

# SM *é*quipe

1 / 2012



... Riservato agli operatori socio-sanitari



**SCLE**  
**ROSI**  
**MULT**  
**IPLA**  
ONLUS  
associazione  
italiana

un mondo  
libero dalla SM



La sclerosi  
multipla non  
è ereditaria.  
La ricerca e  
l'assistenza  
possono  
esserlo.

*Roberta Amadeo*

*Persona con sclerosi multipla  
Past President AISM,  
Associazione Italiana Sclerosi Multipla*

Con un lascito  
testamentario  
puoi decidere tu  
il futuro di  
migliaia di persone.

“Un lascito è ben più di un contributo. Vale una vita. Una vita spesa a cercare la causa della SM. Una vita spesa a trovare medicinali in grado di combatterne i sintomi. Una vita spesa a trovare la cura definitiva. Una vita spesa a lottare contro la SM. Una vita spesa a credere che un mondo libero dalla SM non è un'utopia. Una vita spesa per le persone con SM. Con un lascito puoi fare molto. **Io l'ho fatto**”.

**SCLE  
ROSI  
MULTI  
IPLA**  
ONLUS  
associazione  
italiana

un mondo  
libero dalla SM

[www.aism.it](http://www.aism.it)



CONSIGLIO  
NAZIONALE  
DEL  
NOTARIATO

PER RICEVERE GRATUITAMENTE  
LA GUIDA "L'IMPORTANZA DI FARE  
TESTAMENTO: UNA SCELTA LIBERA  
E DI VALORE" POTETE COMPILARE  
IL COUPON E INVIARLO  
IN BUSTA CHIUSA A:  
AISM ONLUS - VIA OPERAI, 40  
16149 GENOVA  
OPPURE CONTATTARCI  
AL NUMERO 010/2713412 O CON  
EMAIL EMANUELA.DIPIETRO@AISM.IT



NOME		COGNOME	
INDIRIZZO		N°	
CAP	CITTÀ	PROV.	
TEL.		EMAIL	

Le informazioni da lei rilasciate saranno inserite in una banca dati e potranno essere utilizzate da FISM, Fondazione Italiana Sclerosi Multipla - Via Operai, 40 - 16149 Genova - esclusivamente al fine di informarla sulle attività, iniziative e necessità della Fondazione stessa, nel rispetto di quanto disposto dall'articolo 7 del Decreto Legislativo 196/03 in materia di "tutela dei dati personali". In qualsiasi momento potrà consultare, modificare, opporsi al trattamento dei suoi dati rivolgendosi a: FISM - Via Operai, 40 - 16149 Genova.

## L'editoriale



La SM grave non può e non deve mancare all'attenzione dell'équipe interdisciplinare, che può dover ricorrere a interventi sanitari e professionalità non sempre abituali nel trattamento della SM. Per approfondire questi aspetti in questo numero proseguiamo il percorso intrapreso nei due numeri precedenti di SMéquipe.

Questa volta un'attenzione particolare è dedicata alla complicità dovute alla progressione della SM. Infatti, solo un approccio interdisciplinare basato sulla prevenzione e sul corretto trattamento dei disturbi può evitare che insorgano ulteriori complicanze. Fondamentali strumenti per favorire la riabilitazione e per garantire la migliore qualità di vita anche a chi è costretto a trascorre molte ore allettato, sono la tecnologia e i mezzi compensativi che oggi offrono soluzioni su misura. Infatti, pur con tutti i problemi dovuti alle carenze nell'adeguamento legislativo, ai costi non sempre accessibili e alla farraginosa burocrazia, la tecnologia può fare la differenza per le persone con SM. Attraverso il confronto e la condivisione di esperienze gli operatori dell'équipe possono riuscire a rispettare le rigidità di modi e tempi stabiliti dalla normativa italiana e prescrivere ausili su misura del paziente, ottenendo la soluzione più adeguata alle sue particolari esigenze.

Quando si parla di qualità di vita e benessere è naturale pensare allo sport che permette a molti di noi di sfogarci scaricando lo stress, che spinge a mi-

gliorarci e riempie la nostra vita. Oggi la letteratura ha capovolto la teoria che lo voleva argomento delicato, se non "controindicato", per le persone con SM e ne ha dimostrato i benefici fisici ed emotivi e l'utilità nel mantenere la miglior autonomia possibile nel tempo. In Nuovi approcci possiamo vedere lo sport in questa nuova chiave di lettura e scoprire il progetto, appena avviato, dell'Attività Fisica Adattata specificamente rivolto alle persone con SM.

Non manca un aggiornamento sui continui passi avanti nei progetti di studio e nella ricerca che in questo numero toccano due delicati argomenti: quello della SM pediatrica e quello della genetica. Per fare luce sulla SM pediatrica, tema delicato e complesso da affrontare anche per la scarsità di dati attualmente disponibili a livello mondiale, sono scese in campo attraverso il lavoro di squadra tutte le forze internazionali.

Per fare il punto sull'aspetto della componente genetica della ricerca, abbiamo intervistato il professor Francesco Cucca che coordina un importante progetto di ricerca: insieme al suo team ha già individuato una variante genetica che è più frequente nella popolazione con SM e ora sta indagando per capire se e in che modo questa, e altre varianti, influenzano le cellule del sistema immunitario.

**Mario Alberto Battaglia**

*Fondazione Italiana Sclerosi Multipla  
Presidente*



## 32 pagine

dedicate a tutte le professionalità che sono parte attiva nella cura della persona con SM: SMéquipe è l'espressione dell'importanza che l'AIMS dà all'équipe interdisciplinare, un modello che si è già dimostrato vincente. Il neurologo, il fisiatra, il fisioterapista, il terapeuta occupazionale, l'infermiere, il logopedista, lo psicologo e l'assistente sociale, più tanti altri che - all'occorrenza - svelano un ruolo cruciale. Un gruppo variegato messo dall'AIMS intorno a un tavolo per riuscire a vedere ogni caso nella giusta ottica: quella che, tenendo la persona al centro, costruisce un mondo senza sclerosi multipla.

In copertina:  
© tipsimagesimages/lobopress



SMéquipe

**Direttore responsabile**

Mario Alberto Battaglia

**Coordinamento editoriale**

Antonella Moretti

(direttore operativo AISM)

Maria Laura Lopes

(direttore sanitario

Servizio Riabilitazione AISM Ligure)

**Redazione**

Silvia Lombardo

(coordinatore)

Manuela Capelli

(segreteria di redazione)

Valentina Questa

(segreteria di redazione)

**Comitato di redazione**

Antonella Borgese

(assistente sociale)

Francesca De Spirito

(comunicazione sociale)

Roberta Litta

(psicologo)

Michele Messmer Uccelli

(servizi socio sanitari)

Roberta Motta

(segretario SISM)

Monica Pagliai

(fisiatra)

Grazia Rocca

(neurologo)

**Hanno collaborato**

**a questo numero**

Valeria Berio

Elena Bocerani

Antonella Borgese

Manuela Capelli

Giuseppe Gazzola

Miranda Giuntoli

Giovanna Konrad

Laura Lopes

Monica Pagliai

Manuela Percario

Grazia Rocca

**Progetto grafico**

Michela Tozzini

**Progetto editoriale**

Silvia Lombardo

**Pubblicità**

Redazione AISM

Tel 010 27131

Fax 010 2713205

## Nuovi approcci



## Sotto la lente



## Per migliorare



© tipsimages/photostop

## Insieme



## La ricerca



7-9

## Attività Fisica Adattata: definizione e quadro legislativo

*I benefici dell' esercizio fisico sono evidenziati dalla letteratura e riconosciuti dal ministero della salute.*

*Anche per le persone con SM*

Numero Verde 800-803028  
[numeroverde@aism.it](mailto:numeroverde@aism.it)

### Direzione e redazione:

Sede Nazionale AISM  
Via Operai 40, 16149 Genova  
Tel. 010 27131 - Fax 010 2713205  
[redazione@aism.it](mailto:redazione@aism.it)

### Fotocomposizione e stampa:

GMT Graphic Media Technology  
Via Chighizola 43R, 16147 Genova

© Edizioni AISM

Associazione Italiana  
Sclerosi Multipla  
ONLUS Organizzazione  
non lucrativa di utilità sociale

Ric. Pers. Giur.  
DPR 897 - 22/9/81  
Sede Legale:  
Piazza Giovine Italia, 7  
00195 Roma


**Presidente Onorario:**  
Rita Levi Montalcini

**Presidente Nazionale:**  
Agostino d'Ercole

Chiuso in tipografia  
giugno 2012

Copie stampate e interamente  
diffuse 18.000

Il contenuto degli articoli  
firmati è di piena responsabilità  
degli autori. I siti web segnalati  
sono visionati dalla Redazione  
prima della stampa.  
L'AISM declina ogni  
responsabilità su successivi  
cambiamenti.  
Manoscritti, disegni, fotografie  
anche se non pubblicati,  
non si restituiscono.

 Associato all'Unione Italiana  
Stampa Periodica

Si ringrazia tips images  
per la concessione gratuita  
delle immagini  
[www.tipsimages.com](http://www.tipsimages.com)

10-16

## Le complicanze secondarie nella sclerosi multipla

## Disturbi psichici e cognitivi nella SM grave

17-21

## SM pediatrica: al lavoro un gruppo internazionale

*Dalla costituzione di un database alla ricerca alle terapie:  
quando la malattia colpisce chi ha meno di 16 anni*

21-24

## A che punto è il nomenclatore tariffario?

*Cosa dice la legge in materia. Ma anche sugli ausili non contemplati,  
la proprietà, il rinnovo e l' abbandono. Punti di forza e criticità*

25-30

## Novità sul Fingolimod Farmaci per via orale L'ottimismo della genetica

# Appuntamenti per operatori

## Per la prima volta, la SISM in collaborazione con AISM

sarà presente al Congresso Nazionale della Società Italiana di neurologia (SIN) con un corso satellite per infermieri dedicato a "La gestione della sclerosi multipla: aspetti infermieristici".

## Rimini - Palacongressi - 7 ottobre 2012



© tipsimages/mark edward smith

### Argomenti trattati:

#### Presentazione SISM e sue attività

La sclerosi multipla:  
decorso e terapie sintomatiche

Terapie modificanti il decorso  
della sclerosi multipla e cenni  
su terapie in fase sperimentale

Il ruolo dell'infermiere  
nella gestione della terapia

La gestione degli aspetti emotivi nella SM:  
dalla diagnosi al percorso terapeutico

Aggiornamento sulle risorse  
e le attività AISM

### OBIETTIVI E RAZIONALE SCIENTIFICO DEL CORSO

La sclerosi multipla (SM) è una malattia complessa e solo parzialmente conosciuta, la ricerca scientifica offre continui aggiornamenti sulla causa, la patogenesi e la terapia. È pertanto necessario che tutti gli operatori sanitari coinvolti nella gestione del paziente con SM conoscano gli aggiornamenti della patologia allo scopo di integrare le loro conoscenze e garantire alle persone con SM e loro familiari un approccio multidisciplinare di alto profilo. L'infermiere riveste un ruolo fondamentale nella gestione della SM, dal momento della diagnosi lungo tutto il decorso della malattia pertanto il corso si propone di affrontare la patologia nei suoi diversi aspetti anche attraverso il confronto con le altre figure professionali coinvolte nella gestione della SM. La Società Infermieri Sclerosi Multipla (SISM), nata in seno all'Associazione Italiana Sclerosi Multipla (AISM), si propone di favorire la formazione specialistica dell'infermiere nella SM, lo scambio di esperienze e il riconoscimento di un ruolo professionale specifico.

Per ulteriori informazioni:  
SM Italia Soc. Cons. a R.L. tel 0102713252  
oppure consultare il sito [www.aism.it](http://www.aism.it) o [www.neuro.it](http://www.neuro.it)

### Accreditamento ECM per infermieri

## I prossimi appuntamenti

**SOCIETA' ITALIANA NEUROLOGIA (SIN)**  
XLIII Congresso Nazionale  
Rimini, 6-9 ottobre  
[www.neuro.it](http://www.neuro.it)

**EUROPEAN COMMITTEE  
FOR TREATMENT AND RESEARCH  
IN MULTIPLE SCLEROSIS (ECTRIMS)**  
28th Annual Congress  
Lione, 10-13 ottobre  
[www.ectrims.eu](http://www.ectrims.eu)

**SOCIETA' ITALIANA MEDICINA  
FISICA E RIABILITATIVA (SIMFER)**  
40° Congresso Nazionale  
Sorrento, 21-25 ottobre  
[www.simfer.it](http://www.simfer.it)

**AMERICAN ACADEMY OF PHYSICAL  
MEDICINE AND REHABILITATION  
(AAPM&R)**  
Annual Assembly  
Atlanta, 15-18 novembre  
[www.aapmr.org](http://www.aapmr.org)

## Formazione AISM per operatori

Genova, 29 settembre (I modulo) e 6 ottobre (II modulo)  
Padova, 20 ottobre (I modulo) e 27 ottobre (II modulo)  
**La gestione dei trattamenti di gruppo in ambito riabilitativo**  
Accreditamento ECM per: fisioterapisti, logopedisti, psicologi,  
terapisti occupazionali

Genova, 9-10-11 novembre  
**Il trattamento dei disturbi della comunicazione nella SM e nella SLA**  
Accreditamento ECM per: logopedisti, medici

Genova, 17 novembre (I modulo) e 24 novembre (II modulo)  
**La gestione delle cadute nella sclerosi multipla**  
Accreditamento ECM per: fisioterapisti

Padova, 1-2 dicembre  
**Il rischio clinico nei servizi riabilitativi ambulatoriali  
e domiciliari e aspetti medico-legali in riabilitazione**  
Accreditamento ECM per: dietisti, fisioterapisti, infermieri, logopedisti,  
medici, psicologi, terapisti occupazionali

Per informazioni e iscrizioni: SM Italia S. Cons. a r.l.  
Tel 010/2713411 - Fax 010/2713269 - [paola.dinale@aism.it](mailto:paola.dinale@aism.it)  
consultare [www.aism.it](http://www.aism.it) nella sezione dedicata agli operatori

# Attività Fisica Adattata: definizione e quadro legislativo

*I benefici dell'esercizio fisico sono evidenziati dalla letteratura e riconosciuti dal ministero della salute. Anche per le persone con SM*

*Maria Laura Lopes\**

L'Attività Fisica Adattata (AFA) è un programma di attività fisica specificamente adattato per persone con riduzione delle capacità funzionali per malattie pregresse o in atto. Il nuovo Piano d'indirizzo per la Riabilitazione del ministero della Salute (2011) valorizza il ruolo dell'attività fisica nel "promuovere non solo il benessere nelle persone sane, ma anche l'azione fondamentale di contrasto nel determinismo della cronicità e disabilità, in questo rappresentando un logico e fisiologico proseguimento della riabilitazione". Infatti, il Piano riconosce come l'AFA abbia un "duplice ruolo svolto nel combattere l'ipomobilità e favorire la socializzazione" apprendendo così come un valido presidio in grado non solo di interrompere il circolo vizioso dell'immobilità ma anche di crearne uno virtuoso.

