

Esempio di buone pratiche: la rete di assistenza destinata ai pazienti con malattie genetiche rare in Ticino

Informazioni generali

- Persona di riferimento: Beatrice Reimann
- Indirizzo di posta elettronica: beatrice.reimann@malattierare.ch
- Recapito telefonico: 0041 (0)79 129 90 59 (malattie neuromuscolari)
- La rete di assistenza si occupa di malattie genetiche rare. Offre sostegno ai pazienti e ai loro famigliari residenti nella Svizzera italiana (Cantone Ticino e Grigioni italiano).
- Denominazione dell'associazione dei pazienti: Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR)
- Sito internet: www.malattierare.ch

Organizzazione della rete di assistenza

La MGR è stata fondata come associazione nel 2013 secondo l'art. 60 segg. CC e dal 1.1.2015 è riconosciuta dall'Ufficio Federale delle Assicurazioni Sociali.

Nella Svizzera italiana la MGR ha lo scopo di fornire consulenza e sostegno alle persone ivi residenti colpite da malattie (genetiche) rare e/o da malattie neuromuscolari.

In generale la MGR offre sostegno a coloro che soffrono di una malattia genetica rara per cui non esiste un'associazione di aiuto sociale specifica. Inoltre l'associazione si assume il compito di difendere i diritti e gli interessi dei pazienti e di tutelare la loro qualità di vita. Questi servizi si estendono anche a loro famigliari.

Oltre a tutto ciò, la MGR promuove e sostiene studi clinici e ricerche nel ramo delle malattie genetiche rare, non da ultimo sensibilizzando le autorità e l'opinione pubblica. La MGR si prefigge altresì di promuovere la collaborazione con persone fisiche e/o giuridiche che nel nostro paese, in particolare nella Svizzera italiana, ma anche all'estero, si occupano di malattie neuromuscolari genetiche rare (o solo rare) o di altre malattie genetiche rare.

Gli assistenti sociali e i membri del comitato direttivo della MGR collaborano a stretto contatto con la Case Manager e il personale medico del centro muscolare "Centro Myosuisse" del cantone Ticino, il quale fa parte dell'Ente Ospedaliero Cantonale (EOC).

Il Centro Myosuisse Ticino è stato fondato nel 2007 per agevolare la diagnosi, la terapia e la presa a carico dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari e malattie rare. Questo centro è parte integrante della rete svizzera Myosuisse, la quale garantisce un regolare aggiornamento degli operatori e l'accesso alle principali novità terapeutiche destinate ai pazienti. I consulti medici hanno luogo presso il Neurocentro della Svizzera Italiana (NSI) di Lugano per i pazienti adulti e all'Ospedale Regionale di Bellinzona e Valli per i pazienti pediatrici. Il Centro Myosuisse ha sviluppato dei processi di sinergia tra i pazienti e le diverse figure professionali coinvolte.

Vengono trattate:

- malattie muscolari (miopatie infiammatorie, distrofie muscolari, miopatie congenite);
- malattie del sistema nervoso periferico (neuropatie genetiche o acquisite, ed in particolare la sindrome di Guillain-Barré e la CIDP, polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica);
- malattie del motoneurone (SLA e varianti);
- malattie della placca neuromuscolare (Miastenia gravis);
- malattie neuroimmunologiche;
- malattie rare.

I servizi offerti:

- valutazioni cliniche neurologiche delle diagnosi e delle relative cure per le persone affette da malattie neuromuscolari.
- Esami neurofisiologici (Elettroencefalografia ENMG, chiarimenti sul potenziale motorio e sensitivo)

- Biopsie muscolari tradizionali e con ago sottile.
- Consulenza infermieristica specializzata per persone affette da malattie neuromuscolari.
- Coordinamento di cure multidisciplinari (in collaborazione con fisioterapisti, ergoterapisti, logopedisti e dietisti).
- Distribuzione di materiale informativo su malattie neuromuscolari e malattie genetiche rare.
- Collaborazione clinica e scientifica con altri centri Svizzeri (in particolare con l'Ospedale Universitario di Basilea) ed esteri (in particolare con l'Ospedale Policlinico di Milano).
- Partecipazione ai registri nazionali e internazionali per le malattie genetiche rare.
- Organizzazione del supporto sociale in collaborazione con le associazioni dei pazienti come la MGR, Pro Infirmis, Pro Senectute, Hospice e con l'ASLASI/ALS Svizzera.
- Periodiche formazioni continue destinate al personale medico e paramedico.

