

Università degli studi di Napoli “Federico II”



Scuola di Medicina e chirurgia

Dottorato di ricerca in “Sanità pubblica e medicina preventiva”

Coordinatore: Ch.ma Prof. ssa Stefania Montagnani

Tesi di laurea

Il PDTA del paziente con distrofia facio-scapolo-omerale: valutazione delle criticità e strategie di intervento in regione Campania (studio pilota)

Relatore:

Ch.mo Prof.

Bruno Corrado

Candidato:

Dott. Ciardi Gianluca

Anno Accademico 2016-2017

Indice	
Abstract	pag.1
1.0 Introduzione	pag. 2
Distrofia facio scapolo omerale	
1.1 La distrofia facio-scapolo-omerale: epidemiologia e quadro clinico	pag.2
1.2 Attuali prospettive terapeutiche per i pazienti con FSHD: evidenze letterarie	pag.6
FSHD e PDTA	
1.3 Il concetto di PDTA	pag. 9
1.4 Legislazione in vigore rispetto ai percorsi di cura delle malattie rare	pag. 11
2.0 Obiettivi della ricerca	pag. 12
3.0 Materiali e metodi	pag. 13
3.1 Popolazione oggetto dell'indagine e gruppo di lavoro	pag. 13
3.2 Documenti e linee guida di riferimento	pag. 14
3.3 Procedure utilizzate per la raccolta dati	pag. 15
4.0 Risultati	pag. 16
4.1 Caratteristiche generali del campione	pag. 16
4.2 Ricostruzione del PDTA	pag. 18
4.2.1 Percorso dal primo sintomo alla diagnosi ed analisi dei costi	pag. 18
4.2.2 Attività del centro di riferimento ed analisi dei costi	pag. 22
4.2.3 Assistenza territoriale ed analisi dei costi	pag. 23
5.0 Discussione	pag. 30
5.1 Considerazioni generali e fonti di bias	pag. 30
5.2 Principali criticità emerse e loro impatto economico	pag. 31
5.3 Strategie di intervento: ottimizzazione della rete assistenziale	pag. 34
6.0 Conclusioni	pag. 40
7.0 Bibliografia	pag. 41
Appendice 1	pag. 49

Abstract

Background: la distrofia facio scapolo omerale (FSHD) è il terzo disordine neuromuscolare al mondo; esso causa una degenerazione delle fibre muscolari, che si diffonde dal volto all'arto superiore ed in seguito al cingolo pelvico ed agli arti inferiori. Ad oggi, pur essendo definita a livello nazionale la gestione delle malattie rare, mancano specifici PDTA per pazienti con FSHD.

Obiettivo: condurre un'indagine conoscitiva circa il PDTA dei pazienti con FSHD in regione Campania

Materiali e metodi: è stata condotta un'indagine conoscitiva presso gli ambulatori di Medicina fisica e riabilitativa della AOU Federico II. Criteri di inclusione nello studio: diagnosi di FSHD; criteri di esclusione: altre malattie croniche o degenerative. Ai pazienti è stato sottoposto un questionario online che ricostruiva il singolo percorso dal primo sintomo alla gestione territoriale.

Risultati: sono stati inclusi nello studio i dati di 48 soggetti; l'analisi del PDTA ha messo in risalto una scarsa preparazione dei medici di base rispetto la patologia, una gestione inappropriata della diagnostica e delle cure riabilitative, per uno spreco di risorse economiche che arriva a 6000 euro per paziente. Sono state proposte strategie di intervento e di ottimizzazione della rete assistenziale.

Conclusioni: il presente studio, seppur su una casistica limitata, ha messo in evidenza alcune criticità del PDTA per la FSHD in regione Campania; nuovi studi multi regionali sono necessari per definire un sistema benchmark ed attuare le proposte di ottimizzazione dei percorsi di cura.

1.0 Introduzione

Distrofia facio-scapolo-omerale

1.1 La distrofia facio-scapolo-omerale: epidemiologia e quadro clinico

La distrofia facio- scapolo-omerale (FSHD) è un disordine neuromuscolare di origine genetica, attualmente il terzo al mondo per diffusione (¹); tale miopatia risulta legata ad un pattern autosomico dominante, e colloca il proprio esordio in seconda/terza decade; la prevalenza stimata è 1:20000 (²). La FSHD è caratterizzata dalla necrosi delle fibre muscolari e dalla progressiva atrofia e debolezza; gli studi di Frisullo et al (³),poi, hanno messo in evidenza una componente infiammatoria a carico delle cellule T della muscolatura di soggetti con FSHD, identificando quindi una seconda componente patologica rispetto a quella degenerativa.

Ad oggi sono state identificate due forme cliniche di FSHD, caratterizzate da background genetici diversi. La forma più diffusa (FSHD1) deriva da una delezione nella regione D4Z4 del cromosoma 4, in particolare a livello del locus 35 (^{4,5}); tale regione, in fisiologia, contiene tra 11 e 100 unità D4Z4 ripetute, per un totale di circa 3.300 basi azotate. Nella FSHD il numero di frammenti ripetuti si ferma ad un massimo di 10 (^{6,7}). Esiste un rapporto di proporzionalità inversa tra il numero di ripetizioni del D4Z4 residue ed il fenotipo patologico espresso: minore è il numero di frammenti residui e maggiore sarà l'espressione fenotipica della malattia. In tempi più recenti, poi, gli studi di Lemmers et al. (⁸⁻¹⁰) hanno permesso una più approfondita indagine sul locus responsabile della patologia, definendo la teoria etiologica attualmente riconosciuta: la porzione trascrizionale ultima del D4Z4, infatti, è costituita dal DUX4, un retrogene presente nella maggior parte dei mammiferi (¹¹). Tale gene codifica per un fattore di trascrizione contenente due domini Homeobox, presenti durante le prime fasi di crescita e differenziazione delle linee cellulari; nell'ambito del tessuto muscolare, in particolare, il

Dux4 determina la crescita delle fibrocellule e la presenza dei fattori immunitari ⁽¹²⁾. Data la sua espressione in un arco temporale molto limitato, si è visto che la presenza di fattori codificati dal Dux4 in età adulta concorre alla cascata patologica di eventi della degenerazione muscolare tipica della FSHD. In particolare, gli studiosi hanno evidenziato come la mancata soppressione del gene sia connesso alla delezione del D4Z4: negli studi su topi si è verificato come il meccanismo di riparazione del Dna noto come Chromatine Relaxation induca infatti una iper-espressione del Dux4 ed una maggiore espressione fenotipica della FSHD ⁽¹³⁾.

La seconda forma distrofica facio-scapolo-omerale, FSHD2, risponde invece ad un meccanismo etiologico diverso: in questo caso, infatti, la lunghezza allelica della regione D4Z4 appare fisiologica, ma gli studi di Lemmers ⁽¹⁴⁾ hanno dimostrato che almeno uno dei cromosomi 4 presenta una marcata ipometilazione. Per determinare la patologia, infatti, interviene una mutazione del locus SCHMD1 del cromosoma 18: questo gene, infatti, è indispensabile per l'inattivazione del cromosoma X e del locus D4Z4. In mancanza della soppressione di tali regioni, quindi, si verifica una insufficiente azione proteica che porta alla ipometilazione ed al già citato Chromatine relaxation, che come abbiamo visto determina l'espressione fenotipica del disturbo.

- **Quadro clinico**

Il quadro clinico delle due forme di distrofia facio scapolo omerale è sostanzialmente sovrapponibile; agli esordi la patologia investe la muscolatura facciale, ed in particolare vengono colpiti per primi i muscoli corrugatore della fronte, elevatore della palpebra, orbicolare dell'occhio ed orbicolare della bocca. Tipicamente il paziente è impossibilitato a:

- Serrare gli occhi e riaprirli
- Fingere una espressione accigliata
- Fischiare o simulare un bacio con le labbra ⁽¹⁵⁾

In seguito viene coinvolto il cingolo scapolare, che subisce una rapida perdita di forza a carico dei muscoli stabilizzatori della scapola e della cuffia dei rotatori; ciò determina un pattern biomeccanico alterato per l'arto superiore, con una progressiva migrazione della scapola verso l'alto ed una limitazione funzionale ingravescente nel movimento di abduzione e rotazione esterna (figura 1). Tipico del paziente con FSHD è l'aspetto falsamente ipertrofico del trapezio, che in realtà assume una connotazione "a tenda" perché spinto verso l'alto dalla scapola alata.

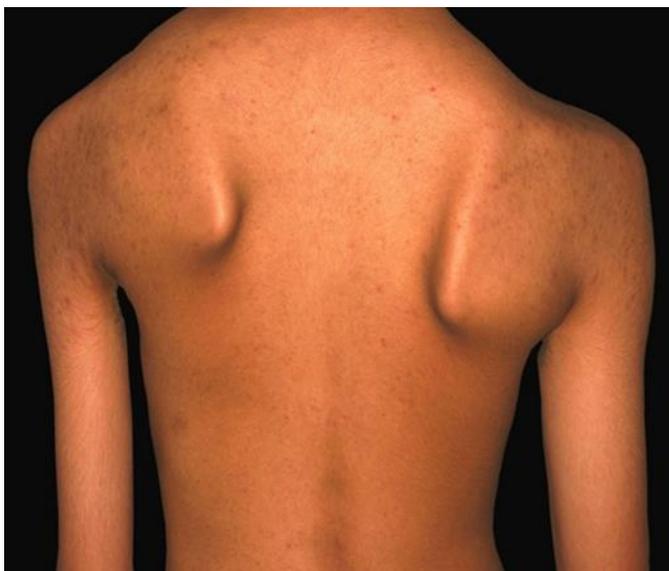


Figura 1: cingolo scapolare ed arto superiore di un paziente con FSHD

Le ulteriori componenti coinvolte per l'arto superiore sono il bicipite ed il tricipite brachiale, con una limitazione nei movimenti di flesso- estensione del braccio, ed i muscoli flessori delle dita.

La distrofia, nel corso del tempo, interessa anche la muscolatura dell'arto inferiore e del cingolo pelvico; in particolare spesso si verifica una progressiva insufficienza dei muscoli addominali, con comparsa di iperlordosi lombare (¹⁶- figura 2). In contemporanea si verifica una spiccata ipostenia dei muscoli paravertebrali, che limita i movimenti di estensione del rachide (¹⁷).

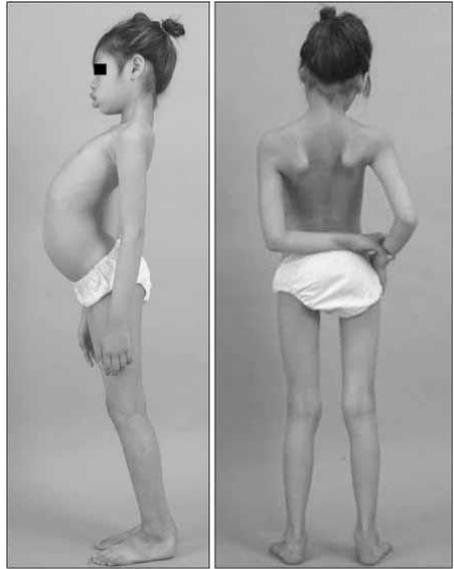


Figura 2: iperlordosi in corso di FSHD

Il grado di compromissione dei muscoli addominali può essere verificato mediante il test di Beevor: a paziente supino si richiede un sollevamento del capo contro resistenza: in caso di ipostenia addominale non si avrà spostamento verso l'alto dell'ombelico (¹⁵).

Quanto all'arto inferiore, in ultimo, vengono progressivamente coinvolti i muscoli quadricipite, gracile, semimembranoso e semitendinoso, con gravi limitazioni del Rom in flessione ed estensione, ed i muscoli della loggia anteriore della gamba, con conseguente caduta del piede ed atteggiamento in equinismo (¹⁵). In circa il 20% dei pazienti diventa necessaria l'adozione della sedia a rotelle (¹⁸).

Sebbene rare, le complicanze del quadro clinico in corso di FSHD sono state più volte riportate in letteratura: perdita di udito sulle alte frequenze, telengectasia idiopatica, aritmia ventricolare (5%), insufficienza respiratoria (1%) (^{19,20})

L'evoluzione clinica della malattia in termini di perdita di forza muscolare è stata valutata dal gruppo di studio FSH-DY, ed è stata stimata come percentuale annua del 1.4% (²¹); va detto, comunque, che sebbene generalmente lenta, la progressione è spesso asimmetrica, ed il decorso varia considerevolmente. La qualità della vita risulta fortemente compromessa nella FSHD: in un recente

lavoro italiano si è dimostrato come la QoL di questi pazienti risulti sensibilmente diminuita rispetto alla media della popolazione, e che le perdite maggiori si riscontrino sul versante motorio (22).

