



COMUNICATO STAMPA

ROMA, 18/04/09

SLA, ATTESA PER UNA RICERCA CHE POTREBBE INDIVIDUARE UNA CURA CONTRO LA DEGENERAZIONE DEI MOTONEURONI.

L'ANNUNCIO E' STATO DATO DAL DOTT. SABATELLI (POL. GEMELLI) AL CONGRESSO ORGANIZZATO DAL ROTARY CLUB 'ROMA PRATI'.

Dott.ssa Taruscio (ISS): "Solo 12 regioni e una provincia autonoma hanno inviato i dati epidemiologici per l'istituzione del Registro Nazionale Malattie Rare. Sulle 26.681 schede 1.183 riguardano la Sla, seconda per numero di segnalazioni".

La ricerca

"Abbiamo iniziato da due anni uno studio volto ad esaminare dei geni che codificano delle proteine che sembrano svolgere un ruolo importante nella sopravvivenza dei motoneuroni. I dati che emergono sono interessanti. Sarà necessario estendere l'analisi a tutti i geni di queste proteine e confrontarli con dei controlli sani. Serviranno tempo e risorse. Se la ricerca darà esito favorevole, individuando i geni che predispongono alla Sla, si passerà a studiare i meccanismi che portano alla degenerazione del motoneurone e all'individuazione di un possibile intervento terapeutico. Può essere che non esista una sola Sla ma tante forme diverse e con meccanismi completamente differenti. L'insuccesso della ricerca potrebbe essere ridicolo proprio al fatto che tutti gli studi effettuati finora abbiano considerato i pazienti affetti dal Sla come un'unica entità. Al Gemelli stiamo seguendo un nuovo approccio: dividere i pazienti in gruppi differenti sulla base di determinati dati e studiarne separatamente le caratteristiche genetiche e i fattori di rischio ambientale. In tal senso è stata istituita al Gemelli una 'Banca del DNA' delle persone affette da Sla che in 4 anni ha già raccolto circa 300 campioni".

E' questo l'annuncio fatto dal neurologo del Policlinico Gemelli, Mario Sabatelli, nel corso del convegno "*La Sclerosi Laterale Amiotrofica e le sfide della ricerca scientifica*". La ricerca a cui ha fatto riferimento il dottor Sabatelli è attualmente in corso da parte della Icomm Onlus, associazione di ricerca acronimo di 'Insieme contro le malattie del motoneurone', di cui Mario Sabatelli è direttore scientifico.

Il convegno è stato organizzato dal Rotary Club Roma Prati, membro del Rotary International Distretto 2080 e reso possibile grazie al patrocinio del Consiglio Nazionale delle Ricerche e all'ospitalità dell'Avvocatura Generale dello Stato che ha messo a disposizione la prestigiosa Sala Vanvitelli. Hanno preso parte al convegno l'Avvocato Generale dello Stato Oscar Fiumara e l'Avvocato dello Stato Vittorio Cesaroni, quest'ultimo presidente del Club Rotary Roma Prati, ideatore e promotore dell'iniziativa. Il convegno è stato moderato dal Prof. Fulco Lanchester, della facoltà di Scienze Politiche dell'Università La Sapienza. Al convegno è intervenuto anche Alberto Cecchini, Governatore di tutti i club Rotary del Distretto 2080

Questo primo incontro, a cui hanno aderito e collaborato attivamente 27 club Rotary - tutti quelli di Roma e il club Cagliari Est - si inserisce negli obiettivi fissati per l'anno rotariano in corso, che prevedono, tra gli altri, la diffusione delle conoscenze scientifiche sulla SLA per sensibilizzare l'opinione pubblica e il sostegno economico alla ricerca.

Il quadro normativo

"La legislazione riguardante le malattie rare è recente e ancora in fase di elaborazione - ha detto l'avvocato **Nicola Colacino, presidente di Icomm Onlus** - Il decreto più importante è certamente il n.279/2001 istitutivo della "*Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare*" e del "*Registro nazionale delle malattie rare*" presso l'Istituto Superiore di Sanità. Quest'ultimo costituisce per la ricerca uno strumento importantissimo per la raccolta dei dati clinici ed epidemiologici. Il sopraggiungere della modifica del Titolo V della Costituzione (la Legge Cost. n. 3/2001), che ha incluso la "*tutela della salute*" tra le materie di legislazione concorrente, ha causato problemi nell'attuazione del decreto. Ci sono state, su iniziativa del Prof. Giorgio Recchia, azioni giudiziarie per "stimolare" l'azione amministrativa che hanno portato a una sentenza del Tar che chiarisce come l'istituzione formale del Registro presso l'Iss non esaurisca gli adempimenti previsti dal Decreto del 2001 e che lo stesso Iss è tenuto ad attivarsi direttamente per la raccolta dei dati. A parte questo ritardo

relativo al registro – ha concluso – devo però dire che sono attualmente all’esame del Parlamento diverse proposte di legge recanti una disciplina più ampia della materia, che tenga conto delle sollecitazioni provenienti dalla società civile, come esenzioni fiscali per i malati, il sostegno ai centri di assistenza e alle associazioni, l’impulso alla ricerca: non posso che augurarmi che tali proposte compiano velocemente il loro iter e che siano applicate nel migliore dei modi, nell’interesse dei malati e della ricerca”.

