

I Patient Journey illustrano attraverso **infografiche** i bisogni dei pazienti nella cura della loro malattia rara.

Poiché i Patient Journey descrivono **il punto di vista dei pazienti** sulla loro malattia rara, consentono ai medici di dare **una risposta efficace** alle loro esigenze.

# PATIENT JOURNEY

## Dystonia Cervicale (DC)

different needs  
at different times



### Questo Patient Journey è stato utile?

Aiutateci a migliorare l'assistenza ai pazienti e partecipate al nostro breve sondaggio!



European Reference Network  
for Rare Neurological Diseases  
Coordinator: Dr. Holm Graessner  
University Hospital Tübingen

Centre for Rare Diseases  
Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen | Germany  
[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu) | [info@ern-rnd.eu](mailto:info@ern-rnd.eu)



European  
Reference  
Network

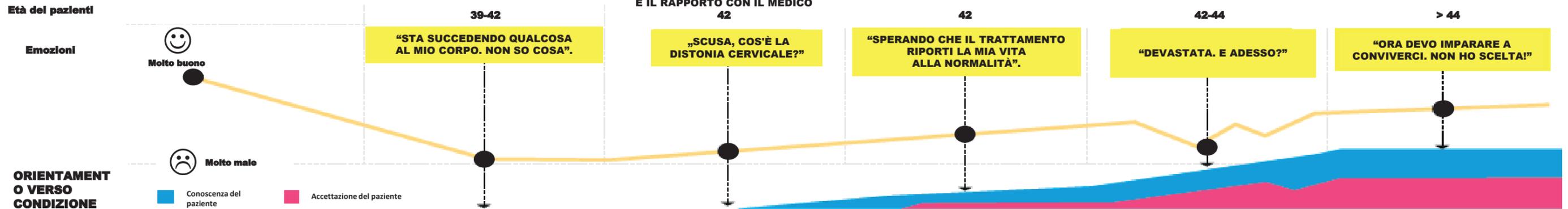
for rare or low prevalence  
complex diseases

