

## La presa in carico del paziente con SMA in Emilia-Romagna: il PDTA e la rete regionale

Gaia Scarpini MD, Melania Giannotta MD, Elena Briganti Psychologist, Riccardo Not FKT, Antonella Pini MD

U.O.S. Malattie Neuromuscolari dell'età evolutiva, Responsabile Dott.ssa Antonella Pini; U.O. Neuropsichiatria dell'Età Pediatrica, Direttore Prof. Duccio Maria Cordelli; IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, AUSL di Bologna; Ospedale Bellaria, Bologna

### ABSTRACT

I centri di terzo livello per le Malattie Neuromuscolari rare svolgono un ruolo fondamentale sia per la diagnosi precoce di malattia e la tempestiva scelta terapeutica sia per l'organizzazione della presa in carico multidisciplinare in maniera integrata con il territorio a seconda della intensità assistenziale attraverso percorsi dedicati come il PDTA. Il PDTA a valenza provinciale di **Bologna** è attivo in **Emilia-Romagna dal 2018** e si sta concludendo la stesura dell'estensione a livello regionale. Tale percorso consente di:

1. diagnosticare il più precocemente possibile l'Atrofia muscolare spinale (SMA 5q)
2. condividere le osservazioni cliniche effettuate presso il Centro con i principali attori del progetto riabilitativo Fisiatri, FT territoriale, NPIA Territoriali e integrarle con il progetto stesso
3. confrontarsi con la Pediatria di base e dell'Assistenza domiciliare (quando indicata) e con la rete delle CPP (quando indicato) per dare una risposta il più possibile personalizzata e adattata alle esigenze del paziente
4. collaborare con i colleghi neurologi dell'età adulta per preparare la fase di transizione all'età adulta dei pazienti in età adolescenziale.

Scopo del nostro lavoro è presentare come è articolata la presa in carico del paziente con SMA in Emilia-Romagna all'interno del PDTA provinciale e grazie al lavoro in rete con i Centri di 1 e 2 livello della regione, sottolineando l'importanza dello sviluppo di un PDTA regionale.

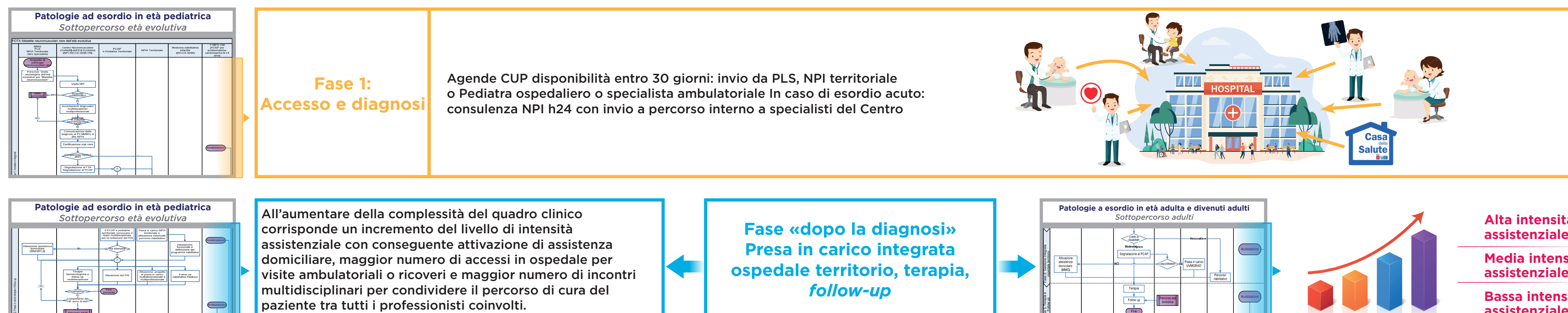
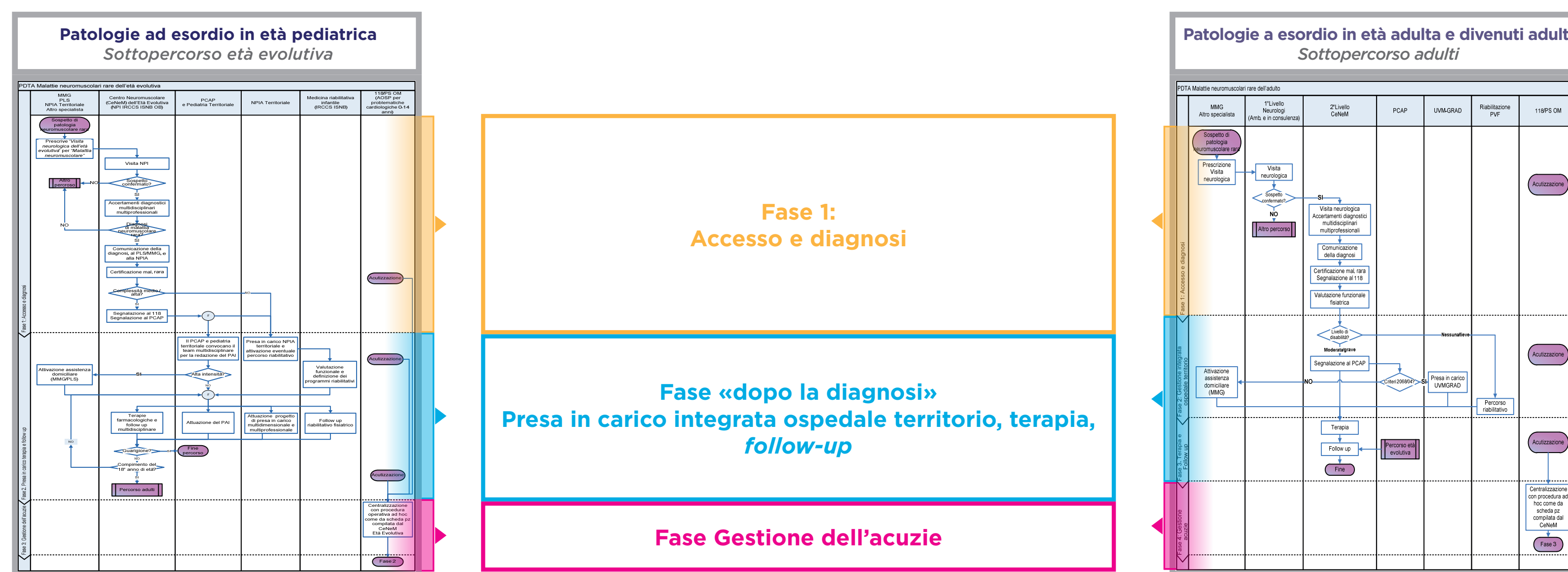
### Background e Obiettivi