“L’impegno dell’Istituto Superiore di Sanità sulla Sla si svolge su diversi ambiti – **ha spiegato la dottoressa Domenica Taruscio, direttore del Centro Nazionale Malattie Rare dell’ISS** – tra questi l’attuazione del registro nazionale delle malattie rare (RNMR). I lavori sono in corso, a marzo 2009 le Regioni che hanno inviato dati epidemiologici al RNMR sono: Abruzzo, Basilicata, Calabria, Lazio, Lombardia, Marche, Molise, Piemonte, Puglia, Sardegna, Toscana, Valle d’Aosta, Provincia Autonoma di Trento. Complessivamente sono state segnalate 26.681 schede epidemiologiche di malattie rare di cui 1.183 riguardano la SLA, queste schede sono relative a 1.172 pazienti (11 segnalazioni doppie dello stesso paziente da due presidi diversi). La SLA è seconda malattia rara maggiormente segnalata al RNMR dopo i Difetti ereditari della coagulazione. Tant’è che per la Sla, nell’agosto 2008, è stato istituito un registro a parte che prevede una serie di informazioni aggiuntive rispetto al data set del RNMR”. “Anche l’Istituto Superiore di Sanità lavora alla ricerca – ha concluso – si tratta dello ‘Studio Elios’, uno studio multicentrico, randomizzato in doppio cieco sugli effetti dell’uso combinato di sali di litio e riluzolo in pazienti con SLA. Lo studio è coordinato dall’Istituto Superiore di Sanità e coinvolge 18 centri clinici distribuiti in 8 regioni Italiane”.

L’assistenza

“Quando la famiglia si trova di fronte alla sofferenza, come quando nel nucleo familiare è presente una persona affetta da SLA, è indispensabile rompere l’isolamento e l’atomizzazione cui spesso è soggetta, favorendo e incentivando le “reti” che, a partire dalle famiglie, si creano tra pubblico, privato e privato-sociale - ha detto **Olimpia Tarzia, professoressa dell’Università Europea di Roma** - Si deve allora operare con politiche di supporto, integrazione e non di sostituzione o peggio di colonizzazione tanto da parte del mercato quanto dello Stato. La famiglia non è semplice destinataria di politiche specialistiche, ma rappresenta, innanzitutto e soprattutto, un soggetto sociale, civile, giuridico, educativo economico e politico, insomma, il referente primo, nonché il parametro di efficacia, delle politiche economiche e sociali, assunte nella loro globalità”. “Servono - ha concluso Tarzia - interventi atti a favorire e promuovere la conciliazione tra famiglia e lavoro, particolarmente quando siano presenti situazioni di disagio. Nel patto sociale tra imprese, sindacati, governo dovrebbe trovare posto esplicito una “flessibilità formato famiglia”, finalizzata cioè a una migliore qualità della vita familiare”.

Su questo aspetto è intervenuto **Mauro Pichezzi, presidente dell’associazione Viva la Vita onlus**.

“C’è molta attesa – ha detto - per quelli che saranno gli sviluppi della ricerca, tuttavia è necessario ricordare che il decorso infausto della Sla è mediamente di 3 anni e che per tanti malati le nuove scoperte non saranno disponibili. Per questo è fondamentale affrontare seriamente il nodo dell’assistenza sanitaria e sociale offerta ai malati e alle loro famiglie. Attualmente non esiste in Italia una procedura di presa in carico globale omogenea ed efficace. Assistiamo a situazioni di grandissima disparità, tra Regione e Regione o anche all’interno della stessa Asl. L’approccio al problema è spesso improvvisato e sottovaluta l’aspetto importantissimo dell’assistenza domiciliare. E’ a casa, infatti, che la maggior parte dei malati vive, assistito dai parenti, il trascorrere della malattia. Lì c’è bisogno non solo di assistenza medica ma anche, e direi soprattutto, di assistenza di tipo sociale specificamente formata. Ciò migliorerebbe sensibilmente la qualità della vita del malato e costituirebbe inoltre un enorme risparmio”. **“Il Lazio** - ha poi concluso – è la prima regione che ha deciso di sperimentare un protocollo assistenziale che prevede una presa in carico globale e una reale integrazione tra assistenza medica, infermieristica e sociale con grande attenzione all’assistenza domiciliare. Alla fine della sperimentazione potremmo avere un modello di riferimento che serva da esempio per tutta Italia”.

Al convegno ha partecipato anche **Margherita De Bac**, giornalista del Corriere della Sera e autrice del libro, recentemente pubblicato dalla Sperling & Kupfer, ‘Siamo solo noi’, un’insieme di storie di persone colpite da malattie rare e delle loro famiglie. Per l’occasione sono state messe in vendita nella sala Vanvitelli numerose copie del libro e l’intero ricavato sarà devoluto alla ricerca sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica.