1.2 Attuali prospettive terapeutiche per i pazienti con FSHD: evidenze letterarie

Va sottolineato che, ad oggi, non esiste una cura definitiva per la FSHD, ma vanno valutati interventi sintomatici sia di tipo chirurgico che farmacologico e riabilitativo. Con riguardo alla chirurgia è ormai validato da anni, in letteratura, il ricorso alla fissazione della scapola per migliorare il controllo e la mobilità dell'arto superiore (23-25). Con l'intervento di fissazione scapolare non si fa altro che realizzare un ancoraggio definitivo della scapola alla gabbia toracica, permettendo così una dinamica articolare più ampia del cingolo scapolare nei movimenti di abduzione ed elevazione dell'arto. La tecnica chirurgica classica prevede la fusione o artrodesi scapolo-toracica (26-28), mentre negli ultimi anni ha avuto un notevole impulso la tecnica di fissazione senza artrodesi (29); teorizzato da Giannini (30), questo intervento prevede l'ancoraggio della scapola alla gabbia toracica mediante fili metallici che la legano ad almeno quattro coste. Data la minor invasività della seconda tecnica e la sovrapponibilità degli effetti rispetto alla prima, ad oggi la scapulopessi rappresenta la tecnica d'elezione nella FSHD (figura 3).

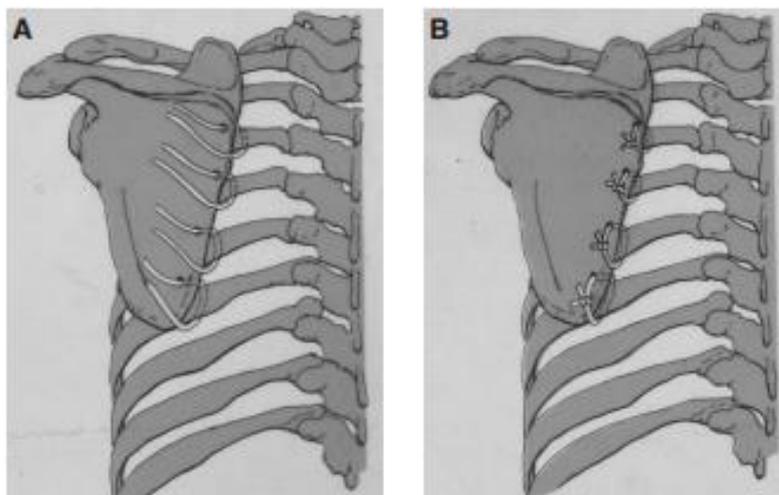


Figura 3: tecnica chirurgica per eseguire la scapulopessi in pazienti con FSHD (tecnica di Giannini)

L'aspetto farmacologico, invece, ha visto nel tempo un susseguirsi di sperimentazioni con alterni risultati: tra i primi farmaci testati i corticosteroidi, al fine di contrastare la componente infiammatoria della muscolatura. Ciò nonostante in letteratura si è visto che, somministrati anche ad alte dosi ⁽³¹⁾ i corticosteroidi non hanno alcun effetto né sulla massa né sulla forza muscolare. In tempi più recenti, poi, si è sperimentato l'uso del salbutamolo nella FSHD, ma anche in questo caso non si è giunti all'ammissibilità del suo uso routinario ⁽³²⁾. Nessun beneficio, clinico, inoltre, si è evinto negli studi che riguardano l'utilizzo della creatina monoidrato ⁽³³⁾ e degli inibitori delle mio statine ⁽³⁴⁾, mentre restano ancora poco validati gli effetti degli inibitori di nuova generazione.

Un discorso a parte, invece, merita la prospettiva riabilitativa in pazienti affetti da FSHD; uno dei lavori elaborati ⁽³⁵⁾ lungo il triennio del dottorato di ricerca ha affrontato la tematica nello specifico mediante la redazione di una review sistematica della letteratura. Lo studio in questione ha esaminato i risultati emersi da diversi database (PUBMED, PEDRO, MEDLINE, EDS BASE INDEX), allo scopo di valutare le migliori evidenze EBM ad oggi disponibili e verificare la possibilità di costruire un protocollo di trattamento validato. I risultati, purtroppo, hanno messo in evidenza un generale disinteresse degli studiosi rispetto alla riabilitazione del paziente con FSHD: dei 1311 risultati emersi dalla ricerca, solo 24 evidenze riguardavano la tematica. Di queste, poi, quelle effettivamente fruibili ai fini della revisione erano solo sei. L'analisi delle singole evidenze emerse, in ultimo, ha comportato l'esclusione di tre ulteriori lavori, in quanto si trattava di elaborati teorici o di esperienze non completamente validate in database non accademici.

Le tre evidenze giunte alla fase finale della review ⁽³⁶⁻³⁸⁾ hanno riscontrato numerose difficoltà di confronto e metodologiche; la prima di esse ⁽³⁶⁾ era un RCT in cui gli autori avevano valutato l'efficacia della terapia cognitivo comportamentale e del training aerobico rispetto alle cure convenzionali per la fatica nella FSHD. Gli autori, valutati i risultati ottenuti dai 57 pazienti reclutati, sono giunti ad una sostanziale sovrapposibilità di effetto tra le due metodiche. Diversa invece

l'esperienza di van der Kooi et al. ⁽³⁷⁾, nella quale 65 pazienti sono stati suddivisi in due gruppi, uno dei quali sottoposto a fisioterapia (rinforzo muscolare) e l'altro in cura con metodiche placebo; in seguito gli autori hanno aggiunto, in logica randomizzata, l'utilizzo del salbutamolo, al fine di verificare se la combinazione con o senza fisioterapia potesse generare una diminuzione della fatica e del dolore sperimentato dai pazienti con FSHD. Gli autori, in conclusione, non notano alcuna differenza tra i gruppi studiati. Quanto allo studio di Kilmer ⁽³⁸⁾, infine, esso ha valutato le contrazioni eccentriche dei flessori del gomito sulla texture e sulla potenza muscolare: in questo studio, però, solo due pazienti reclutati presentavano la distrofia facio-scapolo-omerale, quindi nessuna indicazione concreta emerge ai fini del trattamento di tale patologia.

Le sole due evidenze fruibili per la revisione, quindi, riguardavano trials completamente diversi e non paragonabili: l'aspetto riabilitativo in una patologia come la FSHD, seppur rappresenti una delle poche opzioni terapeutiche disponibili, non presenta ad oggi elementi EBM.

In conclusione, quindi, le opportunità di trattamento terapeutico nella FSHD trovano riscontro certo solo nei casi candidabili ad una chirurgia di fissazione della scapola, mentre né il trattamento farmacologico né quello riabilitativo godono di sufficienti riscontri in letteratura.

FSHD e PDTA

1.3 Il concetto di PDTA

Per percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale (PDTA) si intende una sequenza predefinita, articolata e coordinata di prestazioni, ambulatoriali e/o di ricovero, che prevede la partecipazione integrata di diversi specialisti e professionisti, al fine di realizzare la diagnosi e la terapia più adeguate per una specifica patologia. Questo approccio si sta sempre più diffondendo grazie allo sviluppo delle conoscenze mediche e delle tecnologie realizzatosi negli ultimi anni, che vede sempre più situazioni cliniche che richiedono l'integrazione coordinata di molti diversi specialisti e professionisti, talvolta anche di strutture diverse, spesso con l'utilizzo di tecnologie ad alto costo. Gli obiettivi, nell'ambito della costituzione di un PDTA, sono:

- L'eliminazione di ritardi e sprechi nell'ambito delle prestazioni erogate
- Il contenimento di tutte le variazioni non necessarie ai trattamenti
- La garanzia di continuità e coordinamento dell'assistenza
- La riduzione dei rischi per i pazienti ⁽³⁹⁾

L'approccio per processi, insito nella strutturazione di un PDTA, permette di valutare la congruità delle attività svolte rispetto agli obiettivi, alle linee guida di riferimento ed alle risorse disponibili, permette il confronto "benchmarking" e la misura delle attività e degli esiti con indicatori specifici, conducendo al miglioramento dell'efficacia e dell'efficienza di ogni intervento. La costruzione di un processo tecnico-gestionale, nel senso compiuto di "percorso", definisce gli obiettivi, i ruoli e gli ambiti di intervento, garantisce chiarezza delle informazioni all'utente e chiarezza dei compiti agli operatori, aiuta a migliorare la costanza, la riproducibilità e l'uniformità delle prestazioni erogate e, nel contempo, aiuta a prevedere e quindi ridurre l'evento straordinario, facilitando la flessibilità e gli adattamenti ai cambiamenti.

Per formulare correttamente un percorso multidisciplinare quale il PDTA è indispensabile compiere una serie di passaggi metodologici:

1. Selezione di una patologia rilevante
2. Costituzione del gruppo di lavoro
3. Scelta della diagnosi operativa
4. Identificazione della popolazione dei pazienti
5. Stesura del profilo di assistenza
6. Costituzione di una serie di indicatori di processo e di esito
7. Applicazione sperimentale del profilo
8. Valutazione del profilo con gli indicatori
9. Applicazione operativa del profilo

Ad oggi, in virtù della riforma del titolo V della costituzione, avvenuta nel 2001, l'organizzazione della sanità territoriale e di conseguenza dei profili di cura quali il PDTA è competenza delle singole regioni; queste ultime, nel corso degli anni, hanno utilizzato lo strumento del PDTA per normare l'assistenza erogata per diversi profili patologici. Diverse regioni, ad esempio, hanno strutturato dei percorsi di cura per le malattie oncologiche⁽⁴⁰⁻⁴²⁾, in virtù della complessità della cura e delle risorse tecniche da dedicare a tali disturbi. Di recente, poi, sono state intraprese iniziative volte alla definizione dei PDTA per patologie neurologiche e cronico- degenerative: la sclerosi multipla, ad esempio, risulta normata in 5 regioni (toscana, veneto, lazio, emilia romagna, puglia)⁽⁴³⁻⁴⁷⁾ ed in via di regolamentazione in altre 7 (Lombardia, Sardegna, Umbria, Campania, Calabria, Friuli Venezia Giulia, Liguria). Quanto alla patologia distrofica facio scapolo- omerale, oggetto del presente lavoro di tesi, ad oggi non esistono percorsi di cura approvati dalle regioni; l'inquadramento attuale è in riferimento alle normative nazionali per le malattie rare.

1.4 Legislazione in vigore rispetto ai percorsi di cura delle malattie rare

La FSHD rientra nell'elenco delle patologie rare individuate con apposito elenco dal ministero della salute con D.M. 279/2001, per le quali è stata disposta una apposita rete nazionale di intervento. Il decreto, in particolare, demanda alle regioni il compito di individuare dei centri di riferimento per le malattie rare, riservandosi la facoltà di designare, successivamente, dei centri interregionali. Mentre i primi sono deputati ad attività di prevenzione e cura dei disturbi individuati dall'allegato 1 al decreto, i centri interregionali hanno il compito di:

- a) gestire il Registro interregionale delle malattie rare;
- b) gestire l'interscambio delle informazioni e della documentazione sulle malattie rare con gli altri Centri interregionali e con gli organismi internazionali competenti;
- c) coordinare i presidi della Rete, al fine di garantire la tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia;
- d) fornire consulenza e supporto ai medici del Servizio sanitario
- e) collaborare con attività formative degli operatori sanitari e del volontariato ed alle iniziative preventive.

In questo ambito definito dal decreto la FSHD rientra nel codice RFG080, relativo alle distrofie muscolari, con il riconoscimento dell'esenzione dal ticket sanitario per le prestazioni ricevute dal paziente. Il centro di riferimento regionale campano è rappresentato dalla clinica neurologica-malattie neuromuscolari del policlinico Federico II di Napoli.

2.0 Obiettivi della ricerca

Obiettivo del presente studio è la ricostruzione dell'attuale iter diagnostico- terapeutico del paziente con FSHD in regione Campania, al fine di analizzarne i costi, le criticità e proporre delle migliorie che consentano una razionalizzazione delle risorse ed un maggiore appropriatezza di tutte le fasi clinico-terapeutiche. Riprendendo quanto detto nel capitolo precedente, il nostro studio nasce essenzialmente sulla base delle esperienze raccolte dai pazienti seguiti presso l'ambulatorio di Medicina fisica e Riabilitativa dell'azienda ospedaliera universitaria "Federico II". La fase preliminare dello studio, durata da aprile a dicembre 2014, ha infatti previsto l'esecuzione di interviste discorsive con i pazienti giunti in consulenza dal centro di riferimento per le patologie Neuromuscolari della stessa azienda ospedaliera; tali interviste erano dirette a verificare il grado di soddisfazione dell'utenza rispetto alle cure eseguite ed al proprio percorso territoriale. Tutti i pazienti coinvolti hanno riferito grosse difficoltà rispetto alla presa in carico territoriale da parte delle singole Asl, nonché di interventi di cura e riabilitativi non sempre appropriati e mirati al proprio disturbo.

