

La pianificazione condivisa delle cure per le persone con malattia rara. Il caso dell'atrofia muscolare spinale (SMA)

Jacopo Casiraghi, Anita Pallara, Ilaria Vacca*

SHARED CARE PLANNING FOR PEOPLE WITH RARE DISEASES. SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA) AS CASE STUDY

ABSTRACT: Starting from the personal experience of shared care planning (SCP) of one of the authors, a person affected by spinal muscular atrophy, the authors provide ethical, clinical, and legal considerations regarding the actual implementation of SCP in the context of rare diseases. The focus is on both the perspective of the patient requiring care and that of the clinician providing care, with particular attention to the ongoing relational process between the parties. The contribution also analyzes the SCP model proposed to the author and the need for greater public and institutional communication on the subject.

KEYWORDS: Advance care planning; shared care planning; rare diseases; spinal muscular atrophy; communication; best interest

ABSTRACT: Partendo dall'esperienza personale di pianificazione condivisa delle cure (PCC) di una delle autrici, persona affetta da atrofia muscolare spinale, gli autori svolgono considerazioni di natura etica, clinica e giuridica riguardo l'effettiva applicazione delle PCC nell'ambito delle malattie rare. L'attenzione è rivolta sia al punto di vista del paziente che richiede le cure, sia al punto di vista del clinico che offre le cure, con particolare focus sul processo di relazione continua tra le parti. Il contributo analizza inoltre il modello di PCC proposto all'autrice e la necessità di una maggiore comunicazione pubblica ed istituzionale della tematica in oggetto.

PAROLE CHIAVE: Pianificazione anticipata delle cure; pianificazione condivisa delle cure; malattie rare; atrofia muscolare spinale; best interest

SOMMARIO: 1. Premessa – 2. Cenni al peculiare contesto delle malattie rare – 3. Il caso della atrofia muscolare spinale (SMA) – 4. La pianificazione condivisa delle cure (PCC) per le persone con SMA: il punto di vista di chi chiede le cure (un'intervista alla Presidente dell'Associazione Famiglie SMA – 5. Segue: il punto di vista di chi

* Ilaria Vacca, caporedattrice Osservatorio Malattie Rare. Email: ilaria_vacca@hotmail.com. Anita Pallara, Presidente Associazione Famiglie SMA ATS EPS. Email: anita.pallara@famigliesma.org. Jacopo Casiraghi, responsabile del Servizio di Psicologia al Centro Clinico NeMO di Milano (Unità di neuro-riabilitazione). Email: jacopo.casiraghi@gmail.com. I contenuti del presente lavoro sono frutto della condivisione e del confronto tra gli autori. Contributo sottoposto a referaggio anonimo.



offre le cure (un'intervista al Responsabile del Servizio di Psicologia Clinica del Centro Clinico NeMO di Milano) –
6. Conclusioni.

1. Introduzione

La pianificazione condivisa delle cure (PCC), prevista dall'art. 5 della l. n.217/2019, è un processo di relazione a tutti gli effetti. Un processo che si origina e si evolve nella relazione tra medico e paziente, o del suo caregiver. Il paziente è una persona, una persona con una patologia cronica e invalidante o caratterizzata da una prognosi infausta.

Il medico in realtà non è una singola persona, ma una Equipe Multidisciplinare che dovrebbe occuparsi di questa persona durante tutto il suo percorso di cura.

La PCC dovrebbe essere un percorso basato sul dialogo e su una comunicazione aperta, empatica e sincera, che presuppone del tempo dedicato. Il suo scopo è rendere edotta la persona ed i *caregivers* sull'andamento della patologia e sulle scelte terapeutiche possibili in ogni fase della malattia, specialmente (ma non solo) nelle fasi terminali, al fine di condividere e attuare interventi avendo ben chiari obiettivi e necessità terapeutiche della persona stessa.

La PCC deve permettere, in caso di incapacità della persona di comunicare e/o di esprimere il proprio consenso, di orientare l'assistenza del personale sanitario nel rispetto delle sue volontà precedentemente espresse.

