

REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Atti amministrativi

GIUNTA REGIONALE

Atto del Dirigente DETERMINAZIONE

Num. 8758 del 25/05/2020 BOLOGNA

Proposta: DPG/2020/8196 del 11/05/2020

Struttura proponente: SERVIZIO ASSISTENZA OSPEDALIERA
DIREZIONE GENERALE CURA DELLA PERSONA, SALUTE E WELFARE

Oggetto: APPROVAZIONE DEL DOCUMENTO "MALATTIA DI HUNTINGTON:
DEFINIZIONE E INDICAZIONI OPERATIVE PER LA GESTIONE DIAGNOSTICO-
ASSISTENZIALE NEI CENTRI DI RIFERIMENTO DELLA REGIONE EMILIA-
ROMAGNA"

Autorità emanante: IL DIRETTORE - DIREZIONE GENERALE CURA DELLA PERSONA, SALUTE E
WELFARE

Firmatario: KYRIAKOULA PETROPULACOS in qualità di Direttore generale

**Responsabile del
procedimento:** Anselmo Campagna

Firmato digitalmente

IL DIRETTORE GENERALE

dato atto che con delibera 1235 del 22.09.1999 il Consiglio regionale ha adottato il Piano Sanitario Regionale per il triennio 1999 - 2001;

Rilevato che tale documento, anche in riferimento agli indirizzi generali fissati dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000, traccia le direttrici di programmazione e riorganizzazione dei servizi sanitari, ponendo quale priorità la riorganizzazione del Servizio sanitario regionale secondo un modello di reti integrate di servizi, orientate per settori di attività a livello regionale, aziendale e di singolo servizio e definendo un livello di programmazione regionale per i servizi a valenza sovra-aziendale, quali i programmi per la cura delle malattie rare;

Dato atto:

- che per quanto attiene alle tipologie di prestazioni assistenziali caratterizzate da bassi volumi di attività o da tecnologie elevate il modello organizzativo di rete clinica integrata scelto dal Piano sanitario regionale è il modello Hub and Spoke, il quale prevede la concentrazione della produzione dell'assistenza di maggiore complessità in centri di eccellenza (Hub) e l'organizzazione del sistema di invio da centri periferici funzionalmente sotto ordinati (Spoke), i quali ultimi garantiscono direttamente le prestazioni che si collocano al di sotto della soglia di complessità per essi specificamente prevista;
- che con propria deliberazione n. 556/00 si è proceduto all'approvazione del documento attuativo di Piano sanitario regionale contenente le linee-guida per la ridefinizione del ruolo della rete ospedaliera regionale, il quale disciplina, tra l'altro, le aree di attività di livello regionale Hub and Spoke, tra le quali si collocano le funzioni finalizzate alla cura delle malattie rare;
- che al punto 2) del dispositivo della citata deliberazione n. 556/00 viene sottolineato il compito dell'Assessorato Politiche per la Salute di provvedere, attraverso l'emanazione di apposite ulteriori linee-guida, a formulare le indicazioni necessarie relative all'organizzazione delle singole funzioni specialistiche ospedaliere di rilievo regionale;
- che con propria successiva deliberazione n. 1267/02 si è provveduto ad approvare le linee-guida specifiche per l'organizzazione di alcune delle attività di rilievo regionale Hub and Spoke, tra le quali quelle inerenti le malattie rare;

Considerato che il Decreto Ministeriale n. 279/01 ha individuato un elenco di malattie rare demandando alle Regioni l'individuazione dei centri di riferimento per la prevenzione, la

sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare individuate dal sopracitato elenco, e che tale elenco è stato integrato dal DPCM 12 gennaio 2017;

Vista la propria delibera n. 160/04, con la quale questa Regione ha individuato la rete dei centri di riferimento per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare, e che tale rete è stata revisionata con le proprie delibere n. 1351/17, n. 695/18 e n. 1411/19;

Visto:

- che fra le malattie rare inserite nell'elenco ministeriale è inserito un gruppo di patologie neurologiche caratterizzate dai disturbi del movimento fra le quali è compresa anche la Malattia di Huntington;
- che con determina n. 11675/17 è stato costituito il gruppo di lavoro per la Corea di Huntington e i disturbi del movimento, al quale è stato attribuito il compito di definire i percorsi assistenziali dei pazienti con tali patologie al fine di facilitare l'approccio multidisciplinare, il regolare follow-up e l'integrazione con i servizi territoriali, il medico di famiglia e le altre reti socio-sanitarie correlate, ovvero di organizzare un'assistenza di tipo globale;
- che con determina n. 14521/19 è stato approvato il documento "Percorso diagnostico-assistenziale regionale dei pazienti con disturbo del movimento in età pediatrica e adulta" all'interno del quale si prevede come necessaria l'organizzazione di una specifica rete diagnostico-assistenziale per la Malattia di Huntington, in considerazione del fatto che tale patologia necessita di precoce riconoscimento e di interventi multidisciplinari da parte di team specialistici esperti;
- che la malattia di Huntington è una patologia neurodegenerativa, a decorso progressivo, caratterizzata da un tipico quadro sintomatologico che comprende disordini del movimento, deterioramento cognitivo e manifestazioni psichiatriche il cui esordio, identificato con la comparsa delle manifestazioni motorie, può verificarsi ad ogni età, anche giovanile, con una media intorno ai 40 anni;
- che la malattia di Huntington è una malattia complessa con forti implicazioni sociali per il paziente e per la famiglia che richiede un approccio multidisciplinare sia per il corretto inquadramento diagnostico che per la presa in carico;

Considerato che il gruppo di lavoro sopra descritto ha condiviso il documento "Malattia di Huntington: definizione e indicazioni operative per la gestione diagnostico-assistenziale

nei centri di riferimento della Regione Emilia-Romagna", da considerarsi parte integrante e sostanziale del presente atto;

Ritenuto necessario - per le motivazioni precedentemente richiamate - approvare il documento sopra descritto, da considerarsi parte integrante e sostanziale del presente atto

Visti e richiamati:

- la L.R. 12 maggio 1994, n. 19 "Norme per il riordino del servizio sanitario regionale ai sensi del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502, modificato dal decreto legislativo 7 dicembre 1993, n. 517" e successive modifiche;

- la L.R. 23 dicembre 2004, n. 29 "Norme generali sull'organizzazione ed il funzionamento del servizio sanitario regionale" e successive modifiche, e nello specifico l'art. 1 comma 2, lettera m) di tale norma che esprime il principio ispiratore di leale collaborazione con le altre Regioni e con lo Stato, attraverso la promozione delle opportune forme di coordinamento;

- la L.R. 26 novembre 2001, n. 43 "Testo unico in materia di organizzazione e di rapporti di lavoro nella Regione Emilia-Romagna" e successive modificazioni;

- il D.Lgs. n. 33 del 14 marzo 2013 "Riordino della disciplina riguardante gli obblighi di pubblicità, trasparenza e diffusione di informazioni da parte delle pubbliche amministrazioni" e ss.mm.ii.;

Vista e richiamata la deliberazione della Giunta regionale n. 2344 del 21/12/2016 recante "Completamento della riorganizzazione della Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare";