Il ministero della Salute definisce l'AFA come un'attività assolutamente non riabilitativa o sanitaria e chiarisce che gli operatori che presiedono l'AFA non sono professionisti della sanità, che il costo non è attribuibile al SSN (Servizio sanitario nazionale) e che il luogo dove viene svolta non possa essere un luogo preposto ad attività sanitaria.

## **L'AFA nella SM, perché?**

L'AFA per le persone con SM è un'attività volta al benessere fisico della persona e al miglioramento della salute in generale in quanto espressione di una sana condotta di vita. Per anni si è ritenuto che l'attività fisica fosse sconsigliata nelle persone con



SM, tanto più se intensa o a carattere sportivo. Oggi la letteratura scientifica è ricca di lavori che evidenziano vari benefici dell'esercizio fisico e dello sport sulla persona con SM. Mantenere un'ottimale condizione fisica in pazienti con SM nel corso della loro vita è un argomento di interesse emergente. L'attività fisica nelle persone con disabilità ha il medesimo valore sulla salute rispetto alle persone senza disabilità. Ha, però, un valore aggiunto in quanto ha un ruolo nella prevenzione delle complicanze dovute alla immobilità o ridotta mobilità (decondizionamento).

La letteratura scientifica ha evidenziato che l'esercizio fisico nella SM è in grado di migliorare la forza, la resistenza e l'endurance, di aumentare la capacità polmonare, di migliorare la forza dei muscoli respiratori, di aumentare la capacità del corpo di usare l'ossigeno per produrre energia più effi-

cientemente (capacità aerobica), di migliorare la fatica, di migliorare o mantenere l'elasticità muscolare nonché di diminuire lo stress e migliorare l'umore.

Nel 1996 Petajan(1) pubblica il primo studio che dimostra l'efficacia del training aerobico nelle persone con SM sia nel miglioramento della fatica, dell'umore, della capacità aerobica sia sul quadro metabolico. Da allora si sono seguiti numerosi studi sui benefici del training aerobico nella SM e dell'attività fisica in generale (2-7). Negli ultimi 10 anni sono aumentati gli studi sull'impatto dell'attività fisica intensa nelle persone con SM come, per esempio, gli allenamenti per migliorare la resistenza e l'endurance muscolare (8-14). Questi studi evidenziano che non solo sono ben tollerati ma che sono anche consigliabili per le persone con SM. Dall'analisi della letteratura, oggi si può affermare che il training progressivo



## Bibliografia

- Petajan JH, Gappmaier E, White AT, Spencer MK, Mino L, Hicks RW: "Impact of aerobic training on fitness and quality of life in MS" - *Ann Neurol* 1996; 39: 432-41 - Studio RCT.
- Di Fabio RP, Soderberg J, Choi T, Hansen CR, Schapiro RT: "Extended outpatient rehabilitation: its influence on symptom frequency, fatigue and functional status for persons with progressive MS" - *Arch Phys Med Rehabil* 1998; 79: 141-6.
- Mostert S, Kesselring J: "Effects of a short-term exercise training program on aerobic fitness, fatigue, health perception and activity level of subjects with MS" - *Mult Scler* 2002 Apr; 8(2): 161-8.
- Newman MA, Dawes H, van den Berg M, Wade DT, Burridge J, Izadi H: "Can aerobic treadmill training reduce the effort of walking and fatigue in people with MS: a pilot study" - *Multiple Sclerosis*, 2007 Jan; 13(1):113-9.
- Rampello A, Franceschini M, Piepoli M, Antenucci R, Lenti G, Olivieri D, Chetta A: "Effect of aerobic training on walking capacity and maximal exercise tolerance in patients with MS: a randomized crossover controlled study." - *Phys Ther* 2007, Apr 3.
- McAuley E, Motl RW, Morris KS, Hu L, Doerksen SE, Elavsky S, Konopack JF: "Enhancing physical activity adherence and well-being in multiple sclerosis: a randomised controlled trial." - *Mult Scler*. 2007 Jun;13(5):652-9.
- Snook EM, Motl RW. 2008 "Physical activity behaviors in individuals with multiple sclerosis: roles of overall and specific symptoms, and self-efficacy." *J Pain Symptom Manage*. Jul;36(1):46-53.
- White LJ, McCoy SC, Castellano V, Gutierrez G, Stevens JE, Walter GA, Vandeborne K, "Resistance training improves strength and functional capacity in persons with MS" - *Multiple Sclerosis* 2004 Dec; 10(6):668-74.
- Gutierrez GM, Chow JW, Tillman MD, McCoy SC, Castellano V, White LJ, "Resistance training improves gait Kinematics in persons with MS" - *Arch Phys Med Rehabil* 2005 Sep; 86(9):1824-9.
- Dalgas U, Stenager E, Ingemann-Hansen T. "Multiple sclerosis and physical exercise: recommendations for the application of resistance-, endurance- and combined training". *Mult Scler*. 2008 Jan;14(1):35-53.
- Dalgas U, Stenager E, Jakobsen J, Petersen T, Hansen HJ, Knudsen C, Overgaard K, Ingemann-Hansen T. "Resistance training improves muscle strength and functional capacity in multiple sclerosis." *Neurology*. 2009 Nov 3;73(18):1478-84.
- Sabapathy NM, Minahan CL, Turner GT, Broadley SA. "Comparing endurance- and resistance-exercise training in people with multiple sclerosis: a randomized pilot study." *Clin Rehabil*. 2011 Jan;25(1):14-24. Epub 2010 Aug 16.
- Motl RW. "Physical activity and irreversible disability in multiple sclerosis." *Exerc Sport Sci Rev*. 2010 Oct;38(4):186-91. Review.
- Tallner A, Waschbisch A, Wenny I, Schwab S, Hentschke C, Pfeifer K, Mäurer M. "Multiple sclerosis relapses are not associated with exercise." *Mult Scler*. 2012 Feb;18(2):232-5. Epub 2011 Jul 6.
- Oken BS, Kishiyama S, Zajdel D, Bourdette D, Carlsen J, Haas M, Hugos C, Kraemer DF, Lawrence J, Mass M. - "Randomized controlled trial of yoga and exercise in multiple sclerosis *Neurology*", 2004 Jun 8; 62(11):2058-64.
- Velikonja O, Curić K, Ozura A, Jazbec SS. "Influence of sports climbing and yoga on spasticity, cognitive function, mood and fatigue in patients with multiple sclerosis." *Clin Neurol Neurosurg*. 2010 Sep;112(7):597-601. Epub 2010 Apr 4.
- Cakt BD, Nacı B, Genç H, Saraçoğlu M, Karagöz A, Erdem HR, Ergün U - "Cycling progressive resistance training for people with multiple sclerosis: a randomized controlled study." *Am J Phys Med Rehabil*. 2010 Jun;89(6):446-57.
- Jackson K, Edginton-Bigelow K, Bowsheer C, Weston M, Grant E. "Feasibility and effects of a group kickboxing program for individuals with multiple sclerosis: a pilot report". *J Bodyw Mov Ther*. 2012 Jan;16(1):7-13. Epub 2010 Sep 29.
- Buechter RB, Fechtelpeper D. "Climbing for preventing and treating health problems: a systematic review of randomized controlled trials." *Ger Med Sci*. 2011;9:Doc19. Epub 2011 Aug 9. Review.
- Stroud NM, Minahan CL. - "The impact of regular physical activity on fatigue, depression and quality of life in persons with multiple sclerosis." *Health Qual Life Outcomes*; 2009 Jul 20;7:68.

della resistenza ha forti evidenze che migliori la forza muscolare e conseguentemente la capacità funzionale e che programmi di allenamento per resistenza o endurance sembrano avere effetti simili. Sempre recentemente la letteratura si è notevolmente arricchita di studi sul beneficio dello sport nelle persone con SM (kickboxing, arrampicata, ciclismo, eccetera) ma anche di attività di benessere come lo yoga (15-19). Infine, uno studio del 2009 (20) condotto su persone con SM ha concluso che «una costante attività fisica sembra avere migliori benefici sulla qualità di vita (...), fatica e depressione».

Il problema del mantenimento del livello di abilità in seguito alla diagnosi di SM è uno dei problemi da dover affrontare nella gestione a lungo termine della persona con disabilità. Studi condotti in condizioni di cronicità dimostrano come vari tipi di intervento in ambito fisico migliorano la disabilità del paziente. Il problema è che questo miglioramento ha una durata limitata, dopodiché, mantenendo lo stesso stile di vita, il livello di disabilità torna alla condizione precedente. La definizione di "cronicità" intesa come una condizione di staticità anche della plasticità cerebrale è superata anche dagli studi di neuroimmagine dove si dimostra la capacità di riorganizzazione sensitivo-motoria. Il peggioramento della disabilità in condizione di cronicità nella SM è inoltre dovuto al decondizionamento cardiovascolare e alle modifiche muscolo

scheletriche, principalmente conseguenza dell'ipomobilità. Il peggioramento della disabilità è da mettere anche in relazione al decondizionamento e all'ipomobilità indotta dalle menomazioni conseguenti a SM. Di fronte a questa nuova visione della cronicità occorre introdurre strategie innovative che si inseriscano sul cambiamento di stile di vita e il riadattamento alla condizione di disabilità acquisita come la SM.

L'attività fisica adattata è una risposta efficace alla prevenzione dei danni dell'immobilità. La ricerca ha confermato che l'AFA effettuata dalla persona disabile può migliorare la mobilità, la condizione fisica e psicologica. L'attività fisica adattata speciale per la Sclerosi Multipla non sostituisce la normale attività riabilitativa, ma si integra con un programma più generale mirato al mantenimento della miglior autonomia possibile nel tempo. Studi preliminari hanno dimostrato che si ottiene un miglioramento della sfera funzionale, emozionale e della qualità della vita.

A differenza dell'AFA per il dolore lombare,

chiamata anche AFA generica, questo tipo di AFA viene chiamato speciale. Essa richiede maggiore attenzione sia nei criteri di inclusione e formazione di gruppi, sia nel monitoraggio delle attività svolte, considerando anche le problematiche spesso associate a questa condizione patologica, sia nell'assoluto bisogno di una formazione specifica sulla SM a chi la deve somministrare.

### Il progetto AFA di AISM

AISM ha elaborato un programma di AFA dedicato alle persone con SM con lo scopo di ridurre decondizionamento, prevenire ulteriori danni provocati da ipomobilità, migliorare la fatica, favorire la socializzazione e favorire benessere fisico e psicologico. Questo programma prevede una formazione teorico-pratica degli operatori (laureati in Scienze motorie) con esame finale teorico e pratico e un sistema di certificazione degli operatori riconosciuti dall'Associazione come formati per effettuare l'AFA a persone con SM. Questo sistema prevede un suppor-





to tecnico a distanza agli operatori nello svolgimento dell'attività e degli aggiornamenti obbligatori periodici per potere rinnovare la certificazione. L'AIMS gestisce il registro, sempre aggiornato, degli operatori certificati a livello nazionale e nel caso di comprovate deviazioni al programma da parte degli operatori può revocare la certificazione rimuovendo gli operatori dall'elenco.

Il progetto proposto comprende programmi specifici per 4 categorie di disabilità motorie: **Gruppo A:** persone con lievi disturbi motori (disturbi dell'equilibrio, lieve ipostenie, lieve spasticità) che possono eseguire esercizi senza alcun appoggio.

**Gruppo B:** persone con disturbi motori che necessitano di un appoggio, anche solo per motivi di sicurezza, durante esercizi/movimenti che richiedono trasferimenti di carico in stazione eretta.

**Gruppo C:** persone deambulanti che necessitano di doppio appoggio in stazione eretta sia per deambulare o per i spostamenti di carico bilaterali. Questo gruppo può comprendere persone non autonome nel passaggio posturale da terra alla stazione eretta (Gruppo C senza possibilità di eseguire esercizi a terra) o persone addestrate e quindi autonome a questo passaggio posturale (Gruppo C con possibilità di eseguire esercizi a terra). Inoltre è necessario identificare in questo gruppo le persone non autonome nei passaggi posturali su eventuali attrezzi (sedersi e alzarsi).

**Gruppo D:** persone non deambulanti o con

deambulazione possibile solo per qualche passo, senza autonomia nei passaggi posturali, costretti a eseguire attività solamente da seduti.

Le proposte di AFA comprendono percorsi in gruppo o individuali per ogni gruppo di disabilità con programmi da effettuare in palestre attrezzate e programmi adatti a palestre minimali (vedi box a fianco).

Infine, sono state definite la struttura e la tempistica delle varie fasi delle lezioni per ogni gruppo di disabilità (fase di riscaldamento, parte centrale e cool down).

Questo progetto è stato effettuato con la collaborazione di trainer della Virgin Active di Genova dove sono stati sperimentati i diversi percorsi e programmi di allenamento con persone con SM. Alla fine del 2011 AISM ha formato i primi laureati in Scienze motorie per svolgere l'AFA all'interno di varie sedi associative.

Nel 2012, a seguito di un progetto di collaborazione e finanziato da Virgin Active, sono stati effettuati 4 corsi di formazione, della durata di 3 giorni ciascuno, volti a formare laureati in Scienze motorie della Virgin Active provenienti da tutte le palestre della catena per un totale di circa 150 trainer, ai quali si sono aggiunti altri 15 professionisti che svolgeranno attività in collaborazione diretta con AISM. **É**

#### \* L'autore:

**Maria Laura Lopes** (Direttore Sanitario Servizio Riabilitazione AISM Ligure)

## Criteria di elaborazione dei percorsi e programmi di allenamento

- 1- Esclusione di esercizi potenzialmente dannosi per persone con SM come per esempio l'esclusione di contrazioni ripetute all'interno di schemi patologici più frequentemente presentati nella SM.
- 2- Inclusione di esercizi di tonificazione dei gruppi muscolari più frequentemente ipostenici con programmi di allenamento sia della resistenza che della endurance.
- 3- Inclusione di programmi di allenamento volti a rafforzare schemi motori utili ad attività funzionali come per esempio la deambulazione.
- 4- Inclusione di programmi di stretching di muscoli spastici e di muscoli più frequentemente retratti.
- 5- Inclusione di programmi di allenamento della capacità aerobica.
- 6- Inclusione di esercizi per l'equilibrio in condizioni di sicurezza.
- 7- Inclusione di esercizi posturali con particolare attenzione ai programmi di allenamento mirati per il tronco e i muscoli stabilizzatori.
- 8- Cura dell'attività respiratoria durante i programmi di allenamento.
- 9- Allenamento prioritario dell'attività respiratoria e degli addominali nelle persone con maggior disabilità (sia per allenare adeguati torchi addominali funzionali sia per incrementare funzionalità respiratoria).
- 10- Esercizi a coppia per favorire il divertimento e la cooperazione.