La PCC si inserisce nel modello di Cure Palliative Precoci: si tratta di una presa in carico globale della persona e di collaborazione e interazione tra le terapie attive e le cure palliative, quando l'obiettivo non è più la guarigione della persona, ma il sostegno nelle scelte terapeutiche e nella programmazione del percorso di cura. Il processo prevede, dunque, una continua rivalutazione dei bisogni emersi e deve prevedere un consenso informato progressivo, la sua rivalutazione nel tempo, e il facile reperimento per tutta l'equipe curante.

Per una persona con malattia rara a lunga evoluzione la PCC è dunque una mera alternativa alle Disposizioni Anticipate di Trattamento (DAT) per il fine vita o, più propriamente, un momento essenziale del percorso di cura?

Questo breve contributo si pone come obiettivo principale quello di riflettere sulla PCC a partire dall'esperienza di una persona con malattia rara neuromuscolare degenerativa, attraverso la mediazione di un'esperta in comunicazione scientifica. In questo articolo non saranno forniti dati analitici, ma una narrazione soggettiva e suggestiva, che può configurarsi come uno strumento prezioso di riflessione, che raramente emerge nelle discussioni giuridiche o cliniche. Si prendono le mosse dalla testimonianza di Anita Pallara, persona con atrofia muscolare spinale (SMA) e Presidente dell'Associazione Famiglie SMA APS ETS cui si affianca quella del responsabile del servizio di psicologia del Centro NeMO di Milano, Dr. Jacopo Casiraghi.

Il punto di partenza è riassunto in una prima risposta di A.P.: *“Partiamo dal presupposto generale che nella maggior parte dei casi il concetto di pianificazione condivisa delle cure viene sovrapposto a quello delle disposizioni anticipate di trattamento e comunque associato unicamente al fine vita. Questo principalmente perché le famiglie non sanno di cosa si tratta, non c'è cultura su questo tema, non c'è divulgazione, e non c'è consapevolezza”*.

Pallara ripercorre il proprio vissuto personale individuando l'evento critico che l'ha portata a decidere di voler affrontare il tema della PCC con l'equipe medica di riferimento. Estende inoltre la riflessione alle carenze informative sul tema della PCC relativa alle strutture territoriali non specializzate, che spesso si trovano a gestire pazienti con malattie rare e complesse. Ancora, Pallara riflette su quanto poco sia chiara ai pazienti e alla famiglia la differenza tra DAT e PCC, anche alla luce della totale assenza di comunicazione istituzionale di questi temi.

L'articolo raccoglie inoltre la testimonianza del Dr. Jacopo Casiraghi, psicologo e psicoterapeuta Responsabile del Servizio di Psicologia Clinica del Centro Clinico NeMO di Milano, presidio ad altissima specializzazione dedicato alla cura dei pazienti con patologie neuromuscolari, presso il quale invece esiste una pratica consolidata di formalizzazione della PCC.

Il Centro di Milano è la prima sede del *network* dei Centri Clinici oggi presenti in otto sedi su tutto il territorio nazionale, inaugurata nel 2008. È il punto di riferimento per la ricerca e la presa in carico di bambini e adulti con patologie neuromuscolari. La Direzione Clinica e Scientifica è affidata alla Prof.ssa Valeria Sansone, Professore Ordinario di Neurologia all'Università degli Studi di Milano, la quale si avvale di un'equipe clinica e di ricerca di 89 professionisti. Dal 2017 nella struttura è attivo il *Clinical Research Center* "Nanni Anselmi", dedicato alla ricerca clinica sulle patologie neuromuscolari.

2. Cenni al peculiare contesto delle malattie rare

Le malattie rare sono patologie altamente invalidanti che molto spesso conducono ad esiti infausti. Esse colpiscono complessivamente il 6-8% dell'intera popolazione mondiale e comprendono circa 6000-8000 differenti condizioni, molte delle quali di origine genetica (80%). Sono patologie spesso multi-sistemiche e la maggior parte di esse si manifesta principalmente durante l'infanzia e l'adolescenza.

