**Il viaggio del paziente nella distonia cervicale:**

Viaggio del paziente - Distonia cervicale

I Patient Journey sono panoramiche infografiche che visualizzano le esigenze dei pazienti nella cura della loro malattia rara. Poiché i Patient Journey sono progettati dal punto di vista del paziente, consentono ai medici di rispondere efficacemente alle esigenze dei pazienti affetti da malattie rare.

I Patient Journey tengono conto del fatto che le esigenze dei pazienti possono essere diverse nelle varie fasi della malattia, ad esempio dai sintomi iniziali al trattamento. Riflettono inoltre le esperienze personali dei pazienti, che possono variare a seconda della persona, della clinica e del Paese.

L'ERN-RND considera i Patient Journey documenti di lavoro che pazienti e medici possono utilizzare insieme per identificare le lacune nell'assistenza e adattare i percorsi di cura per soddisfare meglio le esigenze dei pazienti che vivono con queste condizioni. I Patient Journey possono quindi essere visti come un primo passo verso il coinvolgimento sistematico dei pazienti nella progettazione dei percorsi di cura.

Inoltre, i Patient Journey sono una risorsa utile per i pazienti, le famiglie, i medici non specialisti e il pubblico in generale per comprendere le esigenze di assistenza dei pazienti affetti da una malattia neurologica rara.

**-----------------------------------------------------------**

Questo lavoro è stato generato nell'ambito della Rete di Riferimento Europea per le Malattie Neurologiche Rare - Progetto ID n. 739510. Gli autori ringraziano tutte le persone affette da CD che hanno partecipato al sondaggio tra i pazienti e al focus group tra esperti e pazienti. Si ringraziano inoltre Dystonia Europe, AMADYS, Associazione per la Ricerca sulla Distonia A.R.D. e Action for Dystonia, Diagnosis, Education and Research [ADDER]) per l'assistenza nel reclutamento dei pazienti per l'indagine e la partecipazione al focus group di esperti. Il supporto alla scrittura medica è stato fornito da Anita Chadha-Patel, PhD, di ACP Clinical Communications Ltd (Hertfordshire, Regno Unito), finanziata da Ipsen (Parigi, Francia) in conformità con le linee guida di Good Publication Practice.

Informazioni sugli autori

**Monika Benson** è direttore esecutivo di Dystonia Europe. Monika è affetta da distonia cervicale e per 10 anni è stata membro del consiglio direttivo della Swedish Dystonia Association. Monika ha lavorato come coordinatrice di workshop, corsi e lezioni presso una scuola di Lund, in Svezia.

**Alberto Albanese** è professore di neurologia e primario di neurologia presso l'ospedale Humanitas Research di Rozzano, Milano. È autore di oltre 200 pubblicazioni che coprono un ampio spettro di disturbi del movimento, tra cui distonia, malattia di Parkinson, coree e tic. È stato uno dei principali pionieri nell'introduzione delle tossine botuliniche in Italia e ha aperto la strada all'uso della stimolazione cerebrale profonda nei disturbi del movimento.

**Kailash Bhatia** è professore di neurologia clinica presso il Sobell Department of Movement Neuroscience dell'Institute of Neurology, UCL, Queen Square, Londra e consulente neurologo onorario presso l'affiliato National Hospital for Neurology, Queen Square. Ha pubblicato oltre 500 pubblicazioni nel campo dei disturbi del movimento ed è l'attuale presidente del sottocomitato per i disturbi del movimento della Società Europea di Neurologia (ENS). Il suo principale interesse di ricerca riguarda i disturbi del movimento, fondendo metodi clinici, elettrofisiologici e genetici per studiare la fisiopatologia di condizioni come distonia, tremore e parkinsonismo.

**Pascale Cavillon** è Global Patient Centricity Director di Ipsen, dove supervisiona i programmi di assistenza ai pazienti progettati per aiutare i pazienti affetti da malattie croniche che richiedono una terapia farmacologica cronica o complessa a convivere con la loro malattia e a migliorare i risultati dei pazienti.

