centri specializzati, professionisti con esperienza specifica, tecniche riabilitative utilizzate in altri Paesi. Nuovi viaggi, nuovi ricoveri, nuove spese.

Quando la malattia rara diventa anche una questione economica

Perché la malattia rara, alla fine, non è mai soltanto una questione sanitaria. Diventa una questione economica, familiare, lavorativa, sociale. Il papà deve chiedere permessi dal lavoro, io ho dovuto rinunciare al lavoro. Quando partiamo per un centro specializzato ci sono l'albergo, le spese di viaggio, i pasti, i trasporti, le terapie, gli ausili. E ci sono quelle tecniche riabilitative che, proprio perché conosciute e praticate da pochi professionisti, possono avere costi molto elevati. A volte li chiamiamo venditori di speranza. Eppure continuiamo a cercare: non perché non accettiamo Nicolas per quello che è, ma proprio perché lo amiamo. Accettare una malattia non significa smettere di provare a migliorare la qualità della vita di chi ne è colpito. Significa imparare a convivere con quello che non possiamo cambiare e, allo stesso tempo, continuare a cercare tutto ciò che può rendere la vita un po' più semplice, più libera, più dignitosa.

Il sogno di una Sicilia diversa

E così abbiamo un sogno. Non chiediamo soltanto una nuova terapia: sogniamo una Sicilia diversa, nella quale un bambino con una malattia rara possa trovare vicino casa le competenze di cui ha bisogno. Un centro, o magari più di uno, nel quale neurologi, pneumologi, fisioterapisti, ortopedici, nutrizionisti, logopedisti e terapisti possano lavorare insieme. Un luogo dove non sia necessario mettere insieme,

come pezzi di un puzzle, competenze sparse in cinque città diverse. Un luogo nel quale un bambino non debba trascorrere ore in macchina per una visita di mezz'ora, perché in aereo è impossibile: non si può trasportare la carrozzina per via del peso e delle batterie, e Nicolas dovrebbe viaggiare con troppe cose, almeno quattro macchinari salvavita, la quantità necessaria di latte per la PEG, le bottigliette di integratori e troppi ausili tra siringhe e fili per la nutrizione, busti, tutori AFO e altre ortesi ingombranti, impossibili da trasportare in aereo. Sogniamo anche una cosa che sembra ancora più semplice: una burocrazia che funzioni. Una pratica per ottenere un ausilio che non richieda mesi. Tempi certi, procedure più snelle, risposte che arrivino quando servono. Perché una sedia a rotelle elettrificata non è un lusso. Un dispositivo per la respirazione non è un lusso. Un ausilio che permette a un bambino di comunicare, muoversi, respirare o frequentare la scuola non è un favore: è parte della sua possibilità di vivere.

Un movimento alla volta

Nicolas, nonostante tutto, continua a crescere. Continua ad andare avanti. Continua a sorprenderci. La sua non è una storia di guarigione: è una storia di possibilità. Perché forse la speranza non significa credere che Nicolas possa diventare un bambino diverso da quello che è. Significa permettergli di diventare tutto ciò che può diventare, nel rispetto dei limiti della sua malattia, ma anche delle possibilità che la ricerca, la riabilitazione e la medicina possono ancora offrirgli. Un movimento alla volta, un respiro alla volta, un grammo alla volta. E soprattutto senza costringerlo a percorrere ogni volta centinaia di chilometri per trovare qualcuno che sappia come accompagnarlo.

La nostra famiglia non chiede una vita senza difficoltà. Chiede una vita con più possibilità. Chiede di poter essere famiglia, e non soltanto caregiver. Chiede che Nicolas possa essere prima di tutto un bambino. E forse questa richiesta dovrebbe riguardare non soltanto lui, ma tutti i bambini che nascono con una malattia rara. Perché dietro ogni diagnosi c'è un nome. Dietro ogni nome c'è un bambino. E dietro ogni bambino c'è una famiglia che, prima ancora di imparare il linguaggio della malattia, ha imparato quello più semplice e universale di tutti: amare.

Marcella Giselli,
Referente Sicilia FamiglieSMA

La continuità della cura

Il modello Ovunque Vicini per la sanità territoriale
delle persone ad alta complessità assistenziale

Quando il territorio non basta

La sfida della continuità assistenziale

Grazia Micarelli

Direttore Generale AISLA –
Associazione Italiana Sclerosi Laterale
Amiotrofica

L'Italia sta vivendo una trasformazione demografica e sociale che sta modificando profondamente la domanda di salute. L'invecchiamento della popolazione, l'aumento delle patologie croniche e degenerative, la crescita delle condizioni di fragilità e non autosufficienza impongono una riflessione che va oltre il semplice rafforzamento dei servizi esistenti. La vera sfida non è soltanto aumentare l'offerta assistenziale, ma garantire continuità, integrazione e prossimità delle cure lungo l'intero percorso di vita della persona.

Negli ultimi anni il dibattito pubblico ha giustamente posto al centro la necessità di sviluppare l'assistenza territoriale. Le risorse del PNRR, l'attuazione del DM 77 e il progressivo superamento di una visione ospedalocentrica rappresentano passaggi importanti e necessari. Ma accanto agli investimenti infrastrutturali e organizzativi, emerge una domanda più profonda: il sistema è oggi realmente in grado di accompagnare le persone che convivono con condizioni di elevata complessità assistenziale?

Le malattie neuromuscolari e neurodegenerative costituiscono, da questo punto di vista, uno straordinario banco di prova. Patologie come la Sclerosi Laterale Amiotrofica non richiedono soltanto competenze cliniche altamente specialistiche. Richiedono una capacità continua di coordinamento tra professionisti, servizi sanitari,

assistenza domiciliare, interventi sociali, caregiver e comunità territoriali.

La persona con SLA attraversa nel corso della malattia bisogni molteplici e in continua evoluzione: neurologici, respiratori, nutrizionali, riabilitativi, psicologici, assistenziali e sociali, economico-finanziari, esistenziali ed etici. Nessuno di questi bisogni può essere affrontato in modo isolato. La qualità della presa in carico dipende dalla capacità del sistema di tenere insieme tutti questi elementi, evitando frammentazioni, ritardi e discontinuità.

È proprio qui che emergono alcune delle criticità più significative dell'attuale modello territoriale.

L'Assistenza Domiciliare Integrata (ADI) è uno strumento fondamentale, ma continua a presentare forti differenze regionali in termini di accesso, intensità e competenze disponibili. Le équipe specialistiche di riferimento sono spesso concentrate nei grandi centri urbani o negli ospedali di alta specializzazione, con conseguenti difficoltà per le persone che vivono lontano dai principali poli clinici. L'integrazione tra sanitario e sociale, pur richiamata da numerosi provvedimenti normativi, fatica ancora a tradursi in percorsi realmente unitari e coordinati.

Molto spesso le famiglie diventano esse stesse il punto di raccordo tra servizi che dialogano poco tra loro. Sono i caregiver a dover ricostruire percorsi, trasferire informazioni, coordinare appuntamenti, ricercare soluzioni e colmare i vuoti organizzativi. Un carico che si aggiunge alla fatica della cura e che rischia di trasformare la fragilità clinica in vulnerabilità sociale.

In questo contesto, il tema della continuità assistenziale assume un significato strategico. Continuità significa garantire che ogni intervento sia parte di un progetto unitario di presa in cura. Significa mettere la persona nelle condizioni di accedere alle competenze necessarie indipendentemente dal luogo in cui vive. Significa costruire connessioni stabili tra specialistica, territorio, domiciliarità e comunità.

Da questa consapevolezza nasce "Ovunque Vicini", il progetto nazionale promosso da AISLA e Fondazione Serena – Centri Clinici NeMO, realizzato grazie al finanziamento della Presidenza del Consiglio dei Ministri – Dipartimento per le politiche in favore delle persone con disabilità, a valere sul Fondo Unico per l'Inclusione delle persone con disabilità, e al contributo di Intesa Sanpaolo.

L'obiettivo non è sostituire i servizi esistenti, ma contribuire a renderli più accessibili, coordinati e vicini alle persone. Attraverso una Centrale Operativa dedicata, strumenti di telemedicina, percorsi di orientamento, supporto specialistico multidisciplinare e una forte integrazione con le reti territoriali, il progetto sperimenta un modello di continuità assistenziale capace di superare le distanze geografiche e organizzative.

L'esperienza delle malattie neuromuscolari dimostra che la qualità delle cure non dipende esclusivamente dalla disponibilità di prestazioni, ma dalla capacità di costruire relazioni tra professionisti, servizi e comunità. In altre parole, il problema non è soltanto cosa erogiamo, ma come lo facciamo.

Ecco perché la riflessione sulla sanità territoriale non può limitarsi agli aspetti strutturali. Occorre investire nella governance dei percorsi, nella

capacità di coordinamento, nella formazione delle reti professionali e nel coinvolgimento delle organizzazioni civiche che ogni giorno operano accanto alle persone più fragili.

Le malattie neuromuscolari rappresentano uno stress test per il sistema, ma anche una straordinaria occasione di apprendimento. Se riusciamo a costruire continuità assistenziale per chi vive condizioni di elevata complessità, saremo in grado di migliorare la qualità delle cure per tutti.

È questa la sfida che abbiamo davanti: passare da una somma di servizi a un sistema capace di accompagnare le persone lungo tutto il percorso di cura, senza lasciare nessuno indietro.

•

Ovunque Vicini

Architettura di un modello nazionale di presa in carico

Amelia Conte

Direttore clinico Ovunque Vicini e neurologa del Centro Clinico NeMO
Roma – Armida Barelli

La continuità assistenziale non si realizza semplicemente mettendo a disposizione nuovi servizi. Si realizza quando una persona riesce ad accedere, nel momento giusto, alla competenza più appropriata, senza dover diventare essa stessa il coordinatore del proprio percorso di cura.

È da questa esigenza che nasce il modello operativo di Ovunque Vicini: l'obiettivo non è sostituire i servizi territoriali esistenti, ma mettere in connessione le risorse già presenti – medicina generale, servizi di assistenza domiciliare, specialistica, servizi sociali, reti territoriali, caregiver e famiglia –

all'interno di un unico percorso assistenziale

Il punto di accesso al sistema è rappresentato dalla piattaforma digitale e dalla Centrale Operativa AISLA.

La persona con SLA, il caregiver oppure un professionista del territorio possono attivare una richiesta relativa ad aspetti clinici, organizzativi, assistenziali o sociali attraverso l'applicazione o attraverso i canali dedicati della Centrale.

Può trattarsi della necessità di una valutazione neurologica, di un problema respiratorio, di un dubbio sulla nutrizione, di una difficoltà nell'accesso ai servizi territoriali, di un bisogno di orientamento rispetto ad ausili, diritti, misure di sostegno o percorsi domiciliari. Ogni richiesta viene presa in carico da operatori formati che effettuano una prima valutazione del bisogno e attivano il percorso più appropriato.

Quando emerge un bisogno clinico specialistico, la Centrale attiva il coinvolgimento dell'équipe multidisciplinare dei Centri Clinici NeMO. Attraverso il sistema di televisita possono essere programmati consulti neurologici, pneumologici, infermieristici, nutrizionali, psicologici o multidisciplinari. La televisita non sostituisce il rapporto con i professionisti territoriali, né le valutazioni in presenza quando necessarie, ma garantisce la continuità clinica in territori dove è più difficile raggiungere un centro di riferimento, riducendo spostamenti spesso complessi e favorendo un accesso più tempestivo alle competenze specialistiche.

Un elemento particolarmente rilevante del progetto riguarda il raccordo con il territorio. Le indicazioni formulate dagli specialisti non rimangono isolate all'interno del consulto, entrano in un percorso condiviso che

coinvolge il medico di medicina generale, i servizi domiciliari, gli specialisti territoriali, i servizi sociali e tutti gli attori già impegnati nella presa in cura della persona.

Il principio che guida il modello è semplice: non sostituire, ma integrare.

Per questo motivo Ovunque Vicini opera come una infrastruttura di coordinamento capace di facilitare il dialogo tra i diversi livelli del sistema assistenziale.

Particolare attenzione viene dedicata ai momenti di transizione della malattia. La costante progressione della malattia comporta continui, talvolta rapidi, cambiamenti del quadro clinico e la necessità di riadattare tempestivamente il modello assistenziale alla nuova condizione: l'introduzione della ventilazione meccanica non invasiva (NIV), il passaggio alla ventilazione meccanica invasiva mediante tracheostomia, il posizionamento della gastrostomia endoscopica percutanea (PEG), la perdita della comunicazione verbale, un ricovero ospedaliero, una dimissione complessa o una situazione di fragilità del caregiver. Sono situazioni che richiedono una rivalutazione puntuale dei bisogni e una capacità di coordinamento spesso difficile da garantire nei percorsi assistenziali ordinari.

Per questo il modello prevede un monitoraggio continuativo e la possibilità di attivare rapidamente i diversi professionisti coinvolti, evitando che il peso organizzativo ricada esclusivamente sulla famiglia.

Ogni contatto, ogni intervento e ogni attivazione vengono registrati all'interno della piattaforma, consentendo una visione dinamica dell'evoluzione del percorso assistenziale. La persona non viene considerata come destinataria di singole

prestazioni, ma protagonista di un percorso che evolve nel tempo e che richiede un adattamento continuo delle risposte.

Il funzionamento del modello viene monitorato attraverso specifici indicatori di processo: tempi di presa in carico, tempi di risposta specialistica, numero di televisite effettuate, tipologia dei bisogni intercettati, attivazione della rete territoriale, continuità dei percorsi e soddisfazione degli utenti.

L'obiettivo di Ovunque Vicini non è semplicemente utilizzare strumenti digitali nella gestione della SLA.

L'ambizione è costruire un modello nel quale la competenza specialistica, la prossimità territoriale e il supporto alla famiglia possano operare come parti di un unico sistema, accompagnando la persona lungo tutta l'evoluzione della malattia.

La continuità assistenziale non coincide con la somma delle prestazioni erogate, è la capacità di garantire che qualcuno, con competenza, continui a prendersi cura del percorso di cura di quella persona, mentre il bisogno cambia.

•

Il valore della prossimità

Il ruolo delle associazioni nella costruzione delle reti di cura

Stefania Bastianello

Direttore tecnico di AISLA – Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica

C'è un momento che accomuna molte delle telefonate che arrivano al Centro di Ascolto AISLA.

Non è il momento della diagnosi. Spesso arriva dopo, quando la malattia inizia a modificare non

soltanto una condizione clinica, ma l'intero equilibrio della vita quotidiana.

Può essere una moglie che da mesi non riesce più a dormire perché teme una crisi respiratoria del marito.

Può essere un figlio che fatica ad affrontare la progressiva perdita della comunicazione del proprio genitore. Può essere una persona con SLA che sente avvicinarsi una nuova fase della malattia e teme di perdere il controllo sulle decisioni che riguardano la propria vita.

In molti casi il bisogno che emerge non coincide con una prestazione sanitaria. È un bisogno di orientamento, di ascolto, di comprensione, di accompagnamento. La persona vive una sola vita, mentre le risposte continuano spesso ad essere organizzate per compartimenti. La malattia attraversa contemporaneamente salute, relazioni familiari, lavoro, organizzazione domestica, diritti, dimensione economica e prospettive future. Per questo la continuità assistenziale non può essere interpretata esclusivamente come continuità clinica. Deve diventare capacità di accompagnare la persona e la famiglia lungo l'evoluzione del bisogno.

L'esperienza del Centro di Ascolto mostra come le situazioni di maggiore fragilità emergano soprattutto nei momenti di transizione: una dimissione ospedaliera, l'introduzione della ventilazione, la necessità di attivare nuovi supporti assistenziali, la crescente stanchezza del caregiver. È proprio qui che il rischio di solitudine aumenta.

Molto spesso il caregiver diventa contemporaneamente familiare, assistente, organizzatore, intermediario con i servizi e punto di raccordo tra professionisti che non sempre dialogano tra loro. Il burnout nasce

frequentemente da questa accumulazione progressiva di responsabilità e dalla sensazione di dover sostenere da soli il peso dell'intero percorso assistenziale.

Per questo l'ascolto non rappresenta una funzione accessoria della presa in carico. Ascoltare significa intercettare precocemente fragilità che non emergono nei tradizionali indicatori clinici, comprendere come la persona e la famiglia stanno vivendo il percorso di malattia e costruire attorno a loro le condizioni necessarie per affrontarne l'evoluzione.

Ma esiste una ragione ancora più profonda.

L'ascolto è il primo atto di riconoscimento della persona.

Nella prospettiva bioetica, l'autonomia non coincide con l'autosufficienza. Una persona non perde la propria dignità quando aumenta la sua dipendenza dagli altri. Al contrario, proprio nei momenti di maggiore vulnerabilità diventa essenziale garantire che possa continuare ad esprimere preferenze, compiere scelte e partecipare alle decisioni che la riguardano.

È questo il significato più autentico del Progetto di Vita introdotto dalla riforma della disabilità: non una somma di prestazioni, ma uno strumento che consente alla persona di continuare ad essere protagonista della propria esistenza.

