

Comunicazione tecnico-scientifica per l'**ACCERTAMENTO** degli **STATI INVALIDANTI CORRELATI** alla **SCLEROSI MULTIPLA**



Istituto Nazionale Previdenza Sociale
Coordinamento generale
Medico Legale



associazione
italiana

un mondo
libero dalla SM

Con il patrocinio di



AISM. INSIEME, UNA CONQUISTA DOPO L'ALTRA

Comunicazione tecnico-scientifica
per l'**ACCERTAMENTO**
degli **STATI INVALIDANTI CORRELATI**
alla **SCLEROSI MULTIPLA**

Associazione Italiana Sclerosi Multipla – AISM
Associazione di Promozione Sociale/APS - Ente del Terzo Settore/ETS
Iscrizione al RUNTS n.44305.
Associazione con riconoscimento di Personalità Giuridica.

A cura di:

Paolo Bandiera, Gianpaolo Brichetto, Valeria Berio, Maria Cellerino,
Giulia Flamingo, Claudio Gasperini, Tommaso Manacorda, Gianluigi Mancardi,
Raffaele Migliorini, Angelo Moroni, Nardo Nardocci, Francesco Patti,
Grazia Rocca, Gioacchino Tedeschi, Alessandra Tozzo, Marco Trabucco Aurilio

Progetto e coordinamento editoriale: Manuela Capelli

Grafica e impaginazione: Laura Peruzzo

Prima edizione, gennaio 2013

Seconda edizione, aprile 2018

Terza edizione, settembre 2022

Copyright AISM, 2022

Publicato e distribuito da: Associazione Italiana Sclerosi Multipla APS/ETS

Via Operai, 40 16149 Genova

Tutti i diritti sono riservati.

È vietata la riproduzione con qualsiasi mezzo, anche se parziale,
senza il permesso scritto dell'editore.

ISBN 978-88-7148-162-3

INTRODUZIONE	7
PREMESSA	9
1. LA SCLEROSI MULTIPLA	13
1.1 Definizione e generalità	13
1.2 Diagnosi e tipi di decorso della SM	14
1.3 Ricadute	16
1.4 Fattori prognostici	16
1.5 Sintomi	17
1.6 Trattamenti farmacologici	22
1.7 Riabilitazione	33
1.8 Covid-19 e vaccini	34
1.9 Percorso diagnostico terapeutico assistenziale: caratteristiche generali	35
1.10 Telemedicina: caratteristiche generali	36
Approfondimento: La sclerosi multipla in età pediatrica	38
2. LA VALUTAZIONE DEGLI STATI INVALIDANTI	41
2.1 Legge delega sulla disabilità	41
2.2 PDTA: processo di accertamento	42
2.3 Telemedicina: digitalizzazione della certificazione	42
2.4 Indicazioni per la corretta applicazione delle linee guida INPS	43
2.4.1 La scala EDSS	43
2.4.2 Come integrare la valutazione	44
2.5 Esonero dalle visite di revisione	45
2.6 Certificazione neurologica	46
2.7 Benefici e agevolazioni collegati agli accertamenti di invalidità e handicap	47
2.8 Processo valutativo nei diversi aspetti nell'ambito del procedimento di accertamento dell'invalidità a fini previdenziali	49
3. AISM: PRESENTAZIONE RUOLO ASSOCIAZIONE	51
BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA	53
FAC-SIMILE CERTIFICAZIONE NEUROLOGICA	55

La presente Comunicazione tecnico-scientifica, sviluppata da AISM e la sua Fondazione FISM congiuntamente al Coordinamento generale medico-legale (C.G.M.L.) INPS e con il patrocinio della SIN e della SNO in aggiornamento delle versioni precedenti, si prefigge l'obiettivo di mettere a disposizione dei medici e operatori presenti nelle Commissioni Medico-Legali uno strumento operativo che, pur nella snellezza e facilità di consultazione, consenta una appropriata conoscenza delle problematiche rilevanti in materia di accertamento medico-legale della sclerosi multipla (SM) in modo da favorire l'omogeneizzazione e adeguatezza dei criteri valutativi. Rispetto alla versione precedente questa comunicazione contiene elementi rilevanti anche ai fini della valutazione della disabilità a fini lavorativi e per i profili previdenziali. La SM è una patologia che per caratteristiche, varietà dei sintomi e andamento evolutivo viene a qualificarsi come patologia complessa condizionante molteplici disabilità con notevoli implicazioni e difficoltà clinico terapeutiche, con la conseguente necessità di considerare l'insieme dei disturbi e menomazioni associati ai diversi quadri della patologia, spesso di difficile valutazione quali la fatica ed il dolore neuropatico. Pertanto, partendo dalle linee guida (C.G.M.L.) INPS per l'accertamento degli stati invalidanti emanate dall'Istituto nel luglio 2012, con precipuo riguardo a quanto ivi contenuto nella apposita sezione dedicata alla SM (cfr pagg. 13-40), con questa comunicazione vengono forniti riferimenti specifici e indicazioni operative per la migliore ed uniforme valutazione di tale complesso quadro nosografico per quanto riguarda l'invalidità civile, lo stato di handicap, la disabilità a fini lavorativi, l'accertamento dell'invalidità ai fini previdenziali. L'obiettivo del documento è migliorare ulteriormente le modalità valutative della disabilità nella SM e in tal modo sostenere l'attuazione dei diritti delle persone con SM e dei loro familiari e caregiver.

Il processo di elaborazione della Comunicazione tecnico-scientifica si è avvalso dell'essenziale contributo assicurato dalle società scientifiche SIN e SNO che, oltre al patrocinio del documento, sin dalla prima edizione hanno contribuito alla messa a punto della certificazione neurologica, anche attraverso l'organizzazione di sessioni di confronto nell'ambito dei congressi annuali, nonché la concreta declinazione e sperimentazione sul campo presso la rete dei centri di riferimento. In questo senso si richiama l'importanza dell'introduzione nei documenti di PDTA di patologia elaborati negli anni con il determinante contributo del mondo neurologico oltre che della stessa AISM, di sessioni espressamente dedicate al procedimento di accertamento e valutazione della disabilità (cfr. PDTA regionali, PDTA aziendali, Barometro della SM).

Le stesse linee guida per la SM emanate dall'Istituto Superiore di Sanità a luglio 2022 danno pieno valore all'importanza per il neurologo di garantire sin dalla fase della diagnosi un'adeguata informazione perché le persone con SM accedano alle presenti tutele di legge. E proprio con le stesse società scientifiche, e con il contributo di AISM, è stato predisposto il documento di orientamento che supporta l'applicazione della presente Comunicazione presso tutti i neurologi di riferimento. Un ringraziamento particolare va pertanto a tutti i neurologi che con il loro contributo hanno permesso di arrivare alla presente Comunicazione.

Nel 2014 AISM ha lanciato la Carta dei diritti delle persone con Sclerosi Multipla all'interno della quale vengono declinati e specificati i valori e principi universali tradotti in diritti concreti ed esigibili: salute, ricerca, autodeterminazione, inclusione, lavoro, informazione, partecipazione attiva. La Carta è stata rinnovata e integrata a maggio del 2022 con l'aggiunta dei diritti all'educazione e formazione, alla semplificazione, all'innovazione. Diritti che perché abbiano pieno compimento e realizzazione devono essere sostenuti e accompagnati da azioni concrete, delineate nell'Agenda della SM e patologie correlate 2025, ponendo al centro la persona con sclerosi multipla e coloro che convivono con la malattia; valorizzando e sostenendo le competenze degli operatori in ogni fase della malattia; intervenendo sulla semplificazione, qualità, accessibilità dei processi e sistemi, con un ruolo chiave di AISM quale Associazione delle persone con SM e patologie correlate e loro familiari. In questo senso diventa sempre più centrale creare e diffondere strumenti volti a qualificare, snellire, rendere sempre più centrato sulla persona il sistema di valutazione e accertamento della disabilità e degli stati invalidanti, fase essenziale nella presa in carico e costruzione del progetto individualizzato da cui deriva l'accesso a fondamentali prestazioni e risposte di tipo assistenziale, previdenziale, lavorativo, educativo.

Già a partire dal 2012, proprio al fine di diffondere conoscenze in materia di valutazione medico-legale della sclerosi multipla, è stata varata la prima edizione di questa *Comunicazione Tecnico-Scientifica per l'accertamento degli stati invalidanti nella SM*, successivamente aggiornata e integrata nel corso del 2018: un documento di assoluta attualità e valore, che rivediamo oggi nel quadro dei profondi mutamenti che sono intervenuti nelle terapie e gestione della sclerosi multipla negli ultimi anni nonché alla luce dell'evoluzione che ha caratterizzato il procedimento di accertamento medico-legale, con particolare riguardo alle misure di semplificazione e innovazione digitale indotte dalla pandemia, così come all'affermarsi nel contesto emergenziale di nuovi istituti e tutele riservate ai soggetti cosiddetti "fragili".

Nel contempo il percorso fortemente sostenuto e partecipato da AISM che ha portato dal 2014 in poi alla predisposizione e pubblicazione di 13 PDTA Regionali (Percorsi Diagnostico Terapeutico Assistenziali) per la presa in carico della sclerosi multipla, ha visto una crescente attenzione rispetto al tema della valutazione medico-legale sempre più inteso come processo-chiave per la condizione di vita della persona con SM, pienamente integrato con il percorso unitario di presa in carico. In effetti uno dei temi focalizzati dai PDTA Regionali in materia di sclerosi multipla e dal documento in tema di PDTA per la SM elaborato dal Gruppo di lavoro per la SM (GLASM) costituito da Agenas è proprio quello che riguarda la necessità di garantire il massimo collegamento tra il neurologo di riferimento per la gestione della sclerosi multipla, l'équipe interdisciplinare di presa in carico e le commissioni medico-legali, per evitare una sottovalutazione dei sintomi "invisibili" ai fini dell'attribuzione della percentuale di invalidità e previsioni di revisione pur in presenza di condizioni stabilizzate o ingravescenti; difficoltà nell'identificare l'esistenza di condizioni per il riconoscimento dello stato di gravità dell'handicap. Per rispondere a questa esigenza essenziale di raccordo e integrazione tra specialista di riferimento – il neurologo presso il Centro clinico SM e l'intera

équipe di presa in carico multidimensionale – e le Commissioni Medico-Legali ASL/INPS, è stato messo a punto nel tempo, e ulteriormente aggiornato e perfezionato sulla base dell'esperienza pratica - proprio partendo dai suggerimenti e indicazioni forniti dalle persone con SM e loro familiari, neurologi, operatori delle Commissioni medico-legali, AISM stessa - un modello di certificazione medico-legale che assorbe questa insostituibile funzione di portare a evidenza dei componenti delle Commissioni quegli elementi attinenti la storia di malattia, l'impatto delle terapie sulla condizione di vita, il quadro sintomatico, il profilo clinico-assistenziale di cui tenere conto in sede di accertamento e valutazione della disabilità, invalidità, stato di handicap, e, più in generale, per tutti quei processi di valutazione della disabilità che sostanziano e accompagnano il percorso di costruzione e attuazione del progetto individualizzato, anche in prospettiva di quanto previsto dalla Legge Delega sulla disabilità N.227 del dicembre 2021. In un momento in cui, come quello che stiamo vivendo, il sistema sanitario e il welfare più in generale è attraversato da profonde trasformazioni e vengono a essere riaffermati con forza il principio della personalizzazione delle cure e delle risposte, il superamento delle frammentazioni tra sistemi e processi, l'interconnessione delle competenze e dei dati, la necessità di ricondurre a unità e ricomporre i vari segmenti della presa in carico, diventa ancor più essenziale garantire un processo di valutazione medico-legale accurato, tempestivo, con standard uniformi sull'intero territorio nazionale, centrato sulla persona, in grado di ridurre alla fonte inapproprietezze e con esse possibili contenziosi. Ecco allora che INPS, AISM, con il patrocinio delle società scientifiche SIN e SNO, hanno ritenuto maturo il momento per un'ulteriore revisione e sviluppo della *Comunicazione Tecnico-Scientifica dedicata all'accertamento medico-legale degli stati invalidanti nella sclerosi multipla* che non soltanto aggiorna le indicazioni diagnostiche, terapeutiche, assistenziali secondo le più recenti linee guida e indirizzi, avuto come primario riferimento i documenti in tema di PDTA sulla SM elaborati a livello nazionale e regionale, ma fornisce anche elementi specifici utili calati nel concreto dei processi di accertamento in ambito assistenziale, previdenziale, lavorativo, educativo.

Attraverso questo strumento potrà essere ulteriormente incrementato il livello qualitativo della valutazione medico-legale nella sclerosi multipla che, come ampiamente dimostrato dal Barometro della sclerosi multipla, che analizza i dati INPS relativi alla SM in ambito assistenziale e previdenziale così come le informazioni raccolte dal Numero Verde associativo, ha visto nel corso degli anni un progressivo innalzamento degli standard qualitativi di valutazione, con particolare riferimento a quei territori in cui siano stati previsti percorsi di accompagnamento e programmi formativi per gli operatori delle Commissioni, interventi di abilitazione ed empowerment dei cittadini con SM e loro familiari, piani di informazione dedicati, azioni e interventi costruiti e realizzati congiuntamente, con approccio collaborativo e condiviso, tra tutti i portatori di interesse (Cittadini, Associazione di rappresentanza, INPS, Società Scientifiche, etc.).

E non vi è dubbio che, perché la rinnovata Comunicazione Tecnico-Scientifica possa produrre il massimo effetto e impattare concretamente sulla qualità del processo accertativo e valutativo, in ultima istanza, sulla condizione delle per-

sone con SM, sarà necessario garantirne la massima diffusione sia rispetto agli operatori delle commissioni medico-legali di ASL e INPS, sia con riferimento alle stesse persone con sclerosi multipla e ai loro familiari e più ancora ai neurologi che saranno chiamati a fare uso di questo importante strumento.

Uno strumento che tra l'altro presenta la grande novità, in base a uno specifico percorso attivato dal C.G.M.L. INPS di concerto con AISM e Società Scientifiche, che attribuirà al neurologo – attraverso la certificazione neurologica - la possibilità di attivare l'iter dell'accertamento medico-legale, analogamente a quanto già sperimentato in campo oncologico e pediatrico.

In questo modo viene potenziato il ruolo centrale del neurologo, quale specialista di riferimento e perno dell'équipe di presa in carico, rispetto a un processo essenziale nel percorso di presa in carico, e in prospettiva, attraverso la digitalizzazione del processo, vengono alimentate correlazioni di dati di tipo clinico rispetto a dati medico-legali che potranno offrire una fondamentale fonte di informazioni per una più profonda e articolata conoscenza delle implicazioni e riflessi della malattia sulla condizione di vita e sul carico sociale ed economico correlato, potendo promuovere ulteriormente le attività di studio e ricerca sviluppate e portate avanti negli anni in collaborazione tra AISM e INPS in stretta collaborazione con il CEIS dell'Università di Roma "Tor Vergata", e, in termini più generali, sostenendo le potenzialità del Progetto Registro Italiano Sclerosi Multipla e patologie correlate.

1

LA SCLEROSI MULTIPLA

1.1 DEFINIZIONE E GENERALITÀ

La sclerosi multipla è una malattia di cui ancora non si conoscono completamente le cause, caratterizzata da demielinizzazione del Sistema Nervoso Centrale (SNC) con presenza di lesioni infiammatorie disseminate cui si associa, in maniera più o meno precoce, degenerazione neuronale. Numerose osservazioni portano a considerare la SM come una malattia autoimmune verosimilmente determinata da fattori multipli ambientali, igienici (come per esempio alimentazione e fumo di sigaretta) e infettivi (come il virus di Epstein-Barr) che agiscono in maniera cumulativa su una probabile predisposizione genetica.

Il World MS Atlas stima che nel 2020 le persone con SM siano 2.8 milioni in tutto il mondo, 1.200.000 in Europa e circa 133.000 in Italia. Per l'incidenza si stima che ogni anno in Italia vi siano circa 3.600 nuovi casi (6 nuovi casi all'anno ogni 100.000 persone, 12 in Sardegna); la mortalità stimata in Italia è pari a 0,8 ogni 100.000 persone. La prevalenza della sclerosi multipla media per l'Italia si stima intorno ai 215 casi per 100.000 abitanti con eccezione della Sardegna (400 casi per 100.000 abitanti). La malattia esordisce in genere tra i 20 e 30 anni, ma può presentarsi tardivamente e intervenire anche nel paziente di età superiore ai 65 anni.

