



4 marzo 2009

*Ministero del Lavoro, della Salute
e delle Politiche Sociali*

UFFICIO STAMPA

Le malattie Neuromuscolari e il Servizio Sanitario Nazionale

Le malattie neuromuscolari sono caratterizzate da alterazioni strutturali e funzionali a livello dell'unità motrice. A seconda della parte colpita si distinguono in:

Malattie del motoneurone: forme che interessano principalmente i corpi cellulari (es. Sclerosi laterale amiotrofica)

Neuropatie periferiche: forme che interessano principalmente le fibre nervose (es. Malattia di Charcot-Marie-Tooth)

Forme miopatiche o miopatie: caratterizzate da alterazioni a livello dei muscoli (es. Distrofia Muscolare)

Si riportano di seguito le informazioni relative alle patologie neuromuscolari di maggiore impatto sanitario e sociale, con una sintesi delle prestazioni del Servizio sanitario nazionale: assistenza specialistica e ambulatoriale, farmaceutica, residenziale domiciliare, ausili e ortesi.

SCLEROSI MULTIPLA	Prestazioni specialistiche ambulatoriali	Farmaci
La sclerosi multipla , chiamata anche sclerosi a placche , è una malattia infiammatoria cronica demielinizante che colpisce il sistema nervoso centrale (cervello e midollo spinale) a patogenesi autoimmune. E' una malattia cronica e spesso progressivamente invalidante	È inserita nel Decreto sulle malattie croniche e invalidanti (329/99 e succ. aggiornamenti) I pazienti hanno diritto in esenzione a tutte le prestazioni appropriate per il monitoraggio della patologia e delle relative complicanze, per la riabilitazione e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti	La maggior parte dei farmaci utilizzati è in fascia A. Per quanto riguarda il Gabapentin, Pregabalin e Duloxetina, spesso utilizzati da questi pazienti, la Nota 4 li limita ai pazienti con dolore grave e persistente dovuto a: nevralgia post-erpetica correlabile clinicamente e topograficamente ad infezione da herpes zoster - neuropatia associata a malattia neoplastica documentata dal quadro clinico o strumentale - neuropatia diabetica documentata dal quadro clinico e strumentale E' esclusa, quindi, la prescrizione per la Sclerosi sistemica poiché l'AIFA ha ritenuto che il dolore presente nella malattia non rientri tra quelli trattabili appropriatamente con tali farmaci in base alle linee guida nazionali e internazionali.

SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	Prestazioni specialistiche ambulatoriali	Farmaci
<p>E' una malattia neurodegenerativa progressiva, che colpisce i motoneuroni delle corna anteriori del midollo spinale, il tronco cerebrale e la corteccia motoria. Il deficit motorio all'esordio si manifesta nel 40% dei casi agli arti superiori, nel 30% agli arti inferiori, nel 30% a livello dei muscoli ad innervazione bulbare (con modificazione della voce, disartria, disfagia). La prognosi è infausta: in un quarto dei casi il paziente muore entro due anni, nella metà dei casi entro tre anni; poco meno di un quarto dei pazienti riesce a sopravvivere fino a otto o più anni. Il decesso si verifica, in genere, per insufficienza respiratoria.</p>	<p>È inserita tra le malattie rare che danno diritto all'esenzione (dm n. 279/2001). Le persone affette hanno diritto in esenzione a tutte le prestazioni appropriate per la diagnosi, il monitoraggio della patologia e delle relative complicanze, per la riabilitazione e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. Non esiste a tutt'oggi una cura che consenta di guarire dalla SLA, che pertanto necessita soprattutto di interventi assistenziali mirati al mantenimento di una accettabile qualità di vita e all'allungamento della sopravvivenza.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Riluzolo: in fascia H; • altri farmaci antilutamatergici • antiossidanti, integratori alimentari e vitaminici in fascia C; • sintomatici (antispastici, ecc.): in fascia C. <p>Sono in fase di sperimentazione nuove terapie (genica, cellule staminali).</p>
DISTROFIA MUSCOLARE (le più frequenti)	Prestazioni specialistiche ambulatoriali	Farmaci
<ul style="list-style-type: none"> • DM di Duchenne: • DM di Becker • DM oculo-gastro-intestinale • DM di Erb • DM di Landouzy-Dejerine 	<p>E' inserita come gruppo tra le malattie rare che danno diritto all'esenzione (dm n. 279/2001) codice RFG080. Le persone affette hanno diritto in esenzione a tutte le prestazioni appropriate per la diagnosi, il monitoraggio della patologia e delle relative complicanze, per la riabilitazione e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. Le più frequenti indagini diagnostiche (incluse nei Lea) sono:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Dosaggio degli enzimi; • esame elettromiografico ed elettroneurografico; • biopsia; • esame neuroradiologico dell'encefalo con RM. <p>Altri esami utili all'inquadramento clinico sono i potenziali evocati, le valutazioni cognitive e neuropsicologiche, la valutazione cardiologica e respiratoria, l'elettroencefalogramma.</p>	<p>Nessun farmaco risolutivo, molti in via sperimentale e qualche sintomatico, alcuni mirati alla prevenzione delle complicanze, la maggior parte dei quali in fascia A.</p>