Questa è anche la direzione indicata dal D.Lgs. 62/2024, che introduce il Progetto di Vita come strumento attraverso cui la persona continua ad essere protagonista delle decisioni che la riguardano, superando una logica fondata sulla sola erogazione delle prestazioni. Introduce una nuova definizione di disabilità, una valutazione di base unificata affidata all'INPS e, come detto, il Progetto di Vita individuale,

personalizzato e partecipato, finalizzato a garantire autonomia, inclusione e piena partecipazione sociale. La riforma prevede inoltre il principio dell'accomodamento ragionevole e semplifica le procedure di accertamento e accesso ai sostegni.

In questa prospettiva le associazioni svolgono una funzione particolare. Non sostituiscono i servizi sanitari o sociali, ma contribuiscono a costruire connessioni, orientare le famiglie, facilitare il dialogo tra i diversi attori della rete e trasformare bisogni individuali in conoscenza utile per migliorare servizi e politiche pubbliche.

Il valore della prossimità non consiste semplicemente nell'essere vicini alle persone. Consiste nel contribuire a costruire le condizioni affinché nessuno sia ridotto alla propria malattia o ai propri bisogni assistenziali. Perché la qualità di una rete di cura non si misura soltanto dalla capacità di rispondere a un bisogno. Si misura dalla capacità di accompagnare la persona mentre quel bisogno cambia, preservando ciò che rende ciascuno di noi pienamente umano: la possibilità di continuare a scegliere, desiderare e progettare la propria vita, anche nella fragilità.

.

La misura di una civiltà

Perché la cura è il più importante patto sociale del nostro tempo

Alberto Fontana

Ideatore e Segretario dei Centri Clinici NeMO

Ci sono epoche in cui il progresso si misura dalla velocità con cui una società innova. Ed

esistono epoche, come quella che stiamo vivendo, in cui si misura soprattutto dalla capacità di comprendere chi rischia di rimanere indietro mentre tutto cambia. La medicina contemporanea sta attraversando una trasformazione straordinaria. Terapie geniche, intelligenza artificiale, medicina di precisione, tecnologie digitali e nuove possibilità diagnostiche stanno modificando profondamente ciò che fino a pochi anni fa sembrava impossibile.

Eppure, proprio mentre aumentano le nostre capacità scientifiche e tecnologiche, emerge una domanda che nessuna innovazione può eludere: *che cosa significa davvero prendersi cura?*

La risposta non riguarda soltanto la medicina. Riguarda il tipo di società che vogliamo essere. Per lungo tempo abbiamo considerato la fragilità come un'eccezione, una parentesi della vita, una condizione che riguardava una minoranza di persone. Oggi sappiamo che non è così. L'invecchiamento della popolazione, l'aumento delle patologie croniche, la crescita delle condizioni di disabilità e non autosufficienza ci consegnano una verità diversa: la fragilità non è ai margini della società, è sempre più al centro della nostra esperienza collettiva. E proprio per questo ci obbliga a ripensare il significato stesso della cura.

Per molti anni abbiamo identificato il progresso sanitario con la capacità di curare una malattia. È stato un progresso reale e straordinario, che ha allungato l'aspettativa di vita e migliorato le possibilità terapeutiche di milioni di persone. Ma oggi le grandi sfide non sono rappresentate soltanto dalle patologie acute. Sono rappresentate dalle condizioni che accompagnano le persone per anni, talvolta per decenni, e che richiedono

non soltanto competenze cliniche, ma continuità, accompagnamento, relazioni e responsabilità condivise. In questo senso una malattia come la SLA anticipa il futuro della medicina più di quanto la sua diffusione lasci immaginare. L'abbiamo considerata a lungo una patologia rara. Noi abbiamo compreso vivendola che dentro la SLA troviamo già le grandi questioni che riguarderanno in misura crescente l'intero sistema sanitario e sociale. La cronicità, la non autosufficienza, il ruolo dei caregiver. L'integrazione sociosanitaria, la domiciliarità, il Progetto di Vita. Le decisioni etiche, il rapporto tra tecnologia e relazione di cura.

Chi lavora ogni giorno accanto a una persona con SLA e alla sua famiglia conosce bene questo terreno. Sa che la competenza clinica, da sola, non basta a rispondere a una condizione che attraversa la casa, il lavoro, gli affetti, l'intera organizzazione di una vita. Sa che la cura vera si costruisce nel tempo, con la rete dei servizi, con chi si prende carico ogni giorno anche quando nessuno lo vede.

Ed è qui che la domanda iniziale trova la sua risposta più concreta. Una civiltà non si misura dai traguardi che riesce a raggiungere quando tutto funziona, ma da come tratta chi si trova nel punto più esposto della propria esistenza. Investire nella cura delle persone con SLA, oggi, significa allenare il sistema a un compito che riguarderà tutti, prima o poi: costruire risposte che durino nel tempo quanto dura la vita di chi ne ha bisogno.

.

Approfondimenti

L'opinione dei Caregiver e dei Pazienti

La metamorfosi della SMA: quando la scienza corre più veloce delle tutele



Intervista a: Anita Pallara, Presidente FamiglieSMA

Quando il progresso scientifico trasforma una patologia genetica letale in una condizione gestibile, la vera prova di civiltà risiede nella capacità del sistema sanitario di garantire un accesso universale e omogeneo alle cure. Anita Pallara, presidente di Famiglie SMA (Atrofia Muscolare Spinale), traccia un quadro della metamorfosi della SMA in Italia, evidenziando come l'innovazione farmacologica abbia aperto scenari clinici un tempo inimmaginabili, facendo emergere però profonde disparità territoriali.

Dal buio alla svolta farmacologica

Negli ultimi dieci anni la storia dell'atrofia muscolare spinale ha vissuto uno stravolgimento radicale. Fino al 2017 non esisteva alcuna opzione terapeutica approvata, mentre oggi il quadro assistenziale conta tre trattamenti disponibili, compresa la terapia genica. «Negli ultimi dieci anni la SMA ha vissuto un cambiamento molto radicale: dall'arrivo della prima terapia fino alla terapia genica, la storia della patologia è stata rivoluzionata e oggi abbiamo tre terapie sicure e disponibili», sottolinea la Pallara. Tali terapie avanzate sono somministrate nei centri

autorizzati distribuiti sul territorio, offrendo alle famiglie prospettive di vita e autonomia senza precedenti.

Il divario geografico e la migrazione sanitaria

Se la distribuzione dei farmaci non presenta criticità insormontabili, la vera frattura si consuma nella presa in carico globale. I centri di eccellenza per le patologie neuromuscolari rimangono fortemente concentrati al Centro e al Nord Italia. «Se una famiglia vive al Sud o nelle Isole si trova di fronte a non avere garantita la stessa presa in carico: per avere un'assistenza elevata deve spostarsi dalla propria regione», denuncia la presidente. Chi risiede nel Mezzogiorno affronta la carenza di strutture specializzate, vedendosi costretto a frequenti e gravosi viaggi della speranza.

Lo screening neonatale e il nodo burocratico

L'avvio dello screening neonatale rappresenta una pietra miliare irrinunciabile: somministrare tempestivamente i trattamenti prima dei sintomi cambia il decorso della patologia, evitando in diversi casi lo sviluppo del quadro clinico. «I bambini e

le bambine trattati prima dei sintomi sono molto più fortunati e in alcuni casi non sviluppano la patologia, ma senza un decreto attuativo nazionale lo screening non è presente in tutte le regioni», evidenzia Pallara. Famiglie SMA ha promosso progetti pilota regionali; tuttavia, pur essendo inserito nei LEA (Livelli essenziali di assistenza), manca ancora il decreto attuativo che ne renda l'applicazione obbligatoria ed uniforme.

Presa in carico olistica e frammentazione dei distretti

La sfida centrale per il futuro non riguarda soltanto la disponibilità del farmaco, ma la strutturazione di un ecosistema integrato tra fisioterapia, assistenza domiciliare e sostegno sociale. «La sfida principale è garantire equità di presa in carico non solo sui farmaci, ma su tutto ciò che ruota attorno alla persona, dalla fisioterapia all'assistenza, per dare serenità alle famiglie nei propri territori», conclude Pallara. Ad oggi la risposta appare frammentata, presentando profonde difformità tra regioni e singoli distretti sanitari.

A cura della redazione

Dal dominio dell'Io alla forza del Noi: la rivoluzione culturale dell'inclusione.

Il punto di vista della UILDM



In una società fortemente orientata all'individualismo e alla competizione, ripensare la fragilità neuromuscolare richiede una vera e propria rivoluzione culturale capace di rimettere al centro la dimensione della collettività e delle pari opportunità. Marco Rasconi, consigliere nazionale di Uildm (Unione italiana lotta alla distrofia muscolare) affronta la complessa relazione tra l'innovazione medico-scientifica, la cultura del dono e il pieno riconoscimento dei diritti civili per le persone affette da malattie croniche e degenerative.

Dalla ricerca all'ecosistema del dono intangibile

L'impatto del dono sulla qualità della vita delle persone con patologie neuromuscolari non si misura esclusivamente attraverso il sostegno finanziario alla ricerca clinica. Se da un lato i finanziamenti hanno permesso l'introduzione di strumenti fondamentali come ventilatori e macchine per la tosse, dall'altro il dono trova la sua espressione più alta nella dimensione umana. «Il dono va inteso anche come tempo, capacità di ascolto ed empatia: non possiamo creare speranza di vita più lunga con

le macchine senza parlare di reale inclusione sociale», afferma Rasconi. Un'assistenza avanzata non può prescindere dall'accoglienza che la comunità offre alle persone fragili.

Dal dominio dell'“Io” alla forza del “Noi”

L'ostacolo principale all'integrazione è di natura culturale e risiede negli stereotipi che continuano a circondare la disabilità. In un contesto globale dominato dall'esaltazione dell'individuo, è necessario riaffermare il primato della dimensione collettiva. «Il primo tema è culturale: dobbiamo scardinare l'approccio dell'Io per parlare del Noi, perché la libertà di uno si accresce e si completa attraverso la libertà dell'altro», sottolinea il consigliere nazionale Uildm citando il Presidente Mattarella. Superare la logica dell'ego significa riconoscere la fragilità come elemento comune dell'esperienza umana, garantendo pari opportunità a tutti.

Le nuove generazioni e la figura del paziente attivo

Segnali incoraggianti provengono dalle nuove generazioni, che mostrano una spontanea

sensibilità verso i temi dell'ascolto e dell'inclusione sociale. Questa inclinazione giovanile rappresenta la base per costruire contesti sociali aperti, scardinando lo stereotipo del malato inteso come soggetto meramente passivo. «Se alla persona con disabilità raccontiamo un mondo in cui ognuno ha la sua possibilità di essere, cambia tutto: ciascuno diventa donatore di tempo ed esperienza e tutti siamo cittadini attivi», conclude Rasconi. Se integrata in un contesto accogliente, la persona con disabilità diviene essa stessa donatrice di competenze, storie ed esperienze, assumendo ruoli attivi come consulente alla pari o psicologo ed esercitando appieno i propri diritti di cittadinanza.

A cura della redazione

Oltre l'invisibilità: la battaglia contro i ritardi diagnostici e la frammentazione nelle sindromi atassiche

Intervista a Maria Litani Presidente AISA



La rarità delle malattie neurologiche rappresenta troppo spesso un fattore di invisibilità che ne complica l'inquadramento clinico, prolunga i tempi diagnostici e penalizza la presa in carico quotidiana dei malati. Maria Litani, presidente dell'AISA (Associazione Italiana Sindromi Atassiche) Nazionale ODV, delinea con chiarezza le criticità che segnano la vita delle persone affette da sindromi atassiche in Italia, sollecitando risposte istituzionali omogenee e un sostegno concreto alla ricerca scientifica.

Ereditarietà e ritardi diagnostici in età pediatrica

Le atassie racchiudono un gruppo eterogeneo di patologie neurologiche rare con differenti modalità trasmissive. Nelle forme recessive, come l'Atassia di Friedreich, la diagnosi è frequentemente tardiva poiché i genitori sono portatori sani inconsapevoli. «Nelle atassie recessive come la Friedreich la diagnosi è tardiva perché i genitori sono portatori sani; i primi campanelli d'allarme, come la scoliosi evolutiva

o l'andatura incerta, vanno riconosciuti subito», avverte Litani. Diverso è il percorso per le forme dominanti dell'adulto, dove la presenza di familiarità orienta tempestivamente i clinici verso i test genetici, consentendo un'intercettazione precoce delle complicanze multisistemiche.

Il calvario dei viaggi della speranza e le équipe dedicate

Una volta ottenuta la diagnosi, le famiglie si scontrano con la marcata difformità dell'offerta sanitaria regionale, trovandosi spesso prive di una struttura di riferimento integrata. «Mancando una presa in carico globale in molte regioni, la famiglia deve coordinare in autonomia vari specialisti e fare i viaggi della speranza: noi chiediamo visite e controlli concentrati in un unico istituto», denuncia la presidente di AISA. La mancanza di coordinamento costringe i familiari a consultare autonomamente neurologi, ortopedici e diabetologi in sedi distinte, evidenziando l'urgenza di centri con équipe multidisciplinari dedicate.

La continuità fisioterapica e le prospettive della ricerca

Sul fronte riabilitativo, la prassi burocratica che limita l'erogazione del Servizio Sanitario Nazionale a soli dieci trattamenti fisioterapici rappresenta una grave criticità. «Fornire solo dieci trattamenti di fisioterapia e poi interrompere è uno spreco di soldi pubblici: serve un supporto continuo due o tre volte a settimana, altrimenti i benefici si perdono», incalza Litani. In risposta a queste carenze, l'associazione interviene sostenendo direttamente i pazienti nelle spese riabilitative private, mentre la ricerca mostra segnali di speranza. «Mentre sosteniamo gli studi sulla terapia genica e molecole come l'Omaveloxolone per la Friedreich, noi associazioni interveniamo rimborsando direttamente le fatture private di fisioterapia per non lasciare soli i pazienti», conclude Litani.

A cura della redazione

Oltre la burocrazia: la battaglia della Sicilia per le malattie neuromuscolari e la svolta del “PDTA 0”



Ne parliamo con Roberto Di Pietro, Vicepresidente del Comitato Consultivo dell'ASP di Palermo e componente del Direttivo Nazionale AiGlico (Associazione Italiana Glicogenosi),

La tutela della salute pubblica e la continuità assistenziale per i pazienti affetti da patologie rare neuromuscolari complesse richiedono competenza e il coraggio politico di collocare la persona al centro delle scelte amministrative. Roberto Di Pietro, vicepresidente del Comitato Consultivo dell'ASP di Palermo e componente del Direttivo Nazionale AiGlico (Associazione Italiana Glicogenosi), offre un'analisi accorata sui decenni di battaglie condotte per difendere i centri di riferimento regionali e strutturare reti di cura universali.

Dall'esperienza di padre alla partecipazione istituzionale
Ex project manager dell'Industria e padre di un uomo affetto da Malattia di Pompe, Roberto Di Pietro ha trasformato l'odissea personale vissuta per giungere alla diagnosi del figlio in una

missione civile. «Come padre e caregiver ho capito che dobbiamo accedere ai piani alti delle istituzioni sanitarie e mettere sempre al centro della discussione il paziente, non gli interessi corporativi», afferma Di Pietro. La sua azione muove dalla convinzione che i pazienti e caregiver debbano partecipare ai comitati consultivi aziendali, tavoli tecnici, convegni e congressi, per portare istanze concrete e contrastare le rigidità burocratiche.

La nascita e lo smantellamento dei centri di eccellenza in Sicilia – Lo stato dell'arte

La storia dell'assistenza neuromuscolare in Sicilia è segnata da conquiste straordinarie, ma anche da drammatici arretramenti. A Messina, il Centro Nemo Sud, istituito presso il Policlinico, ha seguito fino a 5.000 pazienti; a Palermo, il centro dell'Ospedale “Cervello”, attivo dagli anni '90, ha rappresentato un punto di riferimento fondamentale per i pazienti della Sicilia occidentale e non solo. «A Messina il Centro Nemo Sud

è stato chiuso nel 2021 per incapacità organizzative e amministrative, mentre a Palermo il centro di riferimento dell'Ospedale “Cervello” è stato progressivamente smantellato con la scusa del Covid», denuncia il vicepresidente. Questa progressiva dispersione di competenze e servizi ha determinato una significativa riorganizzazione dell'assistenza presso le UOC di Neurologia del Policlinico di Palermo e di Messina, pur non potendo garantire la migliore assistenza multidisciplinare.

Longevità dei pazienti. Aumento dell'aspettativa di vita

L'aumento dell'aspettativa di vita rappresenta una straordinaria conquista della medicina, ma fa emergere nuove esigenze nella gestione a lungo termine delle malattie neuromuscolari. «Oggi i pazienti vivono più a lungo e questo comporta nuove sfide cliniche: dalle complicanze respiratorie e cardiache alle problematiche ortopediche, nutrizionali, della deglutizione, ecc. Particolare attenzione richiedono le alterazioni del



metabolismo osseo, che possono determinare osteoporosi e aumentare il rischio di fratture vertebrali. Sono problematiche che richiedono una presa in carico realmente multidisciplinare», spiega Di Pietro. Per le alterazioni del metabolismo osseo sono fondamentali un monitoraggio adeguato e, quando indicato, interventi terapeutici mirati. In condizioni cliniche selezionate, farmaci di ultima generazione, come il teriparatide, possono contribuire al trattamento dell'osteoporosi e alla riduzione del rischio di fratture, nell'ambito di un percorso multidisciplinare.