LA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA E LE SFIDE DELLA RICERCA SCIENTIFICA. **Intervento del dott. Mario Sabatelli – neurologo Policlinico Agostino Gemelli di Roma**

Premesse

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una malattia caratterizzata da una degenerazione selettiva dei motoneuroni localizzati nella corteccia cerebrale e nelle corna anteriori del midollo spinale e nei nuclei dei nervi cranici. Poiché tali cellule sono responsabili del movimento volontario, la persona affetta da questa malattia presenta una paralisi progressiva dei muscoli degli arti e di quelli responsabili della fonazione, deglutizione e respirazione. La sopravvivenza media della malattia è di circa 3 anni dall'esordio dei primi sintomi, ma ci sono casi con rapida evoluzione, entro un solo anno ed altri a decorso più lento con durata anche superiore a dieci anni.

La causa della SLA non è nota. In rari casi (5%) la SLA è una malattia ereditaria ed in alcune famiglie sono stati individuati i geni responsabili, come la SOD1, la TDP-43, il FUS. La grande maggioranza delle forme di SLA, tuttavia, ha incidenza sporadica.

Si pensa che la SLA sporadica sia una malattia genetica "complessa". Nelle malattie genetiche "semplici" l'alterazione di un singolo gene è di per sé sufficiente a provocare un danno grave alla cellula, per cui chi è portatore di una mutazione ha altissime probabilità di sviluppare la malattia che di conseguenza diventa ereditabile. Nelle malattie genetiche complesse, come la SLA, la demenza, l'ipertensione, il diabete si pensa che la causa sia ugualmente genetica, ma in questi casi l'alterazione induce un danno lieve che da solo non produce malattia. Quindi più persone nello stesso nucleo familiare possono essere portatori di un gene "predisponente" ma la patologia si svilupperà solo se si aggiungono altri fattori, per esempio di tipo ambientale. Ciò spiega perché, anche se la causa è genetica, la malattia non è ereditaria.

La SLA sporadica si delinea quindi come malattia multifattoriale, in cui svariati fattori ambientali, in parte già ipotizzati, come l'attività fisica intensa o il fumo di sigaretta, cooperano con fattori genetici predisponenti.

Finora però gli studi rivolti ad individuare tali fattori, genetici ed ambientali, non hanno avuto risultati significativi.

Nel campo della ricerca delle cause della SLA, la linea prevalente è costituita dallo studio del DNA allo scopo di individuare i "geni predisponenti", grazie anche alla disponibilità di nuovi strumenti tecnologicamente molto avanzati.

Tuttavia vi sono 2 ostacoli importanti: l'alto costo di tale tecnologia e la numerosità dei geni, circa 25-30.000, che compongono l'intero genoma umano.

L'associazione per la Ricerca sulla SLA "ICOMM" ha come scopo fondamentale uno studio clinico-genetico volto ad individuare nuovi geni coinvolti nella patogenesi della SLA, sia nelle forme familiari sia nelle forme sporadiche, in collaborazione con l'Istituto di Neurologia e di Genetica dell'Università Cattolica di Roma.

Progetti.

Banca dati e del DNA:

E' possibile che non esista una sola SLA ma tante forme diverse di SLA con meccanismi completamente differenti. Se questo è vero, è possibile che l'insuccesso della ricerca sulla SLA sia riconducibile proprio al fatto che tutti gli studi effettuati finora abbiano considerato i pazienti affetti da SLA come un'unica entità. La possibilità di dividere i pazienti in gruppi differenti sulla base di determinate caratteristiche (età di esordio, prevalenza del motoneurone coinvolto, sede di esordio, tempo di evoluzione) e di studiarne separatamente le caratteristiche genetiche ed i fattori di rischio ambientale può rappresentare uno strumento nuovo di approccio. La grande numerosità di persone affette da SLA afferenti al Pol. Gemelli consente di affrontare in questi termini il problema.

Già da 4 anni è stata istituita presso il Pol. Gemelli una "Banca" del DNA delle persone affette da SLA. Circa 300 campioni sono già stati raccolti.

Una parte di tali campioni è stata esaminata in uno studio collaborativo Italia-USA i cui risultati, in parte incoraggianti, sono stati pubblicati recentemente ed ampiamente riportati anche sulla stampa.

Progetto I.CO.M.M.

Oltre a collaborare a progetti nazionali ed internazionali, la I.CO.M.M. ha iniziato da due anni uno studio volto ad esaminare dei geni che codificano delle proteine che, sulla base della letteratura scientifica, sembrano svolgere un ruolo importante nella sopravvivenza dei motoneuroni.

Allo stato attuale non siamo ancora in grado di dare alcun risultato. Tuttavia l'analisi di questi geni sta evidenziando dei dati che al momento possiamo dire sicuramente interessanti. Abbiamo la necessità di estendere l'analisi a tutti i geni di queste proteine (sono 8 in tutto) e, soprattutto, confrontarli con dei controlli sani (già in parte effettuati). Tutto questo richiede del tempo e notevoli risorse economiche.

