



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Unità Sanitaria Locale di Bologna

Istituto delle Scienze Neurologiche
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

PERCORSO DEL BAMBINO E ADOLESCENTE CON MALATTIA NEUROMUSCOLARE RARA



● COLLANA DEI PDTA CRONICI ●



PERCORSI
DIAGNOSTICO
TERAPEUTICO
ASSISTENZIALI

PDTA

Novembre 2024

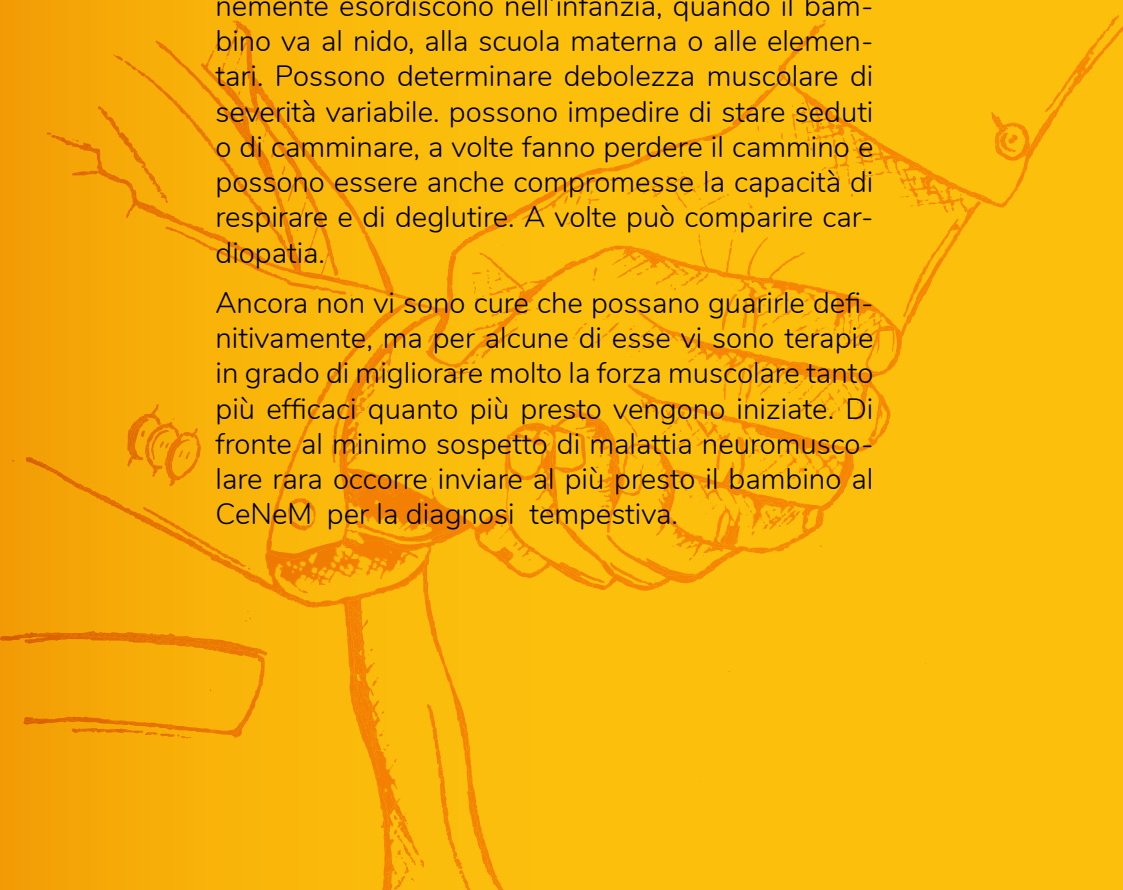


Gentile genitore, cara ragazza, caro ragazzo, il percorso diagnostico terapeutico dedicato alle Malattie Neuromuscolari Rare (denominate MNM Rare) ha lo scopo di diagnosticare e seguire nel tempo le persone con patologie quali la Distrofia muscolare, la Atrofia muscolare spinale, le Neuropatie periferiche, le Distrofie miotoniche.

Il percorso si avvale della collaborazione fra diversi professionisti che agiscono in team multiprofessionali coordinandosi con il Centro Neuromuscolare (CENeM) dell'Età Evolutiva dell'IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna presso l'Ospedale Bellaria.

Le MNM rare sono patologie per lo più su base genetica e possono comparire in qualunque momento della vita a volte anche alla nascita, ma più comunemente esordiscono nell'infanzia, quando il bambino va al nido, alla scuola materna o alle elementari. Possono determinare debolezza muscolare di severità variabile. possono impedire di stare seduti o di camminare, a volte fanno perdere il cammino e possono essere anche compromesse la capacità di respirare e di deglutire. A volte può comparire cardiopatia.

