

***RACCOMANDAZIONI  
PER UNA BUONA PRATICA CLINICA  
NELLA MALATTIA DI HUNTINGTON***

**I<sup>A</sup> INDAGINE NAZIONALE  
su Persone a Rischio, Pazienti e Familiari**

A cura della  
Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington ETS

Maggio 2022

## INDICE DEI CONTENUTI

- 1. Introduzione**
- 2. Malattia di Huntington**
- 3. Bisogni**
- 4. Contesto organizzativo**
- 5. Obiettivi**
- 6. Metodologia**
- 7. Fasi e tempi**
- 8. Indicatori**
- 9. Risultati dell'Indagine**
- 10. Raccomandazioni di Buona Pratica Clinica**
- 11. Bibliografia**
- 12. Ringraziamenti**

## 1. INTRODUZIONE

Il presente documento<sup>1</sup> descrive i risultati del progetto sulla Buona Pratica Clinica nella malattia di Huntington promosso dalla Fondazione LIRH.

Troppo spesso l'approccio alla malattia è esclusivamente farmacologico, eccessivamente (quando non esclusivamente) orientato al trattamento dei movimenti involontari, poco comprensivo della complessità e della natura multisistemica di questa malattia rara. Troppo spesso l'impatto psicologico che la malattia ha sull'individuo e su chi gli sta accanto viene sottovalutato. Troppo spesso i clinici non sono informati sui progressi della ricerca. Questi sono alcuni esempi di aspetti più volte notati e ascoltati nel dialogo con i pazienti, ma mai, fino ad oggi, realmente misurati, almeno non nel nostro Paese.

Lo strumento principale, ma non l'unico, di cui ci siamo avvalsi per condurre questo progetto è stato un questionario, da compilare in maniera anonima. Il questionario è stato elaborato attraverso una metodologia descritta più avanti nel documento, che ha messo in luce una serie di criticità.

Pertanto, le informazioni raccolte descrivono:

- **la situazione attuale**
- **le aspettative**
- **le esperienze positive**
- **le esperienze negative**
- **le aree di bisogno da approfondire**
- **le proposte**

Tutti questi elementi sono illustrati più in dettaglio nel documento.

La loro sintesi è rappresentata dalle **Raccomandazioni per una Buona Pratica Clinica** che la comunità dei pazienti rivolge ai clinici e ai Centri di riferimento.

L'indagine è stata condotta su tutto il territorio nazionale ed estesa a tutti i soggetti potenzialmente interessati al problema, attraverso comunicato stampa, comunicazioni via e-mail, via social media e via sito internet della Fondazione LIRH.

La Survey è stata promossa per indagare e misurare il valore esperienziale dell'offerta di salute attualmente disponibile nel nostro Paese per famiglie colpite dalla malattia di Huntington.

Le Raccomandazioni rappresentano l'output di questo progetto: sono rivolte ai Centri che si occupano e/o che si occuperanno di Huntington e al loro staff, affinché abbiano a disposizione uno strumento concreto per andare incontro alle aspettative e ai bisogni dei pazienti nello svolgimento della loro attività clinico-assistenziale.

La Fondazione LIRH invita tutti a fare proprie queste Raccomandazioni e ne monitorerà l'applicazione.

---

<sup>1</sup> Il Presente documento è stato redatto a cura della Dr.ssa Barbara D'Alessio, Presidente della Fondazione LIRH, con la collaborazione della Dr.ssa Sabrina Maffi (CSS-Mendel) e della Dr.ssa Ludovica Busi (Fondazione LIRH).

## 2. MALATTIA DI HUNTINGTON

Si definiscono rare quelle malattie che colpiscono non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti nell'Unione Europea (*European Commission*: <https://bit.ly/3q3HGJm>). Si tratta di circa 8.000 malattie diverse tra loro che, tutte insieme, costituiscono un problema sanitario importante e coinvolgono milioni di persone in tutto il mondo.

Circa l'80% dei casi ha un'origine genetica. Esiste una grande differenza rispetto all'età in cui compaiono: alcune possono manifestarsi in fase prenatale, altre alla nascita o durante l'infanzia, altre ancora in età adulta. Nonostante la loro numerosità ed eterogeneità, le malattie rare sono accomunate da diversi aspetti; ad esempio: la difficoltà ad ottenere una diagnosi appropriata e rapida, la rara disponibilità di cure risolutive, l'andamento della malattia spesso cronico-invalidante, il peso individuale, familiare e sociale rilevante e, per talune, lo stigma sociale.

Tra le malattie rare neurologiche, c'è la malattia di Huntington, descritta per la prima volta sul finire dell'Ottocento da un giovane medico di soli 22 anni che, oltre a darle il suo nome, ne evidenziò i tratti fondamentali: l'ereditarietà, la progressione, la tendenza al disturbo mentale e al suicidio (G. Huntington, 1872). Rara, genetica, neurodegenerativa, ereditaria, non curabile. La più frequente tra le malattie rare trasmessa con modalità dominante (da un solo genitore). La più frequente malattia neurodegenerativa sempre riconducibile ad una causa genetica nota, scoperta nel 1993. La malattia con la più alta frequenza di suicidi. La prima malattia nella storia per la quale si è reso disponibile un test genetico predittivo e un counselling presintomatico (precedente alla manifestazione dei sintomi) (Gusella et al., 1983). L'esordio della malattia è prevedibile, ma non è prevenibile. Il momento di insorgenza, i sintomi con cui si manifesterà e la modalità con cui evolverà nel tempo sono tuttora imprevedibili. I sintomi possono insorgere a qualsiasi età; tipicamente in età adulta (30-40 anni). Una sola malattia, con tanti diversi volti, anche nello stesso nucleo familiare, che rende difficile la diagnosi. Trattata con farmaci off-label, tranne uno (la xenazina, peraltro molto controverso). Il disturbo mentale si insinua e si intreccia con la perdita delle facoltà mentali e con il disturbo del movimento. Una comunità scientifica internazionale forte, di cui l'Italia fa parte ed è riconosciuta tra le eccellenze nel campo della ricerca clinica (Fusilli et al., 2018; Squitieri et al., 2020). Più recentemente, anche della telemedicina (van Lonkhuizen PJC et al., 2021).

L'Huntington colpisce circa 10 persone su 100.000 nella popolazione caucasica (Europa, Nord America). Uomini e donne hanno la stessa probabilità di ereditarla ([www.ehdn.org](http://www.ehdn.org)). In Italia si stima una prevalenza di circa 11 persone ogni 100.000, con circa 6.500 individui malati e oltre 30.000 a rischio di ammalarsi (Squitieri et al., 2016; Crowel et al., 2021).

## 3. BISOGNI

I bisogni specifici delle persone coinvolte dalla malattia, che non sono soltanto i pazienti, sono molteplici e sono descritti dettagliatamente nel Libro Bianco sulla malattia di Huntington, al quale si rimanda per dettagli (*Malattia di Huntington: Da affare di famiglia a questione pubblica*, 2021). In sintesi, il bisogno principale è quello di ricevere assistenza qualificata. Ancora troppo spesso i pazienti incontrano professionisti che non hanno mai sentito parlare della malattia di Huntington. La conseguenza non è solo una diagnosi tardiva o errata ma, quando pure la diagnosi è corretta, la somministrazione di terapie farmacologiche è spesso sbagliata, per non dire dannosa. Tra i bisogni principali, che cambiano anche a seconda delle fasi di malattia (presintomatica, iniziale, intermedia, avanzata) segnaliamo i seguenti: essere accompagnati in maniera attenta e competente verso la decisione se effettuare o meno il test genetico; essere seguiti regolarmente nel tempo; avere accesso a interventi socio-sanitari utili a preservare l'autonomia il più a lungo possibile; tenere conto del carico emotivo, assistenziale ed economico che ricade sui caregivers; ricevere assistenza multidisciplinare (farmacologia, logopedia, fisioterapia, terapia occupazionale etc) per rallentare il più possibile la progressione della malattia; essere informati sugli sviluppi della ricerca e sulla possibilità di partecipare a trial clinici.

Un bisogno trasversale a tutte le fasi di malattia e a tutte le condizioni, ben documentato anche in letteratura (Migliore et al, 2019) è rappresentato dal sostegno psicologico. Una recente pubblicazione ha tuttavia identificato nel Regno Unito un'allarmante scarsità di dati sull'argomento e una conseguente scarsità di servizi psicologici dedicati (Zarotti et al., 2020), situazione che sembra riflettersi anche in Italia e che merita, a nostro avviso, di essere approfondita.

#### 4. CONTESTO ORGANIZZATIVO

In Italia si occupano di malattia di Huntington Centri clinici, Centri di ricerca (accademici e non) e Organizzazioni del Terzo Settore, che operano all'interno di reti nazionali e internazionali

##### **I Presidi Regionali Malattie Rare**

La Rete Nazionale per le Malattie Rare è costituita da Centri di Diagnosi e Cura Accreditati, appositamente individuati dalle Regioni per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e il trattamento delle malattie rare. L'elenco è riportato sul sito dell'Istituto Superiore di Sanità. Per quanto riguarda la malattia di Huntington, il riferimento ai Presidi autorizzati per la diagnosi e il trattamento è certamente funzionale ad ottenere la certificazione di malattia rara e l'esenzione<sup>1</sup> dalla partecipazione al costo delle prestazioni sanitarie correlate, ma non è sempre legato alla competenza o conoscenza della malattia da parte dei professionisti sanitari operanti in quei Presidi. I Centri Malattie Rare in cui è indicata la presenza di competenze cliniche sull'Huntington risultano essere 88. (<https://bit.ly/3tYoBZY>)<sup>[1]</sup>

##### **I Centri accreditati da EHDN (European Huntington Disease Network)**

Fondato nel 2004 dalla Fondazione CHDI (Cure Huntington Disease Initiative), con sede negli Stati Uniti, l'European Huntington Disease Network (EHDN) è la rete europea che riunisce ricercatori e Centri che nei diversi Paesi europei promuovono la ricerca scientifica, conducono trial clinici e operano per migliorare l'assistenza alle persone affette da Huntington.

EHDN ha promosso la redazione e la pubblicazione di Linee Guida Internazionali sul trattamento della malattia di Huntington (*International Guidelines on the Treatment of Huntington Disease, 2019*) – alla cui revisione ha contribuito anche la Fondazione LIRH - e ha dato vita al più grande registro esistente su una malattia rara, Enroll-HD, che rappresenta una vera e propria piattaforma di ricerca mondiale con dati clinici e campioni biologici raccolti, ad oggi, da oltre 20.800 partecipanti di 22 diverse Nazioni grazie all'impegno di 158 siti.

In Italia, i Centri clinici accreditati da EHDN sono 15 (<https://bit.ly/34OKD8x>)

##### **I Centri Enroll-HD**

Di questi, quelli che contribuiscono alla piattaforma internazionale di ricerca Enroll-HD sono 9 (<https://bit.ly/3GHoLtl>). Tra essi, Fondazione LIRH è quella col più alto numero di partecipanti reclutati in Italia e tra i primi al mondo, con oltre 1.000 inserimenti (1.028 al 22.03.2022).

Poiché l'Huntington è una malattia rara, il modello di gestione di questa patologia suggerisce che i pazienti vengano indirizzati presso Centri di riferimento realmente in grado di garantire adeguata assistenza multidisciplinare, attraverso un reale ed efficace coordinamento organizzativo. Tali Centri dovrebbero avere collegamenti sul territorio in cui sono presenti le diverse figure professionali richieste per la gestione della malattia. Sarebbe inoltre necessario che i Centri coordinassero il lavoro sul territorio al fine di fornire al paziente e ai riferimenti territoriali una visione globale e, soprattutto, unitaria delle diverse problematiche che caratterizzano la malattia insieme a un percorso assistenziale agevole per le famiglie.

La realtà, tuttavia, è molto diversa: le famiglie si scontrano ancora con la scarsa conoscenza della malattia e delle linee guida internazionali da parte dei clinici e degli operatori sanitari e raccontano esperienze di contatto con i Centri talvolta traumatiche.

### **La Fondazione Lega Italiana Ricerca Huntington**

La *Lega Italiana Ricerca Huntington* (LIRH) è una Fondazione senza scopo di lucro fondata da ricercatori e pazienti, completamente dedicata all'assistenza, alla ricerca e alla conoscenza della malattia di Huntington e della sua forma ad insorgenza giovanile, che ne rappresenta la variante più rara e più severa.

Fanno formalmente parte della Fondazione in qualità di Partecipanti le Associazioni di pazienti e familiari *LIRH Toscana, LIRH Puglia, LIRH Sardegna* e *NOI Huntington - La Rete italiana dei giovani*.

La Fondazione LIRH collabora con i principali network internazionali, come EURORDIS, European Huntington Disease Network (EHDN), Huntington Study Group (HSG), European Huntington Association (EHA).

**Assistenza clinica:** Tutte le persone affette o a rischio di ereditare l'Huntington e i loro familiari ricevono assistenza neuropsichiatrica, genetica e psicologica gratuita nei diversi ambulatori presenti sul territorio: a Roma, a Campi Bisenzio (FI), a Milano, a San Giovanni Rotondo (FG) e a Catania. Seguiamo migliaia di persone ogni anno, sia negli ambulatori che attraverso il numero verde 800.388.330 attivo dal lunedì a venerdì dalle 09.00 alle 13.00 e giovedì dalle 09.00 alle 18.00.

**Ricerca scientifica:** Conduciamo e sosteniamo programmi di ricerca scientifica e di sviluppo tecnologico mirati a individuare nuovi biomarcatori, a migliorare la qualità di vita dei pazienti e a sviluppare nuove terapie. Siamo parte dei principali progetti di ricerca osservazionale internazionali, collocati ai primi posti al mondo per numero di partecipanti reclutati. Abbiamo molte aree di studio, tra cui quella sul declino della sfera cognitiva, quella sulla malattia ad insorgenza pediatrica, quella sulla telemedicina ed altre su aspetti biologici e genetici. Abbiamo ottenuto il *Clinical Trial Site Certificate* da EHDN (European Huntington Disease Network) in quanto organizzazione in grado di condurre sperimentazioni cliniche. Attualmente, siamo parte attiva dei due principali studi osservazionali internazionali sulla malattia di Huntington: *Enroll-HD* e *HD Clarity*, con oltre mille partecipanti reclutati. Questi studi rappresentano il *paspartout* per accedere alle sperimentazioni terapeutiche. Collaboriamo a progetti in ambito nazionale sostenuti dal Ministero della Salute come *RAREST-JHD*, studio sulla forma ad insorgenza giovanile e in ambito internazionale come l'istituzione del registro delle forme giovanili *JOIN-HD* (*Juvenile-Onset Initiative in Huntington Disease*) della *Huntington Disease Youth Organization* (HDYO).

**Conoscenza:** Rendere la malattia di Huntington più e meglio conosciuta - dalle famiglie, dai clinici e dalle Istituzioni - fa parte della nostra missione, così come divulgare i progressi della ricerca. Per questa ragione, promuoviamo iniziative informative e formative, come seminari, webinar e incontri sul territorio. Ogni anno, il primo sabato del mese di Dicembre, organizziamo un *Convegno Internazionale di Aggiornamento sulla Ricerca Clinica*, rivolto principalmente ai pazienti.

## **5. OBIETTIVI DELL'INDAGINE**

Far emergere la reale misura dei bisogni assistenziali dei pazienti e dei loro caregiver.

Comprendere se, e fino a che punto, sono riconosciuti e presi adeguatamente in carico dai Centri di riferimento.

Capire cosa le famiglie Huntington si aspettano da un Centro specializzato.

Tradurre le aspettative in linee guida per i clinici.

## **6. METODOLOGIA**

Nel corso degli anni abbiamo raccolto molte volte commenti, considerazioni, riscontri sulle esperienze fatte nel percorso di cura da parte di pazienti e familiari che frequentano i nostri ambulatori. Le narrazioni raccolte riguardano sia il modello complessivo di presa in carico che aspetti

specifici, come ad esempio il counselling genetico per il test o l'assistenza psicologica. Con la nostra Indagine, abbiamo cercato di misurare le esperienze riportate e di individuare i parametri in base ai quali pazienti e familiari considerano alcuni comportamenti una 'buona pratica clinica' e altri una 'cattiva pratica clinica'.

La metodologia seguita è stata la seguente:

- Stesura dell'idea di progetto
- Analisi della letteratura esistente
- Identificazione delle tematiche chiave emerse dalla letteratura
- Richiesta di approvazione, sia del progetto che del documento con le tematiche chiave, da parte dell' Institutional Review Board (IRB) della Fondazione LIRH
- Focus Group con pazienti e caregivers, uno in persona, uno via zoom
- Stesura della bozza del questionario e sua revisione sotto il profilo della compliance con il Regolamento Europeo sulla privacy
- Trascrizione del questionario definitivo sul sito questionpro.com, per renderlo compilabile online
- Lancio della survey attraverso comunicato stampa, newsletter cartacea, newsletter telematica, canali social, ambulatori LIRH
- Raccolta dati, sia in persona che online tramite invio di link
- Analisi dati
- Report finale

## 7. FASI E TEMPI

*Fase Preliminare: Maggio-Agosto 2021*

- Stesura project idea
- Analisi letteratura
- Stesura prima bozza del questionario
- Approvazione IRB
- Focus group
- Stesura questionario definitivo

*Fase Intermedia: Settembre 2021-Febbraio 2022*

- Pubblicazione del questionario su questionpro e messa a punto
- Verifica compliance privacy
- Lancio Survey

*Fase conclusiva: Marzo-Maggio 2022*

- Raccolta e analisi dati
- Stesura Report Conclusivo e Raccomandazioni
- Presentazione delle Raccomandazioni

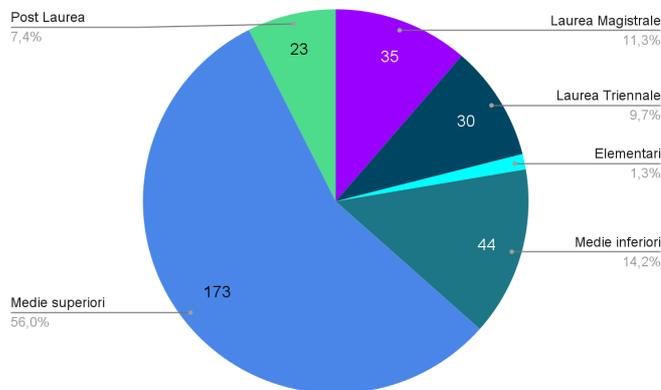
## 7. INDICATORI

Per valutare l'attività svolta, abbiamo identificato cinque indicatori:

**1 - Numero di risposte pervenute:** Ci siamo posti l'obiettivo di avere almeno 250 risposte. Ne abbiamo ricevute 313.

**2 - Copertura geografica:** Ci siamo posti l'obiettivo di avere una copertura nazionale, ovvero di ricevere risposte da più della metà delle Regioni italiane. Sono state rappresentate 18 regioni su 20

**3 - Presentazione dei risultati:** Ci siamo posti l'obiettivo di presentare pubblicamente i risultati a partire dal mese di Maggio, mese internazionale della consapevolezza sulla malattia di Huntington



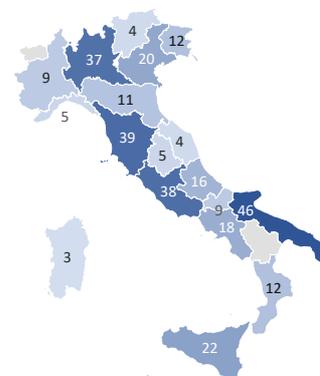
## 9. RISULTATI DELL'INDAGINE

### Risposte pervenute

Al questionario hanno risposto **313** persone.  
Sono pervenuti 250 questionari completi.  
Ulteriori 63, benché non completati, risultano utilizzabili.

### Copertura territoriale

Sono pervenute risposte da 18 Regioni su 20.  
Quelle con il più alto numero di rispondenti sono state: Puglia (46) - Toscana (39) - Lazio (38) e Lombardia (37). Le Regioni da cui non abbiamo ricevuto risposte sono Valle D'Aosta e Basilicata.



## PROFILO DEI RISPONDENTI

### Genere

207 Maschi e 104 femmine  
( 2 persone preferiscono non specificare)

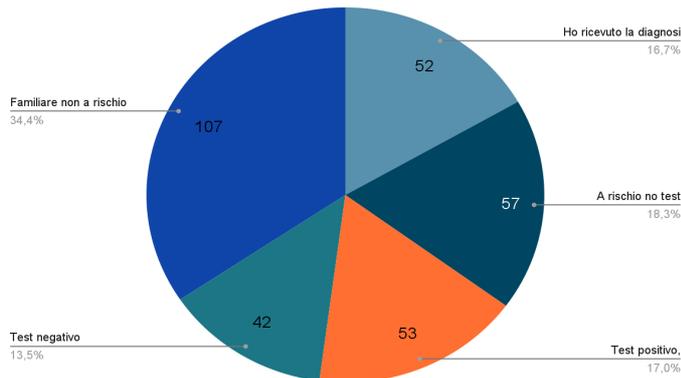
### Livello di istruzione

### Fascia d'età

Hanno risposto persone di età compresa tra i 18 e i 79 anni.  
L'età media dei rispondenti è di 46,65 anni.

### Condizione rispetto alla malattia

- 52 persone hanno ricevuto la diagnosi per malattia di Huntington
- 57 persone sono a rischio, ma non hanno eseguito il test genetico
- 53 persone hanno un test genetico positivo
- 42 persone hanno ricevuto un test genetico negativo
- 107 rispondono come familiari non a rischio genetico per Huntington
- 1 persona preferisce non specificare
- 



### Figure presenti nel Centro Huntington

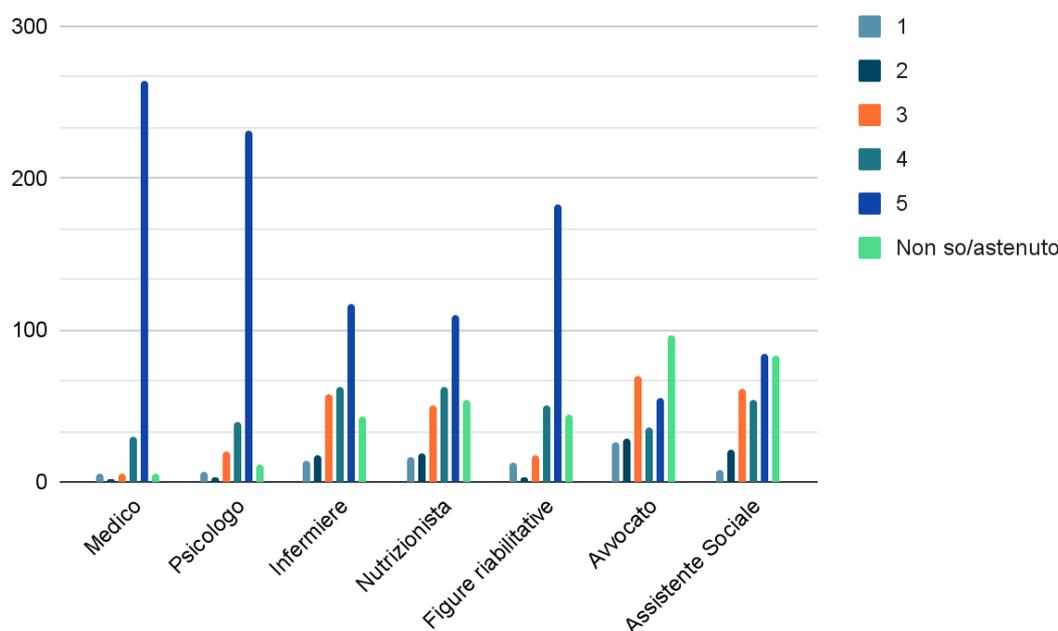
Il medico (neurologo, psichiatra o genetista) è presente nel 95% dei casi (297 partecipanti riferiscono la presenza di un medico); delle restanti 16 persone, 8 riferiscono di non avere nessuna figura professionale di riferimento, 4 riferiscono la presenza di altre figure sanitarie come psicologi o infermieri, 4 hanno come professionisti di riferimento unicamente altre figure ad esempio: nutrizionista, figure riabilitative o avvocato.

Il 70,6% dei partecipanti (N=221) riferisce la presenza di uno psicologo nel Centro da cui è seguito; la percentuale cala al 42,5% (133 partecipanti rispondono affermativamente) quando si sonda la presenza di un infermiere, figure riabilitative sono presenti nel 18,5% dei casi (58 risposte affermativo), un nutrizionista nel 17,90% dei Centri (56 risposte affermativo), l'avvocato nel 6,4% dei casi (20 risposte affermativo), infine l'assistente sociale nel 8,3% dei Centri (26 risposte affermativo).

### Quanto è considerato importante il ruolo delle figure presenti su una scala da 1 (per niente) a 5 (essenziale):

I partecipanti dichiarano quasi all'unanimità che la figura indispensabile per un Centro specializzato è il medico (264 risposte "5" equivalenti al 84,3% delle risposte totali), seguito dallo psicologo (231 risposte "5" equivalenti al 73,8% delle risposte totali), dalle figure riabilitative (183 risposte "5" equivalenti al 58,3% delle risposte totali), dall'avvocato (55 risposte "5" equivalenti al 17,6% delle risposte totali) e dall'assistente sociale (85 risposte

“5” equivalenti al 27,2% delle risposte totali).



### VALUTAZIONE COMPLESSIVA DEL CENTRO DI RIFERIMENTO A CUI IL RISPONDENTE SI E' RIVOLTO

Ai partecipanti è stato chiesto di valutare la propria esperienza di contatto con il Centro specialistico di riferimento per la malattia di Huntington secondo alcuni parametri.

In particolare, è stato chiesto quanto ciascuno degli aspetti sotto indicati risponda alla propria esperienza, su una scala da 1 (per nulla) a 5 (completamente):

- **Competenza Specifica:** gli operatori hanno competenza specifica sulla malattia e, in caso di dubbi, sono disposti a confrontarsi con colleghi più esperti
- **Fiducia nel team clinico**
- **Rispetto** verso i pazienti
- Tutela della **Privacy**
- **Empatia** nei confronti dei pazienti
- **Tempo** dedicato alla visita
- **Completezza delle informazioni** fornite
- Possibilità di porre **domande**
- **Coinvolgimento** del paziente nella definizione della **terapia**
- **Approccio unicamente farmacologico** rispetto ad un approccio più olistico al trattamento della malattia
- **Continuità assistenziale:** contatti regolari tra una visita e l'altra; presa in carico di lungo periodo
- **Avanguardia:** il centro ricorre alla telemedicina
- **Raggiungibilità** rispetto alla propria abitazione
- **Accessibilità:** assenza di barriere architettoniche, facilità di contatti telefonici o email semplici, tempi di attesa rapidi
- **Costi** sostenibili
- **Sala d'attesa** adeguata
- **Segreteria dedicata**

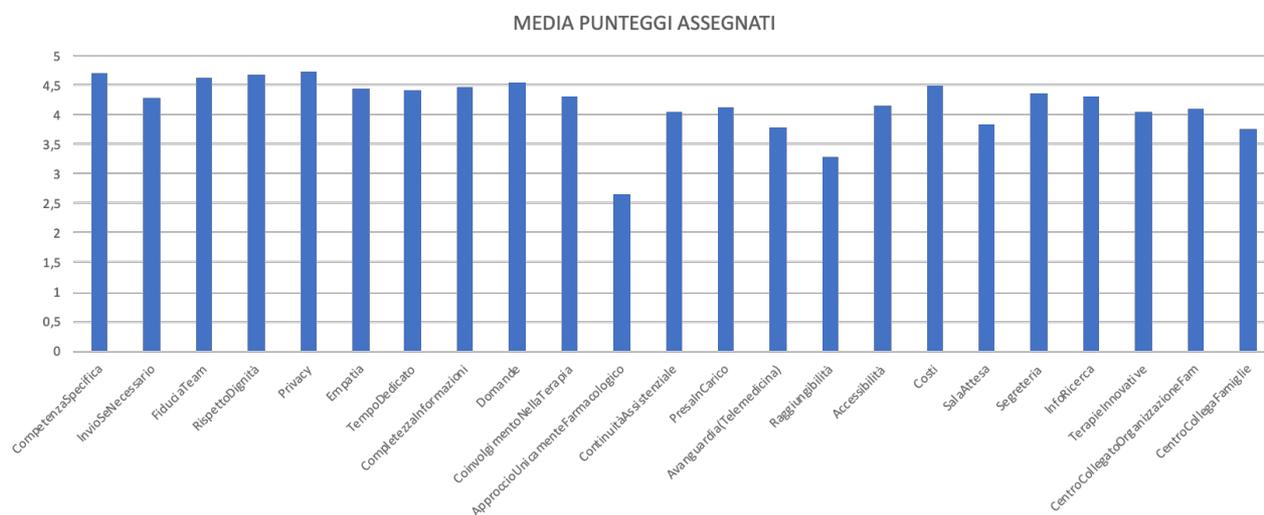
- **Informazioni sulla ricerca** fornite dal Centro
- Possibilità di accesso a **sperimentazioni terapeutiche**
- **Collegamenti:** il Centro è collegato con organizzazioni di familiari e/o favorisce la creazione di una rete tra famiglie

Gli aspetti per cui è stata espressa **maggiore soddisfazione** (punteggio medio > 4,5/5):

- **Competenza specifica sulla malattia**
- **Fiducia nel team di riferimento**
- **Rispetto della privacy e della dignità della persona.**

Gli aspetti per cui è stata espressa **maggiore insoddisfazione** (punteggio medio < 4):

- **l'approccio esclusivamente farmacologico alla malattia**
- **la non possibilità di usufruire dei servizi di telemedicina**
- **la difficoltà a raggiungere il Centro**
- **la sala d'attesa non adeguata.**



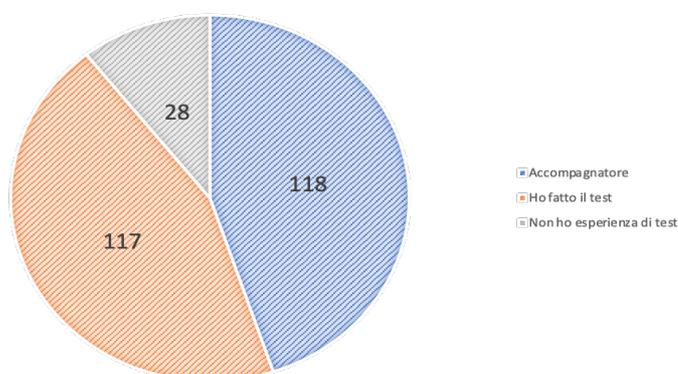
## IL TEST GENETICO

*Counselling pre-test, comunicazione dell'esito, supporto psicologico post test*

In particolare, è stata indagata, **l'esperienza relativa al test genetico**, sia di chi lo ha eseguito direttamente che di chi ha accompagnato un familiare.

- Il 44,5% (117) dei partecipanti ha dichiarato di avere effettuato il test genetico.
- Il 44,8% (118) di avere accompagnato un familiare ad eseguire il test.
- Il 10,6% (28) dei rispondenti non ha mai avuto un'esperienza di test.

**ESPERIENZE IN RELAZIONE AL TEST GENETICO**



Indipendentemente dal ruolo attivo o di accompagnatore nell'esecuzione del test il 66,8% di chi ha avuto un'esperienza in questo senso ha dichiarato di avere avuto una buona o ottima assistenza durante il test (punteggi 4 e 5).

Il 14,2% ha valutato la qualità dell'assistenza ricevuta come insufficiente o gravemente insufficiente (punteggi 1 e 2).

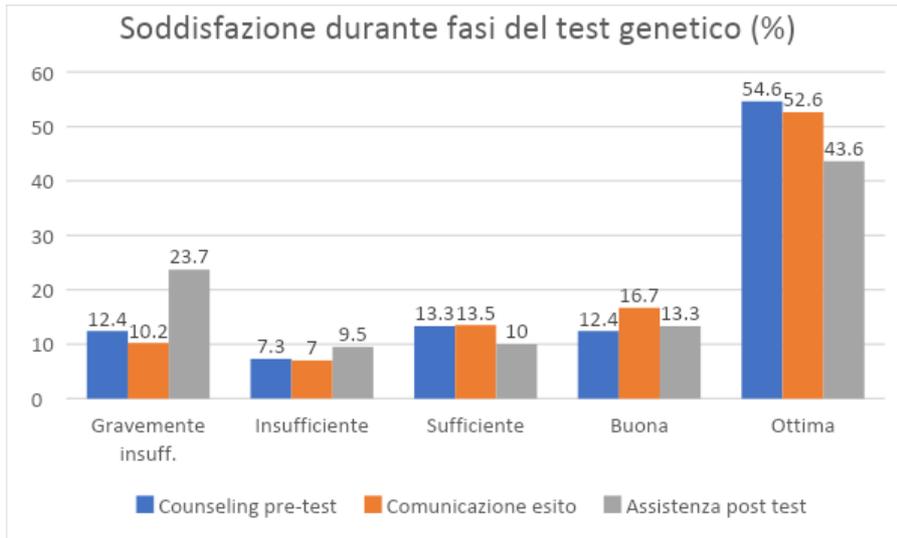
Al fine di indagare più a fondo i fattori che hanno determinato la valutazione della qualità dell'assistenza durante il test, il momento del test è stato suddiviso in tre fasi:

- 1- Counselling e accompagnamento precedente al test
- 2- Comunicazione dell'esito
- 3- Assistenza psicologica successiva alla comunicazione dell'esito.

### **Circa la metà dei partecipanti ha avuto esperienze negative**

La restante metà riporta invece, che le prime due fasi (counselling pre test e comunicazione dell'esito - 54,6 e 52,6% rispettivamente) siano state gestite in modo ottimale (punteggio 5). Tale percentuale sale al 65%, se a queste si sommano anche le persone che l'hanno ritenuta adeguata (punteggio 4).

**Circa un terzo dei pazienti ha ritenuto insufficiente o gravemente insufficiente la comunicazione dell'esito del test genetico**, indipendentemente dal fatto che il risultato fosse positivo o negativo (il 33% dei rispondenti ha assegnato punteggio 1 o 2).

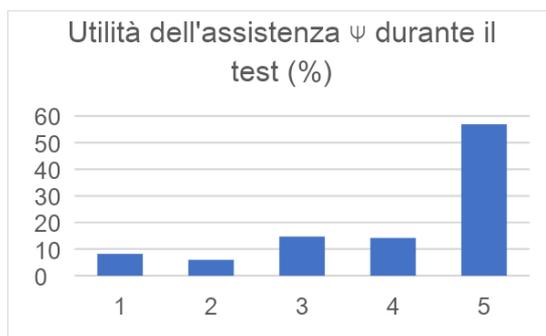
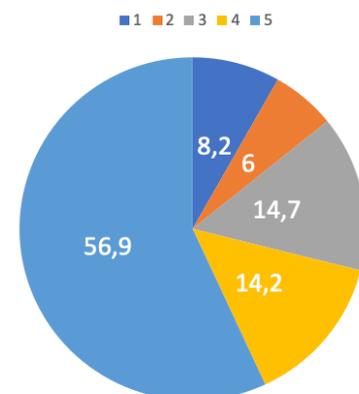


Chi ha dato una **risposta con i punteggi più bassi** (1 e 2) ha potuto lasciare un commento per aiutarci a capire meglio la propria esperienza.

I motivi più ricorrenti di **malcontento** riportati sono:

- **L'assenza di supporto psicologico in preparazione al test e l'assenza di presa in carico dopo la consegna dell'esito del test genetico.** Quest'ultimo aspetto, in particolare, mette in luce un'importante discrepanza nel modo in cui clinici da un lato e pazienti/familiari dall'altro vivono l'esperienza del test: se per i clinici il test genetico è troppo spesso considerato un punto di arrivo (ovvero la risposta ad un quesito diagnostico), per i pazienti e i loro familiari è invece il punto di partenza di un percorso lungo e difficile.
- **Le modalità con cui è stato comunicato il risultato del test.** Alcuni esempi: aver dovuto leggere il referto da soli, senza comprenderlo fino in fondo e senza ricevere una spiegazione; aver ricevuto la comunicazione del risultato per telefono. Il filo conduttore delle esperienze negative è stata la sottovalutazione della complessità delle informazioni che un test genetico veicola e dell'empatia che richiede un momento delicato come la condivisione del risultato dell'esame genetico per una malattia ancora non curabile.

UTILITÀ DELL'ASSISTENZA  $\Psi$  DURANTE IL TEST (%)



**Il 74% dei rispondenti ha ritenuto utile/estremamente utile ricevere assistenza psicologica nel periodo di tempo intercorrente tra la richiesta di eseguire il test e la consegna del risultato**

**Abbiamo indagato se, e in che misura, le persone sono state ricontattate dopo aver ricevuto il risultato del test genetico.** Ecco cosa è emerso dalle esperienze dei rispondenti:

- L'attenzione maggiore è stata rivolta alle **persone con sintomi e alle persone con test genetico positivo senza sintomi**: rispettivamente il 73,9% e 75% ha dichiarato di essere stata ricontattata dopo il test. Specularmente, il 25% circa di ciascuna di queste due categorie non ha più avuto contatti con il Centro dopo la diagnosi genetica.

- Tale situazione è ancora più evidente se si guarda alle persone che hanno ricevuto un **test genetico negativo e ai loro familiari**: rispettivamente il 37 e il 48% non è mai stato contattato dal Centro dopo il test genetico.

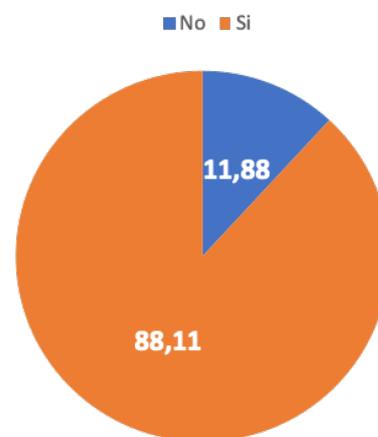
- **Solo il 48%** di chi ha scelto di **non sottoporsi al test genetico è stato ricontattato** dopo avere avuto un primo scambio con il Centro.

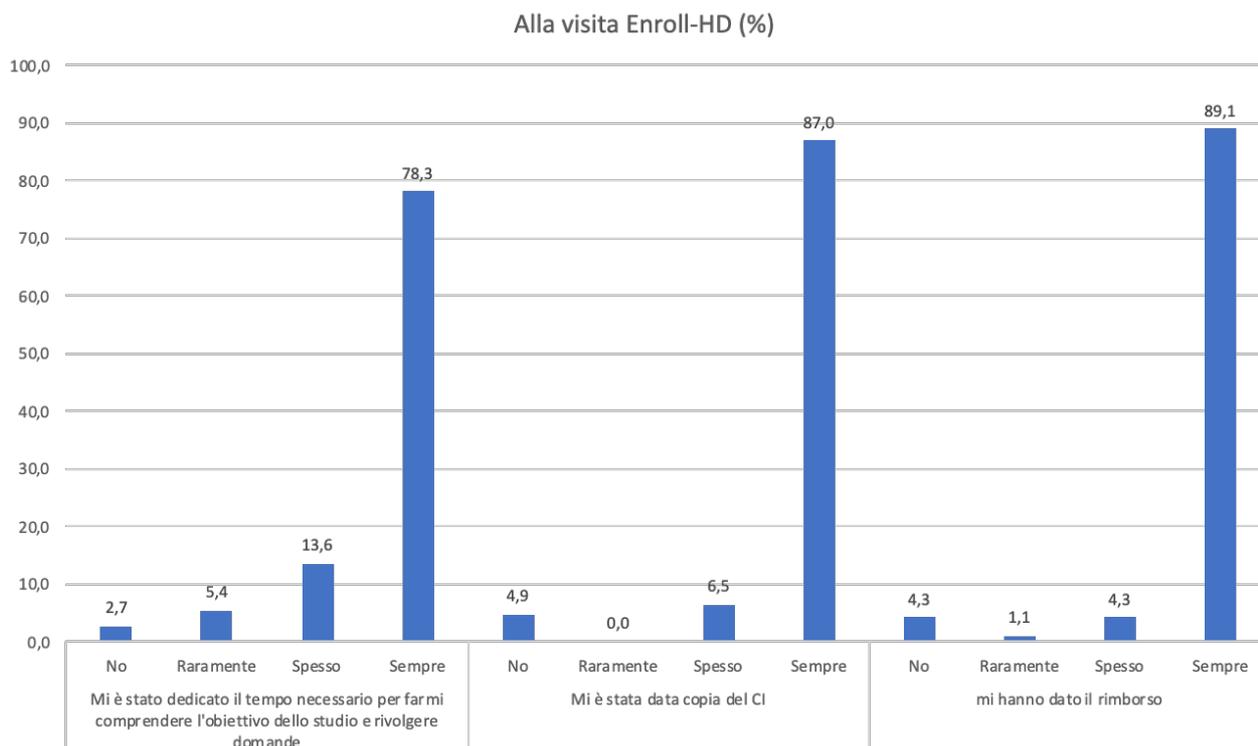
#### **I PROGRAMMI DI RICERCA OSSERVAZIONALE: ENROLL-HD**

L'88% dei rispondenti ha dichiarato di avere sentito parlare di Enroll-HD presso il Centro di riferimento, tuttavia il 25% riferisce di non partecipare.

Nella maggior parte dei casi è stata fornita copia del consenso informato ogni qualvolta è stata fatta firmare una nuova versione (87%) ma non è stato sempre garantito il rimborso (consegnato nell'89,1%). Il tempo dedicato alla spiegazione delle finalità dello studio, tuttavia, non sempre è stato ritenuto adeguato secondo oltre il 20% dei partecipanti (il 78% ritiene che sia stato dedicato il tempo necessario alla spiegazione delle finalità dello studio).

Mi hanno informato di Enroll-HD? (%)





### Le principali aree di debolezza emerse (criticità):

Le criticità riguardano la tendenza di alcuni Centri/operatori a trattare la malattia sotto l'aspetto **esclusivamente farmacologico**, senza una presa in carico globale del paziente. (Delle 255 persone che rispondono a questa domanda, 55 partecipanti indicano che il loro Centro utilizza un approccio esclusivamente farmacologico; 58 persone preferiscono non rispondere)

La **difficoltà a raggiungere il Centro** e la **carenza di strumenti e metodi all'avanguardia**, come ad esempio la telemedicina, sono altri aspetti segnalati. Delle 226 persone che rispondono a questa domanda, 43 partecipanti (il 13,8%) indicano che il proprio Centro non utilizza tecnologie all'avanguardia, come ad esempio strumenti di telemedicina (risposte 1 e 2, 87 partecipanti non sanno o preferiscono non rispondere). Il 26% indica che il proprio Centro è difficilmente raggiungibile (51 persone non sanno o preferiscono non rispondere)

Per quanto riguarda il test genetico, è in particolare l'**assistenza successiva alla comunicazione dell'esito del test che risulta carente**: il 33,2% delle persone che hanno risposto al questionario avendo avuto un'esperienza di test, sostiene di non avere ricevuto assistenza dopo il ritiro del risultato. Quelli che l'hanno avuta, la ritengono insufficiente o gravemente insufficiente rispetto alle aspettative.

Infine non tutti i partecipanti dichiarano di conoscere il **programma Enroll-HD**, il principale studio osservazionale globale sulla malattia di Huntington. Quando il programma viene presentato, il tempo dedicato alla spiegazione è stato indicato come esiguo nell' 8,1% dei casi (15 persone su 184 che dichiarano di partecipare ad Enroll).

## LE DOMANDE APERTE

### DOMANDA 1 - LE ASPETTATIVE

*Quali caratteristiche deve avere un Centro Huntington per essere considerato 'specializzato'?*

La risposta più ricorrente alla prima delle quattro domande aperte potrebbe forse sembrare ovvia, ma non per questo è meno importante: parliamo della competenza. Quello che le famiglie si aspettano di trovare in Centro specializzato nella malattia di Huntington è la competenza specifica da parte di tutto il personale. Subito dopo, si aspettano che il centro sia all'avanguardia, ovvero che svolga attività di ricerca e, a seguire, che disponga di un team multidisciplinare.

**Di seguito riportiamo le 10 caratteristiche che un Centro Huntington deve avere – secondo i pazienti - per potersi definire specializzato.**

Sono riportate in ordine decrescente, in base al numero di risposte per ciascun item

#### 1) Competenza specifica (34%)

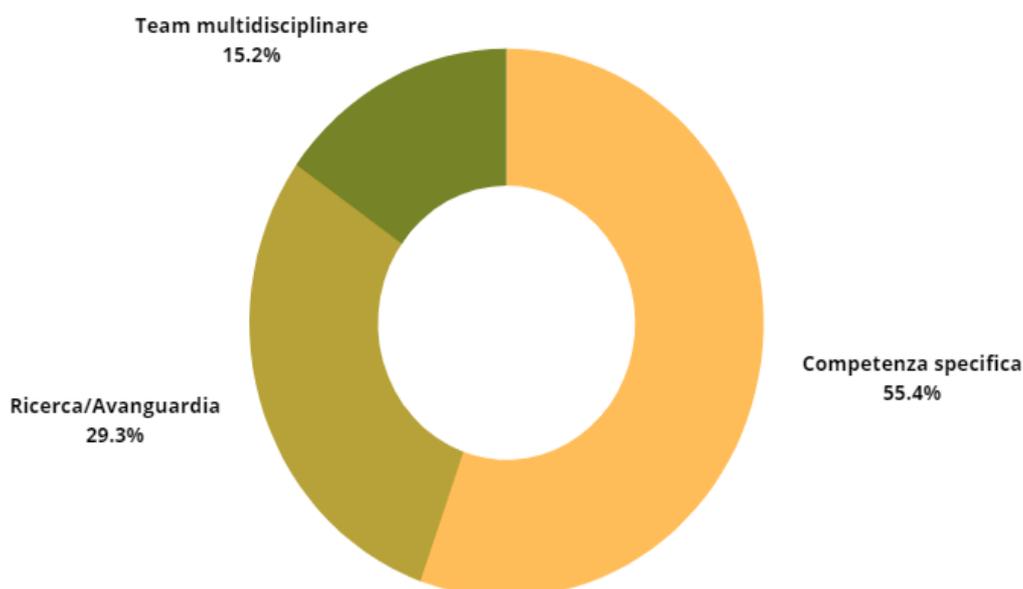
La maggior parte dei rispondenti identifica nella competenza specifica del team la caratteristica principale di un Centro 'specializzato' nella malattia di Huntington. Conoscenza approfondita della malattia in tutta la sua complessità, supportata da esperienza maturata sul campo.

#### 2) Ricerca (18%)

Un Centro 'specializzato' deve essere all'avanguardia per quanto riguarda le sperimentazioni terapeutiche (29%), e questo è possibile solo se, oltre all'attività assistenziale, svolge attività di ricerca.

#### 3) Team multidisciplinare (10%)

La presenza di un team multidisciplinare, di cui ogni componente deve avere competenza specifica sulla malattia di Huntington, è il terzo requisito fondamentale che un Centro Huntington deve avere per definirsi specializzato (15%).



**4) 360 gradi (9%)**

Il Centro ideale dovrebbe occuparsi di Huntington a tutto tondo: presa in carico della persona dalla fase precedente al test alla fase post consegna risultato, cura della malattia, ricerca e sperimentazioni e sostegno anche alla famiglia

**5) Famiglia (6%)**

Un Centro 'specializzato' dovrebbe prevedere un programma di assistenza e sostegno per tutta la famiglia, lungo tutto il percorso evolutivo della malattia, per prepararla ad affrontarla insieme al paziente in tutte le sue diverse fasi.

**6) Presenza diffusa sul territorio (5%)**

Il 5% dei rispondenti desidererebbe che ci fosse almeno un Centro Specializzato in ogni Regione. Questo elemento mette in luce certamente una esigenza, ma dall'altro lato ci si rende conto che è difficile, se non impossibile, aspettarsi la capillarità della 'assistenza specializzata' per una malattia rara. Sarebbe piuttosto auspicabile l'implementazione di un modello Hub & Spoke

**7) Supporto psicologico (5%)**

La capacità di fornire supporto psicologico continuo nel tempo a tutti i componenti della famiglia. Per garantire ciò, tuttavia, a nostro avviso le famiglie dovrebbero avere dei punti di riferimento sul loro territorio. Anche in questo caso, andrebbe applicato il modello di cui al punto precedente.

**8) Rete (5%)**

Il Centro è considerato specializzato se e quando fa parte di una rete, nazionale e internazionale, che lo colleghi ad altri centri di ricerca e ad altri centri di assistenza e cura che possono essere di sostegno alle famiglie, anche nel proprio territorio di riferimento.

**9) Facilities (5%)**

Il Centro deve essere ben collegato dai trasporti pubblici, avere facilità di parcheggio, disporre di una sala di attesa adeguata, di una segreteria efficiente e, in generale, deve offrire un ambiente accogliente.

**10) Presenza di figure professionali di supporto (3%)**

Infine, i rispondenti segnalano che il Centro specializzato dovrebbe mettere a disposizione direttamente o in collegamento con altri enti - figure di aiuto per le pratiche legate a richiesta di invalidità e sussidi vari (ad esempio, un avvocato o un assistente sociale) e figure che supportino il paziente nella vita quotidiana (ad esempio, un fisioterapista e un nutrizionista).

## DOMANDA 2 - LE BUONE PRATICHE

*Nella tua esperienza, quali sono stati i comportamenti più rispondenti ai tuoi bisogni?*

Sono cinque i comportamenti evidenziati come più rispondenti ai bisogni.

Hanno a che fare con lo stile di relazione del personale nei confronti di pazienti e familiari, con il tipo e la qualità delle prestazioni erogate e con il management complessivo dell'assistenza erogata (efficienza organizzativa).

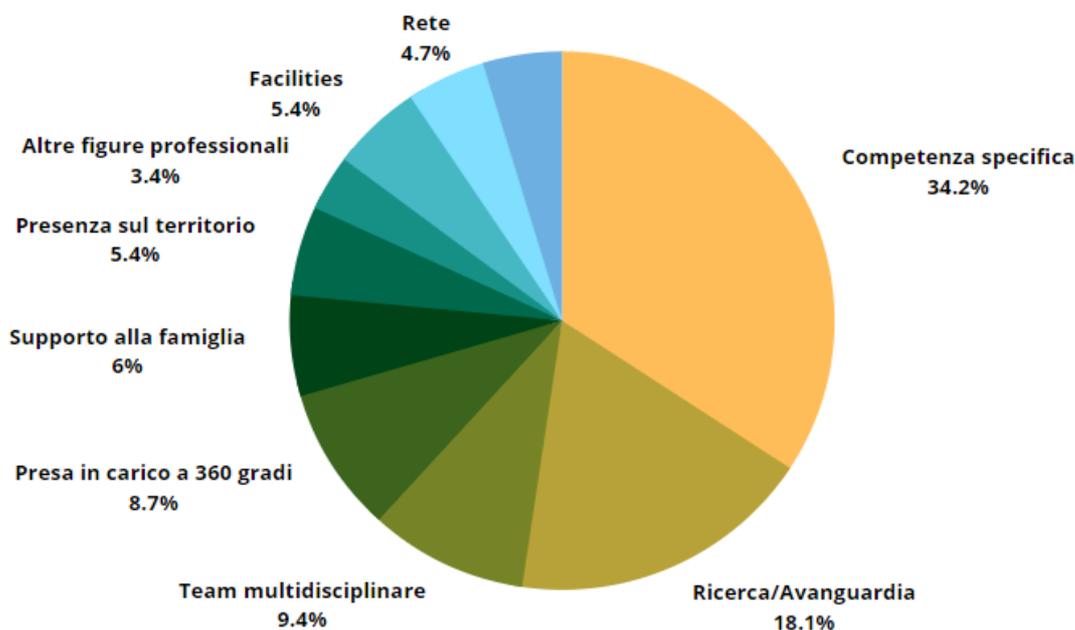
Li riportiamo di seguito in ordine decrescente, in base al numero di risposte per ciascun item

### 1) Umanizzazione (36,2%)

*"Prima di tutto, persona. Poi, anche paziente"*. Aspetti quali la gentilezza, l'empatia, la disponibilità, l'accoglienza, la comprensione, l'attenzione rivolta ai figli del paziente, il sorriso.. sono considerati distintivi di un Centro rispetto ad un altro. In altri termini, tutti quei comportamenti che fanno sentire la persona una persona, non una malattia.

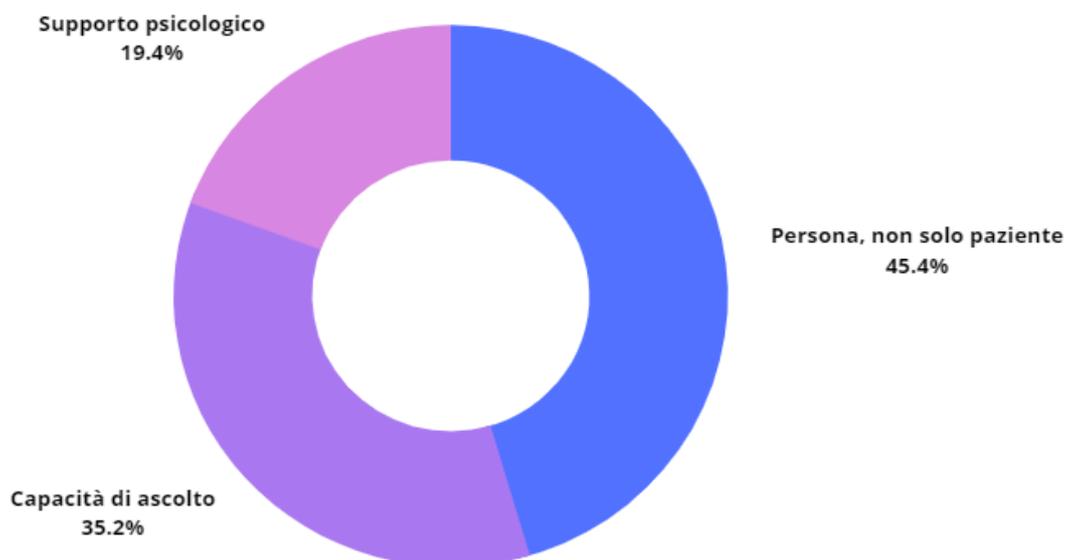
### 2) Capacità di ascolto/chiarezza delle informazioni (29,2%)

L'interesse per quello che il paziente/familiare ha avuto da dire, l'ascolto di tutte le storie, i dubbi, le paure, le domande. Le risposte chiare ed esaurienti a tutte le domande, sia sulla malattia che sulla ricerca. L'assenza di fretta nel dialogo.



### 3) Supporto psicologico (16,2%)

Il sostegno psicologico al paziente ma anche al suo partner, un sostegno continuativo, anche successivo al test genetico e anche a distanza, possibile tutte le volte che ce n'è stato bisogno.



#### **4) Competenza/professionalità (8,5%)**

Il senso di rassicurazione e di sicurezza derivante dalla profonda conoscenza della malattia da parte del team clinico, ritenuto 'altamente specializzato'

#### **5) Efficienza organizzativa (8,5%)**

Rapidità delle risposte, disponibilità di un supporto a distanza se necessario, assistenza telefonica, rigorosa programmazione delle visite, contatti telefonici tra una visita e l'altra, svolgimento del counselling pre e post test genetico.



### DOMANDA 3 - LE CATTIVE PRATICHE

*Nella tua esperienza, qual è stato il comportamento che meno ha tenuto conto dei tuoi bisogni?*

Sono emerse varie criticità, tra cui problematiche relative all'esecuzione del test genetico e alla gestione dell'aspetto psicologico ad esso associato sia nella fase precedente, sia in quella successiva, difficoltà pratiche nel raggiungere il Centro, ma anche assenza di empatia, di supporto e di informazioni da parte dei clinici. Riassumiamo di seguito, in ordine crescente i sette comportamenti ritenuti meno affini ai bisogni dei rispondenti:

#### 1. Disinteresse (22,4%)

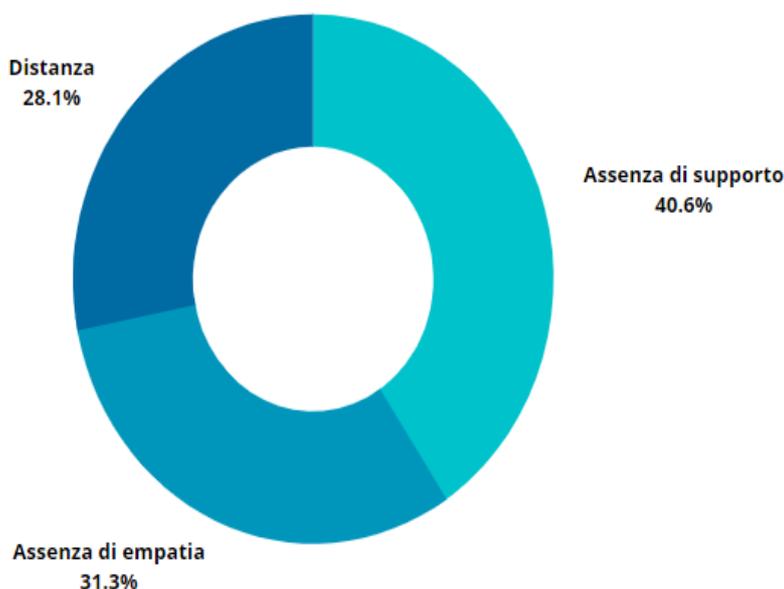
Viene riferita, come prima causa di insoddisfazione, la mancanza di supporto medico, psicologico e assistenziale. In altri termini, la mancanza di interesse nei confronti del paziente. In alcuni casi viene riferito un "abbandono totale", con una grande difficoltà ad ottenere incontri, che ha trovato il suo apice nel periodo della pandemia e che, però, è continuata anche dopo.

#### 2. Mancanza di empatia (17,2%)

Emerge in più risposte risentimento rispetto ad un distacco e ad una freddezza nell'approccio da parte degli specialisti, descritta come una mancanza di empatia. Viene denunciata, nello specifico, indifferenza rispetto alla condizione del paziente e mancanza di tatto nel trattare la delicata tematica del test genetico.

#### 3. Distanza (15,5%)

Lontananza del Centro di riferimento o difficoltà nel raggiungerlo vengono fatti presente, ma nella quasi totalità dei casi riportate come un'oggettiva difficoltà logistica. Viene fatto dunque notare che l'ovvia impossibilità di capillarizzare centri ed ambulatori su tutto il territorio, in alcune situazioni, si traduce in lunghi e costosi viaggi, talvolta tali da comportare una rinuncia alla visita ambulatoriale.



#### 4. Assenza di informazioni (13,8%)

Viene fatto riferimento alla mancanza di riscontri e contatti successivi alla visita da parte di chi l'ha condotta, a fronte di un bisogno di comprensione della progressione della malattia e dell'evoluzione della propria condizione clinica. Viene evidenziato anche il poco approfondimento e coinvolgimento nella ricerca in corso.

#### 5. Mancanza di regolarità e continuità (12,1%)

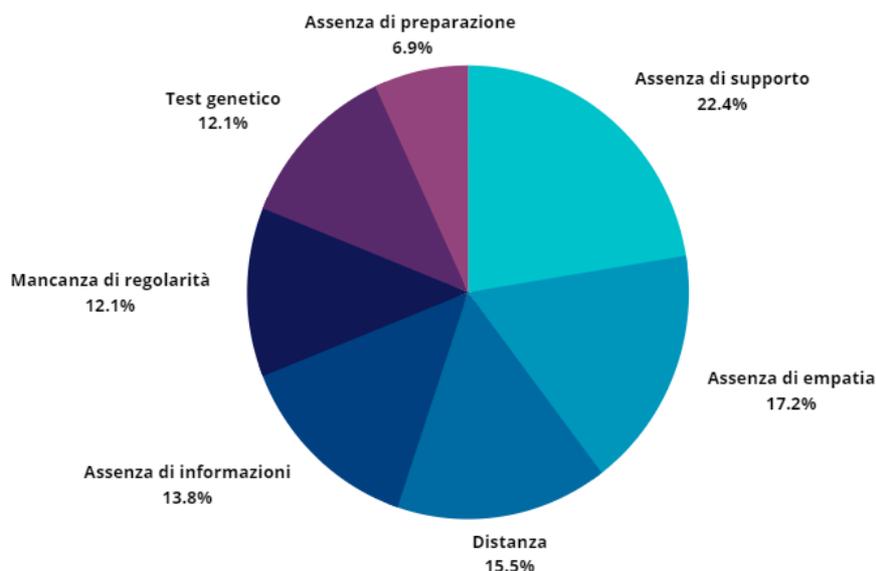
In più risposte emerge poca reperibilità e frequenza dei contatti tra Centro e paziente, soprattutto quando questi si trova in stadio avanzato di malattia. Viene intesa la mancanza di regolarità anche come l'impossibilità ad essere visitati sempre dallo stesso specialista, in modo da poter creare una continuità nell'attività ambulatoriale e un rapporto confidenziale con lo specialista. Nuovamente, per molti la pandemia da Covid-19 è stato un fattore che ha aggravato la mancata costanza nei contatti con il centro in questione e talvolta ne ha determinato una permanente interruzione.

#### 6. Test genetico (12,1%)

In svariate testimonianze emerge la completa mancanza di tatto e preparazione degli specialisti nel counselling volto ad affrontare l'esecuzione del test genetico. Sia la fase preliminare relativa alla decisione di eseguirlo, sia quella posteriore di consegna dell'esito vengono descritte in alcune risposte come esperienze traumatiche, non trattate con il dovuto tatto o troppo incalzate. Viene riportato anche come, tanto in caso di esito positivo che negativo, la consegna del risultato sia stata completamente sottovalutata e trattata al pari di un generico esame del sangue.

#### 7. Scarsa preparazione del personale (6,9%)

In alcune risposte viene menzionato personale poco competente e poco specializzato, oltre che ignaro della realtà sanitaria pubblica legata alla malattia di Huntington nel territorio di residenza. Si parla di superficialità nell'approccio al paziente, che ha portato a trattare la malattia come una comune forma neurodegenerativa, ignorando le esigenze cliniche specifiche ad essa associate. Anche nella prescrizione dei medicinali emergono lacune e impreparazione.



#### DOMANDA 4 - ALTRI ASPETTI IMPORTANTI, NON INDAGATI

**"Ci sono altri fattori non indagati e secondo te importanti nell'assistenza ad una persona con la malattia di Huntington?"**

La maggior parte delle risposte hanno messo in evidenza aspetti che, in realtà, sono stati affrontati nella survey, tranne tre: **l'assistenza domiciliare, le reti territoriali di assistenza e le reti tra le famiglie**

Di seguito riportiamo i 7 aspetti emersi, dai più ai meno frequenti, considerati importanti nell'assistenza ad una persona affetta dalla malattia di Huntington:

##### 1) **Supporto sociale e psicologico (29,4%)**

Viene ribadita la necessità di un'adeguata assistenza sociale che permetta ai pazienti di potersi integrare nella società e di poter ricevere un'assistenza specializzata anche in altri settori (fisioterapista, assistente sociale). Mancano strutture riabilitative ad hoc per i pazienti affetti da questa malattia, che sappiano trattare con l'adeguata cura chi vi risiede. Nuovamente emerge l'urgenza di un supporto psicologico costante per la persona affetta e per i suoi familiari, sottoposti a tante pressioni e responsabilità.

##### 2) **Sostegno per familiari (19,1%)**

Risulta evidente come sia necessaria la formazione del caregiver da parte degli specialisti rispetto alle linee guida da seguire nell'assistenza e nella cura di un paziente affetto da Huntington, come l'alimentazione e la riabilitazione. Vengono menzionate anche le terapie di gruppo come opzione possibile per poter permettere la condivisione di esperienze tra persone che condividono questo destino. Si dovrebbe, secondo alcune risposte, garantire una tutela sul lavoro a 360 gradi, per esempio considerare la figura di un consulente che possa fornire sostegno e direttive a chi è affetto dalla malattia. Altro aspetto della stessa questione viene indicato più direttamente come il bisogno di supporto economico concreto per potersi garantire, ad esempio, del personale di sostegno anche tra le mura domestiche, permettendo così ai familiari e caregivers di poter continuare le proprie attività lavorative.

##### 3) **Frequenza e durata visite (13,2%)**

Emerge di nuovo la problematica di visite troppo distanti nel tempo e di breve durata.

Questo porta ovviamente a percepire una sensazione di abbandono e impedisce di poter verificare se la terapia prescritta sia adeguata ed efficace e di poter osservare in maniera precisa il progredire della malattia nel tempo. Vengono proposte come opzione utile anche visite domiciliari, che potrebbero almeno in parte ottemperare a questo bisogno in casi in cui spostarsi per il paziente diventa impossibile.

#### **4) Umanità (13,2%)**

Come in tutte le situazioni difficili, ed in particolare quando si aggiunge la componente della rarità di una condizione, un grande senso di isolamento è tra le principali sensazioni. È evidente quindi che comprensione, empatia e ascolto siano tre elementi che si ripetono in molte risposte. Viene richiesta pazienza e sensibilità nei confronti del paziente affetto da questa malattia, ed espressa la forte necessità di poter avere fiducia nei confronti degli specialisti ai quali ci si affida.

#### **5) Specializzazione (11,8%)**

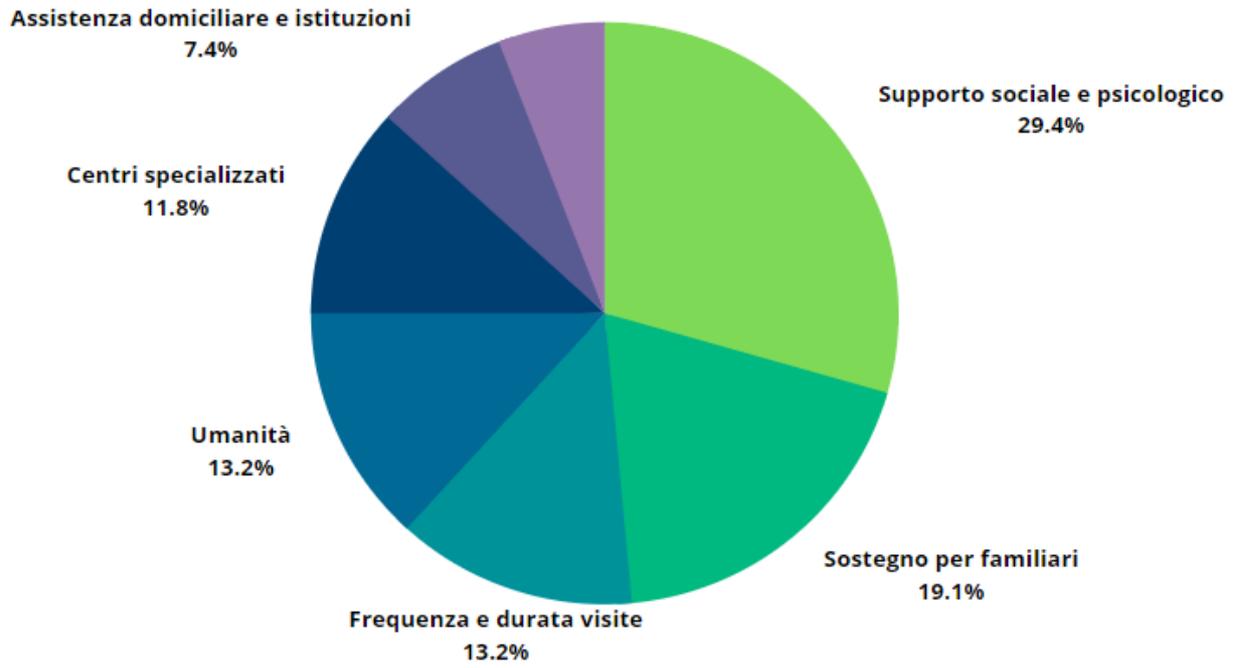
Al bisogno di riporre fiducia e alla rarità di questa condizione si collega anche la sicurezza di essere in contatto con un Centro che garantisce comprovata esperienza e una conoscenza approfondita della malattia, professionisti di riferimento che rimangano gli stessi nel tempo e centri che possano indirizzare verso strutture in grado di erogare anche prestazioni relative alle cure più ordinarie come per esempio il dentista o l'otorino, altrimenti rese difficoltose per pazienti in fase avanzata.

#### **6) Assistenza domiciliare (7,4%)**

Viene riportata la necessità di avere assistenza domiciliare per dare respiro ai caregiver familiari. Dall'altro lato, emerge anche la opportunità di promuovere campagne di sensibilizzazione e informazione perché ci sia un maggiore sostegno alla comunità dei pazienti, sia da parte dei singoli che delle Istituzioni.

#### **7) Reti assistenziali (5,9%)**

Viene fatta presente l'utilità di un maggiore collegamento tra il Centro Huntington e i singoli medici che assistono il paziente nella sua zona di residenza. È inoltre ritenuto prezioso il collegamento tra le famiglie dei pazienti, per aiutarsi reciprocamente, condividere esperienze e sentirsi unite nel loro difficile percorso lungo la malattia.



## 10. RACCOMANDAZIONI DI BUONA PRATICA CLINICA NELLA MALATTIA DI HUNTINGTON

Dalla sintesi di tutte le risposte raccolte nella survey, ricaviamo almeno cinque Raccomandazione di buona pratica clinica

### 1 - Counselling

Nonostante sia previsto dalle linee guida internazionali, il counselling appare come una pratica clinica non sufficientemente diffusa. Si raccomanda, pertanto, di svolgere attività di counselling genetico e psicologico prima che una persona sia sottoposta al prelievo di sangue e di proseguire il counselling anche dopo aver consegnato il risultato. Si raccomanda, inoltre, di mantenere un contatto anche con chi ha ricevuto un risultato negativo, per aiutarlo ad affrontare la eventuale 'sindrome del sopravvissuto'.

### 2 - Continuità assistenziale

Si raccomanda di mantenere rapporti costanti e regolari con il paziente e la sua famiglia e di assegnare a ciascuno lo stesso specialista, ove possibile.

Farsi sentire una sola volta l'anno è considerato insufficiente. Si suggerisce di avere più contatti di follow-up nel corso dell'anno, anche telefonici o con strumenti della telemedicina, per monitorare l'andamento della malattia e, al tempo stesso, per rendere ciascuno partecipe della implementazione del proprio percorso assistenziale. Incontrare il paziente per poi rivederlo solo l'anno successivo, e anche farlo visitare ogni volta da persone diverse, sono considerate cattive pratiche cliniche.

### 3 - Piano familiare

Si raccomanda di prendere in carico non soltanto la persona a rischio o la persona affetta, ma l'intero nucleo familiare, prevedendo per tutti un percorso assistenziale ma anche di eventuale inclusione in programmi di ricerca. Si raccomanda di preparare in anticipo pazienti e familiari ad affrontare l'impatto che l'evoluzione della malattia avrà nel tempo su ognuno di loro, sulla base di un piano di presa in carico familiare, non soltanto individuale, anche prevedendo incontri formativi per i caregiver, qualora necessario.

### 4 - Tempo

Si raccomanda di non avere fretta durante la visita, di svolgere esami clinici approfonditi e raccogliere dati rispettando alti standard qualitativi. Si raccomanda inoltre di dedicare tutto il tempo necessario a rispondere alle domande e di farlo in maniera chiara ed esaustiva. Si raccomanda di spiegare i progressi della ricerca in maniera comprensibile e semplice e, qualora il tempo a disposizione per la visita non fosse sufficiente anche a questo scopo, si raccomanda di prevedere momenti dedicati appositamente ad approfondire dubbi o domande del paziente e dei familiari.

### 5 - Rete

Si raccomanda di sviluppare collaborazione e collegamenti con le principali organizzazioni di ricerca nazionali e internazionali, con gli specialisti presenti sul territorio di riferimento del paziente e con le organizzazioni rappresentative delle famiglie. Le famiglie infatti, e soprattutto i caregiver familiari, hanno necessità di entrare in contatto con fisioterapisti, assistenti sociali, psicologi, nutrizionisti e altre figure professionali che possano rappresentare per loro un aiuto concreto nella quotidianità. Si raccomanda inoltre che i professionisti meno esperti si mettano in contatto e collaborino con quelli che hanno maturato una esperienza maggiore.

## 11. BIBLIOGRAFIA

Anderson Karen E et al, Quality of Care for Huntington's Disease in the United States: Findings from a National Survey of Patients and Caregivers, J Huntingtons Dis 2016

Bachoud-Levi A-C et al. International Guidelines for the treatment of Huntington's Disease, Front. Neurol 2019

Bombard, Y., Baker, G.R., Orlando, E. *et al.* , Engaging patients to improve quality of care: a systematic review. *Implementation Sci* 13, 98 (2018).

Carlozzi E N et al, Validation of Neuro-QoL and PROMIS Mental Health Patient Reported Outcome Measures in Persons with Huntington Disease, J Huntingtons Dis 2019

Carretta E. et al, Looking Through the Patients' Eyes: Measuring Patient Satisfaction in a Public Hospital. Journal of Patient Experience, 2017

Cinca S. et al, Validation of the Italian version of the Patient Reported Experience Measures for intermediate care services, Dove Press Journal, 2017

Coulter A., Measuring what matters to patients (editorials), BMJ2017

Fusilli C. et al., Lancet Neurology 2018; Squitieri et al., Genetics in Medicine 2020

Gusella J. et al., Nature. 1983

Huntington G., *On Chorea*, The Medical and Surgical Reporter: A Weekly Journal (Philadelphia: S.W. Butler), vol. 26, no. 15 (April 13, 1872)

Interactive Care Model: A Framework for More Fully Engaging People in Their Healthcare Karen Drenkard , J Nurs Adm, 2015

Jorien M M van der Burg 1 , Maria Björkqvist, Patrik Brundin , Lancet Neurol 2009 Aug; Beyond the brain: widespread pathology in Huntington's disease

Male L et al, Measuring patient experience: a systematic review to evaluate psychometric properties of patient reported experience measures (PREMs) for emergency care service provision, *International Journal for Quality in Health Care*, Volume 29, Issue 3, June 2017

Patient and clinician opinions of patient reported outcome measures (PROMs) in the management of patients with rare diseases: a qualitative study, *Health and Quality of Life Outcomes* volume 18, Article number: 177 (2020)

Petitti T. et al, Validation of the Italian version of the GHAA-9 m questionnaire on patient satisfaction in digestive Endoscopy, *Ig. Sanità Pubbl.* 2015;

*Psychological interventions for people with Huntington's disease, Parkinson's disease, motor neurone disease, and multiple sclerosis (J Huntingtons Dis. 2020)*

Rare Barometer Eurordis -Jan 2021

Roberge P. et Al, A qualitative study of perceived needs and factors associated with the quality of care for common mental disorders in patients with chronic diseases: the perspective of primary care clinicians and patients, *BMC Fam Pract* 2016

S. Lindblad et Al, Creating a culture of health: evolving healthcare systems and patients engagement - *QJM: An International Journal of Medicine*, 2017, 125–129

Simpson J, Eccles F, Zarotti N, Extended Evidence-Based Guidance On Psychological Interventions For Psychological Difficulties In Individuals With Huntington’s Disease, Parkinson’s Disease, Motor Neurone Disease, And Multiple Sclerosis, University of Lancaster, 2021

Simpson JA, Survey of the Huntington's Disease Patient and Caregiver Community Reveals Most Impactful Symptoms and Treatment Needs, *J Huntington Dis.* 2016

Slade Anita et al, Patient reported outcome measures in rare diseases: a narrative review

Solari A. et al., Development and validation of a patient self-assessed questionnaire on satisfaction with communication of the multiple sclerosis diagnosis , *Multiple sclerosis*, 2010

Squitieri F. et al., *Clin Genet* 2016; Crowel et al., *Neuroepidemiology* 2021

Thotam, Smitha Mary et al., Patient Satisfaction with Physicians and Nurse Practitioners in Multiple Sclerosis Centers, *Int. J MS Care* 2020

Van Lonkhuizen PJC et al., *Front Neurol* 2021

Vanti C. et al, Italian Version of the Physical Therapy Patient Satisfaction Questionnaire Cross-Cultural Adaptation and Psychometric Properties, *PHYS THER.* 2013

Veillard David et al., Assessing the experience of the quality of care of patients living with multiple sclerosis and their caregivers: The MusiCare questionnaire *European Journal of Neurology*, 2020

Weingessel B, A novel method to evaluate quality of care from the perspective of cataract patients, *Eye (Lond)* 2019

Wexler A. J, Huntington's Disease - A Brief Historical Perspective, *Huntingtons Dis.* 2012.

Wexler N.S, Huntington's disease: advocacy driving science, *Annu Rev Med.* 2012.,

Zarotti et. Al, More than Just a Brain Disorder: A Five-Point Manifesto for Psychological Care for People with Huntington’s Disease, *J. Pers. Med.* 2022,

AA.VV. *Libro Bianco sulla malattia di Huntington - Da Affare di Famiglia a Questione Pubblica*, Maggio 2021

AA.VV. *Unexpected Horizons - Costruzione di un modello di gestione clinico organizzativo della malattia di Huntington*, Giugno 2021

**1 - COUNSELLING**

**2 - CONTINUITA'**

**3 - FAMIGLIA**

**4 - TEMPO**

**5 - RETE**



## 12.RINGRAZIAMENTI

Si ringraziano per il prezioso contributo alla realizzazione del progetto il Prof. Ferdinando **Squitieri**, la Dr.ssa Sabrina **Maffi** (organizzazione dei focus group, costruzione del questionario, estrapolazione dei dati sulla prima parte), la Dr.ssa Ludovica **Busi** (estrapolazione dati sulla seconda parte), la Dr.ssa Eugenia **Scaricamazza** (organizzazione dei focus group, costruzione del questionario), il Dr. Simone **Migliore** (analisi della letteratura, costruzione del questionario), Maria **Gabriele** (comunicazione del questionario ai pazienti), i pazienti e i caregiver coinvolti nei focus group e tutti quelli che hanno partecipato all'Indagine. Si ringraziano inoltre il Dr. Diderik **Boot**, Senior Director, Clinical Operations e il Dr. Henk **Schuring**, Chief Regulatory & Commercialization Officer di **Prilena Therapeutics** per i loro feedback sul questionario.