La proposta del Tavolo Tecnico Regionale, del "PDTA 0" e la difesa della sanità pubblica

Di fronte a una popolazione stimata di circa 10.000 pazienti neuromuscolari in Sicilia, Di Pietro sostiene la riattivazione urgente del Tavolo Tecnico Regionale per l'approvazione del "PDTA 0". «Chiediamo la riattivazione urgente del Tavolo Tecnico per varare anche in Sicilia il PDTA 0, proposto dalla Consulta Nazionale delle Malattie Neuromuscolari, che preveda una rete Hub & Spoke, unifichi le linee guida e garantisca cure pubbliche e trasparenti alle migliaia di pazienti», conclude

Di Pietro. Questo modello mira a raccogliere in un unico quadro normativo la Rete Regionale dei Centri di Riferimento per tutte le patologie rare neuromuscolari, garantendo standard assistenziali omogenei e accesso pubblico a ogni malato della Sicilia.

A cura della redazione

Oltre la distanza: sfide e futuro della cura neuromuscolare nel Sud rurale. La situazione in Regione Calabria



La gestione delle malattie neuromuscolari nelle aree periferiche del Mezzogiorno rappresenta uno dei banchi di prova più complessi per il Servizio Sanitario Nazionale, costretto a misurarsi con un'orografia difficile e una marcata frammentazione dei servizi. Sandra Paglionico, specialista neurologo ambulatoriale nell'Alto Tirreno Cosentino, illustra le difficoltà quotidiane riscontrate sul campo e le soluzioni operative necessarie per garantire risposte tempestive ai pazienti fragili.

I percorsi

Nel territorio dell'Alto Tirreno Cosentino, il neurologo ambulatoriale costituisce il primo snodo assistenziale per l'intercettazione dei sintomi d'esordio delle patologie neurodegenerative e neuromuscolari. «In quest'area siamo in prima linea per intercettare i sintomi d'esordio, ma spesso l'invio ai centri hub regionali come l'Annunziata di Cosenza avviene tramite contatti personali tra colleghi più che con canali ufficiali», spiega Paglionico. Una volta formulato il sospetto clinico, le urgenze vengono gestite

tramite relazioni professionali informali per aggirare i lunghi tempi di attesa dei canali ordinari.

I vincoli burocratici dei Piani Terapeutici e degli esami avanzati

Le maggiori criticità per la medicina territoriale derivano dalle pesanti limitazioni prescrittive imposte dal sistema sanitario regionale. «Incontrando forti ostacoli per esami di secondo livello come la PET e non potendo redigere i Piani Terapeutici dal territorio, i tempi assistenziali subiscono rallentamenti inaccettabili», dichiara la specialista. La mancanza di autorizzazione per la stesura dei Piani Terapeutici e le difficoltà nell'accesso a indagini diagnostiche complesse rallentano significativamente l'iter clinico dei pazienti.

L'orografia calabrese e il teleconsulto medico-medico

La conformazione geografica della Calabria, caratterizzata da numerosi comuni montani isolati e da una popolazione prevalentemente anziana, rende gli spostamenti un ostacolo insormontabile. «In una regione orograficamente complessa come

la Calabria, basterebbe attivare il teleconsulto medico-medico con i medici di base per evitare faticosi spostamenti agli anziani e ai pazienti fragili», sottolinea la specialista. L'attivazione di questa soluzione digitale semplificata consentirebbe di condividere le decisioni cliniche a distanza, limitando i disagi per i soggetti vulnerabili.

Diagnosi precoce e coordinamento territoriale

La diagnosi precoce rimane l'obiettivo prioritario per garantire l'efficacia dei trattamenti. «Se la diagnosi per malattie come la SLA (Sclerosi Laterale Amiotrofica) può iniziare dall'elettromiografia sul territorio, per i test genetici e le biopsie occorre strutturare percorsi protetti e immediati verso gli ospedali hub», conclude Paglionico. Se indagini di primo livello come l'elettromiografia possono essere eseguite in ambito ambulatoriale territoriale, è indispensabile strutturare percorsi protetti e veloci verso i centri Hub per i test molecolari e biotipici.

Mario Catalano

Le sinapsi della cura: ricostruire la rete della neurologia territoriale. Una proposta per il SSR siciliano



Operare nell'ambito della neurologia territoriale significa stare in prima linea in una costante trincea assistenziale, dove la gestione di patologie neurodegenerative complesse deve fare i conti con territori vasti, e risorse limitate. Lelio Marchese Ragona, specialista neurologo territoriale in Sicilia, offre un'analisi puntuale sul ruolo della medicina di prossimità nella gestione delle patologie rare prendendo a modello la Sclerosi laterale amiotrofica (SLA) e sulle prospettive che il DM 77 apre ad esse.

Il ruolo del neurologo di prossimità e il percorso della SLA

La medicina specialistica territoriale rappresenta il primo punto di contatto per un ampio spettro di condizioni neurologiche, tra cui la SLA si impone come modello di elevata complessità. «Siamo un po' in trincea sul territorio nel prendere in carico le patologie neurologiche e neurodegenerative rare come la SLA», spiega il Marchese Ragona. A fronte di una patologia priva di una cura risolutiva e caratterizzata da un rapido declino motorio, il neurologo territoriale interviene intercettando i primi sospetti inviati dai medici di base, confermando la diagnosi e

avviando il paziente ai centri di riferimento d'eccellenza per la presa in carico iniziale.

Gestione del deficit motorio e presidi speciali

Durante l'evoluzione della patologia, l'assistenza territoriale assume un peso determinante nell'erogazione dei presidi protesici, garantendo presidi per la mobilità e la gestione del pz quali carrozzine, letti articolati e supporto per la disfagia con prodotti alimentari speciali. «Interveniamo nella diagnosi guidati dal sospetto del medico di base e con il supporto clinico e strumentale dell'elettromiografia, a diagnosi confermata, affidiamo il paziente al centro di riferimento per poi seguirlo nella concessione degli ausili e dei comunicatori», illustra l'esperto. Nelle fasi di estrema compromissione muscolare, il territorio garantisce la concessione di puntatori oculari e comunicatori alfabetici computerizzati per preservare la capacità relazionale.

La vastità del territorio e la telemedicina

La Sicilia si confronta con una grave carenza di neurologi territoriali, rendendo gravoso assicurare le visite domiciliari su un territorio orograficamente esteso. «L'isola è un territorio

vasto con carenza di neurologi; la telemedicina è uno strumento fondamentale, ma qui non è ancora decollata perché dobbiamo individuare le piattaforme unificate». Attendiamo quindi fiduciosi la digitalizzazione prevista dal DM 77 quale strumento decisivo per superare le distanze in una regione vasta come la nostra.

Neuroscienze in rete: riconnettere i nodi del sistema

La chiave per un'assistenza integrata risiede nel modello "Neuroscienze in rete", tema di un recente congresso per la Neurologia territoriale siciliana. «Il valore della rete non sta nei singoli nodi come ospedali o COT (Centrale Operativa Territoriale), ma nelle connessioni: se la mano destra non sa cosa fa la sinistra si creano disservizi per i pazienti», conclude lo specialista. Il reale valore del sistema sanitario risiede nella qualità ed efficienza delle connessioni informative e cliniche tra tali nodi, indispensabili per garantire una giusta assistenza ai pazienti fragili. «Un cervello senza sinapsi è un cervello che non funziona».

Mario Catalano

Patologie Neuromuscolari

Le proposte delle Associazioni pazienti

I Documenti delle Associazioni



L'urgenza di PDTA regionali uniformi per le Malattie Neuromuscolari

Analisi delle disparità assistenziali, del modello Hub & Spoke interregionale e dell'impatto delle terapie non farmacologiche

1. Quadro Generale e Complessità Clinica delle Malattie Neuromuscolari

Le malattie neuromuscolari (MNM) comprendono un vasto spettro di condizioni eterogenee, di origine genetica (come la distrofia muscolare di Duchenne, l'atrofia muscolare spinale, le neuropatie periferiche come la CMT o le miopatie congenite) o acquisite (come la sclerosi laterale amiotrofica o le polineuropatie infiammatorie). La caratteristica comune di questo gruppo patologico è il progressivo e invalidante coinvolgimento dell'apparato locomotore, spesso associato a gravi complicanze sistemiche che colpiscono la funzione cardiaca e la dinamica respiratoria.

A causa della natura multisistemica ed evolutiva delle MNM, la gestione del paziente non può esaurirsi all'interno del singolo atto medico, ma richiede un articolato e complesso sistema di gestione e presa in carico, strutturato in base alla patologia. La realizzazione del **Percorso Diagnostico Terapeutico**

Assistenziale (PDTA), validato e approvato dalla Regione, permette di descrivere l'insieme delle azioni necessarie a fornire risposte concrete ai bisogni sanitari. Il PDTA ha inoltre l'obiettivo di coordinare le diverse figure specialistiche (neurologo, fisiatra, pneumologo, cardiologo, nutrizionista, psicologo) e di costituire un ponte tra l'alta specializzazione ospedaliera e l'assistenza territoriale. Attualmente, per la gestione dei percorsi, non tutte le Regioni sono dotate di PDTA, ma soprattutto la mancanza di una governance nazionale omogenea nell'applicazione di questi percorsi si traduce in una frammentazione dei servizi e in una profonda iniquità assistenziale tra le diverse regioni italiane, violando il principio costituzionale di universalità ed equità del Servizio Sanitario Nazionale (SSN).

2. Le Disparità Regionali e la Criticità della Transizione Pediatrico-Adulto

Le disuguaglianze nell'accesso alle cure iniziano già nella fase diagnostica e si accentuano lungo tutto il corso della vita del paziente. La disparità più evidente si osserva nei modelli di presa in carico clinica, dove la disponibilità di tecnologie avanzate, l'accesso a farmaci innovativi e la presenza di personale formato variano significativamente da regione a regione.

Una delle fratture più drammatiche del sistema attuale

coincide con la **transizione dal setting pediatrico a quello dell'adulto**.

► Il modello pediatrico:

Il bambino affetto da MNM viene generalmente accolto da team multidisciplinari integrati all'interno di ospedali pediatrici d'eccellenza, capaci di farsi carico globalmente delle necessità mediche e sociali, spesso inerenti alla intera famiglia.

► Il modello dell'adulto:

Al compimento del diciottesimo anno di età, questo network protettivo spesso si dissolve. Il paziente adulto si trova proiettato in un sistema sanitario frammentato, dove i reparti di neurologia o riabilitazione non sempre possiedono le competenze ultraspecialistiche necessarie per gestire la cronicità complessa e avanzata delle MNM.

La mancanza di protocolli di transizione codificati nei PDTA regionali determina l'interruzione della continuità assistenziale, costringendo i pazienti ad accessi impropri in Pronto Soccorso e accelerando il declino funzionale.

3. La Presa in Carico Clinica: Una Rete Hub & Spoke a Valenza Interregionale

Per ovviare alla rarità epidemiologica di alcune MNM e all'impossibilità per ogni singola regione di mantenere strutture dotate del medesimo livello di expertise, il PDTA deve ridisegnare la rete d'offerta secondo un modello **Hub & Spoke a forte matrice interregionale**. I confini amministrativi delle regioni non devono costituire un limite all'eccellenza clinica. A differenza delle Malattie Croniche, dove l'Expertise Clinica è in gran parte diffusa sul territorio, nelle Malattie Rare in generale, e nelle Malattie Neuromuscolari in particolare, questa è concentrata

in alcune regioni nei centri di eccellenza con elevata specializzazione. Questo modello prevede una netta e sinergica divisione dei ruoli, codificata e standardizzata dai PDTA:

► **Il Ruolo dei Centri Hub (Eccellenza)**

I Centri Hub, selezionati su scala interregionale per l'elevata casistica e la capacità di ricerca e spesso coincidenti con i centri ERN (European Reference Network), detengono la responsabilità esclusiva della diagnostica genetico-molecolare e strumentale di alta complessità, della pianificazione strategica dei trattamenti e dell'inserimento dei pazienti nei trial clinici e nelle sperimentazioni internazionali. Può essere di loro competenza, inoltre, la redazione del Piano Terapeutico (PT) e del Piano Riabilitativo Individuale (PRI), con funzione di supervisori clinici e scientifici dell'intera rete.

► **Il Ruolo dei Centri Spoke (Territoriali)**

Gli Spoke, situati in prossimità del domicilio del paziente, non devono essere considerati strutture passive, ma nodi attivi e interconnessi. Agli Spoke spetta, in stretta collaborazione con gli Hub, la gestione dei controlli di routine, la somministrazione di terapie standardizzate e l'implementazione di protocolli per la **gestione iniziale delle emergenze/urgenze** (es. crisi respiratorie, cardiache o disfagiche). Questa strutturazione dei servizi, consente al paziente di ricevere cure tempestive sul proprio territorio, riducendo la necessità di spostamenti lunghi e rischiosi verso l'Hub; nell'ambito della necessaria rete di collaborazione tra centri, sarà possibile una

relativa presa in carico anche in regime di televisita o in regime di teleconsulenza o teleconsulto per i casi a maggiore criticità.

4. Prestazioni Territoriali: Le Terapie Non Farmacologiche come Presidi Salvavita

Per la maggior parte delle malattie neuromuscolari non esistono, allo stato attuale, trattamenti farmacologici in grado di determinare la guarigione. In questo contesto, le prestazioni territoriali riabilitative e la fornitura di ausili non integrano la cura: **sono esse stesse la cura**. Si tratta di vere e proprie terapie non farmacologiche, con un impatto dimostrato sulla sopravvivenza e sulla qualità della vita pari, se non superiore, a molti presidi molecolari.

Fisioterapia e Riabilitazione Respiratoria

La fisioterapia neuromotoria e, in particolare, la **fisioterapia respiratoria** sono presidi fondamentali e tempo-dipendenti. Nelle patologie ad andamento degenerativo, la perdita di forza colpisce i muscoli intercostali e il diaframma, riducendo la capacità vitale e l'efficacia della tosse.

La fisioterapia respiratoria (attraverso l'addestramento all'uso di macchinari per la clearance d'aria, la disostruzione bronchiale e la ventilazione meccanica non invasiva) previene le atelettasie e le sovraffezioni polmonari, che rappresentano la prima causa di ricovero in terapia intensiva e di decesso per questi pazienti. I PDTA regionali garantirebbero l'inserimento di queste prestazioni nei PRI in modo continuativo e non a cicli limitati, come spesso avviene per logiche di budget aziendale.

Ausili Personalizzati vs Gare d'Appalto Generiche

L'erogazione dei dispositivi protesici e degli ausili risente fortemente della mancanza di PDTA regionali moderni e integrati con il nomenclatore

tariffario. I pazienti affetti da MNM presentano asimmetrie corporee, ipotonie severe, deformità rachidee e bisogni comunicativi complessi che evolvono rapidamente. Di conseguenza, necessitano di ausili altamente personalizzati — ad esempio sistemi di postura modellati sul corpo, carrozzine elettroniche verticalizzanti con comandi speciali, comunicatori oculari. Il PDTA garantirebbe l'erogazione di ausili adeguati, in coerenza con il principio di appropriatezza della prestazione erogata. **Il fallimento delle gare d'appalto al massimo ribasso:** La prassi amministrativa di molte ASL di acquistare ausili standardizzati tramite gare d'appalto centralizzate per ridurre i costi si rivela fallimentare e dannosa. Un ausilio generico non si adatta alle esigenze del paziente neuromuscolare, provocando complicanze secondarie come piaghe da decubito, dolori cronici e posture scorrette che accelerano la progressione del danno muscolo-scheletrico. L'ausilio personalizzato deve essere riconosciuto all'interno dei PDTA regionali come estensione del corpo del paziente e presidio terapeutico individualizzato.

5. L'Impatto Socio-Economico e il Carico sui Caregiver

La mancata o tardiva erogazione di queste prestazioni da parte del SSN determina conseguenze drammatiche che travalicano l'aspetto puramente clinico, investendo la sfera sociale ed economica dell'intera famiglia. Di fronte ai ritardi o ai dinieghi delle ASL, le famiglie si trovano dinanzi a un bivio: assistere impotenti al declino del proprio congiunto o farsi carico privatamente dei costi della riabilitazione e dell'acquisto degli ausili idonei. Questo meccanismo genera un progressivo e grave **impoverimento economico del nucleo familiare**, esacerbato dal fatto che spesso almeno uno dei

genitori o dei partner è costretto ad abbandonare l'attività lavorativa per trasformarsi in **caregiver a tempo pieno**. Il carico assistenziale (burden) emotivo, fisico e finanziario che grava sui familiari è spesso insostenibile. La mancanza di una rete territoriale fluida e normata da PDTA regionali uniformi aumenta l'isolamento della famiglia, moltiplica i casi di burnout del caregiver e riduce l'aspettativa di vita del paziente, la cui sopravvivenza diventa purtroppo dipendente dal livello socio-economico e dalla resilienza del proprio nucleo familiare originario.

6. Burocrazia, Mobilità Sanitaria e il Ruolo Sbloccante del PDTA Uniforme

L'attuale frammentazione amministrativa genera distorsioni burocratiche severe, riscontrabili quotidianamente nella gestione dei piani terapeutici farmacologici e riabilitativi.