ATROFIA MUSCOLARE SPINALE	Prestazioni specialistiche ambulatoriali	Farmaci
<p>L'atrofia muscolare spinale (Sma) è una patologia neuromuscolare caratterizzata dalla progressiva morte dei motoneuroni.</p> <p>La malattia è causata da un difetto genetico che si trasmette secondo modalità autosomica recessiva.</p> <p>A seconda dell'età di esordio e dell'evoluzione clinica, si distinguono una SMA di tipo 1 (M. di Werdnig Hoffman), forme intermedie di tipo 2 e forme giovanili o di tipo 3 (M. di Kugelberg Welander). Esiste anche una forma dell'adulto o di tipo 4. E' possibile una diagnosi prenatale affidabile. Nell'adulto esiste una forma recessiva legata al cromosoma X (S. di Kennedy).</p>	<p>E' inserita come gruppo tra le malattie rare che danno diritto all'esenzione (dm n. 279/2001) codice RFG050.</p> <p>Le persone affette hanno diritto in esenzione a tutte le prestazioni appropriate per la diagnosi, il monitoraggio della patologia e delle relative complicanze, per la riabilitazione e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.</p>	<p>Nessun farmaco risolutivo, molti in via sperimentale e qualche sintomatico, alcuni mirati alla prevenzione delle complicanze, la maggior parte dei quali in fascia A.</p>
LOCKED-IN SYNDROME	Prestazioni specialistiche ambulatoriali	
<p>E' una condizione rara, in cui si verifica una paralisi della maggior parte dei muscoli controllati a livello cerebrale (bulbare) e tetraplegia. Le persone affette restano coscienti ma senza la possibilità di compiere movimenti volontari tranne, in alcuni casi, gli unici possibili di occhi e palpebre con i quali e riescono a comunicare.</p> <p>Le cause di tale condizione risiedono in una lesione selettiva e diffusa dei neuroni di moto senza il coinvolgimento di altre strutture. Generalmente tali lesioni sono provocate da eventi vascolari, come trombosi dell'arteria basilare, ma anche da un'emorragia, un tumore, mielinolisi pontina centrale, infezioni, traumi, abuso di eroina, ecc.</p>	<p>La malattia non è inclusa nell'elenco delle malattie rare che danno diritto all'esenzione, in quanto si tratta di una conseguenza di altre malattie o condizioni, tutelate attraverso il decreto ministeriale n. 329/1999 relativo alle malattie croniche e invalidanti.</p>	

Ausili e ortesi

Il Servizio sanitario nazionale fornisce ai pazienti affetti da malattie neuromuscolari la maggior parte degli ausili necessari a (collare, molle di Codivilla, deambulatore, seggiolino per vasca da bagno, carrozzina e accessori, ventilatore, aspiratore, letto antidecubito, ecc.); con il nuovo dPCM LEA si prevede di inserire numerosi nuovi ausili, utili, in particolare, per favorire l'informazione e la comunicazione (comunicatori, sensori di comando a vari tipi di azionamento, periferiche di computer adattate, sistemi di controllo ambientale, ecc).

Assistenza domiciliare e residenziale

Per quanto riguarda l'assistenza domiciliare e residenziale la normativa sui Lea prevede che venga garantita a tutti i pazienti che ne hanno bisogno; l'offerta di assistenza è tuttavia assai diversa, per quantità e qualità, nelle diverse aree del Paese e, in alcune Regioni, risulta del tutto inadeguata.