



Miastenia, in Sardegna su mille pazienti stimati solo metà nel registro

Descrizione

(Adnkronos) Nel mondo la miastenia gravis (Mg), o anche semplicemente miastenia, colpisce mediamente 20 persone ogni 100mila abitanti, ma in Sardegna i numeri di questa malattia rara sono molto più alti, quasi 3 volte più della media europea, con una prevalenza di 55,3 casi su 100mila: la più alta nota al mondo. I numeri emergono da uno studio pubblicato nel 2019 dall'università di Sassari. Secondo questi dati, nell'isola dovrebbero esserci circa 1.000 persone con la patologia, ma solo metà risultano nel registro di malattia. È il tema del convegno "Miastenia gravis, la Sardegna al centro", organizzato da Osservatorio malattie rare (Omar) con il patrocinio di Aim Associazione italiana miastenia e malattie immunodegenerative Amici del Besta, sezione Sardegna, e il contributo non condizionante di Ucb Pharma. Nel corso dell'evento, moderato dalla direttrice di Omar, Ilaria Ciancaleoni Bartoli, si è fatto il punto sui numeri, sull'organizzazione della rete e dei percorsi e sui bisogni dei pazienti.

La miastenia gravis riferisce Omar in una nota "una malattia non ereditaria, di origine autoimmune. Come altre patologie di questo tipo, ha un'incidenza elevata in Sardegna. La patologia ha un andamento imprevedibile, con manifestazioni che possono essere diverse da persona a persona, ma è spesso debilitante e con un forte impatto sulla qualità della vita. A scatenarla la produzione anomala di diversi anticorpi che attaccano le giunzioni neuromuscolari e causano quindi una generale debolezza muscolare che può colpire occhi, braccia, gambe, ma anche rendere impossibile la deglutizione e la masticazione, fino a causare delle vere e proprie crisi respiratorie. La sezione regionale di Aim sta lavorando per mappare le difficoltà del nostro territorio, che esistono, ma possono essere affrontate grazie alla collaborazione dei clinici e delle istituzioni" spiega Maya Uccheddu, coordinatrice di Aim Sud Sardegna. Intanto sarebbe utile avere numeri reali dei pazienti in tutto il territorio sardo: sappiamo che molti pazienti probabilmente non sono tracciati perché magari in cura fuori regione o in centri periferici, che non possono rilasciare esenzione. Ma i numeri sono fondamentali per capire anche la distribuzione territoriale e fare programmazione.

La miastenia "una patologia invalidante" sottolinea e spesso anche sotto trattamento rimangono sintomi fluttuanti o si hanno inaspettate ricadute. L'impatto dal punto di vista sociale ed economico è alto, spesso con perdita o riduzione delle ore lavorative per la persona che ne è affetta, ma anche per il caregiver. Nella Rete dei centri di riferimento regionale, per Uccheddu "potrebbe

essere necessario fare un' integrazione: lavorando alla mappatura stiamo verificando che sono rimasti fuori dei poli importanti e che effettivamente danno un ottimo servizio ai pazienti. Le richieste portate da clinici e pazienti possono essere dunque sintetizzate così: informare la popolazione sulla patologia, che i pazienti non si sentano più invisibili; sensibilizzare tutta la classe medica sui sintomi per favorire una diagnosi più veloce; potenziare il registro di malattia, da favorire organizzazione e programmazione anche economica; integrare e potenziare la Rete regionale dei centri di riferimento.

La miastenia evidenzia la coordinatrice di Aim Nord Sardegna, Federica Basciu a volte ti rende anche incomprendibile perché è una patologia che non ha segni e sintomi visibili. Le persone con miastenia gravis spesso perdono il lavoro, quasi mai viene loro riconosciuta la legge 104 e non accedono alle prestazioni di assistenza sociale come l'invalidità civile. Per questo motivo dobbiamo far comprendere alla popolazione, attraverso i media e i decisori pubblici, le difficoltà e i bisogni di chi ne è affetto.

