



Relazione su Malattia di Huntington e AICH Milano Onlus

*Audizione III
Commissione Consiglio Regionale Lombardia
18 gennaio 2012*

1) LA MALATTIA DI HUNTINGTON (MH)

La Malattia di Huntington (scient: Còrea Maior) è una malattia rara neurologica cronica e progressiva. E' una patologia genetica del sistema nervoso centrale a carattere ereditario che si manifesta sia a livello motorio che mentale (problemi cognitivi e psichici) e porta al decesso del malato. E' ereditaria al 50% e attualmente non esistono farmaci in grado di fermarne il decorso.

Oltre alle complesse problematiche di natura medica e sanitaria relative alle cure e all'assistenza del malato è da sottolineare che la comparsa della MH altera in modo rilevante e drammatico gli equilibri familiari, in quanto l'insorgenza della malattia porta con sé un disagio che nasce dalle tematiche relative all'accettazione della malattia, a questioni legate alle modificazioni affettive e comportamentali del malato, alla cura quotidiana del malato, fino a problemi inerenti al rapporto genitori-figli.

In base alle statistiche in materia si calcolano per il territorio della Lombardia 1000 portatori del gene di cui circa 150/200 nelle fasi avanzate della malattia.

Gli studi epidemiologici indicano infatti che i portatori del gene della MH siano dai 0,5 agli 1 individui ogni 10.000 abitanti. Per la popolazione lombarda su circa 10 milioni di abitanti si stima pertanto una cifra compresa fra i 500 e i 1000 individui.

Non sempre questa patologia viene correttamente diagnosticata; esiste certamente un gran numero di portatori inconsapevoli. I sintomi della malattia si manifestano generalmente fra 35 e i 45 anni d'età.

Se nella fase iniziale della malattia i sintomi non sono invalidanti, ma possono comportare turbe psichiatriche (60% dei casi) che minacciano la stabilità delle relazioni, nel corso dei 20 anni seguenti l'evoluzione della patologia comporta la perdita delle capacità cognitive e motorie fino all'allettamento.

Possiamo presumere che il 40% dei portatori del gene (300/400) si trovi in uno stato di invalidità e la metà

ASSOCIAZIONE ITALIANA COREA DI HUNTINGTON AICH Milano - Onlus

Segreteria:
IRCCS Istituto Auxologico Italiano
Ospedale San Luca
via Magnasco, 2 - 20149 Milano
martedì e giovedì: 9.00 - 17.00
Tel. 02 619 112 618
segreteriaaichmilano@libero.it

Sede Legale:
IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta"
via Celoria, 11 - 20133 Milano
tel. 02 23942498
Registro Regionale Volontariato
F590 n° 2357 Sez. A
www.aichmilano.it

AICH Milano - Onlus
C.F. 97202990152

Banca Prossima
IBAN
IT45 B033 5901 6001 0000 0014 463
c/c postale n. 87328316

di loro (150/200) si trovi nello stato avanzato della malattia o in fase terminale.

Nel grave disagio familiare che provoca la MH vanno anche considerati

- I figli non portatori del gene

Dato che ogni figlio ha il 50% di possibilità di ereditare il gene malato, statisticamente esiste numero pari ai portatori di individui non portatori del gene. Spesso chi sa di essere a rischio non desidera fare il test dato che non esistono cure e preferisce vivere con l'angoscia ma con il dubbio, piuttosto che avere la risposta definitiva. Tra queste persone spesso ci sono individui provati dalla malattia del genitore o di un fratello.

- I coniugi

L'Huntington è una patologia che colpisce l'intera famiglia sia per la sua sintomatologia relazionale che per l'ereditarietà. La stabilità del coniuge e di tutta la famiglia è messa a dura prova. Fonti di disagio sono l'ansia per la salute del congiunto, l'angoscia per i rischi dei figli, la fatica di assistere a un deterioramento psicofisico che può comportare scatti d'ira e d'aggressività e che giunge fino all'invalidità totale, le preoccupazioni economiche legate all'inabilità lavorativa del coniuge nel pieno della vita lavorativa. Sovente un coniuge si prende cura del proprio congiunto e dei figli; non di rado anche dei nipoti.