L'Unione Europea (UE) definisce le malattie rare sulla base della prevalenza, 5 casi su 10.000 persone. La rarità, la complessità e l'eterogeneità di queste patologie rappresentano un ostacolo importante non solo per una diagnosi tempestiva, ma anche per la possibilità di fornire una presa in carico adeguata ai pazienti.

I primi riconoscimenti normativi in tema di malattie rare risalgono a qualche decennio fa; a questo proposito, l'Unione Europea solo nel 2000, al fine di incentivare la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di nuovi trattamenti per queste patologie, ha emanato il Regolamento della Commissione Europea (CE) sui farmaci orfani¹. In Italia le malattie rare sono state riconosciute come una sfida per la salute pubblica fin dal 2001, attraverso l'istituzione della Rete Nazionale per le Malattie Rare per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e il trattamento.

Di recente, nel novembre del 2021, il Parlamento italiano ha approvato una legge quadro sulle malattie rare, Legge n. 175, conosciuta anche come Testo Unico sulle Malattie Rare - TUMR, il cui obiettivo è di garantire: l'uniformità di assistenza su tutto il territorio nazionale; inclusione scolastica, sociale e lavorativa; il sostegno alla ricerca. A distanza di 4 anni dalla sua approvazione, questo testo normativo non è ancora completamente applicabile, poiché non tutti i decreti attuati in esso richiamati, sono stati

¹ Regolamento (CE) N. 141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999 concernente i medicinali orfani (GU L 18 del 22.1.2000, pag. 1).

emanati dai competenti Ministeri. Il TUMR rappresenta solo uno degli “irrisolti” legati alle malattie rare; infatti, anche il decreto di aggiornamento del panel delle patologie da sottoporre a screening neonatale non è ancora stato emanato, nonostante il parere positivo del Gruppo di lavoro istituito presso il Ministero della salute relativo ad altre patologie in possesso dei requisiti stabiliti dalla legge sullo Screening Neonatale Esteso (Legge n. 167/2016), generando profonde discriminazioni dei cittadini su base regionale.

Nonostante la crescente attenzione da parte delle Istituzioni, dei *media* e dell’opinione pubblica al tema, siamo ancora ben lontani dal raggiungere un sistema organizzato ed uniforme di presa in carico ottimale delle persone con malattia rara su tutto il territorio nazionale ed assicurarne il pieno riconoscimento dei diritti per come stabilito anche con una Risoluzione dell’Organizzazione delle Nazioni Unite (ONU), nel 2021, nel corso della 76a sessione dell’Assemblea Generale che, richiamando la Dichiarazione Universale dei Diritti Umani e la Convenzione sui Diritti delle Persone con Disabilità, ha adottato la prima Risoluzione che riconosce la necessità di promuovere e proteggere i diritti umani di tutte le persone, compresi i circa 300 milioni di individui che vivono con una malattia rara in tutto il mondo, molti dei quali sono bambini, garantendo loro pari opportunità di raggiungere il proprio sviluppo ottimale e di partecipare pienamente, equamente e significativamente alla società, ponendo le malattie rare in cima all’agenda del Segretario Generale delle Nazioni Unite.

Fondamentale, nell’ambito malattie rare, ricordare il ruolo essenziale ricoperto dalle associazioni di pazienti. Si tratta di enti senza finalità di lucro che hanno lo scopo di supportare i pazienti, i loro familiari e caregiver. Spesso le associazioni hanno un ruolo anche nel veicolare le informazioni alle famiglie, sia su tutto ciò che riguarda la ricerca scientifica, clinica e farmacologica, ma anche su quanto accade a livello politico e legislativo. Non è raro, infatti, che siano proprio le associazioni di pazienti a promuovere la conoscenza delle nuove disposizioni legislative che entrano in vigore, offrendo servizi di consulenza legale per promuoverne la corretta applicazione.

