vado lenta ma niente mi spaventa

Associazione
MIASTENIA GRAVIS
ONLUS

VADEMECUM

Sindromi miasteniche disimmuni e congenite
Sindrome miastenica di Lambert-Eaton

Miastenia e nutrizione

Approccio psicologico

Aspetti medico-legali

Pubblicato a febbraio 2018

www.associazionemiasteniagravis.it

www.associazionemiasteniagravis.it

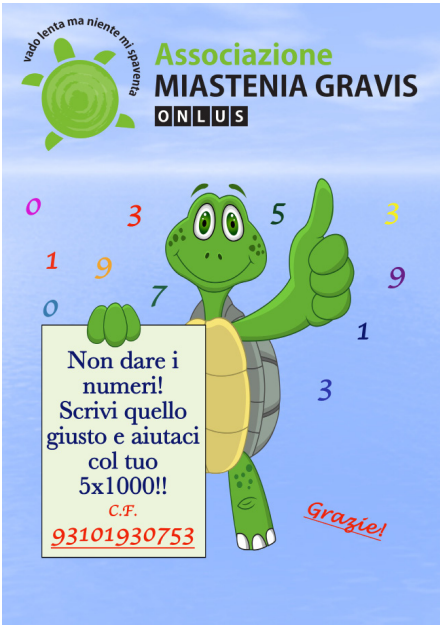
CONTATTI

Telefono cellulare	3931047671
Email	amgravis@gmail.com
Pec	miastenia.onlus@pec.it
Pagina Web	www.associazionemiasteniagravis.it

Facebook	Associazione Miastenia Gravis ONLUS
Instagram	miasteniaonlusitalia
Youtube	Associazione Miastenia Gravis

IBAN	IT39C0200816012000104665076

n° C/C per bollettino postale	2654522 intestato a Associazione Miastenia Gravis ONLUS



SOSTEGNO DEL VOLONTARIATO E DELLE ALTRE ORGANIZZAZIONI NON LUCRATIVE DI UTILITA' SOCIALE, DELLE ASSOCIAZIONI DI PROMOZIONE SOCIALE E DELLE ASSOCIAZIONI E FONDAZIONI RICONOSCIUTE CHE OPERANO NEI SETTORI DI CUI ALL'ART. 10, C. 1, LETT A), DEL D.LGS. N. 460 DEL 1997

FIRMA ..... *la sua firma* .....

Codice fiscale del beneficiario (eventuale) | 9 3 1 0 1 9 3 0 7 5 3 |

www.associazionemiasteniagravis.it

SOMMARIO

SINDROMI MIASTENICHE DISIMMUNI E CONGENITE E SINDROME MIASTENICA DI LAMBERT-EATON 4

1. MIASTENIA GRAVIS 4

2. SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE 10

3. SINDROME MIASTENICA DI LAMBERT-EATON 11

4. CONSIDERAZIONE SUGLI INTERVENTI CHIRURGICI 13

5. MIASTENIA E GRAVIDANZA 14

6. FARMACI E MIASTENIA 14

7. ALTRI CONSIGLI PRATICI 16

NUTRIZIONE E MIASTENIA 19

APPROCCIO PSICOLOGICO 24

ASPETTI MEDICO-LEGALI 26

www.associazionemiasteniagravis.it

DICHIARAZIONE DI NON RESPONSABILITÀ

Le informazioni e i consigli pubblicati nel presente Vademecum non devono sostituire i pareri del proprio medico specialista e di base né la relazione medico-paziente. I consigli citati devono essere utilizzati insieme ai suggerimenti del proprio medico, che deve essere interpellato soprattutto relativamente a sintomi, a presenza di eventuali effetti collaterali e ad interazione tra farmaci. Qualsiasi azione intrapresa da parte Vostra, sulla base delle informazioni presenti all'interno di questo documento, sarà a Vostra discrezione.

SINDROMI MIASTENICHE DISIMMUNI E CONGENITE

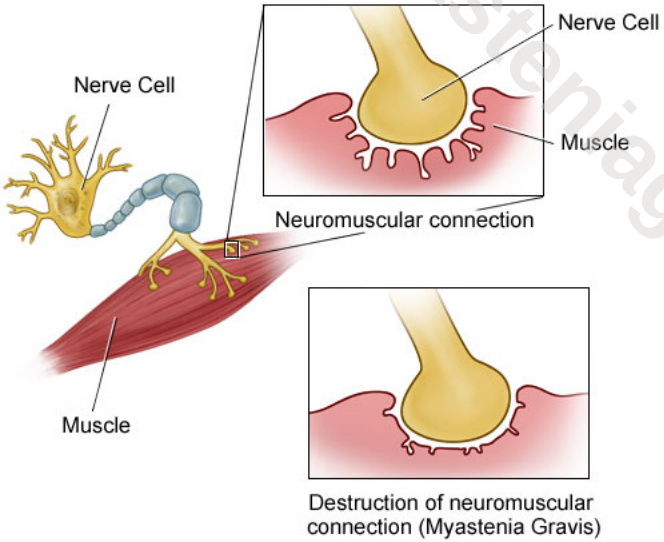
SINDROME MIASTENICA DI LAMBERT-EATON

Secondo la classificazione delle malattie rare, le **Sindromi miasteniche - Cod. RFG 101** - possono essere:

- **Disimmuni**, tra le quali la **Miastenia Gravis**,
- **Congenite**,
- **Sindrome miastenica di Lambert-Eaton**, già riconosciuta precedentemente come malattia rara, il cui codice rimane invariato **- Cod. RFO 190**.

MIASTENIA GRAVIS

La **Miastenia Gravis** è una progressiva e grave patologia neuromuscolare autoimmune dovuta ad una **reazione immunitaria**, mediata dai linfociti T, nella regione della **placca motrice** o **giunzione neuromuscolare** della **membrana post-sinaptica**, ma ad oggi non si conosce il motivo scatenante di questa reazione. Il sistema immunitario produce anticorpi diretti contro la **giunzione neuro-muscolare**, gli **Anticorpi anti-AchR**, e, quindi, contro l'acetilcolina che è il neurotrasmettitore che permet-



www.associazionemiasteniagravis.it

te, tramite la giunzione neuromuscolare, il passaggio dell'impulso nervoso dal nervo al muscolo, causando una scarica elettrica e la contrazione del muscolo. La reazione autoimmune riduce il numero di recettori dell'acetilcolina per la presenza degli autoanticorpi anti-AchR e, di conseguenza, riduce anche il numero di fibre muscolari che possono essere attivate durante uno sforzo. La contrazione muscolare diviene sempre meno efficace ed il paziente riferisce una debolezza muscolare che può arrivare fino all'impossibilità a muovere alcuni muscoli.

C'è un'altra forma di miastenia gravis in cui è stata dimostrata la presenza di **anticorpi anti-MUSK**, una tirosinchinasi sita nelle vicinanze del recettore per l'acetilcolina.

Infine, c'è una miastenia gravis **sieronegativa ad ambedue gli anticorpi**.

Spesso la miastenia è legata ad una patologia del **timo**, con un ingrossamento **(iperplasia)** o, nel 15% dei pazienti, con un tumore **(timoma)**. Pertanto, nell'innesco e nel mantenimento della malattia, il timo svolge spesso un ruolo importante. Il timo ha una funzione importantissima nello sviluppo del sistema immunitario e fa parte degli **organi linfatici primari**, insieme al midollo osseo deputato alla produzione dei linfociti B. Il timo normalmente è attivo nei bambini in un'area del torace detta mediastino, determinando la maturazione e la funzione dei linfociti T, cellule del sangue coinvolte nei meccanismi immunitari (T, infatti, deriva proprio da timo). Nel timo i precursori ematopoietici provenienti dal midollo osseo, i **timociti**, maturano in **linfociti T**, dei quali alcuni permangono nel timo, altri migrano negli **organi linfatici secondari**, quali milza a e linfonodi, ma anche tonsille, formando le zone T-dipendenti, responsabili di vari aspetti della risposta immunitaria acquisita. Il timo raggiunge il culmine della sua attività nelle ultime fasi della gestazione ed all'inizio della pubertà, quando la maggior parte delle cellule T formate durerà per tutta la vita dell'individuo. Con il passare della pubertà, il timo diminuisce in forma ed efficienza e viene infiltrato da tessuto adiposo; questa atrofia è dovuta alla circolazione degli ormoni sessuali.

Essendo di tipo autoimmune, la miastenia gravis si può associare ad **altre malattie autoimmuni**:

www.associazionemiasteniagravis.it

tiroidite di Hashimoto, lupus eritematoso sistemico, artrite reumatoide, artrite psoriasica, polimiosite, sindrome di Sjögren, celiachia o intolleranza al glutine, anemia perniciosa, ecc…

Alla base della miastenia gravis vi è un generico difetto nei meccanismi immunitari. Non è pertanto una malattia genetica, ma è una malattia acquisita, anche se non si sa ancora bene che cosa la scateni; si pensa comunque che per essa esista una predisposizione genetica. Non è ereditaria e nasce dall'interazione fra una naturale predisposizione della persona e più fattori ambientali, non ancora identificati. Fattori che possono peggiorare la miastenia gravis sono: affaticamento generale, malattie, infezioni, stress, calore estremo, alcuni farmaci controindicati.

