



Malattie rare, DEEstrategy implementa Pnmr su encefalopatie dello sviluppo ed epilettiche

Descrizione

(Adnkronos) - Supportare l'attuazione del Piano nazionale malattie rare (Pnmr) 2023-2026 nel campo delle encefalopatie dello sviluppo ed epilettiche (Dees, Developmental and Epileptic Encephalopathies), un insieme di patologie rare ad alta complessità clinica e gestionale. L'obiettivo dell'iniziativa nazionale DEEstrategy, presentata al Meyer Health Campus di Firenze durante la conferenza stampa organizzata da Helaglobe con il contributo non condizionante di Ucb Pharma. La policy innovativa - la prima, a livello nazionale, a prevedere la presa in carico multidisciplinare e la transizione dall'età pediatrica a quella adulta nei pazienti con DEEs. Nel dettaglio - informa una nota - consiste nel migliorare i percorsi assistenziali su tutto il territorio nazionale, promuovere una presa in carico integrata e multidisciplinare, ridurre le disuguaglianze territoriali e trasformare norme e linee guida in azioni operative concrete. Il progetto nasce dalla collaborazione strutturata di un core team multidisciplinare e di un gruppo allargato di esperti, rappresentanti regionali, società scientifiche, associazioni di pazienti e professionisti sanitari.

Le Dees sono condizioni rare caratterizzate da compromissione dello sviluppo neurologico associata a epilessie gravi e farmacoresistenti. Tra le più rappresentative: Sindrome di Lennox-Gastaut (Lgs), Sindrome di Dravet (Sd), Sindrome da Deficienza di Cdk15 (Cdd), ciascuna con quadri clinici specifici ma accomunate da elevata complessità assistenziale. Tra le caratteristiche cliniche principali ci sono: l'epilessia farmacoresistente, con crisi frequenti e difficili da controllare; il ritardo cognitivo e psicomotorio, talvolta con regressione delle abilità acquisite; le disabilità permanenti motorie, cognitive e comportamentali di grado variabile. Questi elementi rendono necessaria una presa in carico multidisciplinare continuativa, che abbracci tutto l'arco della vita.

Oltre ad affrontare il problema delle crisi, per i soggetti con encefalopatie epilettiche e dello sviluppo spiega Renzo Guerrini, professore di Neuropsichiatria infantile Aou Meyer-Irccs, Firenze - le sfide quotidiane e a lungo termine implicano anche la costruzione e la realizzazione di un progetto di vita che integri salute, scuola, lavoro e inclusione sociale. Solo attraverso un approccio clinico ampio che valorizzi il team multidisciplinare possiamo garantire quella continuità assistenziale necessaria a migliorare concretamente la qualità della vita.

Il Pnmr 2023-2026 rappresenta un riferimento strategico per standardizzare la presa in carico di tutte le malattie rare. Le Dees sono un modello paradigmatico della complessità gestionale descritta dal piano nazionale. Dall'analisi dei gruppi di lavoro, il progetto individua 4 priorità operative, pienamente aderenti al Pnmr: continuità assistenziale e transizione con protocolli strutturati, case manager dedicati, uso avanzato del Fascicolo sanitario elettronico e formazione mirata dei professionisti sanitari; un approccio multidisciplinare; servizi socioassistenziali aventi un focus sul potenziamento dell'assistenza domiciliare, l'inclusione scolastica e lavorativa (in linea con Legge 68/1999) e il supporto costante ai caregiver. Infine, la telemedicina come strumento chiave per il monitoraggio remoto, la riduzione degli spostamenti, la maggiore accessibilità ai centri specialistici, la creazione di reti di teleconsulto tra ospedali e territorio e l'utilizzo del Fse per condivisione immediata dei dati clinici.

La priorità della rete regionale "superare le disuguaglianze territoriali, garantendo una presa in carico integrata e uniforme per i pazienti con Dees, attraverso modelli replicabili e monitoraggio con indicatori di salute One Health e di processo" afferma Cristina Scaletti, responsabile clinico, Rete malattie rare Regione Toscana. La collaborazione tra istituzioni, centri di riferimento e associazioni "la chiave per accelerare l'implementazione delle strategie e rendere la nostra regione un modello nazionale. DEEstrategy rappresenta uno strumento concreto per trasformare le normative in atti operativi, accompagnando l'implementazione della presa in carico attraverso la valorizzazione delle competenze di chi, negli anni, ha lavorato a stretto contatto con i pazienti per rispondere ai loro bisogni".

Aggiunge il direttore del dipartimento delle Specialistiche mediche dell'Azienda Usl Toscana Centro, Pasquale Palumbo: "Il paziente, pediatrico e adulto con epilessia presenta una serie di peculiarità che richiedono l'intervento di più discipline, professioni e settori del mondo sanitario. Da qui la necessità di costruire protocolli e procedure standardizzate che garantiscano interventi centrati sul paziente e in grado di rispondere ai requisiti di qualità e ottimizzazione delle risorse".

Nei diversi contesti territoriali, "il tema della continuità assistenziale" osserva Palumbo "deve trovare modelli organizzativi concreti che ne garantiscano l'implementazione nei processi che connettono i vari attori e servizi. La transizione clinica e assistenziale in epilessia, dall'età giovanile all'età adulta, la stiamo realizzando attraverso ambulatori congiunti tra neuropsichiatri infantili e neurologi dell'adulto. Nei casi più complessi c'è una presenza congiunta, nei pazienti con problematiche minori invece uno scambio di informazioni e un passaggio di consegne".

La diagnosi rappresenta spesso un vero e proprio "dramma esistenziale" per le famiglie, con impatto profondo sulla vita personale, relazionale e sociale. Il carico associato alle DEEs "è estremamente elevato: stress emotivo e psicologico dei caregiver; rilevanti costi diretti e indiretti; perdita o riduzione dell'attività lavorativa dei familiari; forti disuguaglianze territoriali nell'accesso ai servizi, che ampliano le difficoltà quotidiane.

Le associazioni di pazienti svolgono un ruolo fondamentale per portare alla luce questi bisogni e colmare il divario tra salute e servizi sociali, come evidenzia Gabriele Segalini, presidente Gruppo Famiglie Dravet Aps: "Le famiglie che vivono con una malattia rara, ed in particolare con un'encefalopatia epilettica di sviluppo, hanno bisogni ancora non soddisfatti e le associazioni spesso fanno da ponte tra assistenza sanitaria e supporto sociale. Il coinvolgimento attivo delle associazioni di pazienti deve avvenire fin dall'inizio del processo decisionale ed è fondamentale per

trasformare le strategie regionali in soluzioni operative concrete e replicabili. Inoltre, le associazioni dovrebbero avere il ruolo di monitorare lâ??attuazione delle normative applicate e la ricaduta sui pazienti. Solo attraverso la collaborazione tra istituzioni, operatori sanitari e associazioni â?? conclude â?? possiamo superare le disuguaglianze territoriali e garantire una presa in carico integrata e uniforme su tutto il territorio nazionaleâ?•.

â??

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Dicembre 9, 2025

Autore

redazione

default watermark