# Le complicanze secondarie nella sclerosi multipla

*Gestione e prevenzione, quando la disabilità si aggrava. Si conclude il percorso dedicato*

*Giovanna Konrad\**

La progressione della sclerosi multipla produce complicanze secondarie che aggravano la disabilità, esse comprendono: complicanze sul tratto urinario e fecale, complicanze sullo stato nutrizionale (obesità favorita dall'immobilità e stati ansioso-depressivi) e denutrizione (favorita sia da disturbi dell'umore che da disfagia e atassia), complicanze respiratorie (infezioni polmonari e da aspirazione), disturbi vascolari, osteoporosi, lesioni da decubito, retrazioni muscolo-tendinee, deformità osteo-articolari e vizi posturali.

## Prevenzione e trattamento

Uno degli obiettivi della riabilitazione nella sclerosi multipla è quello di prevenire le complicanze secondarie della patologia in quanto non direttamente determinate dal danno neurologico.

La molteplicità di disturbi e le complicanze interagiscono tra di loro incrementando la complessità dei quadri clinici e diventando fattori di rischio di insorgenza di ulteriori complicanze. Per esempio i vizi posturali e l'immobilità sono fattori di rischio per le lesioni da decubito. Queste, determinate dal carico prolungato concentrato soprattutto in alcune aree cutanee (regione sacrale, ischiatica, trocanterica), sono ulteriormente favorite anche dall'incontinenza urinaria e fecale se gestite con pannolone assorbente. Numerose complicanze secondarie sono correlate all'immobilità come le retrazioni muscolo-tendinee, le deformità e le

anchilosi articolari, i vizi posturali, i disturbi vascolari, il dolore nocicettivo, le lesioni da decubito.

L'immobilità e il mantenimento di posture prolungate errate vengono affrontate, in riabilitazione, con tecniche riabilitative che prevedono mobilizzazione articolare attiva-assistita e passiva, addestramento del paziente e del caregiver alla variazione delle posture ogni due ore: infatti dopo sole due ore di mantenimento di una postura in situazione di immobilità, nell'area di sovraccarico già si può rilevare una lesione da decubito di primo grado. Da non sottovalutare, nonostante il costo elevato, l'utilizzo domiciliare di un cicloergometro motorizzato assistivo che permette la mobilizzazione tramite la pedalata assistita o passiva, con feedback visivo e uditivo per valutare la performance. Nelle situazioni con grave disabilità è necessaria una valutazione posturale e clinica che prenda in esame i deficit neurologici, i vari fattori di rischio di complicanze o la loro eventuale presenza. La valutazione ha lo scopo di individuare le strategie di gestione più idonee, compresa l'individuazione di ausili. Infatti, l'utilizzo di ausili quali carrozzine con unità di postura, seggioloni polifunzionali, carrozzine verticalizzabili, letti regolabili, cuscini e materassi antidecubito, individuati, provati e prescritti attraverso un percorso di personalizzazione sul paziente, ha lo scopo di prevenire e trattare numerose complicanze secondarie.

Fondamentale la *gestione della spasticità*, che insieme all'immobilità favorisce l'insorgenza di retrazioni muscolo-tendinee con limitazione del range of motion articolare costituendo una causa di anchilosi articolare. La gestione della spasticità include tecniche posturali (stretching prolungato, posture inibitorie) e riabilitative, tutori e ortesi sia di posizionamento che dinamici, terapie fisica, farmaco terapia, programmi di informazione e formazione della persona con SM e caregivers.

Il trattamento delle retrazioni muscolo-tendinee prevede tecniche riabilitative (casting seriale-costruzione di valve gessate in serie con aumento progressivo del grado articolare, verticalizzazione, tutori di posizionamento) che possono associarsi al trattamento chirurgico.

Gli ausili giocano un ruolo fondamentale nella prevenzione delle deformità, basta pensare a come una carrozzina personalizzata per dimensioni e assetto posturale possa evitare l'instaurarsi di posture viziate. Uguale ruolo rivestono i sistemi di postura, l'utilizzo del basculamento della carrozzina, l'uso di tutori, i sistemi di verticalizzazione.

La verticalizzazione quotidiana (da un minimo di 30 minuti al giorno fino a 1 ora) è un ottimo strumento di prevenzione di varie complicanze secondarie: prevenzione retrazioni e osteoporosi da non carico, miglioramento della motilità intestinale e viscerale in genere, prevenzione della ipo-

### La scelta della carrozzina più idonea richiede una valutazione attenta del paziente, l'analisi dei bisogni e la valutazione ambientale. Indispensabile la prova degli ausili individuati per verificare la compatibilità e l'idoneità

tensione ortostatica. La verticalizzazione è possibile praticamente in tutti i pazienti grazie ai numerosi ausili a disposizione: standing manuali, standing elettrici, carrozzine verticalizzabili, letti di statica.

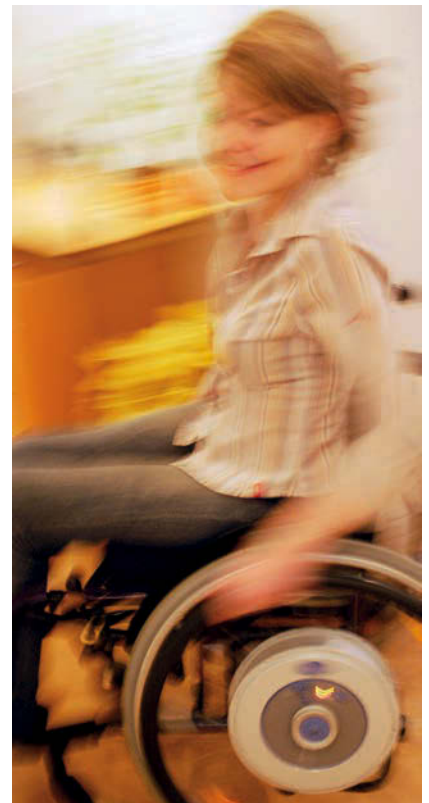
I *disturbi urinari e fecali* possono, oltre che, come nel caso dell'incontinenza, aumentare il rischio di lesione da decubito, causare gravi complicanze cliniche. La ritenzione urinaria sia acuta che cronica può determinare gravi patologie renali come idronefrosi, pielonefrite, insufficienza renale acuta, ma può anche aumentare il rischio infettivo delle basse vie urinarie. L'uso del catetere a dimora è causa di infezioni urinarie ricidivanti ma è anche un fattore di rischio per il tumore vescicale. Il rischio di tumore vescicale appare aumentato nella SM (0,29%) rispetto alla popolazione normale (0,004 donne e 0,018 uomini) specialmente nei pazienti con catetere a permanenza (0,7%) trattati con immunosoppressori (5,7%). L'adeguata introduzione di liquidi, l'identificazione dei pazienti a rischio di ritenzione tramite misurazioni regolari del residuo post minzionale, per esempio con Bladder scan, l'uso del cateterismo intermittente nella gestione ritenzione, l'uso limitato del catetere a dimora solo a casi selezionati, il monitoraggio dei pazienti portatori di catetere a dimora sono le basi indispensabili per una prevenzione delle complicanze a carico del tratto urinario. A queste strategie si aggiungono quelle riabilitative e le terapie mediche a disposizio-

ne per i vari disturbi urinari.

La stipsi può determinare aumento del rischio di infezioni delle basse vie urinarie, fino alla formazione di fecalomi e alla grave patologia del blocco intestinale che richiede il trattamento chirurgico in urgenza. La gestione riabilitativa dei disturbi fecali, inizia dall'impostazione di un corretto regime alimentare e di un'adeguata introduzione di liquidi, prevede terapie riabilitative e farmacologiche fino all'uso di mezzi compensativi come per esempio l'irrigazione transanale o gli ausili per incontinenza (tamponi e assorbenti).

I *disturbi vascolari* nelle persone con SM grave sono prevalentemente rappresentati da linfedema da disuso che può complicarsi in linfangite, verrucosi linfostatica, linforrea, ulcere linfostatiche, micosi. La prima fase della prevenzione è un monitoraggio costante della cute e dei segni di disturbi vascolari. La prevenzione e il trattamento delle complicanze vascolari del linfedema prevedono la "terapia fisica combinata" che comprende l'associazione, secondo un piano riabilitativo personalizzato, di alcune tra le seguenti tecniche: linfodrenaggio, elastocompressione (bendaggio o calze elastiche), linfotaping, esercizi isometrici, idrochinesiterapia, pressoterapia, cura della cute. Alla terapia fisica combinata si associa la terapia farmacologica e la terapia comportamentale e, in casi eccezionali, anche la terapia chirurgica.

L'*obesità* e la *denutrizione* nel paziente



© tipsimages/fionline

con SM avanzata si prevencono monitorando il peso del paziente, la funzione deglutitoria, la capacità di assunzione autonoma del cibo e confezionando una dieta personalizzata che rispetti il quadro clinico internistico del paziente. Un'adeguata nutrizione con un idoneo apporto proteico è indispensabile in caso di lesioni cutanee, lesioni da decubito, esercizio fisico muscolare.

Le *infezioni ricidivanti* delle vie respiratorie come bronchiti e polmoniti possono essere complicanze secondarie al deficit della pompa inspiratoria ed espiratoria, noti nella SM avanzata, specie se associate a deformità della gabbia toracica, della colonna vertebrale dorsale, dei cingoli superiori. Si prevencono tramite igiene posturale e fisiochinesiterapia respiratoria; in caso di grave insufficienza respiratoria può essere introdotta la ventilazione non invasiva (NIV). Importante la gestione delle secrezioni tramite tecniche di fisiochinesiterapia respiratoria che può essere supportata dall'utilizzo dell'aspiratore di secreti e della cough machine (macchina per la tosse) con monitoraggio della saturazione del-



## Sensori speciali

I sensori sono dispositivi in grado di rilevare una grandezza fisica qualsiasi (termica, meccanica, eccetera) e di trasformarla in una grandezza di altro tipo, generalmente elettrica. I sensori sono utili per i pazienti gravemente compromessi al fine di sfruttare la mobilità residua in qualunque distretto e sfruttarla per gestire un qualunque strumento (carrozzina elettrica, PC, domotica, comunicazione aumentativa alternativa). I sensori possono rilevare: varie pressioni (da pressioni minime fino ad attivarsi solo per pressioni elevate, sopra a una determinata soglia), la trazione, minime contrazioni muscolari, il soffio o la suzione, il movimento della palpebra o il movimento oculare. Il risultato è che i pazienti possono gestire una carrozzina, un PC, strumenti di domotica, attraverso il solo controllo del capo, di una spalla, tramite il movimento degli occhi, eccetera.



l'ossigeno con saturimetro. Le infezioni delle basse vie aeree vengono trattate principalmente con antibioticotераpia mirata, previa coltura dell'escreato, richiedendo l'antibiogramma per identificare la terapia cui il germe è sensibile. Gravi complicanze della disfagia sono la *polmonite ab ingestis* e il soffocamento per aspirazione che devono essere prevenute tramite trattamento logopedico mirato, counseling della disfagia, gestione della consistenza dell'alimentazione per os, fino nei casi più gravi, alla sospensione dell'alimentazione per bocca introducendo l'alimentazione artificiale (parenterale ed enterale). L'alimentazione artificiale si riferisce nella stragrande maggioranza dei casi a quella enterale come la PEG (gastrostomia endoscopica percutanea), la RIG (gastrostomia percutanea radiologica) e la PEJ (digiunostomia endoscopica percutanea).

### Mezzi compensativi

La sclerosi multipla nelle fasi avanzate può determinare gravi quadri clinici funzionali che limitano fortemente l'autonomia del paziente nell'effettuare attività funzionali.

Quando il disturbo non sia migliorabile tramite trattamenti riabilitativi è indicato proporre al paziente l'utilizzo di strumenti compensativi che possano vicariare il deficit consentendo ugualmente lo svolgimento della attività funzionale che il paziente desidera o necessita di effettuare. Insieme ai mezzi compensativi si segnalano anche gli adattamenti ambientali che rendono l'ambiente accessibile e fruibile nonostante i gravi deficit neurologici. Gli adattamenti ambientali comprendono, oltre le modifiche strutturali, i vari strumenti di domotica (automazione degli impianti domestici) che possono rendere un luogo accessibile a una persona disabile.

### Carrozine

L'industria mette oggi a disposizione una grande variabilità di scelte, più o meno tecnologiche, per rispondere alla maggior parte dei bisogni delle persone con SM. La scelta della carrozzina più idonea e personalizzata ai bisogni e alle caratteristiche della persona richiede una valutazione attenta e multidimensionale del paziente, l'analisi dei bisogni del paziente,

la valutazione ambientale. Ovviamente non può prescindere dalla prova degli ausili individuati per verificare la compatibilità e l'idoneità e individuare eventuali controindicazioni. Solo dopo deve essere effettuata la prescrizione. Tutti i pazienti, anche quelli con SM più grave possono raggiungere e mantenere la posizione seduta, per esempio tramite l'utilizzo di un seggiolone polifunzionale che consente il basculamento della seduta, l'inclinazione dello schienale e dei poggiatesta: questi sono regolabili, con semplici gesti, a opera dei caregivers o del paziente stesso manualmente, o eventualmente elettricamente. È necessario valutare sempre la possibilità di consentire al paziente la massima autonomia possibile, non solo per regolare la postura sul seggiolone polifunzionale ma anche per gli spostamenti autonomi e lo svolgimento di attività funzionali. In caso il paziente mantenga l'autonomia residua per guidare una carrozzina elettrica, dopo un'attenta valutazione dei bisogni del paziente, è possibile ipotizzare una carrozzina elettrica che il Nomenclatore tariffario protesi denomi-



© tipsimages/phanie

**In caso di dipendenza del paziente, è indispensabile la prescrizione di un sollevatore elettrico; i più usati nella SM sono i sollevatori mobili con ruote e imbragatura**

na “per uso interno/esterno”: adatte all’ambiente domestico oppure “per uso esterno”, con prestazioni adeguate anche a terreni con asperità e pendenze oltre il 20%. Le carrozzine elettriche in genere favoriscono lo svolgimento da parte del paziente di attività funzionali sia in ambiente domestico che all’esterno, ma consentono anche di soddisfare esigenze cliniche come la verticalizzazione quotidiana e la posizione declive per gli arti inferiori, grazie a carrozzine verticalizzabili e pedane poggiate gambe elevabili elettricamente, gestibili autonomamente da parte del paziente.

Le carrozzine verticalizzabili e quelle elevabili consentono l’autonomia nel raggiungimento di oggetti posizionati in alto che spesso è un’esigenza funzionale molto richiesta da parte delle persone con SM.

In genere la carrozzina viene gestita dal paziente attraverso un joystick che consente una guida semplice e intuitiva, gestendo sia velocità che direzione; purtroppo non sempre il paziente presenta la capacità funzionale a uno degli arti superiori per sfruttare questo sistema, per cui si rende necessaria la prova di sensori diversi, che attraverso un piccolo PC trasmettono la direzione e la velocità alla carrozzina. Prima di procedere alla prescrizione è necessario verificare sempre tramite una prova sia la capacità di guida del paziente sia l’ambiente dove utilizzerà l’ausilio, specie se si trattasse di strade a elevato traffico automobi-

listico, strade con curve a gomito e angoli ciechi.