FORME CLINICHE

La miastenia gravis è caratterizzata da faticabilità e debolezza muscolare con esauribilità della forza muscolare e ipostenia. Qualsiasi muscolo volontario può essere colpito. Si distinguono varie forme in base alla prevalenza dei muscoli colpiti, ma a volte i diversi tipi si possono estrinsecare contemporaneamente:

Miastenia Oculare: si manifesta con debolezza dei **muscoli oculomotori** con diplopia, ptosi palpebrale uni o bilaterale, strabismo.

Miastenia Bulbare: si manifesta con debolezza dei **muscoli faciali** con facies miastenica caratterizzata da abbassamento degli angoli della bocca, appiattimento delle pieghe naso-labiali e fronto-nasali, riso orizzontale, ptosi mandibolare, debolezza dei **muscoli preposti alla masticazione e alla deglutizione** con disfagia, soprattutto per i liquidi, rigurgito nasale e aspirazione, fino al ricorso a sondino naso-gastrico, debolezza dei **muscoli fonatori** con rinolalia, disfonia fino all'afonia, debolezza **dei muscoli dell'articolazione della parola** con disartria e afemia.

Miastenia Generalizzata: in ambedue le forme (Oculare e Bulbare) si possono associare deficit focali di forza dei **muscoli degli arti**, più marcati a livello dei settori muscolari prossimali degli arti inferiori, con difficoltà nella deambulazione, nel salire le scale, e degli arti superiori nelle braccia e nelle mani, dei **muscoli del collo** (dropper head), dei **muscoli del tronco**, soprattutto dei muscoli estensori paravertebrali, interessamento dei **muscoli respiratori** con coinvolgimento dei

www.associazionemiasteniagravis.it

muscoli del diaframma, muscoli intercostali e addominali con dispnea fino a crisi respiratorie acute con l'intervento della rianimazione e, a volte, con ricorso a tracheostomia.

La **diagnosi strumentale** si basa su:

Test al Tensilon (cloruro di edrofonio) o **Test alla Prostigmina** (neostigmina Metilsolfato);

Indagini immunologiche con la ricerca di:

- **autoanticorpi anti recettore post-sinaptico dell'acetilcolina (anti-AChR): Miastenia gravis con anticorpi Anti-AchR**. Fare sempre attenzione se il dosaggio degli **Anticorpi anti-AchR** è stato effettuato con il **metodo RIA** perché con il metodo dell'immunofluorescenza gli Anticorpi anti-AchR non vengono rilevati correttamente,
- **autoanticorpi anti-tirosina-chinasi muscolare specifica (anti-MUSK): Miastenia gravis con anticorpi anti-MUSK**,
- infine c'è **la Miastenia gravis sieronegativa**. Da qualche anno, la ricerca si è indirizzata su un terzo marcatore immunologico, gli **anticorpi anti-LRP-4 (Low density lipoprotein receptor-related protein 4)**;

Elettromiografia a stimolazione ripetitiva a bassa e alta frequenza (di Desmedt) e a singola fibra, quest'ultima più sensibile a rilevare un'alterazione della trasmissione neuromuscolare. I protocolli più avanzati indicano come prassi l'EMG a singola fibra in quanto si arriva al 96% di diagnosi di Miastenia gravis mentre la stimolazione ripetitiva a bassa e alta frequenza arriva al 67% di diagnosi;

Esami radiologici: TC torace o RM mediastino per la ricerca di **Timoma** o **Iperplasia timica**.

TRATTAMENTO DELLA MIASTENIA GRAVIS

SINTOMATICO: per **ridurre i sintomi** si prescrive il **Mestinon** (bromuro di piridostigmina), un anticolinesterasico che stimola le terminazioni nervose colinergiche a livello della giunzione neuro-muscolare, aumentando la disponibilità dell'acetilcolina a livello dei recettori muscolari, migliorando così la contrazione muscolare. Il Mestinon ha un effetto immediato, ma di breve durata, in quanto riduce i sintomi ma non agisce sulla causa immunitaria della malattia. È un

www.associazionemiasteniagravis.it

farmaco che deve essere assunto ai dosaggi e agli orari indicati dallo specialista. Gli **effetti collaterali** possono essere: ipersudorazione, ipersalivazione, lacrimazione, ipersecrezione bronchiale; nausea, vomito, diarrea, crampi addominali; urgenza della minzione; tremori, fascicolazioni (guizzi brevi in varie sedi del corpo), crampi muscolari, soprattutto di notte. Dato che questi sintomi potrebbero essere segnali di una crisi colinergica, ovvero di un'eccessiva quantità di acetilcolina in circolo, in caso di prolungamento degli effetti collaterali, si dovrebbe interpellare il neurologo.

EZIOLOGICO: per **intervenire sul processo autoimmune** alla base della malattia si utilizzano il **cortisone** e/o gli **immunosoppressori** (azatioprina, ciclofosfamide, ciclosporina, micofenolato, ecc…). Entrambi rappresentano il cardine della cura della miastenia gravis. Sono farmaci che possono avere vari **effetti collaterali** (specialmente il cortisone), come osteoporosi, diabete, aumento di peso, ipertensione arteriosa, cataratta, glaucoma, gastroduodenite, alterazione dei parametri ematici epatici e renali, oltre che inibizione del midollo osseo e facilità alle infezioni.

IMMUNOMODULANTE: si può ricorrere alle cure immunomodulanti, plasmaferesi e immunoglobuline, sia in pazienti cronici come coadiuvante di altre terapie, sia quando la malattia manifesta peggioramenti seri o improvvisi.

- La **plasmaferesi** consiste nella separazione della parte liquida (plasma) dalla parte corpuscolata (globuli rossi, bianchi e piastrine) del sangue, che viene restituita alla persona, mentre il plasma, che contiene gli anticorpi responsabili della malattia, viene eliminato e sostituito da una soluzione apposita. I sintomi scompaiono in poche ore, ma il miglioramento è transitorio: gli anticorpi si riformano.

- Le **immunoglobuline** sono anticorpi umani in grado di inattivare gli anticorpi che causano la miastenia e vengono iniettate per via endovenosa (**IGvena, Venital, Privigen, ecc…**). Anche in questo caso il beneficio è molto rapido, ma di breve durata. Da qualche anno, è disponibile la formulazione sottocutanea (**Hizentra al 20%**), da effettuare a domi-

www.associazionemiasteniagravis.it

cilio con maggiori vantaggi per il paziente sia per la compliance che per la qualità della vita, permettendo anche la possibilità di poter proseguire la propria attività lavorativa o il percorso scolastico-formativo. Le immunoglobuline sottocute hanno dimostrato efficacia terapeutica pari a quella con somministrazione ev. Il trattamento con Ig sottocute, reso possibile da preparazioni farmacologiche più concentrate, permette un dosaggio simile a quello endovena ma a dosi più refratte, riducendo le fluttuazioni che si verificano talora con la somministrazione ev. Inoltre, la terapia con Ig ev comporta un effetto di fine dose per cui, nei giorni precedenti l'assunzione della dose successiva, si registra un calo della forza muscolare che può essere anche molto marcato. Con tale metodica la somministrazione deve essere effettuata 2-3 volte a settimana e la durata d'infusione non supera le due ore. Il vantaggio risiede nella non necessità di trattamento in ambiente ospedaliero e, quindi, a parità di efficacia e costo del farmaco, la terapia per via sottocute limiterebbe i costi dovuti alla degenza per 5 giorni consecutivi al mese, oltre a favorire l'abbattimento dei costi sociali e migliorare la qualità della vita ed il grado di soddisfazione del paziente. Inoltre, la terapia con Ig sottocute consente una maggiore biodisponibilità del farmaco e una stimolazione continua e non fluttuante del sistema immunitario. Da sottolineare, infine, la notevole difficoltà per i pazienti in trattamento con Ig ev a reperire accessi venosi periferici, tanto che alcuni ricorrono a PICC o Medline, con continui posizionamenti del catetere e rischio sempre più alto di eventi trombotici e infettivi.

CHIRUGICO: poiché il timo svolge un ruolo importante nella reazione autoimmune che causa la miastenia, in alcuni pazienti la sua asportazione chirurgica, la **timectomia**, è indispensabile.

L'intervento chirurgico è indicato:

www.associazionemiasteniagravis.it

- nei pazienti con **Timoma**,
- nei pazienti con **Iperplasia timica** e **positivi** agli **autoanticorpi anti recettore post-sinaptico dell'acetilcolina (anti-AChR)**.

SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE

Le **Sindromi Miasteniche Congenite** sono malattie neuromuscolari caratterizzate da:

- debolezza dei **muscoli assiali**, dei **muscoli degli arti** con ipotonia nelle forme a esordio precoce,
- debolezza dei **muscoli oculari** con ptosi palpebrale e oftalmoplegia,
- debolezza della **muscolatura bulbare e faciale** con difficoltà di suzione e di deglutizione, disfonia e disartria,
- nelle forme più gravi possono essere coinvolti anche i **muscoli respiratori**.

L'età d'insorgenza può variare dal periodo neonatale all'età adulta.

Nel 50% dei pazienti queste sindromi sono correlate a difetti in specifici geni e si dividono in tre sottotipi: pre-sinaptiche, sinaptiche e post-sinaptiche.

1. Le **forme pre-sinaptiche**, più rare, dipendono soprattutto da mutazioni del gene che codifica per la colina **acetiltransferasi CHAT - Choline O-Acetyltransferase**.
2. Le **forme sinaptiche** sono dovute al deficit del gene dell'**acetilcolinesterasi COLQ - Collagen Like-Tail Subunit of Asymmetric Acetylcholinesterase**.
3. Le **forme post-sinaptiche**, le più frequenti, sono dovute a:

- difetti nel recettore dell'acetilcolina (**sindrome del canale lento e sindrome del canale rapido**),
- oppure a difetti dei geni che codificano per la subunità epsilon di AchR, la rapsina, **RAPSN - Receptor Associated Protein of the Synapse**,
- o anche dei geni **CHRNE - Cholinergic Receptor Nicotinic Epsilon, CHRNA1- Cholinergic Receptor Nicotinic Alpha 1, MUSK - Muscle Associated Receptor Tyrosine Kinase, DOK7 - Docking Protein 7**,
- o del gene del canale del sodio

www.associazionemiasteniagravis.it

SCN4A - **Sodium Voltage-Gated Channel Alpha Subunit 4**.

La **trasmissione** è **autosomica recessiva** (è necessario ereditare una copia difettosa del gene da ciascuno dei genitori per avere la miastenia), ad eccezione per la **sindrome del canale lento** che viene ereditata con carattere **autosomico dominante** (ogni individuo affetto ha una possibilità su due di trasmettere la malattia a ciascuno dei figli).

La **consulenza genetica** è utile per definire il tipo di trasmissione autosomica dominante o recessiva e per la diagnosi prenatale.

La **diagnosi** si basa sull'**anamnesi familiare**, sull'**elettromiografia** e sulle **analisi molecolari**.

La **diagnosi differenziale** si pone con:

- le **miopatie congenite** per le forme a esordio precoce,
- la **miastenia autoimmune sieronegativa** per quelle a esordio tardivo.

Per la **terapia**, nella maggior parte dei casi, si usa la **3,4-diaminopiridina**, da sola o in associazione con la **piridostigmina**, che però non è efficace nella sindrome del canale lento e nelle forme da deficit di acetilcolinesterasi, in cui si preferiscono la **parossetina** o la **chinidina**, o in quelle dovute alle mutazioni di DOK7 in cui si utilizza l'**efedrina** (non più in commercio in Italia). Oggi sono disponibili alcune evidenze scientifiche di trattamento con un farmaco simile all'efedrina, il **salbutamolo**, un antiasmatico, un beta-2-agonista che influenza le comunicazioni nervose nei muscoli (il farmaco è stato proposto dal prof. Beeson dell'Istituto Weatherall, di Medicina Molecolare, Università di Oxford e anche alcuni centri italiani lo stanno proponendo con risultati soddisfacenti).

SINDROME MIASTENICA DI LAMBERT-EATON

La **Sindrome Miastenica di Lambert-Eaton** (LEMS) è dovuta a un **difetto pre-sinaptico di tipo autoimmune** della trasmissione neuromuscolare associato nel 50-60% dei pazienti a **un tumore**, il più frequente è il carcinoma polmonare a piccole cellule.

È caratterizzata dalla triade clinica:

- **debolezza dei muscoli prossimali degli arti**,
- **riflessi tendinei ridotti o assenti**,

www.associazionemiasteniagravis.it

- **disturbi del sistema nervoso autonomo simpatico e parasimpatico**, quali xerostomia, anidrosi, impotenza, stipsi, scarso controllo vescicale, vertigini. Può essere presente atassia cerebellare.

Circa il 90% dei pazienti sviluppa **anticorpi diretti contro i canali del calcio di tipo P/Q pre-sinaptici voltaggio-dipendenti (VGCC)**. La disfunzione o la riduzione numerica di questi canali inibisce il rilascio di acetilcolina dalla **giunzione neuromuscolare presinaptica** con anomalie della trasmissione dell'impulso nervoso e conseguente debolezza muscolare.

Da un punto di vista **immunologico**:

- nella **LEMS con associazione di un tumore** le cellule cancerose stimolano la produzione di **anticorpi anti-VGCC**,
- nella **LEMS senza tumore** gli autoanticorpi prodotti rientrano in un quadro di autoimmunità.

La **diagnosi strumentale** si basa sull'identificazione di:

- **anticorpi anti-VGCC mediante il test di radio-immuno-precipitazione**,
- **anomalie tipiche evidenziate all'EMG** con la stimolazione nervosa ripetitiva a bassa frequenza (si osserva una bassa ampiezza del potenziale motorio a riposo) e alta frequenza con un brevissimo esercizio fisico (si osserva un amento dell'ampiezza del potenziale motorio). Le anomalie all'EMG a fibra singola possono confermare un disturbo della giunzione neuromuscolare, anche se non è specifico.

Il **trattamento terapeutico** è essenzialmente **sintomatico** e prevede la somministrazione di **3,4-diaminopiridina**. In alcuni pazienti è stato osservato un ulteriore miglioramento associando la **piridostigmina** e gli **immunosoppressori** (cortisone e/o azatioprina). La **plasmaferesi** e la somministrazione di **immunoglobuline endovena** hanno un effetto di breve durata.

Proprio per le caratteristiche diverse con le quali si possono manifestare, le **Sindromi Miasteniche Disimmuni e Congenite** necessitano di un approccio multidisciplinare tra medico di medicina generale, oculista, otorinolaringoiatra, pneumologo, genetista, per poter al meglio indirizzare il paziente al neurologo, affiancando il trattamento neurologico con quello del

www.associazionemiasteniagravis.it

chirurgo toracico, dell'oncologo, oltre che anestesiologico e rianimatorio.

La miastenia è, dunque, una grave e complessa patologia rara che richiede un trattamento multidisciplinare fin dall'esordio delle manifestazioni cliniche, in quanto la diagnosi precoce è importante.

Le espressioni cliniche delle Sindromi Miasteniche sono molto differenti da paziente a paziente e, di conseguenza, anche le terapie specifiche saranno diverse e vanno modulate a seconda del tipo di miastenia, dello stadio della malattia e della gravità, nonché della risposta individuale del paziente, considerando anche intolleranza a farmaci e refrattarietà.

CONSIDERAZIONI SUGLI INTERVENTI CHIRURGICI

Anestesia locale: non utilizzare mai Procaina. Controindicate Xilocaina e Lidocaina per e.v. Per piccoli interventi chirurgici o odontoiatrici in anestesia locale si utilizzano Tetracaina, Carbocaina, Mepivacaina, Xilocaina, Lidocaina.

Anestesia generale: il trattamento anestesiologico totale in un paziente miastenico già noto può essere condotto tenendo in debita considerazione un insieme di elementi che devono tendere ad evitare un aggravamento della malattia o a precipitare una crisi miastenica acuta. Innanzitutto deve essere proseguita la terapia per la miastenia fino al giorno della procedura chirurgica e ripresa appena possibile. Si devono evitare curari e anestetici volatili. Il decorso postoperatorio richiede una stretta sorveglianza in una area dedicata (terapia intensiva o rianimazione), in quanto il rischio di una compromissione della funzione respiratoria è molto alto. Da evitare gli analgesici: Morfina e derivati, Codeina e derivati, Alcaloidi dell'oppio, Tramadolo (Contramal).

Per un paziente che non sa di essere affetto da miastenia, l'anestesia generale può provocare una **crisi miastenica acuta** con paralisi di tutti i muscoli, compresi quelli respiratori, e ricorso alla rianimazione. Ogni anestesista di fronte a un non risveglio dall'anestesia si dovrebbe sempre chiedere se ha di fronte una miastenia gravis. Purtroppo non è la prassi.

Inoltre, la malattia non è ereditaria, eppure alcuni anestesisti di fronte ad un paziente che deve essere sottoposto ad anestesia generale, se

www.associazionemiasteniagravis.it

c'è un familiare con miastenia prescrivono indagini inutili, quali la TC al torace (!) o, peggio ancora, lo sottopongono all'anestesia trattandolo come un paziente miastenico. Purtroppo è successo!