Il Paradosso dei Ritardi Territoriali

Si evidenziano frequentemente **ritardi fino a 2 mesi nell'erogazione dei farmaci** previsti dai Piani Terapeutici, persino per pazienti che risiedono nella medesima regione in cui ha sede il Centro di Riferimento di Eccellenza che ha emesso la prescrizione. Questo blocco della filiera distributiva interrompe la continuità terapeutica in patologie dove anche poche settimane attese nell'inizio della terapia possono causare la perdita irreversibile di abilità motorie, respiratorie o persino cardiache.

La Mobilità Sanitaria e il Calvario Burocratico

La situazione assume i connotati dell'emergenza per i pazienti costretti alla mobilità sanitaria interregionale. Il paziente che si reca in un Hub fuori regione per ottenere una prescrizione farmacologica avanzata o la prescrizione di un ausilio su misura, al suo rientro deve

sottoporre la documentazione alla propria ASL di residenza. Qui il percorso rallenta sino quasi ad arrestarsi: la burocrazia locale spesso non riconosce la validità immediata della prescrizione extra-regionale, avviando un iter di validazione interna che duplica le visite e dilata i tempi di attesa. Questo cortocircuito amministrativo costringe i medici specialisti degli Hub a un improprio lavoro d'ufficio: per supportare e difendere il diritto del paziente a ricevere quanto prescritto, i clinici sono costretti a inviare corpose relazioni scientifiche aggiuntive, note giustificative e a sostenere frequenti colloqui telefonici con i funzionari delle ASL territoriali. Questo dispendio di ore mediche viene sottratto all'attività clinica e di ricerca, ingolfando ulteriormente il sistema. Attraverso i PDTA è possibile invece predisporre collaborazioni extraregionali, normandone i percorsi e permettendo un enorme risparmio in termini di tempo e burocrazia.

7. Conclusioni e Raccomandazioni Politico-Sanitarie

L'adozione di PDTA regionali uniformi, armonizzati fra loro a livello interregionale, rappresenta ad oggi l'unica soluzione strutturale in grado di sanare queste criticità. Un PDTA uniforme su tutto il territorio nazionale agisce come uno strumento di standardizzazione legale e clinica, all'interno del quale la firma del piano terapeutico o della prescrizione protesica da parte di un Centro Hub validato e riconosciuto deve possedere **immediata esecutività e cantierabilità** su tutto il territorio nazionale, senza necessità di ulteriori passaggi autorizzativi locali. In conclusione, l'adozione e la standardizzazione dei PDTA regionali per le singole malattie neuromuscolari (o un unico PDTA neuromuscolare con le schede per ogni singola patologia) permetterebbe di:

1. Azzerare i tempi di attesa burocratici per l'erogazione di farmaci e ausili complessi, garantendo l'inizio tempestivo delle cure.
2. Sollevare le famiglie e i caregiver dal ruolo logorante di mediatori amministrativi tra istituzioni sanitarie diverse.
3. Liberare il tempo dei medici specialisti dalle incombenze burocratiche difensive.
4. Garantire una transizione fluida e sicura dall'età pediatrica all'età adulta.
5. Istituire su tutto il territorio, per i Servizi Sanitari Regionali, per quello Nazionale e per pazienti e caregiver, un sistema organizzativo razionale, finalizzato al miglioramento dell'efficienza.
6. Rendere omogenea l'offerta di servizi sanitari territoriali all'interno della Regione indipendentemente dal luogo di residenza.

Solo attraverso un percorso assistenziale chiaro, omogeneo e indipendente dalla residenza geografica sarà possibile trasformare la presa in carico delle malattie neuromuscolari da una serie di ostacoli burocratici a un modello di eccellenza medica e civiltà sociale.



L'assistenza domiciliare nelle malattie ad alta complessità

1. Premessa

Il presente documento nasce dall'analisi congiunta delle segnalazioni pervenute nel corso degli anni al Centro di Ascolto e Consulenza sulla SLA di AISLA – nato nel 2003 per supportare le persone con SLA, le proprie famiglie e gli operatori a vario titolo coinvolti nella presa in carico socioassistenziale – e delle attività del Dipartimento delle Politiche Socio-sanitarie di AISLA – nato nel 2021 al fine di promuovere la programmazione e il coordinamento degli interventi socioassistenziali, sia preventivi che riparativi, volti alla promozione del benessere e al soddisfacimento dei bisogni della persona con SLA, in linea con la mission di AISLA di far sì che le strutture competenti si occupino in modo adeguato e qualificato delle persone affette da SLA. AISLA, difatti, in qualità di soggetto nazionale di riferimento per la tutela, l'assistenza e la cura delle persone con SLA, da sempre favorisce l'informazione e la formazione sulla malattia stimolando le strutture competenti a una presa in carico adeguata e qualificata. In tale contesto, il domicilio riveste un ruolo strategico:

è il luogo preferito dalla persona con SLA, dove vivere con la malattia, ma lo è anche da un punto di vista terapeutico. In esso la persona con SLA mantiene il controllo sul suo stato sociale, mantiene con più facilità le relazioni amicali, sebbene ciò comporti per la famiglia intera però una quotidianità complessa. Anche i familiari hanno bisogno di essere sostenuti costantemente e devono trovare risposte certe, rapide ed efficaci nel momento del bisogno per consentire un percorso domiciliare.

Dalle attività di cui sopra, l'attuale contesto organizzativo e attuativo dell'ADI non può ritenersi in grado di soddisfare i bisogni di cura – sanitari e sociali – che la persona con SLA esprime e si ravvisa la necessità quindi, di declinare un profilo della alta complessità, di cui la SLA è paradigma.

La continuità assistenziale non coincide con la semplice continuità delle prestazioni sanitarie, ma rappresenta la capacità del sistema pubblico di garantire, nel tempo e nei diversi contesti di vita della persona, un percorso unitario, coordinato e personalizzato di presa in cura.

Per le persone affette da patologie neuromuscolari e neurodegenerative ad elevata complessità assistenziale tale continuità costituisce un diritto fondamentale e richiede una piena integrazione tra interventi sanitari, sociosanitari e sociali, superando l'attuale frammentazione organizzativa e istituzionale.

Premesso quanto sopra, i contenuti del presente documento sono totalmente applicabili a tutte le condizioni di complessità.

2. Il progetto di vita come cornice della continuità assistenziale

La continuità assistenziale trova oggi la propria naturale collocazione nel Progetto di Vita Personalizzato, Partecipato e Continuativo previsto dal D.Lgs. 62/2024.

ADI, Cure Palliative, telemedicina, riabilitazione, sostegni sociali, ausili e assistenza domiciliare non rappresentano interventi autonomi, bensì componenti integrate di un unico progetto costruito attorno alla persona. La continuità della presa in cura coincide pertanto con la capacità del sistema di mantenere nel tempo coerenza, appropriatezza e coordinamento dell'intero percorso assistenziale.

3. Governance

Le patologie neuromuscolari e neurodegenerative richiedono modelli organizzativi capaci di garantire una regia unitaria dell'intero percorso assistenziale. La presenza di molteplici attori (ospedali, servizi territoriali, cure domiciliari, cure palliative, servizi sociali, medici di medicina generale, enti locali, Terzo Settore) rende indispensabile una funzione stabile di coordinamento clinico-organizzativo che assicuri continuità decisionale, rapidità nelle risposte e responsabilità condivisa.

Il principio della "presa in cura" deve prevalere sulla semplice erogazione di prestazioni.

► **Care Manager Sanitario:** il Care manager è un medico che si assume la responsabilità del controllo dell'attuazione degli interventi previsti dal PAI a seguito della UVM. Ha in mano il controllo della fase operativa dell'assistenza e deve

assicurare che gli interventi sul singolo caso siano effettuati in maniera coordinata senza sovrapposizioni o vuoti di assistenza. Costituisce il riferimento organizzativo per l'assistito e la famiglia.

Nelle fasi iniziali e intermedie di malattia il medico può essere il medico specialista di riferimento o altro medico dell'équipe assistenziale. Nelle fasi avanzate di malattia e di complessità, il ruolo viene ricoperto dal medico palliativista.

► **Case Manager:** il Case Manager è un infermiere che coadiuva il Care Manager e svolge le attività del proprio ruolo professionale e effettua il monitoraggio dei bisogni assistenziali.

► **Care Giver:** il Care Giver è il referente della persona malata che si prende cura per più tempo dell'assistito, stando più frequentemente in contatto con lui. È in genere un familiare o un convivente o una persona cara. Svolge una funzione di assistenza diretta e provvede ad aiutare l'assistito. Deve essere individuato dopo una verifica da parte del team della coerenza degli atti e delle risorse psicoemotive presenti con strumenti validati il più precocemente possibile ed educato e supportato nel suo ruolo.

► **Care Manager Sociale:** il Care Manager Sociale è un Assistente Sociale che partecipa alla Valutazione multidimensionale ed ha la responsabilità di garantire la coerenza di tutti gli interventi e servizi volti al soddisfacimento dei bisogni sociali della persona.

► **Ruolo del Terzo Settore:** Le organizzazioni di pazienti e gli Enti del Terzo Settore rappresentano una componente strutturale

della continuità assistenziale. Esse contribuiscono all'orientamento delle famiglie, al supporto psicologico, all'educazione terapeutica, all'accompagnamento sociale, alla tutela dei diritti e al monitoraggio dei bisogni emergenti, favorendo il raccordo tra sistema sanitario, servizi territoriali e comunità.

4. L'assistenza domiciliare

La gestione sanitaria-sociale della persona malata al domicilio non si può improvvisare ma al contrario è complessa e richiede reale multidisciplinarietà e specifiche, collaudate competenze. In assenza di ciò è facile prevedere ripetuti ricoveri, molti dei quali inutili e dannosi e/o nei casi peggiori l'abbandono assistenziale da parte dei parenti.

La presa in carico della persona che necessita di assistenza domiciliare deve quindi avvenire già durante il ricovero ospedaliero attraverso la valutazione congiunta del fabbisogno assistenziale, effettuata dal case manager ospedaliero in raccordo con il case manager territoriale, attraverso l'utilizzo di una scheda di segnalazione del caso ai servizi territoriali per la formulazione e la pianificazione congiunta del piano di dimissione.

Il case manager ospedaliero invia la richiesta di dimissione al Distretto per l'accesso alle cure domiciliari, che sulla base degli elementi forniti attiva tutti gli attori coinvolti e provvede a trasmettere ai Servizi Sociali gli elementi necessari per organizzare in modo integrato gli interventi.

L'équipe territoriale preferibilmente programma una **visita congiunta con il MMG** per concordare le azioni da intraprendere se, sulla base dei dati raccolti, la complessità assistenziale lo richiede. Se le condizioni della persona malata lo permettono, il case manager territoriale concorderà la data del primo accesso

domiciliare con i componenti dell'équipe territoriale (medico di medicina generale, infermiere, assistente sociale) eventualmente integrati da ulteriori competenze (fisiatra, fisioterapista/terapista occupazionale, logopedista ecc.) in base al piano di dimissione. Inoltre, attraverso le valutazioni eseguite dai case manager, verranno individuati i casi in cui sarà necessario un sopralluogo domiciliare pre-dimissione per l'adattamento dell'ambiente domestico o, laddove non sia possibile, da parte del fisioterapista/terapista occupazionale per verificare le eventuali necessità di modifiche strutturali all'abitazione.

In tale contesto la prescrizione dei dispositivi protesici deve costituire parte integrante del percorso terapeutico-assistenziale-riabilitativo e deve contenere un progetto terapeutico/riabilitativo di utilizzo del dispositivo comprendente:

- *il significato terapeutico e riabilitativo;*
- *le modalità, i limiti e la prevedibile durata di impiego del dispositivo;*
- *le possibili controindicazioni;*
- *le modalità di verifica del dispositivo in relazione all'andamento del progetto stesso.*

La prescrizione deve inoltre essere integrata da un'esauriente informazione alla persona malata e a chi la assiste, sulle caratteristiche funzionali e terapeutiche e sulle modalità di utilizzo del dispositivo stesso. In tale contesto, il medico specialista prescrive il presidio più idoneo, sulla base delle condizioni clinico-psico-fisiche, nonché della qualità della vita di relazione dello stesso.

L'équipe territoriale elabora il **PdV – Progetto di Vita** (secondo il dettato del DL 62/2024). Gli interventi integrati sono mirati alla soluzione di problemi ed al sostegno della

funzione e possono prevedere l'attivazione delle consulenze specialistiche ritenute necessarie dall'equipe curante – cardiologo, nutrizionista, pneumologo, rianimatore, palliativista – in quanto la malattia ha un'evoluzione non sempre attesa e diverse possono essere le manifestazioni cliniche che impattano sulla qualità di vita della persona malata e della famiglia.

Il PdV integra anche le componenti sociali, tenendo conto dei desideri e delle preferenze della persona. L'elaborazione del PdV prevede l'analisi dei bisogni, l'individuazione degli obiettivi e dei sostegni e l'elaborazione del Budget di Progetto, che prevede il dettaglio e la ricomposizione di tutte le risorse:

§ umane, professionali, tecnologiche, strumentali ed economiche

§ pubbliche, private e del terzo settore già presenti o attivabili anche in seno alla comunità territoriale, alla rete familiare

§ nonché al sistema dei supporti informali necessarie a sostenere l'attuazione del progetto

I professionisti attivi a domicilio avranno effettuato un **percorso**

a) Fase post diagnosi e ingravescenza

La continuità assistenziale deve essere curata sin dal momento della diagnosi affinché la persona con SLA viva nelle diverse fasi di malattia i passaggi da un sanitario all'altro senza traumi e senza i caratteri dell'abbandono.

Nella prima fase l'ambulatorio o il reparto specialistico si relazionano con il MMG curante. La documentazione sanitaria deve, quando necessario, essere accompagnata da una telefonata per chiarire la modalità informativa utilizzata e l'orientamento della persona

malata circa i trattamenti di supporto. Lungo la fase dei follow-up prima della comparsa di gravi disabilità l'obiettivo è quello di mantenere contatti di aggiornamento tra le parti e di condividere la strategia comunicativa. In questa fase le necessità delle persone malate riguardano:

a. visite: la programmazione viene effettuata dallo specialista di riferimento che coordina l'equipe multidisciplinare nella Struttura o contigue;

b. riabilitazione (FKT, logopedia, terapia occupazionale, psicoterapia): viene gestita in regime ambulatoriale presso la Struttura di riferimento o contigue oppure mediante ADI attivati dal MMG, con l'indicazione che sia continuativa nel tempo;

c. ausili: la prescrizione viene effettuata dal neurologo di riferimento oppure dal fisiatra dell'equipe multidisciplinare;

d. farmaci: vengono prescritti dal neurologo di riferimento, inseriti nel piano terapeutico per malattie rare e ritirati in farmacia territoriale (fascia A o C) oppure ospedaliera (file F).

b) Fase avanzata con trattamenti di supporto

Quando insorgono gravi disabilità ed emerge il bisogno di un sostegno domiciliare la situazione deve essere segnalata e valutata al fine costruire l'intervento assistenziale più adeguato a quel momento. L'accentuarsi della disabilità rende sempre più difficile la frequentazione dell'ambulatorio/ day service/day hospital per il follow-up. È importante in questa fase attivare il fisiatra a domicilio per monitorare e adeguare la prescrizione di ausili (sistema posturale, letto e materasso, standing, ausili per la comunicazione aumentativa, altro).

La scelta della persona malata di utilizzare presidi e trattamenti di supporto vitale che vicariano

una funzione perduta comporta la necessità di organizzare un'assistenza domiciliare integrata (ADI) che garantisca una adeguata gestione di PEG e NED così come di NIV ed IV. In questi casi il MMG curante, e l'equipe multidisciplinare territoriale devono proseguire l'interazione con il Centro Specialistico esperto di riferimento.

Si deve garantire presso il domicilio:

- ▶ visita specialistica e palliativa;
- ▶ gestione della NED con valutazioni nutrizionali e, laddove necessario e fattibile, sostituzione della sonda di accesso per la NE;
- ▶ la fornitura di tutti gli apparecchi necessari alla ventilazione meccanica (*ventilatore, 2 se > 16 ore/die; aspiratore; saturimetro; sondini, filtri, mount, cannule, contro cannule, assistente meccanico della tosse*);
- ▶ gestione del ventilatore e delle interfacce nella NIV;
- ▶ la gestione del ventilatore, della cannula tracheostomica e la sua periodica sostituzione;
- ▶ la regolazione dell'assistente meccanico della tosse;
- ▶ gli ausili per la comunicazione aumentativa alternativa.

c) Fase avanzata e rifiuto dei trattamenti di supporto

Si tratta di un intervento globale di supporto della persona malata e del suo sistema familiare nella fase più avanzata. Devono essere condivise le indicazioni circa il setting prescelto (domicilio, hospice, RSA/RSD).

Si devono garantire:

- ▶ un adeguato trattamento dei sintomi in particolare della dispnea;
- ▶ la sedazione palliativa deve essere un'opzione terapeutica sempre realmente praticabile e coerente al controllo dei sintomi;

- ▶ assistenza psicologica e spirituale;
- ▶ assistenza sociale.

5. Profilo ADI-Alta complessità

L'Assistenza Domiciliare Integrata (ADI) è rivolta a persone in situazioni di fragilità, caratterizzate dalla presenza di:

- ▶ una situazione di non autosufficienza parziale o totale di carattere temporaneo o definitivo;
- ▶ una condizione di non trasportabilità presso i presidi sanitari ambulatoriali;
- ▶ condizioni abitative che garantiscano la praticabilità dell'assistenza a domicilio.