Se la ricerca in corso darà un esito favorevole, cioè se si riuscirà ad individuare dei geni predisponenti la SLA, si passerà alla sperimentazione per studiare i meccanismi con cui i geni portano alla degenerazione del motoneurone e quindi alla individuazione di un possibile intervento terapeutico.

L'IMPEGNO DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ SULLA SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA

Intervento della dottoressa Domenica Taruscio, Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Viale Regina Elena, 299 – Roma

L'impegno dell'Istituto Superiore di Sanità sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) si svolge su diversi ambiti.

Registri epidemiologici

a) Registro Nazionale Malattie rare (RNMR), istituito all'ISS nel 2001 in attuazione del Decreto Ministeriale 279/2001 "Regolamento di istituzione della rete nazionale malattie rare e di esenzione al costo delle relative prestazioni sanitarie".

Il RNMR, con sede al Centro Nazionale Malattie Rare, ha l'obiettivo di ottenere informazioni epidemiologiche (es. numero di casi, relativa distribuzione sul territorio nazionale, ritardo diagnostico, migrazione sanitaria dei pazienti) sulle malattie rare del D.M.279/2001, inclusa la SLA.

A marzo 2009 le Regioni che hanno inviato dati epidemiologici al RNMR sono: Abruzzo, Basilicata, Calabria, Lazio, Lombardia, Marche, Molise, Piemonte, Puglia, Sardegna, Toscana, Valle d'Aosta, Provincia Autonoma di Trento.

Per il complesso delle malattie rare sono state segnalate 26.681 schede epidemiologiche di cui 1.183 riguardano la SLA, queste schede sono relative a 1.172 pazienti (11 segnalazioni doppie dello stesso paziente da due presidi diversi). La SLA è seconda malattia rara maggiormente segnalata al RNMR dopo i Difetti ereditari della coagulazione.

b) Il Centro Nazionale Malattie Rare ha realizzato nell'Agosto 2008 il Registro Nazionale Sclerosi Laterale Amiotrofica (RNSLA) che prevede una serie di informazioni aggiuntive (criteri diagnostici di El Escorial, tracheotomia, ecc.) rispetto al data set del RNMR.

Studio Elios

E' uno studio multicentrico, randomizzato in doppio cieco sugli effetti dell'uso combinato di sali di litio e riluzolo in pazienti con SLA. Lo studio è coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità e coinvolge 18 centri clinici distribuiti in 8 regioni Italiane.

LA NORMATIVA NAZIONALE SULLE MALATTIE RARE
Intervento dell'avvocato Nicola Colacino – presidente di Icomm Onlus

La disciplina giuridica delle malattie rare nell'ordinamento italiano risale al Decreto del Ministro della Salute 18 maggio 2001, n. 279, istitutivo della "*Rete nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare*". Questa è composta da centri e presidi regionali e da centri interregionali di riferimento (art. 1) coordinati dal Ministero della Salute. I centri ed i presidi di riferimento sono chiamati a svolgere attività di assistenza per la tempestiva diagnosi, l'individuazione di terapie appropriate e l'uso di farmaci, assicurando così il sostegno necessario ai malati e alle loro famiglie.

Il Decreto ha previsto, altresì, l'istituzione del "*Registro nazionale delle malattie rare*" (art. 3) presso l'Istituto Superiore di Sanità. A tale unità operativa spetta la raccolta dei dati clinici ed epidemiologici relativi ai pazienti affetti dalle patologie classificate come malattie rare in base all'Allegato 1 del Decreto, allo scopo di incentivare la ricerca scientifica sulle malattie rare in campo epidemiologico, medico e biomedico. Il trattamento dei dati presenti nel Registro è soggetto al controllo del Garante per la protezione dei dati personali, a norma dell'art. 94 del D.Lgs. n. 196/2003.

Com'è noto, la Legge Cost. n. 3/2001, che ha novellato il Titolo V della Costituzione, ha incluso la "*tutela della salute*" tra le materie di legislazione concorrente, ai sensi dell'art. 117, comma 3, Cost. Pertanto, l'esercizio della potestà legislativa spetta ora alle regioni, salvo che per la determinazione dei principi fondamentali, di competenza statale. A norma dell'art. 117, comma 2, lettera m), spetta, altresì, al legislatore nazionale la "*determinazione dei livelli essenziali delle prestazioni concernenti i diritti civili e sociali che devono essere garantiti su tutto il territorio nazionale*".

La riforma costituzionale, la cui entrata in vigore è – seppure di poco – posteriore all'emanazione del D.M. n. 279/2001, ha determinato alcuni problemi di attuazione del decreto, con specifico riguardo alla permanente competenza statale nella designazione dei centri interregionali di riferimento e, più in generale, nel coordinamento delle attività dei centri e del Registro.