MIASTENIA E GRAVIDANZA

La donna miastenica può avere figli. È necessario però che la malattia sia tenuta sotto stretto controllo clinico e farmacologico ed è precauzionale considerare la donna miastenica incinta portatrice di una gravidanza a rischio. I farmaci consentiti, cortisone e/o Mestinon, ma anche immunoglobuline, oltre a salvaguardare la salute della donna miastenica, permettono di ridurre al minimo o addirittura di evitare la nascita di bambini affetti da **Miastenia Gravis Neonatale Transitoria**. Tale patologia è dovuta al passaggio transplacentare degli autoanticorpi dalla madre al nascituro ed è una miastenia che regredisce spontaneamente, solitamente nell'arco di circa un mese, tempo in cui l'organismo del bambino smaltisce gli autoanticorpi.

FARMACI E MIASTENIA

È bene che il paziente ed i familiari siano sempre informati e aggiornati sulla potenziale pericolosità dei farmaci in quanto alcuni potrebbero provocare riduzione o blocco della trasmissione neuromuscolare o indurre deplezione di potassio.

FARMACI CONTROINDICATI

ANTIBIOTICI: Penicilline (Ampicillina e Amoxicillina), Aminoglicosidi (Streptomicina, Kanamicina, Neomicina , Paromomicina, Gentamicina, Bacitracina, Tirotricina, Viomicina, ecc…), Lincosamidi (Lincomicina, Clindomicina), Tetracicline e Glicilcicline (Tigeciclina), Polimixina B e E o colistina o colimicina, Sulfamidici, Macrolidi (Eritromicina, Azitromicina, Telitromicina, Claritromicina, Roxitromicina)

FARMACI CARDIO-VASCOLARI: Antiaritmici contenenti Chinidina, Procainamide, Clonidina e Trimetafano; Beta-Bloccanti; Gangliopleglici; Guanetidina; Omatropina; Diuretici depletori di potassio; Calcio-Antagonisti; ACE-inibitori evitare Tarka, un'associazione Verapamil-Trandolapril

www.associazionemiasteniagravis.it

ANESTETICI GENERALI: Curari ed Anestetici volatili

ANESTETICI LOCALI: Procaina; Xilocaina e Lidocaina per e.v.

PSICOFARMACI: Barbiturici, Benzodiazepine, Fenotiazine e Antipsicotici tipici, Antidepressivi triciclici

ANTIEPILETTICI: Fenobarbital, Fenitoina, Etosuccimide, Gabapentin

ANTIPARKINSON: Triesifenidile, Amantadina, Orfenadrina

ANALGESICI: Morfina e derivati, Codeina e derivati (Coefferalgal o Tachidol: associazione Paracetamolo e codeina), Alcaloidi dell'oppio, Tramadolo (Contramal)

FARMACI OFTALMOLOGICI: Beta-bloccanti in collirio, Ecotiofato, Tobramicina, Polimixina

MIORILASSANTI (Muscoril, Lyseen)

ANTISPASTICI: Antimuscarinici (Buscopan, Spasmex)

ANTIEMETICI: Metoclopramide (Plasil, Citroplus, Geffer)

LASSATIVI contenenti magnesio

ANTIMALARICI: Chinina, Clorochina, Chinidina, Meflochina, utilizzati anche per alcune malattie reumatiche

ALTRI: D-Penicillamina, Anfetamine, Allopurinolo se associato ad azatioprina, Magnesio e.v., Sodio lattato e.v., Roxatidina (Gastralgil), Ossibutinina, Sedativi per la tosse, Desferrioxamina, Emetina, Tossina botulinica, Vaccini, Mezzi di contrasto iodati.

FARMACI DA UTILIZZARE CON CAUTELA (sotto controllo medico)

FARMACI CARDIO-VASCOLARI: ACE-inibitori (Captopril, Enapril, Lisinopril, Perindopril, Ramipril, ecc…), Anticoagulanti/antiaggreganti (Dipiridamolo)

ANTIBIOTICI: Chinoloni (Levofloxacina, Ciprofloxacina, ecc…)

ALTRI: Litio, Carbamazepina, Pregabalin, Antistaminici, Fluidificanti della tosse, Interferone alfa, Magnesio per os e Antiacidi contenenti magnesio, Statine e Fibrati, Contraccettivi orali: usare preparati a basso dosaggio ormonale. Evitare, se possibile, i progestinici.

www.associazionemiasteniagravis.it

FARMACI CONSENTITI

ANTIBIOTICI: Cefalosporine (Cefixoral, Cefodox, Ceporex, Claforan, Cronocef, Glazidim, Keforal, Rocefin, Suprax, Maxipime, Oraxim, Spectrum, Zariviz, ecc...), Fosfomicina

ANTIDOLORIFICI, ANTIPIRETICI, ANTINFIAMMATORI: FANS (Voltaren, Nimesulide, Orudis, Toradol, ecc...), Acido Acetitilsalicilico (Aspirina), Paracetamolo (Tachipirina, Efferalgan; NO Co-efferalgan e Tachidol in quanto associazione tra Paracetamolo e Codeina)

ANTIPERTENSIVI: Diuretici risparmiatori di potassio (Spironolattone, Canreonato di potassio), Alfametildopa, Reserpina, Sartani

ANTIEMETICI: Alizapride (Limican), Domperidone (Motilium, Peridon)

LASSATIVI: Grani di lino, Bisacodil, Lattulosio, Mannitolo, Glicerina

ANTIDIARROICI: Loperamide

ANESTETICI LOCALI: Lidocaina, Xilocaina, Tetracaina, Carbocaina, Mepivacaina

Questi sono soltanto esempi di farmaci consentiti. Naturalmente i farmaci non citati devono essere considerati dal medico, ad esempio farmaci oncologici, antivirali ecc... L'essenziale è fare sempre riferimento ai farmaci CONTROINDICATI e a quelli da utilizzare con CAUTELA.

ALTRI CONSIGLI PRATICI

Esami ematochimici di routine, esame urine, ormoni tiroidei ogni 60 giorni, per chi è in terapia con cortisone e/o immunosoppressori; ogni 6 mesi per chi assume solo Mestinon.

Densitometria ossea vertebrale e femorale ogni 12 mesi per chi assume cortisone, per valutare il tono calcico e prevenire l'osteoporosi.

Visita oculistica ogni 12 mesi per valutare il cristallino e prevenire la cataratta e per valutare la pressione oculare per prevenire l'insorgenza del glaucoma.

Ecografia addome per eventuale interessamento del fegato (steatosi), ogni 12 mesi.

Il cortisone può provocare perdita di potassio, per cui bisogna valutare se integrare la dieta con sup-

www.associazionemiasteniagravis.it

plementi orali di **potassio** (KCL retard, Potassion, ecc...).

Per ridurre i rischi dell'osteoporosi assumere **calcio**. Un adeguato apporto è presente anche nei latticini, in verdure, pesce, legumi, frutta secca. Se necessario assumere **vit. D** (calciferolo) che favorisce l'assorbimento del calcio e che può essere fornita dai raggi ultravioletti, ma anche tramite una dieta ricca di pesce azzurro, salmone, fegato, uova, latticini.

Assumere **vitamina C** per ridurre il rischio di infezioni, in quanto l'acido ascorbico aumenta la resistenza dell'organismo, rafforza la funzione dei fagociti, aumenta la produzione di anticorpi, distrugge i radicali liberi ossigenati, è indispensabile per la produzione di energia soprattutto muscolare.

Assumere **vitamina E** (Rigentex), antiossidante fisiologico delle strutture lipidiche e stabilizzante delle membrane cellulari. Evitare l'assunzione di Rigentex in pazienti diabetici o in terapia con digitale, poiché la vitamina E può potenziare l'azione dell'insulina e della digitale.

Per chi ha la ptosi: il raffreddamento favorisce la trasmissione neuromuscolare. Applicando per 2 minuti la borsa del ghiaccio sulla palpebra chiusa si ottiene una riduzione della ptosi.

