

Approvato in Toscana il primo PDTA per la Charcot-Marie-Tooth

*È stato approvato dalla regione Toscana il primo PDTA, conforme alle più recenti direttive nazionali e internazionali, per la Charcot-Marie-Tooth (CMT), la neuropatia periferica di origine genetica **più diffusa***

La [Regione Toscana](#) lo scorso 15 maggio ha approvato il PDTA per la [malattia di Charcot-Marie-Tooth](#), una rara neuropatia periferica di origine genetica al momento senza cura.

I **percorsi diagnostici terapeutici assistenziali (PDTA)**, in particolar modo quelli dedicati alle malattie rare, sono uno strumento fondamentale per la definizione del miglior processo assistenziale possibile e soprattutto, per la gestione clinica dei pazienti. Questo Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale, che è il primo in Italia ad essere approvato secondo la normativa vigente più recente, sarà un utile e indispensabile supporto per la presa in carico terapeutica globale e mirata dei pazienti affetti da questa malattia.

L'Importanza del Networking Toscano

Grazie all'ottimo lavoro svolto dalla [Rete Regionale Toscana per le Malattie Rare](#), in collaborazione con l'[Associazione ACMT-Rete](#) e con i principali [clinici esperti di questa patologia](#), è stato affrontato il complesso percorso per la realizzazione di questo documento e oggi tutti i pazienti con CMT possono essere soddisfatti per il risultato raggiunto, vista la qualità e la capillarità della rete regionale a cui possono fare riferimento. Grazie a queste linee guida per la **presa in carico terapeutica globale e mirata**, per la diagnosi, spesso difficile per questa patologia, e per le necessità assistenziali, i pazienti affetti da CMT troveranno in tutta la regione Toscana la più completa e adeguata assistenza. Nel documento sono stati espressi tutti i passaggi previsti e fondamentali per la presa in carico globale dei pazienti, sia pediatrici che adulti. Ricordiamo che questa patologia spesso insorge anche in età adulta causando **un degrado costante della qualità della vita** di quanti ne sono affetti.

[Consulta il PDTA](#)

Misure salienti del PDTA Toscano per la CMT

Le linee guida del PDTA permetteranno **la gestione della presa in carico globale per ogni paziente affetto da CMT**, grazie a un team multidisciplinare costituito principalmente da neurologo, neurofisiologo, fisioterapista, terapeuta occupazionale (psicologo), pediatra e, in casi selezionati, da un chirurgo ortopedico.

Riconoscimento della malattia, esenzione spese mediche e diagnosi genetica

Indicazioni per la diagnosi, per la Procreazione Medicalmente Assistita (PMA) e la diagnosi genetica pre-impianto (PGT)

- La **diagnosi** clinica ed elettrofisiologica di CMT/HNPP è sufficiente ai fini della certificazione per il riconoscimento del **codice di esenzione** (codice RFG060). Per i minori, ai fini della certificazione per il riconoscimento dell'esenzione è sufficiente la sola diagnosi clinica nei casi con familiarità positiva accertata.

- È necessario porre diagnosi molecolare nei pazienti con sospetto di neuropatia su base genetica. La presenza di una variante patogenetica in uno dei geni associati alla CMT consente di porre diagnosi molecolare, cui consegue la possibilità di certificazione ai fini dell'esenzione (codice RFG060).
- La diagnosi molecolare è essenziale per l'appropriato **counseling genetico dei pazienti e delle loro famiglie**. Il riscontro di una variante patogenetica riveste particolare importanza non solo nell'ambito della definizione diagnostica della neuropatia, ma anche nel contesto di [consulenze genetiche preconcezionali e prenatali](#), al fine di stabilire il rischio di ricorrenza della condizione nella prole di soggetti affetti. La diagnosi molecolare prenatale può essere richiesta dai genitori ed eseguita ove ricorrano in famiglia casi di CMT ad esordio precoce ed evoluzione grave. In alcuni casi in cui uno dei partner della coppia sia portatore di una variante patogenetica, è attualmente inoltre possibile proporre percorsi di diagnosi genetica preimpianto, un insieme di tecniche che permettono di individuare la presenza di anomalie genetiche negli embrioni prima che vengano trasferiti nell'utero. Per effettuare tali percorsi le coppie possono rivolgersi nelle strutture di Genetica Medica regionali.