3. Il caso della atrofia muscolare spinale (SMA)

L’atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia neuromuscolare rara caratterizzata dalla perdita dei motoneuroni, ovvero quei neuroni che trasportano i segnali dal sistema nervoso centrale ai muscoli, controllandone il movimento. Di conseguenza, la patologia provoca debolezza e atrofia muscolare progressiva, che interessa, in particolar modo, gli arti inferiori e i muscoli respiratori. La SMA ha un’incidenza di circa 1 paziente su 10mila nati vivi. Nel 95% dei casi, la patologia è causata da specifiche mutazioni nel gene *SMN1*, che codifica per la proteina SMN (*Survival Motor Neuron*), essenziale per la sopravvivenza e il normale funzionamento dei motoneuroni. Le persone con SMA hanno un numero variabile di copie di un secondo gene, *SMN2*, che codifica per una forma accorciata della proteina SMN, dotata di una funzionalità ridotta rispetto alla proteina SMN completa (quella codificata dal gene *SMN1* sano). Il numero di copie del gene *SMN2* è quindi alla base della grande variabilità della patologia, con forme più o meno gravi e un ventaglio sintomatico molto ampio.

Sulla base dell’età d’esordio della malattia e della gravità dei sintomi, sono state distinte quattro diverse varianti di atrofia muscolare spinale. I pazienti con SMA di tipo 1 (SMA1), la forma più grave di SMA, producono pochissima proteina SMN. In questo caso, la patologia esordisce prima dei 6 mesi

d'età, compromette l'acquisizione delle capacità motorie, la respirazione e la deglutizione, e i bambini che ne sono affetti non sono in grado di vivere oltre i 2 anni senza supporto respiratorio. I pazienti con SMA di tipo 2 e di tipo 3 presentano, generalmente, un maggior numero di copie del gene *SMN2*, producono maggiori quantità di SMN e quindi presentano varianti meno severe della condizione. L'esordio della SMA2 avviene, indicativamente, tra i 6 e i 18 mesi di vita, mentre la SMA3 compare dopo i 12 mesi di vita (solitamente tra l'infanzia e l'adolescenza). La SMA di tipo 4 (SMA4), infine, esordisce in età adulta e rappresenta, in assoluto, la forma meno grave di atrofia muscolare spinale.

La diagnosi di SMA si basa sulla storia e sull'esame clinico dei pazienti, e può essere confermata da appositi test genetici. Possono essere utili l'elettromiografia e la biopsia muscolare. La diagnosi differenziale si pone con la sclerosi laterale amiotrofica (SLA), le distrofie muscolari congenite, le miopatie congenite, la sclerosi laterale primitiva, la *miastenia gravis* e le malattie del metabolismo dei carboidrati. La diagnosi prenatale può essere effettuata con l'analisi molecolare sugli amniociti o sui villi coriali. La consulenza genetica dovrebbe essere offerta ai pazienti e ai loro familiari.

Fino a poco tempo fa, il trattamento della SMA era esclusivamente sintomatico, basato su approcci multidisciplinari e finalizzato a migliorare la qualità di vita dei pazienti. Oggi, invece, sono state approvate tre terapie specifiche per questa malattia: l'oligonucleotide antisense nusinersen e il farmaco orale risdiplam, progettati per agire sul gene *SMN2* e permettere la produzione di una proteina SMN funzionale, e la terapia genica onasemnogene abeparvovec, concepita per fornire all'organismo una versione sana del gene *SMN1*. L'approvazione di tali terapie ha rivoluzionato la storia clinica delle persone con SMA, permettendo un cambio di prospettiva radicale, specie per i pazienti di nuova diagnosi. Ciò ha comportato un cambio di prospettiva notevole: da patologia a prognosi infausta dalla sopravvivenza massima di poco più di una decade (con variazioni a seconda della forma di patologia) alla prospettiva di diventare adulti.

Per i pazienti italiani con atrofia muscolare spinale sono attive diverse associazioni di pazienti, tra cui l'associazione Famiglie SMA APS ETS. L'associazione è stata coinvolta in questo lavoro in quanto impegnata nella realizzazione di percorsi di informazione, formazione e *advocacy*. L'associazione ha inoltre manifestato grande interesse a realizzare degli incontri informativi sul tema della PCC.