Un tale contesto di incertezza rispetto alle procedure assistenziali dedicate alla FSHD non può che tradursi in un dispendio di risorse umane ed economiche, generando un servizio non ispirato a canoni di appropriatezza ed efficienza; la nostra indagine, quindi, si propone una ricostruzione del PDTA attuale e l'analisi delle sue criticità maggiori.

3.0 Materiali e metodi

3.1 Popolazione oggetto dell'indagine e gruppo di lavoro

Popolazione target della nostra indagine sono stati i pazienti affetti da FSHD residenti in Campania; l'indagine, in particolare, è stata inizialmente condotta presso l'ambulatorio di Medicina fisica e Riabilitativa della AOU "Federico II", in seguito coinvolgendo tre centri di riabilitazione accreditati in provincia di Napoli. La diagnosi operativa ICD-9 di riferimento è stata quella contrassegnata dal codice 359.1, G71.0 nel sistema ICD-10. È stato considerato criterio di eleggibilità all'indagine la diagnosi citata, mentre sono stati esclusi tutti coloro che presentavano altre patologie croniche, neurodegenerative o per le quali è previsto un PDTA regionale dedicato (malattie respiratorie, diabete, ipertensione).

Il gruppo di lavoro ha previsto la compartecipazione di:

- Un medico specializzato in Medicina fisica e riabilitativa
- Un fisioterapista
- Un esperto di economia sanitaria (impiegato presso la direzione amministrativa dell'ASL Na1) per l'analisi dei costi.

3.2 Documenti e linee guida di riferimento

Al fine di consentire un confronto tra il PDTA attuale e le raccomandazioni di comportamento clinico validate a livello internazionale sono state consultate le seguenti banche dati ed i documenti prodotti dalle seguenti associazioni (tabella 1):

BANCHE DATI	SOCIETÀ SCIENTIFICHE ED ASSOCIAZIONI ITALIANE	SOCIETÀ SCIENTIFICHE ED ASSOCIAZIONI ESTERE
Pubmed	Associazione Italiana Fisioterapisti	The American Academy of Physical Medicine and Rehabilitation (AAPM&R)
Pedro	Società italiana di medicina fisica e riabilitativa	American Academy of Neurology
Cinhal	Società italiana di neurologia	American physical therapy association
Eds base index	Società italiana di neurofisiologia clinica	American society of Human genetics
Cochrane database for systematic reviews	Società italiana di genetica umana	FSH society
	FSHD italia onlus	

Tabella 1: banche dati ed associazioni consultate

3.3 Procedure utilizzate per la raccolta dati

Fase preliminare della raccolta dati è stata la preparazione di un questionario ad hoc (riportato in forma cartacea nell'appendice 1), che permettesse la ricostruzione fedele dell'iter diagnostico-terapeutico del paziente, con particolare attenzione ai tempi intercorsi tra i vari step clinici ed ai costi sostenuti. Per garantire la massima accessibilità e fruizione del questionario esso è stato elaborato in formato duplice: digitale, attraverso la piattaforma google docs, ed in cartaceo, per permettere la raccolta di dati diretta in tre centri di riabilitazione della provincia di Napoli. I pazienti in consulenza presso gli ambulatori del servizio di Medicina fisica e riabilitativa, al termine della visita, hanno svolto un colloquio conoscitivo con il fisioterapista, dal quale si è evinta la loro eleggibilità all'indagine; in seguito è stato loro fornito un personal computer collegato alla rete aziendale, mediante il quale hanno compilato il questionario.

Il questionario online, ad oggi ancora fruibile, è attivo dal 01/01/2015, mentre le copie cartacee sono state distribuite dal dottorando agli utenti con diagnosi di distrofia facio scapolo omerale dei centri di fisiokinesiterapia citati in precedenza, in un arco temporale di 7 mesi (febbraio- settembre 2015).

I dati sono stati organizzati in fogli di lavoro Microsoft Excel 2010.

4.0 Risultati

4.1 Caratteristiche generali del campione

In figura 3 è riassunto il processo di selezione dei pazienti reclutati per lo studio; dei 52 casi reperiti 2 sono stati scartati in quanto affetti da altra patologia cronica, mentre altri due sono stati esclusi al termine delle rilevazioni in quanto, pur essendo idonei alla partecipazione, non hanno correttamente compilato il questionario on-line. Al termine delle rilevazioni sono stati conteggiati, in tutto, 48 questionari correttamente compilati. Data la frequenza della patologia (1/20.000), con una prevalenza stimata di circa 300 casi in tutta la regione, possiamo affermare che il nostro campione (un sesto dei casi totali) sia rappresentativo della popolazione oggetto dell'indagine. Hanno partecipato alla nostra indagine 23 uomini e 25 donne, mentre l'età media dei rispondenti è stata 50,1 anni (dev. standard \pm 17 anni). Al momento del colloquio la diagnosi definitiva di distrofia facio scapolo omerale era in possesso dei rispondenti in media da 19 anni, mentre per quanto concerne le cure praticate solo il 30% del campione risultava inserito in un piano di trattamento individuale presso le ASL territoriali, mentre il restante 70% non aveva mai praticato riabilitazione od eseguito sporadicamente sedute di fisioterapia per problematiche articolari. In tabella 2 sono riassunte le caratteristiche generali del campione.

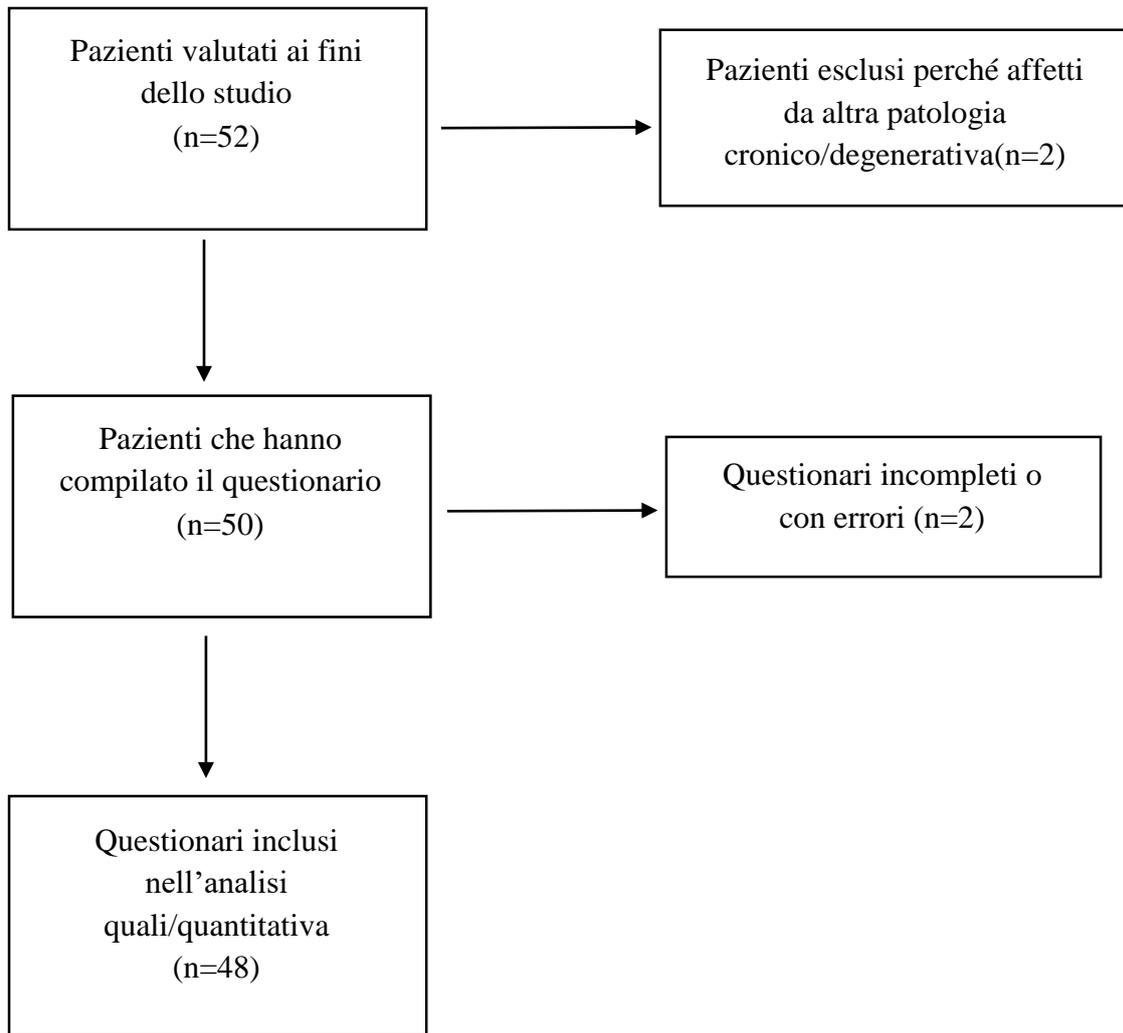


Figura 4: processo di selezione dei pazienti e dei dati raccolti ai fini dello studio

	Dato numerico	Dato percentuale
Genere		
Donne	25	
Uomini	23	
Età media	50,1 anni (± 17 anni)	-----

Tempo trascorso dalla diagnosi	19 anni ($\pm 3,6$ anni)	-----
Riabilitazione		
Inserimento in un PRI	15	30%
Nessuna Fisioterapia	33	70%

Tabella 2: caratteristiche generali del campione

4.2 Ricostruzione del PDTA

4.2.1 Percorso dal primo sintomo alla diagnosi ed analisi dei costi

Il 40% dei partecipanti (19 soggetti, 1 uomo ed otto donne) ha dichiarato che dal primo sintomo della malattia alla diagnosi definitiva sono intercorsi diversi anni; tutti gli altri, invece, sono stati inquadrati in un percorso diagnostico più celere, in quanto guidati dalla presenza di altri casi di FSHD nelle generazioni precedenti. I pazienti per i quali si è riscontrato un gap diagnostico nel corso del tempo:

1. Si sono auto-curati con cicli di terapia farmacologica
2. Si sono rivolti al medico di base (MMG), che:
 - Per diverso tempo non ha concesso importanza ai sintomi del paziente, reputandoli conseguenze di vecchi traumi contusivi
 - In un secondo momento ha prescritto cicli di terapia antinfiammatoria (diagnosticando problematiche articolari)
 - Ha prescritto accertamenti inutili: rx spalla, rx torace, ecodoppler

Spesso il MMG ha esaminato il problema del paziente con un primo colloquio telefonico durato 5-10 minuti, mentre l'invio ad uno specialista (neurologo/ ortopedico) per visita è avvenuto solo ad anni dal primo sintomo. È solo a questo punto che il percorso diagnostico guadagna in appropriatezza, perché vengono prescritte l'ecografia muscolo-tendinea, dalla quale si evince la componente degenerativa a carico della cuffia dei rotatori, ed in seguito l'elettromiografia. Ultimo step diagnostico è l'indagine genetica, con l'effettuazione del Southern blot e dell'analisi di mutazione.

Tutti i partecipanti che hanno subito ritardi nella diagnosi, poi, hanno dichiarato che giudicano il medico di base totalmente incompetente rispetto alla loro patologia, lamentando una presa in carico scarsa e poco approfondita.

Quanto ai restanti pazienti ⁽²⁹⁾, inquadrati da subito mediante il centro di riferimento, l'iter diagnostico si è rivelato essere molto più specifico e veloce, ma spesso non si è avuto alcun raccordo con il MMG per la presa in carico territoriale: i pazienti hanno dichiarato di essersi interfacciati solo al centro di riferimento, affrontando la sola componente burocratica con il proprio medico curante.