La carrozzina ad autospinta risulta indicata anche nel paziente grave nei casi in cui ci sia la richiesta specifica di uscire all’esterno, sia per brevi tratti sia per tragitti che prevedano l’uso dell’automobile; è quasi sempre indispensabile però personalizzare la carrozzina pieghevole ad autospinta con cuscini antidecubito o con le opportune unità posturali di tronco e bacino, munite di rivestimenti antidecubito (costituiti da gel o bolle d’aria), eventuale poggiatesta avvolgente se il controllo del capo è deficitario; spesso la spinta della carrozzina viene effettuata dal caregiver, specie per tragitti lunghi.

Se il paziente è accompagnato e/o è in grado di gestire autonomamente l’autospinta, la carrozzina pieghevole, personalizzata adeguatamente dal punto di vista posturale, rappresenta un buon ausilio per spostamenti all’esterno che richiedono l’utilizzo dell’automobile, tanto è vero che quasi tutti i pazienti gravi hanno in dotazione tale ausilio; quando il trasferimento sul sedile dell’auto non sia più possibile e venga introdotta un’auto attrezzata con pedana elevatrice elettrica è possibile trasportare agevolmente in auto anche la carrozzina elettrica.

### **Sollevatori**

In caso il quadro clinico-funzionale comprometta l’autonomia nei passaggi postu-

rali e trasferimenti è opportuno effettuare l’addestramento dei caregivers e del paziente alla corretta gestione di tali attività e, in caso di dipendenza del paziente, è indispensabile la prescrizione di un sollevatore elettrico; i più usati nella SM sono i sollevatori mobili con ruote e imbragatura. Particolarmente utili sono quelle dedicate alla vasca da bagno: alcuni sono sistemi a imbrago fissi in bagno, altri sono sistemi a sollevamento e discesa a bordo vasca che permettono l’immersione della persona dentro la vasca.

### **Tutori e ortesi**

I tutori più utilizzati nella sclerosi multipla sono quelli per migliorare la deambulazione, in particolare si tratta dei tutori AFO (ankle foot orthosis) che consentono di compensare il deficit di dorsiflessione del piede, molto frequente già nelle fasi iniziali di malattia. Raramente nella SM grave la deambulazione funzionale è conservata, ma alcuni pazienti sono in grado di effettuare alcuni passi grazie all’ausilio di un deambulatore (in genere si tratta di deambulatori con 4 ruote grandi da esterni, con freno azionabile a mano e seggiolino) e di tutore AFO mono o bilaterale; in alcuni casi è indicato prescrivere anche una ginocchiera antirecurvato. Nella SM grave vengono, utilizzati con una certa frequenza i tutori di posizionamento per mano e polso per prevenire retrazioni muscolo-tendinee e anchilosi articolari.

### Fondamentale è la personalizzazione. Dalla scelta del PC fino alla scelta della tastiera da virtuale ad adattata e del mouse, comprendendo anche software per l'utilizzo di un sensore per sfruttare la motilità residua

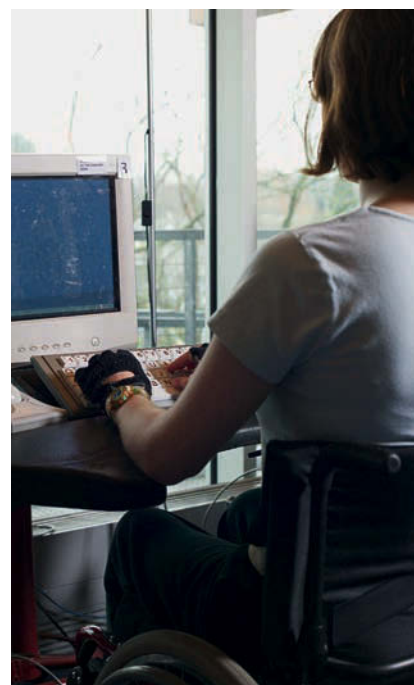
#### Ausili informatici e accesso al PC

Esistono numerosi strumenti che consentono anche a pazienti con grave disabilità l'utilizzo del personal computer e il controllo della casa attraverso strumenti di domotica. Naturalmente per utilizzare strumenti sofisticati è necessario che il paziente presenti un quadro cognitivo integro, situazione che, nelle fasi avanzate di malattia, non è scontato.

L'accesso al PC può essere consentito da tastiere e mouse adattati, software che consentono il controllo del PC attraverso il comando vocale; fondamentale è la personalizzazione del PC, iniziando dalla scelta del PC (tablet PC, netbook, notebook, fisso) fino alla scelta della tastiera, da virtuale ad adattata, e del mouse, comprendendo anche i software per l'eventuale necessità di utilizzo di un sensore speciale per

sfruttare la motilità residua.

Un accesso ottimale al PC può consentire ai pazienti gravi di accedere al telelavoro: è possibile svolgere da casa propria tutte quelle attività lavorative che si svolgono al terminale, o quelle che richiedono contatti telefonici, ad esempio con colleghi o fornitori, o alcuni lavori artigianali (ammesso che sia possibile eseguirle dal punto di vista cognitivo e motorio); risulta più difficile, invece, spostare al domicilio quelle attività che richiedano contatto diretto con il pubblico (ad esempio: impiegati allo sportello, operatori sanitari, camerieri, avvocati...), anche se, in alcuni casi, la disponibilità del datore di lavoro ha consentito di assegnare al paziente attività di contatto virtuale con il pubblico (tramite e-mail, social network ecc). Anche persone allettate possono, attraverso i sensori, i software spe-



© tipsimages / imagesource

ciali e il comando vocale, avere un accesso al PC che consenta lo svolgimento dell'attività lavorativa. Attraverso la rete internet, tramite un collegamento remoto al proprio PC aziendale, è possibile l'accesso da casa al server aziendale. E' inoltre possibile impostare la linea telefonica via internet consentendo quotidiani contatti telefonici aziendali a basso costo e tramite la semplice composizione del numero di telefono interno dei colleghi (digitati, magari, attraverso sensori speciali).

Gli strumenti di domotica permettono di realizzare un impianto elettrico per la casa che consente di gestire l'illuminazione naturale e artificiale attraverso la regolazione delle tapparelle e degli interruttori della luce, il riscaldamento d'inverno tramite il controllo della caldaia, l'aria condizionata d'estate, l'utilizzo degli elettrodomestici come la lavatrice, il forno, e anche l'apertura della porta di casa. La gestione della casa può dunque essere finemente programmata e avvenire automaticamente o su comando del paziente tramite telefoni cellulari smartphone, tablet PC e touch screen, eventualmente mediata dall'inserimento di sensori speciali in caso di grave compro-

#### Bibliografia

- Alan J Thompson. "Symptomatic Management and Rehabilitation in Multiple Sclerosis". *J Neurol Neurosurg* 2001; 71 (suppl II):ii22-ii27.
- Remy-Neris O, Denys P, Azouvi P, Jouffroy A, Faivre S, Laurans A, Sussel B. "Spasticità". *Encycl Méd Chir (Elsevier, Parigi), Medicina Riabilitativa*, 1997, 26-011-A-10, 8p.
- Susan Edwards "Riabilitazione Neurologica - Approccio di tipo Problem-solving". *Verducci Editore* 1999
- Rinaldi LA. "Metodi e tecniche della riabilitazione neurologica". 1995 *Monduzzi Editore*.
- Hufschmidt A, Mauritz KH. "Chronic Transformation of muscle in spasticity: a peripheral contribution to increase tone.". *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1985; 48:676-685.
- National Institute for Clinical Excellence (NICE) Guidelines- Multiple Sclerosis: management of MS in primary and secondary care-NHS; November 2003.
- Schapiro RT. "Spasticity. In *Managing the Symptoms of Multiple Sclerosis* (4th ed). New York: Demos"; Medical Publishing, 2003; 33-42.
- Williams PE. "Use of intermittent stretch in the prevention of serial sarcomere loss in immobilized muscle". *Annals of Rheumatic diseases* 1990; 49: 316-317.
- Tremblay F, Malouin F, Richards CL, Dumas F. "Effects of prolonged muscle stretch reflex and voluntary muscle activations in children with spastic cerebral palsy". *Scan J Rehab Med* 1990; 22:171-180.
- Dario A, Tomei G: "Management of spasticity in MS by ITB" - *Acta Neurochir suppl* 97(1): 189-192; 2007.
- Rizzo MA, Hadjimichael OC, Preiningerova J, Vollmer TL - "Prevalence and treatment of spasticity reported by multiple sclerosis patients" - *Multiple Sclerosis* 10:589-595; 2004.
- "Linee guida - ebm sulla diagnosi e terapia del linfedema" società italiana di linfangiologia.
- de Sèze M, Ruffion A, Denys P, Joseph PA, Perrouin-Verbe B; GENULF. "The neurogenic bladder in multiple sclerosis: review of the literature and proposal of management guidelines". *Mult Scler*. 2007 Aug;13(7):915-28. Epub 2007 Mar 15.



# Disturbi psichici e cognitivi nella SM grave

*L'importanza di interventi volti ai diversi aspetti della persona di fronte a un peggioramento del quadro clinico*

*Miranda Giuntoli*

missione della funzione degli arti superiori. Gli ausili informatici consentono al paziente grave di accedere alla comunicazione aumentativa alternativa (CAA) tramite strumenti tecnologici usufruendo, in genere, di tablet PC o notebook collegati a sensori speciali che permettono l'accesso a speciali software di comunicazione; si segnalano inoltre comunicatori ad altissima tecnologia gestibili interamente tramite il controllo mono o bioculare.

Fondamentale è che il paziente con SM grave sia munito di un sistema di allarme ed eventualmente di chiamata con cui possa allertare il caregiver in caso di situazioni di bisogno, specie se si tratta di situazioni urgenti e clinicamente gravi. Nella maggior parte dei casi si fornisce ai pazienti un campanello di chiamata con avvisatore acustico senza fili, il corpo campanello può essere collegato a un sensore speciale personalizzato in modo che qualunque paziente possa usufruire del sistema. Si segnalano, in caso il paziente resti solo a casa per determinati lassi di tempo, i telefoni con comandi per telefonate rapide di allarme (azionando un solo tasto fanno partire in sequenza le telefonate ai numeri programmati fino a che non si ottiene risposta da uno dei numeri riceventi). **É**

\* **L'autore:**

**Giovanna Konrad** (fisiatra del Servizio di Riabilitazione AISM Ligure)

**L**a SM è una malattia che compromette progressivamente l'autonomia della persona. La complessità del quadro clinico e l'imprevedibilità del decorso possono pregiudicare il benessere psicosociale in due modi:

- riducendo le esperienze positive di vita;
- minando i sentimenti di autonomia e di autoefficacia.

Sul piano prettamente neurologico l'aggravamento del quadro clinico ha un notevole impatto sulle capacità di provare benessere; tuttavia i disturbi psichici, soprattutto della sfera affettiva, e i disturbi cognitivi possono avere una considerevole rilevanza nella qualità di vita.

## **I disturbi cognitivi**

Nelle persone con SM non si assiste a una compromissione graduale e uniforme delle funzioni cognitive.

Allo stato attuale, i dati presenti in letteratura non offrono un quadro esaustivo in grado di dimostrare una correlazione tra disabilità fisica e disturbi cognitivi. Studi neuropsicologici non hanno evidenziato una correlazione significativa con la durata della malattia né con la presenza di disturbi dell'umore.

Le funzioni maggiormente compromesse riguardano la memoria recente, soprattutto il libero richiamo e il materiale visuospatiale, la capacità di ragionamento astratto, l'attenzione, soprattutto quella sostenuta, la velocità di processa-

mento dell'informazione, le capacità visuospatiali e le funzioni verbali.

Come gli altri sintomi, anche il disturbo cognitivo va incontro, talvolta, a un peggioramento. Possono essere presenti quadri di deterioramento cognitivo grave che configurano una demenza di tipo sottocorticale, ma in alcuni casi possiamo anche trovare quadri di demenza corticale.

La demenza sottocorticale è caratterizzata da un rallentamento delle funzioni cognitive (memoria, attenzione, pensiero astratto, eccetera) con alterazioni della personalità tipiche dei disturbi affettivi, come apatia ed euforia.

La valutazione di tali sintomi viene vista come la conseguenza della compromissione dei lobi frontali e delle loro connessioni e non come un disturbo psicopatologico.

Ciò che sappiamo con maggiore chiarezza è che:

- i disturbi cognitivi hanno un'alta prevalenza nelle persone con SM e sono presenti in tutti i decorsi e in tutti gli stadi della malattia, anche nelle forme iniziali e nelle CIS;
- nelle diagnosi pediatriche e giovanili il deterioramento cognitivo è frequente (70% dopo 2 anni dalla diagnosi) e si presenta in maniera significativa;
- dopo che il disturbo cognitivo è comparso è molto difficile che regredisca

**Tra i disturbi psichici più frequenti si riscontrano i disturbi dell'umore, quali depressione, e disturbi d'ansia. La letteratura evidenzia come tali disturbi possano essere collegati alla sintomatologia neurologica della SM**



© tipsimages/phanie

in modo significativo e, sebbene possa rimanere stabile, è più spesso progressivo, anche se l'evoluzione è caratterizzata da un'ampia variabilità inter-individuale.

Il ruolo dei disturbi cognitivi nell'impatto della vita quotidiana è molto elevato; alcuni autori affermano che la compromissione cognitiva è il fattore che maggiormente determina la qualità di vita delle persone con SM, osservando come i soggetti con disturbi di questo tipo siano professionalmente meno attivi, meno indipendenti e meno inseriti in un ampio contesto sociale; le stesse persone con deterioramento cognitivo riferiscono maggiori difficoltà sessuali e nello svolgimento delle faccende domestiche quotidiane rispetto a persone con SM senza deficit cognitivi, Vinck e coll (51) e Rao e coll (35).

#### **Disturbi psichici**

Tra i disturbi psichici più frequenti si riscontrano i disturbi dell'umore, principalmente depressione, e disturbi d'ansia (ansia generalizzata, attacchi di panico, fobia sociale, agorafobia). La letteratura recente evidenzia come tali disturbi possano essere collegati alla sintomatologia neurologica propria della malattia, nel senso di riflettere il distress funzionale associato al disturbo invalidante piuttosto che rappresentare disturbi psi-

chici pregressi. La depressione e gli stati ansiosi sarebbero quindi una reazione comprensibile allo stress determinato da un disturbo cronico e degenerativo, nonché dall'incertezza delle esacerbazioni e dalla durata della malattia. Dagli stessi studi si evince che la depressione non è direttamente correlata al grado di disabilità, al tipo di decorso della SM e alla compromissione cognitiva.

I fattori condizionanti la comparsa di sintomi depressivi sono:

- l'assenza di gratificazione e di esperienze positive che incide più dello stesso stress legato a esperienze negative. La positività (intesa come consapevolezza degli eventi positivi) promuove la ricerca del benessere nelle persone con SM depresse;
- la correlazione tra depressione e SA (stile attribuzionale, la peculiare tendenza attraverso cui le persone identificano le cause degli eventi). Le persone con SA negativo tendono a individuare le cause degli eventi negativi in fattori interni, stabili e globali; l'attribuzione interna riduce l'autostima, quella stabile influenza la cronicità e la globalità influenza la generalità dei sintomi.
- Stili di coping disfunzionali. Le persone con SM tendono a utilizzare strategie disfunzionali come il coping di evitamento (in particolare le persone con

SM con ricadute-remissioni) e coping orientato sulle emozioni, a scapito di coping più efficaci come quelli orientati al compito e ad atteggiamenti positivi. Gli stili di coping sono cruciali nella capacità di fornire risposte adattative alla malattia e rappresentano importanti predittori del livello di qualità di vita.

