

## **Lettera aperta al Direttore Generale dell'ASL Toscana Nord Ovest e al Presidente della Regione Toscana**

### **Le malattie rare e la sindrome di Rett non sono una priorità istituzionale**

Leggo sul Tirreno la dichiarazione della Direttrice Generale dell'ASL Toscana Nordovest a proposito della sindrome di Rett e della mancanza dell'utilizzo del Neuroscopio allo Ospedale Versilia, "perché nessuno in ospedale sa come utilizzarlo...chi lo sapeva manovrare avrebbe dovuto insegnarlo ai colleghi"

Vorrei al riguardo fare alcune considerazioni, ma andiamo per ordine.

**Primo punto:** la sindrome di Rett fa parte delle malattie rare avendo una frequenza inferiore ad un caso ogni 20000 nati. È una strana patologia che interessa quasi esclusivamente le femmine, che dà i primi segni di sé regressione delle abilità acquisite, isolamento e disinteresse che negli anni ottanta, e purtroppo ancora oggi, giustificava la sua inclusione nei disturbi dello spettro autistico. Poi, la malattia, in modo graduale o repentino coinvolge altri organi ed apparati, il sistema nervoso, con esordio di epilessia, quello scheletrico, con osteoporosi precocissima e scoliosi, coinvolge l'apparato respiratorio e il sistema nervoso autonomo. In sintesi una malattia vigliacca, che illusi i genitori dopo uno sviluppo apparentemente normale, toglie loro tutti i sogni. Toglie alle bimbe l'uso delle mani, l'uso della parola, impedisce il cammino autonomo rendendole gravemente disabili. Tante di queste bambine hanno quadri clinici ancora più particolari e restano senza diagnosi, diventano donne fino a quando qualcuno per caso non riesce a leggere nei loro sintomi le caratteristiche cliniche della sindrome di Rett che viene confermata con certezza attraverso un semplice test genetico. Diagnosi tardive si verificano ogni anno: mi vengono in mente almeno tre donne, rispettivamente di 44, 50 e 58 anni che a questa età hanno ricevuto una diagnosi di certezza grazie a un parente che magari per caso aveva visto una trasmissione o letto un articolo sull'argomento. Ecco un buon motivo per non smettere di divulgare le conoscenze su questa malattia.

Malattia rara e drammatica, dove tuttavia, si comincia ad intravedere la possibilità di una vera cura. Al riguardo, in Versilia, alla Fondazione TIAMO, il 2 giugno si è tenuta una conferenza internazionale cui hanno partecipato numerose famiglie, ricercatori e la Fondazione americana RSRT, in cui è emersa la possibilità, per niente peregrina e lontana, della terapia genica. Ancora una volta le malattie rare accelerano lo sviluppo della scienza di cui si potrebbero giovare anche molti altri malati.

**2° punto:** l'interessamento del Sistema Nervoso Autonomo, quello che guida le nostre funzioni involontarie, come il respiro, la pressione arteriosa, la frequenza cardiaca, la circolazione sanguigna. In questa malattia i disturbi del Sistema Nervoso Autonomo sono quelli per cui una bambina può restare anche un minuto e più senza prendere fiato, diventare paonazza, perdere la coscienza e presentare crisi convulsive. Un famoso studioso ugandese, il Dott Peter Julu, che lavora tra l'Inghilterra e la Svezia, anni addietro ha inventato uno strumento prodigioso che riesce in una sola ora, in modo non invasivo, a registrare parametri biologici ed indicare in tal modo la strategia terapeutica più congrua per ogni paziente.

