



Miotonie non distrofiche, esperti: «Priorità rapido e adeguato accesso a cure»•

Descrizione

(Adnkronos) «Le miotonie non distrofiche sono canalopatie ereditarie del muscolo scheletrico che colpiscono fino a circa mille pazienti in Italia. Nonostante la bassa prevalenza, hanno un impatto clinico rilevante, in quanto rigidità muscolare, dolore, affaticabilità e difficoltà motorie possono compromettere significativamente la qualità di vita, l'autonomia personale e la partecipazione scolastica e lavorativa dei pazienti. Il trattamento sintomatico di prima linea è rappresentato dalla mexiletina, principio attivo del farmaco che ha ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio tramite procedura centralizzata dall'Agenzia europea dei medicinali (Ema) nel dicembre 2018. Tale approvazione ha permesso l'accesso al trattamento in diversi Paesi europei, con rimborsabilità riconosciuta in Francia dal 2021 e in Spagna dal 2023. In Italia, invece, il farmaco è stato collocato in classe C ai fini della rimborsabilità, determinando una conseguente eterogeneità regionale nell'approvvigionamento e nelle modalità di accesso.

Un gruppo multidisciplinare di esperti, coordinato da Guido Primiano, neurologo presso la Fondazione Policlinico universitario Agostino Gemelli Irccs di Roma, ha elaborato un position paper dal titolo «Accesso tempestivo e appropriatezza terapeutica: una priorità per le miotonie rare non distrofiche». Il documento è pubblicato da INNLIFES e realizzato con il contributo non condizionante di Avas Pharmaceuticals: analizza il contesto italiano con particolare attenzione a tre aspetti centrali: diagnosi precoce, appropriatezza prescrittiva e continuità terapeutica. Tra le principali criticità emerge una nota che emergono il ritardo diagnostico, la limitata diffusione delle competenze specialistiche al di fuori dei centri di riferimento e la variabilità regionale nei percorsi di accesso alla terapia. Il position paper descrive la mexiletina come caso paradigmatico di una riflessione più ampia sulla governance delle malattie rare, evidenziando come l'attuale assetto regolatorio e organizzativo possa tradursi in percorsi di accesso non uniformi sul territorio nazionale, con possibili ricadute sulla stabilità del trattamento e sulla qualità di vita dei pazienti.

«Le miotonie non distrofiche presentano oggi un elemento positivo importante, rappresentato dalla disponibilità di opzioni farmacologiche efficaci» spiega Primiano «Permangono però bisogni insoddisfatti significativi, in particolare il ritardo diagnostico e la persistente eterogeneità nell'accesso alle cure a livello nazionale, con ricadute concrete sulla qualità di vita dei pazienti. È quindi necessario promuovere soluzioni in grado di rendere più tempestivi, equi e uniformi i

percorsi di diagnosi e cura•. Aggiunge Giovanni Meola, professore onorario di Neurologia, universit  degli Studi di Milano, presidente Fondazione Malattie miotoniche Ets, responsabile presidio Malattie rare, Casa di cura Igea, Milano:        fondamentale garantire una distribuzione del farmaco uniforme su tutto il territorio nazionale, evitando disguidi di approvvigionamento. Oggi, infatti, in alcune regioni il farmaco viene preparato in forma galenica, mentre in altre deve essere importato dall  estero, con inevitabili ritardi. Questa situazione ha un impatto negativo sulla qualit  di vita dei pazienti, che necessitano di una terapia continuativa•. All  elaborazione del documento, come componenti dell  expert panel, hanno contribuito Graziella De Martino, Maria Galdo, Marzia Mensurati e Giovanni Meola.

   

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Aprile 15, 2026

Autore

redazione

default watermark