**Lorraine Cuffe** è direttore medico di Ipsen. **Kathrin König** è Sen- ior Project Manager di PARTNERSEITZ, una società di ricerca sull'esperienza del paziente specializzata nello sviluppo di mappe del percorso del paziente.

**Carola Reinhard** è dirigente di ricerca presso l'Istituto di genetica medica e genomica applicata dell'Ospedale universitario di Tubinga. È responsabile del progetto della Rete europea di riferimento per le malattie rare (ERN-RND).

**Holm Graessner** è direttore generale del Centro per le malattie rare di Tubinga, Germania. È coordinatore dell'ERN-RND.

**Infografiche alla pagina successiva:**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| FASE | **#0** | **#1** | **#2** | **#3** | **#4** | **#5** |
| MAPPATURA | PERSONA | COMPAIONO I PRIMI SINTOMI E INIZIA IL PERCORSO MEDICO | COME NASCE IL CD DI DIAGNOSI (CD) E IL RAPPORTO CON IL MEDICO | INIZIO DELL'ASSISTENZA CD | INIZIO DEL TRATTAMENTO E IMPATTO DELLE INIEZIONI SUCCESSIVE | LA CONVIVENZA CON IL CD E IL TRATTAMENTO |
| **Età dei pazienti** |  | **39-42** | **42** | **42** | **42 - 44** | **> 44** |
| **Emozioni** | **Molto buono**  **Contorno de rosto triste com preenchimento sólido**  **Molto male** | STA SUCCEDENDO QUALCOSA AL MIO CORPO. NON SO COSA". | SCUSA, COS'È IL CD? | SPERANDO CHE IL TRATTAMENTO RIPORTI LA MIA VITA ALLA NORMALITÀ". | DEVASTATO. COSA  ORA? | ORA DEVO IMPARARE A CONVIVERCI. NON HO SCELTA! |
| ORIENTAMENTO  VERSO  CONDIZIONE | **Conoscenza del paziente**  **Accettazione Paziente** |  |  |  |  |  |
| **MOMENTI DI SIGNIFICATO (CITAZIONI DAL SONDAGGIO TRA I PAZIENTI)** |  | Non so cosa stia succedendo al mio corpo e sia io che mio marito siamo ansiosi. Mi sembra di perdere la mia identità e la mia spontaneità e ho paura che mio marito smetta di amarmi". | Non mi sono sentita compresa, ho sentito che era tutto troppo veloce, non mi sono sentita sostenuta dal mio neurologo e non mi sono sentita rassicurata. Avevo bisogno di più tempo, di più parole per incoraggiarmi. Il neurologo mi ha parlato del trattamento BoNT ma non mi ha parlato di altri trattamenti complementari. | Prima di iniziare il trattamento, mi sarebbe stato utile che il mio neurologo mi dicesse la verità: la BoNT può aiutare molto, poco o per niente. E quale ulteriore trattamento potrebbe essere utile". | 'Quando le successive iniezioni di BoNT [dopo la prima iniezione] non hanno funzionato bene, ho perso ogni speranza perché mi era stato detto che era l'unica opzione di trattamento'.  Il mio neurologo potrebbe non essere il mio iniettore di BoNT e non conoscermi bene come il mio neurologo. C'è una mancanza di comunicazione su come mi sento e se il mio trattamento sta funzionando efficacemente". | È un viaggio quotidiano, una lotta quotidiana, la distonia è una parte di me, ma non sono solo un paziente che convive con la CD e ho imparato a guardare a me stesso e al mondo che mi circonda in modo diverso". |
| ESPERIENZA MEDICA | **Incontro con Lilly**: 38 anni, prima dell'insorgere della malattia  **Dati demografici:** 38 anni, insegnante, reddito medio. Sposata con Ben, 45 anni, elettricista dipendente. 2 figli di 5 e 7 anni. Vivono in una casa indipendente nella periferia di una grande città europea.  **Psicografia:** responsabile dal punto di vista finanziario, poiché guadagna più del marito. Lilly è sempre presente per tutti. Sua madre è ancora viva, mentre suo padre è morto di recente di cancro. Si sente responsabile sia per la madre, che vive da sola, sia per la suocera, che soffre di demenza senile.  **Hobby:** fare jogging, leggere, viaggiare, passare del tempo con la famiglia.  **Abitudini:** vita sociale e lavorativa intensa, dorme troppo poco, mangia prevalentemente cibo sano.  **Obiettivi personali:** dedicare tempo alla famiglia e ai viaggi, uscire più spesso nella natura, andare a cavallo.  **Ambiente sociale:** buoni rapporti con i colleghi di lavoro e i vicini; è benvoluta da tutti.  **Desideri e bisogni:** vivere una vita autodeterminata con la sua famiglia il più a lungo possibile.  **Abitudini digitali:** chatta con gli amici su WhatsApp, invia soprattutto foto della famiglia e di se stessa. Usa internet soprattutto per il suo lavoro di insegnante, per leggere le notizie e per fare acquisti online. | **PRIMI SINTOMI**  Spesso usa la mano per tenere ferma la testa. Quando il suo livello di stress si calma un po', i sintomi purtroppo non scompaiono ma si intensificano, tanto che non può più fare jogging e andare a cavallo e si mette in malattia per alcune settimane.  Molteplici visite al medico di famiglia che le prescrive forti antidolorifici e miorilassanti e la indirizza a diversi specialisti.  Diagnosi più frequentemente sospettate: stress, cause psicologiche, ernia del disco, tendinite. | **DIAGNOSI DI CD**  I sintomi di Lilly sono peggiorati e non riesce a tenere la testa ferma e dritta. La qualità del sonno è molto scarsa, è depressa e soffre di stanchezza. Il medico di famiglia la indirizza infine a un neurologo specializzato in distonia che le diagnostica la "CD". Non riceve informazioni chiare sulla malattia né supporto dal neurologo che le ha fatto la diagnosi. In un articolo online, scopre di più sulla malattia e sul suo trattamento. | **DISCUTERE LE OPZIONI DI TRATTAMENTO CON IL MEDICO**  Il neurologo di Lilly la indirizza a una clinica per i disturbi del movimento, dove le consiglia di sottoporsi a iniezioni di BoNT. Il neurologo suggerisce anche la fisioterapia in aggiunta alle iniezioni, ma non la indirizza verso un fisioterapista esperto di distonia. Le consiglia di cercare un fisioterapista nella sua zona, possibilmente specializzato in CD. Spesso lotta con la stanchezza, causata sia dagli antidolorifici sia dalla scarsa qualità del sonno. Spera che il dolore migliori con il tempo. | **INIZIO DEL TRATTAMENTO: Iniezioni di BoNT**  All'inizio, il trattamento con BoNT dà sollievo a Lilly, ma la paziente sperimenta alti e bassi. Lilly riceve le iniezioni di BoNT ogni 3 mesi, ma trova particolarmente difficile nei giorni e nelle settimane che precedono l'iniezione successiva. Tuttavia, la BoNT è il trattamento che ha il maggiore impatto sui suoi sintomi. Su consiglio del suo fisioterapista, chiede alla sua assicurazione sanitaria una poltrona con poggiatesta su cui appoggiare la testa e ottiene l'approvazione. Dopo aver dedicato molto tempo e sforzi alle pratiche burocratiche, ottiene finalmente lo status di lavoratore disabile. Nelle fasi in cui la BoNT funziona bene, decide di provare lo yoga e il rilassamento. | **STRATEGIA DI TRATTAMENTO**  Lilly si è spesso messa in malattia durante le fasi negative. La strategia di trattamento di Lilly è multidisciplinare: BoNT iniettato da un neurologo esperto, fisioterapia, agopuntura, applicazione di gel antidolorifico sulle zone di dolore, sport (nuoto, passeggiate, ciclismo), dieta sana, benzodiazepine se necessario; tuttavia, non c'è un coordinatore centrale delle cure e Lily è spesso lasciata libera di trovare da sola gli operatori sanitari ausiliari (ad esempio, il fisioterapista). |