- I caregiver familiari

Per alleviare le fatiche dei propri parenti intervengono spesso fratelli e genitori del coniuge sano, così come familiari di secondo grado. Assistono sia economicamente che come caregiver, affrontano grandi disagi e stress psicofisici, si sostituiscono al coniuge in caso di separazione.

Da un punto di vista statistico, sono esposti al dramma dell'Huntington fra i 2000 e 4000 familiari in Lombardia.

2) L'AICH MILANO ONLUS IN LOMBARDIA

Dal 1979 l'Associazione Italiana Corea di Huntington AICH Milano Onlus opera sul territorio regionale lombardo nel tentativo di dare un sostegno alle persone coinvolte a vario titolo nella malattia e a diffondere informazioni e conoscenze sulla patologia e sulle relative problematiche sanitarie e sociali.

Nel corso di questi tre decenni l'AICH Milano Onlus è diventata il referente regionale per la MH e nodo importante di una rete della quale fanno parte istituti e centri di eccellenza per la MH, istituzioni, personale medico e socio-sanitario, nonché ricercatori e organizzazioni del terzo settore.

L'AICH Milano Onlus è iscritta al registro regionale delle associazioni di solidarietà familiare e al registro regionale del volontariato ed è parte del European Huntington Association – EHA, dell'International Huntington Association – IHA, della Federazione Italiana Associazioni Malattie Neurologiche – FIAN Onlus, della Consulta Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità e della Federazione Lombarda Malattie Rare – FLMR.

Oltre al lavoro di informazione, sensibilizzazione delle istituzioni e sostegno ai familiari, dal 2005 l'AICH Milano Onlus finanzia con un contributo annuo di circa 10.000 euro l'opera di uno psicologo presso la Fondazione Ircss Istituto Neurologo Carlo Besta per svolgere colloqui di sostegno individuali - particolarmente importanti per i test predittivi della malattia - e incontri di Auto Mutuo Aiuto per familiari Huntington.

In questi anni ci siamo incontrati con i seguenti rappresentanti della Regione Lombardia

Assessorato Sanità (dott. Lucchina, 24 ottobre 2008)

Assessorato Famiglia e Solidarietà (2008: dott. Tambini e dott. ssa Cappi, 2009: dott. Maggi e dott. ssa Petrali; 2011: dott. Maggi, dott. ssa Petrali, dott. ssa Luppi)

Presidenza del Consiglio Regionale (dott. Davide Boni, 30 giugno 2011)

Assessorato Sanità (dott.ssa Bettina Bassotto Orologet, 21 luglio 2011)

Vicepresidenza Consiglio Regionale (dott. ssa Sara Valmaggi, 26 ottobre 2011)

In questo continuo sforzo di ampliamento della rete e di costante impegno nei confronti delle famiglie e dei malati, abbiamo realizzato negli ultimi anni progetti di gruppi di mutuo aiuto nella quasi totalità delle province lombarde. Grazie ai bandi finalizzati alla creazione di reti di solidarietà familiare (leggi regionali 23/99 e 1/2008) abbiamo promosso gruppi di Auto Mutuo Aiuto familiari e interventi di sostegno psicologico in alcune Asl della Regione, (2008: Bergamo; 2009: Como, Brescia, Mantova, Sondrio, Lodi, Monza; 2010: Brescia, Como, Bergamo, Varese, Asl MI2, Lodi). Questi progetti hanno permesso a molte famiglie di uscire dall'isolamento, di entrare in contatto con uno psicologo esperto della gestione psicosociale della malattia e di ampliare la rete della nostra associazione. Singolarmente la nostra proposta non è stata mai selezionata nel bando dell'Asl Città di Milano (territorio con maggior presenza di casi di MH), la qual cosa ci ha imposto di proseguire a finanziare l'attività presso il Besta con fondi provenienti da nostre donazioni.