Il primo esame con il neuroscopio (neuroscopio) effettuato all' Ospedale Versilia risale al 19 maggio del 2006. Nel settembre dello stesso anno l'azienda sanitaria di Viareggio ha acquistato lo strumento, avendo ben valutato costi e benefici. Naturalmente sono stati fatti diversi corsi di formazione aperti a medici di varie specialità (cardiologia, neuropsichiatria Infantile, neurologia, pneumologia etc), infermieri e tecnici di neurofisiopatologia. Il primo

corso teorico pratico venne fatto proprio dal dott. Julu, l'ideatore del neuroscopio, che venne dall'Inghilterra per preparare un team adeguato. Corsi teorici pratici al riguardo, anche obbligatori, ed in particolare per neuropsichiatri infantili, infermieri, laureati e tecnici di neurofisiologia si sono susseguiti negli anni, in particolare nel 2012 e nel 2014. Furono il dott Julu ed il dott Stig Hansen, del laboratorio del sonno di Glasgow, ad indicare chiaramente i ruoli del tecnico di neurofisiopatologia e del neuropsichiatra che dovevano insieme concorrere all'esecuzione dell'esame, all'interpretazione dei risultati e a redigere le conclusioni con l'identificazione del fenotipo cardiorespiratorio.

Gli esami sono stati effettuati sin dall' inizio da un Tecnico di Neurofisiopatologia, che all' epoca aveva un contratto e una borsa finanziata dall' ATORN, cui successivamente ha contribuito anche l'associazione "l'albero delle bimbe". In seguito, con il gradimento di tutti, il tecnico venne assunto in ruolo. In anni più recenti si sono susseguiti altri tecnici che talora hanno usufruito di borse di studio di Telethon (progetto del CNR di Pisa, responsabile il Prof Tommaso Pizzorusso, in collaborazione con l' Università di Torino e con la Stella Maris). Il progetto vedeva coinvolto per l'appunto anche il centro Rett del Versilia.

Il neuroscope (neuroscopio) è un hardware dotato di un software che elabora i dati derivanti da un esame poligrafico, assimilabile ad una video EEG, con parametri cardiaci, respiratori, pressori e pletismografici.

Tali prestazioni venivano registrate come esami poligrafici. Dall' aprile 2017 nessuna valutazione del Sistema Nervoso Autonomo è stata più effettuata ed i ricoveri di pazienti con Sindrome di Rett e varianti, se ci sono stati, sono diventati occasionali.

**3° punto:** nel 2009 il nostro ospedale assume il ruolo di "Centro di Riferimento Regionale" per la Sindrome di Rett, come si legge nell' allegato C della delibera regionale 1066 del 2009. Nella delibera si legge anche *che tra i vari esami il **Neuroscopio**, basato sulla valutazione contemporanea e videoregistrata di EEG, ECG, P02, PC02 transcutanea; Respirazione con analisi computerizzata simultanea dei parametri cardiorespiratori e del tono vagale, permette di meglio definire alcuni aspetti cardiorespiratori...."*

Al nostro ospedale e al Centro Rett della Versilia viene dunque affidata l' attività clinica e strumentale specifica.

Gli stessi concetti sono ripresi nei percorsi diagnostico-terapeutici discussi ed approvati nell'anno 2011 nella nostra Azienda (ex ASL Viareggio).

Ulteriori informazioni scientifiche al riguardo possono essere reperite su pubmed (il più usato motore di ricerca per la letteratura scientifica). Inserendo la parola "neuroscope" o "Rett Syndrome" vengono estratti numerosi articoli di cui diversi prodotti nel nostro Ospedale Versilia.

Ed è nell' Ospedale Versilia che il Centro Rett della Toscana trova sostegno e forza ed in particolare dalla fattiva collaborazione non solo con la neurologia, ma con altri reparti come la pediatria ospedaliera, il laboratorio, la radiologia, la reumatologia, la cardiologia etc che non hanno ricevuto alcun finanziamento aggiuntivo al riguardo, trattandosi di attività svolte nell'ambito dei ricoveri in DH (Neuropsichiatria Infantile) o ordinari (Pediatria). La rete trova l'indispensabile sostegno anche in associazioni dei familiari (per es l'albero delle bimbe, con sede in Versilia e l'albero di Greta, con sede a Torino) e con la Fondazione TIAMO (Tutti Insieme Associazioni Malattie Orfane. E le associazioni hanno sempre risposto con generosità e giudizi lusinghieri. Una mamma di Torino una volta ci

disse che si sentiva quasi a casa sua quando entrando al Pronto Soccorso i medici non scappavano a sentire la parola “sindrome di Rett”. Anche questo era il frutto di un lavoro di coinvolgimento di numerose UO.

