



**CARTA DEI DIRITTI
DELLA MALATTIA DI HUNTINGTON.
Le famiglie
in alleanza con il sistema di cura.**





PREMESSA

1. La malattia di Huntington e le sue implicazioni ¹

La Malattia di Huntington (MH) è una patologia rara, genetica e neurodegenerativa, con una sintomatologia complessa, disturbi sul piano motorio, emotivo e cognitivo, del comportamento. L'età d'insorgenza è compresa di solito nel pieno della vita adulta, tra i 30 e i 50 anni, con un forte impatto nella vita personale e familiare. La sintomatologia è sempre più grave col progredire della malattia, fino alle fasi avanzate in cui il malato perde la capacità di parola e le funzioni motorie, diventando totalmente dipendente dagli altri. La morte può sopraggiungere anche dopo 16/20 anni di malattia. La MH è ereditaria: ogni figlio di genitore malato ha il 50% di possibilità di ammalarsi. Spesso nella stessa famiglia convivono più malati. Oggi è praticabile un test genetico predittivo, che richiede un'attenta valutazione dei candidati per i molti problemi di natura psicologica ed etica che pone. I farmaci disponibili ad oggi attenuano i sintomi e non sono in grado di prevenire, rallentare o bloccare la malattia. La cura attuale della MH sta nel "prendersi cura" dei malati, delle loro famiglie, dei caregiver che sono spesso gli stessi familiari e nel sostenere e promuovere la ricerca di soluzioni.

2. Perché una Carta dei Diritti delle famiglie con MH e quali caratteristiche

Sono molti i documenti istituzionali in tema di salute, benessere, inclusione sociale, che affermano diritti nei quali anche i malati di MH si possono riconoscere. Tra gli altri: Statuto OMS (1948), Convenzione sui diritti delle persone con disabilità ONU (2006), ratificata dalla legge italiana (2009), Raccomandazione del Consiglio UE sulle Malattie Rare (2009), Piano Nazionale Malattie Rare (2014), Piano d'Azione Regionale per le politiche in favore delle persone con disabilità (2010), Risoluzione Commissione Affari sociali alla Camera sulle malattie rare (2015).

Altrettanto importanti sono le Carte dei diritti riferite a patologie/condizioni particolari che esprimono bisogni e diritti in parte analoghi a quelli che esprimono i malati di MH (Parkinson, Alzheimer, Pazienti con decadimento cognitivo, SLA, etc). Anche in queste si ritrovano diritti esigibili per gli stessi malati di MH.

Tuttavia, a conclusione e come esito di un progetto sulla “presa in carico” della famiglia con MH, questa Carta dei Diritti vuole affermare alcune attenzioni specifiche e irrinunciabili, che possono favorire l'estensione della fruibilità concreta di diritti, in tutte le condizioni di fragilità.

Le caratteristiche della Carta sono:

- a. **specificità di target**: una carta dei diritti non solo riferita al malato, ma estesa ai familiari e in alleanza con il sistema di servizi, operatori e specialisti che ne prendono cura, perché la MH è un fatto sociale, e come tale coinvolge una serie di protagonisti che giocano ruoli fondamentali nella cura della malattia;
- b. **specificità di metodo**: una Carta che riafferma diritti di cittadinanza - che nella condizione di malattia rischiano di venire meno - suggerendo la strada per renderli sempre più attuati ed esigibili, a partire dall'esperienza dei malati, delle famiglie, degli specialisti e degli operatori;
- c. **specificità di obiettivi**: una carta dei diritti che, nello spirito di costruire sinergie con le istituzioni e i diversi attori sociali coinvolti e coinvolgibili, metta in rete le risorse, considerando tali le stesse esperienze dei malati e delle famiglie e le buone prassi di cura e assistenza da sostenere e diffondere. È obiettivo di questa Carta promuovere un confronto ben oltre i confini locali, dialogando e valorizzando le migliori esperienze a livello nazionale.