Regione	Popolazione residente al 1 gennaio 2022 (fonte ISTAT)*	Prevalenza della SM (numero totale di casi) stimata al 1 gennaio 2022	Incidenza della SM (numero nuovi casi) stimata nel 2022
Piemonte	4.252.279	9.370	255
Valle D'Aosta	123.337	265	7
Liguria	1.507.438	3.330	90
Lombardia	9.965.046	21.750	600
Trentino	1.077.932	2.330	65
Veneto	4.854.633	10.580	290
Friuli	1.197.295	2.600	70
Emilia Romagna	4.431.816	9.640	265
Marche	1.489.789	3.280	90
Toscana	3.676.285	8.040	220
Umbria	859.572	1.910	50
Lazio	5.715.190	12.640	340
Campania	5.590.681	12.420	335
Abruzzo	1.273.660	2.800	75
Molise	290.769	640	20
Puglia	3.912.166	8.630	235
Basilicata	539.999	1.220	30
Calabria	1.844.586	4.130	110
Sicilia	4.801.468	10.680	290
Sardegna	1.579.181	6.590	190
Totale	58.983.122	132.845	3.627

Fonte: ISTAT www.istat.it al 3 maggio 2022

Le donne sono colpite in misura superiore agli uomini con un rapporto circa doppio nei casi prevalenti, mentre tra i casi incidenti si registra in media un rapporto di 3 donne ogni uomo colpito dalla malattia. La SM è una malattia cronica evolutiva che produce bisogni che riguardano la persona *in toto*, coinvolgendo quindi non solo l'ambito fisico, ma anche quelli psicologico e sociale. I problemi e le necessità iniziano già al momento della diagnosi e accompagnano il paziente per tutta la durata della malattia, sebbene risultino differenti e mutevoli nel corso della sua evoluzione; sono, infatti, spesso direttamente proporzionali alla durata di malattia ed esitano in rilevante carico assistenziale nelle fasi più avanzate della medesima. I sintomi della malattia hanno un impatto negativo sulle attività funzionali, sociali e lavorative e di conseguenza sulla qualità di vita della persona. La SM comporta un elevato impegno assistenziale e sanitario richiedendo frequenti ricoveri, controlli neurologici, esami clinici e strumentali, trattamenti farmacologici specifici e sintomatici, nonché trattamenti riabilitativi precoci e, soprattutto, a lungo termine. Il costo della sclerosi multipla in Europa è stato stimato in 14,6 miliardi di euro; questi costi costituiscono l'1,8% dei costi totali dovuti a disturbi neurologici. In generale la distribuzione dei costi della sclerosi multipla varia in relazione alle fasi della malattia, con costi sanitari diretti più elevati nelle fasi iniziali e costi indiretti maggiori nelle fasi più avanzate principalmente a causa di episodi acuti (ricadute) e per la perdita di produttività. Nello studio condotto da AISM nel 2011 e finanziato dal Ministero della Salute, il costo medio della persona con SM in Italia è circa di 38.000 euro/anno. Partendo dal dato medio ottenuto nella ricerca sopracitata pari a 38.000 euro/anno per persona, scomponendo il dato per singolo punto di EDSS e ricalcando il costo medio annuo per persona in base alla probabile distribuzione nella popolazione italiana con SM per livelli di disabilità secondo EDSS, il costo medio annuo per persona con SM si stima in circa 45.000 euro.

1.2 DIAGNOSI E TIPI DI DECORSO DELLA SM

La diagnosi di SM avviene con la combinazione consensuale di sospetto clinico ed evidenza radiologico-laboratoristica fondati sui concetti di disseminazione nello spazio (DIS) e nel tempo (DIT) della malattia. Numerosi nel corso del tempo sono stati i criteri proposti; attualmente, dato il ruolo sempre più importante assunto dalla neuroimaging, vengono utilizzati i criteri di McDonald rivisti e successivamente aggiornati nel 2010 e nel 2017, nel contesto dei quali, qualora mancasse il supporto di episodi clinici, la risonanza magnetica (RM) può essere utilizzata come surrogato sia di DIT che di DIS. I criteri diagnostici per la diagnosi di SM combinano dati clinici, dati di imaging, dati di laboratorio che evolvono nel tempo e giustificano e richiedono un continuo aggiornamento. In particolare la recente revisione con raccomandazioni ha rivisto l'applicazione dei precedenti criteri di McDonald in riferimento alle misdiagnosi di SM, alle diagnosi differenziali, alla appropriata applicazione in popolazioni diverse e in soggetti con manifestazioni atipiche.

La SM è definita come una malattia imprevedibile e la sua evoluzione nel tem-

po varia da persona a persona. In tale eterogeneo contesto possono però essere identificati comuni pattern di decorso, proposti nel 1996 da Lubin e Reingold e ancora in gran parte attuali:

- SM a Ricadute e Remissioni (SMRR): caratterizzata dalla comparsa di ricadute di malattia (che per essere definite tali devono presentare una durata di almeno 24 ore ed essere distanti le une dalle altre almeno 30 giorni per essere inquadrare come distinte e non l'esacerbazione l'una dell'altra); tali nuovi eventi neurologici si evolvono nell'arco di giorni-settimane e possono, a seconda dei casi, incorrere in completa oppure parziale remissione (possono essere identificati, pertanto, due differenti sottogruppi). La frequenza delle ricadute è estremamente variabile, con un intervallo libero che può durare anche molto tempo. Tra un attacco e l'altro, il paziente è stabile;
- SM Secondariamente Progressiva (SMSP): rappresenta l'evoluzione di una buona percentuale delle forme RR (50% circa); dopo circa 10-15 anni infatti, la malattia non subisce più l'influenza di attacchi acuti e si presenta un deterioramento neurologico dal carattere continuo e progressivo;
- SM Primariamente Progressiva (SMPP): in tale contesto, l'esordio è progressivo *ab initio*, senza le tipiche pousseé cliniche delle forme RR;
- SM Progressiva con Ricadute (SMPR): fenotipo caratterizzato da un sottofondo di progressione cui si sovrappongono peggioramenti neurologici acuti; si tratta di un quadro misto tra forme a ricadute e remissioni e semplice progressione.

Nel 2013, questi quadri clinici sono stati rivisti dai medesimi autori della primissima classificazione fenotipica di malattia; in tale contesto ciascuna delle due principali forme di malattia (a ricadute e remissioni e progressiva, rispettivamente) viene caratterizzata dal proprio grado di "progressione" e di "attività di malattia", concetti fondamentali soprattutto ad oggi per un corretto inquadramento prognostico e terapeutico dei pazienti. L'attività di malattia è definita come la presenza di ricaduta clinica e/o di RM (lesioni captanti gadolinio; nuove lesioni iperintense in T2 oppure lesioni iperintense in T2 inequivocabilmente ingrandite). La progressione invece, per essere definita, deve essere presente da almeno un anno. Le integrazioni quindi proposte sono state le seguenti:

- Ciascuna delle principali forme di malattia (RR e PP) deve essere definita sulle sue specifiche caratteristiche di attività di malattia (clinica e/o radiologica) e di progressione
- La forma SMPR può essere abbandonata, in quanto ad oggi verrebbe definita come "forma progressiva con attività di malattia".

A tali fenotipi sono state aggiunte altre due entità:

- Sindrome Clinicamente Isolata (Clinically Isolated Syndrome, CIS), definita come possibile prima presentazione di una malattia demielinizzante del SNC imputata a una singola lesione (o talora più di una ma contemporanee) che necessita ancora di soddisfare il criterio di disseminazione temporale; alla luce anche dei riscontri in letteratura, soprattutto per alcune forme che sarebbero a maggior rischio di conversione in SM (presenza di bande oligoclonali all'immunoblot liquorale, sintomi ascritti ai distretti troncoencefalici o midollare, alterazione dei potenziali evocati visivi soprattutto in assenza di bande oligoclonali) sembrerebbe che l'avvio di terapia immunomodulante (interferone-B) già in

questa fase ridurrebbe notevolmente il tasso di conversione a SM definita.

La cosiddetta CIS dovrebbe essere considerata come SM tout court il cui fenotipo clinico verrà individuato solo a seguito di adeguato follow-up, mancando la disseminazione nel tempo.

- **Sindrome Radiologicamente Isolata (Radiologically Isolated Syndrome, RIS)**, che definisce soggetti asintomatici con riscontro, perlopiù occasionale, di lesioni in RM altamente suggestive per malattia demielinizzante del SNC a tipo SM; attualmente è un'entità ancora in corso di valutazione e non è considerata; è esclusivamente raccomandato un follow-up prospettico.

Patologie correlate

Si intendono con questo termine quelle patologie che per tipologia di manifestazione possono essere considerate assimilabili alla SM, ma che presentano proprie caratteristiche distintive. Tra queste, ricordiamo in particolare le patologie appartenenti allo Spettro dei Disordini della Neuromielite Ottica (NMOSD). All'interno del percorso di diagnosi differenziale pertanto verranno valutate varie possibili cause di una stessa manifestazione e tramite esami strumentali, visita neurologica e applicazione di criteri diagnostici si potrà arrivare a una diagnosi differenziale definitiva ai fini di una corretta e specifica impostazione terapeutica.

1.3 RICADUTE

Per ricaduta si intende l'apparire acuto o sub-acuto di un deficit neurologico della durata di almeno 24 ore, in assenza di febbre e infezioni. Comunemente vengono utilizzati anche dei sinonimi come attacco, poussée, recidiva, riacutizzazione. Una ricaduta tende a risolversi in modo spontaneo, ma nella maggior parte dei casi è opportuno somministrare per alcuni giorni una terapia a base di steroidi ad alte dosi (bolo steroideo, preferenzialmente endovenoso). L'obiettività clinica tende a stabilizzarsi 20-30 giorni dopo il termine del trattamento steroideo. Pertanto la valutazione della disabilità andrebbe effettuata a distanza congrua dall'episodio clinico e sarebbe utile rimandarla a una fase di stabilizzazione della malattia. L'intervallo di tempo che intercorre tra due ricadute è variabile e imprevedibile, perché può andare da alcune settimane a molti anni; in ogni caso, una nuova ricaduta deve intervenire a distanza di almeno 30 giorni. Peraltro, dati in letteratura suggerirebbero una proporzionalità inversa tra la durata dell'intervallo tra una ricaduta e l'altra e l'aggressività di malattia.

1.4 FATTORI PROGNOSTICI

L'evoluzione della SM è assai variabile; diversi studi hanno messo in evidenza che il decorso della malattia nei primi due anni dalla diagnosi riproduce abbastanza fedelmente la sua evoluzione nel corso della vita, ma la prognosi nel singolo paziente resta assai difficile perché la malattia ha un decorso imprevedibile. Esistono comunque dei fattori prognostici sia clinici che strumentali (ad esempio indicatori di risonanza magnetica) che possono dare delle indicazioni sulla futura evoluzione della malattia.

FATTORI PROGNOSTICI POSITIVI:
esordio mono-sintomatico/mono-focale
sesso femminile
RM negativa o senza disseminazione spaziale delle lesioni o con basso carico lesionale/ no lesioni attive/ no atrofia
esame liquorale negativo
lungo intervallo temporale tra l'esordio e la prima ricaduta
recupero completo dopo ricaduta (spontaneamente o dopo terapia steroidea)
nessun accumulo di disabilità nei primi 2 anni
FATTORI PROGNOSTICI NEGATIVI:
esordio tronco-encefalico/cerebellare/ midollare/polisintomatico
sesso maschile ed esordio oltre i 45 anni
elevato punteggio EDSS all'esordio
precoce compromissione cognitiva
RM con disseminazione spaziale o alto carico lesionale/ presenza di lesioni attive/ atrofia/ grave perdita di tessuto nelle lesioni infiammatorie (buchi neri)
profilo liquorale infiammatorio
frequenti ricadute nei primi 2 anni (i.e., breve intervallo di tempo tra 1 e 2 ricadute)
scarsa risposta agli steroidi con recupero incompleto dopo ricaduta
rapido accumulo di disabilità nei primi 2 anni

1.5 SINTOMI

La SM produce sintomi diversi per gravità e sede colpita, che possono presentarsi singolarmente o in associazione, portando alla comparsa di quadri clinici complessi. Questa varietà di manifestazioni dipende dal fatto che le lesioni demielinizzanti tipiche della malattia possono colpire aree diverse del SNC e, quindi, funzioni diverse. Qui di seguito vengono presi in considerazione i sintomi della malattia partendo dalla loro definizione per giungere a descrivere l'impatto che ciascun sintomo può avere sulle attività svolte dalla persona e sulla qualità di vita (in particolar modo ai fini della valutazione dello stato di handicap e della disabilità a fini lavorativi con particolare attenzione anche ai profili afferenti l'impatto di ciascuno di essi per coloro che si trovano in età lavorativa). Ai fini di una corretta e completa valutazione, nel caso in cui i disturbi vengano riferiti dalla persona e non siano manifestamente evidenti, in assenza di dettagliata documentazione specialistica può essere utile la richiesta di consulenza specialistica (es. visita urologica al fine di valutare non solo la presenza del disturbo urinario ma anche la sua rilevanza rispetto alla valutazione medico-legale). Per un ulteriore approfondimento in merito alle scale di valutazione che possono supportare la valutazione di specifici sintomi ad oggi potrà essere fatto primario riferimento al documento di «Presa in carico globale delle persone con malattie neuromuscolari o malattie analoghe dal punto di vista assistenziale» - Allegato 1 - di cui all'Accordo Conferenza Unificata del 25 maggio 2011 (Rep. n. 56/CU). (11A07690) (G.U. Serie Generale, n. 139 del 17 giugno 2011) "La valutazione medico-legale delle persone con MNINM per l'accesso ai benefici previsti per l'invalidità civile"

SINTOMI COMUNI DELLA SM:

Fatica

Definizione: mancanza soggettiva di energia fisica e/o mentale percepita dall'individuo (o dal caregiver) che interferisce con le attività usuali e desiderate.

Fatica primaria: improvvisa e opprimente sensazione di spossatezza senza segni premonitori, persistente, non dipendente dallo sforzo, presente anche a riposo. Può presentarsi a orari diversi della giornata, può peggiorare con il caldo ed è correlabile direttamente alla malattia.

Fatica secondaria: correlata allo stato emotivo, alla presenza di sintomi sensitivi e motori, all'insonnia, a cause iatrogene (assunzione di determinati farmaci), a comorbilità, a sindrome ansioso-depressiva, ad aumento del dispendio energetico per ipostenia, spasticità e/o atassia, a un decondizionamento cardiovascolare da sedentarietà.

Prevalenza: fino a 95% (in metà dei casi viene riferito come sintomo peggiore).

Impatto sulla vita quotidiana: influenza il bilancio delle capacità funzionali residue relative alla locomozione, alle attività di trasferimento, di vita quotidiana e all'attività di inserimento sociale, con un significativo impatto sull'autonomia e qualità di vita dei pazienti; può pertanto comportare rischi in termine di mantenimento del lavoro, difficoltà a sostenere a lungo funzioni mentali come la lettura, memoria, attenzione, concentrazione e apprendimento, limitazione delle attività fisiche (ad esempio il sintomo impatta particolarmente nel caso in cui la persona svolga un lavoro che richieda movimentazione manuale di carichi o deambulazione protratta).

Disturbi visivi

Descrizione: neurite ottica (caratterizzata da dolore bulbare peggiorato dal movimento oculare stesso, alterazioni del campo visivo -di solito a tipo scotoma centrale- e calo dell'acuità visiva "come visione dietro un vetro smerigliato" omolateralmente al dolore coinvolto, difficoltà nella distinzione dei colori - soprattutto il contrasto rosso/verde -; il deficit può successivamente regredire -spontaneamente o dopo terapia- oppure determinare un esito permanente), diplopia (associata o meno ad alterazione franca della motilità oculare estrinseca), nistagmo (talora in forma di "paralisi internucleare").

Prevalenza: fino a 85%.

Impatto sulla vita quotidiana: tali disturbi non sono correggibili con lenti e hanno un impatto importante sulla capacità lavorativa o funzionale. Possono condizionare la deambulazione, l'uso del computer, la lettura e la guida (con tutte le conseguenze lavorative correlate). Inoltre possono comportare ritiro sociale, ansia, senso di inutilità, bassa autostima.

Disturbi della sensibilità

Descrizione: ipoestesia (ridotta percezione della sensibilità fino all'anestesia; può essere tattile superficiale e/o profonda e soprattutto quest'ultima può condizionare importanti difficoltà motorie, anche in assenza di grossolani deficit stenici), parestesia (alterata e spontanea percezione -in assenza di stimolo-,

riferita come sensazione di formicolio, di fastidio, di pesantezza, di puntura, di fasciatura, di intorpidimento).

Prevalenza: 90%.

Impatto sulla vita quotidiana: deficit di manipolazione; disturbi della sensibilità superficiale e/o profonda. Nel caso di interessamento degli arti inferiori comparsa di turbe dell'equilibrio e della deambulazione. Impatto rilevante se la persona svolge attività che comportano guida di automezzi, lavori di precisione, uso di macchine in movimento, lavoro in quota, ovvero attività più in generale richiedenti movimento manuale di carichi (si pensi anche a tutte le attività di assistenza alla persona). In questi ambiti tale sintomatologia incide fortemente sulla capacità lavorativa correlandosi strettamente al rischio del sopraggiungere di limitazioni nell'idoneità alla mansione. Infine, questi disturbi possono avere impatto sulla percezione dell'identità personale e creare ansie, irritabilità e depressione.

Disturbi intestinali

Descrizione: stipsi, incontinenza e urgenza fecale, difficoltà a defecare e dolore.

Prevalenza: 60%.