| ESPERIENZA EMOTIVA | **PAZIENTE**  L'esaurimento, l'ansia e l'incertezza si combinano nel tempo con una grande frustrazione nei confronti dei medici e dei terapeuti che non riescono a trovare una causa per i suoi sintomi.  **FAMIGLIA/AMBIENTE**  Il suo compagno è molto solidale e comprensivo e si fa carico di tutti i ruoli che lei ritiene di non poter svolgere. Gli amici e i colleghi non riescono a capire di cosa soffra e si chiedono se Lilly abbia il morbo di Parkinson. Si sente come se nessuno fosse in grado di aiutarla. | **PAZIENTE**  È molto sollevata di avere finalmente una diagnosi. Finalmente sa di non essere pazza. Allo stesso tempo, poco dopo la diagnosi e il colloquio con il neurologo, non riesce a capire cosa significhi la CD per la sua vita, perché non ne sa nulla. Lilly è delusa e triste per il fatto che "non esiste una vera cura" e che le opzioni disponibili sono farmaci e neurotossine, che servono solo a trattare i sintomi.  **FAMIGLIA/AMBIENTE**  Anche la famiglia e gli amici di Lilly sono sollevati dal fatto che sia stata identificata la causa dei suoi sintomi. Sentono che Lilly non ama parlarne e la accettano così com'è. Quando i suoi colleghi vengono a sapere che soffre di CD, si immedesimano. Ma non capiscono veramente. | **PAZIENTE**  Lilly spera che il trattamento la aiuti a tornare a una vita normale. Soffre di un elevato livello di stress psicologico e di gravi limitazioni nella vita quotidiana. Evita di socializzare perché non sopporta gli sguardi degli altri. A volte piange, si sente arrabbiata e ha sbalzi d'umore, chiedendosi "perché proprio a me?".  **FAMIGLIA/AMBIENTE**  Lilly è circondata dalla sua famiglia, dai suoi amici e dai suoi colleghi che le dimostrano molto sostegno e comprensione. Un buon amico la incoraggia a contattare un gruppo di auto-aiuto per la distonia, dove apprende l'importanza del supporto psicoterapeutico e riceve i recapiti degli psicoterapeuti. | **PAZIENTE**  Dopo la frustrazione iniziale, Lilly ha imparato a gestire i diversi successi del trattamento. Se le iniezioni di BoNT non funzionano bene, si riposa di più ed evita di andare al lavoro e di socializzare. Quando le iniezioni di BoNT funzionano bene, può tornare a una vita quasi normale. Ha fasi positive e fasi negative con ansia e depressione.  **FAMIGLIA/AMBIENTE**  La sua famiglia, in particolare i figli, le danno sostegno e forza per non perdere il coraggio di affrontare la vita. Il marito la aiuta molto nella preparazione della domanda per ottenere lo status di lavoratore disabile. | **PAZIENTE**  Oggi Lilly non ha più lo stesso lavoro, perché ha dovuto rinunciare al suo incarico di direttrice didattica. Ha imparato a convivere con la sua malattia e ha iniziato ad accettarla. Passo dopo passo, sta ricostruendo la sua vita e si rende conto che può ancora socializzare, dedicarsi ai suoi hobby e aiutare gli altri.  **FAMIGLIA/AMBIENTE**  Nel complesso, la famiglia e gli amici hanno trovato un buon modo di affrontare la malattia. A volte hanno dei conflitti perché il marito di Lilly dimentica che lei è stanca e che le attività quotidiane le richiedono più tempo. A volte dimentica che lei non è più la stessa persona di prima. |

|  |  |
| --- | --- |
|  | Questo lavoro è stato generato nell'ambito della Rete di Riferimento Europea per le Malattie Neurologiche Rare - Progetto ID n. 739510 |