4. La pianificazione condivisa delle cure (PCC) per le persone con SMA: il punto di vista di chi chiede le cure (un'intervista alla Presidente dell'Associazione Famiglie SMA)²

A.P.: *“Un paziente SMA che arriva all'età adulta deve iniziare a pensare a un piano condiviso delle cure, ma io stessa ammetto che fino a qualche anno fa non sapevo bene cosa si intendesse con PCC. Mi sono resa effettivamente conto della reale portata di questo istituto giuridico quando sono finita in rianimazione, ricoverata in situazione critica, poco più di un anno fa.*

A causa di una grave polmonite lo scorso anno sono finita in rianimazione. Da Bari volevano trasferirmi a Roma in elicottero. Per farlo era necessaria l'intubazione. Mi hanno chiesto l'autorizzazione ad essere intubata in un momento estremamente concitato. Io stavo male, ero poco lucida e ho rifiutato. Il mio rifiuto è stato interpretato come assoluto, non legato al trasferimento. Fortunatamente è entrata in gioco una

² Si riporta qui l'esperienza di Anita Pallara, presidente dell'Associazione Famiglie SMA, Anita Pallara vive a Bari. È una di quelle persone che tipicamente vengono definite “con disabilità grave”. Anita ha 35 anni, è laureata, lavora, è presidente dell'associazione nazionale di pazienti “Famiglie SMA”.

rianimatrice particolarmente sensibile che ha compreso che non era una decisione che si potesse prendere così alla leggera.

Passato il momento di panico è stato possibile tornare al dialogo. La rianimatrice, insieme a una collega, mi ha spiegato tutti i possibili passaggi che si sarebbero potuti rendere necessari, compresa l'intubazione se le condizioni fossero peggiorate. Ho finalmente compreso e ho potuto esprimere la mia volontà. L'ho fatto oralmente in questo caso, ma mi fidavo, percepivo il clima di collaborazione, la volontà di farmi capire quello che sarebbe potuto accadere, step by step. E per me il senso della PCC dovrebbe essere soprattutto questo.

Dopo questa esperienza ho iniziato ad occuparmi del tema della PCC e ne ho parlato con la mia équipe del Centro NeMO di Milano, dove di fatto ai pazienti viene offerta la possibilità di formalizzare un piano di cura condiviso.

Le cose iniziano a cambiare adesso, negli ultimi anni. Ma, sia chiaro, al di fuori da contesti iperspecializzati come il NeMO non viene proposto tutto in maniera proattiva a meno che non ti trovi di fronte a delle condizioni particolari di peggioramento o aggravamento. Nel mio caso parliamo di una persona maggiorenne, perfettamente capace di intendere e di volere, ma con una malattia gravemente disabilitante e degenerativa: è evidente dal mio punto di vista che dovrei essere messa nelle condizioni di prendere delle decisioni consapevoli.”

Non va meglio in ambito pediatrico, anche in questo caso deve essere sempre il genitore a fare richiesta della stesura di un piano condiviso.

A.P.: “Posso sicuramente testimoniare che c'è ancora un bel po' di confusione tra la PCC e le DAT. La PCC per una persona con la SMA dovrebbe essere uno step del piano terapeutico individualizzato, ma ancora siamo ben lontani dal percepirla così. La PCC è uno strumento di cura a tutti gli effetti e non deve essere confusa con le disposizioni relative al fine vita. Le persone con la SMA devono poter scegliere se essere sottoposte a una tracheostomia, per i pazienti che rappresento è un tema estremamente sensibile. C'è inoltre una grande differenza tra arrivare a essere tracheostomizzati in emergenza o in elezione. La stessa cosa vale per la PEG. Ma anche la semplice intubazione può essere un dilemma: tanti di noi sanno che potrebbe essere una strada senza ritorno.

Decidere in emergenza non è mai la scelta migliore, anche quando si tratta di bambini. Avere il tempo e gli strumenti per riflettere in anticipo sulle situazioni critiche che potranno presentarsi è fondamentale, anche se ovviamente non è facile. Comporta un carico emotivo altissimo e inevitabilmente sposta la riflessione ANCHE sul fine vita.