Analisi dei costi sostenuti dal SSR per paziente

VOCE DI SPESA	COSTO
Cicli terapia antinfiam.(almeno 2 di 7 giorni)	20 euro
Rx spalla	17,82 euro 88.21

Rx torace	24,27 euro	87.43.1
Ecodoppler	43,90 euro	88.77.2
Visita specialistica	20,66 euro	89.13
Ecografia	24,79 euro	88.77.1
Elettromiografia	10,33 euro	93.08.3
Analisi genetica	153,56 euro + 158,55 euro	91.29.1/ 91.30.1

Tabella 3: analisi dei costi primo step del PDTA

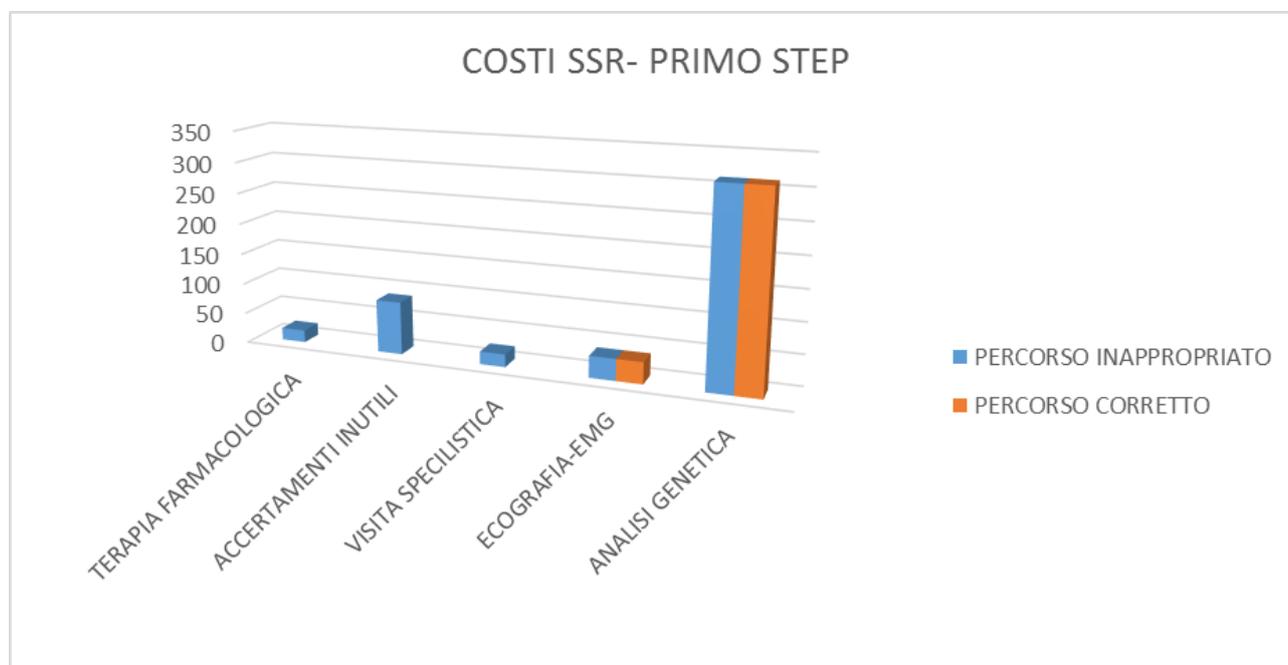


Figura 5: analisi dei costi sostenuti dal SSR per il primo step diagnostico: le due serie di dati si riferiscono al percorso corretto (in arancione) ed a quello in cui si verificano importanti gap diagnostici (in blu).

L'analisi in tabella 3 si riferisce al PDTA dei pazienti che hanno subito un gap diagnostico; i costi delle prestazioni sono stati dedotti dal nomenclatore tariffario regionale della Campania ⁽⁴⁸⁾. Per i pazienti inquadrati da subito nell'iter corretto non vanno conteggiati i primi quattro passaggi. In figura 5, invece, è stato confrontato il percorso eseguito dai pazienti inquadrati da subito presso il centro di riferimento con quello di coloro che hanno riscontrato un importante ritardo diagnostico.

Costo totale per il SSR del primo step: 458 euro di cui 106 euro in prestazioni inappropriate

4.2.2 Attività del centro di riferimento ed analisi dei costi

Il centro di riferimento regionale ha, per i pazienti con FSHD, il ruolo di gestire i ricoveri ospedalieri, richiedere consulenze specialistiche e prescrivere eventuali ausili o presidi necessari al paziente; le prescrizioni vengono in seguito rese operative dalle ASL territoriali.

Tutti i partecipanti hanno dichiarato di effettuare, con prescrizione di “ricovero in day hospital” un numero basso di accessi annui al centro di riferimento (3-4); il 70% del campione, inoltre (33 soggetti), ha dichiarato di aver effettuato, a causa della propria patologia, uno/due ricoveri ordinari negli ultimi due anni. Le motivazioni di tali ricoveri sono state: approfondimenti diagnostici, partecipazione a trials sperimentali, aggravamento delle condizioni cliniche. Durante i ricoveri, infine, i pazienti hanno dichiarato di aver effettuato almeno una consulenza (fisiatrice/ ortopedica/ altre specializzazioni). In tabella 4 e figura 6 l’analisi dei relativi costi:

Analisi dei costi sostenuti dal SSR per paziente

VOCE DI SPESA	COSTO
Ricovero in day hospital (3-4 accessi/anno)	$232,41 \times 4 = 929,64$ euro
Ricovero ordinario (1/2 accessi/anno)	$4.033 \times 2 = 8.066$ euro
Consulenza ospedaliera	20,66 euro (visita specialistica)

Tabella 4: analisi dei costi sostenuti per paziente rispetto ai periodi di ospedalizzazione presso il centro di riferimento.

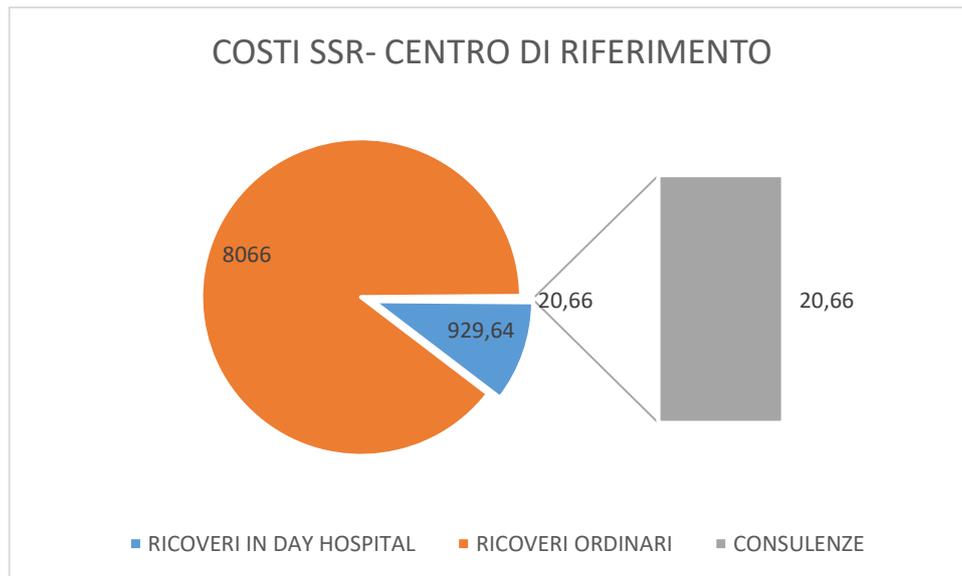


Figura 6: rappresentazione delle voci di spesa per ricoveri e servizi di consulenza per i pazienti con FSHD; la grafica mette in risalto come la voce più importante sia rappresentata dai ricoveri ordinari.

In questo caso, ovviamente, non sussistono voci di spesa inappropriata, data la gestione da parte dei medici specialisti dei periodi di ospedalizzazione; i costi riportati sono stati dedotti dalla Delibera della giunta regionale 1104 del 12/06/2009, contenente le tariffe applicate al sistema DRG grouper 24; il codice cui si è fatto riferimento è “012 M- mal. degenerative del sistema nervoso”.

Il costo complessivo di questo step del PDTA varia tra gli 949,64 euro (day hospital più consulenza) ad un massimo di 8996,3 (due ricoveri ordinari più day hospital e consulenza).

4.2.3 Assistenza territoriale ed analisi dei costi

Ultimo step del PDTA è quello inerente l'assistenza territoriale e domiciliare. Anzitutto va posta l'attenzione su due dati sociali: 27 (56% del campione) degli intervistati hanno ottenuto l'invalidità civile, uno solo la legge 104/92, ma più della metà dei pazienti che lavorano (14 pazienti- 29% del campione) perde più di un mese di lavoro l'anno a causa della impotenza funzionale derivata dalla FSHD. In dieci casi (20% del campione), inoltre, è stata richiesta una modifica della mansione lavorativa od una riduzione dell'orario di lavoro.

- **Rinuncia alle cure**

Dodici degli intervistati (25%) hanno dichiarato di aver più volte rinunciato a farmaci a pagamento (integratori), mentre 24 persone (50%) hanno dichiarato di aver rinunciato a esami/visite specialistiche sia in ambulatori pubblici che presso enti convenzionati al SSR, in quanto le liste d'attesa erano troppo lunghe o le strutture da raggiungere per un appuntamento più veloce erano troppo lontane. Diciotto dei rispondenti (38% del campione), infine, hanno rinunciato alla riabilitazione a pagamento durante i periodi di sospensione imposti dal prescrittore della ASL territoriale; i motivi di tale rinuncia sono stati costi ed orari poco accessibili. In tabella 5 sono riassunte le prestazioni cui si è rinunciato ed il relativo costo.

VOCE DI SPESA	COSTO
Visita specialistica in strutture pubbliche	Esentati dal costo
Riab. a pagamento (2 sedute/sett x 3/6 mesi)	32 euro x 2/7 x 12 sett. = 768 euro 32 euro x 2/7 x 24 sett. = 1536 euro
Cicli di integratore alimentare	13/12.50/23 euro = 48.5 euro totale

Tabella 5: analisi dei costi più frequentemente non sostenuti dai pazienti con FSHD

Il costo complessivamente non sostenuto dal paziente che rinuncia alle cure, dai dati riportati in seguito, si evince oscillare tra i 50 ed i 1585 euro annui, a seconda che rinunci solo alla terapia farmacologica od anche alle sedute di fisioterapia nei periodi di sospensione ASL. Le tariffe riportate si rifanno al tariffario nazionale AIFI per quanto riguarda le sedute fisioterapiche, mentre è stata stilata una media dei prezzi commerciali degli integratori alimentari maggiormente prescritti. In figura 7 è ripresentata l'analisi del dato in forma grafica:

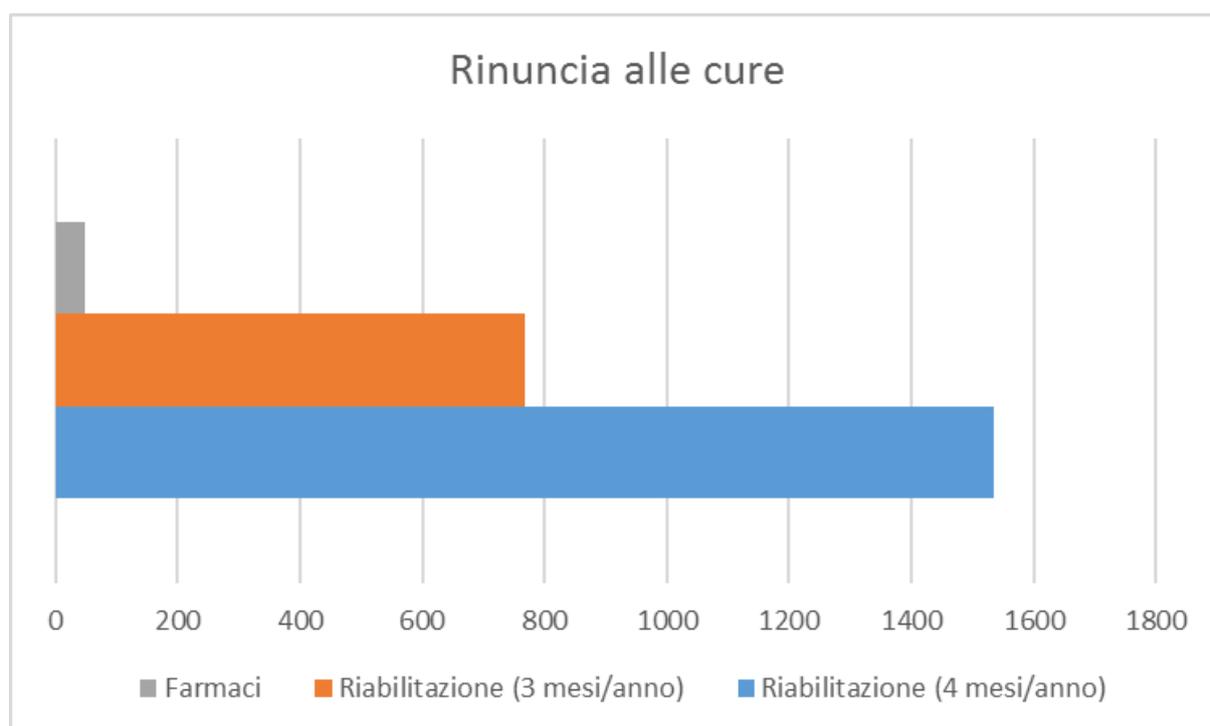


Figura 7: prestazioni a cui i pazienti rinunciano e loro impatto economico

- **Fisioterapia**

Solo il 30% (15 pazienti) dei rispondenti ha dichiarato di praticare rieducazione neuro-motoria all'interno di un Piano Riabilitativo Individuale, gli altri hanno seguito sporadicamente pacchetti di riabilitazione ortopedica senza ottenere risultati.