Impatto sulla vita quotidiana: isolamento sociale, diminuzione dell'autostima, ansia depressione; peggioramento della qualità della vita; difficoltà rispetto all'attività lavorativa se la stessa non consente elasticità individuale nella gestione delle pause.

Disturbi vescicali

Descrizione: sintomi "irritativi" (urgenza minzionale, aumento della frequenza minzionale diurna e/o notturna, incontinenza urinaria, incontinenza urinaria da urgenza), sintomi "ostruttivi" (esitazione urinaria, minzione a più riprese, sensazione di incompleto svuotamento vescicale, ritenzione urinaria parziale o completa).

Prevalenza: 80%.

Impatto sulla vita quotidiana: rappresentano una causa importante di limitazione dell'autonomia funzionale, sociale e lavorativa (soprattutto se l'attività lavorativa non consente elasticità individuale nella gestione delle pause), possono provocare complicanze come infezioni recidivanti delle vie urinarie (molto frequenti), fino a idronefrosi e insufficienza renale acuta da ritenzione e reflusso vescico-ureterale, aumento del rischio di lesioni da decubito sacrali. Le infezioni urinarie possono anche determinare peggioramento della sintomatologia legata alla malattia: aumento della spasticità o della fatica, stress emotivo, disturbi del sonno, rischio di isolamento sociale.

Disturbi cognitivi

Descrizione: deficit di memoria, riduzione della capacità di apprendimento, deficit di attenzione sia focalizzata sia sostenuta, compromissione delle funzioni esecutive e di problem solving, spesso anche in assenza di sintomi motori.

Prevalenza: fino a 65%.

Impatto sulla vita quotidiana: impatto sulla vita familiare, difficoltà nelle attività di studio e nel mantenimento dell'attività lavorativa, ovvero nel rendimento perso-

nale e nel raggiungimento di obiettivi di risultato, rischio per isolamento sociale, compromissione dell'autonomia che può comportare incapacità di vivere da soli (ad es. per problemi correlati a rischi domestici). Possono causare disturbi dell'umore e tendenza all'isolamento sociale.

Dolore

Descrizione: dolore nocicettivo (risposta a stimoli dolorosi descritta come dolore intenso, continuo, spesso pulsante, ad andamento crescente e circoscritto ad aree anatomiche ben definite), dolore neuropatico (risposta non appropriata indipendente da stimoli o evocata da stimoli non adeguati, descritti come dolore bruciante o urente, continuo, subcontinuo talora parossistico, intermittente, lancinante, tipo fitta o scossa elettrica), disestesie (percezioni dolorose e/o fastidiose di usuali stimolazioni tattili, anche molto lievi).

Prevalenza: 40%.

Impatto sulla vita quotidiana: possibile grave impatto sull'autonomia della persona, poiché comportando importante limitazione funzionale influisce su tutte le attività della vita quotidiana. Possono essere causa di ansia, irritabilità, depressione, disagio emotivo e psicosociale.

Disturbi sessuali

Descrizione: riduzione della libido e della capacità orgasmica (rilevati in entrambi i sessi), deficit erettile ed eiaculatorio, deficit di sensibilità e secchezza vaginale.

Prevalenza: fino a 80%.

Impatto sulla vita quotidiana: problemi nella sfera più intima e personale dei pazienti, difficoltà di relazione interpersonale, paura del rifiuto, fino ad arrivare a veri e propri disturbi dell'umore tra cui ansia e depressione con impatto negativo sulla qualità di vita.

Disturbi motori

Descrizione: riduzione della forza muscolare, spesso associata a spasticità (aumento del tono muscolare velocità dipendente).

Prevalenza: fino a 90%.

Impatto sulla vita quotidiana: disturbi nella deambulazione, nei passaggi posturali, nei trasferimenti, compromissione della capacità manipolativa e di tutte le attività della vita quotidiana (es. utilizzo di mezzi pubblici di trasporto per recarsi al lavoro), fino a quadri di tetraplegia con conseguente allettamento e completa dipendenza. Inoltre può avere importanti ripercussioni sulla percezione dell'identità personale e può causare depressione e ansia.

Disturbi dell'umore

Descrizione: disturbi d'ansia, depressione (depressione maggiore e reattiva).

Prevalenza: depressione maggiore 50%.

Impatto sulla vita quotidiana: isolamento sociale, perdita di motivazioni che possono interferire profondamente sulle capacità di gestire la malattia e le cure, sulle relazioni affettive e sociali, sullo svolgimento di un'attività lavorativa, tenuto altresì conto dell'incidenza di tali sintomatologie sulle dinamiche interpersonali

con colleghi e superiori in gerarchia.

Disturbi della coordinazione

Descrizione: senso di instabilità, compromissione dell'equilibrio, avvertiti come sensazioni di sbandamento e di vertigini soggettive. Nei casi più conclamati, possono manifestarsi: turbe equilibrio statico e/o dinamico, atassia della marcia con base allargata e/o sbandamenti multidirezionali e/o tremore intenzionale ai quattro arti. La forma vestibolo-cerebellare è quella che può presentare l'esordio più tumultuoso, con rapida progressione.

Prevalenza: fino a 80%.

Impatto sulla vita quotidiana: compromissione delle capacità manipolativa e dell'uso degli arti superiori con conseguente limitazione nell'autonomia delle attività della vita quotidiana (alimentarsi, vestirsi, lavarsi, scrivere, usare il computer, ecc.); difficoltà nel mantenimento della stazione eretta (che impatta notevolmente nel caso la persona svolga un lavoro che comporti di dover stare diverso tempo in piedi); deficit della deambulazione con elevato rischio di caduta. Questi disturbi possono inoltre determinare difficoltà nella percezione di sé, ansia, depressione e anche rabbia.

Disturbi della comunicazione

Descrizione: disfonia (alterazione qualitativa e quantitativa della voce per alterazione del sistema pneumo-fonoarticolatorio), disartria (disfunzione dell'articolazione di sequenze verbali programmate per alterazione del sistema neuromuscolare di origine cerebellare, piramidale o mista).

Prevalenza: fino a 60%.

Impatto sulla vita quotidiana: difficile e faticosa sia l'espressione verbale che la comprensione da parte dell'interlocutore; rischio di isolamento sociale con difficoltà nei rapporti relazionali sia di natura personale che lavorativa. La persona con SM potrebbe sviluppare ansia, frustrazione e depressione.

SINTOMI MENO COMUNI DELLA SM:

Disturbi della deglutizione

Descrizione: disfagia sia per i liquidi che per i cibi solidi.

Prevalenza: 30%.

Impatto sulla vita quotidiana: implicano una variazione delle abitudini alimentari del paziente con importante impatto sulla qualità di vita della persona con SM, ma anche della sua famiglia. Fattore di rischio per l'apparato respiratorio in quanto causa di polmoniti ab-ingestis. Può rendere necessaria l'effettuazione di Gastrostomia Endoscopica Percutanea (PEG). Può essere causa di vissuti emotivi di paura, ansia e depressione.

Disturbi respiratori

Descrizione: dovuti a deficit della muscolatura respiratoria (specialmente del diaframma) e del controllo automatico del respiro. Nelle fasi avanzate di malattia l'entità del disturbo può essere tale da determinare in casi eccezionali il ricorso

alla ventilazione assistita.

Prevalenza: 30%.

Impatto sulla vita quotidiana: difficoltà nel fare attività fisica o azioni che richiedono sforzi; rischio di ridotta autonomia. In casi estremi può rendersi necessaria la ventilazione assistita e la tracheotomia. Possono comportare ritiro sociale, depressione.

Disturbi vascolari

Descrizione: edema venoso, linfedema, trombosi venosa profonda.

Prevalenza: 11%.

Impatto sulla vita quotidiana: difficoltà nel raggiungimento o nel mantenimento della stazione eretta; ridotta autonomia nelle attività della vita quotidiana; si tratta di disturbi perlopiù associati all'allettamento e/o alla sedentarietà.

1.6 TRATTAMENTI FARMACOLOGICI

I farmaci attualmente a disposizione per la SM sono utili per il trattamento della ricaduta, per rallentare l'evoluzione della malattia o per gestire al meglio i sintomi che di volta in volta si manifestano. Alcuni di questi farmaci richiedono spesso monitoraggi clinici, paraclinici e/o strumentali; molti producono effetti collaterali che hanno un impatto negativo sulle capacità funzionali del paziente e sulla qualità di vita; e alcuni farmaci richiedono un notevole impegno per la somministrazione, con necessità di recarsi in strutture sanitarie per il loro ritiro o anche per la loro somministrazione.

Riportiamo di seguito un elenco dei farmaci utilizzati per la SM, precisando che le modalità di somministrazione e la frequenza dei controlli possono subire variazioni tra i diversi Centri clinici, in relazione ai modelli organizzativi dei singoli centri e alle indicazioni contenute nei diversi PDTA regionali. I controlli possono inoltre essere più frequenti in relazione a quadri clinici particolari (effetti collaterali, ricadute, instabilità della malattia). Consideriamo infine che la maggior parte delle persone con SM è di sesso femminile e in età fertile, il che presenta implicazioni non indifferenti rispetto alla scelta terapeutica sia per la programmazione di una eventuale gravidanza sia per una possibile riattivazione della malattia dopo sospensione del trattamento, soprattutto nel postpartum. Per i trattamenti utilizzati per le forme pediatriche, si rimanda allo specifico approfondimento a fine capitolo.

Terapie dell'attacco

I farmaci steroidei (corticosteroidi) vengono somministrati per pochi giorni o settimane al momento in cui si verifica una ricaduta in modo da ridurre la durata e gli esiti residui. Il miglioramento clinico che determinano è rapido, ma non impattano sul decorso a lungo termine della malattia.

Metilprednisolone

Nomi commerciali: Solumedrol®, Urbason®.

Luogo e frequenza di somministrazione: ospedale o domicilio, via intramuscolare

o endovenosa, per 3-5 giorni (può seguire un trattamento domiciliare orale con dosaggio a scalare).

Effetti collaterali: ansia (fino alla psicosi), insonnia, disturbi gastrici, tachicardia, ipertensione arteriosa, iperglicemia, peggioramento cataratta.

Terapie a lungo termine

Disease Modifying therapy DMT - (Terapie modificanti il decorso di malattia)

Immunomodulanti, immunosoppressori, anticorpi monoclonali utilizzati al fine di modificare la progressione della malattia, ridurre la frequenza degli attacchi e l'accumulo di disabilità nel tempo. La loro azione protettiva produrrà i suoi effetti nei mesi o negli anni successivi l'inizio del trattamento. A prescindere dal prodotto utilizzato viene richiesto un monitoraggio di neuroimaging, di norma dopo il primo anno e poi ogni 1-2 anni in relazione ai modelli organizzativi dei singoli Centri clinici e in relazione all'evoluzione clinica.

Negli anni le terapie DMT si sono progressivamente arricchite di nuovi farmaci, alcuni basati su meccanismi d'azione differenti e che offrono ulteriori opzioni per le persone con SM che non rispondono alle altre terapie; altri che, rispetto a quelli delle generazioni precedenti, offrono la possibilità di variare le modalità di somministrazione, ad esempio per via orale o autoiniettiva domiciliare, e quindi vengono incontro alle esigenze delle persone. La letteratura scientifica ha dimostrato come la tempestività della terapia sia essenziale nell'assicurarne l'efficacia. L'avvio precoce nei diagnosticati, sia in termini di tempistica delle somministrazioni che di cambi di terapia (switch terapeutici) verso farmaci maggiormente efficaci, ha un peso cruciale nel determinare gli esiti a lungo termine della malattia, e permette di poter arrivare alla personalizzazione delle terapie.

Interferone Beta Ricombinante

Nomi commerciali: Avonex®, Rebif 22®, Rebif 44®, Extavia®, Betaferon®, Plegridy®

Luogo e frequenza di somministrazione: autosomministrato. Avonex®: iniezione intramuscolare 1 volta alla settimana. Rebif 22®, Rebif 44®: iniezione sottocutanea 3 volte alla settimana. Extavia®, Betaferon®: iniezione sottocutanea a giorni alterni. Plegridy® (peginterferone): iniezione sottocutanea ogni 14 giorni.

Effetti collaterali: sindrome simil-influenzale caratterizzata da febbre, cefalea, dolori muscolari e articolari, malessere generalizzato; reazioni cutanee nella sede di iniezione; possibile aumento della spasticità, astenia; rialzo degli enzimi epatici e linfopenia; possibile distiroidismo così come altri, rari, quadri di autoimmunità secondaria alla terapia.

Frequenza dei controlli previsti: ogni 3/6 mesi esami ematochimici e esame urine; ogni 3/6 mesi visita neurologica e risonanza magnetica encefalo e midollo con e senza Mezzo di Contrasto (MdC).

Glatiramer Acetato/Copolimero 1

Nome commerciale: Copaxone® 20 e 40

Luogo e frequenza di somministrazione: autosomministrato; iniezioni sottocutanee giornaliere, trisettimanali (per il 20 ed il 40 rispettivamente).

Effetti collaterali: minima reazione “sistemica” dopo l’iniezione, caratterizzata da difficoltà respiratorie, palpitazioni, dolore toracico, dispnea, malessere generalizzato, che regredisce spontaneamente dopo pochi secondi. Possibili reazioni anafilattiche. A seguito delle ripetute iniezioni si possono osservare reazioni cutanee (eritema, fibrosi, atrofia del grasso sottocutaneo).

Frequenza dei controlli previsti: ogni 3/6 mesi esami ematochimici, ogni 3-6 mesi visita neurologica e risonanza magnetica encefalo e midollo con e senza MdC.

Glatiramer acetato

Nome commerciale: Copemyl® 20, Copemyltri®

Luogo e frequenza di somministrazione: iniezioni sottocutanee giornaliere e trisettimanali

Effetti collaterali: malessere generale, reazioni sito iniezione, cefalea.

Frequenza dei controlli previsti: ogni 3/6 mesi esami ematochimici, ogni 3-6 mesi visita neurologica e risonanza magnetica encefalo e midollo con e senza MdC.

Teriflunomide

Nome commerciale: Aubagio®

Luogo e frequenza di somministrazione: 1 compressa oralmente 14 mg/die.

Effetti collaterali: rialzo degli enzimi epatici (con necessità di stretto controllo degli indici di funzionalità epatica soprattutto nelle prime fasi di terapia – una volta al mese per i primi 6 mesi e poi successivamente una volta ogni 2 mesi in caso di normalità-), assottigliamento dei capelli (talora con alopecia), nausea, diarrea, neuropatia periferica, cefalea, rash cutaneo e rialzi pressori. Possibili anche influenza, infezioni delle vie respiratorie superiori e delle vie urinarie.

Frequenza dei controlli previsti: viene eseguita una visita neurologica ogni 3 mesi e risonanza magnetica encefalo e midollo con e senza MdC ogni 6/12 mesi.

Dimetilmumarato - DMF-, BG12

Nome commerciale: Tecfidera®

Luogo e frequenza di somministrazione: 240 mg, 2 compresse al giorno.

Effetti collaterali: rossore (“flushing”) e vampate di calore e disturbi gastrointestinali (come diarrea, nausea e dolore addominale superiore), rash cutaneo, linfopenia, aumento delle transaminasi, segnalati casi di PML.

Frequenza dei controlli previsti: prima del trattamento le persone devono eseguire una conta ematica completa, valutazioni della funzionalità renale e della funzionalità epatica, esame urine, da ripetere ogni 3 mesi, visita neurologica ogni 3 mesi e risonanza magnetica encefalo e midollo con e senza MdC ogni 6/12 mesi.

Natalizumab

Nome commerciale: Tysabri®

Luogo e frequenza di somministrazione: via endovenosa 1 volta al mese in regime di Day Hospital o ambulatoriale.

Effetti collaterali: ipersensibilità al farmaco, reazione infusione (con febbre e cefalea), orticaria, dermatite, possibile broncospasmo fino anche allo shock

anafilattico (altamente sconsigliata la prosecuzione di terapia nel caso si presentino sintomi preambolo di reazione allergica), predisposizione alle infezioni opportunistiche (più di rilievo è sicuramente la possibile riattivazione di un'infezione latente di Virus di John Cunningham -JCV- con sviluppo di leucoencefalopatia multifocale progressiva (PML); in caso di confermato riscontro di tale effetto collaterale, è necessaria l'immediata interruzione del farmaco e il ricovero c/o struttura ospedaliera specializzata).

Frequenza dei controlli previsti: preterapia: emocromo, tipizzazione linfocitaria con rapporto CD4/CD8, anticorpi anti- JC virus, RM non antecedente ai 6 mesi dall'inizio della terapia; ogni 1/3 mesi visita neurologica (con valutazione EDSS); ogni 1/3 mesi: esami ematochimici; a 6-12-24 mesi dall'inizio della terapia risonanza magnetica. Ogni 6 mesi ricerca anticorpi anti JC virus su siero (nei pazienti JCV negativi preterapia; rischio di siero conversione annuale pari al 2.3%) e risonanza magnetica encefalo con frequenza variabile (ogni 3-4 mesi per i pazienti ad alto rischio di PML). Visita clinica e RM encefalo ogni 6-12 mesi.