Il NSI, attivo dal 1° luglio 2009, permette di rispondere nel modo più appropriato, evitando inutili ridondanze, all'esigenza di sinergia fra le diverse specialità mediche nell'ambito delle Neuroscienze cliniche, offrendo ai pazienti un approccio alla malattia e un trattamento delle patologie all'avanguardia e sicuri, che considerano il percorso diagnostico-terapeutico e riabilitativo del paziente dalle prime ore della malattia fino al rientro a domicilio. All'interno del NSI sono presenti i reparti di: Neurologia (Clinica di formazione A), Neurochirurgia, Neuroradiologia, Neuropsicologia e Neuroscienze così come pure il Centro per la terapia del dolore e Neuroanestesia. Malattie come per esempio l'ictus, i tumori cerebrali, le demenze, l'epilessia, il morbo di Parkinson, la Sclerosi Multipla, i traumi cranici oppure le patologie spinali degenerative, necessitano di una presa a carico sempre più pluri- ed interdisciplinare. (Le patologie del sistema nervoso centrale e periferico rappresentano il 10% dei consulti medici e il 20% di tutte le emergenze.

Il NSI conta 45 letti di degenza, 4 letti di day hospital, 6 letti nella Stroke Unit, nonché diversi ambulatori specialistici. Vi lavorano oltre 200 professionisti, suddivisi tra medici, infermieri, tecnici, neuropsicologi e ricercatori.

Due medici specialisti dell'EOC fanno parte del comitato direttivo della MGR e la case manager del Centro Myosuisse partecipa come consulente alle riunioni dell'associazione.

Il personale della MGR collabora e si consulta regolarmente con esperti esterni della Svizzera italiana su diversi aspetti legati alle malattie genetiche rare.

Siccome la MGR non si concentra unicamente su un'unica malattia genetica rara ma si occupa bensì delle malattie genetiche rare in generale, collabora con altre organizzazioni specializzate sia nella Svizzera italiana (come ASLASI e ProInfirmis), sia nella Svizzera tedesca e francese (come Muskelgesellschaft e ASRIMM).

Offerte della rete di assistenza

Consultazioni

- La case manager del Centro Myosuisse, Anna Maria Sury, e le assistenti sociali della MGR, Beatrice Reimann e Nora Camesi, offrono regolarmente consultazioni personalizzate che di norma hanno luogo il martedì e il venerdì negli spazi del Centro Myosuisse presso il NSI, oppure il lunedì e il mercoledì presso la sede della MGR. Su richiesta sono però possibili anche delle consultazioni a domicilio.
- Sono offerte persino delle consultazioni di tipo interdisciplinare organizzate in base alle necessità e alla situazione personale dei singoli utenti. Le quali hanno normalmente luogo presso il Centro Myosuisse.
- Agli incontri di consultazione interdisciplinare vi partecipano le persone coinvolte nel caso: l'utente stesso, i suoi familiari, la case manager del Centro Myosuisse, le assistenti sociali della MGR, i medici competenti, i consulenti e altre persone come fisioterapisti, psicologi, datori di lavoro, ecc.

Rete di esperti

- Gli specialisti medici formano una rete di contatto e condividono regolarmente le proprie esperienze. I professionisti della Svizzera italiana che operano nel settore delle malattie genetiche rare e neuromuscolari si incontrano per una riunione ogni 2 mesi circa. In questa occasione si aggiornano sulle novità riguardanti terapie e cure e discutono sui casi trattati insieme.