Piano terapeutico e riabilitativo

La CMT è una malattia che non ha ancora una terapia farmacologica, che è progressiva quindi nel tempo limita e modifica l'autonomia e la qualità della vita dei pazienti, per cui è prevista la prescrizione di un piano riabilitativo individuale comprendente esercizi attivi, terapia manuale passiva, addestramento e allenamento all'utilizzo di ortesi e/o ausili; sostegno psicologico per permettere ai malati, soprattutto ai più giovani, di accettare la malattia e le sue conseguenze (disabilità, inabilità lavorativa, decisioni sulla procreazione, ecc). Al termine del trattamento intensivo, il paziente sarà rivalutato dal medico di riferimento e quindi tornerà al proprio domicilio con un piano di trattamento personalizzato da continuare anche autonomamente con attività individuale o di gruppo (AFA). Una visita fisiatrica di controllo potrà prevedere eventuali ulteriori cicli sulla base di obiettivi raggiungibili solo con un intervento specifico del fisioterapista. Pertanto, nei casi che lo richiedano è prevista una **riabilitazione continuativa e mirata** e viene meno di fatto **il limite delle 10+10 sedute annuali** di fisioterapia previste finora.

Aspetti Assistenziali

Per le persone con Charcot-Marie-Tooth è previsto il [riconoscimento di una serie di diritti](#), tra cui l'invalidità civile (età adulta), indennità integrativa (età pediatrica) e provvedimenti Legge 104/1992 applicabili secondo il quadro clinico.

Transizione pediatrico/adulto

La "transizione" è processo di passaggio dall'età pediatrica a quella adulta, che coinvolge gli individui di età compresa tra i 13 e i 25 anni, e tutti coloro che gravitano intorno alla persona, quali familiari e operatori. Per garantire continuità nell'assistenza (tra i 14 ed i 16 anni), il pediatra di libera scelta concorda con il medico di medicina generale un incontro per una trasmissione completa della documentazione clinica e la condivisione delle strategie terapeutiche. Al raggiungimento dell'età adulta, il neuropsichiatra infantile o il pediatra di libera scelta affida il paziente e trasmette la documentazione clinica al Neurologo del Centro di riferimento, che si occuperà dei successivi follow-up.

Gli effetti del PDTA sulla Charcot-Marie-Tooth

Questi esempi di linee guida, estrapolate dal [testo completo del documento](#) pubblicato sul sito della regione Toscana, se applicate correttamente costituiscono **un valido e indispensabile aiuto per migliorare la qualità di vita dei pazienti con CMT**. Questo PDTA è la conferma che quando si lavora bene si può essere un riferimento di eccellenza al servizio dei bisogni dei cittadini e, in questo caso, di pazienti fragili, la cui qualità di vita potrà migliorare significativamente grazie a questo PDTA che rappresenta un unicum in Italia, e potrà essere modello di riferimento per la stessa patologia anche in altre regioni.

Il parere della referente Angela Arcuri

Partecipare alla redazione del PDTA per la CMT è stata un'esperienza interessante e impegnativa, iniziata diversi anni fa grazie a un incontro con la dott.ssa Cecilia Berni del centro di coordinamento delle malattie rare della regione Toscana, che mise in contatto la nostra Associazione con il prof. Antonio Federico, neurologo dell'Università di Siena, uno dei maggiori esperti di CMT in Italia, con il quale, abbiamo realizzato la prima stesura del PDTA.

Collaborare alla realizzazione di questo importante documento in un confronto reale e attivo con i clinici estensori, ai quali, abbiamo dovuto indicare i reali bisogni dei pazienti affetti da CMT, è stata una grande responsabilità, una bella collaborazione e anche una grande soddisfazione.

Questo PDTA approvato dalla regione Toscana, è strutturato secondo la più recente normativa vigente e perciò è un caso unico in Italia, e sarà il modello di riferimento per questa patologia anche nelle altre regioni italiane; auspichiamo che questo sia anche una sfida, fra le altre regioni, a fare ancora di meglio nell'interesse di quanti sono affetti da CMT.