L'assistenza è erogabile senza limitazioni di età o di reddito. Le prestazioni di assistenza domiciliare sono attivate dal medico di medicina generale con prescrizione su ricetta regionale e vengono erogate da Enti Gestori pubblici o accreditati, scelti dall'utente/famiglia. Insieme alla richiesta, viene fornito anche l'elenco degli Enti Gestori: l'utente potrà, quindi, contattare l'Ente Gestore prescelto per concordare tempi e modalità di presa in carico. Stante quanto riportato nella definizione dei Livelli di intensità assistenziale erogabili a domicilio e relativi profili di bisogno a partire dai contenuti dell'art. 22 "Cure domiciliari" del DPCM sui nuovi LEA e delle indicazioni derivanti dal PNRR, Missione n. 6, Componente n. 1.2 "Casa come primo luogo di cura e Telemedicina" si ritiene di proporre l'inserimento di un **profilo sperimentale "ADI-Alta Complessità"**.

Tale profilo è coerente con i bisogni di persone con malattie complesse quali SLA, Demenze, Parkinson, gravi forme di Autismo, Sindrome Locked-in, SMA, Distrofie muscolari, Sclerosi multipla in fasi avanzate, ecc.

Tale profilo, esito della **Valutazione multidimensionale**, risponde ai seguenti bisogni:

- **Complessità clinica:** quadro di malattia in evoluzione, sintomi difficili, presenza/rifiuto di strumenti di supporto vitale;
- **Complessità etica:** gestione di processo condiviso delle decisioni (PCC-Art. 5 L.219/2017) rispetto alle scelte terapeutiche;
- **Lavoro in équipe:** la gestione dell'assistenza non può essere prestazionale ma deve rispondere a un modello multidisciplinare e interdisciplinare coordinato dal Care-Manager e dal Case-Manager, con riunioni d'équipe settimanali.
- **Reperibilità e pronta disponibilità medico-infermieristica:** H12 o H24 in funzione del livello di complessità;
- **Dinamicità:** il profilo assistenziale deve essere dinamico rispetto all'emergere di nuovi o diversi bisogni assistenziali;
- **Competenze specialistiche:** gli operatori sanitari che si occupano di tale profilo assistenziale devono aver acquisito competenze specifiche certificate da appositi percorsi formativi o comprovata esperienza.

6. Telemedicina

L'esperienza che il Sistema Sanitario ha avuto con la pandemia da COVID-19 ha permesso di comprendere l'importanza di utilizzo nei percorsi di cura di sistemi che consentissero al medico di poter seguire lo stato di salute dei propri assistiti evitando il contatto se non strettamente indispensabile. Questo ha permesso a pazienti in particolari con patologie croniche invalidanti e ingravescenti, come le persone con SLA, laddove il medico o il centro di riferimento erano

in grado di erogarli, di poter eseguire consulti specialistici in remoto, inviare biosegnali vitali (SpO2, Fc, Temperatura, etc.) direttamente al medico e, se le condizioni funzionali del paziente lo permettevano, l'esecuzione di trattamenti riabilitativi a distanza con la supervisione in remoto del fisioterapista di fiducia. Da questa esperienza il Sistema Sanitario, sebbene solo con esperienze isolate e comunque non integrate nell'ambito dei percorsi di refertazione e flussi sanitari ufficiali, ha potuto constatare le potenzialità che sistemi tecnologici di telemedicina, quali il teleconsulto, il telemonitoraggio e la teleriabilitazione, possono offrire nel ridurre gli accessi non programmati in ospedale e nella razionalizzazione delle risorse. Infatti, in molti casi il consulto in remoto con specialisti ha permesso:

- la migliore gestione terapeutica del paziente;
- la tempestiva evidenza di alterazione di parametri vitali.

Tutto ciò ha permesso l'attivazione di strategie terapeutiche o attivazione di servizi territoriali o ospedalieri in modo congruo ed efficace, e la possibilità di poter eseguire programmi riabilitativi al domicilio con il diretto controllo dei fisioterapisti esperti della patologia valorizzando il domicilio come luogo congruo di cura. La Componente 1 – Reti di prossimità, strutture e telemedicina per l'assistenza sanitaria territoriale – del **Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza** sancisce che il primo ambito di interventi previsti dallo stesso PNRR mira al rafforzamento dei servizi e delle prestazioni erogate sul territorio grazie, tra le altre iniziative, allo sviluppo della telemedicina e a una più efficace integrazione con tutti i servizi socio-sanitari. Nello specifico il M6C1-1 "Riforma. 1: Definizione di un nuovo modello organizzativo della rete

di assistenza sanitaria territoriale” identifica come obiettivo la telemedicina per supportare al meglio i pazienti con patologie croniche e approvato dalla Conferenza Stato-Regioni il 28 aprile 2022 (“Parere ai sensi dell’articolo 2, comma 4, del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, sullo schema di Decreto del Ministro della salute recante l’approvazione delle linee guida organizzative contenenti il “Modello digitale per l’attivazione dell’assistenza domiciliare”

(Milestone EU M6C1-4) Rep. Atti n. 73/CSR”). Infine il DECRETO 23 maggio 2022, n. 77 MINISTERO DELLA SALUTE (“Regolamento recante la definizione di modelli e standard per lo sviluppo dell’assistenza territoriale nel Servizio sanitario nazionale”) ribadisce che ...Il SSN persegue, pertanto, questa visione mediante le attività distrettuali, la pianificazione, il rafforzamento e la valorizzazione dei servizi territoriali, in particolare:... con modelli di servizi digitalizzati, utili per l’individuazione delle persone da assistere e per la gestione dei loro percorsi, sia per l’assistenza a domicilio, sfruttando strumenti di telemedicina e telemonitoraggio, sia per l’integrazione della rete professionale che opera sul territorio e in ospedale.

Al fine di ottemperare quanto indicato dal DM 77 è importante pertanto garantire le seguenti prestazioni erogabili come SSN:

- **Televisita / teleconsulto:** la possibilità di poter interagire tramite videochiamata con uno specialista (neurologo, pneumologo, fisiatra, medico palliativista, nutrizionista) o professionista sanitario (psicologo, infermiere professionale, terapeuta occupazionale, terapeuta motorio e respiratorio);

- **Telemonitoraggio:** la possibilità di poter ricevere dispositivi in grado di trasmettere a distanza parametri vitali raccolti al domicilio del paziente;

- **Teleriabilitazione:** la possibilità di poter eseguire attraverso la fornitura di kit dedicati trattamenti riabilitativi in autonomia con la supervisione a distanza del Centro erogante la prestazione.

Tali servizi non devono essere a pagamento per i pazienti ma erogati dal sistema sanitario regionale con riconoscimento delle rispettive tariffe agli enti erogatori.

7. Le cure palliative nella complessità

Le malattie neurologiche ad alta complessità, di cui la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) rappresenta il paradigma, sono caratterizzate da una progressiva evoluzione clinica, da bisogni sanitari e socioassistenziali in continuo cambiamento e da un elevato livello di complessità decisionale, assistenziale ed etica. In questo contesto, le Cure Palliative costituiscono parte integrante del percorso di cura e non possono essere considerate un intervento limitato alle fasi terminali della malattia. Esse rappresentano una competenza specialistica che deve essere integrata precocemente con le cure di patologia, secondo un modello di **presa in carico integrata**, nel quale l’équipe specialistica e l’équipe di Cure Palliative collaborano fin dalla diagnosi per garantire continuità assistenziale, appropriatezza clinica e qualità della vita. L’integrazione precoce delle Cure Palliative consente di affrontare in modo coordinato i bisogni clinici, assistenziali, psicologici, sociali ed etici della persona e della famiglia, accompagnando l’intero decorso della malattia e adattando gli interventi all’evoluzione dei bisogni. Il modello territoriale della complessità deve pertanto prevedere il coinvolgimento delle Cure Palliative sin dalle prime fasi della presa in carico, assicurando:

- la partecipazione del medico palliativista e dell’équipe di Cure Palliative alla Valutazione Multidimensionale e alla definizione del Piano Assistenziale Individuale (PAI) e conseguente **Progetto di Vita**;

- il monitoraggio e il trattamento precoce dei sintomi complessi, anche attraverso valutazioni periodiche condivise con gli specialisti di riferimento;

- il sostegno psicologico, sociale e relazionale alla persona e al caregiver durante tutte le fasi della malattia;

- l’accompagnamento ai processi decisionali, favorendo una comunicazione progressiva e una corretta informazione rispetto all’evoluzione della malattia e alle possibili opzioni terapeutiche;

- l’attuazione della Pianificazione Condivisa delle Cure prevista dall’art. 5 della Legge 219/2017, quale processo dinamico che accompagna la persona nelle scelte relative ai trattamenti di supporto vitale, agli obiettivi di cura e ai luoghi dell’assistenza;

- il raccordo tra ospedale, territorio, assistenza domiciliare, hospice e strutture residenziali, garantendo la continuità del percorso assistenziale.

L’intervento delle Cure Palliative non deve configurarsi come una consulenza occasionale, ma come una componente strutturale dell’équipe multidisciplinare che opera nei percorsi di alta complessità. La gestione di queste condizioni richiede infatti un modello interdisciplinare nel quale neurologi, pneumologi, fisiatristi, medici di medicina generale, infermieri, terapisti della riabilitazione, psicologi, assistenti sociali e specialisti in Cure Palliative condividano responsabilità, strumenti di valutazione e obiettivi assistenziali.

Tale modello supera una concezione esclusivamente prestazionale dell'assistenza e promuove una presa in carico globale della persona, orientata non soltanto al controllo dei sintomi, ma anche alla tutela della dignità, dell'autodeterminazione, della qualità della vita e del sostegno alla famiglia.

Per tali ragioni, il **potenziamento della rete delle Cure Palliative** rappresenta un elemento essenziale del nuovo modello territoriale per la gestione delle condizioni ad alta complessità. Ogni persona affetta da una patologia neurologica progressiva e ad elevata complessità deve poter accedere, fin dalla diagnosi, alle competenze palliative appropriate, indipendentemente dalla prognosi e dalla fase evolutiva della malattia, in un percorso di cura continuo, integrato e personalizzato. L'integrazione tra Cure Specialistiche e Cure Palliative costituisce pertanto uno degli indicatori qualificanti dell'Assistenza Domiciliare Integrata ad Alta Complessità e rappresenta una condizione imprescindibile per garantire appropriatezza clinica, equità di accesso ai servizi, continuità delle cure e sostenibilità del sistema sanitario.

8. Il principio di autodeterminazione e la pianificazione condivisa delle cure L. 219/2017

Le patologie ad alta complessità sono malattie correlate ad un elevato carico di disabilità, spesso prolungato nel tempo, con rilevanti ricadute familiari e sociali. Queste difficili situazioni non sono affrontate solo nella fase di fine vita, ma anche nelle fasi più precoci del loro decorso, attraverso la terapia sintomatica, la comunicazione con i pazienti ed i familiari e il supporto ai caregiver. Solo un approccio multidisciplinare e condiviso fra palliativisti e medici specialisti di branca può affrontare

adeguatamente situazioni così complesse come quelle delle malattie neurologiche croniche. Nel caso specifico della SLA – patologia neurodegenerativa a rapida progressione – rileva particolarmente il tema delle scelte cui la persona è portata lungo tutto il tragitto di malattia. La SLA pone la persona di fronte a scelte esistenziali. Chi si ammala di SLA deve scegliere se continuare a vivere, accettando la ventilazione e la nutrizione artificiale, oppure se ritiene dignitoso per sé che il proprio percorso di vita termini prima di arrivare ad una condizione di non autosufficienza totale. Una persona con SLA, così come qualunque altro individuo si trovi nella sua medesima situazione, per prendere una decisione così importante deve averne gli strumenti ed il tempo necessario. In suo soccorso giunge il dettato normativo della L. 219/2017, che rappresenta il compendio normativo italiano più esaustivo avente il fine di consentire l'esercizio del diritto all'autodeterminazione terapeutica e di assicurare la sua migliore espressione anche da parte delle persone prive di capacità legale o naturale, attraverso gli strumenti del consenso informato e della pianificazione condivisa delle cure.

L'autodeterminazione significa ascoltare, riconoscere e rispettare i diritti, la volontà e le preferenze della persona con disabilità e non sostituirsi mai a lei nelle decisioni. Come richiamato all'articolo 1 la Legge 219 "tutela il diritto alla vita, alla salute, alla dignità e all'autodeterminazione della persona e stabilisce che nessun trattamento sanitario può essere iniziato o proseguito se privo del consenso libero e informato della persona interessata, tranne che nei casi espressamente previsti dalla legge", nel rispetto dei principi della Costituzione (art. 2, 13 e 32) e della Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea. Lo stesso

articolo afferma il diritto di ogni persona "di conoscere le proprie condizioni di salute e di essere informata in modo completo, aggiornato e a lei comprensibile riguardo alla diagnosi, alla prognosi, ai benefici e ai rischi degli accertamenti diagnostici e dei trattamenti sanitari indicati, nonché riguardo alle possibili alternative e alle conseguenze dell'eventuale rifiuto del trattamento sanitario e dell'accertamento diagnostico o della rinuncia ai medesimi. Va promossa e valorizzata, secondo la Legge, la relazione di cura e fiducia tra il paziente e il medico che si basa sul consenso informato. Il testo disciplina le modalità in cui tale consenso informato può essere espresso: "il consenso informato, acquisito nei modi e con gli strumenti più consoni alle condizioni del paziente, è documentato in forma scritta o attraverso videoregistrazioni o, per la persona con disabilità, attraverso dispositivi che le consentano di comunicare. Il consenso informato, in qualunque forma espresso, è inserito nella cartella clinica e nel fascicolo sanitario elettronico".

In ogni momento la persona può rivedere le sue decisioni. Il rifiuto (non inizio) o la rinuncia (interruzione) riguardano tutti gli accertamenti diagnostici e i trattamenti sanitari, tra i quali la Legge include l'idratazione e la nutrizione artificiali. Qualora il paziente esprima la rinuncia o il rifiuto di trattamenti sanitari necessari alla propria sopravvivenza, il medico prospetta al paziente e, se questi acconsente, ai suoi familiari, le conseguenze di tale decisione e le possibili alternative e promuove ogni azione di sostegno al paziente medesimo, anche avvalendosi dei servizi di assistenza psicologica. Ferma restando la possibilità per il paziente di modificare la propria volontà, l'accettazione, la revoca e il rifiuto sono annotati nella

cartella clinica e nel fascicolo sanitario elettronico”.

Il consenso non implica il riconoscimento del diritto di morire, ma include il diritto di rifiutare tutte le cure, non solo quando non vi è più speranza di guarigione, ma anche se le condizioni del mantenimento in vita sono divenute intollerabili nella percezione del malato, atteso che la salute non è un bene che può essere imposto al soggetto interessato. È peraltro evidente che il diritto al rifiuto dei trattamenti sanitari lasciando che la natura segua il suo corso è cosa diversa da un presunto diritto al suicidio: lasciar morire accompagnando la persona nel suo fine vita vuol dire soltanto attuare una sorta di desistenza da interventi terapeutici in atto, liberando il malato da trattamenti non voluti.

Il medico è tenuto a rispettare la volontà espressa dal paziente di rifiutare il trattamento sanitario o di rinunciare al medesimo e, in conseguenza di ciò, è esente da responsabilità civile o penale. Il paziente non può esigere trattamenti sanitari contrari a norme di legge, alla deontologia professionale o alle buone pratiche clinico-assistenziali; a fronte di tali richieste, il medico non ha obblighi professionali”. La Legge sottolinea che “il tempo della comunicazione tra medico e paziente costituisce tempo di cura”.

L’art. 5 tratta di un caso particolare di consenso informato in cui medico e paziente possono realizzare una pianificazione condivisa delle cure in caso di **“patologia cronica e invalidante o caratterizzata da inarrestabile evoluzione con prognosi infausta”**.

La scelta del malato è insindacabile, siccome espressione del suo personalissimo bilanciamento tra i possibili esiti del trattamento, i sacrifici necessari, la qualità e dignità dell’esistenza che da tale trattamento potrà conseguire. L’obbligo del medico di rispettare

tale scelta, alla quale – come ricordato – resta subordinata la legittimità dell’intervento terapeutico, esclude qualsiasi apertura a forme di obiezione di coscienza, salva la specifica ipotesi di cui al comma 6 dell’art.1, concernente la richiesta da parte del malato di trattamenti sanitari contrari a norme di legge, alla deontologia professionale o alle buone pratiche clinico-assistenziali, a fronte della quale il medico non ha obblighi professionali.