Vista la deliberazione della Giunta regionale n. 2416 del 29 dicembre 2008 "Indirizzi in ordine alle relazioni organizzative e funzionali tra le strutture e sull'esercizio delle funzioni dirigenziali. Adempimenti conseguenti alla delibera 999/2008. Adeguamento e aggiornamento della delibera 450/2007", e successive modifiche, per quanto applicabile;

Richiamate altresì le deliberazioni della Giunta regionale:

- n. 468 del 10 aprile 2017 "Il sistema dei controlli interni nella Regione Emilia-Romagna" e le circolari del Capo di Gabinetto del Presidente della Giunta regionale PG/2017/0660476 del 13 ottobre 2017 e PG/2017/0779385 del 21 dicembre 2017 relative ad indicazioni procedurali per rendere operativo il sistema dei controlli interni predisposte in attuazione della propria deliberazione n. 468/2017;

- n. 83 del 21 gennaio 2020 avente ad oggetto "Approvazione Piano Triennale di prevenzione della corruzione e della trasparenza 2020-2022.", ed in particolare l'allegato D "Direttiva di indirizzi interpretativi per l'applicazione degli obblighi di pubblicazione previsti dal d.lgs. n. 33 del 2013. Attuazione del Piano triennale di prevenzione della corruzione 2020-2022";

- n. 1059 del 3 luglio 2018 "Approvazione degli incarichi dirigenziali rinnovati e conferiti nell'ambito delle Direzioni generali, Agenzie e Istituti e nomina del Responsabile della prevenzione della corruzione e della trasparenza (RPCT), del Responsabile dell'anagrafe per la stazione appaltante (RASA) e del Responsabile della protezione dei dati (DPO)";

- n. 1123 del 16 luglio 2018 "Attuazione Regolamento (UE)2016/679: definizione di competenze e responsabilità in materia di protezione dei dati personali. Abrogazione appendice 5 della delibera di giunta regionale n. 2416/2008 e ss.mm.ii.";

Richiamate infine le deliberazioni della Giunta regionale n. 193/2015, n. 516/2015, n. 628/2015, n. 1026/2015, n. 2189/2015, n. 56/2016, n. 106/2016, n. 270/2016, n. 622/2016, n. 702/2016, n. 1107/2016, n. 2123/2016, n. 2344/2016, n. 3/2017, n. 161/2017, n. 477/2017, n. 578/2017 relative alla riorganizzazione dell'Ente Regione e alle competenze dirigenziali;

Dato atto che il Responsabile del Procedimento ha dichiarato di non trovarsi in situazione di conflitto, anche potenziale, di interessi;

Attestato che il sottoscritto dirigente non si trova in situazione di conflitto, anche potenziale, di interessi;

Su proposta del Responsabile del Servizio Assistenza Ospedaliera Dott. Anselmo Campagna;

Attestata la regolarità amministrativa del presente atto;

DETERMINA

1. di approvare - per le motivazioni in premessa indicate e che si intendono qui integralmente richiamate - il documento "Malattia di Huntington: definizione e indicazioni operative per la gestione diagnostico-assistenziale nei centri di riferimento della Regione Emilia-Romagna", da considerarsi parte integrante e sostanziale del presente atto;
2. di prevedere che il sopra descritto tavolo di lavoro monitori l'adesione al percorso diagnostico-assistenziale di cui al punto 1 presso i centri di riferimento della Regione e proponga - in relazione alle necessità che si verranno a manifestare - modifiche o integrazioni del documento;

3. di dare atto che per quanto previsto in materia di pubblicità, trasparenza e diffusione di informazioni, si provvederà ai sensi delle disposizioni normative ed amministrative richiamate in parte narrativa;
4. di pubblicare il presente provvedimento nel Bollettino Ufficiale Telematico della Regione Emilia-Romagna (B.U.R.E.R.T.).

Kyriakoula Petropulacos

MALATTIA DI HUNTINGTON

Definizione e indicazioni operative per
la gestione diagnostico-assistenziale
nei centri di riferimento della
Regione Emilia-Romagna

1. Introduzione

La Malattia di Huntington (MH) è una malattia neurodegenerativa, a decorso progressivo caratterizzata da un tipico quadro sintomatologico che comprende disordini del movimento, deterioramento cognitivo e manifestazioni psichiatriche¹.

La mutazione responsabile della malattia è rappresentata dall'espansione della tripletta CAG a livello del gene IT-15 che si traduce nell'allungamento del filamento poliglutaminico nel versante N₂-terminale della proteina Huntingtina (HTT). Sebbene il meccanismo patogenetico non sia stato del tutto chiarito è noto che gli individui portatori della mutazione sviluppano nel tempo una neurodegenerazione massiva caratterizzata da una prevalente perdita di neuroni a livello dello striato (nucleo caudato e putamen).

L'esordio della malattia, identificato per convenzione con la comparsa delle manifestazioni motorie, può verificarsi ad ogni età con una media intorno ai 40 anni; tuttavia sono noti pazienti ad esordio giovanile (< 20 anni) o in età avanzata (> 70 anni).

1.1. Epidemiologia

La prevalenza della malattia di Huntington nella popolazione mondiale è di 5-10 casi per 100.000 abitanti e presenta un'alta variabilità geografica; viene rilevata una minore incidenza in Asia (0,046-0,16/100.000 ab/anno) rispetto a Europa, Nord America e Australia (0,11-0,8/100.000 ab/anno).

Dalle ultime analisi epidemiologiche dopo l'identificazione del gene HTT ed il relativo test genetico per la mutazione, in Italia uno studio di prevalenza condotto nella regione Molise ha stimato una prevalenza di 10,85/100.000 ab senza significative differenze di genere². Considerando tutti i portatori di mutazione, soggetti con MH manifesta e pre-manifesta, la prevalenza stimata di soggetti gene-positivi è salita a 13,40/100.000 abitanti.

Inoltre combinando i soggetti con MH manifesto e i soggetti a rischio per storia familiare è stato trovato che 1/1.000 individui fanno esperienza personale della MH o perché sintomatici o perché correlati con soggetti sintomatici o a rischio di sviluppare MH. Estendendo questa stima a tutta la nazione si deduce che in Italia potrebbero esserci circa 6.500 pazienti affetti da MH.

1.2. Ereditarietà

La malattia ha un'ereditarietà Mendeliana e viene trasmessa con modalità autosomica dominante a penetranza pressoché completa. Maschi e femmine sono colpiti con la stessa frequenza e ciascun individuo affetto ha una probabilità pari al 50% di trasmettere la mutazione alla prole, indipendentemente dal sesso. L'espansione della tripletta CAG a livello del gene IT-15 può avere dimensioni differenti. Nei soggetti con ripetizione tra 36 e 39 CAG si parla di allele a bassa penetranza con possibilità di sviluppo della malattia solo in tarda età, nei soggetti con 40 o più ripetizioni si parla di allele patologico a penetranza completa e la malattia è destinata a svilupparsi¹.

2. Storia naturale di malattia

La malattia di Huntington è una malattia complessa con forti implicazioni sociali per il paziente e per la famiglia.