A causa della variabilità dei sintomi, riconoscere subito la Mg non sempre è facile e le diagnosi talvolta arrivano ancora con troppo ritardo riferisce Francesca Pili, neurofisiologa del Policlinico universitario di Monserrato (Cagliari) Duilio Casula. Per questo è importante che di miastenia si parli sempre di più, in diversi contesti, in modo che anche i medici non specialisti possano conoscere e riconoscere alcuni campanelli d'allarme e inviare le persone ai centri di riferimento, che ci sono anche qui in Sardegna, e che possono anche rilasciare l'assenso per malattie rare. Ancora oggi, purtroppo, molte persone vanno a curarsi fuori dall'isola perché c'è poca conoscenza della nostra rete, che certamente ha delle debolezze ma che sta migliorando.

Oggi aggiunge Davide Manca, neurologo della Divisione Neurologica, Azienda ospedaliera G. Brotzu di Cagliari alle terapie tradizionali si associano nuovi farmaci caratterizzati da meccanismi di azione specifici che consentono di trattare forme refrattarie nonché di ridurre significativamente le conseguenze che, in termini di effetti collaterali, caratterizzano la terapia immunosoppressiva nel lungo termine. Per raggiungere questi obiettivi occorre una diagnosi precoce, un'organizzazione e una pianificazione di carattere regionale, con una rete di centri di riferimento qualificati che offrano concrete possibilità di diagnosi e un percorso terapeutico che sia il più personalizzato possibile.

Dal nostro studio, che ha considerato i casi di Mg positivi agli autoanticorpi anti-AchR e/o anti-MuSk, emerge che la prevalenza della malattia è in costante aumento, probabilmente a causa della maggiore disponibilità dei test diagnostici anticorpali e della maggiore consapevolezza tra i clinici, rimarca Elia Sechi, neurologo della Clinica Neurologica di Sassari, specialista in patologie neurologiche autoimmuni e primo autore della pubblicazione scientifica. La maggior parte dei casi si presenta dopo i 50 anni di età, soprattutto tra gli uomini, seppure la malattia possa manifestarsi in ogni età. Stimiamo che nell'isola siano affetti circa 1.000 pazienti, con una notevole ricaduta a livello sociosanitario, familiare e lavorativo.

È ormai noto che la Sardegna ha una popolazione relativamente isolata, con radici genetiche peculiari. Questo potrebbe contribuire alla suscettibilità della popolazione verso malattie autoimmuni come la miastenia gravis riflette Paolo Solla, direttore Sc Clinica Neurologica, Aou Sassari. Questa maggiore incidenza la vediamo anche per altre patologie immunomediate come la sclerosi multipla o il diabete di tipo 1. Ma nonostante si attendano circa 1.000 pazienti nell'isola, nel registro del Centro regionale ne risultano poco meno di 500, un gap probabilmente generato anche dal

fatto che Ã¨ stato attivato nel 2017 e per questo motivo potrebbero mancare i pazienti diagnosticati in anni molto anteriori. âEâ un dato che non stupisceâ, osserva Paolo Tacconi, neurologo Asl 8 Cagliari, che storicamente nellâisola si occupa di questa patologia. âEâ del tutto probabile â chiarisce â che non siano stati inseriti i pazienti con diagnosi fatte tanti anni fa, e potrebbe mancare anche una buona fetta di quelli che abitualmente si curano fuori regione. Inoltre, il registro viene implementato a partire dal codice di esenzione e non tutti i pazienti lo richiedono, perchÃ© magari sono giÃ esenti per altre invaliditÃ o per reddito, o magari perchÃ© fanno riferimento a centri periferici che non possono rilasciare esenzione. Sarebbe veramente importante potenziare il registro e, con lâappoggio delle istituzioni, trovare un meccanismo semplice per far emergere il numero realeâ.

Nel Nuorese la casistica Ã¨ altissima e si riscontra una grande percentuale di familiaritÃ . Ci sono proprio dei cluster, dei paesi in cui lâincidenza Ã¨ elevata, come Fonni e Sarule. Della richiesta di un Pdta specifico per la miastenia si Ã¨ fatto portavoce Nicola Carboni, neurologo dellâospedale San Francesco di Nuoro, rimarcando la ânecessitÃ di rendere piÃ¹ efficiente ed efficace la rete, valorizzando le eccellenze e rafforzando i centri maggiormente sguarniti di professionisti per riuscire a gestire il paziente in maniera uniforme su tutto il territorio regionaleâ.

â

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Novembre 7, 2025

Autore

redazione