AISLA da molti anni lavora sulle tematiche relative all’autodeterminazione, alle scelte terapeutiche, alla PCC (Pianificazione Condivisa delle Cure) e ha redatto molteplici documenti, consultabili su www.aisla.it/pubblicazioni

9. Principi per una nuova continuità assistenziale

La qualità della continuità assistenziale non può dipendere dalla Regione di residenza. È necessario definire standard organizzativi nazionali minimi che garantiscano omogeneità nell’accesso ai servizi, nella composizione delle équipe multidisciplinari, nei criteri di presa in carico, nell’utilizzo della telemedicina e nei percorsi di integrazione sociosanitaria. L’autonomia regionale deve poter favorire l’innovazione organizzativa, senza determinare disuguaglianze nei diritti delle persone. La continuità assistenziale delle persone con patologie neuromuscolari dovrebbe fondarsi su alcuni principi irrinunciabili:

- continuità della responsabilità pubblica e non della sola prestazione;
- centralità del Progetto di Vita quale strumento unitario di governo degli interventi;
- integrazione strutturale tra sanitario, sociosanitario e sociale;

- presa in carico multidisciplinare coordinata;

- domiciliarità come luogo privilegiato della cura;

- utilizzo appropriato della telemedicina quale modalità ordinaria di integrazione assistenziale;

- partecipazione attiva della persona, della famiglia e del caregiver;

- riconoscimento del ruolo del Terzo Settore quale partner stabile nella costruzione dei percorsi di cura;

- monitoraggio continuo degli esiti clinici, organizzativi e della qualità di vita.

10. Conclusioni

L’implementazione di un tale modello assistenziale presenta numerosi i punti di forza:

- ▶ Presa in carico globale e multidimensionale con metodologie, strumenti e personale adeguato a soddisfare i bisogni della persona con bisogni ad alta complessità;
- ▶ La PCC come parte integrante del percorso di cura (la PCC deve essere riattualizzata costantemente su richiesta dell’assistito o su proposta del team di cura, e deve essere documentata in cartella clinica e diffusa a tutti i nodi delle reti di cura) e quindi appropriatezza dei percorsi di cura e tutela della persona;
- ▶ Seguire e contestualizzare la fase di elaborazione della diagnosi, della prognosi e delle scelte da parte dell’assistito e della sua famiglia;
- ▶ Tempo di cura personalizzato ad ogni singolo utente a fronte del bisogno espresso;



- Monitoraggio integrato dellevoluzione della patologia e controllo dei sintomi;
- Presa in carico della famiglia dalla diagnosi, con supporto costante sino al lutto;
- Supporto educazione al malato e ai caregiver;
- Diminuzione dei ricoveri impropri;

La presa in carico così formulata rappresenta, inoltre, un esempio virtuoso di Value-based healthcare – la sanità basata sul valore delle cure, ovvero sul rapporto tra il benessere reale delle persone e i costi sostenuti sul ciclo di cura – che consente a tutti gli stakeholder (pazienti e strutture sanitarie) di raggiungere il medesimo obiettivo: migliorare gli esiti di salute nel modo più efficiente possibile. Il modello è una risposta moderna e innovativa alle

esigenze di tutti i player dell'ecosistema sanitario, attraverso la realizzazione di un percorso di cura efficiente, in grado di ridurre non solo i costi delle terapie ma anche le possibili variazioni di esiti a favore del benessere del paziente stesso in cui il ruolo del paziente evolve da periferico a centrale, dove il valore delle cure – inteso come il rapporto tra il benessere reale delle persone e i costi sostenuti sull'intero ciclo di cura – è il driver di differenziazione del futuro. È necessario un cambio di narrazione della malattia: la persona malata deve essere il protagonista, il medico l'aiutante, il paziente non deve necessariamente essere un guerriero ma sovrano di se stesso e in grado di decidere cosa fare, quanto fare, fino a che punto arrivare e quando fermarsi.

È necessario un approccio – anche giuridico – mite e gentile, capace di entrare nella relazione di cura e nei rapporti umani e professionali che si intrecciano in ambito sanitario con delicatezza. Il diritto gentile, come metodo, si propone di promuovere regole idonee a favorire un “ambiente” terapeutico degno di una società e di una medicina gentili, radicate nel tessuto delle relazioni di cura e nei valori della medicina e delle discipline umanistiche coinvolte. Questo approccio punta a conciliare le evidenti esigenze di concretezza che la pratica sanitaria richiede al diritto, con le problematiche attuali e concrete e con il pluralismo dei valori che caratterizza la società contemporanea.

•



Continuità assistenziale e presa in carico riabilitativa delle persone con malattie neuromuscolari rare

Principi organizzativi e proposte per l'assistenza territoriale

Principio centrale

La riabilitazione nelle malattie neuromuscolari rare deve essere riconosciuta come una presa in carico specialistica, multidisciplinare, personalizzata e continuativa lungo tutto l'arco della vita. La continuità non implica l'erogazione invariabile dello stesso trattamento, ma la permanenza della responsabilità riabilitativa, la rivalutazione periodica e la modulazione tempestiva di intensità, setting e contenuti sulla base del bisogno clinico-funzionale.

1. Premessa e finalità

Le malattie neuromuscolari rare non possono essere assimilate alle comuni condizioni croniche. Sono patologie eterogenee, spesso progressive e multisistemiche, caratterizzate da bisogni motori, respiratori, ortopedici, comunicativi e assistenziali che cambiano nel tempo e richiedono competenze specialistiche. La frammentazione dei percorsi o la loro riduzione a singole prestazioni determina perdita di efficacia, ritardi

nell'adattamento degli interventi e maggiore carico per la persona e per la famiglia.

Il presente documento propone alcuni principi comuni da recepire nella futura disciplina dell'assistenza territoriale, con l'obiettivo di ridurre le disomogeneità regionali e garantire una presa in carico appropriata indipendentemente dall'età e dal luogo di residenza.

2. Continuità riabilitativa lungo tutto l'arco della vita

La necessità di riabilitazione continuativa deve dipendere dal bisogno clinico-funzionale e non dall'età anagrafica. La distinzione, ancora frequente, tra continuità garantita in età evolutiva e soli cicli brevi nell'adulto non è coerente con la natura progressiva e permanente di molte malattie neuromuscolari. Anche nell'adulto, soprattutto nelle forme gravi, evolutive o multisistemiche, possono essere necessari programmi continuativi. Nelle condizioni più stabili possono essere appropriati cicli mirati, periodi di monitoraggio attivo o autogestione guidata, purché restino garantiti la responsabilità del percorso, le rivalutazioni e la possibilità di riattivazione o intensificazione tempestiva.

La continuità deve quindi essere intesa come:

- ▶ **continuità della responsabilità clinico-riabilitativa** e del Progetto Riabilitativo Individuale (PRI);
- ▶ **rivalutazione programmata della funzione, delle complicanze e della partecipazione;**
- ▶ possibilità di modulare frequenza, intensità e setting senza interrompere formalmente la presa in carico;
- ▶ accesso rapido in caso di perdita funzionale, interventi chirurgici, fratture, infezioni, variazioni respiratorie, introduzione di nuove terapie o passaggi di fase;
- ▶ transizione pianificata dall'età pediatrica a quella

adulta, senza riduzioni automatiche o vuoti assistenziali.

3. Riorganizzazione territoriale: ruolo e limiti di Case della Comunità e COT.

Il DM 77/2022 e la Missione 6 del PNRR hanno riorganizzato l'assistenza territoriale intorno al Distretto, alle Case della Comunità, alle Centrali Operative Territoriali (COT), alle cure domiciliari e alla telemedicina. Il monitoraggio AGENAS documenta una progressiva attivazione di tali strutture, con livelli ancora differenziati tra le Regioni. **Questa architettura è utile, ma non è sufficiente per le malattie neuromuscolari rare.** Le Case della Comunità sono strutture di prossimità e di assistenza primaria; le COT svolgono funzioni di coordinamento dei servizi e delle transizioni tra setting. Possono facilitare accesso, orientamento, collegamento con il Distretto, dimissioni protette, integrazione sociosanitaria e circolazione delle informazioni.

Non possono però diventare il luogo della governance clinica specialistica né sostituire il Centro neuromuscolare e il servizio riabilitativo specialistico.

Una malattia rara richiede un percorso definito per patologia e per persona, non una presa in carico affidata esclusivamente a modelli generali di cronicità o fragilità.

FUNZIONI UTILI DI COT E CASE DELLA COMUNITÀ

- Orientamento e facilitazione dell'accesso
- Raccordo tra ospedale, Distretto e servizi territoriali
- Coordinamento delle transizioni e delle dimissioni
- Supporto informativo, sociale e amministrativo
- Collegamento con PUA, MMG/PLS e servizi di prossimità

FUNZIONI CHE DEVONO RESTARE SPECIALISTICHE

- Valutazione neuromuscolare specialistica
- Definizione degli obiettivi clinico-funzionali e del PRI
- Responsabilità medico-riabilitativa del percorso
- Prescrizione e monitoraggio di trattamento, ortesi, ausili e tecnologie
- Rivalutazione specialistica e modifica del programma

INDICAZIONE ORGANIZZATIVA

Per le malattie neuromuscolari rare, COT e Case della Comunità devono essere nodi di supporto e raccordo della rete, non il setting sostitutivo della presa in carico specialistica.

4. Il modello della Regione Lazio come riferimento organizzativo

La Regione Lazio dispone di un impianto che, pur ancora da

completare nella sua attuazione operativa, presenta elementi di particolare interesse per una proposta nazionale. Il Piano della Rete Regionale delle Malattie Rare (Determinazione G02069/2023), il successivo aggiornamento dei Centri e soprattutto le Linee di indirizzo organizzative e operative approvate con Determinazione G09208/2025 mantengono la specificità delle malattie rare all'interno della riorganizzazione territoriale.

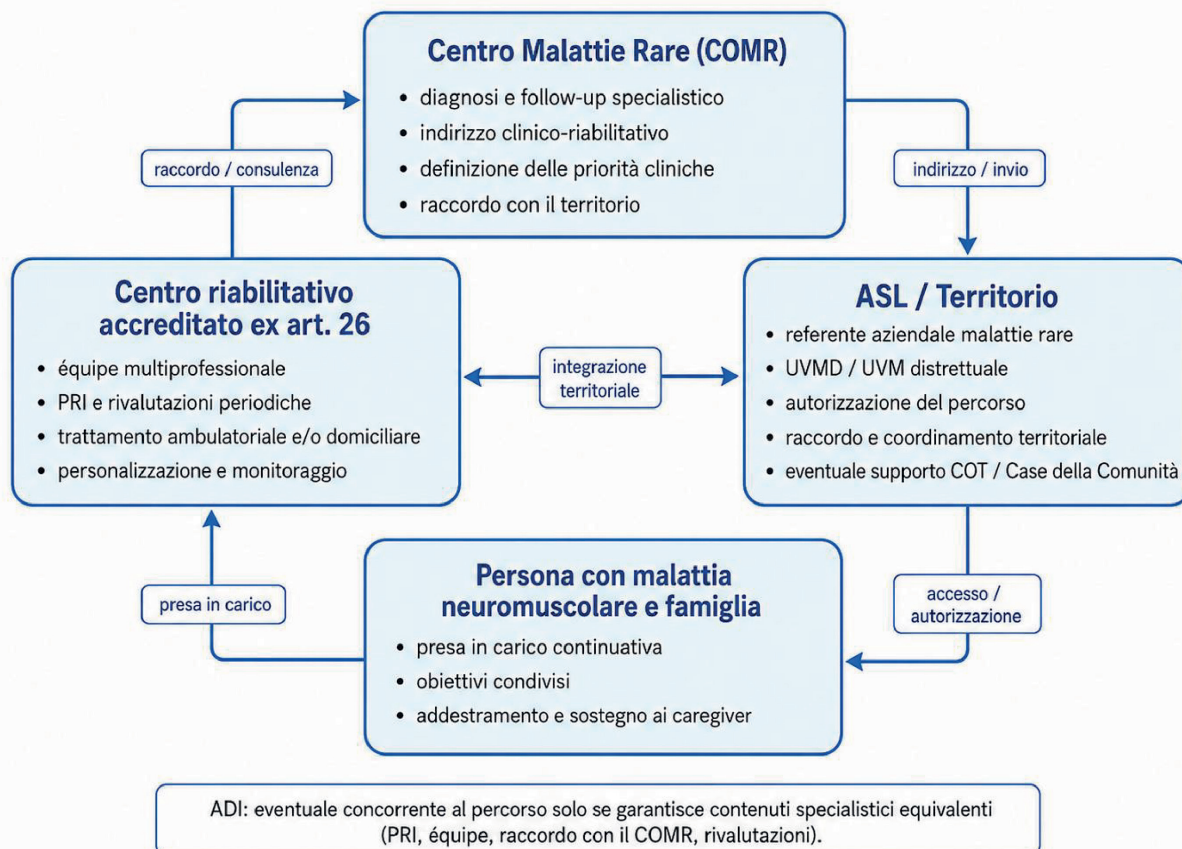
Il modello regionale prevede:

- **Centri Ospedalieri Malattie Rare (COMR)** con board multidisciplinari, case manager e responsabilità specialistica;
- **Punti Territoriali per le Malattie Rare presso le ASL** con referente aziendale e care manager dedicati;

- **collegamento funzionale con COT, PUA, MMG/PLS e servizi territoriali;**
- **percorsi di continuità assistenziale e di transizione;**
- **facilitazione dell'accesso a farmaci, dispositivi, servizi sociali e informazioni;**
- **riconoscimento della riabilitazione tra le reti territoriali coinvolte nel percorso.**

L'elemento qualificante è la presenza di una rete dedicata alle malattie rare, che utilizza gli strumenti della riforma territoriale senza confondere la funzione di raccordo con la responsabilità clinica. Il COMR mantiene la governance specialistica; la ASL organizza l'accesso territoriale; il servizio riabilitativo realizza il PRI nel setting più appropriato.

Schema organizzativo del percorso riabilitativo persone con malattie neuromuscolari rare



Schema proposto sulla base del modello regionale laziale e adattato alla presa in carico riabilitativa neuromuscolare.

5. Modello riabilitativo di riferimento: presa in carico specialistica ex art. 26

Il modello ordinario di riferimento per le malattie neuromuscolari deve essere una presa in carico medico-riabilitativa specialistica, multidisciplinare e continuativa.

Nel Lazio questo modello è rappresentato dalle strutture accreditate ai sensi dell'art. 26 della legge n. 833/1978, con accesso attraverso la valutazione multidimensionale distrettuale e secondo i criteri regionali di eleggibilità.

Il modello ex art. 26 è particolarmente appropriato perché garantisce in modo strutturale:

- ▶ medico responsabile del percorso e coordinamento dell'équipe;
- ▶ équipe multidisciplinare e multiprofessionale;
- ▶ presa in carico globale, non limitata alla singola prestazione;
- ▶ redazione e revisione periodica del PRI con obiettivi e indicatori;
- ▶ possibilità di trattamento ambulatoriale o domiciliare;
- ▶ integrazione tra intervento diretto, caregiver training, ausili, ortesi, postura e partecipazione;
- ▶ continuità valutativa e adattamento del programma alla progressione della malattia.

A livello nazionale possono esistere denominazioni e configurazioni regionali differenti. Il modello ex art. 26 deve quindi essere assunto come riferimento sostanziale: ciò che deve diventare uniforme sono i contenuti e le garanzie della presa in carico.

5.1 Ruolo dell'Assistenza Domiciliare Integrata

L'ADI non può essere considerata, nella sua configurazione ordinaria, equivalente alla riabilitazione specialistica neuromuscolare.

La sola disponibilità di prestazioni

fisioterapiche domiciliari, anche numerose, non garantisce necessariamente responsabilità medico-riabilitativa, PRI, competenza specifica, équipe multiprofessionale e rivalutazione funzionale.

L'ADI può concorrere alla presa in carico quando il domicilio è il setting necessario e quando l'erogatore sviluppa un percorso specifico per le malattie neuromuscolari, integrando formalmente gli elementi propri del modello specialistico:

- ▶ **medico responsabile o collegamento formalizzato con il responsabile riabilitativo;**
- ▶ **PRI condiviso e periodicamente revisionato;**
- ▶ fisioterapisti e professionisti con formazione neuromuscolare;
- ▶ **raccordo strutturato con il COMR e con l'équipe territoriale specialistica;**
- ▶ **gestione coordinata di funzione motoria, respiratoria, postura, ausili e caregiver training;**
- ▶ monitoraggio degli esiti e possibilità di modificare rapidamente intensità e contenuti.

In assenza di tali requisiti, l'ADI resta un insieme di prestazioni domiciliari utili per specifici bisogni assistenziali, ma non può sostituire la presa in carico riabilitativa neuromuscolare.

La proposta non esclude quindi i modelli domiciliari qualificati, ma richiede che essi raggiungano lo standard clinico-organizzativo proprio della riabilitazione specialistica.

6. Requisiti essenziali del percorso neuromuscolare

- ▶ **Responsabilità clinico-riabilitativa definita:** con medico responsabile del percorso e possibilità di raccordo immediato con il Centro specialistico.
- ▶ **Progetto Riabilitativo Individuale:** basato su

valutazione multidimensionale e modello ICF, con obiettivi, interventi, frequenza, setting, indicatori e tempi di rivalutazione.

▶ **Équipe multiprofessionale:** attivabile in relazione al bisogno motorio, respiratorio, logopedico, occupazionale, psicologico e sociale.

▶ **Competenza neuromuscolare documentata:** attraverso

formazione specifica, esperienza clinica e supervisione specialistica.

▶ **Continuità e flessibilità:** con programmi continuativi, ciclici o a intensità variabile definiti esclusivamente dal bisogno clinico-funzionale.