Per convenzione, gli individui con la mutazione del gene IT-15 che ancora non hanno sviluppato le alterazioni del movimento vengono definiti soggetti "pre-manifesti" e solo con la comparsa dei deficit motori si può parlare di "malattia manifesta".

Questa distinzione tuttavia è piuttosto arbitraria, dal momento che molti pazienti sviluppano i sintomi cognitivi o psichiatrici (o entrambi) durante la fase prodromica ("pre-manifesta"), spesso molti anni prima rispetto alla comparsa delle manifestazioni motorie³.

PREMANIFESTO

- ▶ *Presintomatico*: nessuna manifestazione clinica o deficit funzionale
- ▶ *Prodromico*: sino a 10/15 anni prima dello sviluppo del quadro conclamato. In questa fase il soggetto può presentare lievi deficit motori, lievi disturbi di equilibrio, lievi deficit cognitivi, sottili cambiamenti della personalità inclusi apatia ed irritabilità. Depressione

MANIFESTO

Manifesto: segni motori/cognitivi con impatto funzionale. La gravità della malattia viene definita secondo la stadiazione di Shoulson Fahn⁴.

Scala di Capacità funzionale (tradotta) ⁴					
	Attività lavorativa	Gestione delle finanze	Responsabilità domestiche	Attività della vita quotidiana	Necessità di assistenza
Stadio 1	Livelli abituali	Completa	Completa	Completa	Nessuna
Stadio 2	Ridotta	Lieve assistenza	Completa	Completa	Minima
Stadio 3	Marginale	Necessita assistenza	Alterata	Lievemente alterata	Necessita di caregiver
Stadio 4	Impossibile	Impossibile	Impossibile	Moderatamente alterato	Assistenza domiciliare o in struttura
Stadio 5	Impossibile	Impossibile	Impossibile	Gravemente alterata	Assistenza in struttura

2.1. Sintomi motori

I disordini del movimento nell'MH possono essere classificati in due principali categorie: da un lato ci sono i movimenti involontari, più frequentemente di tipo coreico, dall'altro si può assistere ad una progressiva modificazione della capacità di svolgere i movimenti volontari, con comparsa di incoordinazione e bradicinesia.

A seconda dell'età di esordio e delle fasi della storia naturale della malattia può prevalere l'una o l'altra tipologia motoria, con estrema variabilità interindividuale.

Le forme infantile (con esordio prima dei 10 anni) e giovanile (con esordio tra i 1 e 20) esordiscono con disturbi del comportamento e difficoltà scolastiche ed hanno in genere manifestazioni cliniche di tipo parkinsoniano. La gravità e la velocità di progressione correlano in questi pazienti con la precocità dell'esordio.

In generale, comunque, i movimenti involontari risultano più frequenti nelle forme ad esordio in età adulta e si sviluppano precocemente nel corso della malattia. Tipicamente i movimenti coreici ed i tic sono i primi a comparire, rimangono stabili per periodi di tempo più o meno lunghi e si riducono di intensità nelle fasi terminali della malattia, quando saranno la distonia, la bradicinesia e la rigidità plastica a dominare il quadro motorio¹. Nelle fasi più avanzate si rilevano l'atassia e l'instabilità posturale che sono causa di frequenti cadute.

Alla nascita un individuo con la mutazione del gene IT-15 presenta una funzione motoria perfettamente integra.

2.2. Sintomi cognitivi

Il deterioramento cognitivo rappresenta un elemento cardine nella clinica della MH.

Proprio come accade per i sintomi motori, il declino cognitivo progredisce in maniera graduale ed inesorabile nel tempo. Inoltre recentemente è stato dimostrato come il deterioramento cognitivo possa svilupparsi diversi anni prima della comparsa dei sintomi motori.

I sintomi in un primo momento sono insidiosi e non sempre riconoscibili, ma presto arrivano ad incidere profondamente sulle funzioni quotidiane indipendentemente dai sintomi motori.

Oggi è noto che l'elemento maggiormente compromesso in questi pazienti è la funzione esecutiva. Tipicamente i pazienti manifestano difficoltà nel multi-tasking e nella concentrazione già nelle prime fasi della malattia. Nel tempo si riducono le capacità astrattive, il pensiero è meno efficiente e diventano difficoltose la pianificazione, l'iniziativa e l'organizzazione del tempo, dei pensieri e delle attività.

Tutti questi elementi contribuiscono ad aumentare lo stato di stress e ad esacerbare il sottostante problema di concentrazione.

Oltre alle funzioni esecutive, possono essere coinvolte:

-Attenzione: difficoltà nella gestione del flusso di informazioni con conseguenti problematiche nei tempi di processamento delle informazioni stesse, attenzione distribuita e sostenuta.

-Memoria: deficit nell'apprendimento di nuove informazioni e nel richiamo di informazioni apprese. Recenti studi⁵ hanno mostrato un richiamo libero più povero rispetto alla memoria di riconoscimento, problemi nella memoria della fonte e nella memoria prospettica. Oltre a presentare problemi nella memoria dichiarativa, le persone con MH mostrano problemi anche nella memoria procedurale.

-Linguaggio/comunicazione: con il progredire della MH la capacità di comunicare si impoverisce, possono emergere disartria, difficoltà nell'organizzazione di pensieri da esprimere e difficoltà nella comprensione degli altri. Le persone con MH hanno anche difficoltà nel trovare le parole giuste e richiedono più tempo nel rispondere e nel comunicare in generale. Il linguaggio risulta essere spesso disorganizzato, povero di aggettivi e pronomi. I problemi di comunicazione sono spesso fonte di molte frustrazioni sia per le persone con MH che per chi interagisce con loro.

-Elaborazione delle emozioni e cognizione sociale. Vi sono prove sostanziali⁵ che le persone con MH hanno difficoltà ad elaborare le espressioni facciali delle emozioni quali il disgusto e altre emozioni negative, in particolare rabbia e paura. Sono state anche dimostrate difficoltà nell'espressione emotiva e prestazioni scarse nei test di "Teoria della mente" che richiedono l'attribuzione di intenzioni, credenze e stati mentali, riconoscimento di comportamenti socialmente inappropriati e sarcasmo. E' probabile che la presenza di tali difficoltà contribuisca alle problematiche inerenti le relazioni interpersonali delle persone con MH.

Il coinvolgimento delle capacità cognitive nei pazienti affetti da Malattia di Huntington genera forte stress e rende ancor più invalidante l'impatto della malattia e la gestione della stessa da parte dei familiari.

2.3. Sintomi psichiatrici

I sintomi psichiatrici, come le manifestazioni motorie, sono altamente eterogenei e non correlano con la gravità dei sintomi motori e del deterioramento cognitivo⁶. Questi sono causati dall'atrofia dello striato associativo e limbico con alterazione dei circuiti del sistema fronto-striatale. I disordini psichiatrici sono anche i sintomi più gravosi nella vita della maggior parte di pazienti e care-givers, e pare che circa l'80% dei pazienti MH li presenti già in fase prodromica⁶.

