

Allegato alla deliberazione
PS-13748 del 29/3/2020
Il Segretario Verbalizzante

ALLEGATO A)

DEFINIZIONE DELLA RETE REGIONALE, RUOLO E CARATTERISTICHE DEL CENTRO ESPERTO PER I PAZIENTI CON SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA E SINDROME DI CHIARI.

La Regione Piemonte con D.G.R. 22-11870 del 2 marzo 2004 ha definito la rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e cura delle malattie rare. Con il provvedimento sono individuati, quali punti della rete, tutti i presidi sanitari regionali. La delibera prevede una modalità di gestione dei pazienti basata su una rete diagnostico-assistenziale diffusa su tutto il territorio regionale, con i diversi gradi di competenza che emergono dai dati del registro delle malattie rare, allo scopo di fornire una corretta diagnosi e la cura più adeguata e offrire alla persona e alla sua famiglia continuità di cura e di assistenza in tutte le fasi della malattia.

Alla luce dell'esperienza e dei dati del Registro Interregionale Piemonte e Valle d'Aosta delle malattie rare, per quanto riguarda la popolazione adulta, si identifica quale centro con maggiore esperienza per la Siringomielia-siringobulbia e la Sindrome di Chiari l'A.O. CTO/Maria Adelaide di Torino.

Tale Centro è organizzato secondo un modello interdisciplinare, che coinvolge figure professionali specialistiche per la diagnosi complessa e la presa in carico globale della persona affetta da Siringomielia-siringobulbia e la Sindrome di Chiari. Dell'equipe interdisciplinare fanno parte le seguenti figure professionali: neurologo, radiologo, neuro-radiologo, foniatra, fisiatra, neuro-urologo, psicologo, anestesista/algologo, personale infermieristico dedicato, assistente sociale. Tale centro dispone, inoltre, di strutture e strumentazioni adeguati per la diagnosi, il trattamento, anche chirurgico, e il follow-up dei pazienti.

In base a tali caratteristiche si ritiene opportuno qualificare la rete regionale delle malattie rare sulle problematiche della Siringomielia-siringobulbia e della Sindrome di Chiari con l'identificazione del Centro Esperto cui sono attribuiti i seguenti compiti: monitoraggio dell'attuazione sul territorio regionale del protocollo diagnostico-assistenziale, funzioni sussidiarie e di supporto alle Aziende Sanitarie Regionali nell'assistenza ai pazienti, formazione specifica agli operatori sanitari del territorio regionale.



Compiti specifici del Centro Esperto per la Siringomielia-siringobulbia e la Sindrome di Chiari.

FORMAZIONE:

- attività di formazione e di supporto di personale operante sia in ambito ospedaliero che territoriale, con particolare riguardo alle aree più distanti dal Centro Esperto; l'attività di formazione è eseguita in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e con le altre ASR aventi attività in materia;
- addestramento specifico degli operatori di riferimento del singolo paziente;
- attività di formazione, supporto e addestramento delle persone affette da Siringomielia-siringobulbia e la Sindrome di Chiari, dei caregivers e dei familiari.

SUPPORTO NELLA PRESA IN CARICO DELLE PERSONE AFFETTE DA SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA E SINDROME DI CHIARI, al fine di ottimizzarne il percorso:

- formulare o confermare la diagnosi attraverso una valutazione multiprofessionale;
- effettuare la certificazione di malattia rara, qualora non già eseguita da altro presidio sanitario, e i relativi piani terapeutici;
- informare la persona, la famiglia e il Medico di Medicina Generale (MMG) sulla diagnosi e sul decorso della malattia;
- mantenere la continuità di cura in stretta collaborazione con i servizi territoriali e/o ospedalieri;
- eseguire il follow-up clinico in collaborazione con la ASL di residenza o domicilio;
- collaborare con le Associazioni dei pazienti;
- aggiornare e predisporre, in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e con le altre ASR aventi attività in materia, i protocolli regionali per la diagnosi e la cura della Siringomielia-siringobulbia e della Sindrome di Chiari, tenendo conto delle linee guida nazionali e internazionali esistenti;
- definire, in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del



Piemonte e della Valle d'Aosta, la scheda informatizzata regionale di monitoraggio del paziente utile a renderne tracciabile il percorso assistenziale,

- avviare con la rete di assistenza all'insufficienza respiratoria nell'adulto, di cui alla D.G.R. 19-11847 del 28 luglio 2009, in collaborazione con la Direzione Sanità della Regione Piemonte con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e con le Associazioni dei pazienti, la telemedicina, quale strumento utile al monitoraggio, alla assistenza dei pazienti in ventilazione assistita, e alla riduzione delle accessi in DEA e dei ricoveri.

DEFINIZIONE E MONITORAGGIO DELL'ATTUAZIONE DEI PERCORSI REGIONALI:

- definizione, in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, con le altre ASR aventi attività in materia e con le Associazioni dei pazienti, dei percorsi diagnostico terapeutici assistenziali regionali;
- periodica verifica dei dati epidemiologici e di attività risultante dai flussi informativi regionali esistenti, in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e con le Associazioni dei pazienti;
- programmazione di audit in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, con le Associazioni dei pazienti e con la Direzione Sanità della Regione Piemonte.

RICERCA E INFORMAZIONE

- promuovere l'attività di ricerca clinica su Siringomielia-siringobulbia e Sindrome di Chiari;
- attivare e mantenere un Centro di documentazione per Siringomielia-siringobulbia e Sindrome di Chiari liberamente accessibile agli operatori sanitari della regione, in collaborazione con Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta;
- valutare, in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta, l'andamento epidemiologico



3
e

della malattia proveniente dai dati del Registro Regionale delle Malattie Rare.

In particolare l'attività del Centro Esperto si esplica con:

a) Formazione specifica per operatori sanitari.

Il Centro Esperto si fa carico, in accordo con la Direzione Sanità della Regione Piemonte e in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta e con le altre ASR aventi attività in materia, di specifici programmi di formazione del personale medico, infermieristico e tecnico coinvolto nella gestione dei pazienti affetti da Siringomielia-siringobulbia e Sindrome di Chiari. In particolare, sono previsti corsi per i medici di medicina generale, soprattutto per i MMG che seguono persone colpite dalla malattia, e per il personale sanitario e socio-sanitario coinvolto nell'assistenza del paziente sul territorio (logopedisti, fisioterapisti, dietisti, infermieri, etc.).

La Regione Piemonte prevede percorsi formativi specifici, individuando le Aziende Sanitarie provider per la progettazione, l'accreditamento ECM e la realizzazione dei suddetti corsi.

b) Supporto per le strutture territoriali e ospedaliere che abbiano in carico persone affette da Siringomielia-siringobulbia e la Sindrome di Chiari.

Il Centro esperto di Siringomielia-siringobulbia e Sindrome di Chiari può fornire assistenza diretta o in consulenza qualora richiesta dagli specialisti territoriali/ospedalieri per eventuali problematiche insorte nella gestione del paziente o della sua famiglia relativamente alla diagnosi ed al follow up.

c) Interventi formativo-educativi per le persone affette da Siringomielia-siringobulbia e Sindrome di Chiari, per i caregivers e le famiglie.

L'aspetto educativo è di fondamentale importanza per la persona con Siringomielia-siringobulbia e Sindrome di Chiari e la sua famiglia. Esso mira a migliorare la capacità del paziente e della famiglia di affrontare la malattia, migliorare la compliance per le cure e, in generale, la qualità della vita. L'educazione del paziente e della famiglia sono in primo luogo eseguite dai singoli specialisti, attraverso la comunicazione diretta con tutti gli interessati e dedicando uno spazio specifico alla risposta a domande e dubbi che possano emergere nel corso della malattia. L'educazione prosegue con l'uso di opuscoli illustrativi, forniti dalle Associazioni dei pazienti per la Siringomielia-



A large, stylized handwritten signature or mark, possibly a cursive 'C' or similar, located at the bottom right of the page.

siringobulbia e la Sindrome di Chiari, o redatti dal Centro Esperto in collaborazione con il Centro di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta. A tutto questo si aggiungono cicli di incontri rivolti ai pazienti con Siringomielia-siringobulbia e Sindrome di Chiari e ai loro parenti nel corso dei quali i vari specialisti coinvolti offrono una descrizione della malattia e degli interventi specifici e rispondono a domande dei partecipanti. Ciascun ciclo di incontri deve prevedere interventi delle varie figure professionali coinvolte nella presa in carico del paziente, in particolare il neurologo, il genetista, lo psicologo, il fisiatra, l'infermiere, il foniatra e l'assistente sociale. Queste attività vengono svolte in collaborazione con le Associazioni dei pazienti.

d) Presa in carico psicologica.

Sin dalla fase della diagnosi, in parallelo all'attività neurologica, può essere offerta una presa in carico psicologica e neuropsicologica, in particolare nelle situazioni progressivamente ingravescenti dal punto di vista clinico. Gli obiettivi dell'intervento psicologico sono: (a) identificare problematiche affettivo-relazionali oltre che cognitive in fase precoce, al fine di impostare adeguato trattamento di supporto, anche non farmacologico (b) attuare una presa in carico globale del paziente, del caregiver e della sua famiglia attraverso varie modalità operative (colloqui di sostegno individuali, discussioni in piccoli gruppi, etc.); (c) partecipare al team multidisciplinare per l'elaborazione costante sia dell'intervento in atto specifico sia delle questioni legate al trattamento, anche di tipo chirurgico, di queste patologie.

e) Valutazione multiprofessionale della persona con Siringomielia-siringobulbia e Sindrome di Chiari.

Il Centro esperto si avvale di un team multiprofessionale per la valutazione multidisciplinare – organizzata in un unico accesso - al fine di offrire una presa in carico globale che include:

- programma per la mobilitazione attiva e passiva;
- monitoraggio della funzione fonatoria;
- monitoraggio della funzione respiratoria, della ventilazione non invasiva e della ventilazione invasiva.



5
e

f) Mantenimento della continuità di cura.

Il Centro Esperto per la cura della Siringomielia-siringobulbia e della Sindrome di Chiari può concordare visite neurologiche con i servizi individuati dall'ASL di residenza e il MMG del paziente. L'obiettivo è la garanzia della continuità della presa in carico della persona affetta da SIRINGOMIELIA e di SINDROME DI CHIARI, in particolar modo nelle fasi avanzate. La modalità di intervento può evolvere secondo le necessità e può coinvolgere figure professionali sanitarie diverse dal neurologo, di cui deve però essere garantita un'opportuna formazione specifica.

Formulare la diagnosi.

La diagnosi di Siringomielia-siringobulbia e di Sindrome di Chiari, secondo le classificazioni internazionalmente accettate e in accordo ai criteri regionali condivisi che saranno adottati successivamente al presente provvedimento, comporta, da parte dello specialista che prende in carico il malato, la certificazione di malattia rara ai sensi della vigente normativa.

La diagnosi della malattia prevede come obbligatori: esame clinico obiettivo neurologico e indagini neuroradiologiche (risonanza magnetica [RM] dell'encefalo e del midollo in toto, con studio della dinamica liquorale). Esami complementari alla definizione del fenotipo clinico e della gravità di malattia sono: elettromiografia e potenziali evocati somatosensoriali, acustici e motori; Rx cervicale con prove dinamiche; visita neuro-urologica, foniatria, psicologica e genetica (quest'ultima nei casi con familiarità accertata o presunta). Esami complementari, limitati ai casi clinicamente più complessi: studio neurofisiologico del dolore neuropatico; EEG; visita fisiatrica (se disabilità moderata-severa, Rankin >2); TC cervicale con studio 2D-3D e RM cervicale con prove dinamiche; videofluorografia; saturimetria notturna; polisonnografia; screening immuno-reumatologico su siero; ECG; ecocardiogramma; visita cardiologica. Per la definizione delle diagnosi più complesse o per la selezione del trattamento, chirurgico o medico, sono indicate valutazioni multidisciplinari integrate, a frequenza periodica.



A handwritten signature or mark, possibly a stylized 'e' or a similar character, located at the bottom right of the page.

Informare la persona, la famiglia e il MMG sulla diagnosi e sul decorso della malattia.

Il medico neurologo che pone la diagnosi di Siringomielia-siringobulbia e di Sindrome di Chiari si adopera, tenendo conto delle caratteristiche psicologiche del paziente e della sua famiglia e della delicatezza delle circostanze, per una comunicazione esaustiva e tempestiva della diagnosi, della prognosi e del percorso di cura alla persona affetta e, previo un esplicito consenso informato del paziente, in relazione alla legislazione vigente sulla privacy, ai familiari, al MMG della persona affetta, nonché al Direttore del Distretto dell'ASL di competenza.

Il neurologo in tale attività può avvalersi del supporto dello psicologo.

Trattamento neurochirurgico.

Le indicazioni sul trattamento neurochirurgico sono strettamente correlate all'età, al fenotipo clinico e alla severità di malattia; attualmente, in assenza di LG codificate, le indicazioni chirurgiche sono in accordo alle Raccomandazioni regionali condivise di prossima diffusione.

Programma per la mobilizzazione attiva e passiva

Al fine di mantenere la migliore qualità di vita possibile nelle diverse fasi della malattia e di ottimizzare le capacità residue, la persona affetta da Siringomielia-siringobulbia e da Sindrome di Chiari con disabilità moderata-severa (Rankin >2) viene sottoposta a visita fisiatrica, in accordo alle raccomandazioni condivise dalla Società Italiana Medicina Fisica e Riabilitazione, sezione Piemonte, per la valutazione delle competenze motorie, dei bisogni specifici di supporto all'attività fisica e della riabilitazione delle funzioni deficitarie. Il fisiatra redige un progetto riabilitativo/di mantenimento delle capacità residue. In collaborazione con l'ASL e le Associazioni dei pazienti, tale progetto può prevedere l'individuazione di una figura di fiducia del paziente che può essere formata al fine di garantirne la continuità degli interventi di mobilizzazione e mantenimento della funzione muscolare residua.

Interventi ortopedici e presidi.

La valutazione del paziente con Siringomielia-siringobulbia e di Sindrome di Chiari con disabilità severa deve includere il supporto e la correzione della postura, la gestione delle contratture muscolari e delle retrazioni tendinee, la prescrizione carrozzine adattate alle



7

specifiche esigenze del paziente, la prescrizioni di ortesi per gli arti superiori e inferiori, inclusi tutori leggeri per gli arti inferiori o ortesi di supporto per il mantenimento della posizione eretta o della deambulazione assistita.

Sono di estrema importanza le modificazioni adattative del domicilio al fine di garantire una sicura accessibilità e aumentare l'indipendenza del paziente. In relazione alle capacità motorie del paziente devono anche essere considerati controlli e adattamenti personalizzati della sua autovettura in conformità alle norme vigenti.

Gestione del dolore.

Occorre sempre identificare la presenza di sintomi dolorosi, in particolar modo nella siringomielia, malattia caratterizzata da dolore neuropatico di tipo centrale, anche all'esordio o nelle fasi precoci; in alcune forme secondarie (es. siringomielia post-traumatica) il dolore neuropatico può presentarsi frequentemente come sintomo di esordio. La presenza e la gravità del dolore neuropatico nei pazienti con Siringomielia deve essere valutato con scale cliniche e studi neurofisiologici standardizzati per differenziarlo da altre forme di dolore (es. articolare, muscolare, viscerale), in accordo alle Linee Guida EFNS del 2004. Il trattamento del dolore include sia gli interventi riabilitativi sia le adeguate terapie farmacologiche.

Monitoraggio della funzione deglutitoria e fonatoria.

Sin dal momento della diagnosi di Siringomielia-siringobulbia e di Sindrome di Chiari il paziente riceve una presa in carico foniatrica. In questa sede il paziente è sottoposto a specifiche valutazioni della funzione fonatoria e della deglutizione a seguito delle quali viene stabilito, se necessario, uno specifico programma terapeutico individualizzato, che include l'insegnamento di manovre per facilitare la deglutizione, modificazioni della dieta sia in termini qualitativi (modificazione della consistenza della dieta) sia quantitativi, ed esercizi per la fonazione. La presa in carico foniatrica può essere garantita dal Centro Esperto ovvero dai servizi territoriali.

Gli interventi logopedici includono l'addestramento a tecniche di miglioramento della deglutizione e consigli di modificazione della consistenza della dieta, in relazione allo specifico deficit di deglutizione, valutato anche con videofluorografia e valutazione endoscopica della deglutizione (FEES).



8
A handwritten mark or signature consisting of a stylized, cursive letter 'E' or similar shape.

In presenza di disfagia e/o di rilevante perdita di peso sono utilizzati interventi finalizzati a ridurre il rischio di ab ingestis, ottimizzare l'efficienza della nutrizione e rendere più piacevole il momento del pasto, quali modificazioni della consistenza del cibo, correzioni della postura e utilizzazione di appropriati ausili (es. supporti per gli arti superiori, cannuce valvolate), aggiunta di integratori alimentari e valutazione di necessità di tecniche alternative per l'alimentazione.

Sono anche valutati eventuali segni di disfunzione gastro-intestinale frequenti nei pazienti con Siringomielia-siringobulbia e Sindrome di Chiari quali reflusso gastro-esofageo, stipsi, distensione addominale. Il reflusso gastro-esofageo è trattato con neutralizzanti dell'acidità, inibitori delle secrezioni acide, agenti procinetici (in presenza di ritardo dello svuotamento gastrico) e fermenti lattici.

Monitoraggio di funzione respiratoria, ventilazione non invasiva e ventilazione invasiva

Al momento della presentazione clinica di disturbi respiratori (accertati o sospetti) il paziente viene sottoposto a prove di funzionalità respiratoria, test di meccanica respiratoria, saturazione ossiemoglobinica notturna, polisonnografia, per la valutazione delle condizioni respiratorie. In assenza di danno evidenziabile, deve essere programmata un controllo dei tests dopo 6 mesi. Il paziente e la sua famiglia vengono istruiti sui possibili sintomi di compromissione respiratoria (cefalea al risveglio, dispnea sotto sforzo, sonnolenza diurna, etc.) in modo da poter contattare tempestivamente lo pneumologo di riferimento, affinché questi possa definire gli interventi necessari ai sensi della D.G.R. n. 19-11847 del 28 luglio 2009 e delle linee guida di cui alla Determina Dirigenziale n. 466 del 21 agosto 2009.

Follow-up clinico

Le visite neurologiche di controllo devono essere eseguite di regola ogni 6 mesi-1 anno (rispettivamente in presenza di rischio di evolutività o meno), prevedendo la compilazione di apposite schede di follow up predisposte dal Centro Esperto, e vengono programmate direttamente al termine della visita precedente. Nel corso di tali visite vengono valutate le eventuali modificazioni cliniche e stabiliti gli interventi neurologici e di altro tipo necessari, incluse ulteriori valutazioni volte a determinare la progressione clinica e l'eventuale indicazione chirurgica, con proposta di ricovero in Neurochirurgia.



9

Le visite di controllo hanno anche l'obiettivo di proporre al paziente eventuali trattamenti sintomatici per i principali disturbi che possono manifestarsi nel corso della malattia (crampi, scialorrea, secchezza delle fauci, secrezioni eccessivamente mucose, depressione, ansia, spasticità, incontinenza emotiva, insonnia, fascicolazioni disturbanti, spasmi muscolari, eccessiva fatica, stipsi, dolore e dolore neuropatico) e verificarne l'efficacia.

Fatto salvo i casi con indicazione al trattamento chirurgico, il ricorso al ricovero è riservato a problematiche di diagnosi differenziale che richiedono esami particolari (ad es. rachicentesi) o per interventi per cui sia necessaria l'ospedalizzazione (ad es. inserimento di sonda nutrizionale mediante gastrostomia).

Collaborazione con le Associazioni dei pazienti e di Volontariato.

L'ASL territorialmente competente del paziente e il Centro Esperto per la Siringomielia-siringobulbia e Sindrome di Chiari collaborano con le Associazioni dei pazienti in tutte le fasi della programmazione delle iniziative di formazione ed informazione.

Il Volontariato, che in tutte le sue sfaccettature e ambiti di intervento è un valore aggiunto e irrinunciabile della nostra società e offre spesso adeguata e appropriata collaborazione sia nelle strutture sociosanitarie sia al domicilio, deve essere valorizzato e fa parte della rete che concorre al supporto del percorso di cura del paziente con Siringomielia-siringobulbia e di Sindrome di Chiari, del caregiver e della famiglia del paziente.



10
&