

Progetti innovativi per le malattie rare

EPIDEMIOLOGIA DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI IN TOSCANA

L'importanza di far emergere "i pazienti invisibili": criticità, bisogni e presa in carico

Gabriele Siciliano, Michelangelo Mancuso, Giulia Ricci, Francesca Bianchi, Erika Schirinzi, Alessandra Govoni, Vincenzo Montano

Neurologia AOUP, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa

Abstract

Il centro clinico di riferimento per le Malattie Neuromuscolari della U.O. Neurologia AOUP, diretto dal Prof. Gabriele Siciliano, è promotore di uno studio clinico-epidemiologico sul territorio toscano, che si pone l'obiettivo di disegnare una mappa dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari che permetta di evidenziare le criticità e i bisogni al fine di definire al meglio una corretta distribuzione delle risorse e dei servizi sul territorio.

Tale studio si inserisce all'interno di una progettualità più ampia: da una parte volta a definire e rafforzare la rete di centri clinici di riferimento e territoriali che a vario livello sono coinvolti nei percorsi diagnostico-terapeutico assistenziali nei pazienti con malattie neuromuscolari, per la creazione di un modello di rete tra i centri clinici, le associazioni dei pazienti e il territorio a livello regionale, valorizzando l'importanza del coinvolgimento multidisciplinare; dall'altra rilevare ed esportare modelli di diagnosi utilizzabili nell'ambito della Rete Europea Malattie Rare, ERN Euro-NMD, attraverso l'utilizzo della piattaforma CPMS, strumento di condivisione tra esperti su casi di particolare complessità per la risoluzione degli stessi e su cui è stato di recente applicato il risultato di un apposito training per gli specialisti interessati.

Nello specifico, l'analisi epidemiologica che si sta conducendo si avvale della collaborazione dell'Agenzia Regionale di Sanità Toscana (Ars, Dott. Paolo Francesconi, Dott.ssa Elisa Gualdani), che al fine di identificare la coorte di pazienti prevalenti affetti da malattie neuromuscolari utilizza come input i flussi sanitari correnti, che vengono alimentati dalle singole aziende sanitarie con finalità amministrativo-finanziarie ma che trovano diverse possibili applicazioni anche in ambito epidemiologico. Attraverso questo progetto sarà infatti possibile avere una stima del numero di pazienti residenti in Toscana con diagnosi di varie forme di malattie neuromuscolari, capire che tipo di prestazioni sanitarie svolgono, indagare ad esempio la tipologia e la frequenza di accesso a prestazioni specialistiche, riabilitazione, cure palliative, nell'ambito delle diverse aree geografiche regionali.

Tramite il progetto di training sulla CPMS, è stato possibile coinvolgere 13 dei 15 Centri Italiani afferenti all'EURO-NMD, con un totale di 32 partecipanti. Questo lavoro collegiale ha permesso di aprire fino ad ora 87 panels (85% dei panels totali per il nostro ERN), di cui 13 aperti da Centri toscani (11 da Pisa e 2 da Siena). Una seconda fase di monitoraggio della progressione dei panels permetterà di progredire nella discussione dei casi. Così si darà un impulso propulsivo non solo alla presa in carico del paziente nel percorso diagnostico e terapeutico, ma anche nell'utilizzare la piattaforma come una banca dati relativamente alle diverse categorie di patologie inserite nella piattaforma.