



Alessandria, 5 febbraio 2010

INFANTILE ALLA RIBALTA NAZIONALE NELLA LOTTA ALLA DISTROFIA

Siglato il protocollo che vede il presidio pediatrico riferimento nazionale per la distrofia muscolare di Duchenne e Becker

Siglato questa mattina tra il direttore generale dell'Azienda Ospedaliera Santi Antonio e Biagio e Cesare Arrigo Nicola Giorgione e il presidente dell'Associazione Parent Project onlus Filippo Buccella il protocollo di intesa mirato a definire la collaborazione tra le due realtà, per offrire ai pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker e alle loro famiglie un punto di riferimento nazionale per quanto riguarda gli aspetti della gestione quotidiana dell'insufficienza respiratoria sia acuta che acuta e la gestione peri-operatoria degli interventi chirurgici.

La distrofia muscolare di Duchenne e Becker (DMD) è una malattia rara e colpisce 1 su 3.500 maschi nati vivi, geneticamente determinata da una mutazione del cromosoma X che altera la produzione della distrofina, ossia la proteina che dovrebbe preservare il tessuto muscolare: infatti, in assenza di distrofina, le fibre muscolari vengono con il tempo sostituite da tessuto adiposo e connettivo, con il conseguente e naturale progressivo indebolimento dei muscoli. Si stima che in Italia ci siano 5.000 persone affetti dalla malattia, ma non esistono dati ufficiali in quanto manca un database dedicato. La malattia viene diagnosticata intorno ai quattro anni, con sintomi ben precisi: difficoltà nel salire le scale, a correre e a rialzarsi da terra. Intorno ai dieci anni i pazienti affetti da DMD perdono la capacità di camminare, nell'adolescenza subentra anche l'impossibilità di muovere gli arti superiori e un deficit nella respirazione, prima durante la notte, poi col tempo, anche durante il giorno. L'aspettativa di vita oggi supera i venticinque anni, contro i quindici di dieci anni fa, con una buona qualità di vita percepita soggettivamente: tutto ciò è reso possibile grazie all'evoluzione tecnologica data dall'introduzione della ventilazione non invasiva e dalla macchina della tosse. Questi pazienti, infatti, possono essere gestiti anche a casa, previo specifico addestramento nell'utilizzo del ventilatore e della macchina della tosse, che consente ai pazienti di espellere il muco che altrimenti rischierebbe di soffocare i polmoni. E questo è proprio il primo aspetto dell'accordo sottoscritto oggi, in cui la struttura di Anestesia e Rianimazione Pediatrica diretta da Fabrizio Racca, viene individuata dall'Associazione Parent Project onlus quale punto di riferimento per la gestione degli aspetti respiratori della patologia: saranno infatti attivati due letti di terapia sub-intensiva dedicati alla gestione non invasiva dell'insufficienza respiratoria acuta e al monitoraggio post-operatorio dei pazienti affetti da DMD. Inoltre, il progetto prevede l'attivazione di una consulenza telefonica ventiquattro ore su ventiquattro, per la gestione delle riacutizzazioni respiratorie nei pazienti già addestrati, oltre alla promozione dell'attività di formazione di medici di altre strutture e i medici di medicina generale e pediatri di libera scelta di altre regioni.

Altro punto del protocollo, l'istituzione di un centro di Ascolto dell'associazione Parent Project onlus presso l'Azienda Ospedaliera di Alessandria, allo scopo di fornire consulenza psicologica, educativa e assistenza formativa alle famiglie dei pazienti affetti dalla patologia, ma anche a medici, agli specialisti ed agli operatori del Servizio Sanitario Nazionale interessati ad approfondire le proprie conoscenze.

“Siamo di fronte ad un impegno importante – sottolinea il direttore generale Nicola Giorgione – queste patologie, seppur limitate nei numeri, hanno un impatto fortissimo nelle famiglie colpite, che talvolta sono prive di punti di riferimento. Questi pazienti infatti necessitano di cure complesse, per cui è indispensabile un approccio culturale e psicologico che consenta di seguire la famiglia nella gestione del paziente in tutte le fasi, addestrandola alla gestione quotidiana, ma anche supportandola per affrontare eventuali



Azienda Ospedaliera Nazionale
SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo
Alessandria



Via Venezia, 16 – 15100 ALESSANDRIA
Tel . 0131 206111 – www.ospedale.al.it
info@ospedale.al.it

C.F. – P.I. 01640560064

criticità che possono emergere, per esempio, solo per una banale influenza. La possibilità di farsi aiutare da un lato da medici specializzati nella patologia e di poter trovare personale addestrato a fornire ogni tipo di consulenza rappresenta senza dubbio un valore aggiunto che possiamo offrire a questi pazienti, che troveranno quindi grazie a questa collaborazione, una risposta alle problematiche legate alla malattia più in generale ai quesiti posti in essere dalla patologia. Ringraziamo l'Associazione che ha scelto di investire sul nostro presidio pediatrico e siamo onorati che una realtà operante su tutto il territorio nazionale abbia individuato proprio la nostra struttura per la realizzazione di un progetto molto ambizioso, un riconoscimento della professionalità raggiunta dai nostri operatori e del ruolo dell'Ospedale Infantile Cesare Arrigo.”

“Prosegue il nostro impegno a censire le risorse di eccellenza per la gestione dei problemi legati alla distrofia muscolare Duchenne – ha dichiarato Filippo Buccella, presidente di Parent Project Onlus - Grazie ai nuovi standard di trattamento definiti a livello internazionale oggi è certamente più facile aprire un dialogo con le strutture sanitarie e lavorare insieme alla ottimizzazione delle risorse sul territorio, ma siamo molto felici che l'Azienda Ospedaliera di Alessandria sia stata la prima a mettersi in gioco e offriremo volentieri il nostro contributo per migliorare costantemente il livello di questi servizi a favore della comunità Duchenne”.