- Gli specialisti partecipano a diverse conferenze internazionali, come quelle di Eurodis, e sono registrati presso Orphanet.
- Se necessario le assistenti sociali della MGR collaborano con 12 esperti esterni che operano in svariati settori delle malattie genetiche rare (test genetici, pediatria, psicologia, fisio- e ergoterapia, assicurazioni, ecc.)

Scambio di informazioni tra l'ospedale e l'assistenza medico-sanitaria di base

- Lo scambio di informazioni tra l'ospedale specializzato e l'assistenza medico-sanitaria di base è regolato tramite dei continui rapporti interdisciplinari. Inoltre il personale che si occupa di pazienti con patologie complesse, si trova ogni due mesi per uno scambio.

Formazione, riqualificazione e perfezionamento nell'ambito delle malattie rare

- Annualmente vengono offerti 2-3 corsi.
- La MGR partecipa alla scelta dei temi, sostiene l'organizzazione, invita tutti gli utenti e i soci e offre un sostegno finanziario.

Linee guida per le cure

- I collaboratori del NSI seguono le linee guida internazionali per le specifiche malattie dettate del Treat NMD Neuromuscular Network.
- La MGR è un'associazione per i pazienti che si occupa prevalentemente degli aspetti sociali, non è pertanto coinvolta nell'elaborazione delle linee direttive per le cure.

Passaggio dalla pediatria alla medicina per adulti

- Il passaggio dalla pediatria alla medicina per adulti è regolato dalla case manager del Centro Myosuisse, la quale segue i pazienti dall'infanzia sino alla maggiore età; restando la persona di riferimento per, ad esempio, accompagnare i pazienti alla prima visita dal nuovo medico.
- La MGR è coinvolta nella misura in cui è informata da parte della case manager del Centro Myosuisse su questo passaggio e viene presentata ai nuovi medici responsabili.

Passaggio dall'ospedale al proprio domicilio

- Il passaggio dall'ospedale a casa è regolato tramite rapporti medici con specifiche indicazioni sulle cure inoltrati al medico di famiglia. Durante i ricoveri, i medici di famiglia come anche la case manager sono spesso coinvolti durante i colloqui con la/il paziente e i medici specialisti.
- La MGR è informata della case manager del Centro Myosuisse per un eventuale necessità di aiuto sociale.

Accompagnamento psicosociale

- È garantito un accompagnamento psicosociale tra diversi enti di supporto come ad esempio la MGR, ProInfirmis, ProSenectute, Hospice ecc.
- La MGR è informata su un eventuale accompagnamento psicosociale da parte della Casamanager del Centro Myosuisse.

Case Manager

- Il Centro Myosuisse impiega una case manager, la quale funge da persona di riferimento per i pazienti ed i loro familiari.
- I compiti della case manager sono descritti nel mansionario (solo in lingua tedesca).
- La case manager del Centro Myosuisse è in continuo contatto con le assistenti sociali della MGR: annuncia nuovi casi che richiedono un aiuto sociale, collabora ai casi in comune e partecipa fornendo consulenza alle riunioni del comitato direttivo della MGR.

Ricerca

- La rete di assistenza promuove e sostiene la ricerca nell'ambito delle malattie rare. La MGR è in stretta collaborazione con il NSI nell'ambito della ricerca clinica.
- La rete di assistenza partecipa a diversi studi, come ad esempio quello per sviluppare un medicamento per pazienti costretti a letto oppure quello di uno studio clinico per la malattia di Duchenne di SIDEROS.
- La rete di assistenza si informa attivamente sui progetti di ricerca in corso.
- La MGR e il Centro Myosuisse informano i loro utenti sulla possibilità di partecipare a studi clinici, soprattutto su delle ricerche che sono sostenute della FSRMM.