Su iniziativa del Prof. Giorgio Recchia sono state avviate nel 2003 alcune azioni giudiziarie per "stimolare" l'azione amministrativa al completamento della Rete e del Registro. La giurisprudenza amministrativa ha chiarito che, anche a seguito della modifica della ripartizione delle competenze legislative tra Stato e regioni, scaturita dalla riforma del Titolo V della Costituzione la normativa di cui al D.M. n. 279/2001 rimane pienamente applicabile. In particolare, secondo il G.A. (cfr. TAR Lazio, sentenza n. 14832/2004, conf. Cons. Stato, sentenza 7085/2005), permane nella competenza del Ministro della Salute l'istituzione dei Centri interregionali di riferimento, essendo tale adempimento riconducibile alla determinazione dei cd. LEA sanitari, di cui al precitato art. 117, comma 2, lettera m). Con riferimento al Registro nazionale delle malattie rare, il Consiglio di Stato, riformando la pronuncia del TAR Lazio n. 14831/2005, ha precisato che la semplice istituzione formale del Registro presso l'Istituto Superiore di Sanità non esaurisce gli adempimenti previsti dal Decreto del 2001. Tale strumento, difatti, deve essere pienamente operativo, affinché possa assolvere alla funzione per la quale è stato concepito. Pertanto, il suo aggiornamento non può essere affidato all'iniziativa delle singole regioni, ma lo stesso Istituto Superiore di Sanità è tenuto ad attivarsi direttamente per la raccolta dei dati, essendo facoltizzato in tal senso in virtù della normativa del 2001 e dei poteri strumentali attribuiti *ex lege*.

Sono attualmente all'esame del Parlamento diverse proposte di legge recanti una disciplina più ampia della materia, che tenga conto delle sollecitazioni provenienti dalla società civile (esenzioni fiscali per i malati, sostegno ai centri di assistenza e alle associazioni, impulso alla ricerca scientifica).

LA FAMIGLIA DI FRONTE ALLA VITA SOFFERENTE: RISORSE E DIFFICOLTÀ **Intervento della professoressa Olimpia Tarzia – Università Europea di Roma**

La famiglia fornisce al Paese "beni pubblici" fondamentali per la sua crescita e la sua coesione sociale. Va dunque sostenuta e promossa in quanto tale. Le politiche familiari non possono limitarsi ad indennizzare le situazioni di disagio e sofferenza, occorre viceversa giocare di anticipo, intervenendo sulle cause e sui nodi strutturali dell'economia, della società e della cultura. Quando la famiglia si trova di fronte alla sofferenza, come quando nel nucleo familiare è presente una persona affetta da SLA, è indispensabile rompere l'isolamento e l'atomizzazione cui spesso è soggetta, favorendo e incentivando le "reti" che a partire dalle famiglie si creano tra pubblico, privato e privato-sociale. Nei confronti della famiglia si deve operare con politiche di supporto, integrazione e non di sostituzione o peggio di *colonizzazione* tanto da parte del mercato quanto dello Stato. Occorre invece, preliminarmente, creare le condizioni per consentire alla famiglia di esplicare pienamente il proprio ruolo costitutivo e fondativo, primariamente nel suo specifico ruolo di *umanizzazione* dei rapporti, ma anche sui terreni della cultura, dell'economia e dell'organizzazione sociale. Sotto questo profilo la famiglia non è semplice destinataria di politiche specialistiche, ma rappresenta, innanzitutto e soprattutto, un soggetto. Soggetto sociale, civile, giuridico, educativo economico e politico, insomma, il referente primo, nonché il parametro di efficacia, delle politiche economiche e sociali, assunte nella loro globalità.

La famiglia è un "valore sociale eminente", essenziale per lo sviluppo di tutta la comunità: ne consegue che le attività di cura, particolarmente nelle famiglie sofferenti per la presenza di persone affette da disabilità, non sono un fatto meramente privatistico, ma costituiscono una ricchezza per l'intero Paese. Non si pongono a valle né delle convenienze di mercato né di sovraordinate regolamentazioni burocratiche. Al contrario devono poter interagire con le diverse dimensioni del vivere civile in vista di una società e di una economia più equilibrate che non possono espropriare gli spazi per tali attività di cura.

Servono, allora, politiche, misure, interventi atti a favorire e promuovere l'offerta di condizioni favorevoli alla conciliazione tra famiglia e lavoro, particolarmente quando siano presenti situazioni di disagio. Nel patto sociale tra imprese, sindacati, governo dovrebbe trovare posto esplicito una "flessibilità formato famiglia", finalizzata cioè a una migliore qualità della vita familiare. Le imprese che investono in questa direzione potrebbero trovare una compensazione in termini di deduzione fiscale, e si potrebbero studiare politiche contrattuali e assicurative per tutelare i periodi di non lavoro in connessione a specifiche situazioni della vita familiare.

Gli aspetti culturali e antropologici rivestono, in questo contesto, rilevanza notevole.