Purtroppo a partire da quest'anno i nostri progetti di gruppi di auto aiuto non saranno più sostenuti dai finanziamenti regionali.

Il 30 aprile 2011 nel quadro del dialogo aperto con l'Assessorato Famiglia e Solidarietà abbiamo elaborato e inoltrato una bozza di progetto volto a promuovere sul territorio regionale le condizioni per rendere possibile una migliore qualità della vita e una partecipazione sociale della famiglia. Tra gli obiettivi del progetto vi è quello di migliorare la conoscenza del fenomeno Huntington sia in termini quantitativi che qualitativi per consentire un'adeguata pianificazione delle politiche socio-sanitarie e consolidare le esperienze di reti

familiari nate con i bandi regionali. Siamo in attesa di un riscontro da parte dell'Assessorato Famiglia e Solidarietà.

Pur con tutte le difficoltà e i limiti di un'associazione di volontariato familiare riteniamo in questi anni di aver svolto la nostra parte e intendiamo continuare a svolgerla, risorse umane ed economiche permettendo; crediamo che ora sia venuto il momento di un confronto allargato e coordinato fra le istituzioni che in Lombardia hanno il dovere di fornire cure e assistenza ai pazienti e alle famiglie.

3) CRITICITA' DELLA MH IN LOMBARDIA

Dalla trentennale esperienza dell'AICH e dai dati rilevati durante l'attuazione dei progetti di auto-aiuto sono emerse le seguenti criticità:

A) Insufficiente conoscenza dei numeri e dei bisogni correlati alla malattia di MH in Lombardia

Gli unici dati ufficiali sulla MH sono quelli rilevati annualmente dal Centro di Coordinamento Regionale delle Malattie Rare e parlano di 141 casi diagnosticati (dato 2010). Questi dati, dovendosi basare solo sui dati delle ASL lombarde inerenti alle richieste di esenzione o invalidità, sono necessariamente parziali e poco corrispondenti alla reale portata della malattia..

Se confrontati con i dati (anch'essi parziali) attualmente in nostro possesso si evince una realtà ben diversa:

- 450 casi circa seguiti dall'Istituto Neurologico Carlo Besta
- 100 casi circa seguiti dall'Auxologico San Luca
- 50 casi circa seguiti dagli Ospedali Civili di Brescia
- 25 casi circa seguiti dall'Ospedale San Anna di Como
- 20 casi circa seguiti dal Mondino di Pavia
- 80 famiglie circa incontrate nei progetti di mutuo aiuto in Lombardia Aich Milano
- 300 i soci della nostra associazione in Lombardia
- 445 numero dichiarazioni con versamenti 5 X 1000 all'Aich milano (redditi 2009)

Dal punto di vista qualitativo, per ciò che attiene all'analisi relativa alla conoscenza dei bisogni dei malati e delle famiglie, non esistono all'oggi ricerche ufficiali.

La conoscenza dell'entità numerica della diffusione della malattia e le analisi qualitative sui bisogni delle persone coinvolte, crediamo siano il primo passo per un'analisi della situazione della MH in Lombardia in grado di fornire molti spunti di riflessione per la scelta di politiche pubbliche e di buone prassi per la risposta a questi bisogni. A ciò è da aggiungere che la complessità della MH sia dal punto di vista clinico-

sanitario, che da quello socio-assistenziale, rende questa malattia un modello che può essere utilizzato per dare risposte ad altre patologie e ad altre situazioni di forte disagio.

B) Insufficiente competenza del personale sanitario e sociale

I dati in nostro possesso e le esperienze di numerose famiglie fanno emergere una carenza del personale medico e sanitario dal punto di vista delle competenze specifiche e per ciò che riguarda gli aspetti della presa in carico del malato.

