

VareseNews

Il Centro malattie rare dell'ospedale di Gallarate punto di riferimento regionale: ogni anno 25 nuove diagnosi di SLA

Pubblicato: Venerdì 28 Febbraio 2025



Da vent'anni l'Asst Valle Olona ha un Centro per la diagnosi e la cura delle malattie rare afferente alla neurologia.

Per malattie rare si intende un gruppo cospicuo ed eterogeneo di patologie (circa 7.000-8.000) definite tali per la loro **bassa diffusione nella popolazione**: colpiscono non oltre 5 per 10.000 abitanti nell'Unione Europea. Nel loro insieme, però, costituiscono un problema sanitario importante e coinvolgono milioni di persone in tutto il mondo.

L'80% delle malattie rare ha origine genetica

Circa l'80% dei casi è di origine genetica, mentre per il restante 20% si tratta di malattie multifattoriali derivate, oltre che da una suscettibilità individuale, anche da altri fattori (ambientali, alimentari), oppure dall'interazione tra cause genetiche e ambientali.

A dispetto della loro numerosità ed eterogeneità, **le malattie rare sono accomunate da diversi aspetti**: la difficoltà per il malato a ottenere una diagnosi appropriata e rapida, la rara disponibilità di cure risolutive, l'andamento della malattia spesso cronico-invalidante, il peso individuale, familiare e sociale rilevante.

Il centro di Gallarate specializzato nella diagnosi e la cura della SLA

Il direttore del centro è il **dottor Isidoro La Spina**: « A Gallarate da 20 anni siamo riconosciuti centro di riferimento regionale per alcune malattie neurologiche. La SLA, sclerosi laterale amiotrofica, è quella che ci impegna maggiormente. **In Italia si registrano circa 1.000 nuove diagnosi ogni anno e si contano circa 6.000 pazienti**».

25 nuove diagnosi sono effettuate proprio al centro gallaratese: « Il valore dell'essere centro di riferimento è che la **presa in carico avviene da parte di un'equipe multidisciplinare** – spiega il direttore – neurologi, fisiatristi, internisti, pneumologi, gastroenterologi, palliativisti, psicologi, infermieri professionali, fisioterapisti, assistenti sociali, tutti si prendono cura di ciascun aspetto della malattia rara, lavorando in modo integrato in struttura di rete. Ogni paziente ha un percorso personalizzato in base alle sue specificità».

Cos'è la SLA

È una malattia neurodegenerativa che colpisce il neurone motorio (o motoneurone), cellula del sistema nervoso centrale.

È una patologia degenerativa progressiva che comporta la perdita ([fonte Istituto Mario Negri](#)):

- dei primi motoneuroni (motoneuroni superiori), situati nel cervello e nel tronco encefalico
- dei secondi motoneuroni (motoneuroni inferiori), situati nel tronco encefalico e nel midollo spinale.

Questi eventi portano alla perdita del controllo dei muscoli deputati al movimento e ad altre funzioni.

La cause: la forma **familiare** ed alcune forme di **Sclerosi Laterale Amiotrofica sporadica** sono dovute a **mutazioni di geni coinvolti in diversi meccanismi fisiologici alla base della malattia**. Ad oggi sono **più di 30 i geni** che presentano un **rischio di associazione alla SLA**; tuttavia, esiste una ereditarietà che comprende anche altre varianti geniche in cui la malattia si evidenzia solo con la presenza di più di un gene anomalo.

Il centro SLA dell'Ospedale di Gallarate è un punto di riferimento grazie a:

- Un team multidisciplinare che garantisce diagnosi, terapia e assistenza nelle varie fasi della malattia.
- Visite ambulatoriali personalizzate con segretaria dedicata in Neurologia.
- MAC (attività ambulatoriale complessa ad alta intensità assistenziale) di Riabilitazione, per un supporto mirato ai pazienti.
- Servizio di Telemedicina, per migliorare il monitoraggio e ridurre gli spostamenti.

La presa in carico, dunque, è a completa e prevede sia **l'assistenza ospedaliera, sia quella territoriale nelle RSA o con l'assistenza domiciliare integrata, fino alle cure palliative**: « Un apporto fondamentale è fornito dall'[associazione AISLA](#) che offre supporto mirato alle difficoltà quotidiane dei pazienti e dei loro familiari».

Due i modelli di presa in carico

Il centro permette una presa in carico del paziente mirata alle necessità: « Facciamo riferimento a due modelli – racconta il direttore La Spina – **Il primo prevede cure simultanee e permette un'assistenza globale in ogni aspetto**, grazie all'interdisciplinarietà di tipo progressivo aderente all'evoluzione

malattia. Ci consente di mantenere una migliore qualità della vita perché punta al **controllo dei sintomi, anticipando le esigenze** e così garantendo la migliore qualità della vita possibile senza dimenticare la parte più personale di stress su paziente e care giver. **L'altro modello è la pianificazione condivisa delle cure** dove l'equipe multidisciplinare, il paziente e i familiari partecipano attivamente alle decisioni terapeutiche».

Fondi e sostenibilità del Centro

Il centro di Gallarate è un esempio virtuoso di gestione clinica e potrebbe diventare un modello applicabile ad altre malattie neurologiche. Le attività sono garantite da fondi regionali mirati, forniti sulla base dell'attività svolta.

Progetti per il futuro

La giornata delle malattie rare è l'occasione per trarre un bilancio delle attività svolte e indicare le linee di sviluppo future: « In sintesi – commenta il dottor Isidoro La Spina – potrei dire che: **molto funziona, molto può essere migliorato e per il prossimo anno abbiamo obiettivi precisi**. Tra questi c'è sicuramente quello di rafforzare la figura dell'infermiere *case manager*, che è il riferimento di tutti i pazienti della neurologia. Poi, vorremmo aprire **sportelli nella case di comunità nelle case di comunità** dedicate alle malattie rare. **Potenziare la telemedicina** e rafforzare il **rapporto di collaborazione con l' AISLA** per migliorare la gestione quotidiana dei nostri pazienti e dei loro famigliari».

Le malattie neurologiche seguite dal Centro

Il Centro Malattie Rare di Gallarate fa parte della rete regionale per la cura delle malattie rare, occupandosi della diagnosi, cura e certificazione anche di diverse patologie, tra cui i difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro. Segue circa 1.700 pazienti, con particolare attenzione a malattie neurologiche rare come:

- Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)
- Paralisi Sopranucleare Progressiva (PSP)
- Polineuropatia Demielinizzante Infiammatoria Cronica (CIDP)
- Neuropatia Motoria Multifocale (NMM)
- Sindrome di Lewis-Sumner

Alessandra Toni

alessandra.toni@varesenews.it