Infatti, ciò che, nella modernità, ha assunto una valenza negativa, come la fragilità, va riveduta come principio antropologico fondamentale, capace anche di attivare, all'interno della modernità stessa, nuove forme di impegno e di rispetto per la vita, a partire dall'urgenza che sgorga dalla vita stessa. Porre al centro del dibattito la questione antropologica del valore della persona umana, particolarmente quando malata o sofferente, vuol dire investire risorse in una ricerca scientifica rispettosa dell'uomo e sostenere la famiglia, troppo spesso lasciata sola, attraverso azioni concrete, che siano anche segno di riconoscenza e gratitudine di tutta la comunità civile verso chi, con dedizione amorevole, quasi sempre nel silenzio e nel nascondimento, si prende cura dei più deboli.

PERCORSO ASSISTENZIALE PER LA PERSONA AFFETTA DA SLA
Intervento del dott. Mauro Pichezzi - Presidente associazione Viva la Vita onlus

Con il passare degli anni e le nuove conquiste della medicina le aspettative di vita dei malati di SLA si sono allungate: basti pensare che oggi circa la metà dei malati sceglie di effettuare la tracheotomia, e dunque la respirazione invasiva. Il malato SLA non è più considerabile un 'terminale' bensì un malato cronico complesso la cui permanenza in seno alla famiglia può durare anni. Questo significa però che la SLA non solo è una malattia ad alto impatto sanitario ma anche, e forse soprattutto, ad altissimo impatto sociale, poiché oltre al malato coinvolge fortemente tutta la sua famiglia. La questione che si pone, dunque, è quella di riuscire a dare a questi malati e alle loro famiglie, un tipo di assistenza che ne tuteli la qualità della vita. L'unico modo per raggiungere questo scopo è affrontare in maniera del tutto unitaria non solo la problematica sanitaria ma anche quella sociale e dunque il nodo dell'assistenza.

Attualmente non esiste in Italia una procedura di presa in carico globale, omogenea ed efficace, riferita ai malati di SLA, che possono oggi dirsi paradigma della complessità. L'approccio al problema dell'assistenza è spesso improvvisato e di carattere prevalentemente sanitario: assai minore attenzione è riservata al regime di assistenza domiciliare.

Eppure la strarante maggioranza dei malati di SLA passa la maggior parte del tempo con la malattia vivendo al proprio domicilio, assistiti dai familiari che hanno, ed è giusto che continuino ad avere, una propria vita professionale e personale. Aggiungiamo che il malato di SLA, soprattutto se ventilato, non può rimanere da solo perché non è assolutamente in grado di muoversi. Necessità per lui un'assistenza – non necessariamente medica – per 24 ore al giorno.

In tal senso la Regione Lazio si è posta all'avanguardia. Negli anni passati ha infatti operato un Gruppo Regionale SLA - del quale Viva la vita ha fatto parte - che ha portato, tra l'altro, all'elaborazione di un percorso assistenziale per la persona affetta da SLA.

L'ultimo bilancio regionale (art.33) ha confermato la volontà di attuare il percorso assistenziale precedentemente delineato ed ha dunque individuato i fondi necessari per sperimentarlo in due ASL del Lazio. Verrebbe a realizzarsi dunque una presa in carico globale, le cui misure assistenziali potrebbero essere flessibilmente rimodulate secondo l'evolversi della malattia e secondo le necessità della famiglia che nella maggior parte dei casi assume su di sé il maggiore carico assistenziale. Una corretta applicazione di tale modello, che prevede una strettissima integrazione tra assistenza sanitaria e sociale, porterebbe a ridurre le ospedalizzazioni improprie, altamente costose, e ad intensificare le attività di assistenza domiciliare diffondendo la cultura di aiuto alla persona. Tale approccio sociale passa anche attraverso l'impiego a domicilio di personale non sanitario debitamente formato, con una netta riduzione dei costi ma un sensibile aumento della qualità dell'assistenza effettiva e percepita dalle famiglie.

Il modello che va ad essere sperimentato si basa su un modello di 'stadiazione' della malattia appositamente elaborato, non esistendone attualmente una consolidato. Si tratta, concretamente, di identificare i bisogni del paziente SLA individuando in quale stadio della malattia si trova. Tale stadiazione avviene secondo la combinazione delle quattro aree sintomatiche: Respirazione - Nutrizione - Motricità - Comunicazione. Ad ogni stadio di malattia (dal meno grave A al più grave D) è associata l'intensità assistenziale di ogni figura medica, infermieristica e sociale come riferimento per la valutazione che si esplica nel Piano di Assistenza Individuale (PAI). L'organizzazione degli interventi e la responsabilità delle cure è a carico del Case Management della ASL, così come la cartella clinica del paziente che, in copia, è depositata anche presso la famiglia dell'assistito affinché ogni operatore sanitario chiamato ad intervenire, soprattutto in caso di emergenza, possa operare con appropriatezza e tempestività.