Per alleviare il dolore dei crampi: se il crampo si situa nel polpaccio o alla volta del piede, occorre tirare la punta del piede verso il ginocchio. Quando il dolore si situa al livello del quadricipite, cercare di riportare il tallone verso le natiche, aiutandovi con una mano. Per i muscoli ischio-tibiali, mettersi verticalmente, flettere la parte posteriore e inarcarsi. Attenti agli integratori, perché, oltre al potassio, contengono altri sali minerali, tra cui il magnesio, sconsigliato nella miastenia. In caso di grande caldo, rifornire l'organismo dei giusti livelli di sodio e potassio è essenziale per compensare lo squilibrio elettrolitico che si verifica con la sudorazione. Importante è idratarsi regolarmente, ridurre il consumo di stimolanti (tè, caffè, alcool) in quanto queste sostanze aumenterebbero l'affaticamento muscolare, e consumare alimenti ricchi in potassio o farmaci che contengono potassio.

www.associazionemiasteniagravis.it

CONSIGLI PREZIOSI PER LA VITA

- Registrare sulla rubrica del proprio cellulare **ICE** (In Caso di Emergenza) seguito dal numero della persona da contattare, numero utile in caso di emergenza (incidente stradale, incendio, ecc...) utilizzabile dal 118 o dalle Forze dell'Ordine. Fare anche **ICE1** e **ICE 2**, in caso la prima persona non risponda. **AIUTEREMO CHI CI AIUTA**.
- Portarsi sempre dietro (in auto, in borsa, nel borsello) l'elenco dei farmaci controindicati nella miastenia.

www.associazionemiasteniagravis.it

NUTRIZIONE E MIASTENIA

"Un aiuto concreto per migliorare lo stile di vita dei soggetti miastenici, controllando il peso corporeo, migliorando masticazione, deglutizione e funzionalità del sistema immunitario, gestendo al meglio gli effetti collaterali della terapia farmacologica"

La dieta svolge un ruolo cruciale nel mantenere la salute. È importante apportare modifiche sul modo con cui ci si alimenta per non gravare sulla debolezza muscolare dell'apparato masticatore e dei muscoli preposti alla deglutizione. Esistono di fatto delle accortezze da seguire per alimentarsi più facilmente. Purtroppo uno dei principali problemi associati alla malattia è l'aumento del peso corporeo a causa della maggiore inattività fisica e utilizzo di farmaci corticosteroidi che causano anche riduzione di calcio e potassio. Pertanto è importante fare delle scelte alimentari che possono aiutare a mantenere il peso.

Nutrire il corpo con cibi naturali è importante. **Pensare fresco** con alimenti naturali, privi di lavorazione, privi di sostanze chimiche, privi di ormoni e senza conservanti. Ridurre l'assunzione di cibo confezionato/in scatola per eliminare l'eccesso di sodio (surgelato va bene ma fresco è migliore). Eliminare gli oli vegetali polinsaturi come la margarina, gli oli parzialmente idrogenati e tutti gli alimenti, come i cibi fritti, che potrebbero contenere acidi grassi trans dannosi per la salute. Utilizzare l'olio extravergine di oliva come il principale grasso.

"L'80% del nostro sistema immunitario si trova nel nostro intestino. Se il nostro sistema immunitario è nel nostro intestino, dobbiamo alimentare il nostro corpo con cibi puliti, sani e privi di sostanze chimiche, che promuovano la salute mentre nutrono il corpo. Quando si mangiano alimenti non lavorati, si ha più energia, ci si sente meglio e si gestisce anche il peso corporeo"

La dieta migliore è una dieta:

iposodica (povera di sale),

ipoglicidica (povera di carboidrati),

ipolipidica (povera di grassi),

iperproteica con **legumi** come fagioli, ceci, lenticchie, piselli, fave, cicerchia; **pesce fresco** come orata, spigola, tonno, salmone, pesce azzurro come sardine, sgombri,

www.associazionemiasteniagravis.it

ecc…; **carne** bovina, tacchino e pollo; **uova**, **frutta secca**: mandorle crude, noci di macadamia grezze, semi di girasole, noci,

ricca di frutta: agrumi, mango, papaia, mele, banane, pesche, avocado, meloni, ananas, tutte le bacche fresche, **e di verdura**: cavolo, spinaci, lattughe, crescione, cetrioli, pomodori, zucchine, verdure radicate (radice di barbabietola, carota, rapa, patata dolce),

ricca di vitamine del gruppo B: gli alimenti ricchi di vitamine B possono giovare e promuovere la salute del sistema nervoso, nonché del sistema immunitario. Le più importanti sono:

- **vit. B1 e vit. B2**: contenute nelle uova, nel pollo, nei fagioli, nella verdura a foglia verde e nelle mandorle, aiutano il sano funzionamento dei muscoli, dei nervi e del cuore,
- **vit. B3**: contenuta nella carne bovina e bianca, nelle uova, nel pesce, nell'avocado, regola i sistemi nervoso e digestivo, convertendo il cibo in energia,
- **vit. B6**: contenuta nel riso, nel pesce, nelle lenticchie e nei ceci, negli spinaci, carote e patate, nella papaia e nelle banane, sostiene il sistema immunitario e nervoso,
- **vit. B12**: contenuta nel salmone, nei piselli freschi e fagioli neri, negli asparagi, nelle noci di macadamia e nei semi di girasole, aiuta a sostenere il sistema nervoso.

ricca di vitamina D: migliora i sintomi della miastenia, ma deve provenire da fonti naturali. In uno studio pubblicato su *The American Journal of Case Reports*, una donna brasiliana di 49 anni, con grave miastenia gravis, è stata trattata con dosi massicce di vitamina D, da 80.000 a 120.000 UI al giorno. I ricercatori hanno voluto sperimentare l'efficacia della vitamina D nel trattamento della miastenia gravis, dato che gli studi precedenti avevano dimostrato che la stessa vitamina era stata introdotta per trattare i sintomi di altre malattie autoimmuni, come la sclerosi multipla e la psoriasi. La paziente ha riportato miglioramenti significativi. Ma, nonostante i risultati positivi, i ricercatori hanno notato che sono necessari ulteriori studi per verificare l'efficacia dei metodi utilizzati, relativamente a motivi di sicurezza. L'assunzione di grandi dosi di integratori vitaminici D può portare a tossicità o ipervitaminosi con conseguente ipercalcemia, scarso appetito, nausea, vomito, debolezza, minzione frequente, problemi renali. Per evitare la tossicità della vitamina D, fin quando è possibile,

www.associazionemiasteniagravis.it

è meglio ottenere questa sostanza nutritiva da fonti naturali, come un'esposizione sensibile alla luce del sole e l'assunzione di salmone, pesce azzurro, uova, funghi.

La dieta può essere **integrata da**

- **condimenti/aromi**: olio extravergine d'oliva, pepe, curcuma, cannella, stevia, aceto di mele, miso;
- **bevande**: acqua, latte di cocco, tè/tisane (non zuccherate o usare stevia se necessario), latte di mandorla;
- **altro**: semi di lino, semi di canapa, seme di Chia, bacche di Goji.

Si consiglia di **evitare** farine raffinate, zucchero raffinato, fast food, cibo fritto, alcolici e superalcolici. Evitare **liquirizia** in abbondanza: può provocare ipopotassiemia e ritenzione idrosalina e l'acido glicirrizico, contenuto nella liquirizia, può deprimere la trasmissione neuromuscolare.

Per l'**assunzione di latte e derivati** bisogna sapere che la **caseina**, la principale proteina del latte, può essere l'elemento scatenante di un'infiammazione per chi soffre di deficit del sistema immunitario. La rimozione delle proteine del latte nel burro chiarificato può essere un'alternativa più sicura per alcune persone, mentre per alcuni disturbi autoimmuni i prodotti lattiero-caseari fermentati, come lo yogurt o il kefir, possono essere tollerati, quando il latte da cui derivano viene prodotto da animali allevati al pascolo e nutriti con foraggi biologici.

SOSTANZE AMARICANTI

Evitare analcolici che contengono **estratto di china**, cioè l'**amaricante**, con il suo caratteristico sapore dolce-amaro: china-martini, acqua tonica, Schweppes tonica, acqua brillante, bitter, crodino, ginger, chinotto, perché contengono l'alcaloide chinidina che deprime la trasmissione neuromuscolare, con riduzione della forza muscolare.

Evitare **piante amaricanti**: aloe, zenzero, sedano, carciofo e cardo, agnocasto, assenzio, genziana, ginepro, verbena, boldo, dragoncello, scorze di arancia, luppolo saaz nelle birre stile pilsen: deprimono la trasmissione neuromuscolare.

GLUTEN SENSITIVITY

(Sensibilità al glutine)

La miastenia, come le altre patologie autoimmuni, è causata dal funzionamento non corretto del sistema immunitario che inizia a riconoscere come estranee componenti importanti del nostro corpo

www.associazionemiasteniagravis.it

che, quindi, vengono progressivamente compromesse. Nel campo della scienza dell'alimentazione, enormi risultati sono stati conseguiti nel trovare una terapia dietetica in grado di tamponare il mal funzionamento del sistema immunitario e l'attenzione è ricaduta sul **glutine**, la componente proteica di cereali quali frumento, farro, segale ed orzo. Il glutine è infatti implicato nella **celiachia**, una patologia immuno-mediata dell'intestino che causa sintomi addominali, extraintestinali, correlati al malassorbimento, e neurologici. Simile alla celiachia è la **sensibilità al glutine** che non causa danni intestinali. In entrambi i casi la dieta prevede l'eliminazione del glutine.

In letteratura, esistono numerosi studi che indicano la correlazione tra sensibilità al glutine e miastenia gravis. La ricerca con test genetico degli **aplotipi HLA DQ2 e DQ8** (implicati nella risposta) in alcuni soggetti miastenici della nostra associazione ha permesso l'identificazione della sensibilità al glutine. Eliminando il glutine dalla loro dieta ci sono stati miglioramenti sia nel peso sia dello stato di benessere. Questi risultati confermano gli enormi benefici che possono derivare dalla eliminazione del glutine nei soggetti affetti da patologie autoimmuni, considerando che molto spesso un soggetto miastenico può presentare anche altre patologie autoimmuni correlate.