Ancora non vi sono cure che possano guarirle definitivamente, ma per alcune di esse vi sono terapie in grado di migliorare molto la forza muscolare tanto più efficaci quanto più presto vengono iniziate. Di fronte al minimo sospetto di malattia neuromuscolare rara occorre inviare al più presto il bambino al CeNeM per la diagnosi tempestiva.



LE FASI

1 ACCESSO

L'accesso al CeNeM avviene a seguito del dubbio di patologia neuromuscolare rara da parte del Pediatra di Libera scelta (PLS) o del Medico di Medicina Generale (MMG) o di un altro professionista sanitario a seguito di alcuni sintomi, (es. ipotonia, difficoltà a controllare il capo nei primi mesi di vita oppure ritardo a stare seduto oltre i 6-8 mesi di vita, ritardo nel reggersi in piedi intorno all'anno o di camminare entro i 18 mesi oppure difficoltà nel correre, saltare, alzarsi da terra, salire le scale, oppure nel secondo anno di vita può presentarsi con un ritardo nel linguaggio nel bimbo maschio come in caso di Distrofia Muscolare di Duchenne). Il PLS o il MMG prescrive una "Visita Neuropsichiatria Infantile" con quesito diagnostico (QD): "malattia neuromuscolare".

Il genitore prenota la visita a CUP che viene svolta dall'equipe del CeNeM. Le prime visite sono garantite entro 30 giorni. In caso di maggiore urgenza il PLS / MMG può contattare direttamente il CeNeM all'indirizzo e-mail **npi.malattieneuromuscolariircs@pec.ausl.bologna.it**

Se il bambino arriva ad un PS cittadino (ad esempio per difficoltà respiratoria acuta dispnea), è prontamente contattato il CeNeM (**051 6225111**)

Se il sospetto viene confermato si avviano gli esami necessari per la diagnosi; possono essere effettuati in Day Hospital o in degenza presso il CeNeM. Durante il percorso diagnostico viene emesso il codice di esenzione R99 di malattia rara in corso di definizione diagnostica.

2 LA DIAGNOSI

Una volta pervenuti alla diagnosi, il Neuropsichiatra del CeNeM effettua con voi un colloquio di restituzione con informazioni sulla patologia e sulla evoluzione del quadro clinico e terapeutico.

3 LA PRESA IN CARICO

Dopo la diagnosi viene emesso un codice di esenzione specifico. Il CeNeM ti prende in carico coordinandosi con altri professionisti sanitari per:

- controlli laboratoristici e strumentali circa ogni 6 mesi in DH oppure con un breve ricovero;
- visita ed eventuale stesura di un programma riabilitativo o la prescrizione di specifici ausili (in caso di difficoltà neuromotorie) da parte della Medicina Riabilitativa Infantile dell'IRCCS ISN di Bologna;

- visita neuropsichiatrica, presa in carico, riabilitazione logopedica o fisioterapica ed eventuali contatti con la scuola (in caso di difficoltà di linguaggio o di apprendimento o in generale turbe dello sviluppo neuropsichico) da parte delle equipe della Neuropsichiatria Territoriale;
- ADI o attivazione delle cure palliative nel caso di grave patologia da parte dei Pediatri della Pediatria Territoriale, Palliativisti delle Cure Palliative;
- CO118 per eventuali interventi in urgenza;
- CeNeM dell'Adulto al compimento del 18° anno di età per concordare e accompagnare la transizione di cura.

È consegnata una scheda anagrafica di sintesi relativa alla patologia diagnosticata e i contatti dei principali professionisti .Tale scheda va conservata e presentata in caso di bisogno.



LE ASSOCIAZIONI COINVOLTE

- UILDM Unione Italiana Lotta alla Distrofia muscolare • www.uildmbo.org
- Famiglie SMA • www.famigliesma.org
- ASAMSI • www.asamsi.org
- Parent Project aps • www.parentproject.it
- ACMTrete • www.acmt-rete.it
- Bimbo Tu • www.bimbotu.it



CONSIGLI UTILI

- In caso di distrofia muscolare o altra miopatia in caso di interventi chirurgici in anestesia generale vanno evitati alogenati o succini colina come da certificato che ti avrà rilasciato il CENEM.
- Prediligi una alimentazione ricca in frutta e verdura (vegetali in genere), carni bianche o pesce e olio extravergine di oliva, legumi, cereali, evita carni rosse
- Evita digiuni prolungati specie se tuo figlio/a ha una forma avanzata di distrofia muscolare o una atrofia muscolare spinale che riduce la massa muscolare, importante fonte di zuccheri.

SOCIETÀ SCIENTIFICHE

- www.aim.org

INFO/SEGNALAZIONI/RINGRAZIAMENTI

Segnalazioni/ringraziamenti possono essere inviati a www.ausl.bologna.it/per-i-cittadini/urc

Per ulteriori informazioni consulta la pagina www.ausl.bologna.it