La prescrizione dello specialista ASL prevede solitamente due sedute di fisioterapia settimanale, da praticare a domicilio o presso strutture accreditate; le attività riabilitative, però, prevedono 3 mesi annui di sospensione nei quali il paziente può continuare a praticarle solo privatamente. Data la periodicità delle prescrizioni il fisiatra/neurologo della Asl territoriale rivede il paziente a distanza di sei mesi od un anno, decidendo talvolta di aumentare il numero di sedute settimanali (da due a tre), ma inserendo un numero maggiore di mesi di sospensione (da tre a quattro). I pazienti in cura presso il domicilio (12) hanno dichiarato di riscontrare evidenti difficoltà negli ultimi mesi dell'anno (ottobre-dicembre), quando in virtù dell'esaurimento del budget annuale stanziato dalla regione per sovvenzionare i centri accreditati termina, e le pratiche di rinnovo vengono fatte slittare all'anno successivo; in questi casi, infatti, il paziente deve affrontare una ulteriore spesa privata per evitare l'interruzione della fisioterapia. La soddisfazione media dichiarata dai pazienti rispetto alla fisioterapia praticata da 1 a 10 risulta 4 (livello medio-basso), mentre la preparazione del terapeuta è giudicata sufficiente da 8 persone; la durata di ciascuna seduta di riabilitazione è < 60 min (seppure con prescrizione di due ore di riabilitazione settimanali)

In tabella 6 sono riassunte le singole fasi del programma riabilitativo, secondo i principi stilati nel documento elaborato dalla FSH Society ⁽⁴⁹⁾ di cui è stata vagliata la presenza per i pazienti dello studio:

Esercizio	Presenza nel PRI
Movimento passivo arto superiore	SI
Movimento attivo arto superiore	SI
Esercizi con elastico	NO

Facilitazioni neuro muscolari (PNF)	NO
Rinforzo arto superiore	SI
Esercizi per i muscoli addominali	NO
Esercizi per gli arti inferiori	NO
Addestramento alle ADL	NO
Passaggi di postura	SI
Idrochinesiterapia	NO
Igiene posturale	NO

Tabella 6: componenti del trattamento riabilitativo per i pazienti inquadrati in un PRI

- **Analisi dei costi trattamento riabilitativo**

VOCE DI SPESA	COSTO
Profilo riabilitativo (pacchetti 9-22)	214,45 x 2= 428,9 euro 152,85 x 3= 458,55 euro
Visita fisiatrica/neurologica domiciliare (2 anno)	50 euro x 2=100 euro anno
Rieducazione neuromotoria domiciliare (2-3/sett. x 8/9 mesi/anno)	45 euro x 2=90 euro 90 x36= 3240 euro 45 x 3 = 135 euro 135 x 32 = 4320 euro

Assistenza psicologica domiciliare	19,37 x2 = 38,74 euro 38,74 x 36=
(1/Sett)+ psicoterapia	1394,64 euro

Tabella 7: voci di spesa a carico del SSR per il trattamento riabilitativo della FSHD; tariffe riferite al DR 64/2011 ed al nomenclatore tariffario regionale

Il costo complessivo annuo della riabilitazione per pazienti con FSHD varia a seconda del tipo di trattamento praticato; i pazienti che effettuano sporadici pacchetti di riabilitazione per il distretto scapolo omerale gravano sul SSR per un costo di 428,9 euro (profilo 9 DR 64/2011) a 485,55 (profilo 22 DR 64/2011). Quanto ai pazienti inquadrati in un PRI, invece, l'analisi dei costi si riferisce sostanzialmente a tre voci di spesa: la visita fisiatrica o neurologica domiciliare per la prescrizione (generalmente 2 volte all'anno, per un costo di 100 euro per il SSR), le sedute di fisioterapia domiciliare ed il costo dell'assistenza psicologica. Quanto alla fisioterapia, il costo varia in base alla frequenza settimanale ed al numero di mesi di sospensione, per un range di costo che va da 3240 euro (2 sedute settimanali per nove mesi) ad un massimo di 4320 euro (3 sedute settimanali per otto mesi). Ultima voce di spesa l'assistenza psicologica domiciliare (1 volta la settimana per nove mesi) ed eventuale prescrizione di psicoterapia individuale, per un costo di circa 1394,64 euro annui. Il costo annuo sostenuto da SSR per l'assistenza territoriale ai pazienti con FSHD, quindi:

- Oscilla tra i 428,9 ed i 485,55 euro per i pazienti che praticano attività ambulatoriale (senza ottenere risultati)
- Corrisponde a 4734,64 euro per i pazienti che effettuano due sedute di fisioterapia domiciliare ed una di supporto psicologico per nove mesi all'anno
- Corrisponde a 5814,64 euro per i pazienti che effettuano tre sedute di fisioterapia alla settimana per otto mesi ed una di supporto psicologico per nove mesi all'anno

In tabella 8 riassumiamo i costi complessivi del PDTA del paziente con FSHD

	Costo minimo	Costo massimo
Primo sintomo - diagnosi	458 euro	458 euro
Centro di riferimento	949,64 euro	8996,3 euro
Assistenza territoriale domiciliare	4734,64 euro	5814,64 euro
Totale	6141,64 euro	15268,94 euro

Tabella 8: costo complessivo del PDTA del paziente con FSHD per il sistema sanitario regionale

In figura 8, in ultimo, sono riportate le singole tappe del PDTA con i relativi costi minimi e massimi; le differenze maggiori, ovviamente, sono relative ai periodi di ospedalizzazione ed alle cure territoriali.

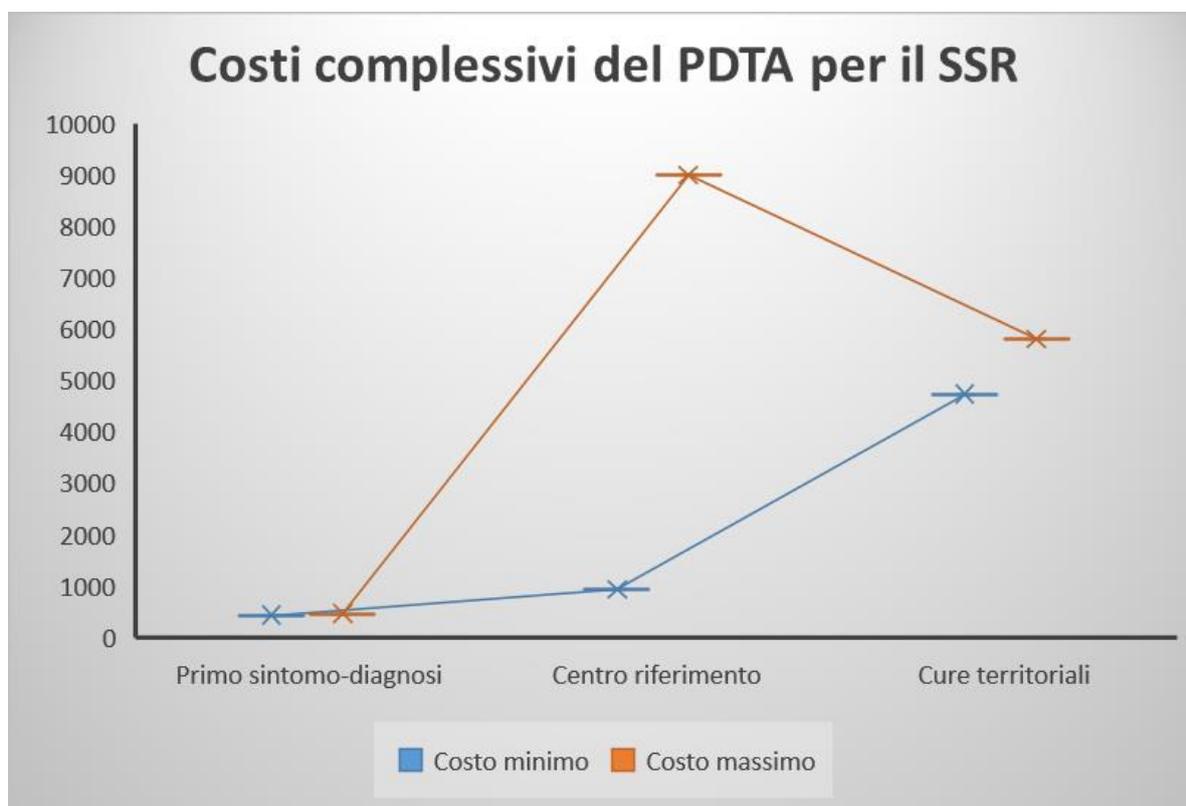


Figura 8: ricostruzione del PDTA del paziente con FSHD, con indicazione dei costi minimi e massimi per ciascuno step.

5.0 Discussione

5.1 Considerazioni generali e fonti di bias

La presente indagine rappresenta un'esperienza, ad oggi, unica nel contesto scientifico odierno: nessuno, infatti, era andato al di là delle norme esistenti ad indagare il funzionamento territoriale dei sistemi di assistenza alla FSHD. Sebbene il registro nazionale possa rappresentare un valido strumento per l'epidemiologia del fenomeno, ad oggi mancava un report circa i dati ed i costi che un'assistenza inappropriata genera.

Vanno, ad ogni modo, sottolineati alcune indiscutibili fonti di bias del nostro studio: la carenza principale, ovviamente, è aver indagato in un gruppo di pazienti residenti nella sola regione Campania; occorrerebbero nuove e più approfondite analisi multi-regionali, che riuscissero ad evidenziare i sistemi benchmark italiani e promuoverli su scala più vasta. Altra limitazione importante è data dal numero dei partecipanti: i nostri dati coprono le informazioni relative a circa un sesto dei pazienti presenti sul territorio regionale, data la scarsa collaborazione delle strutture universitarie e delle associazioni di pazienti che abbiamo tentato di coinvolgere (UILDM, FSHD Italia). Ovviamente non è plausibile, in tale contesto, considerare il nostro dato specchio unico della realtà: nel resto della popolazione, ad esempio, potrebbero esserci molti pazienti seguiti dalla nascita presso il centro di riferimento (perché figli di persone affette), per i quali il gap diagnostico non sussisterebbe, od al contrario un numero alto di prime mutazioni con inevitabile ritardo diagnostico. Tale difficoltà, ancora una volta, è superabile solo mediante studi di respiro più ampio, su maggiori casistiche e con confronti tra diversi sistemi sanitari regionali. Non sussistono, invece, fonti di bias

per il reclutamento dei pazienti (data la specificità della diagnosi, già certa al momento dell'indagine) né rispetto alle misurazioni strumentali (non avendone utilizzate).

5.2 Principali criticità emerse e loro impatto economico

Appare evidente, stante l'analisi esposta, come il PDTA attuale del paziente con FSHD in regione Campania presenti forti criticità, che si traducono in un dispendio di risorse economiche. Anzitutto la scarsa preparazione del personale di medicina generale circa la patologia, che si riflette in due ulteriori difficoltà:

- La genesi di un gap diagnostico, per cui il riconoscimento definitivo della distrofia avviene solo quando ne sono manifesti gli effetti fenotipici, gettando le basi per un numero maggiore di ricoveri del paziente.
- La prescrizione di accertamenti o cure inappropriati

Non sussistono, invece, criticità per quanto riguarda la gestione operata dal centro di riferimento: i ricoveri e le consulenze richieste, infatti, sono giudicati secondo una appropriatezza della prestazione ed una reale necessità di approfondimento diagnostico/terapeutico; la nostra osservazione principale, in questo caso, è relativa solo ai miglioramenti apportabili a questa gestione, che discuteremo più avanti.