REGOLE DI COMPORTAMENTO

Cambiare le abitudini alimentari è altrettanto importante come mangiare alimenti sani. È importante apportare modifiche al modo con cui si mangia per gestire la debolezza muscolare dell'apparato masticatore e di deglutizione. Per rendere più facile l'assunzione di cibo bisogna:

- Mangiare piatti più piccoli: dividere il cibo in pasti più piccoli durante tutto il giorno può contribuire a ridurre i tempi di consumo, conservando così l'energia.
- Ridurre i cibi solidi: se alcuni alimenti sono difficili da masticare, tagliarli prima in piccoli pezzi. Si possono immergerli anche in salse per ammorbidirli.
- Pianificare in anticipo: quando c'è un po' più di energia in determinati momenti della giornata, approfittarne per mangiare piatti più grandi.
- Cambiare la posizione del collo: un angolo differente del collo può aiutare a ingoiare più facilmente il cibo.

www.associazionemiasteniagravis.it

FARMACI E DIETA

Gli **anticolinesterasici**, come il Mestinon, hanno un efficace effetto nel diminuire la debolezza e vanno usati correttamente. È fondamentale che il paziente non abusi di questi farmaci poiché se usati in modo eccessivo possono avere effetti contrari come lacrimazione eccessiva, aumento della secrezione faringea e tracheo-bronchiale e diarrea che provoca perdite di liquidi, quindi disidratazione e perdita di sali, principalmente potassio.

I **corticosteroidi** possono provocare vari effetti collaterali come aumento di peso, aumento della pressione sanguigna, perdita di calcio e aumentata suscettibilità alle infezioni. È necessario quindi prendere delle costanti precauzioni: assumere una dieta povera di sali (sodio) e ricca di proteine, calcio e potassio, e antiacidi per proteggere lo stomaco. Gli steroidi possono anche causare diminuzione del livello di potassio, aumento dell'appetito e conseguente aumento di peso. Il livello di potassio può essere mantenuto attraverso scelte alimentari appropriate.

Gli **immunosoppressori** possono provocare anemizzazione e aumentata suscettibilità alle infezioni ed è consigliabile una dieta iperproteica e ricca di frutta e verdure.

Dr. Michele Carrozzo
Biologo Nutrizionista

studio.michelecarrozzo@gmail.com

www.associazionemiasteniagravis.it

APPROCCIO PSICOLOGICO

La scoperta di una malattia invalidante rappresenta per l'individuo un momento di forte stress e di vulnerabilità, in quanto comporta un'alterazione degli equilibri preesistenti e impone la ricerca di un nuovo significato circa se stessi, la propria immagine e la propria vita.

La miastenia viene spesso definita come una malattia piuttosto complessa, subdola e imprevedibile, anche per via della variabilità dei quadri clinici che la caratterizzano, e richiede, pertanto, un intervento altamente specialistico e multidisciplinare, in grado di tenere conto non solo degli aspetti prettamente medici relativi alla malattia ma anche delle ricadute psicologiche che la stessa può causare nel paziente.

Le risposte emotive, cognitive e comportamentali, di fronte ai marcati cambiamenti esistenziali imposti dalla malattia, vissuta come evento traumatico, hanno valenze molto articolate. Queste possono trovare espressione in diverse forme di sofferenza psichica, che talvolta possono sfociare in veri e propri quadri psicopatologici. Emerge, infatti, che una patologia non integrata comporta sofferenza persistente e duratura, che invade tutti gli ambiti della vita del paziente.

Spesso chi vive l'esperienza della malattia può manifestare ansia, depressione, elevato stress, che rendono difficoltosa la nuova condizione di vita e, a volte, possono ostacolare il decorso della malattia stessa.

Numerose ricerche scientifiche evidenziano l'efficacia e l'utilità dei trattamenti psicologici in caso di malattie a decorso cronico e invalidanti.

L'intervento rivolto alla persona comincia attraverso un'attenta valutazione della situazione psicologica, del grado di consapevolezza di malattia e delle risorse del paziente. L'obiettivo principale è quello di fornire dei trattamenti specifici nei momenti particolarmente critici finalizzati a:

- migliorare la gestione dei sintomi di sofferenza psicologica e psicopatologica;
- modificare eventuali comportamenti disfunzionali, che potrebbero influire negativamente

www.associazionemiasteniagravis.it

sulle condizioni psicofisiche generali;

- favorire il processo di accettazione della malattia e di adattamento alla nuova condizione di vita;
- favorire l'aderenza ai piani di cura.

Non bisogna dimenticare, inoltre, che lo stesso contesto familiare e sociale all'interno del quale vive il paziente viene inevitabilmente condizionato da tutto ciò che riguarda la malattia. Risulta, pertanto necessario, considerare il coinvolgimento delle relazioni familiari nel contesto di cura, al fine di prevedere interventi mirati finalizzati a fornire un adeguato sostegno alle persone coinvolte.

Proprio perché la malattia rappresenta un momento di sconvolgimento emotivo, tra i vari approcci psicologici l'**EMDR** (Elaborazione e Desensibilizzazione attraverso i movimenti oculari) rappresenta un valido approccio psicoterapeutico, in quanto agisce direttamente sugli aspetti traumatici dell'esperienza personale collegata all'evento malattia e che rende possibile l'integrazione dei vari sistemi coinvolti (cognitivo, emotivo, sensoriale e corporeo). Tale approccio favorisce un'elaborazione adattiva, in grado di permettere al paziente di attenuare la carica emotiva associata all'evento traumatico "malattia", apportando un notevole sollievo al paziente stesso e, al contempo, promuovendo il potenziamento di risorse utili al raggiungimento di un benessere personale.

Dr.ssa Marta Bruna Colella
Psicoterapeuta
cognitivo-comportamentale
Terapeuta EMDR

marta.colella@libero.it

www.associazionemiasteniagravis.it

ASPETTI MEDICO-LEGALI

RICONOSCIMENTO DELL'ESENZIONE TICKET

In presenza di una diagnosi di miastenia, sia essa congenita o disimmune **codice RFG 101**, o sindrome di Lambert-Eaton **codice RFO 190**, il medico specialista indirizza il paziente al **Presidio della Rete** in grado di garantire la diagnosi della specifica malattia.

Presso il Presidio, **l'assistito riceverà gratuitamente le prestazioni finalizzate alla diagnosi e, se questa è confermata, lo specialista che vi opera rilascerà un certificato di malattia rara**.

Tale certificato ha durata illimitata e validità su tutto il territorio nazionale e può essere rilasciato da un Centro posto anche fuori dalla regione di residenza, per il principio di libera scelta del paziente.

L'assistito, una volta accertata la malattia, **può chiedere il riconoscimento dell'esenzione presso gli sportelli della ASL di residenza**, allegando la certificazione rilasciata dal **Presidio della Rete**, oltre ad un documento di identità in corso di validità e alla tessera sanitaria.

Una volta ricevuto il certificato di esenzione per malattia rara, il paziente ha diritto ad accedere, su tutto il territorio nazionale, alle prestazioni di assistenza sanitaria incluse nei **Livelli Essenziali di Assistenza** (LEA).

Nel caso di malattia rara sono erogabili in esenzione le prestazioni sanitarie appropriate per il monitoraggio della malattia e delle relative complicanze, per la riabilitazione e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

La prescrizione delle prestazioni sanitarie erogabili con esenzione deve contenere il codice della malattia rara per la quale è riconosciuta l'esenzione.

La prescrizione dei farmaci è identica agli altri cittadini. In base alle norme vigenti, i medicinali sono classificati in:

fascia A (gratuiti per tutti gli assistiti)

fascia A con Nota AIFA (gratuiti solo per le persone che si trovano nelle particolari condizioni indicate nella Nota)

fascia C (a pagamento per tutti gli

www.associazionemiasteniagravis.it

assistiti, compresi gli assistiti esenti per malattia rara).

Tuttavia, **alcune Regioni, hanno autonomamente disposto l'erogazione gratuita di farmaci per malattia rara o di altri prodotti, anche non classificati come farmaci, utilizzando fondi propri in quanto si tratta di ulteriori livelli di assistenza**.

Per conoscere in dettaglio questi provvedimenti è bene rivolgersi direttamente al **Referente delle malattie rare della propria ASL di residenza**.

RICONOSCIMENTO INVALIDITÀ CIVILE E HANDICAP

Sotto il profilo medico-legale, essere affetto da una malattia rara non presuppone automaticamente il riconoscimento del diritto all'invalidità civile o dello stato di handicap. Le persone con una diagnosi di malattia rara, infatti, devono essere valutate individualmente, in base alle procedure previste per legge. Non necessariamente la Commissione conosce tutte le malattie rare. Per questo motivo è bene dotarsi di una congrua documentazione, rilasciata dagli specialisti.