Sappiamo bene che ci sono delle strutture, come il NeMO, ma anche come l'Hospice Pediatrico “Casa del Bambino” di Padova, diretto dalla Dr.ssa Franca Benini, che hanno la possibilità fattiva di prevedere dei tempi adeguati per colloqui multidisciplinari, che prevedono il coinvolgimento dello psicologo, dello psichiatra e degli specialisti. Hanno la possibilità di effettuare dei ricoveri di sollievo, durante i quali è più semplice prevedere il tempo per un dialogo costruttivo.

Nel mio caso, ad esempio, pur vivendo a Bari ogni 6 mesi pianifico un day hospital oppure un ricovero al NeMO.”

Un tema assolutamente fondamentale per l'Associazione Famiglie SMA è quello relativo all'autodeterminazione dei minori. Bambini e ragazzi che oggi possono contare su un set terapeutico che qualche anno fa non era nemmeno immaginabile.

A.P.: “Fino a qualche anno fa per i bambini che nascevano con le forme più severe di SMA era previsto solo l'accompagnamento alla morte. Oggi fortunatamente le prospettive sono completamente cambiate e l'aspettativa di vita è aumentata notevolmente. In questo contesto è ancora più fondamentale

attenzione agli strumenti legislativi disponibili per promuovere l'autodeterminazione, anche per i bambini e i ragazzi ancora minorenni. Serve però un cambiamento culturale sia delle famiglie che, soprattutto, degli specialisti. Che non sempre hanno a disposizione le risorse necessarie, sia in termini di formazione, di tempo e di risorse umane."

5. Segue: il punto di vista di chi offre le cure (un'intervista al Responsabile del Servizio di Psicologia Clinica del Centro Clinico NeMO di Milano)³

Il Centro Clinico NeMO ha sviluppato un proprio modello per il piano di cure condiviso, all'interno di un percorso più ampio di Disposizioni Anticipate di Trattamento.

J.C. "Un Piano di Cure Condiviso per i pazienti con patologie neurodegenerative, dei quali ci occupiamo presso il nostro centro, è senza dubbio fondamentale. E ancora più fondamentale è affrontare il tema precocemente, e nei casi più difficili coinvolgendo anche il Comitato Etico per la Pratica Clinica dell'ospedale in cui siamo situati (ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda).

Parliamo di SLA (sclerosi laterale amiotrofica), di SMA (atrofia muscolare spinale), di Distrofia di Duchenne, di distrofia miotonica e di una serie di altre patologie neuromuscolari e neurodegenerative di cui il centro, ad altissima specializzazione, si occupa.

La doverosa premessa è che al NeMO la multidisciplinarietà si concretizza grazie alla presenza nei reparti di professionisti con specialità cliniche differenti che operano insieme per garantire la continuità di cura. Per questo i Centri sono strutturati con camere per la degenza ordinaria e ad alta complessità, aree ambulatoriali e di day hospital, aree pediatriche, palestre, aree comuni, giardini e terrazzi. La presa in carico a NeMO è globale e accompagna la persona e la sua famiglia in tutto il suo percorso di vita e in ogni fase della malattia. Il Centro accoglie pazienti e famiglie provenienti da tutto il territorio nazionale."

In generale al NeMO di Milano, che dispone di 20 posti letto e realizza mediamente 5 MAC (Macroattività ambulatoriale ad alta complessità) al giorno, prevede un modello decisionale totalmente condiviso tra gli specialisti (che si riuniscono settimanalmente) e il costante ascolto attivo dei pazienti e delle famiglie. Il servizio di Psicologia Clinica dispone di cinque psicologi/psicoterapeuti.

J.C. "Quello che costruiamo al NeMO è prima di tutto un percorso di relazione: la relazione di cura. La legge 219/2017 per noi è il cardine fondamentale della pratica clinica, non si tratta di "trovare il tempo" ma di offrire il tempo per la riflessione condivisa.

Il rapporto con i nostri pazienti è di conoscenza e di ascolto attivo, e in questo contesto si inserisce il nostro impegno relativo alla Pianificazione Condivisa delle Cure. Pianificare le cure insieme significa prima di tutto informare i pazienti, offrendo loro tempi e modi per comprendere e per riflettere.