Per concludere, la complessità del quadro clinico richiede che gli interventi siano volti ai diversi aspetti della persona, poiché la ricaduta verso un benessere psicosociale è legato a una molteplicità di fattori che non possono essere valutati indipendentemente.

Perciò nell'ambito di un intervento complessivo è importante promuovere uno stile di vita che permette il mantenimento dei propri ruoli sociali e professionali (competenza sociale) e che aiuta la persona a migliorare l'autostima e il senso di autoefficacia. **È**

---

#### **\* L'autore:**

**Miranda Giuntoli** (psicologa del Servizio di Riabilitazione AISM Liguria)

# SM pediatrica: al lavoro un gruppo internazionale

Dalla costituzione di un database alla ricerca alle terapie: quando la malattia colpisce chi ha meno di 16 anni

Giuseppe Gazzola

I ragazzi e i genitori. I neurologi, gli infermieri. E un'Associazione come AISM. Quando la diagnosi di sclerosi multipla colpisce un bambino, un ragazzo con meno di 16 anni, inizia una storia impegnativa con molti protagonisti. Tutti importanti, tutti connessi. Una storia per certi versi nuova, ancora da esplorare, che apre molte domande e chiede risposte.

## **Primo comandamento: integrare le conoscenze**

Storicamente la SM è stata identificata come una malattia degli adulti e dei giovani-adulti e dunque le ricerche sulle cause, sui trattamenti, sui supporti necessari si sono concentrate sul mondo degli adulti. Ma il miglioramento delle tecnologie per la diagnosi, prima di tutte la risonanza magnetica, a partire dagli anni '80 ha portato a identificare la sclerosi multipla in un numero sempre maggiore di bambini e ragazzi in tutto il mondo. I sintomi iniziali sono stati visti già a 13 mesi di età, con diagnosi certe di SM talora ad appena due anni di vita e una crescita della frequenza dopo i 10 anni. Gli studi recenti dicono che circa il 3-5% del totale delle persone con SM ha il primo attacco di SM durante l'infanzia o l'adolescenza (*Consensus statement: evaluation of new and existing therapeutics for pediatric multiple sclerosis, Multiple Sclerosis Journal, 2011, 18(1),*



© tipsimages/phanie

116-127). Queste scoperte cambiano radicalmente le prospettive. Un primo passo importante, già nel 2007, ha portato a riconoscere che nessun Paese del mondo, da solo, sarebbe in grado di avere conoscenze e risorse sufficienti per affrontare e vincere le delicate sfide che la SM pone in questo campo, e che dunque è necessario coordinarsi a livello internazionale. È nato per questo, su forte spinta della Federazione Internazionale Sclerosi Multipla (MSIF) l'International Pediatric Multiple Sclerosis Study Group (IPMSSG), in cui i ricercatori italiani e la stessa AISM hanno avuto sin dall'inizio

un ruolo importante. Di recente, a gennaio 2012, l'ultimo appuntamento dell'IPMSSG si è concentrato sulla questione delle terapie, analizzando la fattibilità, la metodologia e le priorità per le sperimentazioni cliniche pediatriche per i nuovi farmaci nella SM. Infatti, per trattare la SM nei bambini, attualmente, sono utilizzate "off-label", le terapie di prima e seconda linea definite per gli adulti. Off-label significa, appunto, che la prescrivibilità di tali terapie, con il relativo profilo di efficacia e sicurezza, è stata accertata per gli adulti, non per chi ha meno di 16 anni.





© tipsimages/brightshoot

**Il miglioramento delle tecnologie per la diagnosi a partire dagli anni '80 ha portato a identificare la SM in un numero sempre maggiore di bambini e ragazzi. I sintomi iniziali sono stati visti già a 13 mesi di età, con diagnosi certe di SM**

### **Studi terapeutici in età pediatrica: un percorso delicato**

Uno degli esperti italiani presenti a Washington era il professor Angelo Ghezzi (Azienda Ospedaliera di Gallarate), che spiega: «Il problema degli studi terapeutici nell'età pediatrica è complesso e spinoso per diversi aspetti, a partire dal fatto che i ragazzi reclutabili per uno studio terapeutico sono pochi». Perciò, probabilmente, in futuro ogni studio di terapie per i ragazzi dovrà essere internazionale e multicentrico. A questo scopo è determinante anche il completamento di database e registri di malattia internazionali, un progetto cui sta collaborando la professoressa Maria Trojano (Università di Bari), Presidente Ectrims. «Inoltre – continua Ghezzi – ci sono problematiche relative, per esempio, all'impossibilità o comunque alla difficile praticabilità etica di studi con placebo in età così delicate, o legate all'improponibilità di replicare studi già effettuati nell'adulto, laddove questi abbiano già indicato la superiorità (o equivalenza) di un farmaco». La strada, insomma, è in salita. Ma due punti fermi sono già stati messi. A fine 2011 proprio il Gruppo internazionale ha pubblicato (vedi sopra) una dichiarazione di consenso in materia di valutazione di terapie nuove ed emergenti per la sclerosi multipla nei bambini, includendo una sintesi delle tipologie e dello stadio di ri-

cerca cui sono giunte le terapie studiabili nei bambini. Inoltre, secondo punto fermo, nell'ultimo decennio l'Agenzia Europea del Farmaco (EMA) ha approvato regolamenti in base a cui per ogni nuovo medicinale destinato al mercato europeo deve essere redatto e presentato all'EMA un piano di indagine pediatrica (PIP). Analogamente, il Pediatric Act Equity Research in USA richiede studi pediatrici per ogni nuova molecola attiva, studi su nuovi dosaggi o su nuove modalità di somministrazione. «La ricerca italiana – aggiunge Ghezzi – è all'avanguardia in diversi campi legati alla conoscenza della SM pediatrica, da quello sui farmaci immunomodulanti agli studi sui disturbi cognitivi e a quelli sull'utilizzo della risonanza magnetica». Nel primo caso, proprio un gruppo di Centri SM italiani, coordinato da Ghezzi, ha appena concluso e inviato alla pubblicazione di una rivista internazionale uno studio di follow up a due anni su ragazzi trattati con natalizumab. «I lavori cooperativi italiani – sottolinea ancora Ghezzi – sono i più consistenti nella letteratura internazionale, per numerosità di casistica e durata di follow up». Importanti anche gli studi dei disturbi psicoemotivi e cognitivi (coordinati dalla professoressa Maria Pia Amato, Azienda Ospedaliera Universitaria Firenze Careggi), tra i più autorevoli a livello internazionale per dimensioni della casistica e durata.

Infine il gruppo dell'Istituto San Raffaele di Milano (coordinato dal professor Massimo Filippi e Maria Assunta Rocca) prosegue gli studi di neuroimmagine con l'utilizzo di tecniche non-convenzionali, che permettono di acquisire informazioni importanti sui meccanismi di danno e di recupero nella SM pediatrica. Anche in questo caso gli studi vedono la partecipazione di numerosi centri italiani e sono tra i più autorevoli a livello internazionale.

### **La ricerca AISM e le sue prospettive: al fianco delle persone**

«In un panorama internazionale così vivace – spiega Michele Messmer Uccelli, Responsabile area Servizi e Progetti socio-sanitari AISM – due genitori che si sentono dire che il loro bambino ha la SM si trovano davanti a un paradosso: anche se entrano in quell'enciclopedia universale che è internet, difficilmente trovano informazioni specifiche su cosa sia la SM pediatrica e su come vada affrontata». Inoltre, mentre si effettuano studi su farmaci, disturbi cognitivi e modi specifici di utilizzo della risonanza magnetica nei bambini, non ci sono praticamente ricerche specifiche sulle conseguenze psico-sociali che l'impatto della SM su un figlio piccolo può avere anche sui genitori che si prendono cura di lui. «Per un'Associazione come AISM diventa essenziale – continua Messmer

**Genitori di bimbi con SM non si sentono molto soddisfatti rispetto al proprio ruolo. La mancanza d'informazioni può avere un impatto sulla loro qualità di vita e su come percepiscono la propria efficacia nel sostenere ed educare i figli**

Uccelli – comprendere a fondo come si vive la SM pediatrica in famiglia, come i genitori si sentono e cosa manca loro per ritenersi efficaci. Per riuscirci, anche noi siamo partiti da una ricerca “intramurale”, ossia finanziata e realizzata direttamente da FISM.

Partendo dai dati elaborati potremo mettere a punto percorsi di affiancamento concreto, di supporto quotidiano alle famiglie. E potremo collaborare a definire percorsi di formazione utili anche per i professionisti sanitari che si trovano a occuparsi di bambini con la SM». L'indagine è stata effettuata su 15 coppie che hanno un figlio piccolo con SM a confronto con 29 coppie con figli sani. A tutti i partecipanti è stato chiesto di rispondere autonomamente ad alcuni questionari per valutare i livelli di ansia, di depressione, le strategie di coping utilizzate in famiglia, il grado di soddisfazione rispetto al proprio ruolo genitoriale, la qualità della vita e la conoscenza sulla sclerosi multipla. «I risultati – commenta Michele Messmer Uccelli – sono in via di pubblicazione: dall'analisi si capisce che questi genitori sono poco informati sulla SM». «Il dato sulla conoscenza della SM, poi, si correla con un altro tratto emergente dalla ricerca, ossia che i genitori di bimbi con SM non si sentono molto soddisfatti rispetto al proprio ruolo e alla propria efficacia. Questo ci fa ipotizzare



© tipsimages/photoalto rm

che la mancanza di informazioni per queste famiglie possa avere un impatto sulla loro qualità di vita e su come percepiscono la propria efficacia nel sostenere ed educare i figli».

**I prossimi passi del progetto: ascolto e lavoro d'équipe**

Per iniziare a lavorare direttamente con i genitori interessati AISM ha indetto per loro un incontro, previsto per il 15-16 giugno a Genova. All'incontro sono stati invitati anche il professor Ghezzi e psicologo e infermiere specializzati nella SM. Da una parte, i genitori presenti potranno chiedere ai diversi esperti presenti tutto quello che vorrebbero sapere e su cui non riescono a trovare informazioni chiare e certe. Dal proprio canto AISM potrà raccogliere dai genitori considerazioni sul tipo di informazione e di supporto che ritengono più importante ricevere dall'Associazione, per sviluppare nei prossimi anni una nuova e preziosa tessera di quel mosaico sempre più completo che è il “Progetto Famiglia” di AISM, dedicato in un primo tempo ai genitori e, progressivamente, agli stessi bambini con SM per rispondere alle loro necessità

più importanti. Infine nel quadro che si va delineando, aggiunge ancora Messmer Uccelli: «c'è per AISM anche un importante risvolto per i percorsi di alleanza formativa che da alcuni anni effettua con i diversi professionisti socio-sanitari implicati nella cura della SM. In questo caso si tratterà di costruire una sorta di gruppo di riferimento, composto inizialmente dai neurologi e poi col tempo anche da neuropsichiatri infantili, che metta a punto le criticità e i miglioramenti necessari nel processo della presa in carico di bambini con SM e dei loro genitori, che va dalla diagnosi alla gestione quotidiana della malattia: è un processo per cui sono richieste delicate competenze che, al momento, non sono previste esplicitamente né nei percorsi di formazione per i pediatri né in quelli per neurologi e infermieri della sclerosi multipla». **É**

# Videointerventi sulla SM su MD web tv

Il canale online più visitato dai medici italiani approfondisce nel 2012 i temi della sclerosi multipla

Elena Bocerani

È appena partito un progetto rivolto ai medici di medicina generale dedicato all'informazione e all'aggiornamento sui temi legati alla SM.

I MMG sono i primi ad avere un contatto con i pazienti e hanno un ruolo fondamentale nel riconoscere i sintomi e indirizzare a visite specialistiche. Dato il numero molto elevato è difficile mettersi in contatto con tutti loro, per questo motivo AISM ha deciso di utilizzare il canale televisivo online [www.mdwebtv.it](http://www.mdwebtv.it) proponendo un'area esclusiva dedicata alla SM in cui saranno trasmesse una serie di videointerviste a opinion leader.

MD web tv è il sito dedicato all'informazione medica più visitato dai medici italiani e conta circa 5 mila accessi giornalieri. È attivo dal 2009 e ha circa 27 mila utenti registrati di cui più della metà sono MMG ol-

tre ad altri specialisti che possono ricavare informazioni importanti sulla SM. Il palinsesto della web tv è suddiviso in aree tematiche che garantiscono un'informazione completa sulla ricerca scientifica, sulle specializzazioni mediche e sui trattamenti. AISM nel 2011 ha realizzato un test per valutare il riscontro da parte degli utenti di MD web tv. Ha realizzato una videointervista ad Antonio Uccelli del Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Genova dal titolo "Sclerosi multipla: inquadramento, stato dell'arte e prospettive future". Il video è stato visto dal 48% degli utenti che sono entrati nella web tv e ha registrato circa 10 mila visualizzazioni in quattro giorni.

Il risultato positivo ha spinto AISM a continuare su questa strada programmando una serie di videointerviste su argomenti specifici della SM. Le domande agli esperti sono frutto di un'attenta riflessione su quali sono i temi legati alla SM che possono essere più utili ai medici di medicina generale o ad altre figure sanitarie specialistiche che hanno a che fare con la SM e trattano aspetti di carattere pratico e di interesse generale.

Ogni video sarà accompagnato da una newsletter (inviata a 55 mila medici) che avviserà gli utenti del nuovo contenuto disponibile sulla web tv.

Il progetto, realizzato con il contributo di Bayer Healthcare e Merck Serono, prevede 6 interventi più uno di carattere introduttivo a cura di Pierclaudio Brasesco, medico di medicina generale. A seguire gli altri temi trattati saranno:

**Sintomi all'esordio della malattia.** Intervista a Maria Giovanna Marrosu, neurologo del Centro SM, Ospedale Binaghi, Cagliari.

**Diagnosi.** Antonio Bertolotto, neurologo del Centro SM, Ospedale San Luigi Gonzaga, Orbassano (TO).

**Farmaci.** Marco Rovaris, neurologo dell'U.O. Riabilitazione Neuromotoria, Centro SM, IRCCS Santa Maria Nascente, Fondazione Don Gnocchi, Milano.

**Gravidanza.** Maria Pia Amato, neurologo del Dipartimento di Neuroscienze, Università di Firenze.

**Vaccinazioni.** Marco Salvetti, neurologo del Dipartimento di Neurologia della II Facoltà di Medicina, Università "La Sapienza", Azienda Ospedaliera S. Andrea, Roma.