Per **invalidità civile** si intende la difficolta a svolgere alcune funzioni tipiche della vita quotidiana o di relazione, a causa di una menomazione o di un deficit psichico o intellettivo, della vista o dell'udito. La condizione di invalido è definita in percentuale di invalidità ed è regolata dalla **legge n. 118/71**. L'invalido civile è **un cittadino di età compresa tra i 18 e i 65 anni che abbia menomazioni congenite o acquisite o un minore con difficoltà persistenti a svolgere compiti e funzioni proprie dell'età o il cittadino con più di 65 anni che abbia difficoltà a svolgere i compiti e le funzioni proprie della sua età**.

L'attribuzione dell'invalidità civile si basa quindi sulla capacità lavorativa e sull'impossibilità a svolgere compiti e funzioni proprie alla sua età.

A certificare questa ridotta capacità è il medico INPS, a valutarla è la Commissione ASL. L'invalidità civile viene assegnata su base percentuale. Le prestazioni economiche, le esclusioni dalla partecipazione alla spesa sanitaria (esenzioni da ticket) e gli altri diritti dipendono dalla percentuale che viene attribuita:

- **Meno di 33%**. Non invalido.
- Dal **34%** si ha diritto ad ausili

www.associazionemiasteniagravis.it

e protesi previsti dal nomenclatore nazionale. La concessione di ausili e protesi è subordinata alla diagnosi indicata nella certificazione di invalidità.

- Con invalidità **pari o superiore al 46%** è possibile iscriversi alle liste speciali per gli invalidi civili.
- Col **51%** si ha diritto al congedo straordinario per cure, se previsto dal CCNL.
- Con invalidità **pari o superiore al 67%** si può chiedere l'esenzione dei ticket sanitari (esclusa la quota fissa) e si può fare richiesta al proprio datore di lavoro di riduzione dell'orario di lavoro (part-time) e non può non essere concessa (per legge).
- Con invalidità **pari o superiore al 74%** si ha diritto all'**assegno mensile di assistenza** con **un'età superiore ai 18 anni e inferiore a 65 anni** e con un reddito inferiore stabilito per legge. È incompatibile con altri redditi pensionistici. Per chi **supera i 65 anni** è previsto l'**assegno sociale dell'INPS**.
- Con un'invalidità **pari al 100%** si ha diritto alla **pensione di inabilità civile**, con un reddito inferiore stabilito per legge, per le **persone di età compresa tra 18 e 65 anni**, nel rispetto dei limiti reddituali. Inoltre, si ha il diritto alla **fornitura gratuita di ausili e protesi** previsti dal nomenclatore nazionale, al **collocamento obbligatorio se presente capacità lavorativa residua**, all'**esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria** (esclusa la quota fissa). **Per chi supera i 65 anni si tramuta in assegno sociale INPS**.
- Con una invalidità **pari al 100% e indennità di accompagnamento** la persona incapace di deambulare senza l'aiuto permanente di un accompagnatore o con necessità di assistenza continua, non essendo in grado di compiere autonomamente gli atti quotidiani della vita, ha diritto all'**emolumento economico indipendentemente dall'età e dai redditi posseduti**, che viene sospeso durante i periodi di ricovero gratuito in istituto.
- Ai fini del computo degli anni per arrivare all'agognata pensione, chi ha **un'invalidità tra 74-100% matura due mesi di**

www.associazionemiasteniagravis.it

pensione ogni anno per un massimo di cinque anni.

L'**invalidità civile per minorenni**, specie in tenera età, non si calcola in punti percentuali poiché non hanno capacità lavorativa. Per i minori con **età superiore ai quindici anni** viene indicata anche la percentuale d'invalidità civile, ai soli fini dell'iscrizione alle liste speciali di collocamento ai sensi della Legge n. 68/99. Il riconoscimento dell'invalidità civile dei minori è subordinato alla condizione che essi abbiano difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni della loro età o all'incapacità di deambulare. La legge n. 289 del 1990 prevede per i minori di 18 anni invalidi civili al 100% due tipologie di provvidenze economiche.

- l'indennità di accompagnamento,
- l'indennità mensile di frequenza.

Le due indennità sono incompatibili fra loro, pertanto la concessione di una esclude il diritto a riscuotere l'altra.

Per l'**indennità di accompagnamento** ai minori i requisiti sono gli stessi per la concessione dell'indennità ai soggetti maggiori di 18 anni. La richiesta dell'invalidità al 100% deve essere valutata dalla Commissione Medica della Asl e certificata dall'INPS. L'indennità non dipende dalla frequenza a una scuola o a un centro riabilitativo e non viene erogata soltanto se il bambino è inserito in un istituto la cui retta risulti totalmente a carico dell'ente pubblico.

L'**indennità mensile di frequenza** viene riconosciuta ai minori dichiarati invalidi che frequentano le scuole pubbliche o private legalmente riconosciute, o che frequentano in maniera continua o periodica dei centri ambulatori. Viene erogata l'indennità di frequenza quando il bambino è riconosciuto: "minore invalido, con difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni della propria età o ipoacusico". Tale indennità è relativa ai mesi di frequenza, anche saltuaria, di un asilo nido o di una scuola di ogni ordine e grado (anche privata), dei centri estivi comunali o di un centro riabilitativo pubblico o convenzionato (in questo caso la riabilitazione deve essere stata prescritta da un medico specialista del servizio pubblico, di solito appartenente alla neuropsichiatria infantile).

www.associazionemiasteniagravis.it

Raggiunta la maggiore età, è necessario ripetere la valutazione dell'invalidità attraverso una visita che verifichi anche la permanenza dei requisiti necessari per continuare a percepire l'indennità di accompagnamento. Al contrario, l'indennità di frequenza non viene concessa oltre i 18 anni.

Lo **stato di handicap**, definito e disciplinato dalla **legge n. 104/92** (pratica diversa dall'invalidità civile), si determina nelle persone che presentano una menomazione fisica, psichica o sensoriale, stabilizzata o progressiva, che causa difficolta di apprendimento, di relazione o di integrazione lavorativa, e tale da determinare un processo di svantaggio sociale o di emarginazione. Nello specifico, la Commissione medica riconosce lo stato di handicap della persona. Con il riconoscimento dell'"Handicap in condizione di gravità" (art. 3, comma 3) è possibile usufruire di alcuni diritti quali la fruizione di permessi dal lavoro per visite, esami, ausili, ecc… e congedi per sé o per i familiari da assistere, oltre ad agevolazioni fiscali e tariffarie.

Però non tutte le Commissioni di invalidità ritengono che la **miastenia** sia un handicap fisso. Essendo una malattia che si può tenere sotto controllo, l'handicap non è costante/fisso e, quindi, non riconosciuto come tale.

Per l'accertamento dell'invalidità civile o dell'handicap, le domande devono essere presentate per **via telematica** tramite il **sito dell'INPS**.

Il certificato delle condizioni di disabilità e/o handicap deve essere redatto a cura di un medico abilitato alla compilazione telematica: generalmente si fa riferimento al proprio medico curante e, successivamente, il certificato viene trasmesso per via telematica.

Una volta effettuata tale procedura, il medico consegna alla persona interessata una copia firmata di tale certificazione, corredata da un apposito codice. È poi necessario inviare la domanda di visita all'INPS attraverso il sito internet dell'Istituto.

La domanda può essere presentata direttamente dal cittadino per via telematica, previa richiesta di un codice di identificazione personale (codice PIN), oppure tramite gli Enti di patronato o le associazioni di categoria abilitati dall'INPS a questa procedura.

Nella domanda deve essere indicato il codice riportato nella certifi-

www.associazionemiasteniagravis.it

cazione medica precedentemente acquisita, per permettere l'abbinamento dei due documenti.

ASSEGNO ORDINARIO DI INVALIDITÀ

L'**assegno ordinario di invalidità** è una prestazione economica, erogata a domanda, in favore di coloro la cui **capacità lavorativa è ridotta a meno di un terzo a causa di infermità fisica o mentale**.

Hanno diritto all'assegno di invalidità i lavoratori:

- dipendenti;
- autonomi (artigiani, commercianti, coltivatori diretti, coloni e mezzadri);
- iscritti ad alcuni fondi pensioni sostitutivi ed integrativi dell'assicurazione generale obbligatoria.

Per ottenere l'assegno sono richiesti i seguenti requisiti:

- **riduzione della capacità lavorativa a meno di un terzo** a causa di infermità o difetto fisico o mentale;
- **almeno 260 contributi settimanali** (cinque anni di contribuzione e assicurazione) **di cui 156** (tre anni di contribuzione e assicurazione) **nel quinquennio precedente la data di presentazione della domanda**.

Non è richiesta la cessazione dell'attività lavorativa.