Queste carenze coinvolgono prima di tutto i medici di base, spesso i primi a dover indirizzare e consigliare i malati e le famiglie, ma riguardano a volte anche specialisti e personale sanitario.

C) Insufficiente informazione delle stesse famiglie

La maggior parte delle famiglie che si trovano coinvolte nella malattia non hanno gli strumenti conoscitivi adeguati per affrontare un percorso così difficile e destabilizzante. La scoperta della malattia può avvenire all'improvviso e la famiglia si trova a dover fare i conti con qualcosa di sconosciuto che cambierà inevitabilmente la propria vita. Avere a disposizione le giuste informazioni sulla malattia, sulle sue implicazioni e sulle strutture referenti del territorio è il primo passo per affrontare nel modo migliore possibile il suo inevitabile decorso.

D) Frammentazione degli interventi di risposta da parte dei servizi

Un ulteriore dato che spesso incide sulla capacità di risposte alle esigenze sanitarie e assistenziali della MH è la dispersione dei riferimenti territoriali. È facilmente intuibile come questo elemento di criticità possa incidere sulla qualità delle cure al malato e sulle difficoltà familiari.

E) Solitudine delle famiglie nella gestione delle diverse fasi della malattia e nella gestione delle relazioni intrafamiliari

A fianco ad ogni malato c'è una famiglia che soffre. Non solo, essendo la MH una malattia ereditaria spesso nei nuclei familiari può esserci più di un malato. A questo dato di fatto va aggiunta la triste realtà della solitudine familiare. La famiglia si trova sola di fronte alla MH ed è costretta ad affrontare solo con le proprie forze un percorso difficile e complesso. Questo percorso, oltre al costante impegno inerente alle cure del o dei propri cari ha anche delle implicazioni di natura relazionale tra i componenti della famiglia stessa. Gli equilibri familiari si alterano, spesso il rapporto genitori-figli si compromette, subentrano delle tensioni sempre crescenti che possono portare alla disgregazione del nucleo familiare. Molte di queste situazioni si aggravano proprio perché la famiglia è sola e non ha adeguati supporti di specialisti socio-assistenziali.

F) Difficoltà economiche delle famiglie nello stadio avanzato della malattia

E' questo un aspetto non trascurabile del disagio che accompagna lo sviluppo della malattia. E' da considerare che la malattia colpisce principalmente persone di età adulta nel pieno della propria attività lavorativa. Se nelle fasi iniziali della malattia le capacità della persona non sono compromesse, nello stadio avanzato il malato non può più svolgere alcun tipo di mansione. Ciò comporta la perdita del lavoro e quindi del reddito. A questo poi si aggiunge la complessità della malattia e l'esigenza di essere seguiti da un team di specialisti nonché il destino comune dei malati che si trovano a dover affrontare lunghe degenze, spesso in residenze socio-assistenziali con costi elevati.

4) PROPOSTE

Abbiamo avanzato ai relativi assessorati alcune proposte, maturare in questi anni di attività:

1. Promozione di una ricerca che fotografi la situazione delle famiglie affette da Malattia di Huntington in Lombardia.
2. Istituzione di una sorta di tavolo permanente o osservatorio sanitario assistenziale regionale sull'Huntington in grado di analizzare le problematiche e formulare risposte.
3. Allargamento all'Huntington (stati avanzati e terminali) della delibera per le patologie del motoneurone.
4. Presa in carico delle rette delle RSA per l'Huntington.
5. Stabilizzare le realtà dei gruppi AMA di sostegno psicologico presso le Asl .
6. Stabilizzare le attività di sostegno psicologico presso i centri clinici specializzati nell'Huntington.
7. Creazione in Lombardia di centri clinici poliambulatoriali specializzati nell'Huntington.

Siamo certi che la Lombardia, per la sua storia e le sue capacità, abbia i titoli per creare una rete di intervento su una patologia così drammatica e complessa.