Fingolimod

Nome commerciale: Gylenia®

Luogo e frequenza di somministrazione: via orale, 1 compressa al giorno, prima somministrazione in ambiente ospedaliero con osservazione per le prime 6 ore (monitoraggio ECG, pressione arteriosa e frequenza cardiaca), successive somministrazioni domiciliari; necessario controllo del titolo anticorpale anti-varicella e conseguente eventuale necessità di vaccinazione.

Effetti collaterali: cefalea, rinofaringite, infezioni specie delle vie aeree, bradicardia e/o blocco di conduzione atrioventricolare transitorio e raro (apparentemente dose-dipendente), lieve aumento della pressione arteriosa, edema maculare, aumento degli enzimi epatici, linfopenia, cancro cutaneo. Possibili anche riattivazioni di infezioni virali latenti come infezioni disseminate e gravi da virus della varicella, nonché casi di PML.

Frequenza dei controlli previsti: enzimi epatici a scadenza regolare (dopo 1, 3, 6, 9 e 12 mesi dall'inizio del trattamento e in seguito periodicamente), visita oculistica e dermatologica con scadenza annuale, visita neurologica ogni 3 mesi e risonanza magnetica encefalo e midollo con e senza MdC ogni 6/12 mesi.

Alemtuzumab

Nome commerciale: Lemtrada®

Luogo e frequenza di somministrazione: in ospedale, via endovenosa con un ciclo iniziale di 5 giorni il primo anno e un secondo ciclo somministrato a distanza di 12 mesi dal primo, per 3 giorni consecutivi. Eventuale terzo ciclo.

Effetti collaterali: reazioni da infusione – riscontrate nel 90% dei pazienti - (cefalea, eruzione cutanea, febbre, sensazione di malessere, orticaria, prurito, arrossamento del viso e del collo), stanchezza, aumentato rischio di infezioni opportunistiche a carico delle vie aeree (soprattutto alte vie), infezioni urinarie, diminuzione dei globuli bianchi (linfociti), aumentato rischio di altre malattie autoimmuni, come la porpora trombocitopenica idiopatica (ITP), la malattia da anticorpi anti-membrana basale glomerulare (anti-GBM) e patologie autoimmuni a carico della tiroide; si

evidenza inoltre anche un aumentato rischio di carcinogenesi (soprattutto in sede tiroidea, cutanea, mammaria e cervice uterina). A dosaggio maggiore (esempio in ambito oncologico) sono anche stati segnalati casi di PML.

Frequenza dei controlli previsti: necessaria preliminare valutazione infettivologica tra cui per esempio epatiti, HIV, citomegalovirus, Epstein-Barr, Herpes Zoster, Herpes simplex, quantiferon per tubercolosi. Inoltre devono essere eseguiti periodici controlli, come esame emocromocitometrico, creatinina sierica, esame delle urine prima dell'inizio del trattamento e successivamente a intervalli mensili per i 48 mesi successivi all'ultima infusione, mentre i test di funzionalità tiroidea dovranno essere eseguiti ogni 3 mesi, sempre per un periodo di 48 mesi dall'ultima infusione. Prima dell'inizio del trattamento, oltre lo screening infettivologico di cui sopra, visita neurologica e risonanza magnetica encefalo con e senza MdC, che andranno eseguite anche ai mesi 6°, 12° e 24°. Visita clinica e RM encefalo ogni 6-12 mesi.

Ocrelizumab

Nome commerciale: Ocrevus®

Luogo e frequenza di somministrazione: 300 mg ogni 14 giorni seguito da 600 mg 1 volta/sei mesi, infusione endovenosa in sede di Day Hospital o di degenza. Necessaria valutazione preliminare sierologia HBV.

Effetti collaterali: reazioni nella sede di infusione (anche gravi), rash, prurito, rossore, ipotensione arteriosa, secchezza della bocca, nausea, tachicardia, mal di testa, vertigini, infezioni delle alte e basse vie respiratorie. Si segnala anche un aumento del rischio di tumori tra cui il cancro al seno. Non va somministrato in associazione a vaccini.

Frequenza dei controlli previsti: visita clinica, emocromo completo associato a funzione epatica e renale ogni 6 mesi, preliminare alle infusioni. Visita clinica e RM encefalo ogni 6-12 mesi.

Cladribina

Nome commerciale: Mavenclad®

Luogo e frequenza di somministrazione: la dose raccomandata cumulativa è di 3,5 mg/kg di peso corporeo in 2 anni, somministrata come 1 ciclo di trattamento da 1,75 mg/kg per anno. Ogni ciclo di trattamento consiste di 2 settimane di trattamento, una all'inizio del primo mese e una all'inizio del secondo mese dell'anno di trattamento corrispondente. Ogni settimana di trattamento consiste di 4 o 5 giorni in cui il paziente assume 10 mg o 20 mg (una o due compresse) come singola dose giornaliera, in base al peso corporeo, a domicilio.

Effetti collaterali comuni: infezioni (da Herpes Zoster), linfopenia, eruzione cutanea, alopecia.

Frequenza dei controlli previsti: prima di iniziare il trattamento va effettuata una risonanza magnetica di base in genere entro 3 mesi e una visita neurologica; per le successive risonanze si seguono le indicazioni del singolo Centro clinico, controllo della conta linfocitaria prima dell'inizio del trattamento nell'anno 1, prima di iniziare il trattamento nell'anno 2, a 2 e 6 mesi dopo l'inizio del trattamento in ogni anno di trattamento. Se la conta linfocitaria è inferiore a 500 cellule/mm³,

deve essere attivamente monitorata fino a che i valori non aumentino nuovamente. Occorre effettuare uno screening per le infezioni latenti, in particolare tubercolosi ed epatite B e C, prima di iniziare la terapia nell'anno 1 e nell'anno 2. Si raccomanda particolare attenzione nei pazienti che non sono mai stati esposti al virus della Varicella zoster (nei soggetti negativi agli anticorpi si raccomanda la vaccinazione prima dell'inizio della terapia). Infine devono seguire le linee guida standard per lo screening oncologico. Visita clinica e RM encefalo ogni 6-12 mesi.

Siponimod

Nome commerciale: Mayzent®

Luogo e frequenza di somministrazione: 1 compressa al giorno, assunzione secondo un regime di titolazione iniziale specifico; il dosaggio di titolazione e di mantenimento variano in base al genotipo del CYP2C9.

Effetti collaterali comuni: cefalea, vertigini, riduzione frequenza cardiaca, maggior rischio infezioni vie aeree superiori, ipertensione. Sono stati segnalati anche: diminuzione dei linfociti, aumento degli enzimi epatici e alterazione dei test di funzionalità respiratoria.

Frequenza dei controlli previsti: prima di iniziare il trattamento saranno eseguiti esami del sangue compreso emocromo completo con formula, ricerca degli anticorpi per la varicella, test di funzionalità epatica, test di gravidanza, visita cardiologica, genotipizzazione CYP2C e visita oftalmologica, utile controllo dermatologico. Visita clinica e RM encefalo ogni 6-12 mesi.

Ozanimod

Nome commerciale: Zeposia®

Luogo e frequenza di somministrazione: 1 compressa al giorno, assunzione secondo un regime di titolazione iniziale specifico.

Effetti collaterali comuni: diminuzione della frequenza cardiaca, maggior rischio di infezione delle vie urinarie e delle vie respiratorie, aumento della pressione sanguigna e ipotensione ortostatica. Sono stati segnalati anche: diminuzione dei linfociti, aumento degli enzimi epatici e alterazione dei test di funzionalità respiratoria.

Frequenza dei controlli previsti: prima di iniziare il trattamento saranno eseguiti esami del sangue compreso emocromo completo con formula, ricerca degli anticorpi per la varicella, test di funzionalità epatica, test di gravidanza e visita oftalmologica, utile controllo dermatologico. Prima di iniziare il trattamento con ozanimod, il medico eseguirà un elettrocardiogramma. La pressione arteriosa deve essere monitorata regolarmente durante il trattamento con il farmaco. Visita clinica e RM encefalo ogni 6-12 mesi.

Ponesimod

Nome commerciale: Ponvory®

Luogo e frequenza di somministrazione: compresse giornaliere, per via orale; previsto un periodo iniziale di incremento graduale della dose.

Effetti collaterali comuni: nasofaringite, incremento dei livelli degli enzimi epatici e infezione delle vie respiratorie superiori diminuzione della frequenza cardiaca,

maggior rischio di infezione delle vie urinarie e delle vie respiratorie, aumento della pressione sanguigna e ipotensione ortostatica, diminuzione della frequenza cardiaca, maggior rischio di infezione delle vie urinarie e delle vie respiratorie, aumento della pressione sanguigna e ipotensione ortostatica. Sono stati segnalati anche: diminuzione dei linfociti, aumento degli enzimi epatici e alterazione dei test di funzionalità respiratoria.

Frequenza dei controlli previsti: prima di iniziare il trattamento saranno eseguiti esami del sangue compreso emocromo completo con formula, ricerca degli anticorpi per la varicella, test di funzionalità epatica, test di gravidanza, visita cardiologica, e visita oftalmologica. Visita clinica e RM encefalo ogni 6-12 mesi.

Ofatumumab

Nome commerciale: Kesimpta®

Luogo e frequenza di somministrazione: iniezione sottocutanea mensile.

Effetti collaterali comuni: reazioni correlate all'iniezione tra cui eritema, tumefazione, prurito e dolore nella sede di iniezione, maggior rischio di infezioni.

Frequenza dei controlli previsti: visita clinica, emocromo completo associato a funzione epatica e renale ogni 6 mesi, preliminarmente alle infusioni. Visita clinica e RM encefalo ogni 6-12 mesi.

Farmaci off-label:

I farmaci off-label sono quei farmaci che trovano un impiego diverso rispetto alle indicazioni di autorizzazione del farmaco, così come riportato nelle schede tecniche e nei foglietti illustrativi e la normativa che ne regola l'utilizzo è la Legge 648/1996 e successivo provvedimento dell'Agenzia Italiana del Farmaco del 20 luglio 2000, con l'istituzione dell'elenco delle specialità medicinali erogabili a totale carico del servizio sanitario nazionale. Per la SM rientrano nell'utilizzo off-label i seguenti farmaci:

Azatioprina

Nome commerciale: Azatioprina®.

Luogo e frequenza di somministrazione: domicilio, somministrazione plurigiornaliera via orale.

Effetti collaterali: anomalie dell'emocromo (in particolare riduzione del numero di globuli bianchi), piastrine, anemia, nausea, vomito, diarrea, cefalea; sul lungo termine, aumentato rischio di carcinogenesi.

Frequenza dei controlli previsti: ogni 3 mesi emocromo ed enzimi epatici, ogni 3-6 mesi visita neurologica.

Mitoxantrone

Nome commerciale: Novantrone®.

Luogo e frequenza di somministrazione: via endovenosa, in regime di ricovero ospedaliero/Day Hospital, con frequenza variabile (ogni mese/ogni 3 a seconda del protocollo usato, comunque con dosaggio inferiore a dose cumulativa di 120-140 mg/mq). (Considerare che il Cochrane MS Group non raccomanda l'utilizzo di questa molecola nelle forme progressive e RR per una mancanza di

evidenze di alta qualità).

Effetti collaterali: nausea, vomito, cefalea, alopecia, disturbi mestruali fino all'amenorrea e alla sterilità, infezioni delle vie urinarie, mucositi, diarrea e leucopenia; leucemie, cardiotoxicità cumulativa al dosaggio di 120-140 mg/mq.

Frequenza dei controlli previsti: presomministrazione e successivamente, ogni 1/3 mesi, esami ematochimici, elettrocardiogramma ed ecocardiogramma; a 10, 14, 30 giorni dal ciclo di terapia emocromo e profilo biochimico.

Ciclofosfamide

Nome commerciale: Endoxan®.

Luogo e frequenza di somministrazione: via endovenosa (1 g/m²) mensilmente per cicli di 6 mesi in regime di ricovero ospedaliero/Day Hospital, ma possono anche essere usati schemi di somministrazione diversi.

Effetti collaterali: ulcerazioni della mucosa orale e gastrointestinale, con predisposizione alle infezioni, tossicità renale e vescicale, perdita dei capelli (reversibile), aritmie e scompenso cardiaco, nausea, vomito, cefalea, sterilità talora permanente.

Frequenza dei controlli previsti: a 3, 7, 10 e 20 giorni dal ciclo di trattamento emocromo e profilo biochimico. Visita clinica e RM encefalo ogni 6-12 mesi.

Metotrexate

Nome commerciale: Reumaflex®

Luogo e frequenza di somministrazione: diversi dosaggi possibili; somministrazione al domicilio per via intramuscolare o in compresse a cadenza settimanale; possibile anche la somministrazione endovena. Ridurre dosaggio se presente insufficienza renale. Necessario anche il controllo sulla sierologia per HBV ed HCV.

Effetti collaterali: anomalie dell'emocromo fino alla pancitopenia, vomito, diarrea, stomatite, epatiti acute ed epatotossicità cronica, insufficienza renale acuta, predisposizione alle infezioni, possibile leucoencefalopatia, teratogenicità, reazioni tossiche gravi, carcinogenesi.

Frequenza dei controlli previsti: esame emocromocitometrico completo con conteggio piastrinico, ematocrito, analisi delle urine, test di funzionalità renale e test di funzionalità epatica; da eseguirsi ogni giorno per il primo mese di terapia e successivamente 3 volte alla settimana. Visita clinica e RM encefalo ogni 6-12 mesi.

Rituximab

Nome commerciale: Mabthera®

Luogo e frequenza di somministrazione: infusioni endovenose (1000 mg, 2 infusioni a distanza di 15 giorni; a seguire eventuali reinfusioni di mantenimento a 375 mg a seconda dell'immunofenotipo - se cellule B memoria CD27+ > 0.05%-) da eseguirsi in regime ambulatoriale, Day Hospital o degenza. Necessario screening infettivologico preliminare per HBV, HCV e HIV.

Effetti collaterali: frequenti reazioni all'infusione (rash papuloso, prurito faringeo), rinofaringite, infezioni delle vie urinarie, nausea, neutropenia, febbre, fatica, cefalea, spasmi muscolari, diarrea. Eventi più severi possono essere: epatite fulminante, insufficienza epatica, infezioni batteriche/fungine/ virali, aritmie cardia-

che, tossicità renale, occlusione intestinale (con possibile perforazione).

Frequenza dei controlli previsti: visita neurologica con controllo del fenotipo linfocitario ogni 3 mesi; controllo degli esami del sangue ogni 6 mesi salvo particolari necessità.

Trapianto autologo di cellule staminali ematopoietiche

In ultimo, un breve accenno a una possibilità terapeutica, ancora fuori protocollo, per alcune forme particolarmente aggressive e con elevata attività di malattia, ovvero il Trapianto autologo di cellule staminali ematopoietiche (autologous Hematopoietic Stem Cell Transplantation, aHSCT), che prevede tre diverse fasi. La prima, detta di mobilizzazione, consiste nel prelievo delle cellule staminali; la seconda, detta condizionamento, prevede utilizzo di farmaci, radiazioni per azzerare il sistema immunitario dell'organismo; l'ultima prevede la reinfusione cellulare. Gli effetti collaterali (vengono distinti in precoci, se entro 100 giorni dalla procedura e tardivi se dopo 100 giorni dalla procedura): infezioni opportunistiche, danno d'organo, peggioramento del quadro neurologico transitorio (immediato post condizionamento), mortalità (1% circa).

Terapie sintomatiche

Le terapie sintomatiche intervengono sui sintomi della SM ma non sui meccanismi patogenetici alla base della malattia: non modificano quindi l'evoluzione della malattia, ma migliorano la qualità di vita pur comportando potenzialmente varie tipologie di effetti collaterali. Le terapie farmacologiche attualmente a disposizione per poter affrontare i sintomi più comuni della SM e arrivare a una loro buona gestione sono molti e appartenenti a diverse classi farmacologiche. Ogni sintomo della SM può essere gestito sia farmacologicamente sia attraverso l'utilizzo di ausili, approcci riabilitativi. Per una corretta valutazione dovrà essere tenuta in considerazione la comparsa di effetti collaterali, soprattutto perché spesso le persone con SM presentano anche più sintomi in contemporanea e pertanto si troveranno nella condizione di dover assumere più farmaci e quindi di poter avere anche più effetti collaterali combinati fra di loro. È per tale motivo che è estremamente importante tenere presente nella valutazione complessiva della persona con SM anche gli effetti collaterali derivanti dalle varie terapie sintomatiche, come per esempio sonnolenza, aumento della stanchezza, stipsi, peggioramento o amplificazione di alcuni sintomi della SM.

Oltre ai farmaci elencati nella sottostante tabella trovano impiego in alcune patologie e sintomi, a partire dal decreto ministeriale del 2015, anche i diversi preparati galenici a base di cannabinoidi, la cui erogazione è regolamentata dalle singole Regioni.

SINTOMO	PRINCIPIO ATTIVO FARMACO	EFFETTI COLLATERALI COMUNI
Disturbi umore	Alprazolam	diminuzione dell'appetito, depressione, stato confusionale, ansia, insonnia, diminuzione della libido, bocca asciutta, stipsi, nausea
	Diazepam	sonnolenza, fatica, atassia
	Lorazepam	depressione, atassia, confusione, debolezza muscolare
	Citalopram	nausea, vomito, bocca asciutta, sudorazione eccessiva, tremore, sonnolenza, insonnia
	Fluoxetina	nausea, insonnia, ansia, sonnolenza, riduzione dell'appetito
	Paroxetina	ansia, aumento della sudorazione, nausea, riduzione dell'appetito, sonnolenza, vertigini, insonnia, disfunzioni sessuali maschili, bocca asciutta
	Sertralina	sonnolenza, ansia, insonnia, vertigini, nausea, tremore, dipesnia, riduzione dell'appetito, emicrania, disfunzioni sessuali maschili, bocca asciutta, perdita di peso
	Duloxetina	diminuzione dell'appetito, insonnia, agitazione, diminuzione della libido, ansia, tremore, stipsi, visione offuscata
	Bupropione	reazione di ipersensibilità, anoressia, insonnia, cefalea, stipsi, acufeni, disturbi visivi
	Venlafaxina	insonnia, cefalea, capogiri, sedazione, nausea, stipsi, bocca asciutta

Fatica	Amantadina	vertigini, insonnia, difficoltà di coordinazione, ansia, nausea, vomito
	Modafnil	emicrania, nausea, ansia, insonnia
	Fluoxetina	nausea, insonnia, ansia, sonnolenza, riduzione dell'appetito
	Fampridina	vertigini, parestesie, crisi convulsive, confusione mentale

Dolore neuropatico/ disturbi sensibilità	Carbamazepina	riduzione dello stato di vigilanza, vertigini, mielodepressione, disartria, stipsi, iponatremia, disgeusia, sedazione, atassia, dispesia, diplopia, rash cutaneo
	Gabapentin	sedazione, atassia, fatica, nistagmo, tremore, dispesia, disturbi oculari
	Amitriptilina	aritmia, disturbi oculari, ritenzione urinaria, bocca asciutta, stipsi, cambiamento del peso, pressione bassa
	Pregabalin	vertigini, sonnolenza, bocca asciutta, edema, disturbi oculari, aumento di peso
	Clonazepam	sedazione, atassia, vertigini
	Fenitoina	nausea, vomito, stipsi, atassia, confusione mentale
	Duloxetina	diminuzione dell'appetito, insonnia, agitazione, diminuzione della libido, ansia, tremore, stipsi, visione offuscata
	Lamotrigina	aggressività, cefalea, sonnolenza, vertigini, tremore, insonnia, diplopia, visione offuscata, nausea, vomito, diarrea, rash cutaneo
	Topiramato	rinfaringite, anemia, anoressia, riduzione dell'appetito, depressione, parestesie, sonnolenza, capogiro

Disfunzioni erettili	Sildenafil	vasodilatazione, emicrania, dispesia, congestione nasale, nausea, diarrea, dolore toracico, pressione bassa
	Tadalafil	vasodilatazione, emicrania, dispesia, nausea, diarrea, sintomi similin-fluenzali, pressione bassa
	Avanafil	mal di testa, vampate di calore, mal di schiena
	Alprostadil	dolore sede d'iniezione, vertigini, palpitazioni, sintomi similin-fluenzali, emicrania
	Vardenafil	vasodilatazione, emicrania, dispesia, nausea, diarrea, sintomi similinfluenzali, pressione bassa

Disturbi urinari	Tolterodina	bocca asciutta, emicrania, dispesia, stipsi, disturbi oculari
	Oxibutinina	bocca asciutta, emicrania, fatica, stipsi
	Cloruro di Trosipio	bocca asciutta, dispepsia, stipsi, dolore addominale, nausea
	Solifenacina	bocca asciutta, visione annebbiata, stipsi, nausea, dispepsia, dolori addominali
	Mirabegron	cefalea, capogiri, tachicardia, nausea, costipazione, diarrea
	Alfuzosina e altri alfa1-antagonisti	sonnolenza, astenia, depressione, cefalea, rinite, diarrea, vertigini, eiaculazione retrograda
	Tossina botulinica	debolezza muscolare
	Baclofene	debolezza, sonnolenza, vertigini, fatica, dispesia, convulsioni

Spasticità	Tizanidina	nausea, sonnolenza, vertigini, stipsi, bocca asciutta, debolezza
	Diazepam	sonnolenza, fatica, atassia
	Clonazepam	sedazione, atassia, vertigini
	Eperisone cloridrato	sonnolenza, mal di testa, diarrea, vomito, stipsi, eruzione cutanea, insonnia, stanchezza riduzione appetito
	THC e CBD	senso di depressione o confusione, sonnolenza, perdita di equilibrio, mancanza di energia, bruciore o dolore o ulvere alla bocca
	Tossina botulinica	debolezza muscolare

Tremore posturale	Clonazepam	sedazione, atassia, vertigini
	Gabapentin	sedazione, atassia, fatica, nistagmo, tremore, dispesia, disturbi oculari
	Primidone	disturbi della visione, capogiri, movimenti a scatti, rotazione degli occhi
	Diazepam	sonnolenza, fatica, atassia

Disturbi parossistici	Carbamazepina	riduzione dello stato di vigilanza, vertigini, mielodepressione, disartria, stipsi, iponatremia, disgeusia, sedazione, atassia, dispesia, diplopia, rash cutaneo
	Gabapentin	sedazione, atassia, fatica, nistagmo, tremore, dispesia, disturbi oculari
	Topiramato	rinofaringite, anemia, anoressia, riduzione dell'appetito, depressione, parestesie, sonnolenza, capogiro
	Clonazepam	sedazione, atassia, vertigini
	Fenitoina	nausea, vomito, eruzione pelle, problemi cellule ematiche, tumefazione gengivale, epatiti
	Lamotrigina	aggressività, cefalea, sonnolenza, vertigini, tremore, insonnia, diplopia, visione offuscata, nausea, vomito, diarrea, rash cutaneo

1.7 RIABILITAZIONE

La riabilitazione mira a massimizzare l'indipendenza funzionale attraverso la stabilizzazione della funzione, la riduzione della disabilità e la prevenzione di complicanze secondarie, attraverso un processo educativo che incoraggia l'indipendenza dell'individuo. In altre parole è un processo di cambiamento attivo attraverso il quale una persona disabile acquisisce e usa le conoscenze e le abilità necessarie per rendere ottimali le proprie funzioni fisiche, psicologiche e sociali (Thompson, 1998).

La riabilitazione non è quindi sinonimo di fisioterapia o rieducazione neuromotoria ma è parte integrante di un percorso riabilitativo che rientra all'interno di un progetto comune in cui l'obiettivo finale è il miglioramento della qualità di vita della persona. Per sua stessa definizione, la riabilitazione può essere considerata un approccio adeguato nella gestione della SM, condizione cronica evolutiva che dà origine a sintomi multiformi e che produce bisogni che riguardano l'ambito non solo fisico, ma anche psicologico e sociale. La riabilitazione si compone di interventi sanitari di dimostrata efficacia dal punto di vista scientifico e che non devono essere confusi con attività di benessere che possono migliorare la qualità di vita ma non sono in grado di ridurre la disabilità. Integrata alla riabilitazione di tipo sanitario esiste la riabilitazione sociale, con interventi per garantire alla persona la massima partecipazione possibile alla vita sociale. Per poter contrastare in modo ottimale la varietà di sintomi e di problemi che si presentano durante il decorso della malattia è necessario un approccio interdisciplinare che coinvolge varie figure professionali - l'équipe riabilitativa - e variabili interventi riabilitativi: la fisioterapia, la terapia occupazionale, la logopedia, la riabilitazione dei disturbi sfinterici e cognitivi, il reinserimento sociale, il supporto psicologico per citarne alcune. I vari sintomi presenti nella SM si possono associare tra di loro traducendosi in una variabilità di quadri clinico-funzionali che comportano la necessità di effettuare progetti riabilitativi mirati al singolo individuo circostanziati nel tempo. Negli ultimi anni, grazie all'introduzione di PDTA regionali e aziendali dedicati alla SM e al ruolo di stimolo e rappresentanza svolto dall'Associazione, come parte integrante del percorso di cura e di inclusione sociale della persona con SM si stanno affermando protocolli di presa in carico riabilitativa

differenziati per livelli di disabilità, in base alla scala EDSS.

I diversi percorsi riabilitativi vengono di prassi distinti come segue:

- percorso riabilitativo per persona con SM neo-diagnosticata (EDSS 0.0 - 2.5)
- percorso riabilitativo per persona con SM con disabilità lieve-moderata (EDSS 3.0 - 5,5)
- percorso riabilitativo per persona con SM con disabilità moderata-grave (EDSS 6.0 - 7.5)
- percorso riabilitativo per persona con SM gravissima (EDSS 8.0 - 9.5)

L'impegno e la tipologia del trattamento riabilitativo vengono stabiliti all'interno del Piano Riabilitativo Individuale (PRI): gli accessi, ad esempio in setting ambulatoriale, possono variare fino a tre appuntamenti settimanali, ognuno dei quali può richiedere alcune ore di impegno, perché i tipi di trattamento possono essere abbinati in uno stesso accesso.

1.8 COVID-19 E VACCINI

Una delle principali cause di mortalità delle persone con SM è costituita dalle malattie infettive, in particolare influenza, polmonite e sepsi complicanti infezioni delle vie aeree e delle vie urinarie con un maggior rischio di mortalità nelle forme progressive e più alta disabilità. Nelle persone con SM il rischio di ospedalizzazione legato a malattie infettive è più del doppio rispetto alla popolazione generale. La SM è una malattia che più di altre (neurologiche e sistemiche) si associa al rischio di polmonite. Per tali motivi, la vaccinazione contro il virus influenzale e il pneumococco devono essere fortemente raccomandate e garantite alle persone con SM. In particolare riguardo alla somministrazione di vaccini in persone con SM, nonostante gli studi attualmente disponibili in merito siano pochi, spesso non randomizzati né controllati e con bassa potenza statistica, esistono pubblicazioni che concordano sul fatto che: i) i vaccini con virus inattivati non sono associati a un maggior rischio di sviluppare SM, ii) non è dimostrata l'associazione fra vaccinazioni e un aumentato rischio di ricadute; iii) i vaccini per l'influenza e antitubercolare non hanno impatto sull'accumulo della disabilità a medio-breve termine.

Alcune specifiche categorie di farmaci per la SM (vedere singole schede farmaci DMT) sono associate a un rischio infettivo aggiuntivo. Le persone che li assumono dovranno ricevere dal neurologo curante, eventualmente in raccordo con il medico infettivologo, le indicazioni sulle vaccinazioni cui sottoporsi e le relative tempistiche.

Per quanto riguarda la vaccinazione anti SARS CoV-2 le indicazioni specifiche per le persone con SM sono contenute nelle Raccomandazioni della Società Italiana di Neurologia 8 marzo 2022 (www.SIN.it, www.aism.it), aggiornate periodicamente in base all'evoluzione della pandemia e alla disponibilità di nuovi vaccini.

Va comunque sottolineato che tutte le persone con SM, in terapia o non in terapia con DMT, devono vaccinarsi per ridurre il rischio di Covid-19, in modo particolare quelle disabili, con forme progressive di SM, di età più avanzata e con comorbidità note per elevare il rischio di decorso sfavorevole in caso di infezione da SARS-CoV-2.

1.9 PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE: CARATTERISTICHE GENERALI

Il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) è uno strumento per la gestione e il coordinamento uniforme degli aspetti clinici e assistenziali di una specifica patologia.

I PDTA definiscono tutto il percorso delle persone all'interno della rete di presa in carico, dal sospetto diagnostico fino alla long-term-care, identificando gli specifici servizi sanitari e sociali che ogni paziente deve ricevere in ogni fase.

I PDTA indicano quindi come applicare praticamente in ciascun contesto organizzativo le linee guida, dove esistenti, e le indicazioni cliniche e assistenziali che emergono dalla letteratura. Sono di fatto lo strumento che specifica le risposte, gli interventi e le azioni più efficaci rispetto ai bisogni e le esigenze legate alla malattia, e alla sua costante evoluzione nel tempo.

L'obiettivo principale di un PDTA consiste nell'assicurare a tutte le persone colpite dalla stessa patologia l'accesso appropriato e uniforme a cure e assistenza di qualità su tutto il territorio, nello stesso tempo garantendo che gli interventi siano personalizzati in relazione a sintomi, fase di malattia, condizioni di vita, storia personale, rete di riferimento.

Raggiungere questi obiettivi richiede una gestione interdisciplinare degli aspetti clinici, l'integrazione degli aspetti sanitari e sociali, la condivisione di linguaggi e risorse tra tutte le parti coinvolte e il pieno coinvolgimento della persona interessata. I bisogni di chi affronta la specifica patologia sono infatti il punto di partenza su cui si struttura l'intero percorso di presa in carico globale. I PDTA mirano quindi ad assicurare un livello di assistenza adeguato non solo in ambito ospedaliero, ma anche sul territorio, quando la persona è nel suo ambiente di vita e di relazione promuovendo e stabilendo le modalità dell'integrazione, del dialogo e del coordinamento tra tutti i soggetti coinvolti.

Il PDTA è uno strumento in grado di offrire presa in carico globale delle persone con patologie croniche garantendo qualità dell'assistenza, efficace ed efficiente utilizzo delle risorse strumentali, umane ed economiche disponibili declinandosi sia a livello nazionale, che regionale e aziendale.

AIMS ha lavorato con le Istituzioni nazionali alla definizione di un atto di indirizzo nazionale generale sulla SM, e ha partecipato al gruppo di lavoro presso Agenas che ha realizzato il documento "PDTA per La Sclerosi Multipla. Indicazioni per la creazione delle reti di assistenza", pubblicato nel 2022.

AIMS lavora in modo continuativo nelle Regioni per la definizione, l'approvazione e il monitoraggio periodico dei PDTA regionali, e collabora alla realizzazione di numerosi PDTA aziendali o interaziendali, che declinano concretamente il PDTA nel contesto organizzativo dei singoli servizi, erogati dalle ASL, dai Centri clinici/ospedalieri locali e dalla rete territoriale di servizi sanitari e sociali. In particolare, AISM promuove l'adozione di PDTA regionali e aziendali che si strutturino intorno ai bisogni di cura e di vita delle persone con SM, tenendo conto delle loro preferenze e dei loro progetti, e che rendano quanto più immediata e agevole possibile la loro interazione con i servizi in una dimensione di personalizzazione e umanizzazione.

1.10 TELEMEDICINA: CARATTERISTICHE GENERALI

Con il termine di telemedicina si intende una modalità di erogazione di servizi di assistenza sanitaria, tramite il ricorso a tecnologie innovative, in particolare alle *Information and Communication Technologies*, in situazioni in cui il professionista della salute e il paziente non si trovano fisicamente nello stesso luogo. Fanno parte della telemedicina per esempio la televisita, il telemonitoraggio e la teleriabilitazione. Anche il teleconsulto, che consiste in una comunicazione a distanza tra due o più professionisti, e l'utilizzo delle App che permettono per esempio di monitorare a distanza la glicemia e l'aderenza terapeutica in un soggetto diabetico, sono da inserirsi nell'ambito delle diverse applicazioni della telemedicina. Tali prestazioni, salvo eccezioni, non sono ancora riconosciute in maniera completa dal Sistema Sanitario Nazionale, in quanto l'utilizzo della telemedicina nelle sue diverse applicazioni pone il problema da parte delle singole Regioni dell'inserimento all'interno dei nomenclatori tariffari riconoscendole pertanto come vere e proprie prestazioni sanitarie.

In un contesto di rapido invecchiamento della popolazione, e quindi di aumento della prevalenza delle malattie croniche, la telemedicina può rappresentare una soluzione per migliorare l'accessibilità e la qualità delle cure, soprattutto se applicata a monitoraggio e controllo delle terapie. La telemedicina può infatti rappresentare il mezzo per raggiungere un maggior numero di pazienti, anche quelli fisicamente più distanti dai luoghi di cura.

La diffusione degli strumenti di telemedicina può favorire lo sviluppo di una rete integrata ospedale-territorio-domicilio, migliorando la comunicazione e il coordinamento delle diverse figure professionali che già sono coinvolte nelle cure (medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, infermieri, specialisti nei vari settori di competenza delle patologie interessate, ecc.), oltre al coinvolgimento di farmacisti, con l'obiettivo di arrivare a una gestione ottimale, continuativa e personalizzata del paziente, riducendo la necessità degli spostamenti fisici sul territorio.

Esistono tuttavia ancora oggi delle limitazioni, culturali e tecnico/strutturali, che rendono problematica una rapida applicazione della telemedicina nella routine clinica, e che possiamo sintetizzare nella non adeguata preparazione 'culturale' sia del paziente e dei caregiver da un lato, che degli operatori sanitari dall'altro. Molti pazienti rifiutano 'a priori' la televisita che viene erroneamente percepita come un 'distacco', un abbandono da parte del medico; va poi considerato che possono esservi difficoltà tecniche:

- i) molti pazienti (soprattutto quelli di una certa età) non possiedono o non sanno usare il computer o spesso hanno computer obsoleti, spesso senza webcam;
- ii) i pazienti con più alta disabilità (difficoltà motorie agli arti superiori) necessitano della presenza di un caregiver per gestire lo strumento informatico; lo stesso vale per i pazienti con deficit cognitivi;
- iii) la rete internet può essere instabile (può anche succedere che in alcune zone territoriali sia addirittura assente);
- iv) la rete intranet dell'Azienda Ospedaliera può essere spesso lenta o sovraccarica per l'eccesso di collegamenti diurni.

Infine, la mancanza di un contatto diretto con il medico, se non adeguatamente compensato da protocolli che presentino la qualità della relazione, potrebbe compromettere la qualità delle cure, rendendo di fatto la visita a distanza un'alternativa a basso costo di quella in presenza. Il rapporto medico-paziente potrebbe risentirne in modo negativo, compromettendo l'aderenza alle terapie e ai monitoraggi, soprattutto nelle malattie croniche.

Anche in conseguenza della pandemia, la telemedicina si è diffusa velocemente nei servizi dedicati alle persone con SM, consentendo di mitigare almeno in parte i rischi di discontinuità legati all'emergenza. Il panorama che si è generato è però caratterizzato da significative diseguaglianze tra territori, e se secondo il Barometro della SM 2022 il ricorso a email, messaggistica e follow-up telefonici è maggioritario tra i Centri SM, strumenti più avanzati come le televisite, le prestazioni infermieristiche o il supporto psicologico a distanza sono attivi in una quota minoritaria, per quanto ampia, di Centri SM e compresa tra il 30% e il 40% circa. La sostenibilità nel tempo e l'integrazione nei processi aziendali di strumenti introdotti per lo più in risposta all'emergenza, e per molti versi ancora governati da logiche emergenziali, rappresentano tuttora criticità della telemedicina nella SM.

APPROFONDIMENTO

LA SCLEROSI MULTIPLA IN ETÀ PEDIATRICA

Definizione e generalità

La definizione di sclerosi multipla nel bambino e nell'adolescente non differisce da quella dell'adulto, anche se vi sono lievi differenze che riguardano i criteri diagnostici, spiegate dalla rarità dell'esordio della patologia in età pediatrica e dalla necessità che ne deriva di considerare un'ampia diagnostica differenziale. Dal 3 al 10% dei pazienti con SM ha un esordio in età pediatrica (prima dei 16 o dei 18 anni, a seconda del limite superiore con cui i diversi Paesi stabiliscono il termine dell'età pediatrica) e solo l'1% sotto i 10 anni di età. Nel dettaglio, gli studi svolti negli ultimi anni attestano mediamente da 0.6 casi di SM pediatrica ogni 100.000 abitanti fino ad arrivare a 2.85 casi ogni 100.000 persone nella popolazione residente in Sardegna.

Fattori determinanti l'inizio della demielinizzazione all'interno del SNC sono, anche nel caso del bambino, infiammazione e disimmunità eventi che sono promossi dall'interazione di fattori genetici e ambientali.

Tuttavia la SM che esordisce in età pediatrica presenta anche caratteristiche proprie.

Primo punto peculiare è la sua pari frequenza di genere nel bambino pre-pubere mentre nell'adulto colpisce due volte in più il sesso femminile rispetto a quello maschile. Un'altra caratteristica dell'esordio in età pediatrica è il suo configurare una forma usualmente non primariamente progressiva di malattia: le forme progressive ab initio sono infatti rarissime nel bambino e devono sempre far riconsiderare la diagnosi, mentre predomina una forma recidivante-remittente, spesso caratterizzata da ricadute più frequenti rispetto a quanto accade nella SM all'età adulta.

Come anticipato, i fattori di rischio noti coincidono in larga parte con quelli della popolazione adulta, contemplando un ruolo per il virus di Epstein-Barr, l'esposizione a fumo passivo e ad agenti tossici come alcuni diserbanti e veleni per animali infestanti. Anche l'obesità, con il suo stato di infiammazione cronica, potrebbe compartecipare alla genesi della sclerosi multipla, così come bassi livelli di vitamina D potrebbero essere implicati nella genesi dell'autoimmunità.

Le persone che presentano un esordio di SM in età pediatrica hanno mediamente una storia di malattia più lunga con costi verosimilmente più elevati per l'intero SSN. Questo dato emerge da alcuni studi di popolazione retrospettivi effettuati negli Stati Uniti. Rispetto all'adulto il bambino viene infatti più frequentemente ospedalizzato, in particolare alla diagnosi e durante le ricadute che nei bambini, come già ricordato, sono più frequenti rispetto all'adulto.

Diagnosi e tipi di decorso della SM pediatrica

I criteri diagnostici proposti per definire la sclerosi multipla pediatrica sono stati numerosi; in molti studi viene fatto riferimento ai criteri del "Pediatric International Study Group" che ha descritto, oltre alla sclerosi multipla, le numerose altre patologie demielinizzanti acquisite con cui la sclerosi multipla entra in diagnosi differenziale.

Decorso

Un decorso di tipo a Ricadute e Remissioni (RR) è osservato in oltre il 97% di coloro che presentano un esordio della malattia in età pediatrica. La forma secondariamente progressiva non si osserva invece in genere prima dei 10 anni dall'esordio ma in media 10 anni prima che nei soggetti che esordiscono in età adulta.

Ricadute

In età pediatrica le recidive di malattia (vedi definizione pag. 16) sono più frequenti rispetto alla popolazione adulta poiché caratteristicamente la SM in quest'epoca della vita si presenta come una patologia più aggressiva a causa della maggior componente infiammatoria. Il danno assonale acuto è in genere più pronunciato nella popolazione pediatrica. Tuttavia il recupero clinico è spesso più rapido rispetto a quello osservato negli adulti, probabilmente grazie all'ancora efficiente plasticità neuronale.

Tale dato viene supportato dai riscontri di imaging: nelle risonanze magnetiche cerebrali dei bambini all'esordio si evidenzia mediamente un numero di lesioni maggiore apprezzabili in T2 ed esse sono di dimensioni maggiori (> 1 cm) e spesso captano più frequentemente contrasto rispetto a quanto accade negli adulti. In aggiunta, i bambini accumulano un numero maggiore di lesioni di quanto non facciano gli adulti anche se paradossalmente tendono a mostrare la risoluzione spontanea di lesioni pregresse.

Fattori prognostici

In età pediatrica gli studi relativi alla prognosi sono ancora molto scarsi; tuttavia emerge sempre più chiaramente come un decorso aggressivo ab initio con scarso recupero clinico dall'attacco acuto sia un fattore prognostico negativo. Anche l'esordio con coinvolgimento precoce del tronco dell'encefalo sembra avere un'evoluzione peggiore. Per gli altri fattori prognostici positivi e negativi, si assume che coincidano con quelli dell'adulto tra cui l'esordio multifocale e il sesso maschile. Non è ancora chiaro invece se i dati del liquor cerebrospinale possano essere indicativi di un particolare tipo di evoluzione della malattia.

Sintomi

Anche in età pediatrica la sclerosi multipla può presentarsi con segni e sintomi che sostanzialmente interessano tutto il Sistema Nervoso Centrale e possono coincidere con quelli già descritti nell'adulto, seppur una incidenza inferiore riguarda i sintomi a coinvolgimento dei sistemi urinario, intestinale e vascolare, così come i disturbi della sfera sessuale riguardano di fatto solo gli adolescenti, spesso oltre i 16 anni di età.

Tuttavia il fenotipo clinico del bambino con SM è più spesso complesso poiché polifocale all'esordio. Inoltre le manifestazioni cliniche sono generalmente più gravi seppur con un più pronto recupero.

Da considerare anche la possibile difficoltà nella verbalizzazione di sintomi di difficile descrizione per il bambino quali l'offuscamento del visus o i disturbi della sensibilità, che potrebbero ritardare la diagnosi.

Se nell'adolescente i sintomi sono più spesso simili a quelli dell'adulto (disturbi del visus, disturbi della sensibilità, ...), nel bambino l'esordio è più frequentemente un'encefalopatia o un sintomo motorio, non inusuali anche cefalea e convulsioni.

Nella sclerosi multipla pediatrica vi sono conseguenze sul neurosviluppo, sebbene non vi siano correlazioni fra la gravità della disabilità fisica con quella cognitiva. È stato dimostrato che soggetti con SM con esordio prima dei 18 anni possono avere una crescita del volume cerebrale inferiore rispetto controlli sani confrontati per età.

Fino al 30% dei bambini con SM presenta già nei primi due anni dalla diagnosi difficoltà di memoria, nell'attenzione complessa e nella velocità di elaborazione. Anche i disturbi dell'umore, in particolare sintomi depressivi e, più in generale, problemi comportamentali, possono essere associati a difficoltà cognitive e sono riconosciuti in misura sempre maggiore nei bambini con SM.

Terapie a lungo termine

Disease Modifying therapy DMT (Terapie modificanti il decorso di malattia) per SM pediatrica

I trattamenti così detti a lungo termine utilizzati nella SM pediatrica hanno gli stessi obiettivi terapeutici di quelli impiegati nella SM degli adulti, in particolare ritardare al più tardi possibile un'evoluzione seria della disabilità.

I trattamenti attualmente utilizzati nella SM pediatrica derivano sostanzialmente da quelli impiegati nell'adulto, anche se al momento non tutto l'armamentario terapeutico impiegato negli adulti è utilizzabile nella SM pediatrica.

In particolare i farmaci che possono essere utilizzati sono:

- interferoni
- glatiramer acetato
- natalizumab
- fingolimod.

Nel 2021 è stato approvato dalla Commissione europea il teriflunomide, e sono attualmente in corso studi su altri farmaci come per esempio ocrelizumab, dimetilfumarato. I farmaci a disposizione per questa fascia di età sono quindi in costante aumento e diventa sempre di più simile a quello impiegato negli adulti. Negli studi condotti sulle varie tipologie di farmaci nella fascia di età pediatrica è stato osservato che gli effetti collaterali che si possono sviluppare sono simili a quelli che si presentano nei soggetti adulti, pertanto si rimanda alle singole specifiche di ciascun farmaco di cui a pag 22-29.

Vaccinazioni

Le vaccinazioni previste dal vigente calendario vaccinale ministeriale non andrebbero rimandate, in quanto i trattamenti immunomodulanti previsti nella SM pediatrica, come gli interferoni e il glatiramer acetato, non aumentano il rischio di reazioni avverse.

Per chi necessita di una terapia come natalizumab e fingolimod sarebbe invece opportuno concludere il ciclo vaccinale dei vaccini vivi attenuati prima dell'inizio di tali terapie. Per chi sta già seguendo una terapia iniettiva con interferone o glatiramer è meglio evitare di sottoporsi a vaccino lo stesso giorno di assunzione del farmaco, vista la potenziale sovrapposizione degli effetti collaterali sistemici e locali. Infine è sconsigliata la somministrazione delle vaccinazioni durante una ricaduta di SM perché, come indicano le linee di raccomandazione, un vaccino - perché sia efficace - dovrebbe essere somministrato almeno un mese dopo il termine della terapia con steroidi.

2.1 LEGGE DELEGA SULLA DISABILITÀ

Si tratta di una norma fondamentale, prevista nel Piano Nazionale per la Ripresa e la Resilienza (PNRR) e trasversale alle altre azioni dello stesso piano: inserita nella “Missione 5 inclusione e coesione”, concorre alla realizzazione di una solida base di equità, fondamentale per un duraturo sviluppo sociale ed economico. Si inserisce nel più ampio e generale contesto, già in atto, della Strategia europea per equità e inclusione sociale e dei diritti sociali europei, pilastri fondamentali delle politiche comunitarie.

Il quadro pandemico del 2020 ha evidenziato infatti in maniera ulteriore le disuguaglianze esistenti e ha drammaticamente mostrato un ampio sviluppo dei rischi di impoverimento e di esclusione, nonché i limiti dei sistemi di welfare e di protezione sociale, mettendo a fuoco i ritardi di riforme che si attendevano da tempo.

La legge delega (Legge 22 dicembre 2021, n. 227) ha quindi l'obiettivo diretto e principale di “Realizzare una riforma della normativa sulle disabilità nell'ottica della de-istituzionalizzazione e della promozione dell'autonomia delle persone con disabilità. L'obiettivo è realizzare pienamente i principi della Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità del 2006 (ratificata dall'Italia fin dal 2009), secondo un approccio del tutto coerente con la Carta dei diritti fondamentale dell'Unione Europea e con la recente “Strategia per i diritti delle persone con disabilità 2021-2030” presentata a marzo 2021 dalla Commissione Europea.

Uno degli elementi indispensabili per la concreta realizzazione della riforma sarà quindi l'integrazione sociosanitaria che rappresenta un principio basilare per la realizzazione di un sistema di welfare inclusivo e rispettoso della dignità umana, e si traduce operativamente e funzionalmente in una governance integrata dei sistemi e dei servizi che superi le frammentazioni fra sanità e servizi sociali e le parcellizzazioni regionali.

In quest'ottica la riforma prevede poi specificatamente il rafforzamento e la qualificazione dell'offerta di servizi sociali da parte degli Ambiti territoriali, la semplificazione dell'accesso ai servizi sociosanitari, la revisione delle procedure per l'accertamento delle disabilità, la promozione dei progetti di vita indipendente e la promozione delle unità di valutazione multidimensionale sui territori, in grado di definire progetti individuali e personalizzati (unitari).

In particolare la revisione delle procedure per l'accertamento delle disabilità muove innanzitutto da una definizione della disabilità che dovrà risultare coerente con la Convenzione ONU, integrando e modificando in tal senso le norme vigenti: si tratterà di prevedere, nei Decreti attuativi della Legge delega in fase di elaborazione alla data di pubblicazione della presente Comunicazione, non solo aggiornamenti di tutte le attuali norme definitorie degli stati invalidanti, handicap, disabilità, ma anche strumenti adeguati per una valutazione uniforme in tutta Italia.

Inoltre si sono introdotte due livelli differenziati di valutazione della disabilità: uno “di base” e uno “multidimensionale”, che dovrebbero consentire di sviluppare due percorsi distinti, ma fra loro coerenti. Secondo la riforma, il livello

base potrà fornire l'opportunità di uniformare e adeguare appunto tutti i percorsi accertativi in atto, e riformarli in linea con la Convenzione, salvaguardando però nel contempo i risultati positivi e i diritti sin oggi acquisiti (ad esempio assistenza protesica, sanitaria e riabilitativa, agevolazioni fiscali, tributarie e relative alla mobilità, ecc.). Mentre il livello di valutazione "multidimensionale" dovrà consentire alla persona con disabilità di predisporre in collaborazione con i servizi, per tramite di Unità di Valutazione Multidimensionale, il proprio "progetto di vita individuale, personalizzato e partecipato".

Entrambi i percorsi dovranno far riferimento a un "profilo di funzionamento" coerente con l'ICF e la Convenzione ONU e l'ICD. Il percorso non sarà quindi breve e automatico, ma richiederà un certo impegno metodologico e concettuale e tempi tecnici di elaborazione.

Queste linee guida possono quindi rappresentare un importante strumento, atto anche a consentire il passaggio e la transizione a una valutazione funzionale e uniforme della SM, verso il nuovo contesto descritto.

Infine, la Legge delega riconosce la centralità del ruolo delle associazioni delle persone con disabilità sia in generale nelle attività di co-programmazione e co-progettazione degli interventi, in particolar modo quelli inerenti alla riqualificazione dei servizi pubblici in materia di inclusione e accessibilità, sia specificamente nella procedura di accertamento e valutazione della disabilità, garantendone la presenza in tutte le fasi.

2.2 PDTA: PROCESSO DI ACCERTAMENTO

I servizi e le agevolazioni cui l'accertamento della disabilità consente di accedere concorrono a contrastare lo svantaggio sociale che la patologia comporta in diversi ambiti di vita (lavoro, studio, tempo libero, famiglia) e consentono quindi di realizzare i diritti di inclusione e partecipazione sociale della persona con SM. Per questo motivo, oltre a numerosi PDTA regionali e aziendali già approvati, anche il documento il "PDTA per La Sclerosi Multipla. Indicazioni per la creazione delle reti di assistenza" pubblicato da Agenas nel 2022 ne sottolinea l'importanza nell'ambito della presa in carico multidimensionale delle persone con SM, e raccomanda l'applicazione di questa Comunicazione tecnico-scientifica INPS-AISM.

L'analisi pubblicata nel Barometro della SM 2022 mostra come tra i 13 PDTA regionali approvati e attivi al 2022, 9 includano una sezione dedicata all'accertamento medico-legale e raccomandino l'adozione delle linee guida AISM - INPS, e prevedano la rappresentanza dell'Associazione in sede di commissione. In due casi il riferimento all'accertamento è parziale, e nei restanti due completamente assente.

2.3 TELEMEDICINA: DIGITALIZZAZIONE DELLA CERTIFICAZIONE

In un contesto come quello della telemedicina nel quale gli strumenti impiegati vedono una diffusione crescente, e nel quale quote di popolazione sempre più ampie accedono da remoto ai servizi della Pubblica Amministrazione, la proce-

dura digitalizzata della certificazione neurologica quale certificato introduttivo per INPS rappresenta una opportunità importante per migliorare l'accessibilità al servizio e fare in modo che la certificazione specialistica neurologica diventi la certificazione con cui la persona con SM si "presenta" in commissione valutativa con tutte quelle informazioni utili e importanti ai fini di una valutazione a 360 gradi della persona.

2.4 INDICAZIONI PER LA CORRETTA APPLICAZIONE DELLE LINEE GUIDA INPS

Lo strumento principale per la valutazione degli stati invalidanti nella SM è la scala clinica EDSS (Expanded Disability Status Scale) che trova utilizzo diffuso nella SM per valutare la disabilità neurologica prevedendo un punteggio che va da 0, cioè esame neurologico normale, a 10, che corrisponde al decesso. Tali valori derivano dalla summa dei punteggi di disabilità di ogni singolo distretto funzionale (Functional State Score -FS-; ognuno composto da diverse aree il cui grado di disabilità punteggio va da 0 - non disabilità - a 4 - severa disabilità).

2.4.1. LA SCALA EDSS

EDSS 0: esame neurologico normale

EDSS da 1 a 3.5: Paziente pienamente deambulante, pur avendo deficit neurologici evidenti in diversi sistemi funzionali (motorio, sensitivo, cerebellare, visivo, sfinterico) di grado lieve o moderato, solo parzialmente interferenti sulla sua autonomia.

Da un EDSS > 4 in su, i disturbi della deambulazione diventano preponderanti nel definire il livello di disabilità, portando a "oscurare" eventuali altri disturbi significativi.

EDSS 4: Paziente autonomo, deambulante senza aiuto e senza sosta, per circa 500 metri.

EDSS 4.5: Paziente autonomo, con minime limitazioni nell'attività completa quotidiana e deambulazione possibile, senza soste e senza aiuto, per circa 300 metri.

EDSS 5: Paziente non del tutto autonomo, con modeste limitazioni nell'attività completa quotidiana e deambulazione possibile, senza soste e senza aiuto, per circa 200 metri.

EDSS 5.5: Paziente non del tutto autonomo, con evidenti limitazioni nell'attività completa quotidiana e deambulazione possibile, senza soste e senza aiuto, per circa 100 metri.

EDSS 6: Il paziente necessita di assistenza saltuaria o costante da un lato (bastone, grucce) per percorrere 100 metri senza fermarsi.

EDSS 6.5: Il paziente necessita di assistenza bilaterale costante, per camminare 20 metri senza fermarsi.

EDSS 7: Il paziente non è in grado di camminare per più di 5 metri, anche con aiuto, ed è per lo più confinato sulla carrozzina, riuscendo però a spostarsi dalla stessa da solo.

EDSS 7.5: Il paziente può solo muovere qualche passo. È obbligato all'uso della carrozzina, e può aver bisogno di aiuto per trasferirsi dalla stessa.

EDSS 8: Il paziente è obbligato a letto non per tutta la giornata o sulla carrozzina. Di solito ha un uso efficiente di uno o di entrambi gli arti superiori.

EDSS 8.5: Il paziente è essenzialmente obbligato a letto. Mantiene alcune funzioni di autoassistenza, con l'uso discretamente efficace di uno o entrambi gli arti superiori.

EDSS 9: Paziente obbligato a letto e dipendente. Può solo comunicare e viene alimentato.

EDSS 9.5: Paziente obbligato a letto, totalmente dipendente.

EDSS 10: Morte dovuta alla patologia.

Tale punteggio è la risultante dei diversi punteggi ottenuti nei singoli sistemi funzionali, all'interno dei quali la valutazione deve essere effettuata con riferimento alle 7 classi indicate (da 0 a 6). In riferimento si veda pag. 61 verificare della "Tabella indicativa delle percentuali di invalidità per le menomazioni e le malattie invalidanti" aggiornata ai sensi della Legge 23 agosto 2009, n. 102.

2.4.2 COME INTEGRARE LA VALUTAZIONE

Fatica, dolore neuropatico, arti superiori

Occorre tener presente che la scala EDSS tende a enfatizzare le ripercussioni sulla deambulazione e a sottovalutare vari disturbi tra cui quelli cognitivi, la fatica primaria sia mentale che fisica, il dolore neuropatico e la funzionalità degli arti superiori. Pertanto sarà opportuno in presenza di suddette problematiche produrre documentazioni specialistiche specifiche che le possano non solo evidenziare ma anche e soprattutto "quantificare". In particolare, nel caso in cui la persona valutata abbia un valore EDSS inferiore a 6 – e in ogni caso dalla sola applicazione della scala EDSS scaturisca l'attribuzione di una percentuale di invalidità inferiore al 100% - dovranno essere valutati con particolare attenzione sulla base di specifica documentazione specialistica, i disturbi riguardanti la funzionalità degli arti superiori, la fatica e i disturbi cognitivi, il dolore neuropatico; anche ai fini del riconoscimento dell'indennità di accompagnamento. La scala EDSS infatti, come detto, è molto utile e largamente utilizzata nella pratica clinica per monitorare l'andamento della malattia (variazioni di punteggio alla scala EDSS), ma sottovaluta alcuni disturbi, talvolta molto invalidanti, quali la fatica primaria. Tale disturbo, al contrario, come indicato nel paragrafo 1.5 della presente Comunicazione, è molto frequente nelle persone con SM, anche a inizio malattia e risulta essere spesso invalidante, con un notevole impatto negativo non solo sulle attività di vita quotidiana ma anche sull'attività lavorativa. Pur essendo un sintomo "invisibile" cioè di difficile evidenza esteriore, va attentamente considerato e valutato, al pari dei disturbi cognitivi e del dolore neuropatico, per l'incidenza che comporta sia sul grado di invalidità che sullo stato di handicap e la disabilità ai fini lavorativi.

Disturbi visivi

Si sottolinea che essendo la sclerosi multipla una patologia complessa, caratterizzata dalla presenza di diversi sintomi e disturbi da cui derivano infermità plurime, l'EDSS può non risultare sufficiente e adeguata a valutare alcuni di-

sturbi in essa non contemplati, quali, tra gli altri, la diplopia. Nello specifico tale disturbo visivo risulta essere inserito a pagina 102 della sezione riferita all'apparato visivo delle *Linee guida INPS per l'accertamento degli stati invalidanti*. Pertanto disturbi contemplati in altre sezioni delle tabelle, ancorché non ricompresi nella EDSS, che possono comunque caratterizzare quadri della sclerosi multipla, dovranno essere oggetto di adeguate e specifiche valutazioni.

Ricadute

Va sottolineato che nelle forme remittenti – recidivanti lo score EDSS misurato in fase di acuzie non potrà avere significato valutativo per l'ovvia carenza del requisito della permanenza; sarà necessario pertanto procedere o tener conto di valutazioni condotte in fase di remissione, tenendo comunque presente in sede di valutazione il numero di ricadute presentate dalla persona negli ultimi 12 mesi, l'entità delle stesse e se si è verificato un recupero completo o parziale, in seguito a somministrazione cortisonica. Infatti l'importanza di una adeguata valutazione del numero di ricadute e del recupero completo o parziale successivo al trattamento farmacologico della ricaduta è correlata al ruolo negativo che la sintomatologia della ricaduta e gli eventuali effetti collaterali del trattamento della ricaduta (corticosteroidi) hanno sull'attività lavorativa ma anche sulle attività di vita quotidiana.

2.5 ESONERO DALLE VISITE DI REVISIONE

La Legge 80 del 9 marzo 2006 e il D.M. 2 agosto 2007 prevedono la possibilità, per le persone che ne abbiano i requisiti, di essere definitivamente esentate dalle revisioni riguardanti lo stato di invalidità civile e di handicap. La Legge 80/06 stabilisce: "i soggetti portatori di menomazioni o patologie stabilizzate o ingravescenti (...) che abbiano dato luogo al riconoscimento dell'indennità di accompagnamento o di comunicazione, sono esonerati da ogni visita medica finalizzata all'accertamento della permanenza della minorazione civile o dell'handicap". Precisa poi che l'individuazione dell'elenco delle patologie e menomazioni rispetto alle quali sono esclusi gli accertamenti di controllo e di revisione viene demandata a un decreto del Ministro dell'Economia e delle Finanze, di concerto con il Ministro della salute. Il successivo Decreto Ministeriale 2 agosto 2007 individua l'elenco di tali patologie correlato dalla relativa documentazione sanitaria richiesta per attestarle, che dovrà accompagnare la richiesta di esonero. La Legge sulla semplificazione amministrativa - Legge 11 agosto 2014, n. 114 prevede inoltre che venga garantito l'esonero dalle visite di verifica o revisione per tutte le persone con disabilità stabilizzata o ingravescente, anche se non titolari di indennità di accompagnamento (quindi a prescindere dalla gravità) o di comunicazione. Qualora la documentazione sanitaria non sia già acquisita agli atti dalla ASL o, qualora acquisita, non risulti completamente chiara, il paziente dovrà presentare documentazione idonea a comprovare la minorazione, compresa eventuale certificazione medica specialistica e/o esami diagnostici con relativi referti. Con riferimento a quanto sopra, si evidenzia che la sclerosi multipla non compare direttamente nell'elenco delle patologie di cui al Decreto Ministeriale bensì è

possibile individuare alcuni punti che contemplano quadri sintomatici appartenenti alla malattia stessa, in modo da prevedere pertanto l'esonero dalle visite di revisione per le persone con sclerosi multipla, che rientrino in uno dei punti individuati dal Decreto Ministeriale 2 agosto 2007. Si evidenziano di seguito i 3 punti in cui può rientrare la situazione di una persona con SM. In particolare, la certificazione medica specialistica dovrà indicare chiaramente la corrispondenza della sintomatologia presentata dalla persona con SM con uno o più dei punti presenti nell'elenco (4, 8, 11) con particolare riferimento al punto 8, espressamente riferito a patologie e sindromi neurologiche. Ogni punto precisa attraverso quali strumenti e modalità il medico debba certificare l'appartenenza alla condizione indicata nel punto stesso.

4) Perdita anatomica o funzionale bilaterale degli arti superiori e/o degli arti inferiori, ivi comprese le menomazioni da sindrome da talidomide. Diagnosi della specifica condizione patologica causa di grave compromissione dell'autonomia personale. Valutazione funzionale della menomazione con descrizione della concreta possibilità o impossibilità motivata di utilizzo di protesi, ortesi e/o ausili.

8) Patologie e sindromi neurologiche di origine centrale o periferica (come al punto 4). Atrofia muscolare progressiva; atassie; afasie; lesione bilaterale combinate dei nervi cranici con deficit della visione, deglutizione, fonazione o articolazione del linguaggio; stato comiziale con crisi plurisettimanali refrattarie al trattamento. Diagnosi della specifica condizione patologica causa di grave compromissione dell'autonomia personale. Valutazione prognostica. Valutazione funzionale: tono muscolare; forza muscolare; equilibrio e coordinazione; ampiezza e qualità del movimento; prassie, gnosie; funzioni dei nervi cranici e spinali; linguaggio; utilizzo di protesi, ortesi e/o ausili.

11) Deficit totale della visione. Diagnosi della specifica condizione patologica causa di cecità e conseguente grave compromissione dell'autonomia personale. Valutazione funzionale: visus naturale e corretto in OO (spento, motu manu, ombra luce); ERG e PEV destrutturati; campo visivo binoculare inferiore al 3%, indipendentemente dal residuo visivo in OO o diagnostica con neuroimmagini.

2.6 CERTIFICAZIONE NEUROLOGICA

Per migliorare e uniformare le modalità certificative dei neurologi in vista delle visite medico-legali di valutazione dell'invalidità civile, stato di handicap, disabilità ai fini lavorativi, AISM e INPS, insieme a un gruppo di lavoro che ha visto la partecipazione di neurologi afferenti alle Società scientifiche SIN e SNO, hanno elaborato, a partire da quello del 2008, un nuovo modello di certificazione neurologica per renderla adatta al tipo di visita medico-legale che la persona con SM deve effettuare. Tale modello, riportato nella parte finale della presente Comunicazione, è stato implementato anche grazie alla sperimentazione dello stesso presso numerosi Centri clinici italiani. Per supportare il processo di compilazione della richiamata certificazione sono inoltre stati predisposti specifici orientamenti per i neurologi. Alla certificazione neurologica potranno poi aggiungersi ulteriori certificazioni a cura degli altri professionisti coinvolti nel processo di presa in carico, con particolare riferimento alla figura del fisiatra.

2.7 BENEFICI E AGEVOLAZIONI COLLEGATI AGLI ACCERTAMENTI DI INVALIDITÀ E HANDICAP

Per accedere a diversi benefici e agevolazioni riconosciuti alle persone con disabilità in Italia è necessario essere titolari di uno status di invalido o di persona con handicap.

L'accesso a questi benefici costituisce un elemento spesso fondamentale per consentire alle persone con SM e disabili di proseguire nel loro progetto di vita. Riportiamo i principali:

INVALIDITÀ MINIMA	BENEFICI
dal 33% al 45%	Concessione gratuita di ausili e protesi
dal 46% in su	Iscrizione collocamento mirato per disabili
51%	Congedo per cure (30 giorni di permesso all'anno pagati per fare le cure legate alla patologia)
60%	Possibilità per chi già lavora di passare alle categorie protette
66%	Esenzione pagamento tasse universitarie
67%	Esenzione parziale pagamento ticket
74%	2 mesi di contributi figurativi maturati in più per ogni anno lavorato
da 74% a 99%	Assegno mensile di invalidità
80%	Possibilità di prepensionamento di vecchiaia
100%	Pensione di inabilità e esenzione totale pagamento ticket
100% + non autonomia nella deambulazione o nello svolgimento di atti di vita quotidiana	Assegno di indennità di accompagnamento
100% con riconoscimento dell'indennità di accompagnamento per incapacità di deambulare	Agevolazioni fiscali su acquisto o adattamento autovetture (Iva al 4%, Detrazione Irpef 19%) senza necessità di adattamento
Tutte le fasce di percentuale maggiore possono beneficiare anche dei benefici delle fasce precedenti.	

Benefici conseguenti al riconoscimento di handicap non grave (art.3 comma 1)

- Agevolazioni fiscali per acquisto di protesi, ausili e sussidi tecnici informatici (Iva agevolata 4% e detrazione Irpef 19%);
- Agevolazioni fiscali in materia di auto (esenzione bollo e imposta trascrizione, acquisto e adattamento vetture con Iva al 4% e detrazione Irpef al 19%,) per i titolari di patente speciale con ridotte o impedito capacità motorie;
- Agevolazioni fiscali per l'eliminazione di barriere architettoniche;
- Detraibilità protesi e ausili;
- Agevolazioni fiscali per spese mediche generiche e di assistenza specifica.
- Negli enti pubblici, priorità nella scelta della sede o per trasferimento quando l'invalidità è superiore ai 2/3 (se espressamente indicato nel verbale e/o previo riconoscimento anche dell'invalidità civile)

Benefici conseguenti al riconoscimento di handicap grave (art.3 comma 3)

Oltre a quelli già indicati per le situazioni di handicap si aggiungono i seguenti:

- Fruizione dei permessi lavorativi per lavoratori disabili (3 giorni mensili o due ore giornaliere)
- Fruizione dei permessi lavorativi per familiari di persone disabili (3 giorni mensili)
- Trasferimento di sede e scelta della sede di lavoro (qualora possibile)
- Congedo retribuito fino a due anni per familiari dei disabili
- Agevolazioni fiscali in materia di auto, (Iva al 4% e detrazione Irpef del 19% sull'acquisto di auto o adattamenti, esenzione bollo, esenzione imposta di trascrizione sui passaggi di proprietà) anche per chi non ha patente speciale. Per tali agevolazioni occorre, oltre al certificato di handicap grave, la grave difficoltà nella deambulazione
- Agevolazioni spese sanitarie
- Agevolazioni fiscali spese sanitarie anche per familiari
- Agevolazioni su successioni e donazioni.
- Quando la persona ha un handicap grave riconosciuto e richiede prestazioni sociali agevolate (ad esempio ricovero in struttura residenziale) i Comuni non sono autorizzati a richiedere la contribuzione economica da parte dei familiari ma devono considerare il reddito del solo interessato.
- Inoltre, i certificati di invalidità ed handicap possono essere richiesti per la concessione di servizi o agevolazioni previste a livello regionale o locale.

Oltre ad assegni, pensioni e permessi sul lavoro, indispensabili per la propria quotidianità, il mantenimento dell'impiego e la conciliazione dei tempi cura-lavoro, ci sono dunque anche agevolazioni di tipo fiscale assai utili: a titolo di esempio l'auto è un ausilio fondamentale per la mobilità personale e la partecipazione sociale dei disabili; la possibilità di poter avere un supporto economico per l'acquisto di questo importantissimo strumento è frequentemente indispensabile per la persona disabile. Ugualmente il contrassegno per poter parcheggiare negli stalli riservati è vitale in tutte le situazioni di importante riduzione della capacità di camminare, per poter ad esempio raggiungere il posto di lavoro, la scuola dei propri figli, la struttura della fisioterapia.