Per meglio caratterizzare questo tipo di disturbi, sono state individuate tre categorie all'interno delle quali collocare i sintomi riferibili alla componente psichica: apatia, irritabilità e depressione. A questi più raramente si associano disturbi ossessivo compulsivi psicosi e disinibizione

Il rischio suicidario rientra tra i disturbi psico-comportamentali della malattia, ma vale la pena analizzarlo isolatamente, date le implicazioni che riveste nella gestione di questi pazienti.

Una maggiore predisposizione all'ideazione suicidaria è da sempre stata riscontrata nei pazienti affetti da MH e nel tempo sono state condotte numerose ricerche in questo ambito.

Attualmente si stima che il rischio suicidario sia 5 volte superiore nei pazienti affetti rispetto alla popolazione generale⁷.

Le caratteristiche sociodemografiche e cliniche dei pazienti rivestono un ruolo fondamentale nel comportamento suicidario.

Nella storia naturale della malattia sono stati individuati due momenti critici dove il rischio suicidario appare significativamente aumentato.

Il primo momento è rappresentato dalla fase in cui gli individui geneticamente a rischio di sviluppare la malattia cominciano a manifestare i primi sintomi motori senza però che il disturbo sia completamente conclamato. Il secondo momento è quello in cui i pazienti manifestano in modo inequivocabile i sintomi e diventano dipendenti dagli altri nelle attività quotidiane.

3. Diagnosi

Attualmente la diagnosi di MH viene posta sulla base della valutazione clinica, della storia familiare (se disponibile) e del test genetico.

Il test genetico viene effettuato in Regione Emilia-Romagna dall'Unità Operativa di Genetica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara, ai sensi della delibera di Giunta regionale n. 1299/2014.

Altre indagini aggiuntive possono essere richieste a supporto della diagnosi ma la loro utilità, data l'attuale diffusione del test genetico, rimane limitata all'esclusione di patologie poste in diagnosi differenziale o alla valutazione della progressione della malattia.

4. Il percorso assistenziale integrato della persona con mutazione nel gene huntingtina

Il percorso si differenzia a seconda che si tratti di soggetto con malattia premanifesta in fase presintomatica o prodromica o di soggetto con malattia manifesta in fase iniziale, fase intermedia, fase avanzata. Il coinvolgimento dei vari professionisti avviene secondo modalità definita ed organizzata a livello aziendale preferibilmente nella modalità di un PDTA.

Fase premanifesta	Neurologo; Genetista, Psicologo, Psichiatra
Fase manifesta: dall'esordio dei sintomi motori	
Fase iniziale	Neurologo; Genetista, Psicologo, Psichiatra, Fisiatra, Fisioterapista, Assistente sociale
Fase intermedia	Neurologo; Genetista, Psicologo, Psichiatra, Medico di medicina generale, Neuroradiologo, Fisiatra, Fisioterapista, Logopedista, Dietologo, Dietista, Infermiere, Specialista in cure palliative, Assistente sociale, Educatore professionale
Fase avanzata	Ai precedenti si affiancano i professionisti coinvolti nei Ricoveri di sollievo, Ricoveri in lungo degenze

(la fase iniziale corrisponde allo stadio 1 di malattia, la fase intermedia agli stadi 2 e 3 la fase avanzata agli stadi 4 e 5)

4.1. Fase premanifesta

La persona con familiarità per malattia di Huntington può accedere al percorso riservato ai soggetti premanifesti. La persona con familiarità per malattia rara ha diritto ad effettuare tutti gli accertamenti necessari per valutare la sua condizione di portatore di tale malattia. Tappa fondamentale del percorso è la consulenza genetica pre e post test accompagnata dal counseling psicologico pre e post test e dalla valutazione neurologica per verificare l'assenza di segni o sintomi della malattia. L'accesso al percorso può avvenire tramite visita neurologica o tramite visita genetica, e saranno gli specialisti stessi a dare indicazioni al paziente su come percorrere tutte le tappe prescrivendo ed eventualmente prenotando le prestazioni. L'esecuzione del test genetico è regolamentata da quanto descritto nel documento generale sui Disturbi del Movimento di cui alla determina della Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare n. 14521 del 6 agosto 2019.

La condizione di portatore del gene per la malattia di Huntington interessa soggetti in età fertile pertanto pone dinnanzi alla necessità di fornire informazione circa le scelte riproduttive. La possibilità di accesso a interventi di fecondazione assistita attualmente non è omogenea sul territorio nazionale.

In attesa di indicazioni nazionali in merito all'erogabilità in ambito SSN della diagnosi preimpianto, la nostra regione ha stabilito che è comunque possibile attenersi alle medesime condizioni previste per la diagnosi prenatale invasiva. In particolare, le prestazioni per la diagnosi genetica preimpianto possono essere considerate in regime SSR, se la condizione di patologia genetica trasmissibile è stata certificata da un genetista.

4.2. Fase manifesta

L'accesso al percorso diagnostico terapeutico è sempre preceduto dalla prescrizione di visita neurologica da parte del MMG o altro specialista in presenza di una delle manifestazioni della triade sintomatologica (disordini del movimento, deterioramento cognitivo e manifestazioni psichiatriche) in una persona con familiarità per malattia di Huntington.

In assenza di familiarità per malattia di Huntington la patologia deve comunque essere sospettata dinnanzi ad un paziente con movimenti coreici e/o discinesie facciali ad esordio adulto eventualmente associati ad altre manifestazioni cognitive o psichiche della triade.

Lo specialista neurologo in caso di conferma del sospetto di malattia di Huntington deve avviare il percorso diagnostico presso il proprio o altro centro al fine di garantire al paziente l'accesso a consulenza genetica, consulenza psicologica, test genetico e test neuropsicologici.

È sempre necessario acquisire il consenso informato specifico per il test che deve essere consegnato solo all'interessato salvo differenti indicazioni fornite da questo stesso.

È sempre consigliabile accompagnare durante il percorso diagnostico oltre che il paziente anche gli eventuali familiari coinvolti organizzando per loro una consulenza genetica.

Per l'esecuzione di esami di imaging che richiedano l'immobilità del paziente è opportuno valutarne l'esecuzione in condizioni di sedazione o di narcosi. Tale valutazione è condivisa tra il neurologo e il radiologo. Concluso l'iter diagnostico-terapeutico, nel caso sia formulata la diagnosi di malattia di Huntington, il neurologo effettua certificazione di malattia rara sul sistema informativo regionale per le malattie rare (certificazione elettronica), prescrive l'eventuale terapia compilando l'apposito piano terapeutico informatizzato e prenota le necessarie visite di controllo.

La terapia viene prescritta seguendo le Linee Guida per il trattamento della malattia di Huntington⁸⁻¹⁰.

Il piano terapeutico regionale può includere oltre ai farmaci inseriti nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) anche terapie al di fuori dei LEA ed integratori alimentari, la cui erogazione gratuita da parte delle farmacie ospedaliere viene valutata caso per caso dal Gruppo tecnico regionale per le malattie rare sulla base delle evidenze scientifiche e delle specificità cliniche del singolo paziente ed autorizzata tramite specifici atti della Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare della Regione Emilia-Romagna.