▶ **Integrazione ospedale-territorio:** tra COMR, ASL, équipe riabilitativa, MMG/PLS, servizi sociali e caregiver.

▶ **Valutazione degli esiti:** mediante misure funzionali appropriate alla diagnosi e alla fase di malattia, oltre a indicatori di partecipazione e qualità di vita.

▶ **Accesso ad ausili e tecnologie:** con prova, personalizzazione, addestramento, verifica di congruità e follow-up.

7. Contenuti riabilitativi minimi

Il programma deve essere personalizzato per diagnosi, fenotipo, fase di malattia e condizioni cardiache, respiratorie e ortopediche. In relazione al bisogno può comprendere:

- ▶ valutazione periodica di funzione motoria, articolare, posturale, respiratoria, fatigue e partecipazione;
- ▶ **stretching, mobilizzazione, posizionamento e prevenzione delle retrazioni;**
- ▶ esercizio aerobico adattato e monitorato e, quando appropriato, attivazione muscolare submassimale evitando sovraccarico;
- ▶ gestione del cammino, dell'equilibrio, dei trasferimenti e della mobilità, anche

mediante tecnologie e training assistito;

- ▶ **interventi respiratori, logopedici, nutrizionali e sulla deglutizione quando indicati;**
- ▶ **terapia occupazionale e adattamento delle attività quotidiane, scolastiche, lavorative e sociali;**
- ▶ **prescrizione e verifica di ortesi, ausili, carrozzine, sistemi posturali e tecnologie assistive;**
- ▶ **educazione della persona e dei caregiver e programmi domiciliari sicuri;**
- ▶ **prevenzione e gestione di dolore, fatigue, cadute e complicanze dell'ipomobilità.**
- ▶ La frequenza delle sedute non deve essere fissata in modo uniforme per diagnosi o fascia d'età: deve derivare dal PRI ed essere modificabile in funzione dell'evoluzione clinica.

8. Proposte per la normativa nazionale

1. Riconoscere la riabilitazione neuromuscolare come percorso specialistico di presa in carico e non come semplice sommatoria di prestazioni.
2. Affermare espressamente che la continuità riabilitativa può essere necessaria anche nell'adulto e deve essere stabilita sulla base del bisogno clinico-funzionale.
3. Assumere il modello specialistico multidisciplinare, esemplificato dall'ex art. 26, come standard di riferimento nazionale.
4. Definire requisiti minimi vincolanti per tutti gli erogatori, compresi i servizi domiciliari: medico responsabile, PRI, équipe, competenza neuromuscolare, raccordo con il Centro specialistico e rivalutazioni periodiche.
5. Attribuire a Case della Comunità e COT funzioni di accesso, facilitazione e coordinamento, escludendo che possano sostituire la governance clinica specialistica o il setting riabilitativo.
6. Prevedere in ogni ASL un punto territoriale dedicato alle malattie rare, con referente e care manager, collegato

funzionalmente ai Centri della Rete e ai servizi riabilitativi.

7. Garantire percorsi continuativi, ciclici o a intensità variabile senza tetti automatici legati all'età, alla diagnosi cronica o a rigide durate amministrative.
8. Riconoscere nei sistemi di remunerazione anche valutazione, coordinamento, caregiver training, telemonitoraggio, consulenza e gestione degli ausili.
9. Definire tempi massimi e percorsi semplificati per ausili, ortesi e tecnologie nelle patologie progressive.
10. Istituire indicatori nazionali su accesso, continuità, transizione pediatrico-adulto, aggiornamento del PRI, formazione degli operatori e differenze regionali.

9. Conclusioni

La riorganizzazione territoriale può migliorare l'accesso e il coordinamento, ma non deve diluire la specificità delle malattie neuromuscolari rare dentro modelli generali di cronicità. Il percorso deve restare clinicamente governato dal Centro specialistico e realizzato da servizi riabilitativi dotati di responsabilità medica, competenza neuromuscolare, équipe e PRI.

Il modello laziale, fondato sull'integrazione tra Rete Malattie Rare, ASL/UVMD e centri riabilitativi ex art. 26, rappresenta un riferimento utile da sviluppare e adattare a livello nazionale. I servizi ADI possono concorrere quando raggiungono gli stessi requisiti sostanziali e operano come parte di un percorso neuromuscolare specialistico, non come erogazione isolata di prestazioni.

Il principio conclusivo è

netto: anche nell'adulto con malattia neuromuscolare grave la riabilitazione può e deve essere continuativa quando il bisogno lo richiede. A cambiare nel tempo possono essere intensità e contenuti; non deve interrompersi la presa in carico.

Riferimenti normativi essenziali

- ▶ Legge 23 dicembre 1978, n. 833, art. 26 – Prestazioni di riabilitazione.
- ▶ DPCM 12 gennaio 2017 – Definizione e aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza, con particolare riferimento agli artt. 22 e 27.
- ▶ Legge 10 novembre 2021, n. 175 – Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani.
- ▶ DM 23 maggio 2022, n. 77 – Modelli e standard per lo sviluppo dell'assistenza territoriale nel Servizio sanitario nazionale.
- ▶ Piano nazionale malattie rare 2023-2026 e Riordino della Rete nazionale delle malattie rare, Accordo Stato-Regioni 24 maggio 2023.
- ▶ Regione Lazio, DCA U00063/2018 – Aggiornamento della Rete regionale delle malattie rare.
- ▶ Regione Lazio, DCA U00101/2020 – Criteri di eleggibilità ai percorsi di riabilitazione territoriale.
- ▶ Regione Lazio, DGR 979/2020 – Requisiti e sistema delle prestazioni riabilitative rivolte alle persone con disabilità.
- ▶ Regione Lazio, Determinazione G02069/2023 – Piano della Rete Regionale delle Malattie Rare.
- ▶ Regione Lazio, Determinazione G09257/2024 – Linee strategiche di implementazione della Rete Regionale delle Malattie Rare.
- ▶ Regione Lazio, Determinazione G09208/2025 – Linee di indirizzo organizzative e operative per la Rete regionale delle Malattie Rare.
- ▶ AGENAS, Monitoraggio DM 77/2022 – Il semestre 2025, dati al 31 dicembre 2025.

L'Indagine sui modelli di continuità assistenziale nelle Regioni setteentrionali e nelle Regioni meridionali



OSSERVATORIO

permanente sulla qualità e sui modelli
della assistenza sanitaria nei territori

Report I - Nord

Malattie rare Neuromuscolari. Lo stato dei processi di continuità assistenziale nelle Regioni settentrionali

Il motivo della presente indagine è volta a verificare lo stato di maturità dei processi regionali di continuità assistenziale per i pazienti affetti da Malattie rare neuromuscolari e nasce dall'esigenza di verificare a che punto si trovi tale processo a fronte di due punti di riferimento: la creazione della Consulta nazionale per le Malattie neuromuscolari presso il Ministero della Salute nel 2009 e la realizzazione del nuovo modello di assistenza territoriale promosso dal DM 77. Si chiarisce, onde evitare equivoci, che tale analisi non riguarda il livello e lo stato di maturità di erogazione dei servizi assistenziali da parete dei centri di riferimento ma inerisce solo alle politiche di governo regionali.

La Consulta nazionale per le Malattie neuromuscolari

La Consulta nazionale fu creata da uno specifico provvedimento legislativo, il DM 27 febbraio 2009, con l'obiettivo di "...individuare soluzioni efficaci per affrontare le maggiori criticità rilevate rispetto all'assistenza erogata, nelle diverse aree del Paese, alle persone con malattie neuromuscolari progressive, fornendo indicazioni per lo sviluppo di percorsi assistenziali appropriati ed efficaci, lavorando su problematiche trasversali a tutte le patologie e trovando applicazioni e soluzioni comuni". Venne istituito tra l'altro specificatamente un Tavolo monotematico dedicato al Percorso assistenziale ospedale-

territorio, nato dell'esigenza di "...individuare un percorso assistenziale specificamente dedicato alle persone affette da MNM e strettamente collegato all'evidente impatto sociale di queste malattie e alle difficoltà crescenti che l'offerta attuale del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) presenta in termini di oneri assistenziali a carico delle famiglie nelle quali è presente un malato, pur con le solite eccezioni virtuose".

Diciamo subito che la Consulta ministeriale è di fatto ferma (dal 2009...), mentre sono state realizzate, ma con archi temporali sensibilmente diversi da Regione a Regione (e non in tutte), le Consulte Malattie Neuromuscolari Regionali.

Le Consulte regionali

Si tratta di organismi collaborativi, composti dalle associazioni pazienti, nati per creare in modo coordinato l'ambiente di continuità interdisciplinare, allo scopo di migliorare i servizi socio-sanitari e definire i protocolli di presa in carico, colmando le disuguaglianze territoriali e collaborare con le istituzioni sanitarie. Sono diffuse, ma non sono presenti in tutte le regioni. Nel Nord Italia sono presenti in Piemonte, Liguria, Emilia-Romagna e Veneto, mentre non sono costituite, anche se ci sono punti che suppliscono come riferimento, in Lombardia, Trentino-Alto Adige e Friuli Venezia-Giulia.

Il DM 77

Il Decreto Ministeriale n. 77 del 23 maggio 2022 è stato provvedimento cardine per la riorganizzazione dell'assistenza sanitaria territoriale nelle regioni e ha tra i pilastri fondamentali, cosa che interessa la nostra indagine, la creazione delle Case della Comunità, cioè di strutture fisiche che offrono servizi di medicina generale, specialistica, assistenza sociale e

infermieristica, con una diffusione di 1 hub ogni 40.000-50.000 abitanti e relative strutture spoke collegate.

Recenti dati di monitoraggio Agenas (Report aprile 2026), ci dicono che il piano di creazione delle Case della Comunità è, sì, in una fase avanzata a livello di cantieri, ma sconta forti ritardi sulla piena operatività. Su oltre 1.700 strutture previste a livello nazionale, la maggior parte è stata attivata, ma solo una minima percentuale opera con tutti gli standard stabiliti. In particolare, sono state attivate circa 660 strutture a livello nazionale, mentre si contano oltre 940 cantieri avviati.

Nelle Regioni del Nord sono stati superati i target intermedi, ma le difficoltà maggiori riguardano l'erogazione dei servizi. Meno del 3% delle strutture attive garantisce contemporaneamente la presenza medica h24, l'assistenza infermieristica per 12 ore e i servizi diagnostici. La mancata messa a regime delle Case di comunità non consente ancora:

- un'appropriata presa in carico del paziente con malattia rara neuromuscolare, che sia integrata nei team multidisciplinari (neurologi, fisioterapisti, pneumologi, psicologi);
- impedisce la velocità nella attivazione dell'ADI per le terapie riabilitative, la gestione della ventilazione meccanica e il supporto infermieristico; limita il sostegno psicologico e sociale;
- impedisce l'utilizzo di servizi di Telemedicina e Telemonitoraggio, necessari per il dialogo e lo scambio da remoto con i centri specialistici di riferimento, per monitorare i parametri respiratori ed evitare spostamenti impropri e lenire il disagio di pazienti assai fragili.

N.B.:

A latere, si segnala che Agenas solo dal mese scorso

ha aperto la consultazione pubblica sul documento “Le équipes multidisciplinari e multiprofessionali nelle Case della Comunità – Linee di indirizzo tecniche” a supporto dell’attuazione della riforma dell’assistenza primaria stabilita dal D.M. 77 del 2022.

Prima valutazione

Una prima valutazione generale induce a rilevare una forte criticità di governo assistenziale sia nazionale che regionale. Lato Ministero si è fermi al 2009. Scavalcati negli anni dalle Regioni, queste a loro volta hanno ceduto l’onere del coordinamento alle singole reti regionali e alle consulte regionali, all’interno di un sistema ancora “one to one” paziente vs centro specializzato, su cui grava l’onere della presa in carico in un contesto non integrato, come è possibile vedere anche attualmente nelle Regioni settentrionali. Il sistema assistenziale si regge, soprattutto, attraverso l’attività delle associazioni pazienti e delle Reti regionali delle Malattie rare neuromuscolari, che ruotano su centri Hub di riferimento, a volte con ambulatori sgranati sui territori e a volte no, ma comunque al di fuori di una visione sistemica e organica regionale, che sia pienamente attuata. Le Regioni settentrionali si sono di fatto appoggiate, dopo il 2009, alle reti territoriali già presenti per le malattie neuromuscolari. Quella del Friuli, ad esempio risale al 2001 e hanno implementato i processi solo negli ultimi anni post Covid.

I numeri dei pazienti affetti da Malattie rare neuromuscolari nelle Regioni settentrionali

Nelle Regioni settentrionali abbiamo un numero di pazienti affetti da Malattie rare neuromuscolari pari a circa 17000 e così distribuiti (con relativi Centri di riferimento regionale).

Piemonte: 2.300 (2 centri di riferimento a Novara e Torino)
Lombardia: 4400 (5 centri di riferimento – 4 a Milano e 1 a Brescia).

Veneto: 5439 (2 Centri di riferimento – 1 a Padova, accreditato ERN – 1 a Treviso).

Friuli: 1000 (1 centro di riferimento a Udine).

Emilia-Romagna: 3600 (2 centri di riferimento a Bologna).

Liguria: 250 ca (3 centri di riferimento a Genova).

Trentino: 200 ca (1 centro di riferimento a Trento).

Emerge chiaramente, anche se i centri di riferimento sono “in qualche modo”, in rete analogica con gli ospedali e i centri ambulatoriali presenti nel territorio, come si presenti una struttura assistenziale franta non distribuita in maniera omogenea, concentrata sulle grandi città. La debolezza della rete integrata, appoggiata su infrastrutture digitali con i MMG e gli ambulatori di riferimento e di riabilitazione integrati impedisce la piena presa in carico del paziente.

Ne consegue che non solo non è possibile accompagnare adeguatamente in continuità assistenziale i pazienti con Malattie rare Neuromuscolari, ma che molti sono costretti a spostarsi, anche per decine di km, dal luogo di residenza al centro di riferimento, per godere dell’assistenza necessaria con i disagi che ne conseguono. Spesso e volentieri, inutile sottolinearlo, sono i familiari (caregiver) a fungere da collante e da vera e propria repository informativa.

N.B.:

Da segnalare che più del 70% di queste patologie esordisce in età pediatrica e circa 1 malato su 5 ha meno di 18 anni.

La situazione dei PDTA

A questa situazione, si aggiungono l’eterogeneità e la carenza di PDTA per le Malattie

rare neuromuscolari. Alcune ancora senza un PDTA.

Nelle Regioni settentrionali si oscilla tra PDTA adottati dalla Regioni a Linee di indirizzo regionali o PDTA redatti dalle Società scientifiche senza che vengano però messi a sistema dalle Regioni.

In Piemonte, la Regione ha definito delle linee di indirizzo per lo sviluppo dei Percorsi di Salute e Diagnostico-Terapeutici Assistenziali (PSDTA), la cui gestione è affidata a Centri di Riferimento Regionali ad alta specializzazione in stretta collaborazione con i servizi territoriali.

In Lombardia, la Regione ha definito Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali dedicati a specifiche malattie neuromuscolari, come la SLA, le Distrofie Miotoniche e l’Atrofia Muscolare Spinale (SMA), la cui gestione è a carico dei centri di riferimento.

In Veneto si danno Linee di indirizzo regionali di riferimento e la gestione ai Centri di riferimento.

In Emilia-Romagna, il percorso per i pazienti è definito dal Documento di indirizzo regionale per le malattie neuromuscolari (DGR 1304/2023).

In Liguria, i Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA) per le Malattie neuromuscolari sono gestiti attraverso una rete di centri di riferimento regionale. I percorsi includono protocolli specifici per patologie come la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA).

In Friuli è presente un PDTA per le persone con Sclerosi Multipla.

In Trentino si segnala il recente PDTA per le malattie neuromuscolari pediatriche. Non sono adeguatamente diffusi PDTA specifici per le Malattie rare neuromuscolari, cosa che accresce la debolezza dei modelli di presa in carico e di cura per la carenza di integrazione multidisciplinare e di disponibilità di dati aggiornati, capaci di

favorire interventi più accurati e profilati.

Soprattutto, si sottolinea ancora una volta, l'assenza di PDTA per le malattie orfane di protocolli, che impedisce una migliore valutazione dell'efficacia delle cure e la personalizzazione degli interventi.

Per tale motivo le associazioni pazienti insistono sulla necessità di accrescere, a livello regionale, il numero di PDTA per le singole patologie e di istituzionalizzarli per un'efficace, organizzata e uniforme presa in carico.

Si chiede, in sostanza, anche il miglioramento del modello assistenziale per le Malattie rare neuromuscolari, avviando una revisione radicale dell'attuale offerta assistenziale, sostenuto da un modello di governance, che inauguri un approccio multidisciplinare integrato, come richiesto appunto da un PDTA. Strumento attorno a cui tutti gli specialisti coinvolti nel processo di cura possano convergere in modo collegiale, anche per l'identificazione precoce di segni e sintomi della malattia e per una gestione e un management appropriati, alla luce delle nuove opportunità di trattamento terapeutico.