1 Progetto condotto da AICH Milano Onlus in collaborazione con la cooperativa sociale I Percorsi e OsMeSa-dell' Università degli Studi di Milano – Bicocca: "Malattia di Huntington: buone pratiche per la presa in carico dell'assistenza di malati e famiglie" *Bando Territoriale Fondazione Cariplo 2014*



Diritti

- **al rispetto e alla promozione della dignità della persona malata e della famiglia**, nella vita sociale, nelle fasi di sempre maggiore fragilità e perdita di autonomia, nei percorsi di cura
- **al mantenimento della salute** intesa nel senso del miglior benessere psico-fisico e sociale possibile anche in presenza di MH, per i malati e per i familiari
- **alla collaborazione precoce con i medici di base** che devono essere a conoscenza della MH, saper fornire orientamenti medici di ordine generale e indirizzare in modo corretto verso i centri specialistici di riferimento
- **alla correttezza del percorso diagnostico, a una valutazione e monitoraggio periodico, all'accoglienza, all'ascolto, all'informazione, al supporto multi professionale** dei malati, dei figli e familiari tutti, in merito alle caratteristiche e conseguenze della malattia in tutte le sue fasi (di rischio di essere portatori, asintomatica, sintomatica)
- **ad incontrare medici e operatori adeguatamente informati e formati, ma anche sostenuti** nella rielaborazione e condivisione delle emozioni che vivono nella cura dei malati e nell'incontro con i familiari
- **all'accompagnamento dei figli e dei familiari al test predittivo** sia nella scelta di sottoporvisi, sia in fase di esecuzione, tanto durante quanto dopo la comunicazione dell'esito
- **all'informazione qualificata sulla procreazione, all'accompagnamento nelle scelte riproduttive, all'accesso facilitato ai percorsi di procreazione assistita**

- **ad un percorso di cura** centrato sui bisogni specifici di ogni malato e della sua famiglia, che consideri il contesto relazionale e socio-economico in cui vive, che garantisca risposte appropriate, diversificate e necessarie nelle diverse fasi di malattia
- **alla libera scelta** di tempi e modalità di cura da parte dei malati e dei familiari, accompagnata dalle valutazioni degli operatori, supportata sul piano psicologico e pratico
- **alla protezione sociale, alla tutela legale, alla possibilità di accedere a strumenti economici di supporto**, adeguati e finalizzati ad alleviare il carico di cura del caregiver familiare
- **al mantenimento di un ruolo sociale** anche attraverso la conservazione del lavoro, sia per i malati finché possibile, sia per i caregiver
- **al riconoscimento dell'associazionismo familiare** come risorsa nella rete di offerta
- **alle cure familiari anche durante i periodi di ricovero e ospedalizzazione** del malato (quando serve un maggior impegno da parte dei caregiver, spesso richiesto dalle strutture stesse) attraverso il mantenimento dei diritti acquisiti, quali quelli connessi alla Legge 104/1992
- **alla speranza di guarigione**, fondata sullo sviluppo della ricerca scientifica
- **a una collettività solidale e inclusiva**, in cui le persone, le istituzioni, la ricerca, gli attori sociali tutti, assumono e promuovono consapevolezza della malattia dei suoi bisogni e dei suoi diritti