Le visite di follow up presso il neurologo di riferimento vengono effettuate con frequenza variabile in relazione alla gravità del quadro clinico.

La gestione delle terapie sintomatiche da parte del neurologo avviene nell'ambito del follow up clinico in collaborazione con le altre figure specialistiche formalmente identificate.

Qualora sussista o subentri la comorbidità psichiatrica viene prescritta la visita psichiatrica da effettuare presso il Centro di Salute Mentale di competenza.

Eventuali interventi riabilitativi volti a migliorare l'equilibrio e a mantenere l'autonomia nel cammino possono essere richiesti previa valutazione fisiologica.

Già in fase iniziale di malattia, in presenza di disturbi della deglutizione sono indicate la valutazione logopedica e dietologica: quest'ultima è indicata anche in caso di riscontro di un importante calo ponderale, che rappresenta un aspetto non insolito nella malattia.

La visita di controllo presso il neurologo di riferimento al di fuori di quelle programmate può essere prescritta in qualunque momento dal MMG qualora rilevi un peggioramento subacuto del quadro clinico: in tal caso il paziente o il caregiver contattano direttamente il centro di riferimento per concordare l'appuntamento per la visita di controllo.

L'evoluzione della malattia pone dinanzi a problematiche assistenziali complesse che sempre più coinvolgono specialisti diversi dal neurologo.

In particolare, l'alterato controllo della motilità respiratoria con fenomeni assimilabili ad una pneumopatia ostruttiva e la possibilità di polmoniti ab-ingestis rendono necessaria la collaborazione dello specialista pneumologo e del gastroenterologo laddove si renda necessario il posizionamento della PEG. A questo riguardo è quanto mai importante informare il paziente già nelle fasi iniziali della malattia di queste possibili complicanze anche con il supporto dei colleghi della rete delle cure palliative onde dare la possibilità di fare scelte consapevoli a riguardo quando ancora la compromissione cognitiva non ha preso il sopravvento.

Nelle fasi avanzate le visite di controllo presso il centro di riferimento possono diventare difficoltose pertanto è necessario prevedere una stretta collaborazione con la neurologia territoriale che su indicazione del MMG nell'ambito del PAI può valutare il paziente al domicilio. A seconda dell'organizzazione territoriale, è necessario individuare modalità che garantiscano la valutazione neurologica domiciliare al paziente in fase avanzata. Il rinnovo del PTP continua ad essere in carico al neurologo ospedaliero che prescrive in accordo con lo specialista territoriale.

Il neurologo di riferimento informa il paziente della possibilità di partecipazione al registro mondiale per la malattia di Huntington (ENROLL-HD) presso IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna e fornisce le informazioni per l'accesso.

5. Aspetti socio-sanitari e medico legali

5.1. Riconoscimento dell'invalidità

L'accertamento della disabilità è una fase fondamentale del percorso assistenziale perché rappresenta la porta di accesso a diritti ed agevolazioni necessari per attenuare la disabilità conseguente alla malattia, contrastando lo svantaggio sociale rispetto ai diversi ambiti di vita (lavoro, studio, tempo libero, famiglia). In seguito alla visita neurologica lo specialista, su richiesta dell'interessato, rilascia apposita relazione per accedere al percorso di riconoscimento della disabilità e/o invalidità.

Spesso l'evoluzione della malattia è rapida e la compromissione funzionale subentra precocemente tanto da rendere necessaria una tempestiva rivalutazione dello stato di invalidità da parte delle commissioni.

5.2. Continuità assistenziale socio-sanitaria

Con il Fondo Regionale per la non autosufficienza la Regione Emilia-Romagna finanzia una serie d'interventi e servizi per rispondere ai bisogni delle persone non autosufficienti (anziani e disabili) e di chi vive accanto a loro e se ne prende cura.

Gli interventi vengono attivati in modo flessibile a seconda delle specifiche necessità, sulla base di un programma personalizzato che viene definito dai servizi socio-sanitari del territorio, in accordo con la persona e i suoi familiari.

L'articolazione dei servizi e degli interventi presente in ogni territorio comprende:

- Assegno di cura e contributo aggiuntivo per assistente familiare;
- Assistenza domiciliare e servizi accessori (pasti; trasporti; ecc.);
- Iniziative per l'emersione, la regolarizzazione e la qualificazione del lavoro delle assistenti familiari;
- Accoglienza temporanea di sollievo;
- Sostegno per le persone fragili, contrasto all'isolamento e alla solitudine;
- Consulenza e sostegno economico per l'adattamento dell'ambiente domestico (Centri CAAD);
- Centri diurni;
- Strutture residenziali.

L'accesso alla rete avviene tramite richiesta dell'Assistente Sociale del Servizio Sociale Territoriale che attiva l'Unità di Valutazione multidimensionale (UVM), punto di snodo per l'accesso alla rete dei Servizi per la non autosufficienza.

Per chiedere un appuntamento con l'Assistente Sociale i cittadini possono rivolgersi allo sportello sociale presente presso i Comuni in ogni distretto della regione.

Per garantire continuità assistenziale e sostenere adeguatamente il paziente e la sua famiglia è necessario che in ogni ambito aziendale ci sia un collegamento tra i Centri e professionisti che si occupano della diagnosi e presa in carico nelle fasi iniziali della malattia con le UVM distrettuali socio-sanitarie incaricate della presa in carico nelle fasi della malattia caratterizzate da disabilità.

L'UVM è un organismo costituito da diverse figure professionali: Responsabile del caso, Medico di Medicina Generale, vari specialisti e assistente sociale.

Alla valutazione multidimensionale l'UVM, in accordo con l'Assistente Sociale Responsabile del Caso, segue la formulazione di un progetto assistenziale-educativo-riabilitativo individualizzato, concordato e condiviso con il disabile e/o con i suoi familiari e/o rappresentanti legali.

Qualora possibile, i pazienti con adeguata autonomia funzionale vengono indirizzati ai servizi per il collocamento mirato presenti presso i centri per l'impiego, anche attraverso progetti che prevedono servizi di supporto educativo.

6. Attivazione della rete delle cure palliative

La rete ambulatoriale di primo livello delle cure palliative dispone di una équipe formata da medico palliativista e infermiere che si integra a seconda delle necessità con psicologo, fisiatra e fisioterapista. La rete interviene già nelle fasi iniziali di malattia quando il paziente è ancora in grado dal punto di vista cognitivo di fare le opportune valutazioni riguardo a scelte che si porranno in essere nel corso della malattia (promuovere la pianificazione condivisa delle cure) incluse le scelte inerenti il fine vita (cure palliative precoci).

Per quanto riguarda i ricoveri in hospice è raccomandabile, essendoci una lista di attesa cronologica, richiedere il più precocemente possibile al referente rete cure palliative una valutazione che consenta l'inserimento in pre-lista del paziente.

Fra i criteri di eleggibilità all'hospice è presente anche l'accettazione del paziente e/o di un suo familiare all'approccio alle cure palliative: questa condivisione, che avviene attraverso un colloquio, corrisponde al consenso informato al ricovero.

Il referente delle cure palliative può programmare, per pazienti clinicamente stabili, brevi ricoveri di sollievo se il paziente è presente nella lista d'attesa.