Non si può ridurre il problema delle malattie rare a poche righe. Per affrontarlo occorre trovare persone motivate e sensibili, prevedere un sostegno economico adeguato e sostenibile nel tempo, trovare le collaborazioni scientifiche più aggiornate. Né vorrei che tutta la problematica venisse ridotta a mere questioni economiche.

Purtroppo devo constatare che le problematiche che riguardano la salute di bambini fragili, passano in seconda linea, nonostante che in questi anni siano stati condotti migliaia di esami e seguiti quasi 200 bambini con patologie rare e rarissime.

Il fatto è che i nostri pazienti, ed in particolare quelli affetti da sindrome di Rett o da CDKL5 (una variante gravissima della sindrome di Rett), si ricoverano nel nostro ospedale anche da molto lontano, talora in ricovero ordinario in Pediatria, talora in Day Hospital in Neuropsichiatria Infantile ed è giusto che possano effettuare le valutazioni ed ottenere le risposte e le indicazioni terapeutiche nel più breve tempo possibile. E' per questo che con grande fatica dei reparti coinvolti sono state concordate delle giornate in cui sia possibile effettuare tutte le visite e gli accertamenti necessari. Negli ultimi due o tre anni per queste attività era stata individuata la sola giornata del martedì.

Questo tipo di organizzazione ci ha consentito di valutare bene i pazienti, di non farli aspettare inutilmente e di avere un ottimo ritorno d'immagine del “Versilia”.

Nei limiti del possibile l' UO di Neuropsichiatria Infantile ha cercato di contribuire organizzando ore di formazione sulla sindrome di Rett e sulla valutazione del SNA ed erano corsi teorico-pratici perché come il Prof Gaetano Pasquinucci ci ammoniva “non si deve fare come certi muratori che mettono il mattone e nascondono la mano”.

Quando, eccezionalmente, si sono reperiti finanziamenti aggiuntivi (progetto biennale Telethon) l'UO ha contribuito volentieri. Negli ultimi due o tre anni non sono stati reperiti fondi aggiuntivi, ma gli accordi tra le UO interessate vanno rispettati, **ovviamente fino a nuovi, più proficui, accordi per i pazienti.**

Noi siamo caduchi, così come lo sono i nostri ruoli e le persone che presidiano le istituzioni (regione, comuni e aziende sanitarie). Spero dunque che anche cambiando nomi e persone, la collaborazione tra le UUOO prosegua e si rinsaldi. In altri termini, le persone passano, ma l'istituzione deve garantire che i principi e i diritti vengano garantiti. Se tutto questo enorme lavoro non viene curato e coltivato, quello che è stato un punto di riferimento essenziale per centinaia di famiglie italiane e straniere corre il rischio di diventare un deserto. Prima che le cose finiscano per estinguersi lentamente è necessario capire se l'azienda intende curare questa incredibile fonte di sostegno alle bambine e alle famiglie o se invece ritenga più economico chiudere il centro. E' necessario saperlo, perché nel caso, è onesto avviare queste famiglie verso luoghi più adatti. Dobbiamo sapere con chiarezza se le malattie rare ed il Centro Rett di riferimento regionale per la nostra azienda sono o meno una priorità.

Dott. Giorgio Pini

Dott. Giorgio Pini

Specialista in Neuropsichiatria Infantile ed in Psicologia Clinica

Già Direttore dell' UOC di Neuropsichiatria Infantile ASL Toscana Nord-Ovest e  
Responsabile UF Salute Mentale Infanzia & Adolescenza della Rona Versilia.

Indirizzo: Via Enrico Toti 26 -55049 – Viareggio

Email: [pinivg@gmail.com](mailto:pinivg@gmail.com)

Cellulare: 329 0906930