Buone prassi e piste di lavoro

- **La diagnosi** è un momento particolarmente delicato nella vita personale e familiare. È unanimemente riconosciuta e si evidenzia come buona prassi una presenza multi-professionale, che comprenda la presenza dello psicologo, con modalità di supporto anche dopo la diagnosi a tutti i membri della famiglia, sulla malattia e sulle sue implicazioni. Per questo l'accesso al sostegno psicologico va facilitato e garantito nei centri clinici specializzati e nell'ambito di servizi territoriali, più prossimi alla quotidiana vita delle famiglie. Relativamente al test genetico predittivo occorre fare riferimento alle “Raccomandazioni” internazionali, aggiornate al maggio 2012 (Clinical Genetics 2013; 83: 221–231).
- **Il PDTA**, “Percorso Diagnostico Terapeutico e Assistenziale” sull'Huntington (Regione Lombardia, 2010), fornisce valide linee guida di buona pratica clinica, a cui il sistema di cura dovrebbe fare riferimento.
- **Lo psichiatra** può essere opportunamente coinvolto nelle situazioni in cui i sintomi richiedono trattamenti terapeutici combinati. In questa prospettiva è necessario sviluppare maggiore collaborazione fra Unità Operative dei centri specialistici, anche promuovendo protocolli secondo le indicazioni dei PDTA regionali.
- **Il medico di base** deve costituire un punto di riferimento che conosca la MH, da interpellare rispetto a tutte le problematiche della salute non direttamente connesse alla MH (ma la cui cura non ne può prescindere) e in grado di indicare di volta in volta gli specialisti appropriati.

- **Informazione e comunicazione sulla malattia.** I genitori vanno supportati e accompagnati nella comunicazione della loro malattia ai figli più piccoli. I figli più grandi devono avere la possibilità di ricevere preventive e corrette informazioni sui temi riproduzione/ereditarietà della MH, assicurando nel momento del planning familiare una consulenza di natura genetica preconcezionale che contempra le scelte possibili in tema di riproduzione.

- **Valorizzazione delle prestazioni.** Anche le valutazioni durante il decorso della malattia sono consulto complessi che richiedono la presenza di diversi specialisti. Come nella fase diagnostica, è necessario che il Servizio Sanitario Nazionale/Sistema Socio Sanitario Regionale superino una serie di limiti oggi esistenti, legati alla necessità di revisione dei LEA, di individuazione omogenea delle prestazioni tariffabili appropriate, di riconoscimento della copresenza di specialisti e del tempo adeguato (non meno di 45 minuti) allo svolgimento della prestazione.

- **Il caregiver.** È il primo e principale supporto al malato e si tratta sempre (o quasi) di un familiare. Riconoscerne il ruolo sociale, vuole anche dire mettere in campo azioni di tutela della sua persona, della sua socializzazione e del suo benessere, e non limitarsi a considerare solo il lavoro di cura. Le politiche di conciliazione famiglia-lavoro dovrebbero essere rivisitate con una attenzione ulteriore all'equilibrio del tempo per sé, tempo per il lavoro, tempo per il lavoro di cura.

- **Associazionismo familiare.** Il supporto alle famiglie proviene anche dalle stesse associazioni di famiglie, attraverso forme di consultazione, informazione sui diritti esigibili, orientamento e facilitazione nell'accesso ai servizi, trattamento psicologico, Gruppi di Auto Mutuo Aiuto. È importante che le Istituzioni sostengano e valorizzino l'associazionismo familiare, che ne supportino una diffusione più capillare sul territorio, che questo tipo di aiuto rientri a pieno titolo nella rete del sistema di offerta, che si perseguano canali di collaborazione fra associazioni, centri clinici di riferimento e servizi. Le associazioni sono una risorsa da valorizzare anche nella formazione degli operatori sulla MH.

- **I contributi economici** che aiutano le persone affette dalla malattia e le loro famiglie per le spese della vita quotidiana e per quegli ausili di cui la persona malata necessita con il progredire della malattia, sono ad oggi presenti, ma ancora insufficienti nelle situazioni di gravità. I sostegni provenienti dal **Fondo regionale per la non autosufficienza** hanno consentito anche ai malati con MH di accedere alle risorse per una maggiore assistenza. Occorre superare le disomogeneità nell'applicazione della normativa regionale da parte degli Enti Locali e delle Aziende Sanitarie. Occorre soprattutto riconoscere che inserimenti temporanei e diversificati in strutture di accoglienza non sono un'alternativa rispetto alle esigenze di cura domiciliare e quindi non devono interrompere la fruizione del diritto al bonus mensile.