Nel caso delle malattie neuromuscolari come la SMA è imprescindibile riflettere su quelli che sono i momenti particolarmente critici per l'autodeterminazione. Generalmente parliamo del subentro della necessità della NIV (Ventilazione Non Invasiva), della PEG (Gastrostomia Endoscopica Percutanea) o della tracheostomia.

Dunque, è fondamentale porre in anticipo ai pazienti, o alle famiglie, l'ipotesi di dover effettuare queste scelte. Non esiste una modalità univoca di affrontare il tema: a volte viene proposto dal neurologo o dallo pneumologo, a volte dallo psicologo o, ancora, dal neuropsichiatra infantile. In tutti i casi, quando uno

³ Si riporta qui l'esperienza del Dr. Jacopo Casiraghi, responsabile del Servizio di Psicologia Clinica del Centro Clinico NeMO di Milano.

degli specialisti comprende che il paziente o la famiglia sono pronti a sostenere la discussione, organizziamo degli incontri multidisciplinari grazie ai quali offriamo tutte le spiegazioni necessarie a una piena comprensione.

Con i pazienti adulti proponiamo la discussione sulla PCC molto presto, anche se non sempre e non tutti sono disponibili a parlarne. Se non sono pronti rimandiamo a un momento successivo e appropriato, rispettando la volontà della persona malata.

Anche con i ragazzi sopra i 12 anni discutiamo direttamente, coinvolgendo anche le famiglie. Ma promuoviamo fortemente l'ascolto attivo anche dei pazienti più piccoli, l'obiettivo è negoziare un percorso virtuoso, che dia voce ai desideri del bambino e che sia coerente con le scelte genitoriali al fine di preservare l'alleanza terapeutica.

Ove necessario a stabilire la capacità di autodeterminazione dei pazienti vengono svolti dei test cognitivi. Nel caso in cui tale capacità venga meno, coinvolgiamo l'amministratore di sostegno. Proponendo però la riflessione molto precocemente nella maggior parte dei casi riusciamo ad interloquire con persone in pieno possesso delle proprie capacità.

Quando i pazienti e le famiglie sono pronti, procediamo alla compilazione delle dichiarazioni di PCC."

Il NeMO ha adottato, ormai da diversi anni, uno modello di dichiarazione per la PCC. Tale modello è in continua evoluzione, ma fondato su un assetto che sarà descritto sinteticamente di seguito.

Il modello si apre con una scheda anagrafica e con un richiamo alla Costituzione e alla Legge 219/2017. Procede con una sintetica informativa sulla ventilazione non invasiva, sulla ventilazione artificiale invasiva (tracheostomia) e sulla possibilità di rinunciare liberamente. Ricorda che la rinuncia al trattamento di ventilazione artificiale invasiva, con preventiva sedazione farmacologica profonda, non costituisce atto eutanasi ma rientra nel diritto alla consensualità dei trattamenti. Ricorda inoltre che le volontà espresse potranno essere modificate in qualsiasi momento.

Il documento richiede un consenso o dissenso all'utilizzo della ventilazione artificiale invasiva, sia in emergenza che in elezione. Il documento prevede inoltre la scelta di non proseguire la ventilazione invasiva in determinate situazioni (es. stato vegetativo persistente, stato di incoscienza permanente, subentrata disabilità neurologica con perdita della capacità di autodeterminazione, etc). Il documento richiede l'espressione di consenso o dissenso nei confronti della nutrizione per via enterale tramite gastrostomia (PEG o RIG), sondino naso-gastrico e per via parenterale tramite accesso venoso.

Il documento richiede inoltre l'espressione di consenso o dissenso in relazione alle cure palliative, ed in particolare al ricorso alla sedazione palliativa profonda continua in associazione con la terapia del dolore.

Infine, il documento, che deve essere sottoscritto da tre operatori sanitari (medici o infermieri), prevede uno spazio per altre disposizioni personali.

J.C.: "Questo documento è a tutti gli effetti vincolante per l'equipe e tutti i medici che si occupano o si occuperanno del paziente, anche se può essere da lui modificato in qualsiasi momento, e viene allegato alla sua cartella clinica.