Per questo è fondamentale valutare e farlo con congrua attenzione tutte le condizioni di riduzione della capacità di camminare e motorie, cecità, ecc. così da poter indicare correttamente le voci corrispondenti. Ricordiamo le principali:

- Persona con "ridotte o impedito capacità motorie permanenti" (articolo 8, legge 27 dicembre 1997, n. 449). Consente di accedere all'IVA agevolata, alla detrazione irpef, esenzione al bollo e alle tasse di trascrizione di proprietà per l'acquisto di auto nuova o usata. Ora non più richiesta ai fini fiscali, ma prevista nei verbali
- Persona "con grave limitazione della capacità di deambulazione o affetti da pluriamputazioni" (articolo 30, comma 7, legge 23 dicembre 2000, n. 388). Che ugualmente consente l'accesso alle medesime agevolazioni di cui sopra, senza adattamenti al veicolo.
- Invalido con capacità di deambulazione sensibilmente ridotta (articolo 381, d.p.r. 495/1992) che costituisce il requisito per la richiesta di contrassegno invalidi per il parcheggio.

Altresì la mancata indicazione delle voci comporta un aggravio non indifferente per la persona e per la stessa INPS, nel caso in cui la persona disabile debba poi ricorrere al fine di far integrare i propri verbali.

D'altro canto il Decreto-Legge 9 febbraio 2012 convertito nella legge 4 aprile 2012, n. 35 prevede che i verbali obbligatoriamente riportino le voci succitate, oppure viene annotata l'assenza di qualsivoglia di questi requisiti con la dicitura di prassi "l'interessato non possiede i requisiti di cui articolo 5, Decreto-Legge 9 febbraio 2012, convertito nella legge 4 aprile 2012, n. 35" .

Inoltre il Decreto MEF di aprile 2021 prevede che il richiedente con disabilità possa utilizzarsi anche l'indicazione "del collegamento funzionale tra il sussidio tecnico-informatico e la menomazione permanente", contenuta nei verbali di invalidità e handicap, per le agevolazioni di acquisto di sussidi tecnico informatici, altro tassello fondamentale per l'autonomia e la vita quotidiana e la cura e riabilitazione delle persone con disabilità.

2.8 PROCESSO VALUTATIVO NEI DIVERSI ASPETTI NELL'AMBITO DEL PROCEDIMENTO DI ACCERTAMENTO DELL'INVALIDITÀ A FINI PREVIDENZIALI

In ambito medico-legale previdenziale è evidente che lo strumento valutativo di riferimento è ancora rappresentato dalla EDSS, restando valide le valutazioni integrative sopra proposte circa disfunzionalità e sintomi parzialmente sottovalutati da detta scala.

La valutazione medico-legale differisce, tuttavia, per il dettato normativo (Legge 222/1984) laddove in ambito previdenziale si è chiamati a valutare la capacità lavorativa attitudinale (art 1: Si considera invalido, ai fini del conseguimento del diritto ad assegno nell'assicurazione obbligatoria per l'invalidità, la vecchiaia e i superstiti dei lavoratori dipendenti e autonomi gestita dall'Istituto nazionale della previdenza sociale, l'assicurato la cui capacità di lavoro, in occupazioni confacenti alle sue attitudini, sia ridotta in modo permanente a causa di infermità o difetto fisico o mentale a meno di un terzo) o lo stato di inabilità (art 2: Si considera inabile, ai fini del conseguimento del diritto a pensione nell'assicurazione obbligatoria per l'invalidità, la vecchiaia ed i superstiti dei lavoratori dipendenti ed autonomi gestita dall'Istituto nazionale della previdenza sociale, l'assicurato o il titolare di assegno di invalidità con decorrenza successiva alla data di entrata in vigore della presente legge il quale, a causa di infermità o difetto fisico o mentale, si trovi nell'assoluta e permanente impossibilità di svolgere qualsiasi attività lavorativa).

Nella valutazione medico-legale in ambito previdenziale, quindi, accanto alla valutazione della disfunzionalità ha un importante peso ponderale l'analisi della capacità di lavoro in occupazioni confacenti alle attitudini dell'assicurato che, inevitabilmente, può differire da individuo a individuo in base alla storia personale. Non sono possibili quindi acritici automatismi. Si ritiene utile, comunque, delineare tre fasce di giudizio medico-legale:

1) Una fascia di NON INVALIDITÀ che nella grande maggioranza dei casi ri-

guarda le persone con SM con punteggio alla EDSS pari o inferiore a 3,5

- 2) Una fascia intermedia di possibile giudizio di INVALIDITÀ per le persone con punteggio alla EDSS tra 4 e 6,5. In questi casi, avuto riguardo alle disfunzionalità presenti, è evidente che occorre valutare con attenzione il dato dell'effettiva attività lavorativa svolta e del possibile impiego in occupazioni confacenti alle attitudini del singolo individuo. E' di tutta evidenza, ad esempio, come un deficit motorio possa avere un impatto lavorativo affatto diverso tra un individuo che svolge un lavoro ad alta richiesta energetica rispetto a una persona che svolge attività sedentaria, pur a parità di carico lesionale. In tali ipotesi, in concorrenza con il requisito contributivo pari ad almeno 5 anni di contributi versati di cui almeno 3 nell'arco dell'ultimo quinquennio, qualora venga accertata una riduzione della capacità lavorativa a meno di 1/3 è possibile percepire l'assegno ordinario di invalidità, prestazione a carattere previdenziale compatibile con lo svolgimento dell'attività lavorativa.
- 3) Una terza fascia nella quale nella grande maggioranza dei casi si realizza una condizione di INABILITÀ- In questi casi, infatti, le disfunzionalità sono di peso tale che è difficile ipotizzare una qualsiasi, concreta, attività lavorativa. L'accertamento di una condizione di totale e permanente inabilità lavorativa, in concorrenza con il requisito contributivo di cui al precedente punto 2), determina l'accesso alla prestazione denominata pensione di inabilità, trattamento pensionistico volto a sopperire all'obbligata cessazione dall'attività lavorativa.

L'Associazione Italiana Sclerosi Multipla è nata nel 1968 per rappresentare i diritti e le aspettative delle persone con SM, per garantire loro il diritto a una vita completa e soddisfacente. L'Associazione è Ente del Terzo Settore con natura di Associazione di Promozione Sociale iscritta nel Registro Unico Nazionale Del Terzo Settore (RUNTS), a valenza nazionale e carattere unitario e forte radicamento sul territorio, caratteristica che le conferisce grande coesione identitaria e che costituisce un valore particolare nel panorama del Terzo Settore italiano. La Sede Nazionale è a Genova e la Sede Legale a Roma; l'Associazione è attiva sull'intero territorio nazionale a differenti livelli: provinciale, regionale, nazionale. A livello provinciale sono attive le Sezioni Provinciali, che hanno il compito di attuare le finalità dell'Associazione in una specifica area geografica e sono gestite dai Consigli direttivi provinciali (CDP). Possono avvalersi del supporto di Gruppi operativi nel presidio del loro territorio. Le Sezioni hanno un Presidente provinciale che svolge funzioni di rappresentanza territoriale. A livello regionale operano le Sedi Regionali che si occupano delle attività territoriali a valenza regionale e curano i rapporti con le Istituzioni regionali in materia di politiche sociali, sanitarie e disabilità e più in generale per promuovere e affermare i diritti delle persone con SM e patologie correlate, loro familiari e caregiver. A livello nazionale opera la Sede Nazionale, struttura che supporta il Consiglio Direttivo Nazionale per la gestione e lo sviluppo dell'ente e che collabora quotidianamente con la rete territoriale, fornendo il supporto necessario (tecnico, legale, consultivo, amministrativo, di pianificazione, controllo e organizzazione) per lo svolgimento delle attività istituzionali e la realizzazione del programma associativo. AISM tiene in considerazione le peculiarità di ciascun territorio in cui opera per raggiungere i propri obiettivi: sia le Sezioni provinciali che le Sedi regionali godono di un regime di autonomia operativa, all'interno di un sistema coeso e unitario.

La Fondazione Italiana Sclerosi Multipla è la Fondazione collegata ad AISM e da essa costituita nel 1998 con lo scopo specifico di indirizzare, finanziare e promuovere la ricerca scientifica, con la quale forma una struttura unitaria ai sensi della normativa del Terzo Settore. Nel dicembre 2008 AISM e FISM hanno dato vita a SM Italia società consortile a responsabilità limitata (SM Italia s.cons.a.r.l.), per migliorare la gestione delle attività accessorie alla realizzazione delle finalità istituzionali, dal gennaio 2022 anch'essa Ente del Terzo Settore.

La visione dell'Associazione e della sua Fondazione è "un mondo libero dalla sclerosi multipla" e la sua missione è quella di essere "l'organizzazione in Italia che interviene a 360 gradi sulla sclerosi multipla attraverso vari livelli che riguardano

- 1) la promozione dei servizi pubblici nazionali e locali e l'organizzazione diretta di attività e servizi sociali, sanitari e di informazione per rispondere ai bisogni specifici delle persone con SM e delle loro famiglie;
- 2) la rappresentanza e l'affermazione dei diritti delle persone con SM;
- 3) la promozione, l'indirizzo e il finanziamento della ricerca scientifica per mettere a punto terapie efficaci, comprendere le cause della malattia e individuare la cura definitiva."

Il ruolo di AISM ai fini del procedimento di accertamento medico-legale è particolarmente importante sia con riferimento all'informazione e affiancamento delle persone con SM dalla fase di primo orientamento e accoglienza sino alla eventuale presenza in sede di commissione qualora richiesta dalla stessa persona, che nella sensibilizzazione dei neurologi in merito all'importanza della certificazione specialistica, alla partecipazione a programmi di formazione degli operatori ai rapporti con le istituzioni di riferimento alla analisi e valutazione dei dati relativi ai riconoscimenti assistenziali e previdenziali presentati annualmente nel Barometro della SM.

La valutazione e riconoscimento della disabilità ai diversi fini rappresenta infatti una delle priorità che nascono dalla carta dei Diritti delle persone con SM specificatamente declinate nell'Agenda della SM 2025.

Agenda della Sclerosi Multipla e patologie correlate 2025

Barometro della Sclerosi Multipla 2016, AISM, maggio 2016

Barometro della Sclerosi Multipla 2017, AISM, maggio 2017

Barometro della Sclerosi Multipla 2021, AISM maggio 2021

Barometro della Sclerosi Multipla 2022, AISM, maggio 2022

Bilancio sociale AISM FISM 2021, AISM

Carta dei diritti delle persone con sclerosi multipla e patologie correlate, loro familiari e caregiver

PDTA per La Sclerosi Multipla Indicazioni per la creazione delle reti di assistenza, Agenas 2022

Estimated prevalence of multiple sclerosis in Italy in 2015, Battaglia M A and Bezzini D, *Neurol. Sci.* 2016; 38 (3): 473-479

Economic impact of multiple sclerosis in Italy: focus on rehabilitation costs, Ponzio M, Gerzeli S, Brichetto G, Bezzini D, Mancardi GL, Zaratin P, Battaglia MA. *Neurol Sci.* 2015 Feb;36(2):227-34

Verso un percorso di presa in carico integrata della SM. Linee guida per la redazione di PDTA per le persone con sclerosi multipla, AISM 2014

Un percorso integrato per le persone con sclerosi multipla, Borgese A, Bandiera P, Battaglia MA, Berio V, Brichetto G, Bruzzone M, Franzone G, Lopes L, Messmer Uccelli M, Moretti A, Rocca G, Villani A, *Welfare Oggi* n.2/2014

Recommendations on Rehabilitation Services for Persons with Multiple Sclerosis in Europe, European Multiple Sclerosis Platform (EMSP) endorsed by RIMS, *Rehabilitation in Multiple Sclerosis*, 2012

Linee Guida INPS per l'accertamento degli stati invalidanti", INPS, 2012

"Comunicazione Tecnico-Scientifica per l'accertamento degli stati invalidanti correlati alla sclerosi multipla", INPS-AISM, 2012

Defining the clinical course of multiple sclerosis: the 2013 revisions, Lublin F D, et al, *Neurology* 2014 Jul 15; 83 (3) 278-281

Piano Nazionale per la Ripresa e la Resilienza (PNRR) - Piano d'azione del Pilastro europeo dei diritti sociali - Commissione Europea, 4 marzo 2021

Legge delega sulla disabilità (Legge n° 227 del 22 dicembre 2022)

Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. Thompson AJ, Banwell BL, et al *Lancet Neurol*. 2018 Feb;17(2):162-173.

Atlas of MS, third edition, MSIF, April 2021

Pediatric multiple sclerosis: a review. Alroughani R, Boyko A. *Pediatric multiple sclerosis: a review. BMC Neurol*. 2018 Mar 9;18(1):27.

Pediatric multiple sclerosis: Cognition and mood. Amato MP, Krupp LB, et al, *Neurology*. 2016 Aug 30;87(9 Suppl 2):S82-7.

International Pediatric Multiple Sclerosis Study Group. International Pediatric Multiple Sclerosis Study Group criteria for pediatric multiple sclerosis and immune-mediated central nervous system demyelinating disorders: revisions to the 2007 definitions. Krupp LB, Tardieu M, et al *Mult Scler*. 2013 Sep;19(10):1261-7.

Multiple sclerosis in children. Banwell BL. *Handb Clin Neurol*. 2014;122:427-41.

Epidemiology of multiple sclerosis in the pediatric population of Sardinia, Italy, Dell'Avvento S, Sotgiu MA, et al. *Eur J Pediatr*. 2016 Jan;175(1):19-29.

Incidence of multiple sclerosis in multiple racial and ethnic groups Langer-Gould A, Brara SM, et al, *Neurology*. 2013 May 7;80(19):1734-9.

Multiple sclerosis in children: an update on clinical diagnosis, therapeutic strategies, and research Waldman A, Ghezzi A, et al *Lancet Neurol*. 2014 Sep;13(9):936-48.

Comprehensive population-based determination of pediatric multiple sclerosis health care costs. Wright MA, Korgenski EK, et al *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2016;4(1):e314.

Vaccinations in patients with multiple sclerosis: A Delphi consensus statement, Agostino Riva, Valeria Barcella et al, *Mult Scler* . 2020 Sep 17

Linee guida SIN: diagnosi e terapia della sclerosi multipla nell'adulto, luglio 2022

Siti AIFA <https://farmaci.agenziafarmaco.gov.it/bancadatifarmaci/>

www.aism.it

Azienda Ospedaliera - AUSL-ASL _____

U.O. _____

CERTIFICAZIONE NEUROLOGICA

Per le visite di invalidità civile (L.118/71), Stato di handicap (L.104/92), disabilità a fini lavorativi (L.68/99).

Cognome _____ Nome _____

Luogo di nascita _____ Data di nascita _____

Residenza _____

Domicilio (se diverso da residenza) _____

Codice Fiscale | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

Diagnosi: sclerosi multipla _____ Anno della diagnosi: _____

Forma di SM: recidivante-remittente primariamente progressiva secondariamente progressivaLa patologia è: attiva non attivaSituazione: (RR) con peggioramento senza peggioramento | (PP-SP) con progressione senza progressioneRicadute nell'ultimo anno? SI NO N° di ricadute? (se SI alla domanda precedente) _____Recupero dalle ricadute? SI NO

Se NO specificare il problema residuo: _____

Altre patologie: _____

Esame obiettivo neurologico:

Punteggio EDSS: _____

Deambulazione (senza ausilio): _____ m | Deambulazione (con ausilio): _____ m

Capacità di salire le scale: NO SI SI con ausilio - specificare quale: _____Deambulazione nel proprio domicilio: NO SI SI con ausilio - specificare quale: _____Deambulazione in ambiente esterno: NO SI SI con ausilio - specificare quale: _____

SINTOMI	Entità (specificare se lieve, moderata o grave)	Trattamento farmacologico
<input type="checkbox"/> Disturbi di motilità (arti superiori)	-	
<input type="checkbox"/> Disturbi di motilità (arti inferiori)	-	
<input type="checkbox"/> Disturbi equilibrio e coordinazione motoria fine	-	
<input type="checkbox"/> Spasticità	-	
<input type="checkbox"/> Fatica	-	
<input type="checkbox"/> Disturbi della visione	-	
<input type="checkbox"/> Disturbi cognitivi	-	
<input type="checkbox"/> Disturbi della comunicazione	-	
<input type="checkbox"/> Disturbi della deglutizione	-	
<input type="checkbox"/> Disturbi sfinterici	-	
<input type="checkbox"/> Disturbi del tono dell'umore (comprende sia ansia che depressione)	-	
<input type="checkbox"/> Disturbi sessuali	-	
<input type="checkbox"/> Disturbi sensitivi	-	
<input type="checkbox"/> Dolore	-	
<input type="checkbox"/> Altro	-	

www.aism.it