La normativa di riferimento è la Legge nazionale 38/10 "Disposizioni per garantire l'accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore". Tale legge impegna il sistema ad occuparsi di cure palliative in tutti gli ambiti assistenziali (così come ribadito dal DPCM 12 gennaio 2017 di revisione dei Livelli Essenziali di Assistenza), in ogni fase della vita e per qualunque patologia ad andamento cronico evolutivo affiancandosi alle cure attive fin dalle fasi precoci della malattia. A seguito della legge 38/10 e dei successivi provvedimenti attuativi, la Regione Emilia-Romagna ha provveduto a riorganizzare la propria rete di cure palliative con la DGR 560/15 che individua gli elementi costitutivi della rete e la loro organizzazione.

7. Presa in carico degli aspetti non motori

7.1. Approccio neuropsicologico

Il neuropsicologo ha un ruolo cruciale nell'identificare i cambiamenti cognitivi sin dalle prime fasi della malattia, nel monitoraggio della progressione e nella valutazione degli esiti degli interventi terapeutici.

Il percorso cognitivo prende l'avvio da un "sospetto deficit cognitivo" che può essere riferito direttamente dal paziente, dalla famiglia o anche dal medico neurologo durante la visita specialistica. Il primo passo consiste in una valutazione neuropsicologica completa che contempla:

- colloquio neuropsicologico (spesso è utile il confronto anche con il familiare)
- somministrazione di una batteria di test neuropsicologici completa e ulteriori strumenti testistici di approfondimento delle diverse funzioni cognitive
- valutazione dello stato emotivo, al fine di comprendere quanto esso impatta negativamente sul funzionamento cognitivo stesso.

La riabilitazione cognitiva costituisce il passo successivo al processo valutativo (laddove necessaria) ed è parte integrante del ruolo del neuropsicologo. Soprattutto nella MH è un campo in rapida crescita, anche se sono ancora scarse le evidenze scientifiche.

La riabilitazione cognitiva può infatti migliorare la compliance e l'aderenza dei pazienti agli altri trattamenti riabilitativi proposti e rendere più funzionali le strategie compensative del deficit cognitivo e comportamentale nella vita quotidiana, migliorando, così, sia la loro qualità di vita che quella delle loro famiglie⁵.

Ruolo dello psicologo nel progetto di cura al paziente con MH e alla sua famiglia

L'MH, come ben sottolineato dalle recenti Standard of Care(2012)¹¹, è una malattia sociale che colpisce tutta la famiglia, la cui natura complessa richiede un approccio multidisciplinare, che può coinvolgere malato e famiglia in base ai diversi momenti di malattia e alle diverse necessità presenti.

In linea con questa premessa, lo psicologo si inserisce nel team di specialisti in relazione al "bisogno" del malato o della sua famiglia in qualunque fase del percorso di cura¹²⁻¹³.

I sintomi psicologici e comportamentali più diffusi sono l'apatia, la depressione, la disinibizione, l'impulsività, i sintomi ossessivi e compulsivi, l'ansia, l'isolamento, le insicurezze, la frustrazione, l'irritabilità e l'aggressività e in alcuni casi anche psicosi o forme maniacali.

La natura ingravescente della malattia porta il paziente ad essere sempre più dipendente dal suo caregiver, ragion per cui l'impatto della malattia di Huntington è visibile nell'intero sistema di relazioni del malato, con un effetto certamente più percepibile su quelle strette.

La figura dello psicologo si inserisce in queste delicate situazioni, affiancando e sostenendo emotivamente il paziente e la sua famiglia.

7.2. Gestione malnutrizione

In molti pazienti la malattia può associarsi ad uno stato catabolico che porta a un importante calo ponderale in assenza di un regime dietetico dimagrante. Lo stato catabolico può iniziare già in fase premanifesta. Il dimagrimento può essere legato anche a disfagia o alterazioni dentarie che vanno attentamente monitorate¹⁴⁻¹⁵.

La disfagia che si osserva nel paziente con malattia di Huntington può essere legata sia al disturbo motorio che al deficit cognitivo. Deve essere indagata già nelle fasi iniziali di malattia e trattata prontamente quando il paziente è ancora in grado di apprendere le strategie per contrastarla.

Il paziente affetto da MH laddove venisse diagnosticata una malnutrizione o disfagia o dimagrimento (vedi oltre) dovrà essere indirizzato a consulenza dietologica/dietistica a seconda delle disponibilità della struttura per una gestione tramite approccio nutrizionale al problema (integrazione per os, alternativi accessi alimentari, ecc.).

La malnutrizione non è da considerarsi solo carenza di principi nutritivi (proteine, lipidi e/o glucidi di origine alimentare) ma anche da insufficiente idratazione.

Il monitoraggio e gestione della malnutrizione diventa importante anche per la prevenzione e gestione di patologie che ne possano derivare quali piaghe da decubito e stipsi.

La consulenza dietologica/dietistica diventa utile per una corretta valutazione delle necessità nutrizionali del paziente e delle strategie nutrizionali atte ad assicurare al paziente un corretto stato nutrizionale compatibilmente con le limitazioni arrecate dalla MH definendo, se necessario le vie di accesso che possono essere per os (se necessario con integratori nutrizionali), via enterale, sondino Naso Gastrico, gastro/digiunostomia (se la nutrizione artificiale è prevista per un periodo superiore a 30 giorni come da Linee guida).

Nel caso in cui il medico dietologo configuri la necessità si potrà optare anche per via Parenterale Periferica e via Parenterale Centrale.

In tutte le possibilità di rialimentazione verrà stilato piano nutrizionale secondo le modalità della ausl di appartenenza del paziente

8. Terapie

8.1. Terapia farmacologica ⁸⁻¹⁰

<i>Terapia</i>	<i>Dosaggio da utilizzare</i>	<i>Criteri per iniziare la terapia</i>	<i>Criteri per terminare la terapia</i>
DEPLETORI DOPAMINERGICI			
Tetrabenazina	150 mg/die (dose media 50/75 mg)	Ipercinesie coreiche	Sonnolenza, depressione, stanchezza, acatisia, insonnia, nervosismo ansietà, ipotensione ortostatica
NEUROLETTICI TIPICI			
Aloperidolo	0,5-6mg/die	Psicosi, depressione, associati o meno a movimenti coreici alterazioni ECG	Ipersensibilità, intolleranza, effetti collaterali (acatisia, distonia, discinesie tardive, alterazioni crasi ematica crasi ematica, allungamento dell'intervallo Q-T)
Pimozide	1-8mg/die		
Olanzapina	2,5-20 mg/die		
Risperidone	0,5-4mg/die		
Clozapina	25-50 mg/die		
Quetiapina	50-400 mh/die		
Aripiprazolo	5-15 mg/die		
ANTIEPILETTICI			
Valproato	500-1000mg/die	Disturbi dell'umore e alterazioni psico comportamentali Miocloni e/o epilessia	Ipersensibilità eccessiva sonnolenza diurna
Levetiracetam	500-2000mg/die		
Carbamazepina	200-1000mg/die		
BENZODIAZEPINE			
Clonazepam	1-8mg/die	Miocloni, epilessia ansia disturbi del sonno	Sedazione, amnesia anterograda, vertigini, disturbi dell'equilibrio, reazioni paradosse
Alprazolam	0,75-3mg/die		
Altre	Variabile		
Zolpidem (fascia C)	10-20mg		
ANTIDEPRESSIVI	Scelta e dosaggio differenziata e personalizzata sulla base della sintomatologia	Sintomi depressivi disturbi ossessivo compulsivi irritabilità, aggressività	
DOPAMINOAGONISTI			
Levodopa	In base alla sintomatologia	Rigidità parkinsonismo	Nausea, vomito, anoressia, ipotensione ortostatica,
ALTRI FARMACI			
Tossina botulinica		Distonia e bruxismo, rigidità	
Baclofen	25-75 mg/die		