Nel 1985 Jacques Rognon, in collaborazione con la “Schweizerische Muskelgesellschaft”, ha fondato la FSRMM, una fondazione per la ricerca sulle malattie muscolari). Questa fondazione si occupa degli aspetti scientifici delle malattie muscolari (miopatie) che colpiscono bambini e adulti. Lo scopo della fondazione è di promuovere la ricerca scientifica sulle malattie muscolari in Svizzera. Secondo tale obiettivo la FSRMM elargisce in prima linea borse di studio ai ricercatori che lavorano in questo ambito. La fondazione sostiene altresì gli scopi delle associazioni che si occupano delle malattie muscolari. Inoltre finanzia ogni anno una decina di progetti e ha creato una cattedra universitaria a Basilea per le malattie neuromuscolari (attualmente occupata dal professor Michael Sinnreich).

Registro

- In collaborazione con l'ASRIMM e la “Schweizerische Muskelgesellschaft”, la MGR e il Centro Myosuisse partecipano a registri esistenti, come ad esempio per le malattie di Duchenne e di Becker. La MGR sostiene i pazienti tramite consulenze e contributi finanziari in caso di problemi amministrativi, giuridici e/o assicurativi. Mentre il Centro Myosuisse organizza l'accompagnamento personale dei partecipanti ai test e agli studi.
- In conformità alla legge federale sulla protezione dei dati, gli utenti sono informati sulla registrazione dei loro dati personali. Nel caso in cui dovesse essere necessario uno scambio di dati tra la MGR e il Centro Myosuisse e/o con altre associazioni (come ad esempio assicurazioni sociali, ProInfirmis, ecc.), viene dapprima richiesto il consenso da parte dell'utente.

Assistenza giuridica, amministrativa, sociale e considerazioni inerenti formazione e lavoro per gli utenti e i loro familiari

- Tramite le assistenti sociali della MGR che collaborano con il servizio giuridico della FTIA (Federazione Ticinese Integrazione Andicap) gli utenti della rete di assistenza ricevono un aiuto durante la procedura di richiesta presso le assicurazioni sociali, soprattutto per quanto riguarda le indennità. Nell'ambito delle consulenze sociali e giuridiche, aiuto nella compilazione di moduli e accompagnamento nelle procedure assicurative.
- Gli utenti della rete di assistenza beneficiano di una tariffa speciale per la consulenza giuridica della FTIA e, se necessario, di un contributo finanziario da parte della MGR.
- Le assistenti sociali della MGR forniscono consulenza finanziaria agli utenti.
- A dipendenza delle necessità e della singola situazione, le assistenti sociali della MGR e la case manager del Centro Myosuisse forniscono consulenze a domicilio agli utenti. Ad esempio quando bisogna fare degli accertamenti circa l'idoneità oppure la modifica dell'alloggio e/o se l'utente ha delle difficoltà negli spostamenti all'interno del proprio domicilio.
- Gli utenti della MGR possono sottoporre al comitato direttivo le richieste per un aiuto finanziario tramite uno specifico modulo accompagnato da un budget personale e dai relativi documenti giustificativi. Inseguito il comitato direttivo decide secondo direttive unitarie e prendendo in considerazione la situazione finanziaria di ogni caso.
- Le assistenti sociali della MGR forniscono consulenze su temi che riguardano la formazione e il lavoro. Se necessario sono a disposizione anche nell'accompagnamento per la ricerca di un posto di formazione o di lavoro.

Finanziamento

- Il finanziamento delle offerte sopra menzionate è garantito tramite delle donazioni private e dai contributi federali e cantonali.
- La MGR partecipa alla rete di assistenza...
 - o con un contributo fisso annuale al salario della case manager del Centro Myosuisse;
 - o con contributi finanziari per formazioni, riqualificazioni e perfezionamenti nell'ambito delle malattie rare;
 - o con contributi finanziari a progetti di ricerca,
 - o con un contributo finanziario al registro Svizzero delle malattie neuromuscolari.