Il sostegno dell'ecosistema digitale

Anche se tutte le Regioni settentrionali si sono dotate delle piattaforme regionali digitali (IRT), tuttavia esistono ancora limiti di integrazione, di utilizzo e di diffusione a regime, in particolare per quanto riguarda i teleconsulti, i telemonitoraggi e le televisite. In questo contesto, per azione proattiva non entrano pieno titolo solo le Regioni ma anche le Direzioni strategiche e sanitarie, che devono avviare la progettazione di percorsi assistenziali dedicati che siano integrati con le infrastrutture digitali. Per la Patologie neuromuscolari e la loro complessità manca, infatti, una visione discreta e particolare e i

servizi sono standardizzati e non sistematizzati.

Infine, necessaria avviare l'integrazione tra centri di riferimento, ambulatori periferici, case di comunità, MMG, centri di riabilitazione. Cosa che appare ancora in fase embrionale in tutte le regioni settentrionali e non solo.

Capitolo a parte, il Fascicolo Sanitario Elettronico, che sarebbe uno strumento assai utile a facilitare la circolarità informativa e a permettere di Piani terapeutici più appropriati e più rapidi nel rinnovo, evitando ritardi e lungaggini burocratiche o interruzione temporanea del servizio, come ad esempio nel caso della riabilitazione.

La richiesta delle associazioni pazienti, in particolare della Consulta regionale del Piemonte e della VdA è quella di prevedere nel FSE una sezione specifica relativa alle caratteristiche singolari della patologia neuromuscolare con le informazioni necessarie a non commettere errori e a eseguire interventi appropriati.

Prima conclusione

Le Malattie rare neuromuscolari rappresentano un insieme di circa 200 patologie ereditarie di origine genetica. Il relativo modello di continuità assistenziale vuole:

- ▶ una presa in carico precoce e multidisciplinare, dalla diagnosi (spesso facilitata dallo screening neonatale) al trattamento (terapie geniche e farmacologiche innovative), seguito da riabilitazione personalizzata;
- ▶ una gestione della transizione: fondamentale è il passaggio dall'età pediatrica a quella adulta, gestito attraverso Centri di Riferimento Regionali, per evitare l'abbandono terapeutico;
- ▶ ruolo del territorio: come istituito dal DM 77.

Ad oggi, si evince come ci si trovi ancora, nelle Regioni settentrionali, in uno stato di prima costruzione e di progettazione, in cui manca una visione di sistema organica capace di risolvere le strozzature, lo squilibrio territoriale e la piena integrazione informativa dei presidi.

Una governance capace anche di garantire maggiore sostenibilità alle famiglie, i cui costi sostenuti sono importanti, dall'assistenza e cura (40% della spesa), all'adattamento domestico e agli ausili, ai trasporti e alla logistica, come le spese vive per il carburante o per l'utilizzo di mezzi di trasporto privati idonei al carico di carrozzine.

Gli aiuti economici delle istituzioni nazionali e regionali non riescono a coprire adeguatamente le spese e non di rado le stesse associazioni devono sostenere i propri associati, evitando, cosa che accade non di rado, che si rinunci alle cure.

•

Report II - Sud

Indagine sui modelli organizzativi di continuità assistenziali per i pazienti affetti da patologie rare neuromuscolari e non rare neuromuscolari nelle Regioni del Sud Italia

L'indagine compiuta sui modelli organizzativi dei processi di continuità assistenziale per i pazienti affetti da patologie rare neuromuscolari e non rare neuromuscolari nelle Regioni del Sud (Campania, Puglia, Calabria, Sicilia) si è basata su informazioni tratte da:

- a) documenti regionali;
- b) articoli scientifici;
- c) interviste ai medici specialisti e ai pazienti/familiari/caregiver.

Si precisa che tutte queste regioni sono ad oggi, sottoposte a Piano di rientro.

Il contesto sanitario del Sud Italia e le sue criticità

Le Regioni del Sud registrano storicamente maggiori difficoltà con servizi di minore qualità e una ridotta capacità di erogazione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) rispetto al Centro-Nord. La mobilità Sanitaria porta molti cittadini a spostarsi verso il Centro e il Nord Italia per ricevere cure adeguate, generando ingenti costi per i pazienti e debiti per i bilanci sanitari regionali meridionali.

La carenza di risorse e di personale, evidenziate dal fatto che le strutture sanitarie territoriali e la medicina di prossimità soffrono di carenze croniche di personale medico e infermieristico, genera ritardi nell'implementazione efficace dei

servizi di assistenza, ad esempio quella domiciliare. Tabella generale LEA 2025 (Fonte Ministero della Salute)

La spesa sanitaria nelle Regioni del Sud

La spesa sanitaria pubblica e privata nelle Regioni del Sud presenta un divario strutturale significativo rispetto al Centro-Nord, con minori investimenti pro capite e una maggiore incidenza della mobilità sanitaria passiva. Regioni come Campania e Calabria registrano valori pro capite vicini rispettivamente a 1.700 e 1.550 euro, distanziandosi dai livelli più elevati del Centro-Nord.

La spesa privata ridotta (Out-of-pocket) a carico delle famiglie (per visite specialistiche, diagnostica o ticket) è storicamente inferiore al Sud (spesso sotto i 330 euro pro capite) rispetto al Nord, non per una minore richiesta di salute, ma a causa di maggiori difficoltà economiche che portano spesso alla rinuncia alle cure.

Lo sbilanciamento farmaceutico mostra nelle regioni meridionali una spesa più orientata verso i prodotti farmaceutici rispetto ai servizi territoriali e specialistici, con picchi nei ticket per i farmaci a fronte di una carenza di prestazioni ambulatoriali.

La rete sanitaria. La presenza diffusa del privato

La sanità privata e accreditata al Sud registra una forte diffusione, arrivando a coprire oltre il 50% della spesa sanitaria in regioni come la Campania, la Puglia e la Sicilia, dove superano spesso la soglia del 50% della spesa, anche dalle difficoltà e dalle lunghe liste d'attesa del settore pubblico. La distribuzione delle strutture non è uniforme e mostra una presenza meno capillare rispetto al Nord, ma con un'alta concentrazione di mobilità passiva verso centri specializzati o verso il privato convenzionato locale. C'è una crescita costante della spesa da parte dei cittadini

per visite specialistiche e diagnostica.

L'abbandono e la rinuncia alle cure

Il fenomeno dell'abbandono e della rinuncia alle cure nel Sud Italia rappresenta una delle più profonde fratture sociali del Paese, confermata dagli ultimi dati e dai monitoraggi degli istituti di ricerca. Mentre al Nord la rinuncia alle cure si attesta intorno al 13%, la quota sale al 18% nel Centro e raggiunge il 23% al Sud e nelle Isole.

Tra le fasce di popolazione anziana (over 65) ed economicamente fragili del Meridione, la percentuale di chi dichiara di aver dovuto rinunciare a prestazioni sanitarie essenziali sfiora il 40%.

Il quadro specifico delle Patologie neuromuscolari e delle Patologie rare neuromuscolari

In questo contesto e in queste condizioni vivono i pazienti affetti da Patologie neuromuscolari e Patologie rare neuromuscolari nelle Regioni del Sud Italia, subendone le condizioni.

La diffusione delle Patologie neuromuscolari nelle Regioni del Sud Italia risente, peraltro, di una carenza di dati numerici ufficiali e uniformi, accompagnata da una forte disomogeneità nella distribuzione dei centri di cura speciali. Manca, di fatto, l'accesso a dati puntuali.

Le Regioni del Sud presentano, dunque in base a quanto detto, una situazione molto frammentata e meno organizzata per quanto concerne la presa in carico del paziente in patologie neuromuscolari e patologie rare neuromuscolari rispetto al contesto nazionale.

È vero che ogni Regione ha istituito Centri specializzati (**Regione Campania:** Centro Nemo Napoli – AO Vanvitelli – AORN Cardarelli - **Regione Puglia:** Policlinico Bari – Irccs Medea –

Ircs Maugeri – **Regione Calabria:** AO Dulbecco Catanzaro - AO Melacrino Morelli Reggio Calabria

– **Regione Sicilia:** AOU Policlinico di Messina, AOU Policlinico di Palermo, AOU Policlinico di Catania), ma non sono strutturati in rete né sono integrati solidamente con i processi assistenziali delle relative ASP di riferimento, nonostante vi sia una volontà espressa a livello istituzionale.

Più precisamente, poi, per quanto concerne l'aspetto relativo al contesto più generale delle Malattie rare all'interno del quale si inglobano le Patologie rare neuromuscolari, la Regione Campania possiede una Rete di coordinamento, la Regione Puglia afferisce al Centro sovraziendale del Policlinico di Bari, in Regione Calabria, il Centro di coordinamento è situato presso il Dipartimento Tutela della Salute e Politiche Sanitarie della Regione Calabria e in Regione Sicilia, il Centro di riferimento della rete è il Policlinico Giaccone di Palermo.

Pur tuttavia, come detto, le reti citate non sono integrate, ad esempio digitalmente, e non sono connesse con le Reti di assistenza territoriale in maniera organica, motivo per il quale i pazienti ritornano nel centro di riferimento, con evidenti disagi legati agli spostamenti, al tempo dedicato fino all'impatto significativo sui familiari/caregiver e non blocca l'emorragia data dalla mobilità sanitaria.

In Regione Calabria, poi, la carenza di una rete di presa in carico completa sul territorio spinge molti pazienti a cercare cure fuori regione o presso centri di riferimento vicini (vedi Messina)

La Regione Campania, è vero, sta attualmente potenziando la Rete delle Malattie Rare per contrastare la migrazione sanitaria, ma allo stato dell'arte molti pazienti (in particolare pediatrici con problemi

neurologici o metabolici) si recano fuori regione.

È anche vero che la Regione Campania ha avviato specifici sistemi di monitoraggio e progetti mirati a tracciare la migrazione sanitaria per decine di condizioni rare di origine genetica e metabolica, ma, nonostante i passi avanti e l'istituzione recente di un apposito intergruppo regionale, persistono sfide legate alla presa in carico territoriale e al coinvolgimento della medicina generale, fattori che spesso alimentano il ricorso a strutture extra-regionali da parte delle famiglie. Ben diversa e sicuramente la più avanzata rispetto all'intero Meridione la situazione della Regione Puglia.

La Rete per le Malattie Rare in Puglia, che comprende anche le Patologie rare neuromuscolari, è un modello organizzativo integrato che collega ospedali, distretti socio-sanitari e centri di riferimento per ridurre la migrazione sanitaria passiva verso altre regioni. È stata messa a terra un'architettura, che ruota attorno a un Coordinamento Regionale (Co.Re.Ma.R.), istituito presso l'AReSS Puglia (Agenzia regionale strategica per la salute e il sociale) per governare e monitorare i percorsi clinici.

Sono stati attivati centri di riferimento e sovraziendali, che sono presenti nelle aziende ospedaliere e nei Policlinici (come il Centro sovraziendale del Policlinico di Bari) e che coprono centinaia di patologie con unità operative dedicate e collegate alle reti europee (ERN).

È stata avviata l'integrazione territoriale con il sostegno di un sistema informativo regionale che connette i Centri clinici con i Distretti Socio-Sanitari (DSS) e le farmacie per la gestione dei codici di esenzione e dei piani terapeutici.

Infine, è stata creata a livello regionale una serie di punti di ascolto, cioè di

sportelli informativi dedicati all'accoglienza, all'orientamento dei pazienti e alla prenotazione di visite ambulatoriali mirate.

In Regione Sicilia la Rete per le Malattie Rare in Sicilia comprende circa 78 centri autorizzati di diagnosi e cura accreditati sul territorio regionale, coordinati dal Centro di Coordinamento con sede a Palermo, presso il Presidio Ospedaliero Cervello

La rete per le Patologie neuromuscolari in Sicilia si basa su centri di riferimento regionali ospedalieri e sul coordinamento delle associazioni locali. Ma questa organizzazione o questo tentativo organizzativo non ha ridotto la migrazione sanitaria, né inaugurato processo di assistenza territoriale tali da impedire faticosi spostamenti e disagi.

L'impatto sulla migrazione sanitaria nelle Regioni del Sud

La complessità delle Patologie neuromuscolari rare e la necessità di diagnosi genetiche o terapie ultra-specialistiche spingono, come accennato precedentemente, ancora una parte dei pazienti a cercare cure fuori regione in mancanza di una efficiente organizzazione di presa in carico e di diagnosi precoce.

Persistono infatti, criticità che alimentano lo spostamento dei pazienti verso regioni del Centro-Nord, fra tutti il ritardo diagnostico, perché la complessità di patologie rare e la carenza di sensibilizzazione in alcuni presidi locali allungano i tempi per una diagnosi certa e la continuità assistenziale, che si sostanzia nella percezione di una "condanna geografica" legata alla distanza tra il bisogno di terapie altamente specializzate e la risposta effettiva del territorio spinge le famiglie a rivolgersi a centri extraregionali di riferimento.

La rarefazione, se non l'assenza dei PDTA per le Patologie rare neuromuscolari e le Patologie Neuromuscolari

L'adozione dei PDTA come strumenti specifici per alcune patologie neuromuscolari e metaboliche correlate (es. Atrofia Muscolare Spinale - SMA tipi I, II e III, e Malattia di Pompe) non è omogenea nelle Regioni del Sud e non è omogenea rispetto allo statuto se aziendali o regionali e soprattutto non coprono l'intero spettro delle Patologie rare neuromuscolari.

La Regione Puglia ha approvato il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per la per le Malattie Neuromuscolari presso il Policlinico di Bari, con l'obiettivo di garantire cure omogenee su tutto il territorio regionale.

In Regione Calabria, i Percorsi Diagnostico-Terapeutico-Assistenziali (PDTA) per le patologie rare neuromuscolari e degenerative (inclusa la SLA) sono disciplinati nell'ambito del Piano Regionale delle Malattie Rare e dei documenti dedicati, come il PDTA interaziendale per le patologie neuromuscolari degenerative e SLA dell'Azienda Sanitaria Provinciale di Reggio Calabria.

In Sicilia, ad esclusione della SLA, non esiste ancora un PDTA regionale unico e formalizzato specificamente per le patologie rare neuromuscolari, sebbene alcune aziende ospedaliere, vedi il Policlinico di Palermo, abbiano avviato percorsi interni o bozze di rete, e la Regione regoli l'assistenza tramite la Rete regionale per le malattie rare.

Un tema centrale in questo contesto è la qualità della formazione del MMG

La formazione dei Medici di Medicina Generale (MMG) per l'assistenza alle Malattie rare neuromuscolari presenta ancora diverse criticità.

L'attuale situazione rivela la mancanza di una diffusa della

cultura del sospetto diagnostico, della capacità cioè di intercettare i segnali d'allarme e riconoscere quadri clinici ingravescenti non catalogabili, difficoltà nella gestione della cronicità, come gestione integrata a lungo termine del malato cronico. Infine, l'integrazione tra MMG con le e reti di riferimento è debole, ostacolando un percorso di cura omogeneo.

La Presa in carico... da parte delle Associazioni e delle famiglie

Di fronte a queste carenze nel Sud Italia, ancor più che nelle altre regioni, svolgono un ruolo nodale, in particolare per quanto riguarda i momenti di buco assistenziale che si vengono a generare nel percorso di cura, e il sostegno economico anche agli associati che non di rado non riescono a far fronte alle spese necessarie per procedere nel percorso di cura, le associazioni dei pazienti.

La cosa non è di poco conto, perché bisogna pensare che i costi medi annuali per la gestione e la cura delle patologie neuromuscolari, e non parliamo delle rare neuromuscolari, variano annualmente tra i 38.000€ e gli 80.000€ a paziente, a seconda della gravità e della specifica malattia (come la SMA o le distrofie muscolari).

In questi valori sono compresi:

- i costi diretti sanitari e assistenziali (ricoveri, visite specialistiche multidisciplinari, ausili per la mobilità e la ventilazione, farmaci innovativi;
- i costi indiretti, che rappresentano una quota rilevante (spesso tra il 36% e il 55% del carico totale) e derivano dalla perdita di produttività dei pazienti o dei familiari impiegati come caregiver.

Vero che a carico del sistema pubblico esenzioni e assegni siano riconosciuti, ma restano a carico delle famiglie molte delle spese, come quelle

dell'adattamento domestico e dell'assistenza privata continuativa.

Il peso economico causato dalle **patologie neuromuscolari** rappresenta una delle forme più pesanti di **"tossicità finanziaria"** per le famiglie italiane. E la gestione di queste malattie croniche e fortemente invalidanti ricade in larga parte sulle risorse private del nucleo familiare e sulla figura del **caregiver**.

Una particolare menzione per un costo invisibile più impattante: la perdita di produttività lavorativa. Per assistere continuativamente il malato, si stima che una percentuale altissima di caregiver familiari (spesso donne) sia costretta a ridurre l'orario di lavoro (part-time) o ad abbandonare definitivamente l'impiego. Fenomeno questo che si traduce in un drastico impoverimento del reddito familiare complessivo proprio nel momento di picco delle spese mediche.

Prima conclusione

Lo stato dei servizi di continuità assistenziale nelle Regioni del Sud presenta forti criticità e una sensibile mobilità sanitaria verso altre regioni. Spicca una debole governance e la scarsa integrazione delle reti assistenziali.

Nel contesto generale solo la Regione Puglia ha messo a terra una solida architettura di sorveglianza e di assistenza territoriale per i pazienti affetti da patologie neuromuscolari e patologie rare neuromuscolari.

•





La realizzazione di questo progetto è
stata resa possibile grazie al contributo
incondizionato di Biogen Italia S.r.l.