Nel protocollo è anche delineata la configurazione del Centro di Cure Palliative dei Presidi SLA, oltre alle strutture residenziali e semiresidenziali, che possono servire da strutture di transito tra l'ospedale e la casa, oppure da strutture residenziali per quei malati che, per qualsiasi motivo, non possano essere affidati alle cure domiciliari, definendone i ruoli ed il collegamento con il territorio.

ICOMM ONLUS – INSIEME CONTRO LE MALATTIE DEL MOTONEURONE

WWW.ICOMM-ONLUS.IT

La "Associazione per la ricerca sulla sclerosi laterale amiotrofica. Insieme contro le malattie del motoneurone (ICOMM – O.N.L.U.S.)" è nata nell'ottobre 2005 per iniziativa del Prof. Giorgio Recchia, Ordinario di Diritto pubblico comparato presso l'Università degli Studi di Roma Tre e del Dott. Mario Sabatelli, ricercatore dell'Istituto di Neurologia dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma. L'Associazione, in conformità alle sue finalità statutarie, ha avviato uno specifico programma di ricerca genetica sulle cause della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e una serie di progetti di ricerca finalizzati all'incremento delle conoscenze sulle cause della malattia. Per il raggiungimento di tali obiettivi, essa collabora con gli Istituti di Neurologia e di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.

Più precisamente, la ICOMM-ONLUS ha tra le sue finalità statutarie la ricerca sulle cause della Sclerosi Laterale Amiotrofica e l'organizzazione di un nuovo modello assistenziale a domicilio dei pazienti affetti da tale malattia.

Il progetto di ricerca si propone di realizzare i seguenti punti:

- 1) Creazione di un database dei pazienti affetti da SLA residenti nella regione Lazio
- 2) Istituzione di una Banca del DNA dei pazienti
- 3) Programma di screening per la ricerca di mutazioni o di polimorfismi in geni candidati
- 4) Organizzazione di un'assistenza domiciliare qualificata per i pazienti che non sono in grado di accedere alle strutture di riferimento.

L'Associazione ha in progetto uno studio sugli aspetti clinici sulla genetica della SLA in collaborazione con l'Istituto di Neurologia e l'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma - Policlinico A. Gemelli. Presso l'Istituto di Neurologia è seguita una delle casistiche più numerose di SLA: più di 500 pazienti sono stati diagnosticati negli ultimi anni. Il progetto prevede le seguenti fasi:

Fase 1: Istituzione di un database per la classificazione della SLA. Istituzione del registro regionale per la SLA.

Tutti i pazienti afferenti al Policlinico Gemelli vengono inseriti in un database. La raccolta di questi dati costituisce un presupposto essenziale per la ricerca di base. Appare verosimile che una delle cause dell'insuccesso nella ricerca nel campo della SLA possa essere ricondotta ad un difetto originario nella raccolta dati perché in tutti gli studi i pazienti affetti da SLA vengono sempre considerati come un gruppo omogeneo. E' possibile, al contrario, che con il termine di SLA identifichiamo in realtà entità completamente differenti. La scarsa numerosità dei pazienti ha costituito la causa principale di questo comportamento. Nel nostro progetto i pazienti affetti da SLA verranno suddivisi in gruppi in base all'età di esordio (forme giovanili e forme dell'adulto), al tipo di motoneurone prevalentemente coinvolto (forme amiotrofiche e forme spastiche), alla sede inizialmente coinvolta (forme bulbari, spinali, flail-arm sindrome, pseudopolinevritiche). L'alta numerosità della nostra casistica permetterà di raccogliere dati sufficienti per confrontare i fattori di rischio ambientali e genetici nelle singole categorie su definite.

L'istituzione di un registro regionale nel Lazio non è stata ancora attuata, nonostante le indicazioni contenute nel decreto ministeriale 18 maggio 2001, n.279 recepito nella delibera della regione Lazio del 5 Dicembre 2003, n.1324. La raccolta di informazioni mediante un registro Regionale costituisce pertanto uno strumento indispensabile per la comprensione delle caratteristiche cliniche, evolutive ed epidemiologiche della malattia.

Fase 2: Istituzione di una Banca Biologica.

Già da alcuni anni presso il Policlinico Gemelli si stanno raccogliendo, dopo consenso informato, campioni di sangue intero, e, in alcuni casi, di biopsie di muscolo o di nervo. Tale attività andrà potenziata attraverso procedimenti di immortalizzazione cellulare per ottenere una fonte continua di materiale biologico e soprattutto di DNA.

Fase 3: Studio mutazionale di geni candidati.

Il progetto consiste nell'analisi mutazionale di geni il cui prodotto è supposto svolgere un ruolo nei processi di sopravvivenza dei motoneuroni. Come si è detto nell'introduzione non vi è un razionale per la scelta di un gene preciso.

Il primo gruppo di geni che saranno studiati è costituito dai 12 geni che codificano per i recettori nicotinici per l'acetilcolina

Il razionale per lo studio di questi geni nella SLA sono i seguenti:

- 1) Si tratta di geni espressi nei motoneuroni
- 2) I recettori per l'AchR hanno un ruolo centrale nei meccanismi di neuroprotezione dei motoneuroni
- 3) Tra i fattori di rischio ambientale, il fumo di sigaretta è quello che appare più significativo. La nicotina stimola i recettori neuronale per l'acetilcolina.