- **Le realtà semiresidenziali o residenziali** che ospitano malati con MH non sono molte. Le diverse fasi della malattia richiedono una diversificazione dell'offerta, che consenta opportunità di socialità per il malato e di sollievo per il caregiver, attraverso centri diurni e modalità di accoglienza temporanee anche molto brevi (Es.: weekend) a supporto della domiciliarità e modalità di accoglienza continuativa quando non ci sono le condizioni per la permanenza a domicilio. Serve una rivalutazione della remunerazione agli enti, adeguata alla qualità dell'accoglienza di pazienti in condizione di gravità e il sostegno economico alle famiglie che non riescono a corrispondere la retta.

- **Continuità e lavoro di rete.** Una delle esigenze che le famiglie con MH esprimono con forza, ma che non sempre trova riscontro nella realtà del sistema di Welfare, è quella di unitarietà e continuità nella presa in carico e nella gestione dei percorsi di cura e assistenziali. Occorre andare sempre più nella direzione d'integrazione delle politiche e dei servizi sanitari, sociosanitari e sociali, da un lato promuovendo una loro formazione, competenza e capacità di interagire e lavorare in rete, dall'altro individuando figure di riferimento, come ad esempio quella del "case manager", in grado di fornire con continuità nel tempo - attraverso la rete - risposte ai diversi tipi di problemi, orientare ai servizi, supportare nelle procedure, accompagnare nell'accesso ai diritti, in definitiva evitare che le famiglie si sentano sole.

- **La ricerca scientifica** è la speranza di poter curare la MH, quindi è speranza di vita. Come da più parti istituzionali riconosciuto, sono necessarie maggiori risorse e anche in questo caso è necessario massimizzare le risorse attraverso lo sviluppo di network nazionali e internazionali, un maggiore coinvolgimento di diversi attori, la promozione di azioni sperimentali, la trasparenza e la tutela dai conflitti di interesse. Ad integrazione della ricerca vanno ulteriormente promosse **l'osservazione epidemiologica** sull'andamento e la diffusione della malattia e **la ricerca sociale** per sapere di più delle sue conseguenze sociali, ma anche per individuare spazi di innovazione nella risposta ai bisogni e come ambito di partecipazione di chi si prende cura della MH.



La Carta dei Diritti della Malattia di Huntington è stata realizzata da AICH Milano Onlus in collaborazione con la Società Cooperativa Sociale I Percorsi e l'Osservatorio e Metodi per la Salute OsMeSa dell'Università degli Studi di Milano-Bicocca, all'interno del progetto "Malattia di Huntington: buone pratiche per la presa in carico e l'assistenza di malati e famiglie" realizzato da:

AICH Milano Onlus è un'associazione indipendente e laica formata da familiari e malati della Malattia di Huntington. Dal 1979 sta accanto a malati e familiari, sul territorio della Lombardia e su tutto il territorio nazionale, offrendo loro un servizio di assistenza psicologica, gestendo Gruppi di Auto Mutuo Aiuto, e garantendo il supporto di un'operatrice sociale.

La Società Cooperativa Sociale I Percorsi è una cooperativa sociale nata nel 1999 per volontà di un gruppo di operatori sociali con una ventennale esperienza nel campo dei servizi alla persona. Gestisce, sul territorio di Milano, servizi in campo sociale, assistenziale, educativo e formativo rivolti a persone in situazioni di disagio e con disabilità. Dal 2009 si occupa con figure specializzate, di Malattia di Huntington.

OsMeSa – Osservatorio e Metodi per la Salute dell'Università Bicocca di Milano si occupa di ricerca e studio sui temi della salute e della malattia, sia nella sua dimensione relazionale che operativa. Sono studiate e analizzate in modo particolare le disuguaglianze sociali in salute.



CON IL CONTRIBUTO DI



Per informazioni e adesioni alla Carta dei Diritti della Malattia di Huntington:

www.aichmilano.it - segreteria@aichmilano.it