Altro dato su cui soffermare la nostra attenzione è sicuramente la rinuncia, da parte del paziente, ad alcune prestazioni di cura: la prima analisi da condurre è sicuramente rispetto al tipo di prestazione ed al perché della rinuncia. La prestazione più frequente cui hanno rinunciato i pazienti del nostro campione sono le visite in ambulatori pubblici, per scomodità della struttura o liste d'attesa troppo lunghe; molto spesso i pazienti con FSHD preferiscono non rivolgersi ai propri servizi territoriali, in

quanto spesso non vi sono competenze sufficienti per l'assistenza alla propria patologia. Di conseguenza essi tendono a rivolgersi presso gli ospedali maggiori in regione, o direttamente prenotano visite specialistiche presso gli ambulatori del centro di riferimento: questo, ovviamente, si traduce in un maggior carico di lavoro che grava su poche grandi strutture, generando tempi e liste d'attesa consistenti.

Un'altra prestazione spesso non affrontata dai pazienti è la riabilitazione a pagamento durante i periodi di sospensione ASL: in primis va discussa la stessa modalità di erogazione della fisioterapia, che per una patologia degenerativa quale la distrofia muscolare possa prevedere 3-4 mesi di sospensione assoluta. Tale esigenza, ovviamente, non rientra tra le carenze dei prescrittori, ma molto più spesso in una necessità di carattere economico: di fronte ad un quadro di riduzione delle risorse economiche stanziare per la riabilitazione lo specialista si trova nella condizione di dover limitare le sedute annuali ai pazienti cronici, dedicandole alle malattie ad elevata incidenza (ictus cerebrale). Ciò determina la nascita di interi periodi in cui i soggetti con FSHD sono completamente fermi dal punto di vista riabilitativo, e spesso non riescono a coprire il costo delle sedute private. Altro capitolo su cui riflettere è sicuramente la rinuncia ad alcune classi di farmaci a pagamento, per i quali non sussiste esenzione dal ticket regionale.

Ultimo punto sul quale soffermarci è l'aspetto riabilitativo, per il quale abbiamo registrato una eterogeneità di comportamento tra le diverse unità territoriali: pur trattandosi di una patologia neuromuscolare degenerativa, infatti, solo quindici dei nostri pazienti risultano inseriti in un PRI, mentre tutti gli altri hanno eseguito almeno una volta un pacchetto di riabilitazione ortopedica presso un centro accreditato, non ottenendo alcun risultato sul dolore o sulla componente muscolare. Le ragioni di questo insuccesso, ovviamente, vanno ricercate nella tipologia di riabilitazione praticata: gli esercizi praticati in un contesto ortopedico richiedono spesso attivazione muscolare da subito, ed una gamma di movimento progressivamente più importante. In pazienti distrofici, ovviamente, la componente motoria non può essere richiesta in maniera diretta con esercizi contro resistenza, ma

evocata attraverso allungamenti muscolari continui e programmi riabilitativi basati su livelli medio-bassi (⁵⁰); da qui la necessità di una riabilitazione neuromotoria, che invoca il movimento attraverso tecniche di facilitazione neuromuscolare e terapeutico conoscitive. Rispetto le singole componenti del piano riabilitativo, poi, abbiamo effettuato un confronto tra quanto praticato dai partecipanti alla nostra indagine ed i principi di riabilitazione espressi dalla FSH Society (⁴⁹):

- Tra le componenti sicuramente rispettate dai fisioterapisti che si occupano dei nostri pazienti vi sono sicuramente le operazioni di mantenimento della mobilità articolare (mobilizzazione attiva e passiva dell'arto superiore, il rinforzo muscolare), alla gestione dei passaggi di postura (supino-seduto, seduto-in piedi) e l'esercizio aerobico (cyclette, cammino)
- Mancano, però diverse componenti suggerite dal gruppo di studio americano: non vengono praticate tecniche di facilitazione neuromuscolare, esercizi di rinforzo e dei muscoli addominali, esercizi di rinforzo degli arti inferiori, idrochinesiterapia.
- Un capitolo a parte meritano l'addestramento all'esecuzione delle ADL e l'igiene posturale: sebbene suggerite nel documento americano, esse rappresentano un territorio "borderline" rispetto alle competenze del fisioterapista, in quanto sia l'apprendimento delle strategie adattive per la vita quotidiana che l'insegnamento di posture preventive rispetto alle deformità vertebrali rientrano maggiormente nel Know-how specifico del terapeuta occupazionale/ergonomista. Ciò nonostante, data la quasi assenza di queste figure in contesti pubblici o accreditati in regione Campania, tali componenti del piano riabilitativo dovrebbero essere espletate dal fisioterapista: nel nostro campione, invece, sono state completamente evase.

Appare doveroso sottolineare, ancora una volta, che la FSHD non riconosce un approccio riabilitativo definito, e che il nostro confronto è stato possibile solo in relazione ai principi sanciti dalla FSH society, non ad evidenze o studi in merito; la nostra conclusione, in ogni caso, è che i pazienti in cura in regione Campania non praticano molte delle attività suggerite dal consensus di tali esperti.

L'impatto economico delle criticità sottolineate rispetto al PDTA del paziente con FSHD si traducono, complessivamente, in una spesa inappropriata pari a 4262 euro a paziente, considerando come inappropriate le prestazioni diagnostiche superflue, i profili riabilitativi ortopedici non appropriati, le riabilitazioni neuromotorie in cui non è garantito un adempimento rispettoso di tutte le componenti del programma fisioterapico (considerando il numero di sedute annue più basso possibile); a tale cifra vanno poi aggiunte le spese non sostenute dal paziente per inefficienze del SSR, per un totale di circa 6000 euro a paziente.

5.3 Strategie di intervento: ottimizzazione della rete assistenziale

Le criticità analizzate nel paragrafo precedente potrebbero essere drasticamente ridotte mediante l'adozione di una serie di misure a basso costo, che comporterebbero una appropriatezza maggiore delle prestazioni erogate ai pazienti con FSHD.

- La formazione del MMG

In primo luogo occorre soffermarsi sul gap diagnostico che molti dei pazienti hanno riferito: tale ritardo è dovuto alla scarsa conoscenza, da parte dei medici di base, di una patologia rara ed insidiosa quale la distrofia facio-scapolo-omerale.

La nostra prima proposta, quindi, è lo svolgimento, presso ciascun distretto sanitario di base, di un corso di aggiornamento sulla identificazione e diagnosi precoce della patologia; tale proposta avrebbe un impatto economico bassissimo, in quanto non comporterebbe costi di struttura o attrezzature (basterebbero un computer aziendale ed un video proiettore) né di personale docente esterno, immaginando di affidare la docenza allo specialista neurologo in servizio presso il distretto stesso. Il corso, svolto con periodicità annuale, rientrerebbe nel più ampio piano di aggiornamento continuo del personale medico, e dovrebbe prevedere una durata di almeno sei ore, di cui quattro di lezione

frontale (etiologia del disturbo, inquadramento diagnostico, esame clinico, opportunità terapeutiche) e due di formazione sul campo: il docente dovrebbe presentare degli casi clinici o simulare un esame clinico specifico per pazienti con FSHD.

Il costo orario della docenza potrebbe essere semplicemente conteggiato come orario suppletivo di servizio per il neurologo coinvolto, oppure essere adeguato a quanto stabilito dalla Legge n. 240 del 30 dicembre 2010. Tale legge, però, non stabilisce un tetto di retribuzione oraria, demandandone la disciplina ai singoli atenei: in regione Campania le Università riconoscono un compenso lordo di circa 40-50 euro ad ora per il docente; il costo complessivo del corso per la ASL, quindi, sarebbe di 250-300 euro totali. A fronte di una spesa molto contenuta, quindi, l'azienda sanitaria potrebbe garantire a tutti i MMG le competenze giuste per essere in grado di instradare subito il paziente ad uno specialista, o prescrivere gli accertamenti più idonei al riconoscimento del sospetto pattern distrofico. Un ulteriore vantaggio ottenibile sarebbe la mancata prescrizione di cure inadeguate (profili riabilitativi ortopedici). Un importante indicatore dell'efficienza di questo strumento potrebbe essere costruito mediante un aggiornamento del registro nazionale dei pazienti con FSHD: rispetto al dato in regione Campania, si potrebbe eseguire un'indagine a tempo zero, e valutare a distanza di uno o più anni il numero di pazienti in cui si riscontrano difficoltà o ritardi nella diagnosi.

- Centro di riferimento

Come già esposto rispetto alle dinamiche di ospedalizzazione gestite dal centro di riferimento regionale non vi sono prestazioni inappropriate, ma sicuramente sussistono margini di miglioramento del servizio offerto. In particolare una gestione maggiormente raccordata al territorio potrebbe diminuire il numero di ricoveri dei pazienti con FSHD, abbattendo le spese di ospedalizzazione. In particolare la nostra proposta prevede:

- La designazione di un medico referente nelle ASL territoriali, in contatto diretto con il responsabile FSHD del centro di riferimento: tale figura potrebbe costituire un ponte con il

territorio ed i MMG, raccogliendo le necessità riferite dai pazienti e filtrando le richieste prioritarie da inoltrare presso il responsabile regionale. La figura del medico referente potrebbe essere individuata tra i MMG o meglio nello specialista neurologo, che potrebbe risolvere molte delle criticità riferite in maniera autonoma, sfoltendo le liste d'attesa per il centro di riferimento.

- La gestione dei ricoveri mediante una piattaforma multimediale, nella quale il medico referente regionale possa controllare le richieste e definire i livelli di priorità; tale strumento, ovviamente, dovrebbe risultare accessibile anche ai MMG ed al referente territoriale, in modo da consentire un aggiornamento costante del quadro clinico e delle terapie in corso del paziente, e fornire al centro di riferimento una ulteriore specificità rispetto alla richiesta. La piattaforma, inoltre, potrebbe risultare utile per risolvere tutti i dubbi e le indecisioni del medico curante rispetto alla gestione ordinaria del paziente con FSHD, rappresentando una cartella clinica elettronica e sempre aggiornata, già disponibile per il referente territoriale ed il medico del centro di riferimento.

I costi di questi cambiamenti gestionali da parte del centro di riferimento sarebbero così distribuiti: la nomina del medico referente ed il suo interfacciarsi non prevedrebbero costi supplementari, se non la formazione iniziale che già abbiamo ipotizzato nel paragrafo precedente; quanto alla costituzione di una piattaforma multimediale, ovviamente, i costi sarebbero da definire in base al livello di servizio richiesto. Nell'ambito del progetto Telethon 2015 "Call telethon-UILDM clinical projects" abbiamo ipotizzato un costo di realizzazione del servizio software riguardante tutto il PDTA del paziente, stimando un costo totale di circa 11000 euro. Pensando di dedicare il software ad una sola parte del servizio (gestione del centro di riferimento) e diminuendo il personale coinvolto (1 ingegnere informatico) il costo preventivo di questa operazione si aggirerebbe intorno ai 3000 euro per lo sviluppo del programma e la licenza informatica, ed altri 1500 per il compenso dello sviluppatore.

Indicatori di efficacia di tali operazioni potrebbero essere:

- Numero di ricoveri annui per paziente in Day- hospital
- Numero di ricoveri ordinari annui per paziente
- Tempi medi di attesa per prestazioni specialistiche presso il centro di riferimento.

- **Assistenza territoriale e cure riabilitative**

Un ambito di intervento ulteriore è sicuramente quello delle cure territoriali/ domiciliari, in particolare quello della riabilitazione. Prima ancora di intervenire sui singoli PDTA sarebbe opportuno designare un gruppo di lavoro regionale (medico specialista, fisioterapista, terapeuta occupazionale) che elaborasse delle linee guida per i fisioterapisti nella definizione del piano di trattamento. Il documento, ovviamente, dovrebbe raccordarsi ai principi già esposti dall'associazione americana ⁽⁴⁹⁾, e chiarire quali siano le indicazioni più importanti e gli esercizi da proporre, integrando alle terapie fisiche l'addestramento alle ADL e le nozioni di igiene posturale. Ottenuto questo documento di riferimento, i punti su cui focalizzare l'attenzione sarebbero:

- Miglioramento dell'appropriatezza del servizio offerto, attraverso la formazione dei fisioterapisti operanti su territorio regionale
- Gestione dei periodi di sospensione della fisioterapia in pazienti con FSHD

Quanto al primo punto, così come ipotizzato per i MMG, l'organizzazione di corsi formativi per personale della riabilitazione potrebbe essere uno strumento valido ed efficace nel miglioramento dell'assistenza; data la realtà dei centri accreditati, che svolgono circa il 90% delle prestazioni di rieducazione domiciliare in Campania, si potrebbero organizzare degli incontri formativi tra il gruppo di lavoro descritto in precedenza e gli operatori territoriali, nel corso dei quali esporre le linee guida

per la riabilitazione ed eventualmente effettuare delle sessioni pratiche di addestramento. Tali corsi, eseguiti a cadenza annuale, diverrebbero una voce di spesa condivisa tra le direzioni dei centri accreditati, responsabili per il 70% della formazione del personale, e le singole ASL; gli incontri dovrebbero suddividersi su due giornate (cinque ore l'una), di cui la prima dedicata agli aspetti teorici ed alla presentazione delle linee guida del gruppo di lavoro, e la seconda per le dimostrazioni pratiche tra discenti. Coinvolgendo in ciascuna delle due giornate le diverse figure del gruppo di lavoro (1 giorno neurologo, 2 giorno fisioterapista e terapeuta occupazionale) il costo orario complessivo sarebbe di circa 1500 euro, da suddividere tra il centro accreditato e la ASL di competenza; anche qui non sussistono spese di attrezzature o per il fitto di locali, potendo sfruttare le palestre dei centri di riabilitazione.