Negli ultimi anni le malattie neuromuscolari rare hanno visto lo sviluppo di standard di cura per alcune patologie, in particolare per la SMA che dettano la linea da seguire per la presa in carico multidisciplinare del paziente, seguiti più recentemente dall'arrivo di terapie farmacologiche innovative, efficaci e somministrabili in età precoce. I centri di terzo livello per le Malattie Neuromuscolari rare svolgono un ruolo fondamentale sia per la diagnosi precoce di malattia e la tempestiva scelta terapeutica sia per l'organizzazione della presa in carico multidisciplinare in maniera integrata con il territorio a seconda della intensità assistenziale attraverso percorsi dedicati come il PDTA regionale.

Attraverso questo percorso è possibile garantire al paziente SMA:

1. portare precocemente all'osservazione i casi sospetti → procedere all'esame genetico di conferma (Laboratorio di Genetica di Ferrara → iniziare rapidamente il trattamento scegliendo in accordo con la famiglia la più indicata tra le terapie disponibili (nusinersen, risdiplam, onasemnogene abeparvovec).
2. la condivisione delle osservazioni cliniche effettuate presso il Centro con i principali attori del progetto riabilitativo Fisiatri, FT territoriale, NPIA Territoriali e integrarle con il progetto stesso.
3. il confronto con il Centro con la Pediatria di base e dell'Assistenza domiciliare (quando indicata) e con la rete delle CPP (quando indicato) per dare una risposta il più possibile personalizzata e adattata alle esigenze del paziente.

Scopo del nostro lavoro è presentare come è articolata la presa in carico del paziente con SMA in Emilia-Romagna e l'importanza dello sviluppo di un PDTA regionale riportando i dati sulle prestazioni effettuate per i pazienti SMA residenti in provincia di Bologna per i quali il PDTA a valenza provinciale è attivo dal 2018 ed è in corso un tavolo per stenderlo a livello regionale.



### Dall'accesso alla diagnosi della malattia: la Scheda Sanitaria Anagrafica

La scheda sanitaria anagrafica

Uno strumento che sintetizza i dati essenziali:

1. della patologia del paziente
2. lo stato funzionale
3. specifiche indicazioni o attenzioni da seguire in caso di acuzie.

La scheda viene consegnata al caregiver e inviata al servizio di 118 di Bologna e al Ps della pediatria di riferimento.

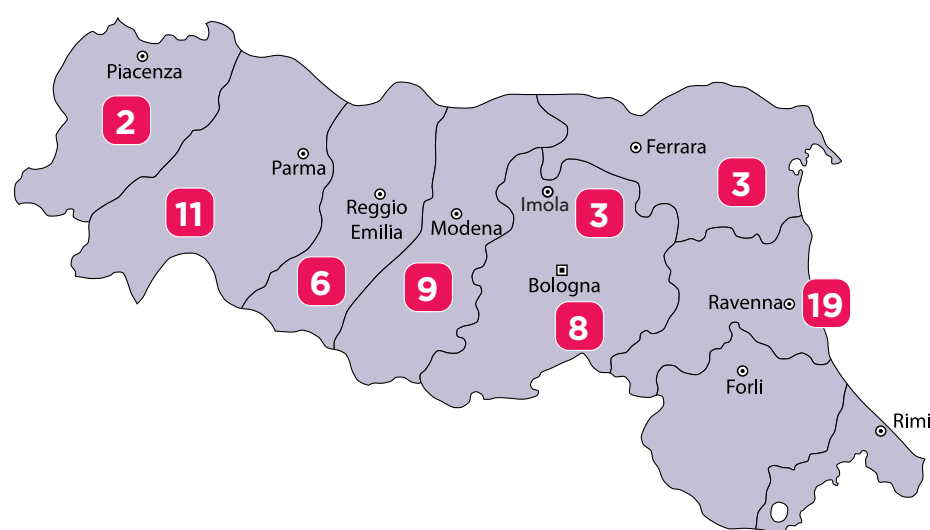
**Fase Gestione dell'acuzie**

### Dati

#### Mappatura residenza pazienti SMA in Emilia-Romagna

RFO180 CIDP tot. 13
RFO183 GUILLAIN BARRÉ tot. 6
RFG040 SPG-Atassie tot. 80
<b>RFG050 SMA tot. 61</b>
RFG060 CMT tot. 111
RFG070 CONGENITE tot. 39
RFG080 DISTROFIE tot. 170
RFG090 MIOTONICHE tot. 53
RFG101 M. GRAVIS tot. 23

40 pazienti conosciuti di cui 30 seguiti dal Centro di Bologna; gli altri seguiti dai centri di 2° livello di Parma e Reggio Emilia



• **Rivalutazioni multidisciplinari** in regime ambulatoriale o di ricovero a seconda della preferenza delle famiglie (aspetti respiratori, fisiatrici, nutrizionali, logopedico-disfagici, endocrinologici e ortopedici): 2/anno per ogni paziente

• **Valutazione neuropsicologica:** almeno 1 valutazione a paziente, rivalutazioni periodiche in base a profilo cognitivo emerso al TO e all'età → previste rivalutazioni periodiche nella prima e seconda infanzia

• **Ricoveri terapeutici:** pazienti in terapia con nusinersen: 42 accessi all'anno (Degenza Ordinaria o Day Hospital, in base a contemporanea programmazione di rivalutazione multidisciplinare o per necessità di anestesia generale per procedura di somministrazione intratecale. Con guida fluoroscopica per schiene difficili). Pazienti in terapia con onasemnogene abeparvovec: 3 ricoveri nel 2021

Terapia	N° pazienti	N° Riv annuali
Nusinersen	14	42
Risdiplam	11	22
Onasemnogene abeparvovec	3	6

#### Dati attività UOS MNM su pazienti SMA intra PDTA (Bologna e provincia) ed extra (Regione ER) 2021- 2022

N° Prime visite per ritardo motorio effettuate dall'ambulatorio Malattie Neuromuscolari Rare nel 2022: 57  
QD: ritardo motorio o turbe della deambulazione: 22/57 → 1 nuova diagnosi di SMA 2

### CONCLUSIONI

In conclusione l'organizzazione in rete della regione Emilia-Romagna è fondamentale per garantire la presa in carico globale del paziente con SMA. Il ruolo del Centro di 3° livello è quello di essere un riferimento per centri periferici di 2° e 1° livello per supportarli nel processo diagnostico e garantire la tempestiva presa in carico del paziente e l'avvio del trattamento farmacologico più opportuno in accordo con la famiglia.