**VIVA LA VITA ONLUS,
ASSOCIAZIONE DI FAMILIARI E MALATI DI SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA**
WWW.WLAVITA.ORG

L'Associazione Viva la Vita Onlus, che riunisce oltre 500 familiari e malati di Sclerosi Laterale Amiotrofica ed altre malattie rare, nasce a Roma nel 2000 per lavorare al miglioramento dell'assistenza domiciliare e alle attività di formazione e informazione sulla SLA. Obiettivo primario è migliorare le condizioni di vita dei malati e delle loro famiglie, dunque lo sviluppo di una cultura capace di considerare la condizione domiciliare come soluzione ideale per una migliore qualità della vita. Attualmente Viva la Vita offre ai malati alcuni servizi, **completamente gratuiti** che, senza volersi sostituire alla Sanità Pubblica, costituiscono un'integrazione di grande utilità per la realizzazione della rete assistenziale che l'Associazione Viva la Vita Onlus sta proponendo al Ministero della Salute, agli Assessorati alla Sanità e alle ASL.

I servizi offerti

Centro di orientamento ai malati e alle famiglie:

- L'associazione fornisce informazioni riguardo al decorso della malattia tramite colloqui diretti e assistenza telefonica;
- Segue le dimissioni protette del malato dall'ospedale a casa e si assicura che il protocollo sia completo intervenendo dove necessario per la sua ottimizzazione;
- Contatta direttamente le strutture territoriali preposte per garantire la dovuta assistenza assicurandosi che venga espletata con tempestività e professionalità;
- Raccogliere i disservizi segnalati dalle famiglie e rappresentarli agli organi competenti, seguendone da vicino l'evoluzione fino alla risoluzione convenuta;
- Coordina, laddove possibile, l'assistenza sanitaria con quella sociale;
- Realizzare una stretta collaborazione con gli specialisti dei Centri di Riferimento Regionali per la SLA (Policlinico A. Gemelli e Azienda Ospedaliera S. Filippo Neri di Roma, identificati ai sensi del DGR n. 1324/05.12.2003) per attività di segreteria e di follow up per il controllo delle condizioni dei malati lungo il decorso della malattia.

Sostegno sociale

- L'Associazione si propone, laddove si presenti la necessità, di contattare direttamente le strutture territoriali addette ai servizi sociali per garantire la dovuta assistenza.
- L'Associazione, attraverso i volontari della Caritas Diocesana di Roma, fornisce un servizio di sostegno sociale per soddisfare le esigenze delle famiglie dei malati in cui si riscontrano le condizioni socio-familiari ed economiche di maggiori difficoltà.

Sostegno psicologico

- Gruppo di sostegno ai familiari – cadenza settimanale presso la sede operativa; Colloqui individuali – a richiesta presso la sede operativa; Gruppo di rilassamento e consapevolezza corporea – cadenza quindicinale presso la sede operativa.

Lo specialista risponde

- L'Associazione offre il servizio "Gli specialisti rispondono" on line sul sito web www.wlavita.org. Questo servizio consente agli ammalati e ai loro familiari di ricevere consigli e aiuti scrivendo una mail direttamente agli specialisti che collaborano con l'Associazione. La risposta può essere pubblica o privata.

Tra gli ultimi servizi attivati figura l' **'Ospedale a Domicilio'**, che permette ai malati di effettuare visite diagnostiche senza dover subito un difficile trasporto in ospedale, la consegna della nutrizione a domicilio, il trasporto dei malati su richiesta.

Viva la Vita Onlus si impegna anche in attività di sostegno e di promozione della ricerca di base sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica. Coordina il proprio lavoro con l'Associazione ICOMM Onlus, il cui responsabile scientifico è il dr. Mario Sabatelli del Policlinico Gemelli di Roma.

L'Associazione opera nell'ambito della Regione Lazio con il supporto dei migliori specialisti presenti sul territorio che si occupano di questa malattia. Quest'anno Viva la Vita, insieme ad altre associazioni regionali ha costituito la Rete Sla (www.retesla.it) che ha lo scopo di ottenere il miglioramento delle condizioni assistenziali condividendo conoscenze, esperienze e progetti.

L'Associazione è iscritta nel Registro Regionale delle Organizzazioni di Volontariato di cui all'art. 3 della LR 28 giugno 1993 n. 29 - Sezione Sanità - con Det. n. D4684 del 18 dicembre 2007.

L'Associazione è iscritta all'Anagrafe delle Onlus a partire dal 26 settembre 2006.

Testimonial dell'Associazione Erminia Manfredi.

La Segreteria è aperta

dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 12.00.

Il sito web dell'Associazione www.wlavita.org è costantemente aggiornato e costituisce una fonte preziosa di informazioni per gli operatori e per i malati.