Quanto alla gestione dei periodi di sospensione, che come esposto si traducono in una spesa privata che il paziente spesso non riesce a soddisfare, potrebbero essere gestiti con un'opportuna programmazione terapeutica, organizzata:

- In programmi auto-gestiti da dare in consegna al paziente, nei quali si ricerchino degli obiettivi minimi di mantenimento della mobilità articolare e dei livelli di tonico muscolare. Tali programmi di esercizi potrebbero essere consegnati al paziente in forma scritta, mediante disegni esplicativi oppure su supporto audio-visivo (CD rom)
- Concedendo, durante i periodi di sospensione della fisioterapia, un incontro settimanale tra fisioterapista e paziente, di modo tale da permettere una continuità del setting terapeutico e prevenire il peggioramento della condizione clinica del paziente.

Il costo di tali modifiche da apportare al PDTA risulta molto contenuto: nel caso di programmi autogestiti, infatti, l'unico costo da sostenere sarebbe (eventualmente) l'elaborazione del supporto audio-visivo, quindi risorse tecniche quali la telecamera e per la prima ripresa. Superata questa prima elaborazione, ovviamente, le successive copie del cd rom non avrebbero che i costi del supporto in sé; l'operazione, quindi, porterebbe ad un costo massimo di 100-200 euro, costo per altro riducibile

a zero scegliendo di consegnare gli esercizi in forma cartacea. Nel secondo caso, invece, il SSR dovrebbe affrontare una spesa suppletiva, e cioè il pagamento di un'ora di lavoro settimanale al centro accreditato per i mesi di sospensione dei pazienti con FSHD: il costo sarebbe di 180 euro per paziente, quindi anche in questo caso la spesa risulterebbe abbastanza contenuta.

Indicatori di efficienza di queste modifiche al PDTA potrebbero essere:

- Numero di fisioterapisti formati attraverso incontri con il gruppo di lavoro regionale
- Questionari periodici in cui si indaghi il livello di soddisfazione dell'utenza
- Numero di pazienti con FSHD che ricorrono alla riabilitazione a pagamento nei periodi di sospensione.

6.0 Conclusioni

Il PDTA del paziente con FSHD in regione Campania presenta forti criticità, sia in fase diagnostica che assistenziale- terapeutica; tali criticità si traducono in un dispendio di risorse economiche da parte del SSR. Il nostro studio, pur avendo dei limiti rispetto al numero dei partecipanti ed al fatto di essere relativo alla sola regione Campania, può rappresentare un'indagine pilota per valutare tutti i possibili miglioramenti alla rete assistenziale attuale. Sono necessarie, comunque, nuove indagini di più ampio respiro, che abbiano come obiettivo:

- L'analisi di dati relativi a tutta la popolazione con FSHD in Campania
- Il confronto con altri sistemi sanitari regionali
- L'attuazione delle nostre proposte di cambiamento della rete assistenziale, al fine di rendere il SSR Campano Benchmark rispetto alla gestione della distrofia facio –scapolo- omerale.

7. 0 Bibliografia

1. Emery AE. Population frequencies of inherited neuromuscular disease- a world survey. *Neuromuscul disord* 1991;1:19-29
2. Kissel JT. Facioscapulohumeral dystrophy. *Semin Neurol* 1999; 19:35-43
3. Frisullo G, Frusciante R, Nociti V, Tasca G, Renna R, Iorio R, et al., CD8(+) T cells in facioscapulohumeral muscular dystrophy patients with inflammatory features at muscle MRI. *J Clin. Immunol* 2011; 31 (2): 155–166
4. Wijmenga C, Padberg GW, Moerer P, Wiegant J, Liem L, Brouwer OF, et al. Mapping of facioscapulohumeral muscular dystrophy gene to chromosome 4q35-qter by multipoint linkage analysis and in situ hybridization. *Genomics* 1991; 9 (4): 570–575.
5. Upadhyaya M, Lunt P, Sarfarazi M, Broadhead W, Farnham J, Harper PS. The mapping of chromosome 4q markers in relation to facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD). *Am J Hum Genet* 1992; 51 (2): 404–410.
6. Bakker E, Wijmenga C, Vossen RH, Padberg GW, Hewitt J, van der Wielen M, et al. The FSHD-linked locus D4F104S1 (p13E-11) on 4q35 has a homologue on 10qter. *Muscle Nerve* 1995; 2: S39–S44.

7. Deidda G, Cacurri S, Piazzo N, Felicetti L. Direct detection of 4q35 rearrangements implicated in facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD). *J Med Genet.* 1996; 33 (5): 361–365.
8. Lemmers RJ, van der Vliet PJ, Klooster R, Sacconi S, Camaño P, Dauwerse JG, et al. A unifying genetic model for facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Science.* 2010;329(5999):1650-3.
9. Hewitt JE, Lyle R, Clark LN, Valleley EM, Wright TJ, Wijmenga C, et al. Analysis of the tandem repeat locus D4z4 associated with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Hum Mol Genet.* 1994; 3 (8): 1287–1295.
10. Winokur ST, Bengtsson U, Wasmuth JJ, Altherr MR. Mildly repetitive sequences closely linked to the facioscapulohumeral muscular-dystrophy gene on distal chromosome 4q cross-hybridize to regions of heterochromatin. *Cytogenet Cell Genet* 1994; 66 (4): S32–S38.
11. Clapp J, Mitchell LM, Bolland DJ, Fantes J, Corcoran AE, Scoffing PJ, et al. Evolutionary conservation of a coding function for D4Z4, the tandem DNA repeat mutated in facioscapulohumeral muscular dystrophy, *Am J Hum Genet* 2007; 81 (2) 264–279.
12. Geng LN, Yao Z, Snider L, Fong AP, Cech JN, Young JM, et al. DUX4 activates germline genes, retroelements, and immune mediators: implications for facioscapulohumeral dystrophy. *Dev Cell* 2012; 22 (1): 38–51.

13. Krom YD, Thijssen PE, Young JM, den Hamer B, Balog J, Yao Z, et al. Intrinsic epigenetic regulation of the D4Z4 macrosatellite repeat in a transgenic mouse model for FSHD. *PLoS Genet* 2013; 9 (4): e1003415.
14. de Greef JC, Lemmers RJ, van Engelen BG, Sacconi S, Venance SL, Frants RR, et al. Common epigenetic changes of D4Z4 in contraction-dependent and contraction-independent FSHD. *Hum Mutat* 2009; 30 (10):1449–1459.
15. Jeffrey M, Statland MD, Tawil R. Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy . *Neurol Clin.* 2014; 32(3): 721–729.
16. Aprile I, Bordieri C, Gilardi A, Lainieri, Milazzo M, Russo G et al. Balance and walking involvement in facioscapulohumeral dystrophy: a pilot study on the effects of custom lower limb orthoses. *Eur j phys rehabil med* 2013;49: 169-78.
17. Jordan B, Eger K, Koesling S, Zierz S. Camptocormia phenotype of FSHD: a clinical and MRI study on six patients. *J Neurol.* 2011; 258(5):866–873.
18. Lunt PW, Harper PS. Genetic counseling in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *J Med Genet* 1991; 28: 655-64
19. Fitzsimons RB, Gurwin EB, Bird AC. Retinal vascular abnormalities in facioscapulohumeral muscular dystrophy. A general association with genetic and therapeutic implications. *Brain.* 1987; 110:631–648. Pt 3.

20. Padberg GW, Brouwer OF, de Keizer RJ, Dijkman G, Wijmenga C, Grote JJ, et al. On the significance of retinal vascular disease and hearing loss in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 1995; 2:S73–80
21. The FSH-DY Group. FSH-DY A prospective, quantitative study of the natural history of facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD): implications for therapeutic trials. *Neurology*. 1997; 48(1):38–46.
22. Padua L, Aprile I, Frusciante R, Iannaccone E, Rossi M, Renna R, et al. Quality of life and pain in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 2009; 40(2):200-205.
23. Orrell RW, Copeland S, Rose MR. Scapular fixation in muscular dystrophy. *Cochrane Database Syst Rev*. 2010; 20(1):CD003278.
24. Mummery CJ, Copeland SA, Rose MR. Scapular fixation in muscular dystrophy. *Cochrane Database Syst Rev*. 2003;(3):CD003278.
25. Giannini S, Faldini C, Pagkrati S, Grandi G, Digennaro V, Luciani D et al. Fixation of winged scapula in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Clin Med Res*. 2007; 5(3):155-162.
26. Copeland SA, Howard RC. Thoracoscapular fusion for facioscapulohumeral dystrophy. *J Bone Joint Surg Br* 1978;60-B:547-551.
27. Copeland SA, Levy O, Warner GC, Dodenhoff RM. The shoulder in patients with muscular dystrophy. *Clin Orthop Relat Res* 1999;(368):80-91

28. Toni A, Merlini L, Sudanese A, Baldini N, Granata C. Thoraco-scapular arthrodesis in facioscapulohumeral dystrophy. *Chir Organi Mov* 1986; 71:127-131.
29. Giannini S, Ceccarelli F, Faldini C, Pagkrati S, Merlini L. Scapulopexy of winged scapula secondary to facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Clin Orthop Relat Res* 2006; 449:288-294.
30. Giannini S, Faldini C, Pagkrati S, Grandi G, Digennaro V, Luciani D, et al. Fixation of winged scapula in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Clin Med Res.* 2007; 5(3):155-162.
31. Wulff JD, Lin JT, Kepes JJ. Inflammatory facioscapulohumeral muscular dystrophy and Coats' syndrome. *Ann Neurol* 1982; 12:398-401.
32. Payan CA, Hogrel JY, Hammouda EH, Lacomblez L, Ollivier G, Doppler V, et al. Periodic salbutamol in facioscapulohumeral muscular dystrophy: a randomized controlled trial. *Arch Phys Med Rehabil.* 2009; 90(7):1094-101.
33. Rose MR, Tawil R. Drug treatment for facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Cochrane Database Syst Rev* 2004;(2):CD002276

34. Wagner KR, Fleckenstein JL, Amato AA, Barohn RJ, Bushby K, Escolar DM. A phase I/II trial of MYO-029 in adult subjects with muscular dystrophy. *Ann Neurol.* 2008; 63(5):561-571.
35. Corrado B, Ciardi G. Facioscapulohumeral dystrophy and physiotherapy: a literary review. *J. Phys Ther Sci.* 2015;27: 2381–2385.
36. Voet N, Bleijenberg G, Hendriks J, de Groot I, Padberg G, van Engelen B, et al. Both aerobic exercise and cognitive-behavioral therapy reduce chronic fatigue in FSHD: an RCT. *Neurology.* 2014; 83(21):1914-22.
37. van der Kooi E, Kalkman J, Lindeman E, Hendriks J, Engelen B, Bleijenberg G. Effects of training and albuterol on pain and fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *J Neurol;* 2007, 254 (7): 931-940.
38. Kilmer DD, Aitkens SG, Wright NC, McCrory MA. Response to high-intensity eccentric muscle contractions in persons with myopathic disease. *Muscle Nerve.* 2001; 24(9):1181-1187
39. Triassi M. Il management in sanità. II edizione- Società editrice Universo. Roma- 2011

40. Giunta regionale del Veneto. Approvazione del percorso diagnostico terapeutico assistenziale (pdta) di riferimento per i pazienti affetti da tumori del colon e retto. giunta regionale del veneto. decreto 181 del 1/07/2015.

41. Giunta regionale del Veneto. Approvazione del percorso diagnostico terapeutico assistenziale (pdta) di riferimento per i pazienti affetti da melanoma cutaneo e melanoma coroidale. Decreto 181 del 1/07/2015

42. Giunta regionale delle marche. Protocollo diagnostico terapeutico assistenziale per pazienti affetti da cancro del colon-retto. DGR 1906/2008.