8.2. Fisioterapia

L'attività fisica e l'esercizio motorio in pazienti con Malattia di Huntington possono portare benefici significativi riguardo al controllo/recupero delle funzioni motorie, al controllo del cammino e mantenimento dell'equilibrio, con ricadute positive sul benessere fisico/psicologico, cognitivo e sociale della persona, oltre che limitare il rischio di caduta e le conseguenti sequele correlate¹⁵⁻¹⁶.

Tutti gli interventi sono mirati a promuovere la qualità della vita, lo svolgimento delle funzioni della vita quotidiana e la realizzazione del potenziale intrinseco dell'individuo in soggetti che per la patologia neurodegenerativa, vanno incontro all'inattività forzata e vengono progressivamente alienati. Alla fisioterapia sarebbe inoltre utile associare la terapia occupazionale, volta al mantenimento delle autonomie della persona e al rinforzo cognitivo. Tutte le strategie impiegate devono essere riabilitative, compensatorie e di adattamento ambientale e vanno concordate con il paziente ed il suo entourage familiare.

Una riabilitazione mirata a determinare un miglioramento delle performances motorie e cognitive dei pazienti con MH, può fornire un valido supporto terapeutico con effetti positivi a lungo termine quali:

- ottimizzazione delle abilità motorie residue
- prolungamento dell'autonomia comportamentale/motoria
- Rallentamento della progressione della malattia

Nel paziente in **fase iniziale** la riabilitazione deve avere sostanzialmente, un'azione **preventiva e di mantenimento**.

Nel paziente in **fase intermedia/avanzata** deve avere i seguenti obiettivi:

- azione compensatoria attraverso modifiche ambientali e domestiche, ed introduzione di ausili per la deambulazione;
- esercizi motori per il controllo dell'equilibrio e della deambulazione;
- gestione della disfagia iniziale;
- esercizi motori per mantenere l'articolarietà;
- esercizi respiratori;
- prevenzione del rischio di caduta.

Pochi sono gli studi scientifici e i protocolli di studio che hanno esplorato gli effetti benefici del trattamento riabilitativo nel tempo, e analogamente alla Malattia di Parkinson, uno dei principali limiti della riabilitazione nella MH è proprio quello di avere un'efficacia transitoria che si esaurisce anche nel breve termine. Il corretto trattamento riabilitativo inoltre, deve riconoscere l'eterogeneità clinica della MH sia tra i diversi pazienti che nella valutazione ed evoluzione clinica del singolo caso.

Per mantenerne i benefici sarebbe opportuno prolungare il trattamento riabilitativo nel tempo e adattarlo di volta in volta al paziente stesso e alla fase di malattia.

Alla luce di questi elementi il gruppo di lavoro europeo per la MH (EHDN), ha redatto una guida per rendere uniforme ed "evidence based" il trattamento riabilitativo in questi pazienti. <https://www.euro-hd.net/html/network/groups/physio/Italian%20version>

Viene suggerita una suddivisione in **sette categorie di approcci riabilitativi** per tipo di sintomatologia in ogni stadio di malattia (Tab1). Ogni categoria prevede una guida per selezionare le misure di valutazione e le strategie di intervento riabilitativo più appropriato (*es treadmill, cyclette, training per equilibrio/stabilità, etc*), e le scale di valutazione più idonee al monitoraggio riabilitativo di questi pazienti (*es Timed up and go, Berg balance scale etc*). L'uso di una suddivisione in categorie basate sul trattamento può essere di aiuto nell'affrontare l'eterogeneità dei deficit e delle limitazioni nelle attività riscontrati nella MH, e fornisce una base per standardizzare la raccolta dei dati sui tipi d'intervento e sui risultati

Tabella 1

Classificazione basata sul trattamento per la gestione della riabilitazione nel paziente con malattia di Huntington		
Classificazione	Descrizione delle manifestazioni cliniche	Stadio di malattia
A. capacità di esercizio e performance	assenza di alterazioni motorie potenziali disturbi cognitivi/comportamentali	presintomatico/precoce
B. Pianificazione e sequenza dei task	Difficoltà e lentezza nell'eseguire attività funzionali. Presenza di aprassia, o alterazioni della pianificazione motoria, lentezza nei movimenti o alterata capacità di esercitare una forza	Precoce/intermedio
C. Mobilità, equilibrio e rischio cadute	Capacità di muoversi nel contesto domestico e o intorno alla casa, disturbi di equilibrio, della forza o faticabilità che portano alle cadute	Precoce/intermedio
D. Cambiamenti adattativi secondarie e decondizionamento	Cambiamenti muscoloscheletrici e o respiratori che portano ad una ridotta partecipazione alle attività della vita quotidiana	Precoce/intermedio
E. Posture anomale (posizionamento in sedia o al letto)	Posture anomale con disallineamento legate a cambiamenti adattativi, movimenti involontari, incapacità a eseguire o coordinare i movimenti	Intermedio/avanzato
F. disfunzione respiratoria	Alterata capacità respiratoria , ridotta tolleranza allo sforzo, alterazioni dell'espettorazione, rischio di infezioni	Intermedio/avanzato
G. Cure palliative	Impossibilità a camminare, dipendente per la maggior parte delle <ADL, difficoltà a mantenere la posizione retta limitazioni articolari e disturbi respiratori	avanzato

Dall'analisi delle linee guida si evince che gli ambiti clinici da tenere in considerazione nella valutazione di questi pazienti sono:

- L'autonomia nelle ADL e IADL
- L'equilibrio
- Il cammino
- Il rischio di caduta
- Le altre strategie funzionali come la capacità di alzarsi dalla sedia, di girarsi nel letto etc..

In termini di "dose di esercizio fisico" da prescrivere, da effettuare in autonomia è necessario prendere in considerazione tutte le componenti che devono essere allenate: resistenza muscolare, forza, velocità, capacità cardiovascolare etc.

La prescrizione dell'esercizio fisico o di riabilitazione per una persona con MH è ulteriormente complicata dalla presenza di problemi cognitivi e scarsa motivazione e questo può essere un problema per la compliance e l'apprendimento degli esercizi prescritti.

Per ovviare a questo problema comune a quasi tutti i pazienti diventa di fondamentale importanza la presenza e l'addestramento di un caregiver.