La domanda può essere inoltrata esclusivamente in **via telematica** attraverso uno dei seguenti canali:

- **Web** - avvalendosi dei servizi telematici accessibili direttamente dal cittadino tramite PIN attraverso il portale dell'Istituto;
- **Telefono** - chiamando il contact center integrato al numero 803164 gratuito da rete fissa o al numero 06164164 da rete mobile a pagamento secondo la tariffa del proprio gestore telefonico;
- **Patronati** e tutti gli intermediari dell'Istituto - usufruendo dei servizi telematici offerti dagli stessi.

Alla domanda deve essere allegata la **certificazione medica (mod. SS3)**.

L'assegno ordinario di invalidità **decorre dal 1° giorno del mese successivo** a quello di presentazione della domanda se risultano sod-

www.associazionemiasteniagravis.it

disfatti tutti i requisiti richiesti, sia sanitari che amministrativi.

È compatibile con l'attività lavorativa ed ha validità triennale. Può essere confermato su domanda presentata dall'interessato entro la data di scadenza.

Dopo **tre riconoscimenti consecutivi**, l'assegno di invalidità è confermato **automaticamente**, ferme restando le facoltà di revisione.

L'assegno ordinario di invalidità, al compimento dell'età pensionabile e in presenza di tutti i requisiti, viene trasformato d'ufficio in **pensione di vecchiaia**.

L'**importo** viene determinato con il sistema di calcolo:

- **misto** (una quota calcolata con il sistema retributivo e una quota con il sistema contributivo);
- **contributivo**, se il lavoratore ha iniziato l'attività lavorativa dopo il 31.12.1995.

PARCHEGGIO PER DISABILI

Il contrassegno europeo per il parcheggio per i disabili deve essere richiesto quando si soddisfano dei requisiti. Il contrassegno invalidi europeo è il permesso per parcheggiare nei posti riservati ai disabili. Dal 2012 è stato introdotto un contrassegno che permette di agevolare la viabilità dei diversamente abili in tutta l'Unione Europea.

Il permesso invalidi è dal 2015 di colore blu, rilasciato soltanto alle persone che abbiano un'invalidità comprovata e necessitino di un posto auto vicino la propria abitazione. Il contrassegno in questione viene infatti rilasciato dopo che sono state svolte le visite presso la ASL dove una commissione abbia verificato lo stato di salute del disabile.

Non tutte le persone disabili inoltre hanno diritto a ricevere il contrassegno invalidi per il posto auto, dal momento che viene assegnato a chi ha problemi nella **deambulazione** e ai **non vedenti**. Il pass permette infatti di avere un parcheggio di dimensioni maggiori, in modo da poter accedere al veicolo più facilmente.

Il contrassegno invalidi è il permesso che consente alle persone con deambulazione sensibilmente ridotta e ai non vedenti di poter parcheggiare in appositi spazi dedicati ai disabili e di accedere a zone della città generalmente vie-

www.associazionemiasteniagravis.it

tate al traffico.

L'**autorizzazione** deve essere rilasciata dal **Comune di Residenza**, una volta che il soggetto abbia presentato apposita richiesta, corredata dalla **documentazione rilasciata dalla ASL**. Dal 15 settembre del 2015 il contrassegno che viene rilasciato è valido in tutte le zone dell'Unione europea e dà diritto alle agevolazioni in tutti i **paesi dell'UE**.

Le differenze tra i vecchi e i nuovi permessi riguardano (oltre al colore che è diventato blu) il formato, il contenuto, il simbolo, ma anche i dati della persona affetta da disabilità. Se nei pass erogati prima del 2012 era presente solo il nome e cognome, nel nuovo contrassegno trovano spazio anche la **foto del titolare** del diritto e la sua firma nella che vanno apposti sul retro del tagliando in modo da non essere visibili dall'esterno dell'abitacolo e garantire quindi la tutela della privacy in quanto dati sensibili.

Nella parte frontale vi sono i dati relativi al numero di identificazione, la data di scadenza e i dati dell'Ente che ha provveduto al rilascio.

I **parcheggi** per invalidi sono contrassegnati da una striscia gialla e dall'apposita indicazione mediante cartello. Questi parcheggi sono riservati a persone con problemi di deambulazione o non vedenti dal momento che hanno **dimensioni** più grandi di quelli normali.

Difatti, in base agli articoli 10 e 16 del DPR 24 luglio 1996, n.503 e dal D.M. 236/1989 ai punti 4.2.3. e 8.2.3, i posti in questione devono avere una:

- larghezza non inferiore ai 3,20 metri;
- lunghezza non inferiore ai 6 metri.

Le misure sono maggiori rispetto ad un parcheggio per i normodotati dal momento che si deve permettere l'accesso e la discesa dal veicolo con la sedia a rotelle o altro aiuto per la **deambulazione**. Per poter parcheggiare la macchina in questi parcheggi riservati però si deve fare attenzione a rispettare alcune **regole**.

Non è sufficiente infatti che nel **nucleo familiare** sia presente un disabile, ma la persona deve essere presente al momento del parcheggio

www.associazionemiasteniagravis.it

nel veicolo. Questo punto è sempre poco considerato dalle persone che guidano e anche dalle forze dell'ordine, ma i parcheggi di questo tipo non devono essere occupati senza un vero motivo. Il parcheggio in questione serve infatti per aiutare il disabile nello spostamento e non deve essere usato come parcheggio preferenziale.

L'esposizione del cartellino è inoltre obbligatoria e nel caso non venisse esposto il pass, potranno essere contattate le forze dell'ordine e si potrà procedere alla **rimozione del veicolo**.

I requisiti per richiedere il **pass per il parcheggio disabili europeo** sono ben chiari; hanno diritto a richiederlo le seguenti persone:

- **persone con disabilità permanente**: riconosciute «persone invalide con capacità di deambulazione sensibilmente ridotta» (DPR 495/1992, art. 381). Questi soggetti avranno diritto a un pass permanente **valido per 5 anni**, previa verifica medica che attesti il perdurare della disabilità;

- **persone non vedenti**: il permesso è di tipo permanente, **valido per 5 anni**, previa verifica medica che attesti il perdurare della disabilità;

- **persone con disabilità temporanea**: per soggetti affetti da deambulazione ridotta o impedita circoscritta ai tempi di guarigione. Il pass avrà un tempo determinato in base alla certificazione medica attestante il periodo di durata dell'invalidità.

Inoltre, i cittadini rientranti nelle categorie sotto elencate, possono richiedere il contrassegno speciale al Comune esibendo solo il verbale della Commissione di Invalidità Civile:

- **titolari di invalidità civile con indennità di accompagnamento per impossibilità a deambulare**;

- **titolari di invalidità civile con indennità di accompagnamento per impossibilità a svolgere gli atti quotidiani della vita per disabilità psico-intellettive**;

- **titolari di riconoscimento di cecità assoluta o parziale (visus non correggibile = o < di 1/20)**.

www.associazionemiasteniagravis.it

I cittadini in possesso dei **requisiti** sopra elencati potranno richiedere il rilascio o il rinnovo del permesso al proprio Comune di residenza. Per farlo, dovranno prima sottoporsi alla **visita medica** presso l'Ufficio di Medicina Legale della ASL di appartenenza, a seguito della quale viene rilasciata la certificazione attestante la disabilità. Una volta ottenuta la documentazione rilasciata dalla **Commissione di Invalidità Civile**, si potrà presentare la domanda al **Comune di residenza** che provvederà a fornire al soggetto richiedente il modulo fac simile del nuovo contrassegno invalidi europeo. Una volta compilato occorrerà allegare la **certificazione medica**.

Il pass per il parcheggio invalidi deve essere rinnovato in base alle disposizioni di legge:

- **Rinnovo Contrassegno disabili permanente**: il rinnovo va effettuato **entro 3 mesi dalla data di scadenza**, presentando al Comune di residenza un **certificato medico rilasciato dal proprio medico curante** che confermi il persistere delle condizioni di disabilità che hanno dato diritto al precedente rilascio;
- **Rinnovo Contrassegno invalidi temporaneo**: nel caso di persistenza delle condizioni di temporanea invalidità, il cittadino titolare a tempo determinato del diritto, può richiedere sempre al Sindaco del Comune, l'autorizzazione al rilascio di un nuovo contrassegno. La domanda di rinnovo pass temporaneo va presentata allegando un'altra certificazione medica rilasciata dall'ufficio medico-legale dell'ASL.

Attraverso il contrassegno il soggetto richiedente avrà diritto alle seguenti **agevolazioni**:

- **sosta**: parcheggio negli spazi a strisce gialle, zone con disco orario senza limiti di tempo, parcheggio strisce blu gratuito ma solo se specificato dalla segnaletica e qualora gli altri parcheggi riservati agli invalidi siano occupati.
- **circolazione**: permesso di circolare su tutto il territorio italiano e di entrare nelle aree: Zone a Traffico Limitato (ZTL), Aree Pedonali Urbane (APU), vie e corsie preferenziali in caso di blocco, sospensione o limitazione della circolazione.

www.associazionemiasteniagravis.it