Si tratta di un documento estremamente utile, soprattutto quando i pazienti vengono ricoverati d'urgenza in strutture diverse dalla nostra. Le strutture locali spesso ci chiamano per comprendere le scelte effettuate e rispettare le volontà esplicitate sul Piano di Cure Condiviso. Se allegata alla cartella c'è anche la documentazione relativa alla PCC, ecco che possiamo aumentare sensibilmente il diritto dei pazienti all'autodeterminazione.

Si tratta di uno strumento normativo prezioso, direi fondamentale. Strumento che però presenta ancora delle limitazioni, che dovrebbero essere colmate con ulteriori iniziative legislative e probabilmente anche con delle campagne informative. Sottolineo in particolare la necessità di lavorare sul concetto di desistenza terapeutica, che ancora viene percepito come opinabile. Sospendere una ventilazione invasiva o una PEG, su esplicito volere del paziente, non è qualcosa che possa essere messo in discussione o sul quale si possa esercitare obiezione di coscienza.

Mi preme inoltre ricordare, in questo contesto, che la L.219/2017 non è sufficientemente coerente con la Carta di Trieste. Non sono infatti rare le situazioni conflittuali tra persone affette da patologie gravi a prognosi infausta minorenni e i loro genitori. Situazioni che per l'equipe multidisciplinare possono rappresentare degli empasse notevoli dal punto di vista etico."

6. Conclusioni

Dalle esperienze raccolte possiamo sintetizzare alcune riflessioni utili a una pubblica discussione:

1. Non esiste una comunicazione pubblica istituzionale efficace sulla tematica della PCC, almeno nel settore delle malattie rare neuromuscolari. Per questo motivo potrebbe essere utile ipotizzare la realizzazione di azioni di informazione e comunicazione capillare che coinvolgano anche e soprattutto i portatori di interesse, anche attraverso le loro rappresentanze associative.
2. Esiste una differenza sostanziale nell'approccio alla PCC tra i centri di altissima specializzazione e i centri territoriali non specializzati. Se infatti centri specializzati come il NeMO possono garantire piena applicazione dell'Art.1 della L.2019/2017, non è possibile affermare lo stesso per altre strutture. Il che certamente dipende da una serie di fattori che non pretendiamo di analizzare in questo contesto, tra i quali però dobbiamo annoverare la strutturazione delle équipes multidisciplinari e la presenza di professionisti sanitari opportunamente formati, in grado di co-gestire una comunicazione bilaterale corretta e di dedicare un tempo adeguato alla pianificazione condivisa delle cure.
3. Potrebbe inoltre risultare necessaria un'azione di comunicazione, rivolta alle persone con patologie incurabili ma anche ai professionisti sanitari, relativa al concetto di desistenza terapeutica. Concetto di cui si occupano sia la sopracitata L.2019/2017 che il Codice di Deontologia Medica. L'art. 2, comma 2 della L.2019/17 prevede quanto segue:

"nei casi di paziente con prognosi infausta a breve termine o di imminenza di morte, il medico deve astenersi da ogni ostinazione irragionevole nella somministrazione delle cure e dal ricorso a trattamenti inutili o sproporzionati. In presenza di sofferenze refrattarie ai trattamenti sanitari, il medico può ricorrere alla sedazione palliativa profonda continua in associazione con la terapia del dolore, con il consenso del paziente".

L'art. 16, primo comma, del codice deontologico invece recita:

"il medico, tenendo conto delle volontà espresse dal paziente o dal suo rappresentante legale e dei principi di efficacia e di appropriatezza delle cure, non intraprende né insiste in procedure diagnostiche e interventi terapeutici clinicamente inappropriati ed eticamente non proporzionati, dai quali non ci si possa fondatamente attendere un effettivo beneficio per la salute e/o un miglioramento della qualità della vita".

Nel caso delle malattie neuromuscolari rare ad alta complessità, come la SMA, appare dunque evidente che è facoltà della persona malata chiedere la sospensione di trattamenti invasivi anche attraverso lo strumento della PCC.