**Invalidità e legge 104.** Massimo Serra, medico legale U.O. Medicina Legale Asl 3 Genovese. **È**



© tipsimages/blendimages rf

# A che punto è il nomenclatore tariffario?

Cosa dice la legge in materia. Ma anche sugli ausili non contemplati, la proprietà, il rinnovo e l'abbandono. Punti di forza e criticità

a cura della redazione



© tipsimages/brightshoot

**C**onoscere la normativa sugli ausili, l'iter per l'accesso e le strade più sicure per evitare gli ostacoli e risolvere le difficoltà che operatori e pazienti possono incontrare.

L'accesso agli ausili è regolato dal Decreto ministeriale (DM) 27 agosto 1999, n. 332 denominato Nomenclatore tariffario[1] in accordo con le disposizioni sui LEA (Livelli essenziali di assistenza) che riconoscono gli ausili come parte integrante di un programma riabilitativo. Il

recente (2011) Piano di Indirizzo per l'Attività di Riabilitazione del Ministero della Salute[2] sottolinea che gli ausili forniti nell'ambito del Nomenclatore tariffario sono inseriti tra gli interventi di riabilitazione sanitaria che bisogna garantire. Infatti non solo inserisce l'attività prescrittiva in ambito riabilitativo ma anche l'attività di verifica di efficacia dell'ausilio prescritto nonché la verifica di efficienza del servizio di fornitura.

Chi può accedere? L'accesso agli ausili previsti negli elenchi del Nomenclatore è previsto per la persona che abbia almeno un 33% d'invalidità civile, e/o limitazioni specifiche della vista o dell'udito o altre condizioni previste nel decreto. Anche le persone in attesa di invalidità possono averne accesso nel caso in cui siano ricoverati e il medico responsabile dell'unità operativa ne certifichi l'urgenza prima della dimissione.

Ci sono state nel corso degli anni innumerevoli segnalazioni di mancato rispetto della normativa vigente, raccolte da AISM tramite il numero verde e indagini svolte ad hoc nel 2004 e nel 2009: ad alcune persone viene negato l'accesso ad ausili già prescritti, altre vengono richiesti requisiti non previsti nella normativa per la prescrizione; le interpretazioni sulle incompatibilità tra ausili prescrivibili variano tra ASL della medesima regione; i tempi di autorizzazione e le modalità di prescrizione sono molto dif-

ferenti tra i vari uffici protesi; le gare di appalto che vengono effettuate in alcune ASL per gli ausili dell'elenco del nomenclatore, come le carrozzine, spesso non sono appropriati ai bisogni, differenti, delle persone perché viene acquistato un solo tipo di ausilio, in genere il più economico. Infine, le prescrizioni spesso non vengono effettuate all'interno del progetto riabilitato individuale (PRI) ma sono l'esito di una prestazione medica estemporanea di prescrizione, senza prova ausili o training all'uso, elaborata da un servizio diverso da quello che ha in carico riabilitativo la persona. Un'indagine condotta recentemente da Cittadinanza Attiva con la collaborazione delle Associazioni, a cui ha aderito anche AISM, ha portato alla luce alcuni nodi problematici relativi all'erogazione degli ausili e i diritti delle persone. L'indagine ha evidenziato, in particolare, disuguaglianze tra le varie regioni d'Italia, tempi troppo lunghi di erogazione e presenza di incompatibilità di prescrizioni per una rigida interpretazione della legge; ad esempio la prescrizione di un letto elettrico pregiudica spesso la successiva prescrizione di una carrozzina, poiché si valuta che la persona a letto non abbia necessità di ausili per la mobilità, al contrario un piano riabilitativo adeguato dovrebbe dare la possibilità di godere di entrambi gli ausili affinché le persone non siano allettate per tutto il giorno.





© tipsimages/imagesource

## **L'iter per l'accesso: conoscerlo per evitare gli abusi**

Il procedimento per l'erogazione di ausili a carico del SSN deve seguire obbligatoriamente quattro tappe: la prescrizione, l'autorizzazione, la fornitura e il collaudo. La **prescrizione** deve essere effettuata da un medico specialista del Servizio sanitario nazionale o di una struttura autorizzata alla prescrizione competente per tipologia di menomazione o disabilità.

L'**autorizzazione** è a carico degli uffici ASL di residenza della persona e prevede esclusivamente aspetti amministrativi (verifica dello stato dell'avente diritto, corrispondenza tra prescrizione e dispositivi codificati nel nomenclatore, verifica dei tempi minimi di rinnovo) come descritto nell'art.4 comma 5 del DM. Molte segnalazioni di difficoltà da parte delle persone con SM riguardano proprio il momento autorizzativo: difficoltà di accesso agli uffici per presenza di barriere architettoniche, difficoltà relazionali con gli operatori degli uffici, proposte o cambi dell'ausilio prescritto e scelto dal paziente, rifiuti autorizzativi senza motivazioni scritte, tempi lunghissimi di autorizzazio-

## **L'accesso agli ausili previsti negli elenchi del Nomenclatore è previsto per la persona che abbia almeno un 33% d'invalidità civile, e/o limitazioni specifiche della vista o dell'udito o altre condizioni previste nel decreto**

ne. Il DM non prevede assolutamente che il momento autorizzativo sia una rivalutazione tecnica o medica sull'ausilio e quindi gli uffici protesi non possono modificare prescrizioni mediche effettuando autorizzazioni parziali o diverse dalla prescrizione per intero. Il DM prevede che l'autorizzazione avvenga in tempi brevi: massimo 20 giorni dalla richiesta secondo l'art.4 comma 5 che scende a 5 giorni se il paziente è ricoverato e il medico che prescrive l'ausilio ne certifica l'urgenza (art 4 comma 6). Inoltre vige il principio del silenzio assenso in caso la ASL non si pronunci entro i termini previsti.

La **fornitura** può essere erogata direttamente dalla ASL o attraverso le officine ortopediche con vincoli sulla tipologie di ausili. A questo proposito è diffusa l'abitudine a effettuare gare di appalto per gli ausili basate sul prezzo piuttosto che sulla qualità e senza rispettare le varie tipologie di ausili e le conseguenze del rispetto dei diversi bisogni. È importante conoscere i limiti che il decreto ministeriale impone a questo proposito.

Il nomenclatore comprende 3 elenchi che prevedono modalità di erogazione diverse: l'elenco 1 include ortesi, protesi, carrozzine, sistemi di postura e standing; l'elenco 2 include sedie wc e doccia, deambulatori, stampelle, comode, sollevatori, seggioloni, cuscini e materassi anticubito, cateteri, pannoloni, letti ortopedici, comunicatori; l'elenco 3 include monta-

scale, respiratori, aspiratori, eccetera.

Per la fornitura di ausili dell'elenco 1 è obbligatorio che ci sia un tecnico abilitato (tecnico ortopedico) sia per gli ausili su "misura" sia per quelli di serie, dove comunque è necessario il tecnico per l'applicazione e l'adattabilità alla persona dell'ausilio stesso. Inoltre questi ausili sono destinati esclusivamente al paziente a cui sono prescritti (art 1 comma2). L'erogazione degli ausili dell'elenco 1 deve essere effettuata o dai tecnici ortopedici (per quelli su misura) o, per i restanti ausili, dai "soggetti autorizzati all'immissione in commercio" (officine ortopediche, sanitarie) purché abbiano un tecnico ortopedico (art3). Quindi per questi ausili non è assolutamente previsto che l'erogazione avvenga direttamente dalla ASL o da un ente che abbia vinto la gara di appalto per la fornitura. Le gare di appalto, infatti, sono previste solo per l'erogazione degli ausili dell'elenco 2 e 3. Il DM definisce anche i tempi massimi di fornitura per ogni tipo di ausilio. Il fornitore ha l'obbligo di dare istruzioni dettagliate all'utente o a chi lo assiste sulla manutenzione e sull'uso. Questo avviene raramente nel caso di consegne tramite corriere o personale non tecnico (ad esempio un magazziniere della banca ausili).

Il **collaudo** è il migliore strumento per rifiutare ausili non idonei. Viene effettuato dal medico prescrittore o dalla sua unità operativa e garantisce all'utente che sia

### La scarsa qualità degli ausili forniti attraverso gare di appalto basate sul costo rende facile ritrovarsi con ausili usurabili che necessitano varie riparazione e il rischio di non poter sostituirli perché previsto per una sola volta



© tipsimages/ojo images

verificata la congruenza clinica e la rispondenza del dispositivo autorizzato e fornito. Deve essere effettuato entro 20 giorni dalla data di consegna e l'utente ha l'obbligo di presentarsi. Alcune segnalazioni hanno mostrato che in alcuni casi di ausili forniti direttamente da ASL, in particolare da banca ausili, l'ufficio protesi ha ritirato il modulo di prescrizione all'utente in modo che il medico prescrittore non potesse apporre il timbro di collaudo non favorevole. In questi casi il medico può comunque effettuare una relazione di collaudo non favorevole in normale carta intestata.

#### **Il diritto di scelta negato e gli ausili non a nomenclatore**

La prescrizione di un ausilio è frutto di una valutazione di vari aspetti (bisogni della persona, quadro clinico-funzionale, ambiente di utilizzo, eccetera) e prevede prove per identificare quello più idoneo e/o le personalizzazioni necessarie. In questo iter è riconosciuto dall'art. 1 comma 5 il diritto dell'utente a scegliere il tipo o modello di dispositivo. Le gare di appalto e le consegne di ausili diversi da quelli scelti del paziente anche da parte di banca ausili (ausili riciclati) sono contrastanti con questo diritto. Il DM prevede addirittura che l'utente possa scegliere ausili non inseriti nel nomenclatore purché siano riconducibili per omogeneità funzionale a giudizio del medico prescrittore,

pagando al fornitore lo stesso costo dell'ausilio inserito nel nomenclatore.

Per i soggetti affetti da gravissime disabilità, la ASL può autorizzare forniture di ausili non inclusi negli elenchi in base all'art.1 comma 6. Visto che i criteri per l'accesso a questi ausili non sono mai stati definiti è spesso difficile ricorrere a questa possibilità.

#### **Di chi sono gli ausili forniti dalla ASL?**

Gli ausili dell'elenco 1 e 2 si intendono ceduti in proprietà all'utente fatto salvo per ausili riutilizzabili che possono essere ceduti in comodato d'uso. Gli ausili dell'elenco 3 sono sempre di proprietà della ASL che è tenuta ad assicurare la perfetta funzionalità e sicurezza.

#### **I problemi del rinnovo e della gestione delle rotture/danni**

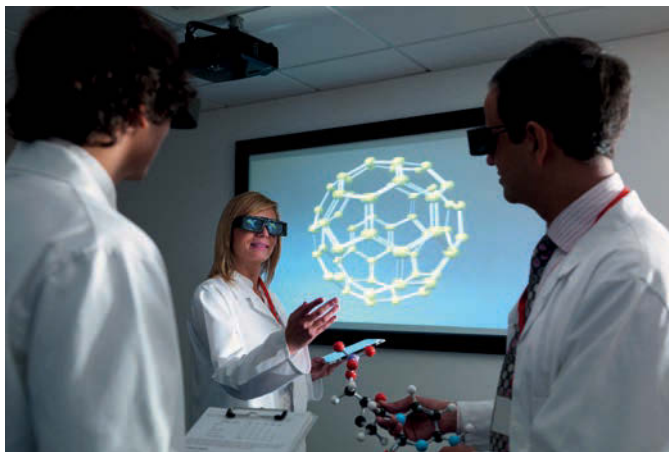
Il DM definisce i tempi minimi di rinnovo per ogni ausilio, subordinata comunque a una verifica di idoneità da parte del medico prescrittore, ma prevede la possibilità di abbreviarlo. Questo è possibile nel caso di modifiche dello stato psico-fisico dell'utente o nel caso di particolari necessità riabilitative (art.5 comma 2) purché sia documentato da una dettagliata relazione medica. La negazione di questo diritto viene spesso lamentata dalle persone con SM dove la progressività della malattia rende inadeguati gli ausili prima della scadenza dei tempi minimi di rinnovo. Le

riparazioni sono frequenti motivi di attrito tra utenti e ufficio protesi. Nel caso di rottura o usura le riparazioni sono a carico della ASL (se esauriti i tempi di garanzia) e qualora non sia possibile la ASL può autorizzare per una sola volta la sostituzione. Le riparazioni non hanno tempi definiti provocando grandi disagi per l'assenza temporanea dell'ausilio in riparazione. L'art. 6 comma 5 prevede che nei confronti di soggetti con gravi difficoltà di deambulazione la ASL sia tenuta ad assicurare la tempestiva sostituzione dei dispositivi temporaneamente non utilizzabili. Basterebbe il rispetto di questo principio per risolvere molti problemi, soprattutto alle persone che devono riparare la loro carrozzina. La scarsa qualità degli ausili forniti attraverso gare di appalto basate sul costo rende sempre più facile ritrovarsi con ausili facilmente usurabili che necessitano di varie riparazione e il rischio che non possano essere sostituiti perché è previsto per una sola volta.

#### **L'abbandono degli ausili: costi non contemplati**

Uno studio condotto in AISM e pubblicato nel 2006[3] ha indagato sulle cause dell'abbandono degli ausili confrontando le prescrizioni effettuate in ambito del progetto riabilitativo individuale (PRI) e un iter valutativo ben definito, con prescrizioni effettuate al di fuori della presa in carico, tramite una sola visita medica. Le

## L'elenco di ausili del Nomenclatore è vecchio, risale al '99: non tiene conto delle innovazioni tecnologiche, limitando di fatto la possibilità di accedere ad ausili di miglior qualità e più moderni, e riporta tariffe del 1999 non più adeguate



© tipsimages/cultura images rf

cause principali di abbandono risultavano essere il peggioramento del quadro funzionale, la non accettazione dell'ausilio, la non idoneità dell'ausilio rispetto all'esigenza percepita del paziente, la mancata informazione sull'ausilio o il mancato training all'uso. Lo studio ha evidenziato che l'abbandono degli ausili si riduceva nelle prescrizioni effettuate all'interno del PRI rispetto a quelle effettuate tramite una visita puntuale. L'abbandono di ausili produce costi sociali togliendo potenziali risorse per erogare più ausili e di qualità migliore.

### **Le criticità del DM e del contesto politico attuale**

Le principali criticità della normativa vigente riguardano le incompatibilità di forniture tra ausili (come il letto ortopedico e la carrozzina), la limitazione nel numero di ausili monouso come i cateteri e ausili assorbitivi urina non sempre compatibili con le esigenze degli utenti, la limitazione del numero di sostituzioni di ausili in caso di rottura (una sola volta) che non sempre è compatibile con alcuni dispositivi.

Un'altra criticità riguarda la non chiarezza della proprietà degli ausili in caso di integrazione da parte dell'utente dei costi dell'ausilio. Va considerato che l'elenco di ausili del Nomenclatore è vecchio, risale al '99: non tiene conto delle innovazioni tecnologiche, limitando di fatto la possibilità di accedere ad ausili di miglior qualità e

più moderni, e riporta tariffe del 1999 non più adeguate, costringendo l'integrazione economica da parte degli utenti.