In tal senso potrebbe essere utile identificare un piano di esercizi e di indicazioni riguardanti l'attività fisica, le precauzioni e gli adattamenti ambientali da consegnare al caregiver e familiari del paziente, che possa servire come guida anche per una riabilitazione continuativa e "in autonomia", anche al domicilio.

È necessario inoltre definire percorsi specifici per la prescrizione di ausili o ortesi adeguati al singolo paziente e per l'attivazione di cicli di riabilitazione individuale tenendo anche in considerazione la possibilità di utilizzare forme di attività sportiva adattata.

8.3. Cure odontoiatriche

La Malattia di Huntington (Cod. ICD-X 333.4) rientra nelle condizioni di vulnerabilità socio-sanitarie previste dalla delibera di Giunta regionale n. 374/2008, e relativa circolare applicativa n. 2/2008, che ha ampliato il programma di Assistenza odontoiatrica esistente nella Regione Emilia-Romagna.

L'ampliamento ha ridefinito da un lato le condizioni di vulnerabilità sociale (allargamento delle fasce di ISEE) e dall'altro il superamento del limite di età dei 18 anni per i portatori di handicap psicofisico facendo rientrare la Malattia di Huntington fra le condizioni di vulnerabilità.

L'accesso alle cure odontoiatriche per le vulnerabilità socio-sanitarie a carico del SSR è stato subordinato alla presenza dei seguenti requisiti:

- Insorgenza della patologia prima del 65° anno di età
- Invalidità >2/3 o handicap grave ai sensi della L.104/92 (art.3, c.3).

La delibera ha previsto, inoltre, che l'identificazione e la certificazione dei nuovi assistiti appartenenti a questa categoria di vulnerabilità venga effettuata dalla Commissione aziendale per l'invalidità civile.

Per gli assistiti con Malattia di Huntington il programma garantisce a titolo gratuito cure odontoiatriche di conservativa, igiene orale, ortodonzia e protesica, mentre il costo dei manufatti è interamente a carico dell'assistito in quanto non previsto dai Livelli Essenziali di Assistenza (LEA).

Sulla base del programma regionale dovranno essere salvaguardati, comunque, i soggetti con Malattia di Huntington rientranti in condizione di vulnerabilità sociale (ISEE1), ai quali dovrà essere garantito anche il manufatto protesico a titolo gratuito.

9. Centri autorizzati della Regione Emilia-Romagna alla certificazione di malattia rara e redazione di piano terapeutico (ex Delibera di Giunta regionale n. 1411/2019)

Azienda Sanitaria	Ospedale	Centro Autorizzato
Azienda USL di Piacenza	Ospedale Guglielmo da Saliceto	U.O. Neurologia
Azienda USL di Reggio Emilia	Arcispedale S. Maria Nuova	U.O. Neurologia
Azienda USL di Bologna	Ospedale Bellaria	U.O. Neurologia
		U.O. Clinica Neurologica
Azienda USL della Romagna	Ospedale S. M. delle Croci di Ravenna	U.O. Neurologia
	Ospedale Infermi di Rimini	U.O. Neurologia
	Ospedale M. Bufalini di Cesena	U.O. Neurologia Cesena/Forlì
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma	Ospedale Maggiore	U.O. Neurologia
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena	Ospedale S. Agostino-Estense	U.O. Clinica Neurologica
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara	Arcispedale S. Anna	U.O. Neurologia

10. Bibliografia

1. Novak M J U, Tabrizi S J. Huntington's disease. *British Medical Journal* **340**, 3109(2010).
2. Squitieri F, Griguoli A, Capelli G, Porcellini A, D'Alessio B. Epidemiology of Huntington disease: first post-HTT gene analysis of prevalence in Italy. *Clin. Genet.* **89**, 367–370 (2016).
3. Stout JC *et al.* Neurocognitive Signs in Prodromal Huntington Disease. *Neuropsychology* **25**, 1–14 (2011).
4. Shoulson I, Fahn S. Huntington disease: clinical care and evaluation. *Neurology* **29**, 1-3 (1979)
5. Snowden JS. The neuropsychology of Huntington's disease. *Archives of Clinical Neuropsychology*, **32**(7), 876-887 (2017)
6. Jauhar, S. & Ritchie, S. Psychiatric and behavioural manifestations of Huntington's disease. *Adv. Psychiatr. Treat.* **16**, 168–175 (2010).
7. Paulsen, J. S., Hoth, K. F., Nehl, C. & Stierman, L. Critical periods of suicide risk in Huntington's disease. *Am. J. Psychiatry* **162**, 725–731 (2005).
8. "Killoran A, Biglan KM. Current therapeutic options for Huntington's disease: good clinical practice versus evidence-based approaches? *Mov Disord.* 29: 1404-1413 (2014)
9. Groves M, van Duijn E, Anderson K, Craufurd D, Edmondson MC, Goodman N, van Kammen DP, Goodman L. An International Survey-based Algorithm for the Pharmacologic Treatment of Irritability in Huntington's Disease. *PLoS Curr.* 2011 Aug 30;3
10. Anderson K, Craufurd D, Edmondson MC, Goodman N, Groves M, van Duijn E, van Kammen DP, Goodman L. An International Survey-based Algorithm for the Pharmacologic Treatment of Obsessive-Compulsive Behaviors in Huntington's Disease. *PLoS Curr.* 2011 Sep 20;3
11. -Sabine C. "A standard of care for Huntington's disease: a patient and family perspective", *Neurodegen. Dis. Manage*, 2(1), 7–9 (2012)
12. Zinzi P, Salmaso D, De Grandis R, Graziani G, Maceroni S, Bentivoglio A, Jacopini G. Effects of an intensive rehabilitation programme on patients with Huntington's disease: a pilot study. *Clinical rehabilitation*, **21**, 603-613 (2007)
13. - Goh A, Chiu E, Yastrubetskaya O, Ames D, Lautenschlager N. I sintomi comportamentali e psicologici nella malattia di Huntington. Una guida pratica nell'assistenza per i familiari delle persone con la malattia di Huntington, <http://www.aiher.it> (2015).
14. Brotherton, L. Campos, A. Rowell, V. Zola, S. A. Simpson, D. Rae. Nutritional management of individuals with Huntington's disease: nutritional guidelines. Special report *Neurodegen. Dis. Manage.* 2 (1):33-43 (2012)
15. American College of Sports Medicine ACSM Guidelines for exercise testing and prescription. 8th ed. Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins. (2009)
16. La Malattia di Huntington linee guida cliniche di fisioterapia European Huntington's Disease Network, 2013

Redazione del documento a cura del gruppo di lavoro per la Malattia di Huntington e in particolare dalla dr.ssa Cesa Scaglione (aspetto neurologico), della dr.ssa Elisa Ferriani (aspetto psicologico e psicoterapeutico), del dr. Luca Valeriani e della dietista Alessia Fiorito (aspetto dietologico), della dr.ssa Giovanna Lopane (aspetto fisiatrico), della dr.ssa Laura Luongo (aspetto sociosanitario) e dei competenti Servizi Assistenza Ospedaliera e Assistenza Territoriale della Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare