

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

**PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO  
ASSISTENZIALE PER LE PERSONE CON SCLEROSI  
MULTIPLA NELLA REGIONE FRIULI VENEZIA GIULIA**

1. PREMESSA.....	4
2. EPIDEMIOLOGIA DELLA SCLEROSI MULTIPLA.....	5
3. NORMATIVA DI RIFERIMENTO.....	5
4. MODELLO ORGANIZZATIVO.....	5
5. ORGANIZZAZIONE DELLA RETE.....	6
6. STRUTTURA ORGANIZZATIVA DEI CENTRI.....	8
6.1 Infermiere case manager del centro ospedaliero.....	9
6.2 Centri prescrittori.....	10
7. VARIANTI CLINICHE DELLA SCLEROSI MULTIPLA.....	10
8. LA SINDROME CLINICAMENTE ISOLATA DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE.....	12
8.1 Il percorso diagnostico nella sindrome clinicamente isolata.....	13
9. LA DIAGNOSI DELLA SCLEROSI MULTIPLA.....	17
9.1 Il percorso diagnostico della Sclerosi Multipla.....	17
9.2 Scale di valutazione e valutazione del grado di disabilità.....	19
9.4 Fattori prognostici.....	23
9.5 La comunicazione della diagnosi e i bisogni del paziente.....	24
10. TRATTAMENTO DELLA SCLEROSI MULTIPLA.....	25
10.1 La terapia della ricaduta clinica.....	26
10.2 Terapie modificanti il decorso della malattia.....	27
10.3 Criteri di scelta delle terapie di I linea.....	27
10.4 Terapie di II linea.....	28
10.5 Altre terapie.....	28
10.6 Forme progressive di SM e terapia.....	29
10.7 Aspetti particolari dell'assistenza: la gestione della gravidanza e del post-partum nelle pazienti con SM.....	29
10.8 Terapie sintomatiche nella SM.....	29
11. LA PRESA IN CARICO INTEGRATA.....	30
12. I PERCORSI DELLE PERSONE CON SCLEROSI MULTIPLA.....	31
12.1 Percorso del 1° livello.....	31
12.2 Percorso del 2° livello.....	33

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

12.3	Percorso del 3° livello .....	34
12.4	Percorso del 4° livello .....	36
12.5	Misure di outcome in riabilitazione.....	37
13.	LA SCLEROSI MULTIPLA IN ETA'EVOLUTIVA .....	37
13.1	DEFINIZIONE E INQUADRAMENTO .....	38
13.2	LA DIAGNOSI .....	41
13.3	LA TERAPIA.....	41
13.4	L'ASSETTO ORGANIZZATIVO IN FVG .....	42
13.5	GESTIONE DEI BISOGNI DEL PAZIENTE IN ETA' EVOLUTIVA .....	42
13.6	LA TRANSIZIONE VERSO L'ETÀ ADULTA.....	44
14.	ACCERTAMENTO E DISABILITA' .....	44
15.	CONTINUITÀ ASSISTENZIALE SOCIO-SANITARIA.....	45
16.	APPLICAZIONE E MONITORAGGIO DEL PDTA PER LA SM.....	46
17.	PDTA E FORMAZIONE .....	47
18.	PDTA : INFORMAZIONE E COMUNICAZIONE .....	48

	<b>REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA</b>
<b>DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA</b>	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

## **1. PREMESSA**

La sclerosi multipla, di seguito SM, è una malattia cronica, spesso invalidante, che colpisce il sistema nervoso centrale (cervello, midollo spinale e nervi ottici). I sintomi possono essere lievi (intorpidimento degli arti) o gravi (paralisi o perdita della vista). L'andamento, la gravità e i sintomi specifici della malattia variano da persona a persona.

Nella sclerosi multipla il sistema immunitario attacca il sistema nervoso centrale danneggiando la mielina (la guaina formata da lipidi e proteine che avvolge e protegge le fibre nervose) e le fibre nervose stesse. La perdita di mielina, o demielinizzazione, si verifica in più aree (da cui il termine "multipla") denominate placche, e provoca la formazione di un tessuto cicatriziale (da cui il termine "sclerosi"). La mielina facilita la propagazione dei segnali elettrici lungo le fibre nervose che connettono il sistema nervoso centrale con le altre parti del corpo. Quando la mielina e le fibre nervose vengono danneggiate o distrutte, gli impulsi nervosi sono disturbati o interrotti provocando la molteplicità dei sintomi che caratterizzano la malattia.

Si ritiene che la sclerosi multipla insorga in persone geneticamente predisposte a causa di uno o più fattori ambientali. Sebbene la sclerosi multipla sia generalmente considerata una malattia autoimmune (causata da una risposta anomala del sistema immunitario verso costituenti del proprio organismo), i bersagli dell'attacco immunitario nella sclerosi multipla non sono ancora stati identificati. E' pertanto preferibile considerare la sclerosi multipla come una malattia immuno-mediata.

La Sclerosi Multipla richiede un elevato impegno assistenziale multiprofessionale da parte del Servizio Sanitario Regionale legato alla giovane età dei pazienti (il picco di esordio è intorno ai 20-40 anni), al tipo di terapie utilizzate per rallentarne la progressione gravate da effetti collaterali di rilievo e al decorso cronico della patologia che richiede la presa in carico da parte del territorio.

La Sclerosi Multipla è una malattia evolutiva che dà origine a sintomi multiformi e produce bisogni che riguardano l'ambito non solo fisico, ma anche psicologico e sociale.

La variabilità dei sintomi e dei bisogni nelle diverse fasi richiedono un approccio interdisciplinare e professionale che vede coinvolte più figure professionali, all'interno di una presa in carico personalizzata, volta a garantire la piena inclusione sociale.

La risposta organizzativa alle patologie che richiedono un particolare impegno assistenziale multiprofessionale è rappresentato dal Percorso diagnostico terapeutico finalizzato a specifiche patologie che definisce gli obiettivi, i ruoli e gli ambiti di intervento, garantisce chiarezza delle informazioni all'utente e chiarezza dei compiti agli operatori, aiuta a migliorare la costanza, la riproducibilità e l'uniformità delle prestazioni erogate e, nel contempo, aiuta a prevedere e quindi ridurre l'evento straordinario, facilitando la flessibilità e gli adattamenti ai cambiamenti. Il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale, di seguito PDTA, è molto importante in quanto la sua realizzazione implica la declinazione delle Linee Guida, relative ad una patologia o problematica clinica, nella specifica realtà organizzativa di un sistema sanitario, tenute presenti le risorse ivi disponibili. Nella costruzione del PDTA i professionisti coinvolti devono fare lo sforzo di declinare il percorso ideale, derivato dall'analisi delle Linee guida più aggiornate, nel contesto locale ottenuto dalla ricognizione sia dei bisogni di salute relativi alla patologia in esame sia delle risorse disponibili in termini strutturali e di personale.

Gli autori hanno posto ogni attenzione per garantire l'accuratezza delle raccomandazioni ed il loro accordo con la letteratura scientifica disponibile al momento della stesura.

Le raccomandazioni vanno intese nel senso di indirizzo generale, senza discriminazioni di alcun tipo, e possono essere adattate in accordo a peculiari caratteristiche di singoli casi clinici.

## **2. EPIDEMIOLOGIA DELLA SCLEROSI MULTIPLA**

Nel mondo ci sono 2,5-3 milioni di persone con sclerosi multipla, di cui circa 600.000 in Europa e 60.000 in Italia (1 ogni 1000 abitanti). Le aree geografiche più colpite sono quelle a clima temperato e lontane dall'Equatore (Nord Europa, Stati Uniti, Australia del Sud e Nuova Zelanda). In Italia, la Sardegna è la regione più colpita (Fonte Ministero della Salute).

L'Associazione italiana sclerosi multipla, attraverso il "Barometro della Sclerosi Multipla" rileva per il 2017 la presenza in Italia di circa 113.000 persone con SM. Per l'incidenza stima che ogni anno in Italia vi siano circa 3.400 nuovi casi (5-6 nuovi casi all'anno ogni 100.000 persone, 12 in Sardegna). La prevalenza della sclerosi multipla media per l'Italia si stima intorno ai 193 casi per 100.000 abitanti con eccezione della Sardegna (360 casi per 100.000 abitanti).

La sclerosi multipla comporta elevati costi sociali e sanitari in quanto, pur potendo manifestarsi in qualsiasi età, in quasi il 70-75% dei casi esordisce tra i 20 e 40 anni. Inoltre colpisce prevalentemente il sesso femminile, con un rapporto F: M di circa 2.5:1 e nel 5-7% dei casi esordisce in età pediatrica.

Una stima della prevalenza della sclerosi multipla si può ricavare dalla banca dati delle esenzioni per patologia (esenzione per sclerosi multipla codice 046); tali dati possono risultare leggermente sottostimati in quanto queste persone, se titolari di riconoscimento di invalidità civile 100% hanno già ottenuto l'esenzione alla partecipazione della spesa sanitaria e pertanto non richiedono l'esenzione per patologia.

La stima di prevalenza ricavabile dalla banca dati delle esenzioni per patologia nella Regione Friuli Venezia Giulia è riportata nella tabella seguente:

<b>AZIENDA SANITARIA</b>	<b>NUMERO ESENZIONI COD. 046</b>
<b>Azienda Sanitaria Universitaria Integrata Trieste</b>	428
<b>AAS 2 Bassa Friulana-Isontina</b>	428
<b>AAS 3 Alto Friuli</b>	277
<b>Azienda Sanitaria Universitaria Integrata Udine</b>	512
<b>AAS 5 Friuli Occidentale</b>	500
<b>TOTALE</b>	2145


Considerato che in Friuli Venezia Giulia risiedono 1.217.872 abitanti (fonte: servizio statistico regionale), la prevalenza della sclerosi multipla può essere stimata in 176 casi ogni 100.000 abitanti.

## **3. NORMATIVA DI RIFERIMENTO**

- Legge regionale 16 ottobre 2014 n.17 "Riordino dell'assetto istituzionale e organizzativo del Servizio sanitario regionale e norme in materia di programmazione sanitaria e sociosanitaria"
- Legge regionale 7 febbraio 2013 n.2
- DGR n.1884 del 7 ottobre 2016 L.R. n.2/2013 e successive modifiche ed integrazioni. modalità di erogazione dei medicinali e delle preparazioni medicinali a base di cannabinoidi per finalità terapeutiche: indirizzi applicativi per l'erogazione a carico del SSR.
- DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza,"

## **4. MODELLO ORGANIZZATIVO**

Il presente documento disciplina l'organizzazione con la quale la Regione Friuli Venezia Giulia intende assicurare, in maniera omogenea su tutto il territorio, la presa in carico delle persone con sclerosi multipla durante tutto il percorso diagnostico terapeutico e assistenziale.

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

Il modello organizzativo di riferimento, individuato dalla legge regionale 16 ottobre 2014, n. 17, è quello delle reti di patologia. Le reti di patologia sono reti professionali che integrano l'attività ospedaliera per acuti e post acuti con l'attività distrettuale e integrano le diverse attività territoriali distrettuali, sovra distrettuali o sovra aziendali, con l'obiettivo di assicurare la continuità assistenziale e definire modalità di presa in carico e trattamento dei pazienti su tutto il territorio regionale, facendo partecipare attivamente anche i rappresentanti di cittadini o pazienti, per favorire una umanizzazione dei percorsi dell'assistenza e una modalità organizzativa dei servizi coerente con i loro bisogni di assistenza.

Tale modello assicura un continuo confronto tra i professionisti con le seguenti finalità:

- definire le modalità di trattamento appropriate per le diverse tipologie di casistica, secondo le migliori evidenze scientifiche;
- facilitare la diffusione delle competenze anche attraverso iniziative di formazione;
- assicurare la continuità assistenziale tramite raccordi professionali fra le strutture presenti nel territorio della regione;
- implementare strumenti informativi comuni per consentire il lavoro in rete delle strutture regionali.

Tale modello prevede inoltre la concentrazione delle funzioni diagnostico-terapeutiche di alta complessità nei centri di riferimento con la finalità di assicurare a tutti i cittadini cure appropriate, indipendentemente dal luogo di residenza.

Il documento, pertanto, definisce i nodi della rete regionale per la sclerosi multipla, le loro specifiche funzioni e le modalità operative con le quali questi si rapportano tra loro.

## 5. **ORGANIZZAZIONE DELLA RETE**

La rete di patologia per la presa in carico dei pazienti con sclerosi multipla si articola nei seguenti nodi:

- **ambulatori dei medici di medicina generale, pediatri di libera scelta e forme associative della medicina generale:** accoglie la persona con sintomi di esordio e la invia allo specialista per la conferma diagnostica e accompagna la persona in tutto il percorso in raccordo con il case manager territoriale e il case manager del centro di riferimento;
- **distretti sanitari:** attraverso il punto unico di accoglienza (PUA) assicurano la presa in carico in continuum della persona con sclerosi multipla e attraverso i servizi territoriali e i medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta garantiscono un approccio globale e interdisciplinare;
- **centri di riferimento per la sclerosi multipla:** strutture dove è assicurata la presa in carico della persona con sclerosi multipla al manifestarsi dei sintomi di esordio, la gestione della fase diagnostica e la prescrizione della terapie modificanti la malattia e delle terapie sintomatiche; garantiscono la restituzione dell'informazione al curante e collaborano con servizi territoriali in particolare nella fase di disabilità elevata;
- **associazione di pazienti:** il ruolo delle associazioni di pazienti è quello di rappresentanza, sostegno, affiancamento alla partecipazione dell'individuo a processi che lo coinvolgono e contribuzione all'elaborazione di linee guida e relativo monitoraggio.

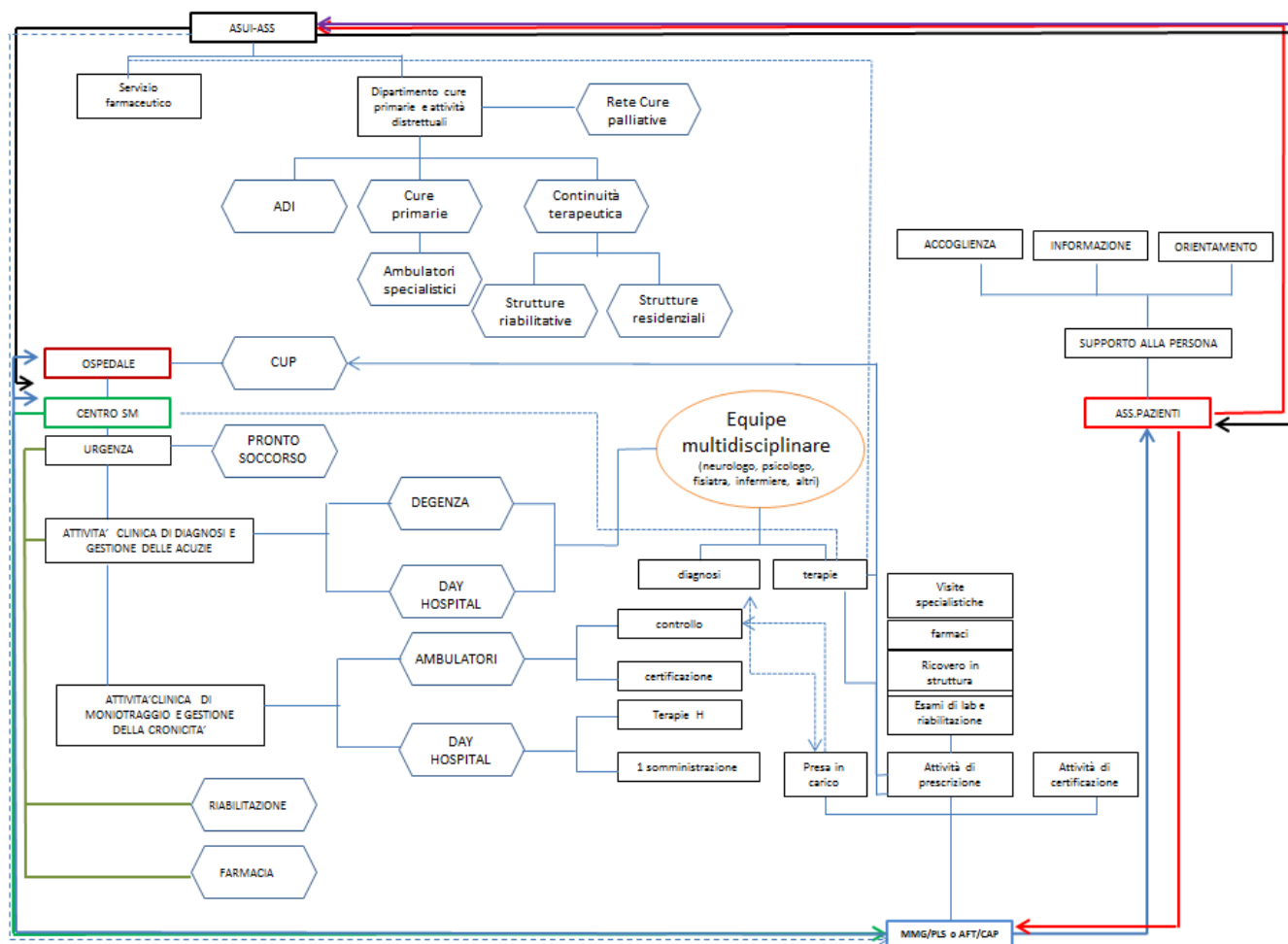


REGIONE AUTONOMA  
FRIULI VENEZIA GIULIA


DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE  
SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA

tel + 39 0403775551  
fax + 39 0403775523

salute@regione.fvg.it  
salute@certregione.fvg.it  
I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8



Da Ediz. AISM  
modificato

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

## **6. STRUTTURA ORGANIZZATIVA DEI CENTRI DI RIFERIMENTO**

I centri di per la sclerosi multipla sono di norma organizzati in tre settori di attività:

1) ambulatorio dedicato dove gli utenti afferiscono su invio del medico di medicina generale, di medici specialisti o su prenotazione diretta dei malati.

Vengono di solito effettuate le seguenti attività:

- prime visite in persone con sospetto di SM;
- visite di controllo e di follow-up terapeutico;
- dispensazione di farmaci domiciliari su ricetta specifica per la Farmacia Ospedaliera
- consulenze di secondo parere diagnostico-terapeutico.

È utile prevedere un servizio di consulenza telefonica per i malati da parte dei medici neurologi e degli infermieri dedicati per la gestione di: problematiche non urgenti o disturbi correlati ai trattamenti già in atto, consigli su questioni socio-assistenziali, legali, lavorative, gestione dell'autosomministrazione e degli effetti collaterali dei farmaci, comunicazione dei risultati di esami, ecc.

È consigliabile stabilire un indirizzo di posta elettronica anche in sostituzione della consulenza telefonica.

2) Day Hospital/Prestazioni Ambulatoriali, dove vengono solitamente effettuati:

- iter diagnostico strumentale, inclusi rachicentesi per l'esame del liquido cefalorachidiano, esami ematochimici, potenziali evocati, RM encefalo e midollo con e senza m.d.c, consulenze di altri specialisti dell'equipe multidisciplinare o indagini e trattamenti da loro prescritti
- trattamento delle ricadute di malattia con steroide e.v. ad alte dosi;
- terapia con natalizumab, alemtuzumab e prima somministrazione di fingolimod secondo le direttive AIFA;
- somministrazione di farmaci chemioterapici e.v. (ciclofosfamide, mitoxantrone) e di IGvna;
- ricarica di pompa a infusione intratecale con baclofene;
- plasmaferesi nelle ricadute non responsive allo steroide o nelle fasi attive di neuromielite ottica;
- addestramento all'autosomministrazione dei farmaci domiciliari (infermiere dedicato);
- somministrazione di tossina botulinica.


3) Ricovero in regime ordinario, che viene attualmente riservato solo ai casi con disturbi neurologici all'esordio di malattia valutati in urgenza al Pronto Soccorso e poi accolti in reparto, ai malati con ricadute gravi o in fase avanzata di malattia con complicanze polmonari, respiratorie, gastrointestinali che non possono essere gestite in regime diurno o ambulatoriale, alle persone che necessitano di posizionamento di PEG, ai malati con spasticità grave che vengono sottoposti al test al baclofene intratecale e quindi al posizionamento della pompa a infusione intratecale, somministrazione e monitoraggio di farmaci ad elevata complessità.

Tutti i centri SM appartengono a una struttura ospedaliera dove sia presente una S.O.C. di Neurologia.

Per quanto detto, si ritiene necessaria per ogni Centro un'articolazione in:

1. unità di degenza: per ricovero di pazienti con attacco clinico non altrimenti gestibile in ragione della sua severità, della sua complessità assistenziale, della necessità di accurato monitoraggio clinico; in soggetti in fase avanzata di malattia per la gestione di problematiche cliniche complesse (disturbi urologici di difficile inquadramento e gestione ambulatoriale, disturbi della deglutizione con necessità di predisporre accertamenti e provvedimenti ad hoc, spasticità severa, gestione del dolore, dei decubiti, ecc.);



	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

2. servizio ambulatoriale: per il regolare follow-up clinico e terapeutico, in cui i pazienti vengono valutati con una frequenza stabilita in base alla terapia in atto ed alle problematiche individuali;
3. servizio di day-hospital/day-service: per la gestione dei trattamenti farmacologici che richiedano monitoraggio clinico e tempi protratti di osservazione.

Pertanto, in accordo con il documento del Gruppo di Studio SM della SIN ("Ruolo, Attività ed organizzazione dei Centri SM" del 19 marzo 2010), i Centri SM dovranno garantire servizi specialistici nell'ottica di un team multidisciplinare in grado di affrontare i numerosi problemi che la malattia comporta nel tempo e che preveda l'intervento di:

- infermiere Case Manager
- fisiatra
- fisioterapista
- neuroradiologo/radiologo esperto
- psicologo-neuropsicologo
- neurofisiologo
- urologo
- andrologo
- ginecologo
- oculista
- otorinolaringoiatra
- logopedista
- endocrinologo
- nutrizionista
- assistente sociale
- dermatologo


oltre a eventuali altre competenze specialistiche per problemi clinici specifici.

### **6.1 Infermiere case manager del centro ospedaliero**

L'infermiere, case manager del centro ospedaliero, collabora con il neurologo e tutta l'equipe multiprofessionale e assolve alle seguenti funzioni:

- pianifica, interviene e supporta la persona, per quanto di competenza, durante tutto l'iter diagnostico e il follow-up;
- prepara e somministra correttamente i farmaci e ne verifica gli eventuali effetti collaterali nel percorso terapeutico, dopo una adeguata informazione alla persona;
- pianifica e attua il processo di educazione terapeutica rivolto alla persona e ai caregiver, valutando le potenzialità residue ed incoraggiando la persona alla propria autonomia
- effettua la formazione/counseling per soddisfare le necessità individuate nella fase diagnostico/terapeutica.

Inoltre si raccorda con il case manager territoriale cui compete la valutazione e attuazione del PAI/PRI.

	<b>REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA</b>
<b>DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA</b>	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

## 6.2 Centri prescrittori

Nella Regione Friuli Venezia Giulia i centri di riferimento per la sclerosi multipla sono stati abilitati alla prescrizione di Farmaci sottoposti a monitoraggio AIFA e farmaci con Nota AIFA e/o Piano Terapeutico. Ai Centri prescrittori compete la somministrazione/dispensazione di tutti i farmaci prescritti.

Nella Regione Friuli Venezia Giulia sono presenti i seguenti centri di riferimento per la sclerosi multipla:

ENTI DEL SSR	STRUTTURA	UNITA' OPERATIVA
<b>AAS2</b>	Presidio Ospedaliero "Gorizia e Monfalcone"	<b>SC Neurologia- Gorizia</b>
<b>ASUI-TS</b>	Presidio Ospedaliero "Cattinara e Maggiore" di Trieste	<b>SC Clinica Neurologica</b>
<b>IRCCS materno infantile Burlo Garofolo</b>	Ospedale Burlo Garofolo	<b>SC Neuropsichiatria infantile*</b>
<b>ASUI-UD</b>	Presidio Ospedaliero "Santa Maria della Misericordia" di Udine	<b>SOC Neurologia</b>
		<b>SC Clinica Neurologica e Neuroriabilitazione**</b>
<b>AAS 5</b>	Presidio Ospedaliero "Santa Maria degli Angeli" - Pordenone	<b>SOC Neurologia - Pordenone</b>

\*limitatamente ai farmaci con indicazioni pediatriche

\*\*limitatamente agli specialisti neurologi che svolgono attività prescrittive per la sclerosi multipla nell'ambito della SOC di Neurologia

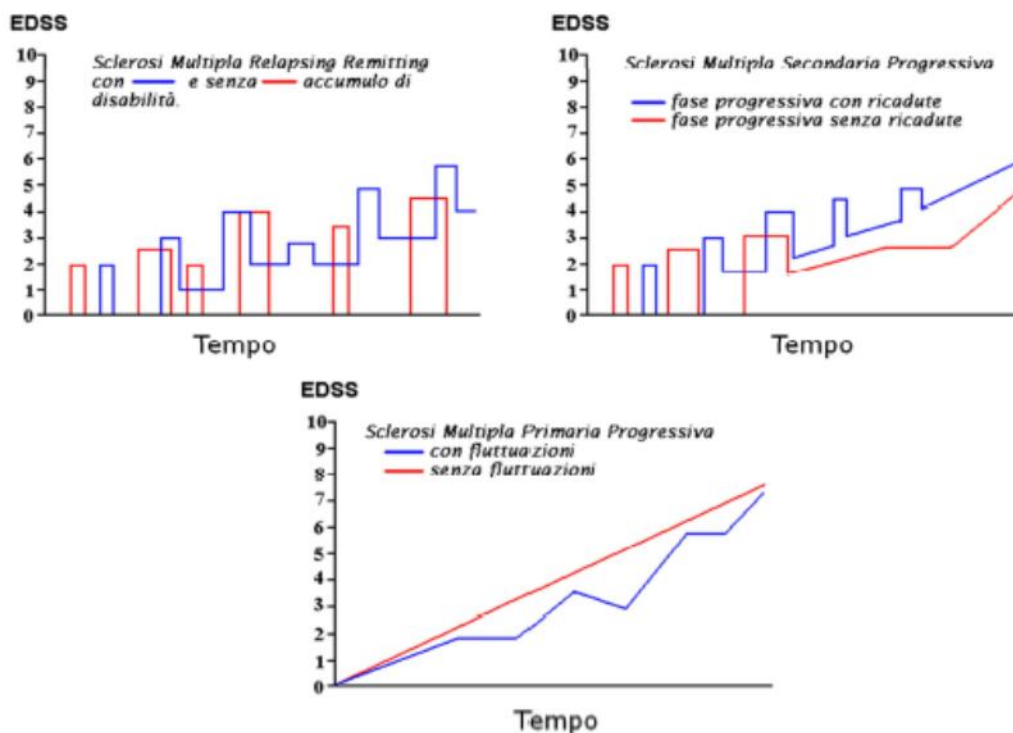
## 7. VARIANTI CLINICHE DELLA SCLEROSI MULTIPLA

La SM può esordire in due varianti cliniche (Figura):

- forma a Ricadute e Remissioni (SMRR): 85-90% dei casi
- forma Primariamente Progressiva (SMPP): 10-15% dei casi

I dati di storia naturale stimano che oltre l'80% delle SMRR evolva in forma Secondaria Progressiva (SMSP), sviluppando tuttavia gradi diversi di disabilità fisica e cognitiva in tempi diversi.

Vengono inoltre generalmente riconosciute forme particolarmente gravi, a rapida evoluzione, definite "maligne" (i.e., grave disabilità fisica e/o cognitiva sviluppata nell'arco di 5 anni; <5% dei casi) e forme ad evoluzione relativamente "benigna" (i.e., a vent'anni dall'esordio il paziente deambula autonomamente ed è cognitivamente integro; 10-20% dei casi). Raramente la malattia può assumere un decorso Progressive-Relapsing (SMPR), caratterizzato da un'evoluzione progressiva fin dall'esordio, ma con ricadute cliniche sovrapposte.



Le forme cliniche della SM (adattato da: Lublin et al, 1996, Lublin et al, 2014).

Negli ultimi anni è emersa la necessità di una migliore stratificazione clinica dei pazienti affetti da 'forme progressive' di SM, che costituiscono una popolazione alquanto eterogenea di pazienti, che non sempre trova un adeguato inquadramento clinico nelle forme primarie o secondarie progressive.

Per tali motivi, al fine di stratificare in modo più corretto i pazienti con forme progressive dal punto di vista clinico, ma anche per fini di ricerca farmacologica, è stata recentemente proposta una nuova classificazione che si basa sulla presenza/persistenza o meno di:

- attività infiammatoria clinica (ricadute)
- attività radiologica, ovvero presenza di lesioni che prendono contrasto e/o aumento di numero/volume delle lesioni T2
- presenza o meno di una chiara progressione della disabilità (aumento del punteggio EDSS).

Si è stabilito quindi di riconoscere quattro varianti cliniche di SM 'progressiva':

- attiva senza progressione
- non attiva ma con progressione
- non attiva e senza progressione (malattia stabilizzata).

In questo documento verrà mantenuta la distinzione in forme primarie e secondarie progressive, ancora oggi largamente usata nei più vari contesti.

## 8. LA SINDROME CLINICAMENTE ISOLATA DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE

La Sindrome Clinicamente Isolata (CIS) è un disturbo neurologico acuto o subacuto, della durata di almeno 24 ore, riferibile ad una lesione del SNC suggestiva di una malattia infiammatoria/demielinizzante.


Si può presentare in quattro forme cliniche:

- Neurite Ottica Retrobulbare (vedi algoritmo Diagnostico);
- CIS del tronco encefalico (vedi algoritmo Diagnostico);
- CIS del midollo spinale (vedi algoritmo Diagnostico);
- CIS sovratentoriale.

L'uso diffuso della risonanza magnetica (RM) ha consentito di identificare casi di SM sub-clinica, ma con lesioni infiammatorie cerebrali e profilo liquorale infiammatorio. Questa condizione è oggi riconosciuta come "Sindrome Radiologicamente Isolata" (RIS) del SNC. Non esistono attualmente linee guida per il monitoraggio e la terapia delle RIS. Poiché in molti casi si tratta di pazienti con forme ancora subcliniche di SM, si consiglia comunque monitoraggio RM e clinico.

Aspetti clinici di sindrome clinicamente isolata (CIS) tipici e atipici per sclerosi multipla (adattato da PDTA SM regione Veneto) da Miller et al., Clinically isolated syndromes, Lancet Neurol 2012, 11:157-169).

Aspetti tipici per SM	Aspetti atipici per SM
<b>Nervo ottico</b> <b>Neurite ottica monolaterale</b> <b>Dolore lieve ai movimenti oculari</b> <b>Riduzione dell'acuità visiva e della visione dei colori</b> <b>Papilla ottica normale o solo lievemente edematosa</b> <b>Inizio di miglioramento entro 3 settimane</b> <b>Difetto pupillare afferente</b>	Neurite ottica bilaterale Assenza di dolore oppure dolore oculare marcato e persistente Mancata percezione della luce Edema della papilla moderato/grave Presenza di emorragie ed essudati Perdita del visus completa Neuro retinite, vitrite, fotofobia
<b>Tronco encefalico / cervelletto</b> <b>Oftalmoplegia internucleare bilaterale</b> <b>Atassia e nistagmo multidirezionale</b> <b>Paralisi del VI nervo cranico (tra i 20 e i 40 anni)</b> <b>Fenomeni parossistici (per almeno 24 ore)</b> <b>Segni multifocali (es: ipostenia facciale, vertigini)</b>	Oftalmoplegia estrinseca completa Segni da territorio vascolare Nevralgia del trigemino isolata Neuropatia sensitiva trigeminale progressiva Movimenti involontari Ipostenia oculare e/o bulbare fluttuante
<b>Midollo spinale</b> <b>Mielite trasversa incompleta</b> <b>Segno di Lhermitte</b> <b>Disturbo urinario</b> <b>Ipostenia degli arti asimmetrica</b> <b>Mano deafferentata</b>	Mielite trasversa completa Sindrome di Brown-Sequard completa Sindrome della cauda Lesione nel territorio dell'arteria spinale anteriore Dolore spinale localizzato o radicolare Paraparesi spastica progressiva e simmetrica o atassia sensitiva progressiva – cordoni posteriori - Livello sensitivo netto per tutte le modalità sensitive Areflessia

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

#### **Emisferi cerebrali**

#### **Emiparesi**

#### **Emisindrome sensitiva**

Encefalopatia

Epilessia

Cecità corticale

**Per tutte le sindromi clinicamente isolate, il mancato recupero è un segno atipico per sclerosi multipla.**

### **8.1 Il percorso diagnostico nella sindrome clinicamente isolata**

Esami ematochimici essenziali da eseguire in tutti i pazienti:

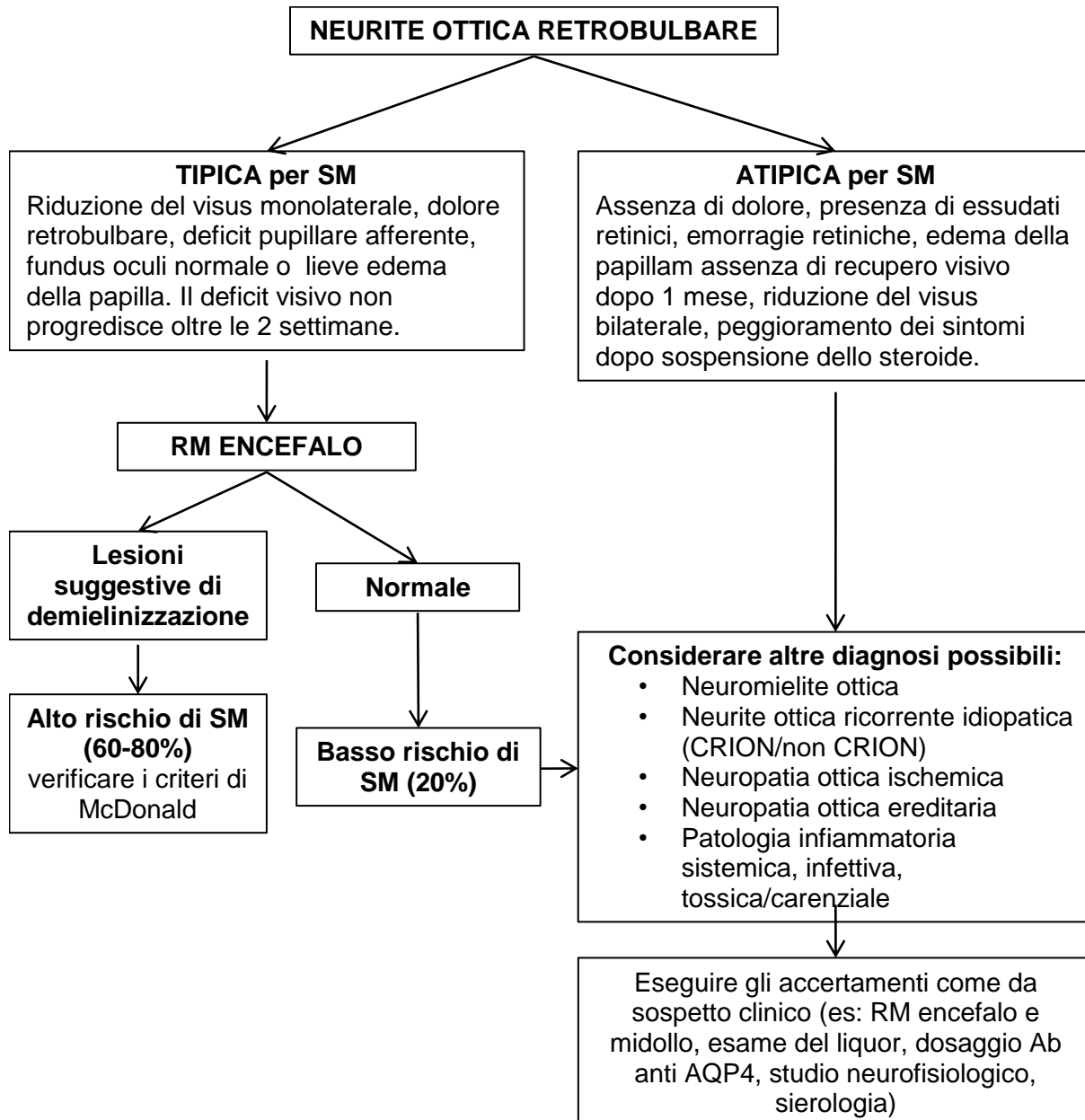
- Emocromo con formula, VES, funzionalità epatica e renale, profilo proteico, PT, PTT, INR;
- Screening immunologico: ANA, Anticorpi anti-DNA nativo, ENA, ANCA, C3, C4, Reuma test, PCR, Anticorpi anti cardiolipina IgM e IgG, LAC, Anticorpi anti Beta2glicoproteina1;
- Funzionalità tiroidea: fT4, TSH, Anticorpi anti-tireoperossidasi e antitireoglobulinaAc anti Borrelia Burgdorferi;
- RM cerebrale e cervico-dorsale senza e con mezzo di contrasto;
- Rachicentesi per esame chimico-fisico del liquor, analisi differenziale e conta delle cellule, valutazione di IgG Index e ricerca di bande oligoclonali (eventuale approfondimento microbiologico se suggerito dall'anamnesi); eventuale stoccaggio per ulteriori indagini diagnostiche/prognostiche;
- PEV (Potenzioli Evocati Visivi).

A discrezione del clinico, se indicato, PEM (Potenzioli Evocati Motori) PESS (Potenzioli Evocati Somatosensoriali), BAEP (Potenzioli Evocati Acustici).

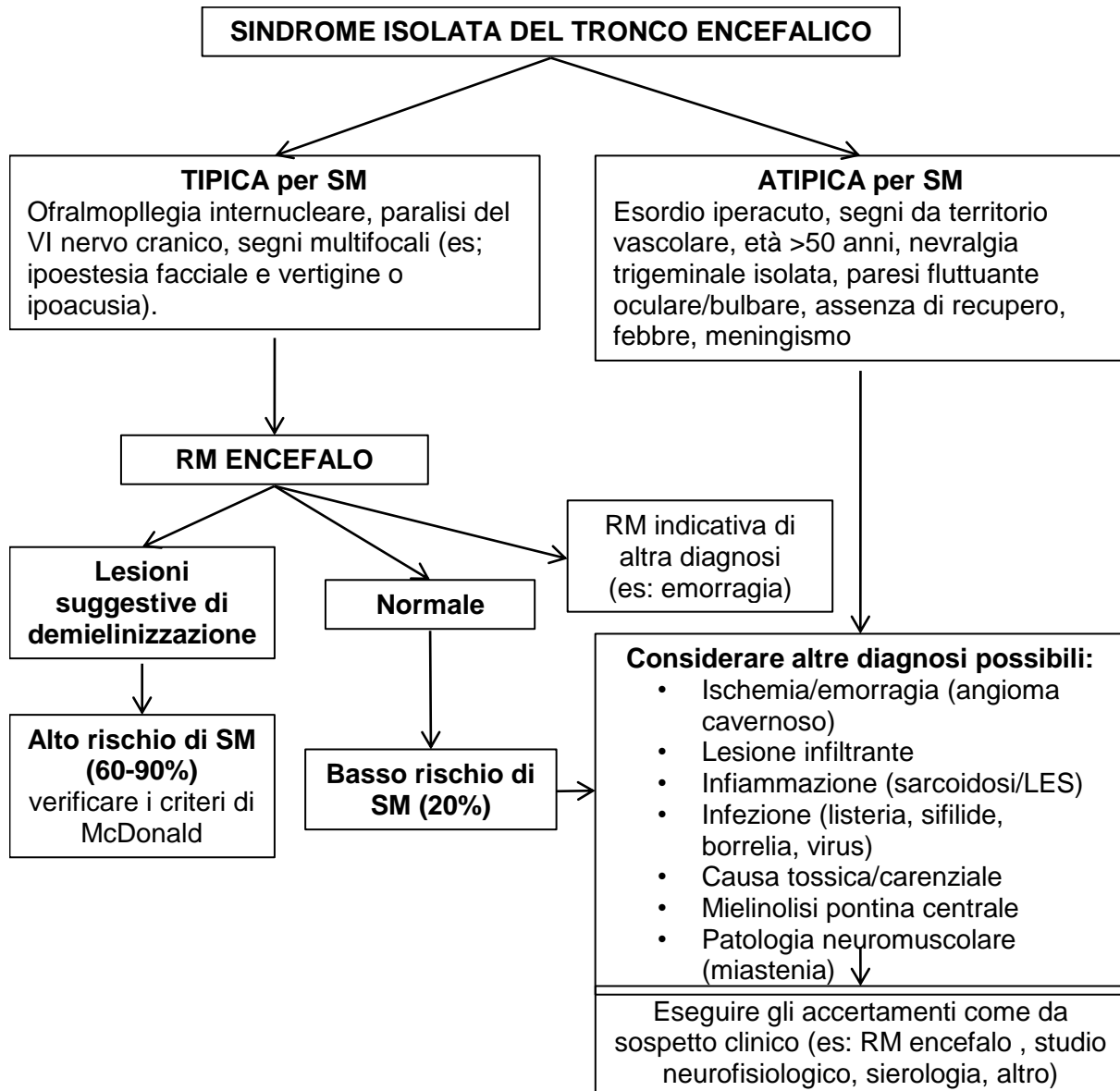
Esami ematochimici e strumentali di approfondimento in pazienti selezionati, in base all'eventuale dubbio diagnostico:

- Screening microbiologico;
- Screening emocoagulativo in senso ipercoagulativo: D-dimero, fibrinogeno, AT III, proteina C, proteina S, resistenza alla proteina C attivata, fattore V di Leiden, mutazione della protrombina G20210; omocisteina, vitamina B12, folati;
- Assetto lipidico completo, glicemia e Hb glicata;
- Anticorpi anti-AQP4 e/o Anticorpi anti MOG per quadri ad esordio con neurite ottica o mielite;
- ACE sierico, dosaggio lisozima per la diagnostica differenziale con la sarcoidosi;
- Test genetici e dosaggi enzimatici (es. mutazione gene NOTCH3 per Cadasil, alfa-galattosidasi per malattia di Fabry, acidi grassi a catena molto lunga per adrenoleucodistrofia, ecc);
- EcoDoppler TSA e transcranico con Bubble Test in pazienti selezionati.

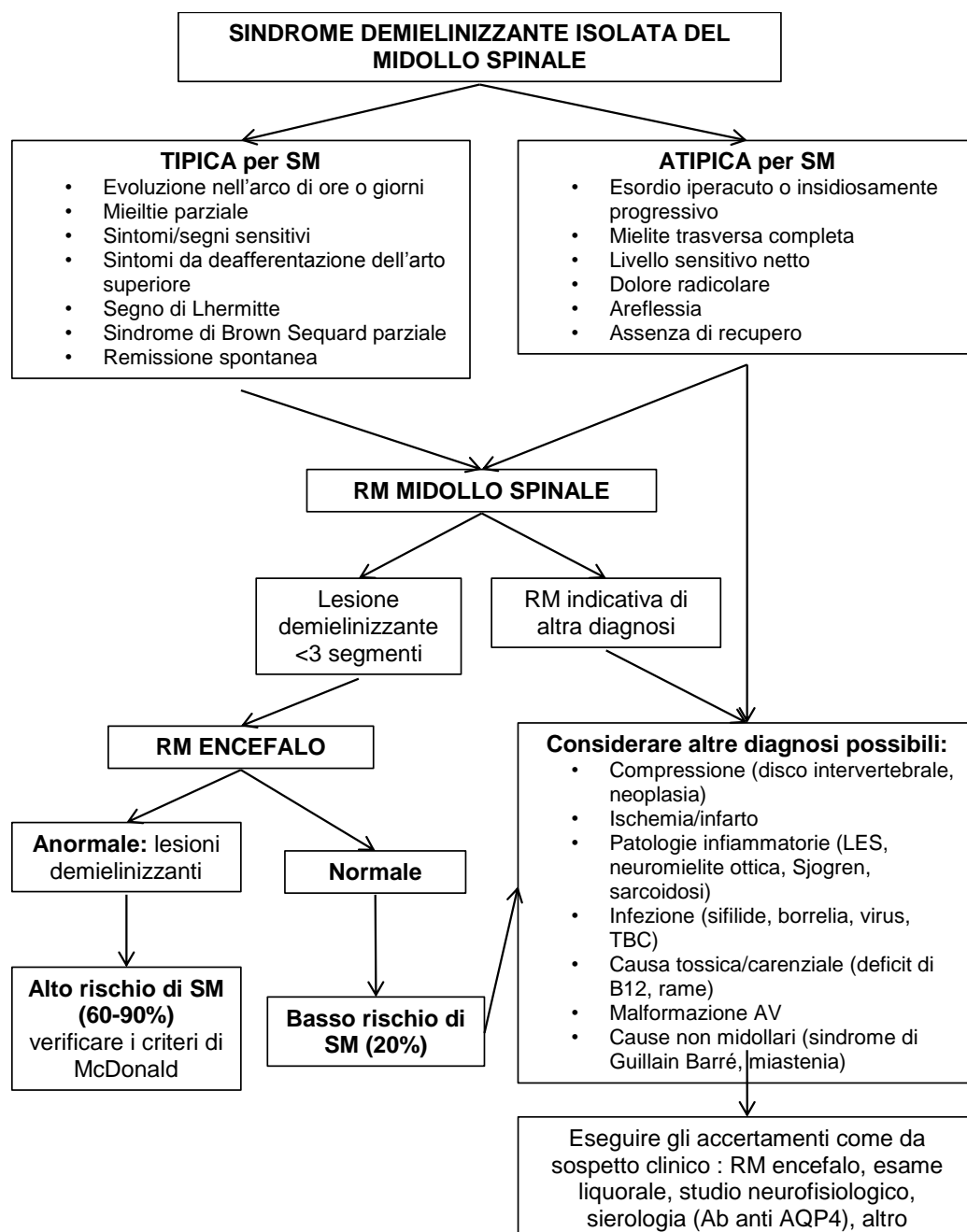
Algoritmo diagnostico neurite ottica retrobulbare (adattato da PDTA SM regione Veneto)




Algoritmo diagnostico della sindrome isolata del tronco encefalico (adattato da PDTA SM regione Veneto)



Algoritmo diagnostico della sindrome demielinizzante isolata del midollo spinale (adattato da PDTA SM regione Veneto)





	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

## 9. LA DIAGNOSI DELLA SCLEROSI MULTIPLA

La diagnosi di SM viene oggi acquisita mediante l'applicazione della più recente formulazione dei criteri diagnostici vedi figura e si basa sull'acquisizione di tre fondamentali criteri diagnostici:

- disseminazione spaziale delle lesioni infiammatorie a carico della sostanza bianca, indicativa della multifocalità della patologia, mediante la dimostrazione di lesioni clinicamente silenti del SNC,
- disseminazione temporale delle lesioni infiammatorie, indicativa della cronicità del processo patologico, mediante la dimostrazione della comparsa di nuove lesioni a carico del SNC o riscontro di presenza di lesioni captanti mdc (attive) non responsabili delle manifestazioni cliniche del paziente ad un primo esame.
- nessuna spiegazione migliore per i sintomi/segni clinici presentati dal paziente (diagnosi differenziale)

L'insieme degli accertamenti strumentali rivolti ad una accurata diagnostica differenziale, che deve prendere in considerazione altre malattie infiammatorie e non-infiammatorie del SNC, non deve essere necessariamente lo stesso in tutti i pazienti.

È possibile, infatti, acquisire una diagnosi corretta e precoce con pochi ed essenziali accertamenti strumentali (risonanza magnetica, esame liquor, potenziali evocati visivi), così come può rendersi necessario eseguire una estesa batteria di esami bio-umoral, genetici e strumentali per escludere una spiegazione patologica migliore.

I criteri diagnostici di malattia sono in continua evoluzione; i neurologi dei centri regionali per la sclerosi multipla si attengono alla più recente formulazione di tali criteri che sono pubblicati sul sito della Regione e periodicamente aggiornati attraverso consensus conference tra centri regionali.

### 9.1 Il percorso diagnostico della Sclerosi Multipla

Un'accurata raccolta anamnestica è la base di una corretta e precoce diagnosi di SM. La possibilità, infatti, di documentare precedenti episodi clinici o di avere elementi informativi che suggeriscano un esordio clinico antecedente al momento della prima valutazione neurologica, può consentire l'acquisizione della disseminazione temporale della malattia e rendere superflui costosi monitoraggi neuroradiologici rivolti a tal fine. Un'eventuale familiarità per SM o per altre patologie autoimmuni/infiammatorie va assolutamente rilevata al momento dell'anamnesi.

Una volta raccolta l'anamnesi, in presenza di sintomi suggestivi di SM, il paziente dovrà essere sottoposto ad un Esame Neurologico completo anche applicando l'Expanded Disability Status Scale (EDSS) L'analisi dei Sistemi Funzionali che formano l'EDSS deve essere accurata.


Se sono presenti segni di iniziale decadimento cognitivo è indicato sottoporre il paziente ad una batteria di test neuropsicologici (attualmente viene comunemente usata la 'Batteria di Rao'), possibilmente da parte di un neuropsicologo. A seconda dei sintomi principali, si può approfondire la valutazione clinica mediante l'applicazione di ulteriori test, quali l'Amulation Index, il test del cammino di 8 metri, le Scale per la Fatica (FIS, FSS), per la spasticità, per la Qualità della Vita, per il dolore, per la depressione ecc.

E' quindi necessario eseguire una RM encefalica e/o spinale. Sebbene non sia strettamente necessario eseguire entrambe all'esordio clinico, si raccomanda un neuroimaging completo, che serva come punto di partenza/riferimento per i successivi monitoraggi diagnostico o terapeutico del paziente.

Si raccomanda di acquisire la RM seguendo alle Linee Guida della Società Italiana di Neurologia recentemente pubblicate.

Il protocollo di RM encefalica e spinale consigliato deve comprendere le seguenti sequenze:

- RM cerebrale;

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

- T2 assiale;
- FLAIR assiale;
- T2 o FLAIR sagittale;
- T1 assiale senza e con mezzo di contrasto.

E' raccomandata l'acquisizione di sequenza DIR assiale.

- RM spinale:
- STIR sagittale
- T1 sagittale
- T1 assiale e sagittale con mezzo di contrasto
- T2 assiale e sagittale

Tale protocollo consente uno studio completo diagnostico del SNC in tempi brevi. Solo su indicazioni specifiche saranno eseguite ulteriori sequenze (spettroscopia, DTI, WBM, ecc.).

Per la dimostrazione della Disseminazione Spaziale e Temporale delle lesioni infiammatorie a carico del SNC sono usati i criteri diagnostici di più recente formulazione. Entrambi i criteri di disseminazione spaziale (DIS) e temporale (DIT) possono essere acquisiti con la RM cerebrale con mezzo di contrasto, eseguita all'esordio se accuratamente interpretata, evitando così inutili e costosi monitoraggi neuroradiologici.

Nella Figura sotto riportata sono schematizzati i percorsi diagnostici proposti, che possono essere così sintetizzati: In presenza di una storia clinica e di sintomi/segni suggestivi di SM, si dà indicazione all'esecuzione della RM encefalica e/o spinale con mezzo di contrasto.

1) una diagnosi definitiva di SM potrebbe già essere acquisita in questo momento se sono rispettati i criteri di disseminazione spaziale (DIS) e temporale (DIT) delle lesioni e se non vi sono elementi per pensare ad altre patologie. Questo approccio diagnostico è generalmente accettato negli USA, in UK e nei Paesi Scandinavi. Tuttavia si ritiene che i seguenti esami costituiscano la diagnostica strumentale per la diagnosi di SM: RM encefalica e/o spinale con mezzo di contrasto, esame del liquor, potenziali evocati visivi. Si consiglia inoltre (sia per escludere concomitanti patologie autoimmunitarie, sia in vista di eventuali successive terapie immunomodulanti) l'esecuzione di uno screening immunologico completo.

2) se la RM è suggestiva di SM, ma manca o il criterio DIS o il criterio DIT, e se gli accertamenti ulteriori sopradescritti sono compatibili con un esordio di SM, la diagnosi sarà quella di CIS suggestiva di SM. La diagnosi di CIS implica un monitoraggio della malattia mediante RM encefalica e midollare senza e con mezzo di contrasto, da eseguirsi entro sei mesi dal primo esame e quindi secondo valutazione neurologica.

3) se la sintomatologia di esordio è atipica e la RM è negativa o mostra lesioni NON suggestive di SM è opportuno costruire un percorso diagnostico specifico per ogni paziente, cercando di finalizzare gli accertamenti ad uno specifico quesito diagnostico ed evitando l'esecuzione di esami inappropriati. Se, dall'insieme degli accertamenti eseguiti, non emerge chiaramente una diagnosi di malattia definitiva, la diagnosi sarà sintomatica (neurite ottica retrobulbare, mielopatia infiammatoria, ecc.).

Entrano nella diagnostica differenziale con la SM numerose altre malattie del SNC che possono produrre alterazioni multifocali della sostanza bianca: connettiviti, vasculiti, sarcoidosi, leucodistrofie (soprattutto adrenoleucodistrofia), encefalopatie vascolari – CADASIL, malattia di Binswanger, malattia di Fabry, ecc. Va tuttavia sottolineato che solo in rari casi tali patologie si presentano con un quadro neuroradiologico, un profilo liquorale e aspetti neurofisiologici sovrapponibili completamente a quelli osservati nella SM.

### Schema di valutazione del paziente con sospetta SM

Attività	Chi	Come/azione	Descrizione/note
SOSPETTO DIAGNOSTICO	Medico di Medicina Generale	In presenza di un evento neurologico focale: raccolta anamnestica con familiarità e patologie autoimmuni/infiammatorie. Invio al neurologo di riferimento, che poi reindirizza al centro SM.	Non iniziare indagini con richiesta diretta di RM: nel caso questa (RM) non sia eseguita da centri e da specialisti di riferimento, può ritardare la prima diagnosi
	Neurologo – Centro di riferimento coadiuvato da infermiere dedicato/speci alizzato in SM e dallo psicologo	Diagnosi EDSS + RM encefalo/spinale. Il Neurologo è il medico specialista deputato alla prima comunicazione delle diagnosi di SM, degli aspetti clinici e terapeutici. Si rivolgerà direttamente ed esclusivamente all'interessato destinatario della comunicazione. Potrà coinvolgere un familiare o il caregiver designato dal paziente, solo su richiesta della persona con SM.	Definizione del case-manager in ambito sclerosi multipla e in ambito distrettuale
DIAGNOSI DI SCLEROSI MULTIPLA	Medico di Medicina Generale	Il MMG accoglie la persona neo- diagnosticata in un primo incontro "dedicato", visiona la lettera del neurologo e utilizza la conoscenza che ha del paziente con SM e del suo contesto familiare e sociale per: - meglio rassicurare e sostenere - fornire ulteriori informazioni/chiarimenti in modalità congrua e condivisa con il Neurologo - indicare quali strutture (e per quali servizi) offre il Distretto, a sostegno del cittadino.	Supporto al paziente neo- diagnosticato.

(Adattato da PDTA SM regione Veneto)

### 9.2 Scale di valutazione e valutazione del grado di disabilità

La valutazione della disabilità della persona affetta da SM si basa sulla scala EDSS (Expanded Disability Status Scale) (Kurzke, 1983).

Ulteriori approfondimenti per la valutazione delle autonomie possono essere effettuati mediante l'utilizzo della scala Functional Independence Measure -FIM-, che valuta l'indipendenza funzionale della persona e che presenta le caratteristiche psicometriche migliori per una valutazione globale, la Barthel Index -BI-, la

MS Functional Composite (MSFC) scala di disabilità nei diversi ambiti (in G.R. Cutter, M.L. Baier, R.A. Rudick et al., "Development of a multiple sclerosis functional composite as a clinical trial outcome measure," Brain, vol. 122, no. 5, pp. 871–882, 1999).

Inoltre, diversi ambiti disfunzionali possono essere valutati con scale specifiche, in particolare il sintomo fatica con la Modified Fatigue Impact Scale (MFIS) questionario autosomministrato (in D. Kos, E. Kerckhofs, I. Carrea, R. Verza, M. Ramos, and J. Jansa, "Evaluation of the modified fatigue impact scale in four different European countries", Multiple Sclerosis, vol. 11, no. 1, pp. 76–80, 2005).


Si possono utilizzare scale specifiche per i disturbi sfinterici urinari o fecali (ad esempio la Overactive Bladder Questionnaire), l'autonomia nella deambulazione (la MSWS12), la funzionalità degli arti superiori (AbilHAND ed il nine-hole peg test), l'equilibrio (scala di Berg), la valutazione del dolore (scala VAS)

Infine, per i pazienti affetti da spasticità e spasmi è fondamentale l'utilizzo della scala di Ashworth e dello spasm frequency score.

### Expanded Disability Status Scale (sintesi dello score finale)


<b>SISTEMI FUNZIONALI (SF)</b>	
<b>Funzione piramidale</b>	0 Normale 1 Segni anomali senza disabilità 2 Disabilità minima 3 Lieve o moderata para/emiparesi; severa monoparesi 4 Marcata para/emiparesi o moderata tetraparesi o monoplegia 5 Paraplegia/emiplegia o marcata tetraparesi 6 Tetraplegia V Non noto
<b>Funzione cerebellare</b>	0 Normale 1 Segni anomali senza disabilità 2 Lieve atassia 3 Moderata atassia del tronco o degli arti 4 Marcata atassia ai 4 arti 5 Incapacità di svolgere movimenti coordinate per atassia V Non noto X Se il deficit di forza o il deficit sensitive interferisce con la valutazione della funzione cerebellare, indicare una X dopo il punteggio assegnato.
<b>Funzione troncoencefalica</b>	0 Normale 1 Segni anomali senza disabilità 2 Moderato nistagmo o altra lieve disabilità 3 Nistagmo severo, o marcata ipostenia dei muscoli extraoculari o moderata disfunzione di altri nervi cranici 4 Marcata disartria o altra disabilità 5 Impossibilità a deglutire o parlare V Non noto
<b>Funzione sensitiva</b>	

0	Normale
1	Solo deficit della pallestesia o della grafoestesia in 1-2 arti
2	Lieve deficit del tatto, dolore o della sensibilità di posizione, e/o moderato deficit della pallestesia in 1-2 arti; o solo deficit della pallestesia in 3-4 arti
3	Moderata ipoestesia tattile/dolorifica o della sensibilità di posizione e/o perdita della pallestesia in 1-2 arti; o lieve deficit della sensibilità tattile o dolorifica e/o moderato deficit in tutti i test propriocettivi in 3-4 arti
4	Marcata ipoestesia tattile o dolorifica o perdita della sensibilità propriocettiva, sola o in combinazione, in almeno 1-2 arti oppure moderato deficit tattile, dolorifico e/o severo deficit propriocettivo in più di 2 arti
5	Anestesia in 1-2 arti o moderata ipoestesia tattile o dolorifica e/o perdita della sensibilità propriocettiva al di sotto del capo
6	Anestesia al di sotto del capo
V	Non noto
<b>Funzioni sfinteriche</b>	
0	Normale
1	Lieve esitazione o ritenzione o urgenza nella minzione
2	Moderata esitazione, ritenzione o urgenza nella minzione o defecazione, o rara incontinenza urinaria
3	Frequente incontinenza urinaria
4	Quasi costante cateterizzazione
5	Perdita della funzione vescicale
6	Perdita della funzione urinaria e intestinale
V	Non noto
<b>Funzione visiva</b>	
0	Visus normale
1	Scotoma con acuità visiva corretta, visus superior a 6-7/10
2	Occhio peggiore con scotoma e acuità visiva massima corretta tra 6-7/10 e 3/10
3	Occhio peggiore con ampio scotoma o modesto deficit campimetrico ma acuità visiva corretta tra 3/10 e 2/10
4	Occhio peggiore con grave difetto campimetrico e acuità visiva corretta tra 2/10 e 1/10; oppure punteggio 3 più massima acuità visiva corretta nell'occhio migliore inferiore a 7/10
5	Occhio peggiore con acuità visiva massima corretta inferiore a 1/10; oppure punteggio 4 più massima acuità visiva corretta nell'occhio migliore inferiore a 7/10
6	Punteggio 5 più massima acuità visiva corretta nell'occhio migliore inferiore a 7/10
V	Non noto
X	E' aggiunta ai gradi da 0 a 6 per presenza di pallore temporale
<b>Funzioni mentali</b>	
0	Normale
1	Lievi alterazioni dell'umore (ma senza effetto sull'invalidità)
2	Modesto decadimento mentale
3	Moderato decadimento mentale
4	Marcato decadimento mentale (moderata sindrome cerebrale-cronica)
5	Demenza o sindrome cerebrale cronica (gravemente incapace)
V	Non noto
<b>Altre funzioni (ogni altra funzione neurologica attribuibile alla sclerosi multipla)</b>	
<b>Spasticità</b>	
0	Assente
1	Lieve
2	Moderata

	<b>REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA</b>
<b>DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA</b>	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

3	Grave
V	Non noto

<b>SCALA SI DISABILITÀ ESPANSA (Expanded Disability Status Scale, EDSS)</b>	
0	Esame neurologico normale (punteggio 0 in tutti i SF)
1,0	Nessuna disabilità, segni minimi (punteggio 1) in 1 SF
1,5	Non vi è disabilità, segni minimi in più SF (più di uno con punteggio 1, esclusa la funzione mentale con punteggio 1)
2,0	Disabilità minima in 1 SF (1 SF con punteggio 2, altri con punteggio 0 o 1)
2,5	Disabilità minima in 2 SF (2 SF con punteggio 2, altri con punteggio 0 o 1)
3,0	Disabilità moderata in 1 SF (1 SF con punteggio 3, altri con punteggio 0 o 1) o disabilità lieve in 3 o 4 SF (3-4 SF con punteggio 2, altri con punteggio 0 o 1); il paziente è completamente deambulante
3,5	Del tutto autonomo ma con disabilità moderata in 1 SF (1 SF con punteggio 3) e disabilità lieve in 1 o 2 SF (punteggio 2); oppure 2 SF con punteggio 3 (altri SF di grado 0 o 1); oppure 5 SF con punteggio 2 (altri con punteggio 0 o 1)
4,0	In grado di camminare senza aiuto o senza fermarsi per $\geq 500$ metri; autosufficiente per anche 12 ore al giorno nonostante una disabilità relativamente severa consistente in 1 SF con punteggio 4 (altri con punteggio 0 o 1), o combinazioni di gradi inferiori che superano i limiti dei punteggi precedenti
4,5	In grado di camminare senza aiuto o senza fermarsi per $\geq 300$ metri, anche per tutto il giorno, in grado di lavorare per la maggior parte del giorno, può tuttavia avere qualche limitazione per un'attività completa e richiedere un minimo di assistenza; caratterizzato da una disabilità relativamente severa consistente in 1 SF con punteggio 4 e combinazioni di gradi inferiori che superano i limiti dei punteggi precedenti.
5,0	In grado di camminare senza aiuto o senza fermarsi per $\geq 200$ metri (la disabilità è tale da compromettere una completa attività quotidiana (per es. lavorare per tutto il giorno senza provvedimenti particolari) (di solito l'equivalente nei SF è: punteggio 5 in almeno 1 SF oppure combinazioni di punteggi inferiori che tuttavia superano i limiti specificati per il punteggio 4,5).
5,5	In grado di camminare senza aiuto o senza fermarsi per $\geq 100$ metri
6,0	Necessita di assistenza monolaterale (bastone o stampella) per percorrere almeno 100 metri con o senza sosta
6,5	Assistenza bilaterale costante (bastoni o stampelle) per percorrere almeno 20 metri senza sosta
7,0	Incapace di camminare per 5 metri anche con aiuto, essenzialmente obbligato su sedia a rotelle; in grado di spostarsi da solo sulla sedia a rotelle e di trasferirsi da essa ad altra sede; trascorre in sedia a rotelle circa 12 ore al giorno
7,5	Incapace di fare più di qualche passo, obbligato su sedia a rotelle; può aver bisogno di aiuto per trasferirsi dalla sedia ad altra sede
8,0	Essenzialmente obbligato a letto o su sedia a rotelle, viene trasportato sulla sedia a rotelle, ma trascorre la maggior parte del giorno fuori dal letto; mantiene molte funzioni relative alla cura del sé; ha generalmente un uso efficace degli arti superiori
8,5	Essenzialmente obbligato a letto la maggior parte del giorno; mantiene qualche uso efficace di uno o entrambi gli arti superiori; mantiene alcune funzioni relative alla cura del sé
9,0	Obbligato a letto e dipendente; in grado di comunicare e mangiare
9,5	Obbligato a letto e del tutto dipendente; incapace di comunicare efficacemente o mangiare/deglutire
10,0	Morte dovuta a sclerosi multipla

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

### 9.3 Valutazione neuropsicologica e psicologica clinica

Per quanto riguarda i disturbi cognitivi, l'esame neuropsicologico è una misurazione obiettiva e standardizzata delle funzioni cognitive mediante misure psicometriche (test, scale, questionari); l'indagine psicometrica si avvale anche di osservazioni/valutazioni del comportamento. Lo scopo dell'esame neuropsicologico non è solo diagnostico, cioè di accertamento e quantificazione dei deficit cognitivi, ma l'eventuale pianificazione degli interventi riabilitativi. Prevede la somministrazione di una batteria di test che indaga i diversi ambiti cognitivi.

La valutazione psicologica è finalizzata all'individuazione/quantificazione di indicatori di disagio emotivo/psicologico e alla rilevazione delle principali caratteristiche di personalità. La valutazione utilizza come strumento cardine il colloquio psicologico e prevede la somministrazione degli strumenti quantitativi più adatti alla comprensione del caso singolo (ad es. Minnesota Multiphasic Personality Inventory – 2, Symptom Checklist 90, Beck Depression Inventory, Beck Anxiety Inventory).

Tutte queste scale andranno integrate in una logica ICF (International Classification of Functioning Disability and Health).

### 9.4 Fattori prognostici

È ampiamente ritenuto che sia oggi possibile una seppur parziale stratificazione in chiave prognostica dei pazienti SM sulla base di fattori favorevoli o sfavorevoli, osservabili all'esordio clinico o nei primi anni di decorso della malattia.


Sono considerati fattori prognostici positivi:

- esordio mono-sintomatico/mono-focale;
- sesso femminile;
- RM con basso carico lesionale/ no lesioni attive/ no atrofia;
- esame liquorale negativo per bande oligoclonali e indici di sintesi intratecale di immunoglobuline;
- lungo intervallo temporale tra l'esordio e la prima ricaduta;
- recupero completo dopo ricaduta (spontaneamente o dopo terapia steroidea);
- nessun accumulo di disabilità nei primi 2 anni.

Sono considerati fattori prognostici negativi:

- Esordio polisintomatico/multifocale;
- sesso maschile ed esordio oltre i 45 anni;
- lesioni sintomatiche a localizzazione sottotentoriale;
- RM con alto carico lesionale/ presenza di lesioni attive/ atrofia;
- perdita di tessuto nelle lesioni infiammatorie (buchi neri);
- profilo liquorale infiammatorio;
- frequenti ricadute nei primi 2 anni (i.e., breve intervallo di tempo tra 1 e 2 ricadute);
- scarsa risposta agli steroidi con recupero incompleto dopo ricaduta;
- rapido accumulo di disabilità nei primi 2 anni.

È quindi essenziale che il paziente con SM sia accuratamente fotografato al momento della diagnosi (CIS o SM) e seguito attentamente nei primi anni di malattia, al fine di mettere in atto le più corrette strategie terapeutiche.

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

## 9.5 La comunicazione della diagnosi e i bisogni del paziente

La comunicazione della diagnosi di malattia è un atto medico fondamentale, particolarmente difficile e complesso, affidato al neurologo referente.

Ricevere una diagnosi di SM, per una persona il più delle volte molto giovane, spesso all'inizio o nel pieno della propria vita affettiva e lavorativa, è sempre un momento di grande impatto emotivo. Decidere di sposarsi, pensare alla maternità o alla paternità, progettare una carriera, mantenere le relazioni sociali, appare improvvisamente diverso, complicato, incerto.

La comunicazione della diagnosi è un evento estremamente delicato, che condiziona il futuro rapporto del paziente con la malattia e la futura relazione medico-paziente.

La diagnosi di SM spesso non è immediata ma può richiedere passaggi successivi nel tempo.

Una volta ottenuti elementi di certezza, la diagnosi di SM deve essere formulata e comunicata in modo puntuale ed adeguato per ogni singolo caso, adottando le strategie che si rivelassero necessarie per stabilire un buon rapporto medico-paziente. L'informazione deve essere chiara, franca e realistica. Tutto ciò è indispensabile al fine di realizzare un'alleanza terapeutica, fondamentale per una efficace aderenza del paziente ai trattamenti ed ai programmi di monitoraggio che questi richiedono.

È molto importante che la diagnosi venga comunicata da un medico esperto nel campo della SM, in grado di spiegare al meglio tutte le caratteristiche della malattia, le varie opzioni di trattamento ed i rischi/benefici correlati.

La diagnosi va comunicata direttamente alla persona, accompagnata o meno da persone per lei significative, che possano fornire un supporto emotivo ed aiutarla a comprendere meglio le spiegazioni del medico, nel corso di uno o più incontri.

Tra le figure professionali oltre al neurologo, è importante l'infermiere dedicato ovvero specializzato in SM, avendo frequentato un percorso formativo e professionalizzante rispetto a tale patologia caratterizzata da alta complessità. Tali figure rappresentano un punto di riferimento affidabile e disponibile anche nei momenti successivi alla diagnosi e costituiscono un fattore organizzativo essenziale a garantire un adeguato livello di servizio anche in ottica di continuità.

Accanto a tali figure è altrettanto importante quella dello psicologo che possa dare un supporto durante il percorso di vita con la malattia.

L'esigenza di essere informati è prioritaria per moltissime persone che hanno ricevuto la diagnosi di SM. Il medico e gli altri operatori professionali coinvolti (in primis l'infermiere) hanno il compito di concedere al paziente tutto il tempo necessario perché egli chiarisca i propri dubbi, anche in incontri successivi. Essi devono essere in grado di valutare e se necessario "correggere" le informazioni che la persona ha già. Devono anche "insegnar loro" come scegliere le fonti di informazione. Oggi è molto facile ottenere informazioni navigando su Internet, purtroppo non sempre veritiere. L'ideale è che siano disponibili informazioni specifiche sui vari argomenti di interesse (singoli sintomi come ad esempio fatica o disturbi visivi, lavoro...), perché la persona possa selezionare gli argomenti su cui informarsi, poco alla volta, secondo le proprie esigenze.

Come citato dalla International Classification of Functioning ICF (OMS, 2001) il contenuto del processo riabilitativo non dovrebbe dipendere dalla diagnosi di una patologia, ma dalle disfunzionalità, disabilità e svantaggi che essa genera nel singolo utente.

La gestione degli utenti dovrebbe essere strutturata con l'intento di garantire l'integrazione tra i professionisti di settore, i quali devono possedere capacità operativa di raccordo con gli altri servizi di salute (strutture ospedaliere, ambulatoriali, servizi di comunità e organizzazioni di auto-aiuto) al fine d'evitare lacune nella fornitura di servizi e nella comunicazione.

La varietà della sintomatologia, i sottotipi della malattia, l'evoluzione della disabilità, indirizzano i servizi ad organizzarsi secondo modalità flessibili e in grado di adattarsi alle esigenze del paziente. I servizi devono



essere centrati e progettati sul paziente, disponibili per soddisfare la varietà dei bisogni esistenti ed emergenti; essi devono essere in prossimità della sede di vita dell'utente e di adeguata accessibilità.

Lo strumento per la continuità assistenziale è il progetto individuale di presa in carico, che comprende il percorso riabilitativo, programmato per livelli di limitazione delle attività e di restrizione della partecipazione nel rispetto dei principi dell'Evidence Based Medicine.

Il progetto individuale identifica i programmi d'intervento all'interno dei quali si esplicitano tempi e modalità operative.

Il reclutamento dei servizi/risorse/competenze orientato al bisogno consente di identificare, per la persona con SM, un punto di riferimento certo, eventualmente anche con funzioni di "regia" e di coordinamento dell'intero percorso di presa in carico durante le diverse fasi della malattia. La modalità organizzativa rispecchia quanto definito nel Chronic Care Model, che considera gli aspetti della disabilità più che di malattia, in un approccio pro-attivo orientato alla programmazione degli interventi e non al solo trattamento degli esiti.

Fasi	Bisogni e necessità
<b>Bisogni e necessità</b>	Il bisogno di un corretto e tempestivo riconoscimento dei sintomi per giungere ad una diagnosi precoce e certa
<b>Presa in carico</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bisogno di cura: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Esami diagnostici e visite specialistiche (legati alla patologia)</li> <li>- Terapie farmacologiche di base e sintomatiche</li> <li>- Esami diagnostici e visite specialistiche (non legate alla patologia e/o derivanti da essa) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Accertamento e certificazioni (invalidità civile e aggravamenti, L.104, Patente, Contrassegno, Agevolazioni auto, ...)</li> <li>• Lavoro (accertamento L. 68; inserimento, mantenimento e valutazione – es. idoneità alla mansione)</li> <li>• Riabilitazione/Ausili</li> <li>• Assistenza domiciliare</li> <li>• Inserimento temporaneo / definitivo in struttura</li> <li>• Mobilità/trasporto (sia patente che trasporti e eliminazione barriere)</li> <li>• Accesso strumenti per la non autosufficienza e vita indipendente</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>

(Edizioni AISM 2014 - ISBN 9788871480848)

## 10. TRATTAMENTO DELLA SCLEROSI MULTIPLA

La terapia precoce della SM relapsing-remitting non è solo rivolta alla prevenzione delle ricadute cliniche, ma soprattutto a ridurre il processo infiammatorio subclinico cronico e, per quanto possibile con i farmaci attualmente disponibili, alla prevenzione dei processi neurodegenerativi che stanno alla base della progressione della disabilità (es. ritardare la fase secondaria progressiva della malattia).

Oltre al quadro clinico grande importanza nelle scelte terapeutiche riveste il quadro neuroradiologico: in alcuni pazienti si possono osservare già all'esordio clinico dei fattori prognostici neuroradiologici "negativi", che suggeriscono una più lunga "storia biologica" pre-clinica e quindi una evoluzione sfavorevole.

Il trattamento della SM si articola in:

- Terapia della ricaduta clinica;
- Terapie modificanti il decorso della malattia;
- Terapie sintomatiche.

#### Schema di gestione programma di cura del paziente con SM

Attività	Chi	Come/azione	Descrizione/note
PROGRAMMA TERAPEUTICO	Neurologo – Centro di riferimento	Inizio terapia (I e II linea). Gestione terapia della ricaduta clinica. Gestione terapie sintomatiche. Monitoraggio clinico-terapeutico.	Utile una comunicazione specifica al MMG da parte del centro SM sulle terapie, le loro interazioni ed effetti collaterali e avversi.
	Medico di Medicina Generale	Verifica delle interazioni farmacologiche del trattamento SM con altri eventuali farmaci. Gestione condivisa della terapia per la ricaduta clinica (steroidica).	

(Adattato da PDTA SM regione Veneto)

#### 10.1 La terapia della ricaduta clinica

Si definisce ricaduta (o episodio clinico o riesacerbazione) la comparsa di nuovi sintomi neurologici tipici di un evento infiammatorio demielinizzante acuto o il peggioramento di quelli preesistenti, di durata  $\geq 24$  ore, in assenza di fattori precipitanti quali febbre o infezioni. Le ricadute vanno accuratamente distinte dalle pseudo ricadute, definite come peggioramenti clinici legati ad aumento della temperatura ambientale (es. periodo estivo) o endogena (es. stato febbrile), o a infezioni intercorrenti per le quali ci si limita a terapia sintomatica. Sebbene l'esame neurologico dovrebbe sempre obiettivamente la disfunzione neurologica riferita dal paziente, vengono interpretati come ricadute anche i disturbi soggettivi, non obiettivabili, della sensibilità, purché presenti con caratteristiche congrue e altamente suggestive della patologia. Ad ogni persona che presenti una ricaduta viene proposto il trattamento con metilprednisolone ad alte dosi (1 g/die in soluzione fisiologica 250 ml per 3-5 gg) per via endovenosa, spiegando con chiarezza i rischi e i benefici di tale terapia. Non vi è indicazione a effettuare esami strumentali a meno che non vi siano dubbi circa una origine dei disturbi diversa da quella della Sclerosi Multipla.

Una riesacerbazione comparsa entro 1 mese dall'inizio dell'episodio clinico precedente viene considerata parte di un'unica ricaduta: è possibile effettuare un ulteriore bolo steroideo a giudizio clinico prima di utilizzare altri trattamenti in acuto.

È ampiamente riconosciuto che il trattamento steroideo accelera il recupero funzionale e che il beneficio dura 1-2 mesi, senza influenza preventiva sulle ricadute successive. Una recente revisione Cochrane ha suggerito che la somministrazione di alte dosi di steroidi per os sia equivalente per efficacia ed effetti avversi a quella intravenosa: tuttavia, nella somministrazione orale sono stati riportati con maggior frequenza disturbi psichiatrici e gastrointestinali. È opinione dei neurologi scriventi, per consensus ed esperienza clinica consolidata su grandi numeri di pazienti, che la ricaduta di SM debba essere sempre trattata (per efficacia e tollerabilità) con alte dosi di steroidi endovena, riservandosi altri dosaggi ed altre vie di somministrazione, secondo giudizio clinico ed in casi selezionati.

Quando vi siano manifestazioni cliniche di particolare gravità, a giudizio clinico, il ciclo può essere prolungato fino a 7-10 giorni. Non è ritenuto consigliabile prolungare un trattamento steroideo per più di 2 settimane. In presenza di controindicazioni all'utilizzo di steroide, o intolleranza o mancanza di beneficio, possono essere indicati un ciclo di Immunoglobuline e.v. al dosaggio di 0,4 g/kg/die per 5 giorni o, nel caso di ricadute gravi non responsive, plasmaferesi. Il bolo steroideo può essere usato in sicurezza e senza effetti dannosi sul feto nel 2° e 3° trimestre di gravidanza.

### 10.2 Terapie modificanti il decorso della malattia

La formulazione della diagnosi di Sclerosi Multipla definita pone indicazione alla prescrizione delle terapie modificanti il decorso della malattia. Si distinguono trattamenti di prima e seconda linea e altre terapie.

La prescrizione e la dispensazione di tali terapie è affidata a centri specificatamente individuati dalla Regione.

Le modalità di somministrazione e la gestione e il monitoraggio del paziente in trattamento sono state condivise tra i centri prescrittori individuati dalla Regione e sono pubblicate sul sito della Regione e periodicamente aggiornate attraverso consensus conference tra centri prescrittori.

TERAPIE MODIFICANTI LA MALATTIA ATTUALMENTE DISPONIBILI		
TERAPIE DI PRIMA LINEA (PRINCIPIO ATTIVO)	TERAPIE DI SECONDA LINEA (PRINCIPIO ATTIVO)	ALTRE TERAPIE (PRINCIPIO ATTIVO)
• Interferone beta 1a	• Natalizumab	• mitoxantrone
• Interferone beta 1b	• Fingolimod	• ciclofosfamide
• Glatiramer Acetato	• Alemtuzumab	• azatioprina
• Teriflunomide	• Daclizumab	
• Dimetilfumarato		

### 10.3 Criteri di scelta delle terapie di I linea

La scelta tra i vari farmaci di prima linea va contestualizzata e ponderata in relazione al quadro clinico globale (non solo neurologico), al quadro radiologico, al contesto socio-culturale (qualità di vita) specifico di ogni paziente.

I neurologi proponenti questo PDTA ritengono che tutto l'insieme dei farmaci di I linea sia utile per personalizzare, grazie alla varietà delle opzioni offerte, la terapia nel rispetto delle esigenze specifiche del singolo paziente.

Le terapie di prima linea attualmente disponibili, oltre che per meccanismo d'azione, differiscono per: immunogenicità, effetti collaterali, via di somministrazione, cinetica, formulazione/device ecc. e il loro profilo di tollerabilità varia notevolmente da paziente a paziente.

Tutti questi fattori devono essere tenuti in attenta considerazione e razionalmente bilanciati nella scelta terapeutica in funzione delle esigenze di ogni singolo paziente, in un'ottica sociale di sostenibilità che prevede, caso per caso, la scelta del prodotto con il miglior rapporto beneficio-rischio/costo, tenendo conto anche della migliore aderenza terapeutica.

Non sono disponibili studi testa a testa tra i vari farmaci di prima linea, che attestino la netta superiorità di uno rispetto a un altro. Studi clinici post-marketing e la pratica clinica consolidata consentono una parziale stratificazione dei vari trattamenti in termini di efficacia.

Gli elementi che guidano il clinico nella scelta terapeutica più indicata per il singolo Paziente sono i seguenti:

- **Aggressività di malattia:** in caso di presenza di fattori prognostici sfavorevoli, è opportuno iniziare con un farmaco a maggior rapidità d'azione e con profilo di efficacia adeguato;
- **Disabilità:** la presenza di ridotta capacità motoria o sensoriale può interferire con la capacità di assumere la terapia (ad esempio utilizzo di device);
- **Stato cognitivo:** può influenzare l'aderenza alla terapia, l'utilizzo dei device e il programma di monitoraggio;

- BMI: l'eccessiva magrezza o una obesità marcata possono controindicare le terapie iniettive o richiedere un adeguamento posologico;
- Comorbidità: altre patologie, autoimmuni-d'organo-psichiatriche, possono essere indotte o esacerbate dalle terapie. Talune condizioni cliniche possono controindicare in modo assoluto l'utilizzo di alcuni farmaci;
- Via e frequenza di somministrazione: la necessità di somministrazione per via iniettiva richiede abilità all'autosomministrazione, buona compliance (considerare anche la presenza di agorafobia). Eventuali alterazioni dell'assorbimento gastroenterico possono controindicare una terapia a somministrazione orale;
- Effetti collaterali: i diversi effetti collaterali prevedibili per ciascun farmaco, possono influenzare la scelta della terapia;
- Compliance prevedibile: l'aderenza alla terapia può essere influenzata da fattori clinici, cognitivi, socio-culturali, psicologici;
- Monitoraggio laboratoristico-strumentale: la necessità e la frequenza di esecuzione di esami possono influenzare la scelta del farmaco e l'aderenza alla terapia;
- Aspetti demografici e socio-culturali: il sesso e l'età a cui si associano progettualità di vita quali gravidanze, la presenza di una vita attiva, tipo di lavoro, rete familiare sono tutti elementi da tenere in forte considerazione nella scelta di un trattamento.

#### 10.4 Terapie di II linea

Oltre ai farmaci di prima linea in uso da un ventennio, nuovi farmaci caratterizzati da un'efficacia superiore in termini di riduzione del rischio di ricadute cliniche e accumulo di disabilità, ma anche da profili di tollerabilità e sicurezza più complessi, sono entrati negli ultimi anni nel repertorio farmacologico per la SM. Tali farmaci, definiti di "seconda linea", prevedono un'accurata selezione dei pazienti e l'applicazione di stretti programmi di monitoraggio clinico (per la registrazione degli eventi avversi), ma anche radiologico e laboratoristico. Tali farmaci sono prescrivibili secondo criteri stabiliti da AIFA che identifica come eleggibili al trattamento due categorie di pazienti:


- pazienti che non hanno risposto ad un ciclo completo di terapia con farmaci di prima linea;
- pazienti con forma di malattia aggressiva all'esordio.

#### 10.5 Altre terapie

Nel caso in cui i farmaci prima elencati non siano indicati o si siano dimostrati inefficaci, è possibile utilizzare dei trattamenti immunosoppressivi o citotossici. Le terapie comunemente utilizzate sono le seguenti:

- mitoxantrone
- ciclofosfamide
- azatioprina

Ciclofosfamide e Azatioprina sono approvati "per uso consolidato" L.648/96.

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

### 10.6 Forme progressive di SM e terapia

La disabilità nei pazienti affetti da SM è conseguenza sia di danno tessutale infiammatorio acuto, sia di processo neurodegenerativo. Il prevalere dei meccanismi degenerativi su quelli infiammatori è responsabile di una forma di malattia definita progressiva caratterizzata dal continuo e irreversibile accumulo di disabilità. La coesistenza di entrambi i meccanismi di danno tissutale può, alle volte, giustificare l'utilizzo di farmaci indicati nel paragrafo precedente anche in presenza di una forma progressiva di malattia.

### 10.7 Aspetti particolari dell'assistenza: la gestione della gravidanza e del post-partum nelle pazienti con SM

La contraccezione con farmaci estro-progestinici non è controindicata nelle pazienti con SM. L'uso di un valido metodo anticoncezionale è consigliato in corso di terapia immunomodulante e, in particolare, in corso di terapia immunosoppressiva, specialmente con farmaci potenzialmente teratogeni. La gravidanza è sconsigliata sempre durante l'assunzione di natalizumab, fingolimod e farmaci citotossici, quali la ciclofosfamide, il mitoxantrone e l'azatioprina. È utile consigliare di programmare una gravidanza in fase di stabilità clinica e neuroradiologica di malattia.


Non vi sono documentati rischi di malformazioni fetali, né di un aumento significativo del rischio di aborto spontaneo in caso di esposizione, durante le prime fasi di gravidanza, a interferone beta 1a e 1b e a glatiramer acetato. A conferma di ciò è stata rimossa nel 2017 la controindicazione all'utilizzo di glatiramer acetato in gravidanza. Se una donna in terapia con interferone beta desidera una gravidanza, è ad oggi indicata in scheda tecnica la sospensione preventiva della terapia. Tuttavia, considerando la imprevedibilità del concepimento e il profilo di sicurezza di questi farmaci, in presenza di una malattia con fattori prognostici sfavorevoli può essere data indicazione a continuare la terapia in atto, che va sospesa al momento della certezza del concepimento. Nel caso di gravidanza in corso di terapia con farmaci immunosoppressori, il monitoraggio dello sviluppo fetale e delle eventuali malformazioni a carico dell'embrione deve essere il più accurato possibile. Studi epidemiologici hanno osservato che nel corso della gravidanza il rischio di ricadute cliniche si riduce progressivamente, fino quasi ad azzerarsi nel terzo trimestre. Nel caso di ricaduta durante la gravidanza, comunque, non vi è controindicazione all'uso del cortisone, che deve essere utilizzato con cautela nel primo trimestre.

La sclerosi multipla non interferisce sulle modalità di espletamento del parto, salvo nei casi in cui siano presenti disabilità fisica o anche solo una marcata e precoce affaticabilità, che potrebbero compromettere la capacità della donna di contrarre efficacemente la muscolatura addominale e pelvica. In tal caso, può essere consigliato il ricorso al parto cesareo, non essendovi peraltro controindicazione alcuna all'anestesia (sia generale che spinale). In caso di parto naturale, non vi è controindicazione all'anestesia peridurale.

Nei mesi successivi al parto può presentarsi una ripresa della malattia che tende a ritornare ad un livello di attività simile a quello precedente alla gravidanza. Qualora la storia clinico-radiologica suggerisca un rischio significativo di ripresa dell'attività di malattia, si ritiene sia una buona pratica clinica consigliare alla paziente di riprendere prima possibile la terapia eseguita precedentemente la gravidanza. In tal caso la paziente non potrà effettuare l'allattamento al seno, essendo i farmaci utilizzati nel trattamento della SM a rischio di passare nel latte materno e quindi al neonato. Nel caso il decorso clinico-radiologico della paziente sia stabile, è invece possibile consentire dai 3 ai 6 mesi di allattamento al seno, monitorando l'evoluzione della malattia sia clinicamente che radiologicamente (senza mezzo di contrasto).

### 10.8 Terapie sintomatiche nella SM

Sono rivolte a ridurre l'intensità dei sintomi della malattia e il conseguente impatto negativo degli stessi sulla qualità di vita dei pazienti. I sintomi che più frequentemente richiedono un trattamento sono la

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

spasticità, i disturbi urinari e sessuali, disturbi del transito intestinale, il dolore, la fatica, le alterazioni del tono dell'umore.

La spasticità rappresenta uno dei sintomi più frequenti della SM, specie nelle fasi avanzate. I farmaci più frequentemente utilizzati sono il baclofene e il clonazepam. Anche i cannabinoidi sono efficaci nel trattamento della spasticità e del dolore neuropatico cronico, di cui soffre il 50% dei pazienti affetti da SM. La Regione Friuli Venezia Giulia con la DGR 1884/2016 ha fornito indirizzi applicativi per l'erogazione a carico del SSR dei medicinali e delle preparazioni medicinali a base di cannabinoidi per finalità terapeutiche. Inoltre per ridurre forme settoriali o particolarmente gravi di spasticità è possibile intervenire con la tossina botulinica.

Anche per le terapie sintomatiche le modalità di somministrazione e di monitoraggio del paziente sono state condivise tra i centri regionali per la SM e sono pubblicate sul sito della Regione e periodicamente aggiornate attraverso consensus conference tra centri prescrittori.

## **11. LA PRESA IN CARICO INTEGRATA**

La presa in carico personalizzata, differenziata per bisogni e livello di disabilità, prevede di concerto un'articolazione di servizi orientata alla programmazione degli interventi flessibile e variabile. Secondo lo stadio di progressione della malattia, l'erogazione dei servizi alla persona si indirizza su più aree tematiche che riguardano:

- la comunicazione della diagnosi, l'istruzione e il processo decisionale condiviso, nonché le prestazioni da garantire;
- l'educazione al self management in fase precoce;
- il trattamento riabilitativo;
- l'attività fisica;
- la gestione delle recidive;
- il trattamento delle malattie concomitanti;
- l'utilizzo di farmaci sperimentali;
- la promozione della salute nel contesto sociale;
- l'assistenza di sollievo e le cure palliative.


Su queste basi si realizza una "rete" in cui gli utenti possono accedere ad una pluralità di setting: servizi in regime di ricovero, ambulatoriale, domiciliare e nelle aree comunitarie in funzione dei diversi stati della malattia.

Nelle diverse fasi della malattia i punti di riferimento del paziente sono identificati nei centri ospedalieri o nel territorio, secondo una logica di rete. La presa in carico sarà garantita dal setting ospedaliero o quello territoriale in funzione del progetto e del bisogno rilevato dall'equipe.

La rete può possedere connotati autonomi di logistica e di sviluppo Aziendale, propri delle caratteristiche preesistenti di natura geografica, epidemiologica e di servizi già attivi. La possibilità di migliorare l'accessibilità attraverso l'adozione e attuazione di percorsi semplificati dedicati alla persona con SM, in particolare in caso di trattamento in urgenza, completa il panorama di offerta del SSN.

Il coinvolgimento precoce del MMG, responsabile clinico della salute della persona, garantisce coerenza nelle varie fasi di malattia, contribuendo alla compliance del programma terapeutico, orientando la risposta alle diverse necessità assistenziali e collaborando nella gestione domiciliare del paziente.

L'adozione di procedure condivise con i MMG per la gestione delle recidive contribuisce a limitare il ricorso al ricovero ospedaliero.

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

## 12. I PERCORSI DELLE PERSONE CON SCLEROSI MULTIPLA

In sede di ambulatorio dedicato alla SM presso la Neurologia, ai pazienti viene applicata la scala EDSS.

Sulla base del punteggio ottenuto, i pazienti sono classificati in quattro livelli:

1° livello EDSS range 0.0 – 2.5

2° livello EDSS range 3.0 – 5.5

3° livello EDSS range 6.0 – 7.5

4° livello EDSS range 8.0 – 9.5

### 12.1 Percorso del 1° livello

La fase iniziale si identifica come quella della diagnosi precoce, di valutazioni e trattamento di episodi acuti in tempi brevi.

Di qui la necessità di disporre, sin dall'inizio del percorso, di informazioni riguardanti le diverse risorse disponibili per il paziente nell'ambito del proprio territorio di residenza, al fine di una comunicazione articolata tra le stesse. In un percorso ideale di presa in carico della persona con SM si ritiene che, ottenuta la diagnosi, la stessa debba avere un punto di riferimento certo a livello territoriale ed in prossimità del suo ambiente di vita. Il coinvolgimento del MMG come gestore della salute della persona assume importanza nella costruzione e applicazione di procedure condivise di indirizzamento della persona nelle diverse fasi di malattia, collaborando nella gestione domiciliare della persona e nel monitoraggio a lungo termine.


### Setting

Fondamentale è la presa in carico in continuum della persona con SM, le cui necessità sono gestite mediante il trasferimento graduale degli interventi da un setting all'altro coerentemente all'evolversi delle varie fasi di malattia.

Il modello di presa in carico sarà rispondente ai principi della *long term condition*, ovvero centrato sul team distrettuale in forte collegamento con il MMG e che trova nell'UVD/Equipe Multidisciplinare dell'Handicap il proprio strumento valutativo progettuale per tempestivi interventi in risposta dei bisogni emergenti, con il forte coinvolgimento della persona e del care giver. A livello territoriale va inoltre sviluppato il collegamento con le Associazioni di volontariato.

Il Distretto, dunque, è il luogo privilegiato per l'attivazione del sistema di coordinamento dell'intero percorso di diagnosi, cura e assistenza, in cui MMG e servizi territoriali garantiscano un approccio globale e interdisciplinare. Esso, infatti, rappresenta il luogo naturale in cui la persona esprime i propri bisogni, in quanto va a collocarsi nel "territorio di vita", in cui si sviluppano una complessità di relazioni, sistemi, reti di aiuto formali ed informali. Proprio per tale ragione è fondamentale che, all'interno dello stesso, si costituisca una vera e propria "cabina di regia" distrettuale che si avvalga del supporto di un nucleo di presa in carico.

L'articolazione territoriale in aggregazioni funzionali territoriali (AFT)/centri assistenza primaria (CAP) costituisce la matrice dei servizi in cui costruire percorsi condivisi, con l'obiettivo di orientare e supportare il paziente, costruire percorsi di cura in ambito diverso da quello ospedaliero, ridurre i ricoveri inappropriati, costituire luoghi dedicati a percorsi di educazione e gestione del sé. In tale ottica risulta utile l'identificazione del case manager per definire, valutare e quindi prendere in carico i bisogni che la persona esprime, al fine di definire e programmare un processo/percorso condiviso con la persona stessa e che coinvolga le reti di supporto.

	<b>REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA</b>
<b>DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA</b>	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

### **Programmi riabilitativi**

In questa fase il MMG predisponde l'invio del paziente al neurologo in fase precoce, allertando la rete sulla possibilità di inserimento dello stesso nei percorsi previsti. In relazione al bisogno, il neurologo provvederà, dopo la fase diagnostica, alla restituzione dell'informazione al curante e, previo consenso della persona assistita, alla relativa segnalazione ai punti distrettuali di competenza per l'attivazione dell'UVD/Equipe multidisciplinare dell'Handicap.

Il case manager territoriale identificato dall'equipe distrettuale attiva la rete dei professionisti in funzione di quanto definito nel PAI/PRI, e mantiene il flusso informativo sulla persona. Il paziente neo diagnosticato ha presumibilmente una disabilità minima, in seguito ad una ricaduta o disabilità assente dopo recupero completo.

L'approccio educativo, organizzato in più sedute per piccoli gruppi di pazienti, anche utilizzando se previsto e possibile la sede dei CAP, assume un ruolo fondamentale, volto a migliorare l'iniziale conoscenza delle problematiche più rilevanti per la gestione della malattia, quali la fatica o l'alterato comportamento motorio.


Il colloquio psicologico è indicato nel caso in cui sia prioritario sensibilizzare la persona con SM sui legami di interdipendenza tra stress e malattia o sulla necessità di adottare autonomamente strategie di coping e/o stili di vita compatibili con le richieste imposte dalla patologia;

I programmi riabilitativi prevedono la gestione della fatica e dei disturbi urinari, fecali e sessuali, programmi di riabilitazione motoria per i disturbi sensitivo motori e di equilibrio, con programmi riabilitativi a scopo preventivo a gestione territoriale nei CAP, o programmi mirati all'inserimento e/o mantenimento dell'attività lavorativa. Il ruolo della riabilitazione e in particolare dell'intervento fisioterapico in questa fase si articola su due obiettivi: costruire l'empowerment del paziente nella gestione della sua condizione di cronicità (SM) e migliorare le abilità motorie nelle finestre terapeutiche che sono presenti in questa fase, favorendo la massima autonomia e partecipazione sociale possibile. Nello specifico, si sottolinea che la disabilità neurologica progressivamente determinata dalla patologia, necessita dell'attivazione di programmi riabilitativi già nella fase precoce della malattia con frequenze e intensità diverse a seconda dei bisogni riabilitativi.

In questa fase ci si avvale :

- dell'intervento fisioterapico che si articola su due obiettivi principali che sono la costruzione dell'empowerment del paziente nella gestione della sua condizione di cronicità (SM) e il miglioramento delle abilità motorie nelle finestre terapeutiche in modo da favorire la massima autonomia e partecipazione sociale possibile. Nello specifico, si sottolinea che la disabilità neurologica progressivamente determinata dalla patologia, necessita dell'attivazione di programmi riabilitativi già nella fase precoce della malattia con frequenze e intensità diverse a seconda dei bisogni riabilitativi;
- del contatto con i servizi sociali territoriali per le pratiche certificative e abilitative: costituisce una tappa importante per i successivi sviluppi in tema di disabilità e disagio sociale;
- dei colloqui di supporto psicologico indicati nei casi in cui l'esigenza primaria sia sostenere e rafforzare l'equilibrio psicologico della persona in momenti a forte impatto emozionale; l'intervento mira a facilitare/ripristinare l'adattamento alla malattia ristabilendo i meccanismi psicologici adattativi per fronteggiare il distress ad essa secondario;
- della psicoterapia focale indicata nei casi in cui la persona abbia sufficienti risorse psicologiche per affrontare in maniera approfondita una problematica specifica e circoscritta (focus) attinente alla patologia; mira a promuovere lo sviluppo e la crescita positiva della personalità; consente una elaborazione più approfondita della malattia nonché un più stabile adattamento alle limitazioni ad essa conseguenti.



	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

### **Ausili e tutori**

Nell'ambito del programma riabilitativo potrebbe essere necessaria la prescrizione di ausili in caso di disabilità residua dopo ricaduta o di altre patologie concomitanti che possono interferire con il quadro disfunzionale.

### **12.2 Percorso del 2° livello**

I soggetti con EDSS 3.0 – 5.5 presentano segni e sintomi di malattia che spesso sono connessi con un recente aggravamento. Il Distretto organizzerà l'attivazione dell'UVM/EMH finalizzata alla presa in carico definizione del PAI/PRI, attorno al quale trovano attuazione interventi e servizi, su specifici percorsi e condizioni sociali. Tale unità di valutazione è composta da diversi operatori, quali: il MMG, l'assistente sociale, lo psicologo, il fisiatra, il fisioterapista, il neurologo, l'infermiere. A coadiuvare l'UVM, è la rete specialistica per patologia, che si pone come rete esterna di riferimento, con coinvolgimento rispetto alle fasi di evoluzione della patologia, diagnosi, terapia farmacologica.

### **Setting**

Il setting più idoneo è l'ambulatorio, salvo necessità di valutazione ambientale per modifica dell'ambiente di vita della persona e/o verifica della ricaduta funzionale di quanto appreso in altri contesti. I soggetti con quadro clinico stabile vengono re-inviati dal neurologo al MMG, per la continuità terapeutica e per la valutazione da parte del case manager, il quale potrà decidere rispetto all'invio, mediante impegnativa, per visita fisiatrica presso ambulatorio dedicato alla Sclerosi Multipla.

Qui i soggetti vengono valutati dal punto di vista funzionale e delle autonomie e, nel caso non sia ancora stato avviato, viene steso il Progetto Riabilitativo Individuale; tali soggetti vengono così indirizzati al programma riabilitativo più adeguato.

In tale fase gli obiettivi sono: 1) garantire l'interazione fra il Team Riabilitativo e i servizi sanitari specialistici non di diretta pertinenza riabilitativa (urologo, ginecologo, colonproctologo, andrologo, ortopedico, angiologo, oculista); 2) prescrivere i dispositivi che si rendono necessari: ausili per la deambulazione, tutori per favorire la deambulazione e tutori statici per gli arti per ridurre l'ipertono o di posizionamento, ausili minori per le ADL, ausili per la postura e la mobilità, ausili per la continenza/ritenzione urinaria e fecale.


I programmi riabilitativi necessari vengono messi in atto dall'equipe riabilitativa ospedaliera e territoriale a seconda della specificità dell'intervento necessario in stretta integrazione e sinergia tra i due team riabilitativi che condivideranno il PRI.

Le esigenze di presa in carico riabilitativo aumentano in conseguenza della progressione della disabilità ed è necessario integrare i nuovi interventi finalizzati a rispondere in maniera adeguata ai bisogni emergenti. Il percorso deve prevedere quindi una maggiore interazione fra il Team Riabilitativo e i servizi sanitari specialistici (urologo, ginecologo, colonproctologo, andrologo, ortopedico, angiologo, oculista).

### **Programmi riabilitativi**

In questa fase diventa importante la misura e il monitoraggio della disabilità per impostare il programma riabilitativo e prescrivere i dispositivi che si rendono necessari.

La valutazione strumentale può essere un'importante supporto alla valutazione clinica e permette di avere la misura della disabilità; essa comprende l'analisi strumentale del cammino e dell'arto superiore (cinematica ed EMG dinamica, baropodometria), la valutazione strumentale dell'apparato osteomioarticolare (analisi dinamometrica, analisi dinamometrica isocinetica, ecografia muscolare, etc.), la valutazione strumentale dell'equilibrio e della postura (stabilometria, posturografia, etc.), la valutazione strumentale della

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

deglutizione, la valutazione strumentale della capacità aerobica (stress test con consumo di ossigeno), la valutazione strumentale funzionale della vescica neurologica e del pavimento pelvico (esame urodinamico) e la valutazione del transito intestinale.

In base alla valutazione clinica e/o strumentale verrà quindi impostato il programma riabilitativo che potrà essere indirizzato

- ai disturbi sensitivo-motori;
- alla gestione della fatica centrale e periferica;
- ai disturbi dell'equilibrio con programmi specifici per la gestione delle cadute;
- alle problematiche relative all'alterato controllo motorio;
- al trattamento dei disturbi cognitivi;
- al trattamento dei disturbi urinari, fecali e sessuali;
- alla gestione e prevenzione dei disturbi vascolari e respiratori;
- alla gestione dei disturbi della deglutizione e della comunicazione;
- alla gestione del dolore;
- adattamenti ambientali in ambiente domestico e lavorativo per garantire le potenziali autonomie (supporto alla domiciliarità, anche mediante l'individuazione di facilitazioni per abbattimento barriere architettoniche, fornitura di ausili o ortesi per superare eventuali deficit funzionali e migliorare la qualità della vita);
- programmi di riabilitazione lavorativa mirati quindi a favorire l'inserimento e/o il mantenimento dell'attività lavorativa;
- programmi di supporto psicologico e gestione dello stress;
- programmi preventivi delle complicanze secondarie;
- programmi di counselling per favorire la continuità dell'empowerment;
- nursing riabilitativo.

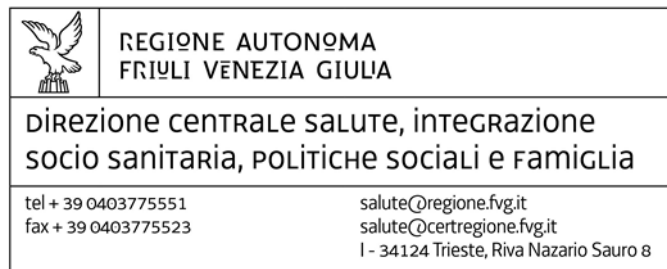
### **Ausili e tutori**

Gli ausili il cui uso sia necessario per migliorare autonomia e qualità della vita dei soggetti nell'ambito del proprio domicilio, vanno prescritti previa valutazione degli ambienti domiciliari. La costante interazione dei punti nodali della rete consente l'attivazione, se non già noto o in caso di mutate condizioni, dei servizi territoriali di competenza, anche per la valutazione ambientale e protesica. Per tali motivi i soggetti interessati possono essere avviati direttamente ad una valutazione domiciliare e valutazione per ausili al Servizio di Riabilitazione del Distretto di appartenenza. Tale attivazione può avvenire sia da parte del medico specialista, sia da parte del personale della riabilitazione ospedaliero, sia da parte del MMG, in relazione al setting definito.

Possono essere prescritti gli ausili (ed in particolare le ortesi) il cui uso sia strettamente legato alle condizioni personali/individuali dell'assistito, ausili per la deambulazione, tutori per favorire la deambulazione, eventuali tutori di posizione, ausili minori per le ADL, ausili per la postura e mobilità, ausili per la continenza o la ritenzione urinaria.

### **12.3 Percorso del 3° livello**

In questa fase il deficit focale diventa evidente e disabilitante, con conseguenze che impattano sulla capacità funzionale e motoria della persona e sul contesto di vita. I soggetti in questa fase di malattia possono essere indirizzati direttamente al neurologo, o segnalati al casemanager distrettuale, per attivazione dei percorsi specifici e visita fisiatrica. I soggetti vengono valutati dal punto di vista funzionale e



delle autonomie e, se non già presente, viene steso o aggiornato il Progetto Riabilitativo Individuale; tali soggetti vengono così avviati al programma riabilitativo più adeguato.

### **Setting**

Le persone nel III livello presentano un grado di disabilità importante e bisogni sempre più di carattere assistenziale e riabilitativo. Obiettivo è mantenere una buona qualità di vita e sostenere il caregiver nella gestione del carico assistenziale e psicologico che si ritrova a sostenere.

Strategie in questa fase sono: garantire la collaborazione tra MMG (allegato protocollo di appropriatezza prescrittiva), specialisti (neurologo, fisiatra urologo, ginecologo, colonproctologo, andrologo, ortopedico, angiologo o chirurgo vascolare, pneumologo, neurochirurgo) e le altre figure sanitarie coinvolte nelle diverse fasi di progressione della malattia; garantire l'assistenza farmaceutica, protesica, specialistica ambulatoriale; garantire il coinvolgimento dei Servizi Sociali comunali per le altre eventuali necessità assistenziali; effettuare la valutazione fisioterapica domiciliare, provvedere alla prescrizione e fornitura di ausili e tutori per la mobilità, ADL, comunicazione, continenza e ritenzione urinaria e fecale, postura, prevenzione decubito, per mantenere la verticalizzazione, sollevatori, montascale.


La persona con SM con disabilità moderata-grave aumenta ulteriormente le esigenze di presa in carico riabilitativa. Il percorso richiede una maggiore complessità nella presa in carico da parte del Team Riabilitativo rispetto a quanto descritto nel II livello ed in questa fase è ancora fondamentale il ruolo del distretto, attraverso l'attivazione della rete dei servizi socio sanitari territoriali per la disabilità. Il coinvolgimento del MMG in questa fase migliora l'adesione al programma terapeutico da parte della persona e del caregiver o dei familiari, contribuendo al prolungamento della gestione della stessa nel proprio contesto naturale di vita.

### **Programmi riabilitativi**

Accanto agli interventi riabilitativi già illustrati nel II livello che mirano a individuare le potenzialità residue di recupero, spesso sarà necessario prevenire e trattare le varie complicanze secondarie (retrazioni muscolo tendinee, sovraccarichi articolari e deformità, complicanze respiratorie, complicanze vascolari come le trombosi venose profonde, complicanze a carico apparato urinario e gastroenterico, etc.). I programmi riabilitativi saranno indirizzati alla riduzione dell'ipertono con esercizio terapeutico in sinergia con eventuali trattamenti di neuromodulazione; programmi dedicati al trattamento e gestione del dolore neuropatico e alla prevenzione e gestione del dolore di natura nocicettiva, in particolare a carico dell'apparato osteo-mio-articolare; programmi dedicati al mantenimento della verticalizzazione; programmi dedicati al mantenimento o miglioramento di autonomie nelle ADL in particolare mirati al miglioramento delle capacità residue agli arti superiori; programmi di training per l'uso degli ausili specifici e eventuale revisione di quanto in utilizzo, programmi di gestione nutrizionale sia per prevenire il sovrappeso che di idoneo apporto nutrizionale.

Un altro aspetto indispensabile da inserire nel programma riabilitativo in questa fase è il supporto e il coinvolgimento attivo del caregiver .

Il caregiver è opportuno venga supportato con programmi educazionali informativi e di addestramento alla gestione della persona con SM, ad esempio mirati alla corretta esecuzione dei passaggi posturali, al supporto alle autonomie nelle ADL, alla prevenzione e gestione di complicanze secondarie. Possono inoltre essere previsti programmi di addestramento al cateterismo intermittente o alla gestione dei disturbi fecali, e programmi di supporto psicologico e di gestione dello stress dovuti al carico assistenziale.

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

### **Ausili e tutori**

In questa fase possono essere proposti ausili per la mobilità, quali carrozzine manuali o eventualmente elettriche, ausili per la deambulazione e per facilitare la gestione domiciliare quali ausili per la prevenzione delle lesioni da pressione o sollevatori. La presenza di barriere architettoniche non superabili depone per la valutazione per montascale, in collaborazione con il tecnico ortopedico e su attestazione del tecnico comunale, mentre continua il supporto nelle eventuali modifiche necessarie in contesto domiciliare. Verrà valutata eventuale prescrizione di presidi ad assorbenza.

### **12.4 Percorso del 4° livello**

I soggetti con EDSS 8 - 9.5 generalmente non presentano obiettivi riabilitativi, tali da prevedere la prosecuzione di interventi specifici, ma possono richiedere l'attivazione del servizio domiciliare (da parte del casemanager), per la rivalutazione degli adattamenti ambientali necessari, se non già noti o per la gestione infermieristica di presidi e device.

Gli obiettivi del team riabilitativo a questo livello di evoluzione della patologia saranno orientati alla prevenzione e gestione delle complicanze secondarie, al mantenimento delle abilità residue e al supporto al caregiver, con eventuale ricorso alle Cure Palliative.

L'accesso alla rete delle cure palliative è valutata con le modalità individuate nella DGR 165/2016 che ha definito il modello organizzativo regionale della rete delle cure palliative e della rete per la terapia del dolore. A questo stadio le persone presentano una disabilità gravissima, solitamente difficilmente trasportabili per cui l'attività sanitaria e assistenziale si svolge prevalentemente all'interno del domicilio.

In questo livello viene effettuata una valutazione o ri/valutazione dell'autonomia nelle ADL e del conseguente carico assistenziale con le scale di valutazione già indicate. La rete di medici specialisti (consulenze sanitarie esterne) che più frequentemente interagiscono con il team riabilitativo sono: urologo, ginecologo, colonproctologo/gastroenterologo, andrologo, ortopedico, pneumologo, chirurgo vascolare, ecografista/radiologo, medico nutrizionista, neurochirurgo, anestesista.

### **Setting**


Il setting più idoneo è il domicilio.

Nei casi in cui a seguito di una ricaduta o evento di comorbidità acuto che richieda un programma riabilitativo non compatibile con il setting domiciliare (per complessità clinica che richieda sorveglianza medica e/o infermieristica 24h) il setting può essere il ricovero, nella sede più idonea in relazione alla condizione clinica. L'indicazione può essere posta dal fisiatra, dal MMG o dal neurologo. In caso di contesto ambientale inadeguato, assenza di rete familiare o impossibilità della famiglia e sostenere il carico assistenziale, andrà valutata da parte dell'UVM la soluzione più adeguata a breve e lungo termine, in relazione ad eventuale residuo funzionale o incapacità assoluta e bisogno puramente assistenziale.

Anche in questa fase il case manager costituisce il raccordo tra MMG e rete di patologia, cardine per la verifica delle soluzioni perseguibili.

### **Programmi riabilitativi**

Il piano riabilitativo, se possibile, sarà incentrato sul bisogno posturale, sul mantenimento delle abilità residue sia motorie che comunicative o cognitive, la rieducazione respiratoria e della tosse e i programmi di prevenzione delle infezioni delle vie respiratorie, la rieducazione per il mantenimento della deglutizione funzionale e la prevenzione ab ingestis, il trattamento di disturbi vascolari e i programmi di prevenzione delle trombosi venose profonde o altre complicanze vascolari, i programmi di prevenzione delle complicanze a carico dell'apparato gastro-enterico e urinario, i programmi di counselling e nursing riabilitativo, programmi di supporto psicologico per pazienti e familiari.

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

### **Interventi specialistici**

Potrà essere necessaria la valutazione strumentale e clinica del paziente per l'eventuale utilizzo di presidi per il controllo della spasticità, e la relativa gestione della titolazione e del dosaggio del farmaco, il cateterismo estemporaneo per la gestione ritenzioni urinarie acute, il monitoraggio dei pazienti con cateteri a dimora, il trattamento del dolore anche con neurostimolatori impiantabili.

### **Ausili e tutori**

In questa fase spesso sono necessari ausili per la gestione del paziente in condizione di allettamento, quali letti ortopedici o ausili per la prevenzione delle lesioni da pressione, o viceversa la revisione di quanto in uso per favorire la gestione della persona durante l'igiene e la postura seduta, ausili per l'incontinenza e ritenzione, o eventuali ausili per la comunicazione. La disabilità può essere così grave da richiedere ausili per la respirazione, aspirazione, l'assistenza alla tosse, o dispositivi per la nutrizione. Al fine di rendere ottimale e sicuro l'utilizzo di ausili e presidi appare fondamentale l'intervento educativo e di addestramento del caregiver.

### **12.5 Misure di outcome in riabilitazione**

La valutazione dell'efficacia del PRI è fondamentale per misurare la qualità dell'intervento riabilitativo in termini di raggiungimento degli obiettivi ed efficacia dei cambiamenti indotti dalla riabilitazione. Si propone, riprendendo in parte quanto evidenziato al punto 9.2 di utilizzare una scala che misuri l'autonomia funzionale quale la Functional Independence Measure (FIM) e scale di valutazione che comprendano i principali domini funzionali. Fra queste in particolare la fatica con la con la Modified Fatigue Impact Scale (MFIS) questionario autosomministrato (in D. Kos, E. Kerckhofs, I. Carrea, R. Verza, M. Ramos, and J. Jansa, "Evaluation of the modified fatigue impact scale in four different European countries", Multiple Sclerosis, vol. 11, no. 1, pp. 76–80, 2005). L' Overactive Bladder Questionnaire per i disturbi sfinterici (vescicali), la MSWS 12 per l'autonomia nella deambulazione, la funzionalità degli arti superiori (AbilHAND ed il nine-hole peg test), l'equilibrio (scala di Berg), la spasticità attraverso la scala di Ashworth. Inoltre di fondamentale importanza è la valutazione cognitiva e l'impatto che la riabilitazione, sia motoria che cognitiva, può avere su alcuni domini cognitivi. In questo contesto è utile introdurre un test quale il SDMT accanto a scale che misurano ansia e depressione quali la Hospital Anxiety and Depression Scale.

## **13. LA SCLEROSI MULTIPLA IN ETA'EVOLUTIVA**

La presente sezione fa spesso riferimento all'esauriente documento dal titolo "Orientamenti per il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) della SM pediatrica e altre malattie demielinizzanti acquisite del sistema nervoso centrale del bambino/adolescente" – AISM e Fondazione Italiana Sclerosi Multipla-FISM a cura di: Italian Pediatric Multiple Sclerosis Network - IPedMS Network e Osservatorio AISM Diritti e Servizi e approvato in ottobre 2016 da: Società Italiana di Neurologia – SIN, Società Italiana di Neurologia Pediatrica – SINP, Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza - SINPIA Società Italiana di Pediatria - SIP.

In questo documento, tra l'altro, viene raccomandato che "la Regione dovrà promuovere lo sviluppo della rete pediatrica a partire dalla valorizzazione delle reti esistenti. "

### 13.1 DEFINIZIONE E INQUADRAMENTO

La diagnosi di sclerosi multipla in età evolutiva può non essere chiara al primo episodio clinico. Il primo attacco ora viene definito come sindrome demielinizzante acquisita (SDA) e le sue caratteristiche sono state definite da un consensus nel 2007, poi aggiornato nel 2013 e 2016 ( Waldman A. et al. Multiple sclerosis in children: an update on clinical diagnosis, therapeutic strategies, and research Lancet Neurol. 2014 September ; 13(9): 936–948. ).

La diagnosi di SM in età pediatrica ed adulta prevede la presenza di lesioni infiammatorie con disseminazione nello spazio (DIS) e nel tempo (DIT) associate a sintomi clinici evocatori di demielinizzazione del sistema nervoso centrale (SNC) e l'esclusione accurata delle altre numerose possibili diagnosi differenziali.

Nel 2012 i criteri di McDonald , di solito utilizzati in età adulta, sono stati inclusi fra i criteri diagnostici in età evolutiva in quanto si sono dimostrati sensibili e specifici anche in questa fascia di età come stabilito dall'International Pediatric Multiple Sclerosis Study Group (IPMSSG).

In età evolutiva può essere distinta una forma infantile con esordio prima dei 12 anni d'età e una forma adolescenziale con esordio tra i 12 e i 18 anni d'età

La SM è la più frequente tra le malattie demielinizzanti a decorso cronico e colpisce soprattutto i soggetti tra 20 e 40 anni; è presente però anche fra soggetti di età inferiore ai 16 anni con una frequenza compresa fra il 3-10%

In generale una stima affidabile dell'epidemiologia della SM in età pediatrica in letteratura non è attualmente disponibile a causa principalmente dei differenti criteri con cui vengono definiti i "cut-off" per l'età (16 vs 18 anni), la scarsità delle popolazioni, la scarsità dei dati ed i criteri clinici di reclutamento. In Italia sono disponibili informazioni epidemiologiche per la Sardegna (che è notoriamente una regione con un'alta incidenza di SM) dove uno studio del 2016 ha documentato nella zona nord della regione un'incidenza media annuale di 2.85 per 100 000 ed una prevalenza stimata al 31 dicembre 2012 di 26.9 per 100.

I criteri diagnostici per la SM in età pediatrica sono:

- 2 o più eventi clinici d'interessamento del sistema nervoso centrale (SNC) di presunta causa infiammatoria (non ADEM-like – vedi oltre), separati da almeno 30 giorni e che coinvolgano aree diverse del SNC
- Un episodio tipico per SM associato a caratteristiche RM in accordo con la revisione dei criteri diagnostici di McDonald di disseminazione nello spazio seguito da un esame RM di follow-up che dimostri almeno una nuova lesione captante o non captante compatibile con i criteri di disseminazione nel tempo
- Un episodio tipo ADEM (Acute Disseminated Encephalomyelitis - Encefalomielite acuta disseminata) seguito da un episodio clinico non-encefalopatico che si sviluppa 3 o più mesi dopo l'esordio dei sintomi ed associato a nuove lesioni RM che soddisfino i criteri di DIS secondo i nuovi criteri diagnostici di McDonald
- Un singolo evento acuto che non soddisfa i criteri di ADEM i cui aspetti RM sono compatibili con i nuovi criteri diagnostici di McDonald di DIS e DIT (applicabile solo a soggetti con più di 12 anni).

Vi sono alcune differenze cliniche fra l'SM in età evolutiva e quella adulta, come riportato nella tabella sottostante:

<b>Sesso</b>	<b>Se l'età di esordio è inferiore agli 11 anni, il rapporto F:M è più basso; la prevalenza del sesso femminile è presente dopo la pubertà</b>
<b>Sintomatologia</b>	<b>Il primo attacco in età evolutiva è tipicamente monofocale: la presentazione polifocale è più frequente nei soggetti più giovani. I sintomi della SM pediatrica sono simili a quelli presenti in età adulta sebbene i segni evocatori di interessamento del tronco sono più comuni in età pediatrica.</b>
<b>Frequenza delle ricadute (relapses)</b>	<b>In età evolutiva il tasso di recidive è più alto rispetto all'età adulta.</b>
<b>Severità delle ricadute</b>	<b>In età evolutiva rispetto all'età adulta le ricadute sono spesso classificate come severe utilizzando come strumenti di misura l'EDSS, il functional system score (FSS) o la valutazione del deficit visivo</b>
<b>Recupero clinico dopo il primo evento demielinizante</b>	<b>Nonostante la severità dei deficit neurologici al momento della recidiva, molti soggetti presentano un recupero completo o quasi completo</b>
<b>Disabilità</b>	<b>nel caso della SM pediatrica anche se l'intervallo di tempo per raggiungere la soglia del danno neurologico irreversibile può essere più lungo una significativa disabilità può essere raggiunta ad un'età più giovane. Una volta che la disabilità è stabilizzata il tempo associato con il progressivo declino è simile fra soggetti in età evolutiva ed adulti.</b>
<b>Misure di outcome</b>	<b>L'estrapolazione delle misure di outcome utilizzate nei trial clinici randomizzati in età adulta è complessa e difficilmente adattabile all'età pediatrica vista l'evoluzione della maturazione delle competenze cognitive e neuropsicologiche e della crescita dell'encefalo nella transizione fra età infantile ed adolescente.</b>

le differenze fra età evolutiva ed età adulta

**Adattato da**

**Amy Waldman, et al Pediatric multiple sclerosis: Clinical features and outcome. Neurology , 2016, 87:S74-S81**

In letteratura viene segnalato che i pazienti pediatrici, per la precocità dell'esordio, sono a rischio di sviluppare una disabilità permanente anticipata di 10 anni rispetto alla SM che esordisce in età adulta. Rimangono però alcune questioni aperte come per esempio la necessità di avere a disposizione dati prospettici relativi l'outcome in un'ottica temporale molto lunga (anche se negli ultimi anni sono state individuate alcune coorti di SM ad esordio pediatrico che sono oggetto di follow-up), la valutazione di efficacia delle nuove terapie per la SM nel migliorare la prognosi (in considerazione del fatto che tali farmaci sono in larga parte off-label per l'età evolutiva) e l'identificazione di strumenti di misura dell'outcome validati ed efficaci in relazione alla dimensione fisica,

psicologica e sociale (la cosiddetta health-related quality of life HRQoL) in età evolutiva e nella transizione fra l'età evolutiva e quella adulta.

L'International Pediatric MS Study Group (IPMSSG) ha prodotto una recente revisione dei criteri diagnostici delle altre malattie demielinizzanti dell'età pediatrica (oltre alla SM) che sono: la sindrome clinicamente isolata – CIS (già trattata nel documento vedi anche capitolo 8), l'encefalomielite acuta disseminata (ADEM), e la neuromielite ottica (NMO).

Le caratteristiche dell'ADEM ed della NMO possono essere così riassunte:


- encefalomielite acuta disseminata (ADEM: Acute Disseminating Encephalo Myelitis)
  - Primo evento clinico con interessamento multifocale del sistema nervoso centrale (SNC) di presunta causa infiammatoria demielinizzante
  - Encefalopatia che non può essere spiegata dalla febbre
  - Assenza di eventi clinici e di lesioni evidenti alle neuroimmagini che insorgano dopo 3 mesi dall'esordio clinico
  - L'esame di risonanza magnetica (RM) deve essere patologico nella fase acuta di malattia (3 mesi)
  - Aspetti tipici di neuroimmagine sono
    - presenza di lesioni diffuse, poco demarcate, estese (> 1-2 mm) che coinvolgano principalmente la sostanza bianca cerebrale
    - rarità di lesioni ipointense in T1 nella sostanza bianca
    - possibile presenza di lesioni della sostanza grigia profonda (tipicamente nel talamo e gangli della base)
- disordini dello spettro Neuromielite ottica: Caratteristiche cliniche di base
  - Neurite ottica
  - Mielite acuta
  - Sindrome dell'area postrema: episodi di singhiozzo o nausea e vomito non altrimenti spiegabili
  - Sindrome acuta del tronco encefalo
  - Narcolessia sintomatica o sindrome diencefalica acuta con lesioni alla RM tipiche per NMOSD
  - Sindrome cerebrale sintomatica con lesioni cerebrali tipiche per NMOSD

I criteri diagnostici inoltre possono modificarsi a seconda della presenza degli Ac antiacquaporina (IgG-AQP4)

La SM nel bambino e nell'adolescente richiede un approccio particolarmente specifico e personalizzato in considerazione del fatto che in questa fascia di età la presa in carico (care and cure) deve coinvolgere in primis il nucleo familiare ma anche la scuola ed il contesto sociale.

La malattia infatti può interferire dal punto di vista psicologico, neurologico, neuropsicologico e sociale con le fasi di sviluppo cognitivo ed emotivo con possibili ricadute sull'armonica crescita e sulle capacità di adattamento psicosociale. Alcuni studi prospettici che hanno coinvolto circa 300 soggetti hanno per esempio documentato un impairment cognitivo in circa il 30% dei pazienti. Le compromissioni più importanti erano nell'ambito delle funzioni esecutive (attenzione, integrazione visuo-motoria e working memory) con conseguenti possibili ricadute nel percorso scolastico



	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

Dopo la diagnosi la presa in carico deve quindi essere tempestiva e multidisciplinare in un'ottica di collaborazione in rete fra ospedale e territorio in quanto questi aspetti sono fondamentali determinanti per l'outcome a lungo termine.

### 13.2 LA DIAGNOSI

Le procedure diagnostiche in età evolutiva non si differenziano in maniera significativa rispetto a quanto già esposto nel presente documento ( vedi capitolo 9).

### 13.3 LA TERAPIA

Gli schemi terapeutici per la SM pediatrica sono sostanzialmente mutuati da quelli dell'adulto (vedi capitolo 10), vista la mancanza di studi controllati randomizzati vs placebo dovuta alla relativa rarità della malattia ed alle problematiche metodologiche e etiche .

Anche in età evolutiva l'approccio terapeutico è articolato in due momenti: il trattamento dell'episodio acuto (limitato nel tempo) ed il trattamento "modificante il decorso" (disease modifying treatment o DMT) che può essere diviso ancora in trattamento di prima e di seconda linea.

Il "Paediatric Multiple Sclerosis Study Group" (IPMSSG)<sup>115</sup> e "l'European consensus group" raccomandano il tempestivo avvio delle terapie di prima linea in età evolutiva, dopo il trattamento dell'episodio acuto perchè l'esperienza nella forma remittente di MS ad esordio in età adulta suggerisce che i farmaci cosiddetti DMT sono tanto più efficaci quando somministrati precocemente. Attualmente l'uso dei farmaci "DMT" rimane off-label in molte nazioni, specialmente nei soggetti con meno di 12 anni anche se questi farmaci sono utilizzati diffusamente. Talvolta però i farmaci "DMT" di prima linea non sono sufficientemente efficaci anche se il giudizio clinico può non essere sempre facile.

Per valutare l'efficacia delle terapie di prima linea, l'IPMSSG ha proposto una linea guida per la valutazione dell'efficacia dopo che il trattamento è stato protratto per almeno 6 mesi. In questo caso l'efficacia (o l'inefficacia) della risposta è definita da 3 criteri: un incremento delle recidive ( o una mancata riduzione delle stesse) nei 12 mesi in rapporto al periodo pre trattamento, la comparsa di nuove lesioni captanti mezzo di contrasto e/o nuove lesioni nelle sequenze T2, la presenza di 2 o più sicure recidive cliniche in un periodo di 12 mesi.


#### **Trattamento dell'episodio acuto:**

Prevede l'uso di cortisone a dosi elevate, metilprednisolone 10-40 mg/kg e.v. per 3-5 giorni consecutivi, lasciando opzionale la riduzione progressiva della dose.

La plasmaferesi può essere presa in considerazione per casi molto attivi e non rispondenti a metilprednisolone.

#### **Trattamento "modificante il decorso" (disease modifying treatment o DMT)** (vedi anche capitolo 10.2)

Le terapie di prima linea (Interferon-beta – IFNB - e glatiramer acetato – GA -). hanno l'obiettivo di prevenire le ricadute e la progressione della malattia.

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

Le posologie sono comunemente quelle dell'adulto. Non vengono posti limiti di età e vi sono osservazioni che supportano il loro utilizzo anche sotto i 12 anni.

Nei casi in cui non vi è risposta clinica soddisfacente ai trattamenti di prima linea la scelta terapeutica attualmente più utilizzata è rappresentata dal natalizumab.

Le modalità di somministrazione e la gestione e il monitoraggio del paziente in trattamento sono condivise tra i centri prescrittori individuati dalla Regione, pubblicate sul sito della Regione e periodicamente aggiornate attraverso consensus conference.

#### **13.4 L'ASSETTO ORGANIZZATIVO IN FVG**

In Regione esiste già una rete territoriale attiva nella gestione delle problematiche neuropsichiatriche dell'età evolutiva ed un reparto ospedaliero di Neuropsichiatria Infantile incardinato nel Dipartimento di pediatria dell'IRCCS Burlo Garofolo dove è presente un'equipe con neuropsichiatri, psicologi, infermieri pediatrici e tecnici di neurofisiopatologia.

Nel resto della Regione le SC di Pediatria operano in raccordo con le SC di Neurologia per la presa in carico dei soggetti in età evolutiva con sclerosi multipla.

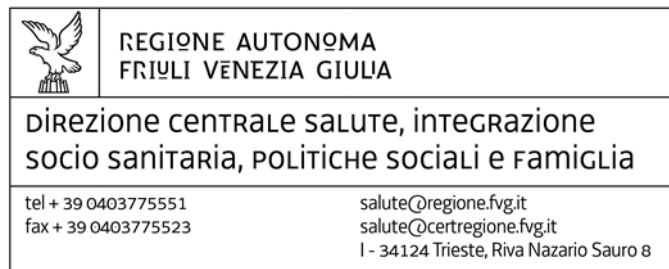
L'organizzazione territoriale comprende Strutture di Neuropsichiatria Infantile nell'Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine (ASUIUD), nell'Azienda per l'Assistenza Sanitaria n. 2 Bassa Friulana-Isontina (AAS 2), nell'Azienda per l'Assistenza Sanitaria n. 3 Alto Friuli-Collinare-Medio Friuli (AAS 3) e nell'Azienda per l'Assistenza Sanitaria n. 5 Friuli Occidentale (AAS 5) che operano a livello distrettuale. A Trieste (Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Trieste - ASUITS -) non vi sono SC di neuropsichiatria infantile ma la funzione è svolta dai 4 Distretti.

#### **13.5 GESTIONE DEI BISOGNI DEL PAZIENTE IN ETÀ EVOLUTIVA**

L'accogliimento, l'inquadramento clinico, la gestione della comunicazione della diagnosi, la terapia ed il follow-up devono essere gestiti in maniera multidisciplinare da personale specializzato e dedicato all'età evolutiva sia in ambito ospedaliero che territoriale prevedendo gruppi di lavoro integrati con gli specialisti dell'età adulta, soprattutto in prossimità del passaggio alla maggiore età.

La gestione dei pazienti con questa patologia pur nell'ambito delle sue specificità e tipicità, come ampiamente esposto nel presente documento necessita di percorsi personalizzati e integrati di presa in carico, che deve essere mediata dalla rete dei servizi territoriali ed ospedalieri già attivi e dedicati all'età evolutiva in analogia a quanto già avviene per altre malattie croniche con problematiche complesse di tipo socio sanitario.

Comunque bisogna considerare che le problematiche connesse alla sclerosi multipla in questa fascia di età sono molteplici e sono strettamente connesse alle diverse fasi evolutive dall'infanzia all'adolescenza durante le quali si manifesta la malattia. La comunicazione della diagnosi, la prognosi, la gestione delle difficoltà motorie, la presenza di problematiche di tipo neuropsicologico, psichiatrico e psicologico sono aspetti fondamentali che



devono essere individuati e trattati per garantire un adeguato adattamento psicosociale ed il raggiungimento ed il mantenimento degli obiettivi curriculari scolastici

La sclerosi multipla figura tra le patologie che comportano il riconoscimento del diritto di esenzione ed è contraddistinta dal codice 046.

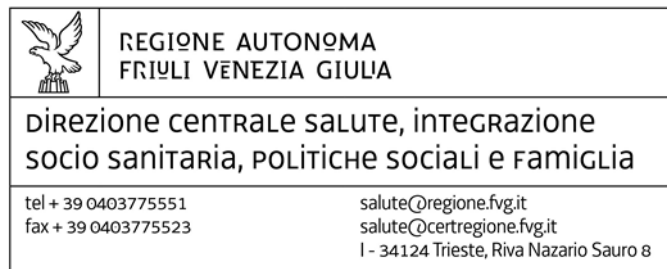
L'equipe multiprofessionale deve quindi prevedere la presenza del pediatra di famiglia/medico di medicina generale, il neuropsichiatra infantile (territoriale ed ospedaliero), il pediatra ad indirizzo neurologico e il neurologo ospedaliero ed il personale infermieristico. Dovranno inoltre essere presenti lo specialista psicologo, il fisiatra, il fisioterapista, il logopedista e l'assistente sociale. Dovranno essere inoltre individuati altri specialisti esperti dell'età evolutiva per la gestione di problematiche più specifiche, se presenti, come per esempio le difficoltà urinarie, disturbi connessi agli effetti collaterali del trattamento, disturbi endocrinologici, disturbi ginecologici. Nell'articolazione funzionale del gruppo di lavoro dovrà essere inoltre prevista la presenza di personale dei Consulenti per le ragazze in età fertile per l'accompagnamento alla crescita ed alla maturazione sessuale.

Dove presenti le Associazioni Rappresentative devono fare parte dell'equipe per partecipare alla progettazione ed attuazione del progetto abilitativo.

L'equipe multiprofessionale interagirà con periodici incontri di rete (con lo strumento organizzativo delle Unità Valutative Distrettuali – UVD ) con le strutture ospedaliere di riferimento per il monitoraggio dell'evoluzione clinica e del progetto abilitativo.

Alla luce di quanto esposto l'equipe multidisciplinare ed integrata di presa in carico dovrà monitorare periodicamente:

- l'adattamento globale della bambino/adolescente alla malattia, in relazione ai suoi contesti di vita e alla relazione genitore-bambino mediante valutazioni psicologiche e psichiatriche in quanto sono frequentemente presenti disturbi d'ansia, disordini dell'umore e la sindrome da deficit di attenzione e iperattività (ADHD). L'identificazione tempestiva di queste problematiche e l'attivazione di interventi terapeutici e di supporto, integrati con le altre figure professionali, permette di proteggere e promuovere lo sviluppo affettivo e cognitivo e di migliorare la qualità di vita del bambino /adolescente con SM e della sua famiglia per garantire, in buona sostanza, l'adattamento psicosociale ottimale;
- la progressione delle acquisizioni delle competenze cognitive e l'efficienza delle funzioni esecutive utilizzando gli specifici e dedicati strumenti di valutazione neuropsicologica. I deficit neuropsicologici possono infatti avere un profondo impatto negativo fra le altre anche sulle attività scolastiche. L'equipe dovrà quindi interfacciarsi con la scuola per adeguare e personalizzare i programmi scolastici quando necessario, al fine di permettere al paziente il raggiungimento degli obiettivi didattici (p.es promuovendo la certificazione ai sensi della legge 104 ovvero della LR 41/96, attivando il supporto didattico di sostegno ovvero promuovendo l'attivazione dei bisogni educativi speciali ovvero attivando servizi scolastici a domicilio). Per quanto riguarda la riabilitazione neuropsicologica nonostante il riconoscimento dell'importanza del deficit cognitivo ad oggi non esistono studi pubblicati su interventi di riabilitazione



cognitiva in questa popolazione. In generale però è necessario che l'equipe si relazioni con la scuola, anche in assenza di deficit neuropsicologici, per mediare le altre possibili problematiche come le assenze per i trattamenti o per gli effetti collaterali del trattamento o per le visite mediche, la fatica, i disturbi motori e di equilibrio, la presenza di barriere architettoniche ecc.

- la comparsa e/o l'evoluzione delle difficoltà motorie. La loro presenza dovrà essere gestita tempestivamente con il trattamento fisiochinesiterapico, anche intensivo, integrata quando necessario con il trattamento logopedico (per esempio per le difficoltà articolatorie ovvero di deglutizione). Anche se ad oggi non esiste un protocollo condiviso per la valutazione e trattamento dei problemi motori e della fatica nei bambini e adolescenti con SM ciò non di meno il trattamento dei deficit motori dovrà essere parte integrante del programma abilitativo multiprofessionale.


### **13.6 LA TRANSIZIONE VERSO L'ETÀ ADULTA**

Già nel periodo scolastico, quando necessario, potrebbero essere presi in considerazione percorsi valutazione di percorsi alternativi a quello scolastico o di percorsi di alternanza scuola-lavoro, che permettano al ragazzo di essere accompagnato nel processo di inserimento lavorativo, anche attraverso i sistemi di collocamento mirato previsti dalla legge 68/1999. Anche in questo caso, infatti, il confronto e il supporto diretto della scuola e degli altri professionisti coinvolti, possono aiutare nell'individuazione di percorsi personalizzati che tengano conto delle specifiche difficoltà legate ai sintomi, favorendo soluzioni che facilitano il passaggio dall'ambiente scolastico a quello di lavoro.

### **14. ACCERTAMENTO E DISABILITA'**

Una fase fondamentale del percorso assistenziale è rappresentata dal momento dell'accertamento della disabilità, quale porta di accesso a diritti ed agevolazioni fondamentali per contrastare lo svantaggio sociale che la patologia comporta rispetto a diversi ambiti di vita (lavoro, studio, tempo libero, famiglia). L'accertamento è, ad esempio, fase nodale per l'accesso a percorsi e progetti per la non autosufficienza e la promozione della vita indipendente, nonché per accedere a permessi lavorativi che possono consentire alle persone di mantenere il più a lungo e con maggiore serenità la propria attività lavorativa.

È necessario un coordinamento tra il sistema di valutazione e presa in carico e il sistema di valutazione medico-legale della disabilità, riconoscendo i Centri Clinici quali soggetti deputati a redigere una certificazione che sia adeguata e completa rispetto al tipo di accertamento cui la persona deve sottoporsi (invalidità civile, disabilità a fini lavorativi, stato di handicap ai sensi della l. 104/1992). AISM ha sviluppato negli ultimi anni progetti e azioni al fine di promuovere la semplificazione delle procedure di accertamento, l'unificazione delle visite di invalidità civile e di legge 104/1992, l'unitarietà dei modelli di certificazione sul territorio italiano e strumenti di valutazione che

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8


consentano di sostenere il compito valutativo delle commissioni. In tale ambito sono state realizzate una Guida per le valutazioni medico-legali della SM, rivolta ai componenti delle commissioni mediche, per favorire una migliore conoscenza della malattia, ed una Guida per neurologi comprensiva di un prototipo di certificazione per i neurologi dei Centri Clinici che si occupano di sclerosi multipla, come strumento per assicurare la corretta e completa certificazione delle condizioni della persona con SM da presentare alle Commissioni medico-legali. La Guida per neurologi ed il relativo modello di certificazione sono oggetto di un processo di aggiornamento con il coinvolgimento di SIN/SNO e dello stesso INPS anche in ottica di futura adozione di una procedura di accertamento medico legale dedicata alla SM analogamente a quanto già operante per i pazienti oncologici.

Nel dicembre 2012 è stata infine emanata da INPS la Comunicazione Tecnico Scientifica per l'accertamento degli stati invalidanti correlati alla sclerosi multipla – prodotta grazie alla collaborazione tra AISM e INPS, con il patrocinio delle Società Scientifiche SIN (Società Italiana di Neurologia) e SNO (Società Neurologi, Neurochirurghi e Neuroradiologi Ospedalieri), che è stata diffusa presso tutte le Unità Operative dell'INPS. È importante che le indicazioni contenute in questa Comunicazione vengano recepite a livello regionale, fino a diventare linee guida per le commissioni di valutazione, per garantire una valutazione della disabilità maggiormente adeguata ed omogenea sull'intero territorio nazionale, andando a superare quelle problematiche che da anni le persone con SM riscontrano e segnalano all'Associazione. Lo spunto dovrebbe essere, in prospettiva, quello di operare anche per una valutazione multidimensionale globale con modello bio-psico-sociale e non solo sanitario per la diagnosi e la cura e di prevedere percorsi di semplificazione amministrativa degli accertamenti della disabilità.

Ai fini di una completa valutazione dei risvolti della Sclerosi Multipla sulla vita della persona sia in termini sanitari che sociali (si fa in particolare riferimento alla valutazione dello stato di handicap ex L. 104/92 e della L.68/99 che molta attenzione devono prestare agli aspetti di svantaggio sociale) la Regione favorisce, altresì, la possibilità che un rappresentante AISM – medico o anche volontario associativo – presenzi alle visite medico-legali affiancando la persona con SM, se da questa richiesto, per supportarla, in ottica di empowerment, nella adeguata esposizione di documentazione ed elementi utili ad un corretto inquadramento medico legale.

## **15. CONTINUITÀ ASSISTENZIALE SOCIO-SANITARIA**

Nella presa in carico territoriale l'Unità di Valutazione Multidisciplinare / Equipe Multidisciplinare dell'Handicap condivide con la persona con disabilità e/o la sua famiglia/caregiver un progetto personalizzato che può prevedere il ricorso ai seguenti servizi previsti dalla normativa in vigore nella Regione Friuli Venezia Giulia:

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI E FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8


- *Fondo per l'Autonomia Possibile (FAP) : legge regionale 31/3/2006, n.6 e regolamenti di attuazione; si tratta di contributi per sostenere la permanenza di persone non autosufficienti nella propria abitazione.*
- *"Fondo gravissimi": legge regionale 17/2008, articolo 10, commi da 72 a 74 e regolamenti di attuazione; si tratta di contributi per sostenere a domicilio persone in condizione di disabilità particolarmente grave, che necessitano di un'assistenza di elevatissima intensità 24 ore su 24.*
- *Finanziamento di progetti a favore delle persone disabili gravi prive di sostegno familiare: legge nazionale 112 del 2016, Decreto Interministeriale 23/11/2016 , DGR 17/7/2017 n. 1331; il fondo finanzia progetti a beneficio delle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare o in procinto di esserne prive, con il primario obiettivo di favorire la loro permanenza a domicilio o la collocazione in situazioni abitative assimilabili a quelle familiari.*
- *Contributi a persone disabili per l'eliminazione di barriere architettoniche in edifici privati: legge regionale n. 41/1996 e regolamenti di attuazione.*
- *Contributi a persone disabili per l'acquisto e l'adattamento di autoveicoli per il trasporto privato: legge regionale 1/2005 e regolamenti di attuazione .*

## **16. APPLICAZIONE E MONITORAGGIO DEL PDTA PER LA SM**

Ogni Azienda Sanitaria deve garantire il percorso di presa in carico per le persone con SM in accordo alle indicazioni del presente PDTA. Pertanto ciascuna Azienda Sanitaria deve formalizzare un proprio documento aziendale sul PDTA SM con gli obiettivi, l'articolazione dei percorsi e le figure professionali coinvolte. Dovranno essere esplicitate le modalità di presa in carico e di assistenza multidisciplinare e multiprofessionale con particolare attenzione alla compilazione della documentazione clinica corredata di scale per la valutazione dei deficit fisici e cognitivi, della cartella infermieristica, della scheda per la valutazione del dolore, l'iter diagnostico eseguito e le indicazioni di terapia e il follow-up. Dovranno essere inoltre definite le modalità di collaborazione con il MMG e i servizi territoriali per l'attivazione del Piano Assistenziale Individualizzato (PAI) e del Progetto Riabilitativo Individuale (PRI) oltre che le valutazioni delle UVD ai fini della continuità assistenziale socio-sanitaria.

Il monitoraggio del PDTA SM, condiviso dal gruppo regionale SM e dalle Associazioni dei pazienti (AISM Consulta disabili) e dalle Aziende Sanitarie regionali verrà effettuato attraverso la definizione di indicatori condivisi.

Al fine di monitorare l'implementazione del PDTA SM nelle Aziende Sanitarie regionali è stato definito un elenco di indicatori utili a documentare il percorso di presa in carico della persona con SM nei diversi ambiti aziendali:

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8


- Numero di persone con SM in carico presso il Centro SM;
- Numero accessi in PS dei pazienti in carico al Centro SM;
- Percentuale di pazienti presi in carico con le modalità previste dal PDTA regionale;
- Numero di persone con SM prese in carico dai servizi di riabilitazione ospedaliera e territoriale;
- Numero degli eventi avversi da farmaci (fonte AIFA);
- Monitoraggio dei costi dei farmaci dei Centri SM;
- Numero di persone con SM prese in carico in ADI e ADR;
- Numero di persone con SM seguite nella fase di continuità assistenziale socio-sanitaria (FAP, Fondo gravissimi ecc.)
- Numero di progetti personalizzati di presa in carico su tot popolazione in trattamento
- Numero di RMN effettuate nell'anno (su tot. popolazione in trattamento)
- Numero di visite neurologiche nell'anno (su tot. popolazione in trattamento)
- Numero medio contatti/anno tra MMG e neurologo per paziente in trattamento
- Numero medio contatti/anno tra neurologo e team riabilitativo per paziente in trattamento

La Direzione Centrale Salute può procedere alla modifica e/o aggiornamento del presente documento, anche a seguito di norme nazionali che intervengano in materia. A tale scopo, nonché per le finalità di monitoraggio, valutazione e sostegno dell' effettiva applicazione del PDTA nei diversi livelli, la Direzione Centrale Salute potrà avvalersi dello stesso tavolo tecnico che ha curato l'elaborazione del documento che potrà operare anche con funzioni di Osservatorio regionale sulla sclerosi multipla.

Emerge infine l'importanza di istituire - come strumento utile per il governo del PDTA e per ricavare dati certi sulla popolazione di riferimento al fine di destinare efficacemente le risorse - il registro di malattia, nel quale vengano inseriti tutti i cittadini che hanno avuto da Ospedali o neurologi convenzionati con il SSN una diagnosi di SM. Rispetto a tale tema verranno considerate altre esperienze regionali nonché le opportunità nascenti dal progetto Registro Italiano Sclerosi Multipla promosso dalla Fondazione Italiana Sclerosi Multipla e già partecipato da Centri clinici del territorio regionale.

## **17. PDTA E FORMAZIONE**

Il trattamento della sclerosi multipla rappresenta uno scenario in rapida e costante evoluzione. L'elaborazione di un PDTA dedicato consente la definizione di criteri clinici e strumentali che possono consentire una gestione omogenea dei pazienti affetti da tale patologia su tutto il territorio regionale.

	REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA
DIREZIONE CENTRALE SALUTE, INTEGRAZIONE SOCIO SANITARIA, POLITICHE SOCIALI e FAMIGLIA	
tel + 39 0403775551 fax + 39 0403775523	salute@regione.fvg.it salute@certregione.fvg.it I - 34124 Trieste, Riva Nazario Sauro 8

Su detta tematica sono organizzati dei corsi di formazione, inseriti nel piano formativo regionale, rivolti a tutti gli operatori sanitari coinvolti nella gestione dei pazienti con sclerosi multipla; le giornate formative avranno come tema centrale il Piano diagnostico terapeutico per i pazienti con Sclerosi multipla, la sua presentazione e divulgazione a tutti i sanitari interessati. Inoltre, ogni azienda programma annualmente la propria offerta formativa con eventi, accreditati ECM, sulla tematica in questione.

### **18. PDTA : INFORMAZIONE E COMUNICAZIONE**

La Regione promuove la più ampia conoscenza e diffusione del presente PDTA, attraverso la collocazione del documento in una sezione dedicata sul proprio sito internet istituzionale e l'organizzazione di incontri informativi indirizzati alla comunità di persone con SM e loro familiari, in collaborazione con la Consulta disabili regionale e con l'Associazione di rappresentanza (AISM) che hanno partecipato alla redazione del percorso.

IL SEGRETARIO GENERALE

IL PRESIDENTE