Cos'è la malattia di Charcot Marie Tooth?

La [malattia di Charcot-Marie-Tooth \(CMT\)](#), che prende il nome dai tre medici che la descrissero per primi, è una neuropatia rara e poco conosciuta. Il numero di persone colpite in Europa è stimato **in circa 300.000**, il che rende la CMT **la neuropatia ereditaria più diffusa!** La CMT è una malattia genetica che colpisce i nervi periferici che collegano il midollo spinale ai muscoli e agli organi di senso, trasmettendo i messaggi dal cervello agli arti e viceversa. Questi segnali permettono di controllare il movimento di gambe e braccia e percepire il senso del tatto o del dolore; la combinazione di questi messaggi aiuta anche a mantenere l'equilibrio.

Come si presenta la CMT e perché è così sconosciuta?

La CMT evolve lentamente e presenta [molti sintomi](#) (più o meno evidenti): deformazione progressiva dei piedi e delle mani (piede cavo, dita ad artiglio, atrofia muscolare nei polpacci, negli avambracci e nelle mani), disturbi dell'equilibrio, disturbi della sensibilità, affaticamento, dolore, crampi, ecc., e [la qualità della vita delle persone affette da Charcot-Marie-Tooth è significativamente compromessa](#). La CMT viene spesso definita una **“disabilità invisibile”**, perché le difficoltà di solito non sono immediatamente evidenti o sono sottovalutate. Il numero e la gravità dei sintomi variano significativamente da un paziente all'altro. La comprensione della CMT è quindi più difficile per parenti e amici, oltre che per gli operatori sanitari coinvolti nella diagnosi.

I Sintomi della Charcot-Marie-Tooth



Perché la diagnosi arriva tardi?

I pazienti affetti da CMT impiegano in media **dieci anni per ottenere una diagnosi** (corretta). I sintomi sono spesso sottovalutati o interpretati in modo errato, per cui la maggior parte dei pazienti si orienta verso professionisti sanitari non adeguati/preparati, in una 'via crucis' medica lunga e costosa, sia in termini economici sia psicologici: il ritardo nella diagnosi è infatti per molti pazienti fonte di **sofferenza psicologica e fisica**, poiché tardando a intervenire con **fisioterapia** e **tutori/plantari** le deformità si acquiscono diventando, spesso, irreversibili; ecco perché abbiamo scelto di concentrarci su questo argomento critico.

Per saperne di più sulla CMT:

Non esiste una cura per la CMT, ma la **ricerca** sta facendo progressi. I pazienti possono, tuttavia, cercare di migliorare la loro qualità di vita attraverso **un approccio multidisciplinare**: uso di dispositivi di assistenza (ortesi, plantari, tutori, ecc.), **fisioterapia e auto-riabilitazione**, attività fisica adattata, supporto psicologico e terapia occupazionale.

Numerose le sperimentazioni cliniche in corso o ai nastri di partenza, anche per questo **è fondamentale che le persone con CMT abbiano una diagnosi certa nel minor tempo possibile!**

Cosa puoi fare per le persone con Charcot-Marie-Tooth

Il tuo aiuto è importantissimo!

- **Parla e fai parlare di [Charcot-Marie-Tooth](#)**
- Segui la nostra **[pagina Facebook](#)**, commentando e condividendo i contenuti con l'hashtag **#cmtawareness**
- Stampa e/o condividi con il tuo medico curante l'**[infografica al seguente link](#)**
- **[Iscriviti alla nostra associazione](#)**
- **[Sostieni la Ricerca](#)**



ACMT-Rete per la Charcot-Marie-Tooth OdV

In Italia il punto di riferimento per le persone con CMT e le loro famiglie è l'associazione ACMT-Rete. L'associazione nasce nel 2001 per:

- promuovere progetti di Ricerca
- accrescere competenze e conoscenze
- favorire la nascita di centri per la diagnosi e il trattamento
- sviluppare l'incontro tra le persone con CMT
- essere un riferimento in ambito legislativo

Come seguirci e avere altre informazioni:

- [Sito web](#), ricco di informazioni e consigli
- [Pagina Facebook](#)
- [Canale YouTube](#)