I vari governi che si sono avvicendati dal '99, si sono presi l'impegno di aggiornare il Nomenclatore. Ultimo il Governo Monti che ha dato disponibilità ad aggiornare i LEA ed il Nomenclatore nel corso delle varie audizioni chieste dalle associazioni. Ma sembra un'impresa di difficile realizzazione! Recentemente è stato istituito un tetto di spesa massimo anche per i dispositivi medici (art. 17, comma 1, lettera c Finanziaria luglio 2011). A decorrere dal 1 gennaio 2013 è fissato anche un tetto di spesa massima pari al 5,2% della spesa complessiva per l'acquisto dei dispositivi medici e per le protesi sanitarie a carico del SSN. Il tetto opererà sia a livello nazionale che a livello regionale. L'eventuale sfioramento sarà a carico delle Regioni, salvo nei casi in cui non pregiudichi l'equilibrio economico complessivo dell'ente locale.

In questo modo i tagli al fondo sociale e al fondo sanitario, di riflesso, vanno a colpire anche le prestazioni protesiche: sin dall'anno di entrata in vigore del Nomenclatore si è diffusa la prassi da parte delle Regioni di applicare il decreto in maniera difforme, in relazione a indicazioni interne delle direzioni sanitarie di contenimento dei costi, e la situazione peggiorerà ulteriormente dai tagli e dai tetti di spesa fissati.

### **E quando resta solo l'acquisto?**

La persona può acquistare privatamente gli ausili dai rivenditori. In questo caso li paga, ma può:

- accedere ad agevolazioni fiscali se in possesso di legge 104/92 (IVA al 4% e detrazione al 19% sui redditi della spesa);
- verificare con i servizi sociali del suo Comune se sono previsti contributi per l'acquisto di ausili o sussidi domotici da parte della propria Regione. **È**

### **Bibliografia**

1. Decreto ministeriale 27 agosto 1999, n. 332: <http://www.handylex.org/stato/d270899.shtml>
2. Piano di Indirizzo per l'Attività di Riabilitazione del ministero Salute: [www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_primopianoNuovo\\_291\\_documenti\\_itemDocumenti\\_o\\_fileDocumento.pdf](http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_primopianoNuovo_291_documenti_itemDocumenti_o_fileDocumento.pdf)
3. R Verza1, ML Lopes Carvalho2, MA Battaglia3 and M Messmer Uccelli4 – "An interdisciplinary approach to evaluating the need for assistive technology reduces equipment abandonment" - Multiple Sclerosis 2006; 12: 88-93

# Novità sul Fingolimod

## Terminata la revisione EMA e FDA

Grazia Rocca\*

Dopo una dettagliata valutazione del rapporto rischio/beneficio di Gilenya® (fingolimod) da parte del comitato scientifico (CHMP) dell'Agenzia Europea dei Medicinali (EMA) sono state rese note alcune raccomandazioni specifiche per i pazienti in trattamento con Gilenya®. Successivamente in data 30 aprile 2012 anche l'Agenzia Italiana del Farmaco ha emesso un'importante nota informativa riguardante il monitoraggio cardiovascolare, che deve essere eseguito a inizio della somministrazione del farmaco. In particolare nel comunicato, indirizzato ai me-

dici, vengono elencate le patologie o l'assunzione di farmaci (vedi Tabella), che fanno sì che in queste persone la somministrazione del farmaco non sia raccomandata. Qualora il medico dovesse valutare che i benefici attesi dal farmaco superino i rischi potenziali, dovrà consultare preventivamente un cardiologo e, in caso di assunzione di farmaci, valutare il possibile passaggio ad altri farmaci che non provochino diminuzione della frequenza cardiaca. Infine in questi casi il monitoraggio dovrà essere prolungato almeno sino al mattino successivo. **È**

### Per approfondimenti

[www.agenziafarmaco.gov.it/content/nota-informativa-importante-su-gilenya-fingolimod-30042012](http://www.agenziafarmaco.gov.it/content/nota-informativa-importante-su-gilenya-fingolimod-30042012)  
[www.ema.europa.eu/docs/en\\_GB/document\\_library/Press\\_release/2012/04/WC500125690.pdf](http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Press_release/2012/04/WC500125690.pdf)

#### Le patologie

- Blocco atrio-ventricolare di secondo grado tipo Mobitz II o di grado superiore, sindrome del nodo del seno, o blocco seno-atriale.
- Prolungamento significativo del tratto QT [QTc >470msec (donne) o >450 msec (uomini)].
- Storia di bradicardia sintomatica o sincope ricorrente, nota cardiopatia ischemica, malattia cerebrovascolare, storia di infarto del miocardio, insufficienza cardiaca congestizia, storia di arresto cardiaco, ipertensione non controllata o grave apnea notturna.

#### Trattamento con i seguenti antiaritmici o con farmaci che riducono la frequenza cardiaca:

- Antiaritmici di classe IA (es. chinidina, disopiramide) o di classe III (es. amiodarone, sotalolo).
- Beta-bloccanti.
- Bloccanti del canale del calcio che possono ridurre la frequenza cardiaca (es. verapamil, diltiazem o ivabradina).
- Altre sostanze che possono ridurre la frequenza cardiaca (es. digossina, farmaci anticolinesterasici o pilocarpina).



## Misure di monitoraggio

Le attuali misure di monitoraggio stabilite per tutti i pazienti sono:

- elettrocardiogramma a 12 derivazioni e misurazione della pressione arteriosa prima della somministrazione della prima dose e dopo 6 ore;
- misurazione della pressione arteriosa e della frequenza cardiaca ogni ora per 6 ore dopo la somministrazione della prima dose.

Durante le prime 6 ore di trattamento si raccomanda il monitoraggio elettrocardiografico continuo.

Se al termine delle 6 ore il valore della frequenza cardiaca è il più basso tra quelli rilevati dopo la somministrazione della prima dose, il monitoraggio deve essere prolungato di almeno 2 ore e fino a quando la frequenza cardiaca aumenti. Nei pazienti in cui si manifestino effetti cardiaci clinicamente importanti durante le prime 6 ore, il monitoraggio deve essere prolungato almeno fino al mattino successivo e comunque fino a risoluzione. I criteri da seguire per valutare la necessità di un prolungamento del monitoraggio sono la comparsa, in qualsiasi momento durante il periodo di monitoraggio dopo la prima dose, di blocco atrio-ventricolare di terzo grado di nuova insorgenza oppure la presenza, alla fine del periodo di monitoraggio dopo la prima dose, di una frequenza cardiaca inferiore ai 45 battiti al minuto, o di un intervallo QTc  $\geq$  500 msec o di un blocco atrio-ventricolare di secondo grado tipo Mobitz I (Wenckebach) di nuova insorgenza e persistente o blocco atrioventricolare di grado superiore.



# Farmaci per via orale

## Teriflunomide e BG-12 all' approvazione dell' EMA

Grazia Rocca\*



© tipsimages/imagesource

**A** marzo e a maggio 2012 le aziende produttrici del Teriflunomide (Genzyme - Gruppo Sanofi) e del BG12 (Biogen) hanno reso noto tramite comunicati stampa che sia l'Agenzia Europea del Farmaco (EMA) sia la Food and Drug Administration (FDA) hanno accolto le richieste per avviare le procedure necessarie alla valutazione di entrambi i farmaci. Ricordiamo che la presentazione della richiesta presso l'EMA rappresenta il primo passo dell'iter di approvazione di un farma-

co e viene presentata in base ai risultati ottenuti da studi di fasi III eseguiti sul farmaco stesso. Sulla base dell'analisi dei risultati presentati l'EMA per l'Europa e la FDA per l'America potranno autorizzare o meno i due farmaci. Successivamente, se i farmaci otterranno l'autorizzazione dell'EMA, l'iter proseguirà presso gli enti preposti in ciascun paese europeo; per l'Italia il necessario iter di valutazione e approvazione passerà all'Agenzia Italiana del Farmaco e successivamente dalle singole Regioni. In particolare, per quanto riguarda il Teriflunomide, la richiesta è stata inoltrata sulla base dei risultati di due studi di fase III, detti TEMSO (*Study of Teriflunomide in Reducing the Frequency of Relapses and Accumulation of Disability in Patients With Multiple Sclerosis*) e TENERE (*A Study Comparing the Effectiveness and Safety of Teriflunomide and Interferon Beta-1a in Patients With Relapsing Multiple Sclerosis*). Per il BG-12 la richiesta è stata presentata sulla base dei dati raccolti al termine degli studi di fase III,

## Studi in corso

- **Teriflunomide**
  - TOWER (studio controllato contro placebo su persone con SM recidivante remittente);
  - TOPIC (studio realizzato nelle CIS);
  - TERACLES (studio dove il Teriflunomide è valutato come terapia associata all'interferone beta);
  - estensione dello studio TEMSO.
- **BG-12**
  - estensione degli studi DEFINE e CONFIRM;
  - EXPLORE (studio dove BG-12 è valutato come terapia associativa con interferone beta o glatiramer acetato)

detti DEFINE (*Efficacy and Safety of Oral BG00012 in Relapsing-Remitting Multiple Sclerosis*) e CONFIRM (*Efficacy and Safety Study of Oral BG00012 With Active Reference in Relapsing-Remitting Multiple Sclerosis*). Entrambi i farmaci in questione agiscono sul sistema immunitario, anche se con meccanismi diversi; il Teriflunomide arresta la proliferazione e la funzionalità dei linfociti T e B attivati e ritenuti responsabili dei maggiori danni provocati nella SM, attraverso l'inibizione selettiva e reversibile di un enzima mitocondriale; mentre il BG-12 agirebbe attivando la via del NF-E2-related factor 2 (Nrf-2), riducendo l'attività e l'impatto delle cellule infiammatorie sul sistema nervoso centrale e inducendo risposte dirette citoprotettive nelle cellule del sistema nervoso centrale. **É**

## Bibliografia

- Kappos L, et al., Efficacy and safety of oral fumarate in patients with relapsing-remitting multiple sclerosis: a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled phase IIIb study, *Lancet* 2008;372:1463-1472.
- Kappos L, et al., Effect of BG-12 on contrast-enhancing lesions in patients with relapsing-remitting multiple sclerosis: subgroup analyses from the phase 2b study., *Mult Scler.* 2012 Mar;18(3):314-21.
- MacManus DG, et al., BG-12 reduces evolution of new enhancing lesions to T1-hypointense lesions in patients with multiple sclerosis, *J Neurol.* 2011 Mar;258(3):449-56.
- O'Connor PW et al., A phase II study of the safety and efficacy of teriflunomide in multiple sclerosis with relapses., *Neurology* 2006;66(6):894-900.
- O'Connor P, et al., Randomized trial of oral teriflunomide for relapsing multiple sclerosis., *N Engl J Med.* 2011;365(14):1293-303.
- Confavreux C, et al., Long-term follow-up of a phase 2 study of oral teriflunomide in relapsing multiple sclerosis: safety and efficacy results up to 8.5 years., *Multiple Sclerosis* 2012 7. [Epub ahead of print]
- Fox EJ, Rhoades RW. New treatments and treatment goals for patients with relapsing-remitting multiple sclerosis. *Curr Opin Neurol.* 2012 Feb;25 Suppl:511-9.

\* **l'autrice:**

**Grazia Rocca** (Neurologo)

# L'ottimismo della genetica

*Intervista al professor Francesco Cucca sulle speranze che la ricerca pone nel DNA*

*Giuseppe Gazzola*



**P**assi da gigante, o forse meglio chilometri, sta compiendo la ricerca genetica sulla sclerosi multipla. Gli studi, a livello internazionale e italiano, crescono in modo esponenziale in quantità e qualità, identificando nuovi bersagli terapeutici, nuove possibilità di utilizzo di farmaci già approvati per altre indicazioni e aprendo importanti sviluppi in particolare per la cura delle forme progressive di sclerosi multipla. Uno dei progetti di punta della ricerca genetica italiana finanziata da AISM è stato curato dal gruppo coordinato dal professor Francesco Cucca (Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica, CNR, Cittadella Universitaria Monserrato – Cagliari, vedi Box 1). Con il professor Cucca abbiamo fatto il punto sul valore, sul passato prossimo, il presente e il futuro di questo determinante ambito di ricerca sulle cause della SM.

## **Perché, professore, ha scelto di lavorare nella ricerca genetica?**

Per formazione sono pediatra e molte sono le malattie genetiche che si manifestano durante i primi anni di vita. Poi sono sardo, e in questa popolazione c'è un'alta frequenza di malattie autoimmuni, tra cui la sclerosi multipla, che possono avere anche cause genetiche. Proprio l'esigenza di dare risposta in termini di comprensione delle cause di malattie come la SM e l'impegno a identificare nuovi potenziali bersagli terapeutici è ciò che mi guida ogni giorno.

## **Lei dirige l'Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica (IRGB) del CNR a Cagliari. Come funziona e di cosa si occupa?**

L'istituto ha sedi anche a Lanusei, Pula e a Milano. Collabora strettamente con altre realtà cliniche e scientifiche sarde e in-

ternazionali, in particolare con i centri SM di Cagliari e Sassari, diretti dalla professoressa Marrosu e dal professor Rosati e con il centro di supercalcolo CRS4 a Pula. Il nostro è un progetto collettivo con un importante gioco di squadra, che utilizza tecnologie di caratterizzazione molecolare fino al livello ultimo di risoluzione grazie al sequenziamento degli acidi nucleici (DNA e RNA). Ogni essere umano possiede una sequenza chimica dentro le cellule, il DNA appunto, che rende possibile la divisione delle cellule e contiene istruzioni fondamentali per la sintesi dei nostri costituenti principali, le proteine, attraverso un composto intermedio, l'RNA appunto. Siamo stati in origine una cellula (la cellula uovo fecondata o zigote) e da adulti diventiamo centomila miliardi di cellule. Questo accade perché ogni volta che una cellula si divide il suo DNA viene, per così dire, fotocopiato nella nuova cellula. Quando ci sono cambiamenti nella copiatura del DNA parliamo di mutazioni che, quando insorgono nelle cellule germinali (quelle deputate alla riproduzione sessuata), sono ereditabili. Per leggere questa sequenza del DNA, con le sue variazioni legate alle mutazioni, ci vogliono strumenti idonei. Fino a pochi anni fa solo nei film di fantascienza c'era la possibilità di leggere completamente la sequenza di tre miliardi di basi che abbiamo dentro le cellule. Ora noi siamo stati tra quelli che hanno iniziato a farlo, sequenzian-

**È importante che un risultato sia coerente in diversi contesti di ricerca. La replicabilità di un'osservazione è il principio aureo della ricerca e del metodo scientifico, e nel campo genetico si sta verificando**



do migliaia di persone. Per essere sicuri di prendere almeno una volta quei tre miliardi, siccome i metodi di sequenziamento in uso hanno elementi di imprevedibilità, in realtà ne stiamo sequenziando circa dodici miliardi a persona. Analizziamo tra i dodici e i sedici miliardi di basi di DNA a persona.

**Un lavoro infinito. Come si arriva a una lettura sintetica di ciò che viene individuato?**

C'è un team di biologi e uno di statistici. Centinaia di persone stanno lavorando al progetto, collegato anche con altre realtà di ricerca internazionali.