 **Network**  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)

DYSTONIA  
EUROPE

 **IPSEN**  
Innovation for patient care

# FASE MAPPATURA



## MOMENTI SIGNIFICATIVI (CITAZIONI DAL SONDAGGIO TRA I PAZIENTI)

## ESPERIENZA MEDICA

## ESPERIENZA EMOTIVA

	#0 PERSONA	#1 COMPAIONO I PRIMI SINTOMI E INIZIA IL PERCORSO MEDICO 39-42	#2 COME SI ARRIVA ALLA DIAGNOSI DI DISTONIA CERVICALE (DC) E IL RAPPORTO CON IL MEDICO 42	#3 Inizia la cura 42	#4 INIZIO DEL TRATTAMENTO E IMPATTO DELLE INIEZIONI SUCCESSIVE 42-44	#5 LA CONVIVENZA CON LA DC E LA SUA GESTIONE > 44
<b>Emozioni</b>	Molto buono	“STA SUCCEDENDO QUALCOSA AL MIO CORPO. NON SO COSA”.	„SCUSA, COS'È LA DISTONIA CERVICALE?”	“SPERANDO CHE IL TRATTAMENTO RIPORTI LA MIA VITA ALLA NORMALITÀ”.	“DEVASTATA. E ADESSO?”	“ORA DEVO IMPARARE A CONVIVERCI. NON HO SCELTA!”
<b>ORIENTAMENTO VERSO CONDIZIONE</b>						
<b>MOMENTI SIGNIFICATIVI (CITAZIONI DAL SONDAGGIO TRA I PAZIENTI)</b>		“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 sentivo compresa e aiutata dal mio neurologo e neanche rassicurata. Avevo bisogno di più tempo e più parole che mi incoraggiassero. Il neurologo mi ha parlato delle infiltrazioni di tossina botulinica ma non ha menzionato nulla circa altri trattamenti complementari”.	„Prima di iniziare il trattamento, mi sarebbe stato utile che il mio neurologo mi avesse detto la verità: la tossina botulinica può aiutare molto, poco o per niente. E quale ulteriore trattamento potrebbe essere utile”.	“Quando le successive iniezioni di tossina [dopo la prima] non hanno funzionato bene, ho perso ogni speranza perché mi era stato detto che era l'unica opzione di trattamento”.	“È un viaggio quotidiano, una lotta quotidiana, la distonia è una parte di me, ma non sono solo un paziente che convive con la Dc e ho imparato a guardare a me stessa e al mondo che mi circonda in modo diverso”.
<b>ESPERIENZA MEDICA</b>	<p><b>Incontro con Lilly:</b> 38 anni, prima dell'insorgere della malattia</p> <p><b>Dati demografici:</b> 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.</p> <p><b>Psicografia:</b> 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.</p> <p><b>Hobby:</b> fare jogging, leggere, viaggiare, passare del tempo con la famiglia.</p> <p><b>Abitudini:</b> vita sociale e lavorativa intensa, dorme troppo poco, mangia prevalentemente cibo sano.</p> <p><b>Obiettivi personali:</b> dedicare tempo alla famiglia e ai viaggi, uscire più spesso nella natura, andare a cavallo.</p> <p><b>Ambiente sociale:</b> buoni rapporti con i colleghi di lavoro e i vicini; è ben voluta da tutti.</p> <p><b>Desideri e bisogni:</b> vivere una vita autodeterminata con la sua famiglia il più a lungo possibile.</p> <p><b>Abitudini digitali:</b> 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.</p>					
		<b>PRIMI SINTOMI</b>	<b>DIAGNOSI DI DC</b>	<b>DISCUTERE LE OPZIONI DI TRATTAMENTO CON IL MEDICO</b>	<b>INIZIO DEL TRATTAMENTO: Iniezioni di Botulinotulino</b>	<b>STRATEGIA DI TRATTAMENTO</b>
		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.	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 "Distonia Cervicale". 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.	Il neurologo di Lilly la indirizza ad un ambulatorio per i disturbi del movimento, dove le consiglia di sottoporsi a iniezioni di tossina botulinica. Il neurologo consiglia 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 DC. Lilly spesso lotta con la stanchezza, causata sia dagli antidolorifici sia dalla scarsa qualità del sonno. Spera che il dolore diminuisca con il tempo.	All'inizio, il trattamento con tossina dà sollievo a Lilly, ma la paziente sperimenta alti e bassi. Lilly fa le iniezioni di tossina ogni 3 mesi, ma trova particolarmente difficoltosi i giorni e le settimane che precedono l'iniezione successiva. Tuttavia, la tossina 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 la ottiene. Dopo aver dedicato molto tempo e sforzi alle pratiche burocratiche, ottiene finalmente lo status di lavoratore disabile. Nelle fasi in cui la tossina funziona bene, decide di provare lo yoga e il rilassamento.	Lilly si è spesso messa in malattia durante le fasi negative. La strategia di trattamento di Lilly è multidisciplinare: tossina iniettata 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 Lilly spesso deve trovare da sola gli operatori sanitari ausiliari (ad esempio, il fisioterapista).
		<b>PAZIENTE</b>	<b>PAZIENTE</b>	<b>PAZIENTE</b>	<b>PAZIENTE</b>	<b>PAZIENTE</b>
		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.	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 DC 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.	Lilly spera che il trattamento la aiuti a recuperare una vita normale. Soffre di un elevato livello di stress psicologico e gravi limitazioni nella vita quotidiana. Evita le relazioni sociali perché non sopporta gli sguardi altrui. A volte piange, si sente arrabbiata, ha sbalzi d'umore, e si chiede "perché a me?"	Dopo la frustrazione iniziale, Lilly ha imparato a gestire i diversi successi del trattamento. Se le iniezioni di tossina non funzionano bene, si riposa di più ed evita di andare al lavoro e di socializzare. Quando invece le iniezioni di funzionano bene, può tornare a una vita quasi normale. Ha fasi positive e fasi negative con ansia e depressione.	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.
		<b>FAMIGLIA/AMBIENTE SOCIALE</b>	<b>FAMIGLIA/AMBIENTE SOCIALE</b>	<b>FAMIGLIA/AMBIENTE SOCIALE</b>	<b>FAMIGLIA/AMBIENTE SOCIALE</b>	<b>FAMIGLIA/AMBIENTE SOCIALE</b>
		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 soffre e si chiedono se Lilly abbia il morbo di Parkinson. Si sente come se nessuno fosse in grado di aiutarla.	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 DC hanno empatia per lei ma non capiscono veramente.	Lilly è circondata dalla sua famiglia, dai suoi amici e colleghi, che le mostrano supporto e comprensione. Un caro amico le consiglia di contattare un gruppo di auto-aiuto per la distonia, dove impara l'importanza del supporto psicoterapeutico e riceve i contatti di alcuni psicoterapisti	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.	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.

Si noti che i termini specifici (ad esempio, assistenza domiciliare, medico generico, fisioterapia) non comprendono gli stessi servizi in tutti i Paesi dell'UE e possono variare da Paese a Paese. I gruppi di difesa dei pazienti possono spesso fornire supporto e risorse ai pazienti e alle famiglie.

**Esclusione di responsabilità**  
ERN-RND declina specificamente qualsiasi garanzia di commerciabilità o idoneità per un uso o uno scopo particolare. L'ERN-RND non si assume alcuna responsabilità per eventuali lesioni o danni a persone o cose derivanti o correlati all'uso di queste informazioni o per eventuali errori od omissioni.

Aggiornato ad aprile 2023