- Alla fase diagnostico-terapeutica fa seguito il follow-up che prevede:
- Organizzazione della presa in carico multidisciplinare in maniera integrata con il territorio a seconda della intensità assistenziale (PDTA, rete CPP)
  - Organizzazione di periodiche valutazioni multidisciplinari
  - Condivisione delle osservazioni cliniche effettuate presso il Centro con i principali attori del progetto riabilitativo e della presa in carico globale del paziente Fisiatri, FT territoriale, NPIA Territoriali PLS, Assistenza domiciliare e rete Cure Palliative (quando indicato) attraverso le UVMIP (Unità di Valutazione Multidimensionale Pediatrica)
  - Organizzazione della **TRANSIZIONE** all'età adulta → prenotazione della prima visita presso la Neurologia adulti dell'IRCCS ospedale Bellaria per i pazienti che hanno compiuto 18 anni.
  - Per i pazienti di Bologna e provincia prosegue presa in carico nutrizionale, pneumologica, endocrinologica, logopedica con gli stessi professionisti che seguono il paziente fin dall'adolescenza.

È in fase di definizione l'estensione del PDTA a tutta la regione con ulteriore consolidamento del lavoro in rete e la possibilità di sviluppare nuovi progetti nel prossimo futuro volti a:

- Potenziare la formazione/informazione continua
- Monitorare l'efficacia dei percorsi
- Strutturare e definire il modello in rete tra centri periferici e centri di 2° e 3° livello per la diagnosi precoce e l'accesso alle cure
- Consolidare le opportunità fornite dai servizi di **TELEMEDICINA** sperimentate durante la pandemia, in particolare il **teleconsulto** per sospetti diagnostici da osservazioni ambulatoriali con possibile sviluppo di piattaforme dedicate per favorire la diagnosi precoce.
- Ottimizzazione dei percorsi di approfondimento diagnostico precoce per la SMA in vista dell'arrivo dello screening neonatale in Regione Emilia-Romagna.

#### La rete regionale

M. Giannotta, G. Scarpini-V. Di Pisa NPI, R. Not, E. Briganti FT, M. Pizzoli, M. Fabbri B. Gruppioni, M. Morales E.RE.DI.LI.CO NPEP; A. Miniaci, S. Bertelli, Di Palmo Pneumologia Pediatrica AOU BO, M. Felicori, P. Capelli Infermiere Area Pediatrica OB; S. Chiodo NPIA Territoriale AUSL BO F. Cinelli, C. Quarta Pneumologia OB, C. Testoni, T. Zambelli Terapia intensiva OB ISNB, BO; L. Valeriani Dietologia, B. Mengoli Logopedia AUSL BO A. Cersosimo, N. Battisti, F. Pulvirenti, A. Feliciangeli MRI IRCCS ISNB BO; C. Ghizzi, Pediatria/UTIN S. Soffritti, E. Mazzoni, Programma bambino cronico complesso BO, R. Ricci Pediatria di Comunità BO; F. Caramelli Riabilitazione pediatrica AOSP BO, L. Di Gennaro, F. Vommaro, S. Boriani, A. Gasbarrini Ortopedia IOR Bologna; F. Marchetti, G. Piccinini, G. Pasi, P. Ricciardelli PEDIATRIA-Neuropediatria e T. Intensiva-O. Santa Maria delle Croci, RA; G. Ancora UTIN, G. Vergine, R. Pericoli, J. Sarajita PEDIATRIA E NPI, O. degli Infermi, RN G. Melideo, M. Maretti (NPI) FC; E. Zucchini (Imola) C. Fusco, D. Frattini, NPI, O. Santa Maria Nuova RE B. Piccolo, F. Pisani NPI Università PR S. Parisi, G. Biasucci (PC); R.Faggioli Neuropediatria FE, A. Ferlini Genetica FE P. Bergonzini Neuropediatria Policlinico (MO); S. Amari Hospice Pediatrico Bologna e Rete Cure Palliative RER

▼Risdiplam e onasemnogene abeparvovec sono medicinali sottoposti a monitoraggio addizionale. Ciò permetterà la rapida identificazione di nuove informazioni sulla sicurezza. Agli operatori sanitari è richiesto di segnalare qualsiasi reazione avversa sospetta. Vedere paragrafo 4.8 del Riassunto delle Caratteristiche del Prodotto per informazioni sulle modalità di segnalazione delle reazioni avverse.

Cod. M-IT-00002289