**Nel 2010 il suo gruppo di ricerca ha individuato l'associabilità di una variante del gene CBLB al rischio di sclerosi multipla, studiando 6,6 milioni di geni in 1.700 persone sarde. Quella scoperta fu pubblicata su Nature Genetics. Quale il suo significato?**

Lo studio aveva elementi innovativi per quell'epoca, era uno dei primi studi che analizzava così tante varianti attraverso approcci statistici e test costruiti appositamente per interrogare quei punti del genoma che differiscono da persona a persona. Attraverso questi approcci, siamo arrivati a identificare questa variante del gene CBLB, che era più frequente nei malati di sclerosi multipla rispetto al resto della popolazione. È un gene chiave nella

regolazione delle risposte immuni. Esperimenti di laboratorio dimostrano che il topo in cui questo gene non funziona ha una forma equivalente alla sclerosi multipla umana.

**A quali progetti state lavorando in questo momento?**

Abbiamo una serie di progetti connessi. In particolare stiamo realizzando uno studio definito di tipo caso-controllo, che confronta persone con SM e controlli sani, per identificare sequenze di DNA significativamente più frequenti nei malati e quindi coinvolte nella SM. In parallelo in un secondo studio stiamo studiando un'ampia raccolta di individui sani (indipendenti rispetto a quelli considerati nel primo studio) per caratterizzare e contare tutte le cellule del sistema immune e ricercare i fattori genetici che influenzano la variabilità quantitativa di tali cellule. I due studi sono collegati perché una volta identificate le sequenze di DNA in grado di influenzare il rischio di sviluppare la

SM (primo studio) e quelle in grado di influenzare la quantità delle cellule del sistema immune (secondo studio) vediamo quali di queste sequenze coincidono. Se questa coincidenza si verifica, per una sorta di proprietà transitiva delle osservazioni scientifiche significa che le variazioni quantitative di quella specifica cellula sono alla base del rischio di sviluppare la sclerosi multipla.

**Quali dunque i progressi che sta compiendo la ricerca sulla genetica in riferimento alla vostra osservazione iniziale sul gene CBLB?**

Altri gruppi di ricerca hanno replicato il nostro iniziale risultato sul gene CBLB e verificato che anche in altre popolazioni le stesse varianti erano più frequenti nelle persone con SM. È importante che un risultato sia coerente in diversi contesti di ricerca. La replicabilità di un'osservazione è il principio aureo della ricerca e del metodo scientifico, e nel campo genetico si sta verificando.

### Bibliografia

- Genome-wide association study of multiple sclerosis confirms a novel locus at 5p13.1. Matesanz F, González-Pérez A, Lucas M, Sanna S, Gayán J, Urcelay E, Zara I, Pitzalis M, Cavanillas ML, Arroyo R, Zoledziewska M, Marrosu M, Fernández O, Leyva L, Alcina A, Fedetz M, Moreno-Rey C, Velasco J, Real LM, Ruiz-Peña JL, Cucca F, Ruiz A, Izquierdo G. PLoS One. 2012;7(5):e36140. Epub 2012 May 3.
- A Trans-Specific Polymorphism in ZC3HAV1 Is Maintained by Long-Standing Balancing Selection and May Confer Susceptibility to Multiple Sclerosis. Cagliani R, Guerini FR, Fumagalli M, Riva S, Agliardi C, Galimberti D, Pozzoli U, Goris A, Dubois B, Fenoglio C, Forni D, Sanna S, Zara I, Pitzalis M, Zoledziewska M, Cucca F, Marini F, Comi GP, Scarpini E, Bresolin N, Clerici M, Sironi M. Mol Biol Evol. 2012 Jun;29(6):1599-613. Epub 2012 Jan 6.
- TCRBV20S1 polymorphism does not influence the susceptibility to type 1 diabetes and multiple sclerosis in the Sardinian population. Foza C, Zoledziewska M, Pitzalis M, Simula MP, Galleu A, Contini S, Bonfigli S, Cucca F, Longinotti M. Immunogenetics. 2012 Feb;64(2):153-4. Epub 2011 Sep 17.



© tipsimages/ojo images

### La vostra ricerca in particolare ha fatto passi avanti?

Siamo andati avanti su due grandi linee di sviluppo. Anzitutto, come dicevamo, abbiamo lavorato per capire le conseguenze funzionali delle varianti genetiche individuate sul gene CBLB. Questa ricerca è ancora in corso e non è conclusa: ci sono esperimenti preliminari che ci indicano come ci siano varianti del genoma che sono quelle più frequenti nei malati e che effettivamente hanno un significato funzionale. Ma dobbiamo ancora fare numerosi esperimenti per chiarire i meccanismi con cui agiscono.

### Accennava anche a linee di sviluppo successive.

Sì, abbiamo anche cercato di identificare nuove varianti, implicate nella SM, che non era stato possibile identificare con il primo studio, perché avevamo analizzato un numero grande ma relativamente piccolo di persone. Ora, anche grazie alla collaborazione dei diversi Centri clinici che si occupano di SM in Sardegna, come quelli di Cagliari e di Sassari, abbiamo aumentato notevolmente la casistica: stiamo analizzando circa 7 mila individui, 3 mila con SM e 4 mila senza. Abbiamo anche migliorato l'estrazione dell'informazione genetica: ora arriviamo a testare molte più varianti, con alcune mappe arriviamo a oltre 15 milioni di varianti. Questo ci ha in effetti consentito di identificare

nuove varianti implicate (associate) con il rischio di sviluppare SM. In più, come accennato, abbiamo realizzato un secondo studio parallelo che, grazie all'identificazione delle varianti genetiche in grado di influenzare la conta delle cellule del sistema immune, ci dà in diversi casi anche indicazioni immediate riguardo al significato funzionale di alcune varianti genetiche associate con la SM, quello che dicevamo prima sulla transizione delle osservazioni scientifiche. Se infatti troviamo una variante che è più frequente nei malati rispetto ai controlli sani, e troviamo che la stessa variante fa aumentare o diminuire un certo tipo di cellula del sistema immune, quella variabilità quantitativa della cellula spiega perché è associata con la malattia, e ci dice che quella cellula è un possibile bersaglio per la terapia.

### Dunque, la ricerca genetica sta andando dal laboratorio alle persone con SM?

Su questo dobbiamo essere sempre prudenti e non confondere gli obiettivi con i risultati. Però è chiaro che le conoscenze sui fattori genetici implicati nella SM stanno crescendo, e questo rende più facile trovare i possibili rimedi. Poi la traduzione effettiva delle conoscenze in risultati che le persone possono toccare con mano dipende da diversi fattori. Perché, nel nostro caso, non tutte le varianti genetiche identificate come implicate nella malattia poi possono essere facilmente

## Il finanziamento del progetto

AISM, tramite la sua Fondazione FISM, ha investito 400 mila euro nel progetto triennale (2008-2010) "Uno studio di associazione su tutto il genoma in Sardegna per svelare i fattori genetici predisponenti nei confronti della sclerosi multipla", coordinato dal professor Francesco Cucca. Nel 2011 il Bando FISM ha finanziato il progetto, evoluzione del precedente, "Approccio razionale per la ricerca di composti per la cura della sclerosi multipla basato sull'analisi dei target individuati dagli studi di associazione dell'intero genoma in Sardegna", tuttora in corso.

modulabili in senso terapeutico. Se si verifica che è possibile, può essere necessario dover intraprendere dall'inizio la strada per un nuovo farmaco. Se per esempio stabiliamo che un certo tipo di cellule aumentano nei pazienti che hanno la SM, come causa della malattia e non come conseguenza, dovremo cercare un composto in grado di ridurle. In questo caso, come per ogni nuovo farmaco, ci vogliono molti anni.

### Ci sono vie più brevi?

Talora, anche nella scienza, gioca un ruolo la fortuna. Per esempio possiamo scoprire che esistono già dei farmaci, realizzati con indicazioni d'uso diverse, che agiscono anche sul nostro bersaglio. In questo caso i tempi sono più brevi. Personalmente sono ottimista e ritengo che il crescere delle conoscenze ottenute con l'indagine genetica migliorerà le possibilità terapeutiche di trattare con efficacia la SM.





© tipsimages/photoalto rf

**Personalmente sono ottimista e ritengo che il crescere delle conoscenze ottenute con l'indagine genetica migliorerà le possibilità terapeutiche di trattare con efficacia la SM**

## Dal laboratorio alla carta stampata

Publicato su Nature (agosto 2011), lo studio "Genetic risk and a primary role for cell-mediated immune mechanisms in multiple sclerosis" integra il contributo di centinaia di ricercatori membri dell'International Multiple Sclerosis Genetics Consortium (IMSGC). La parte italiana dello studio è stata co-finanziata da AISM e coordinata dal dottor Filippo Martinelli Boneschi (Istituto di Neurologia Sperimentale, San Raffaele, Milano) e dalla professoressa Sandra D'Alfonso (Dipartimento di Scienze Mediche e IRCAD, Università del Piemonte Orientale, Novara). I ricercatori hanno studiato il DNA di 9.772 individui con SM e di 17.376 individui sani, provenienti da diverse popolazioni. Informazioni più approfondite su [www.aism.it](http://www.aism.it).

**Un'ultima domanda. Come si colloca il vostro lavoro nel percorso internazionale che ad agosto 2011 (vedi box a lato) ha portato a identificare 29 nuovi geni collegabili al rischio di sviluppare la SM e a confermare l'associabilità alla SM di altri 23?**

Pur non facendo parte di quello studio e del consorzio scientifico che lo ha prodotto, non stiamo procedendo di nascosto, isolati dal contesto internazionale, ma con una vera e propria integrazione degli

obiettivi e delle conoscenze. Il gene CBLB da noi identificato è uno dei 23 confermati da questo studio. Con la componente inglese del Consorzio, guidata da Stephen Sawcer di Cambridge, siamo in rapporti di collaborazione molto stretti. C'è dunque una sostanziale unitarietà della ricerca internazionale. E questo aumenta sicuramente l'efficacia di ciascuno dei gruppi di ricerca coinvolti e la sicurezza sul valore dei risultati che si stanno ottenendo. **È**

### Lavoro citato nell'intervista

Variants within the immunoregulatory CBLB gene are associated with multiple sclerosis. Sanna S, Pitzalis M, Zoledziewska M, Zara I, Sidore C, Murru R, Whalen MB, Busonero F, Maschio A, Costa G, Melis MC, Deidda F, Poddie F, Morelli L, Farina G, Li Y, Dei M, Lai S, Mulas A, Cuccuru G, Porcu E, Liang L, Zavattari P, Moi L, Deriu E, Urru MF, Bajorek M, Satta MA, Cocco E, Ferrigno P, Sotgiu S, Pugliatti M, Tracis S, Angius A, Melis M, Rosati G, Abecasis GR, Uda M, Marrosu MG, Schlessinger D, Cucca F. Nat Genet. 2010 Jun;42(6):495-7. Epub 2010 May 9.

### Pubblicazione citata nell'ultima domanda

Genetic risk and a primary role for cell-mediated immune mechanisms in multiple sclerosis. International Multiple Sclerosis Genetics Consortium; Wellcome Trust Case Control Consortium 2, Sawcer S, Hellenthal G, Pirinen M, Spencer CC, Patsopoulos NA, Moutsianas L, Dilthey A, Su Z, Freeman C, Hunt SE, Edkins S, Gray E, Booth DR, Potter SC, Goris A, Band G, Oturai AB, Strange A, Saarela J, Bellenguez C, Fontaine B, Gillman M, Hemmer B, Gwilliam R, Zipp F, Jayakumar A, Martin R, Leslie S, Hawkins S, Giannoulatou E, D'Alfonso S, Blackburn H, Martinelli Boneschi F, Liddle J, Harbo HF, Perez ML, Spurkland A, Waller MJ, Mycko MP, Ricketts M, Comabella M, Hammond N, Kockum I, McCann OT, Ban M, Whittaker P, Kempainen A, Weston P, Hawkins C, Widaa S, Zajicek J, Dronov S, Robertson N, Bumpstead SJ, Barcellos LF, Ravindrarajah R, Abraham R, Alfredsson L, Ardlie K, Aubin C, Baker A, Baker K, Baranzini SE, Bergamaschi L, Bergamaschi R, Bernstein A, Berthele A, Boggild M, Bradford JP, Brassat D, Broadley SA, Buck D, Butzkueven H, Capra R, Carroll WM, Cavalla P, Celius EG, Cepok S, Chiavacci R, Clerget-Darpoux F, Clysters K, Comi G, Cossburn M, Cournu-Rebeix I, Cox MB, Cozen W, Cree BA, Cross AH, Cusi D, Daly MJ, Davis E, de Bakker PI, Debouverie M, D'hooghe MB, Dixon K, Dobosi R, Dubois B, Ellinghaus D, Elovaara I, Esposito F, Fontenille C, Foote S, Franke A, Galimberti D, Ghezzi A, Glessner J, Gomez R, Gout O, Graham C, Grant SF, Guerin FR, Hakonarson H, Hall P, Hamsten A, Hartung HP, Heard RN, Heath S, Hobart J, Hoshi M, Infante-Duarte C, Ingram G, Ingram W, Islam T, Jagodic M, Kabesch M, Kermode AG, Kilpatrick TJ, Kim C, Klopp N, Koivisto K, Larsson M, Lathrop M, Lechner-Scott JS, Leone MA, Leppä V, Liljedahl U, Bomfim IL, Lincoln RR, Link J, Liu J, Lorentzen AR, Lupoli S, Macciardi F, Mack T, Marriot M, Martinelli V, Mason D, McCauley JL, Mentch F, Mero IL, Mihalova T, Montalban X, Mottershead J, Myhr KM, Naldi P, Ollier W, Page A, Palotie A, Pelletier J, Piccio L, Pickersgill T, Pielh F, Pobywajlo S, Quach HL, Ramsay PP, Reunanan M, Reynolds R, Rioux JD, Rodegher M

**VUOI  
IL MIO  
NUMERO?**



**PRENDI NOTA, DAI IL TUO 5x1000 A FISM.**

Non dimenticare questo numero quando andrai a firmare per il 5x1000. È il numero che ogni anno ci aiuta a finanziare la ricerca contro la sclerosi multipla. Scegli anche tu di donare il **5x1000** alla **Fondazione Italiana Sclerosi Multipla**, firmando sulla dichiarazione dei redditi nel riquadro "finanziamento della ricerca scientifica e della università" e inserendo il codice fiscale **95051730109**.

*Anch'io ho scelto di vivere in un mondo libero dalla sclerosi multipla.  
(Gianluca Zambrotta)*

[www.aism.it](http://www.aism.it) - numero verde: 800.094.464

**Codice Fiscale FISM: 95051730109**

**SCLE  
ROSI  
MULT  
IPLA**  
ONLUS  
fondazione  
italiana

un mondo  
libero dalla SM



**ANTONELLA FERRARI**

**Più forte  
*del destino***

*Tra camici e paillettes  
La mia lotta  
alla sclerosi multipla*

**MONDADORI**