43. Giunta regionale toscana. Decreto n. 686 del 25/05/2015.

44. Giunta regionale del Veneto. Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) per la gestione della Sclerosi Multipla (SM). Deliberazione n. 758 del 14 maggio 2015

45. Commissario ad acta regione Lazio. Sclerosi multipla rete assistenziale e percorso diagnostico terapeutico nella regione Lazio. Decreto n.000386 del 13/11/2014

46. Giunta regionale dell'Emilia Romagna. Approvazione documento di indirizzo per l'organizzazione dell'assistenza integrata alla persona con sclerosi multipla (SM) in Emilia-Romagna. Delibera di Giunta regionale n.1134 del 3/8/2015
47. Giunta regionale puglia. Deliberazione del 28 aprile 2006, n. 532. L. R. n. 28/2000, art. 20, comma 8. Approvazione protocolli diagnostico terapeutici relativi alle prestazioni rese in regime di day hospital e day surgery – Autorizzazione regionale. 7° Provvedimento
48. Decreto commissario ad acta n.32/2013 Regione Campania. Decreto Ministeriale 18 ottobre 2012 in materia di criteri e tariffe dell'assistenza ospedaliera e dell'assistenza specialistica ambulatoriale – Determinazioni.
49. FSH society. Physical therapy and FSHD. FSH society Inc, 2007. Waterdown, MA.
50. Rabi Tawil, John T. Kissel, Chad Heatwole, Pandya S, Gronseth G, Benatar M. Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy: Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology* 2015;85;357-364

APPENDICE 1: QUESTIONARIO PROPOSTO AI FINI DELLA RICERCA

Università degli studi di Napoli “Federico II”



Scuola di Medicina e chirurgia

Dottorato di ricerca in “Sanità pubblica e medicina preventiva”

Questionario di indagine sulla distrofia Fascio-scapolo-omerale

NOME E COGNOME PAZIENTE

Compilazione anonima *

ASSOCIAZIONE DI RIFERIMENTO (SE NON PRESENTE SPECIFICARE QUALE SELEZIONANDO LA CASELLA ALTRO)

FSHD ITALIA

UILDM

ALTRO: _____

DATA DI NASCITA: gg/mm/aaaa

ASL DI APPARTENENZA

ASL AVELLINO

ASL BENEVENTO

ASL CASERTA

ASL NA1 CENTRO

- ASL NA2 NORD
- ASL NA3 SUD
- ASL SALERNO

COMUNE DI RESIDENZA

RECAPITO TELEFONICO/ EMAIL DEL PAZIENTE

AUTORIZZAZIONE AL TRATTAMENTO DEI DATI AI SOLI FINI DELLA RICERCA

- SI
- NO

DESIDERA ESSERE RICONTATTATO PER LA FASE SUCCESSIVA DELLA RICERCA?

- SI
- NO

DALL'INIZIO DEI SINTOMI QUANTO TEMPO HA ASPETTATO PER RIVOLGERSI AD UN MEDICO

- L'HO FATTO IMMEDIATAMENTE
- SONO PASSATI GIORNI
- SONO PASSATI MESI/ANNI

SE HA ATTESO MESI, PER QUALE MOTIVO L'HA FATTO?

- HO SOTTOVALUTATO I SINTOMI
- MI CURAVO DA SOLO
- NON RITENEVO FOSSE UNA COSA IMPORTANTE
- ALTRO _____

A CHI SI É RIVOLTO PER PRIMO?

- MEDICO DI FAMIGLIA (MMG)
- SPECIALISTA
- CENTRO DI RIFERIMENTO
- ALTRO

SE NE HA PARLATO COL MEDICO DI FAMIGLIA, QUANTO É DURATO IL PRIMO CONSULTO?

- 5-10 MIN
- 10-15 MIN
- >15 MIN
- COLLOQUIO TELEFONICO

DOPO IL PRIMO CONTATTO IL MEDICO DI BASE:

- LE HA PRESCRITTO TERAPIA ANTINFIAMMATORIA, IDENTIFICANDO IL PROBLEMA IN UNA INFIAMMAZIONE POST-TRUMATICA
- LE HA PRESCRITTO ACCERTAMENTI ULTERIORI (RX, ECODOPPLER)
- L'HA INVIATA AD UNO SPECIALISTA (ORTOPEDICO, NEUROLOGO)

L'INVIO AD UNO SPECIALISTA, SE NON CONTATTATO SUBITO, È AVVENUTO:

- MESI DOPO IL PRIMO COLLOQUIO COL MEDICO DI FAMIGLIA
- ANNI DOPO IL PRIMO COLLOQUIO CON IL MEDICO DI FAMIGLIA

DALL'INVIO ALLO SPECIALISTA INDICHI QUALI ESAMI HA ESEGUITO:

- ECOGRAFIA
- ELETTROMIOGRAFIA

AD OGGI QUANDO CONSULTA IL MEDICO DI FAMIGLIA SI SENTE:

- ADEGUATAMENTE SEGUITO

- PARZIALMENTE COMPRESO
- TOTALMENTE INCOMPRESO

LE ATTUALI PRESCRIZIONI DI FARMACI E FISIOTERAPIA LE TROVA:

- ADEGUATE ED ESAURIENTI
- TECNICHE MA COMPRENSIBILI
- TOTALMENTE INCOMPRENSIBILI

I FARMACI PRESCRITTI SONO RISULTATI

- ININFLUENTI
- UTILI NEL CONTRASTARE LA PATOLOGIA
- UTILI NEL RALLENTARE LA PATOLOGIA
- NON ASSUMO FARMACI

IL MEDICO DI FAMIGLIA L'HA INVIATO AD UNO SPECIALISTA

- SI
- NO

C'É STATA COMUNICAZIONE TRA SPECIALISTA E MEDICO DI FAMIGLIA?

- SI
- NO

É AL CORRENTE DELLA PRESENZA DI CENTRI RIFERIMENTO PER LA SUA PATOLOGIA?

- SI
- NO

SE SI, QUANTI ACCESSI (IN REGIME DI DAY HOSPITAL) L'ANNO EFFETTUA PRESSO IL CENTRO DI RIFERIMENTO

- 0-2
- 3-4
- 5-6
- >6

NEGLI ULTIMI DUE ANNI HA EFFETTUATO RICOVERI OSPEDALIERI LEGATI ALLA SUA PATOLOGIA E DISPOSTI DAL CENTRO DI RIFERIMENTO?

- SI
- NO

QUANTI RICOVERI ORDINARI HA EFFETTUATO?

- 1
- 2
- >2

QUALI SONO I MOTIVI PER CUI HA EFFETTUATO I RICOVERI?

- ACCERTAMENTI DIAGNOSTICI
- PARTECIPAZIONE A TRIALS SCIENTIFICI
- AGGRAVAMENTO DELLE CONDIZIONI DI SALUTE
- ALTRO

AD OGGI PRATICA FISIOTERAPIA? IN CHE REGIME?

- SI, IN REGIME AMBULATORIALE
- SI, IN REGIME DOMICILIARE
- SI, IN REGIME AMBULATORIALE PER PROFILI ORTOPEDICI (10-20 ACCESSI)
- NO

SE PRATICA FISIOTERAPIA NEUROMOTORIA, QUANTO DURA UNA SEDUTA?

- <60 MIN
- =60 MIN
- >60 MIN

SE PRATICA RIEDUCAZIONE NEUROMOTORIA, LA PRESCRIZIONE DEL NEUROLOGO/FISIATRA DELLA SUA ASL CHE CADENZA PREVEDE?

- BISETTIMANALE CON 3 MESI DI SOSPENSIONE/ANNO
- BISETTIMANALE CON 4 MESI DI SOSPENSIONE/ANNO
- TRISETTIMANALE CON 2 MESI DI SOSPENSIONE/ANNO
- TRISETTIMANALE CON 3 MESI DI SOSPENSIONE/ANNO
- QUADRISSETTIMANALE CON TRE MESI DI SOSPENSIONE/ANNO
- QUADRISSETTIMANALE CON TRE MESI DI SOSPENSIONE/ANNO
- PENTASETTIMANALE CON TRE MESI DI SOSPENSIONE/ANNO

DURANTE I MESI DI SOSPENSIONE RICORRE A SEDUTE DI FISIOTERAPIA A PAGAMENTO?

- SI
- NO

COME VALUTEREBBE LA PREPARAZIONE DEL SUO FISIOTERAPISTA CIRCA LA SUA PATOLOGIA?

- ESAURIENTE
- SUFFICIENTE
- SCARSA

INDICHI LA PRESENZA O MENO DELLE MANOVRE INDICATE NEGLI ESERCIZI ESEGUITI

MOVIMENTO PASSIVO ARTO SUPERIORE	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
----------------------------------	-----------------------------	-----------------------------

MOVIMENTO ATTIVO ARTO SUPERIORE	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
RINFORZO MUSCOLARE	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
ESERCIZI PER IL TRONCO	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
ESERCIZI CON ELASTICO	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
FACILITAZIONI NEUROMUSCOLARI (PNF)	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
ESERCIZI PER GLI ADDOMINALI	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
ESERCIZI PER L'ARTO INFERIORE	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
PASSAGGI POSTURALI	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
ADDESTRAMENTO ALLE ATTIVITÀ QUOTIDIANE	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
IDROCHINESITERAPIA	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
IGIENE POSTURALE	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO

A 1 A 10 QUANTO SI SENTE SODDISFATTO DELLE CURE RICEVUTE

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

LA SUA PATOLOGIA LE HA PERMESSO DI OTTENERE

- LEGGE 104/92
- INVALIDITÀ CIVILE1
- NON HO EFFETTUATO RICHIESTA

PROVI A QUANTIFICARE I GIORNI DI LAVORO PERSI IN UN ANNO A CAUSA DELLA SUA PATOLOGIA

- <10
- >10 E <30
- >30

NEGLI ULTIMI 12 MESI, HA DOVUTO RINUNCIARE A UNA O PIÙ DELLE SEGUENTI PRESTAZIONI PER IL SUO PROBLEMA DI SALUTE, A CAUSA DEI COSTI DA SOSTENERE?

FARMACI DISPENSATI DAL SSN	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
FARMACI A PAGAMENTO	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
ESAMI / VISITE SPECIALISTICHE	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
ESAMI / VISITE SPECIALISTICHE IN AMBULATORI PUBBLICI	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
RIABILITAZIONE A PAGAMENTO NEI MESI DI SOSPENSIONE ASL (SE IN CURA AMBULATORIALE/DOMICILIARE)	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
PROTESI, PRESIDI E AUSILI	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
ASSISTENZA DOMESTICA (ES. BADANTE)	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO

SE NON A CAUSA DEI COSTI, RICONOSCE TRA I SEGUENTI IL MOTIVO DI RINUNCIA ALLE CURE?

ASSENZA DEL SERVIZIO/FARMACO	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
LISTA D'ATTESA LUNGA	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
SCOMODITÀ (LONTANANZA DELLA STRUTTURA)	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
ORARI POCO ACCESSIBILI	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
MANCANZA DI TEMPO	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO

CONSIDERANDO LE SPESE PER LA SUA CURA E ASSISTENZA, IN QUALE MODO LA SUA FAMIGLIA È RIUSCITA A FAR FRONTE A TALI SPESE?

- CON GRANDI DIFFICOLTÀ
- CON QUALCHE DIFFICOLTÀ
- ABBASTANZA FACILMENTE
- FACILMENTE

IL FATTO CHE LEI ABBA DOVUTO AFFRONTARE DELLE SPESE SANITARIE O SEGUIRE DEI PERCORSI DI CURA HA COMPORTATO DELLE LIMITAZIONI IN QUALCHE AMBITO DELLA SPESA FAMILIARE ?

- ATTIVITÀ DEL TEMPO LIBERO
- TRASPORTI
- ISTRUZIONE DEI FIGLI
- SPESE PER LA CASA
- SPESE ALIMENTARI

IL FATTO CHE LEI ABBA DOVUTO AFFRONTARE DELLE SPESE SANITARIE O SEGUIRE PERCORSI DI CURA, HA AVUTO DELLE RICADUTE SULL'ATTIVITÀ LAVORATIVA DI QUALCHE MEMBRO DELLA FAMIGLIA IN QUALCUNO DEI SEGUENTI ASPETTI?

- HA DOVUTO CERCARE UN LAVORO
- HA PERSO IL LAVORO
- HA RIDOTTO GLI ORARI DI LAVORO
- HA MODIFICATO LA MANSIONE