



## Malattie neuromuscolari in Toscana: una nuova mappa per migliorare diagnosi e cure

### Description

*Del Prof. Gabriele Siciliano*

*Professore ordinario di neurologia e Direttore di U.O.*

*e della Dott.ssa Giulia Ricci*

*Responsabile dell'Ambulatorio per le malattie muscolari*

*Clinica Neurologica, Azienda ospedaliera universitaria pisana*

*Ospedale S. Chiara*

### **Cosa sono le malattie neuromuscolari (Mnm)**

Se ci atteniamo alle forme più canonicamente inserite in questo capitolo delle malattie neurologiche, si tratta di malattie prevalentemente su base genetica, tra cui le distrofie muscolari o le neuropatie ereditarie, ma anche dovute a meccanismi di danno di uno dei componenti dell'unità motoria, su base neurodegenerativa – si pensi alla sclerosi laterale amiotrofica – infiammatoria autoimmune, per esempio la miastenia gravis o la sindrome di Guillain-Barré, paraneoplastico, esotossico o iatrogeno. La variabilità clinica è considerevole: da forme a esordio neonatale o infantile, a forme giovanili e adulte, con diversa evoluzione temporale, molto spesso gravate da una rilevante disabilità motoria.

### **Qual è la realtà delle malattie neuromuscolari (Mnm) nella Regione Toscana?**

Le singole forme di malattie neuromuscolari rientrano per tasso epidemiologico nell'ambito delle malattie rare (prevalenza inferiore a 1 su 2000 abitanti), da forme ultrarare a forme che sfiorano il limite convenzionalmente accettato dal consenso internazionale. Una recente indagine epidemiologica (Acta Myologica, 2022) condotta dal nostro gruppo rilevava, partendo da verificabili sorgenti di dati, un numero di 6202 casi, per un tasso cumulativo di prevalenza pari a quasi 4 su 2000 residenti.

### **Le malattie neuromuscolari sono condizioni complesse che richiedono contesti di assistenza integrata, continuativa e un approccio altamente specializzato.**

La crescente disponibilità di nuove terapie, i progressi negli standard di cura e l'emergere di “nuovi fenotipi” stanno modificando l'aspettativa e la qualità della vita dei pazienti affetti da malattie neuromuscolari. Se da una parte lo sforzo, implementato all'interno della rete regionale per le malattie rare, è quello di dotarsi di strumenti di diagnosi e cura multidisciplinari e di forte integrazione tra centri esperti e territorio, i Pdta, soprattutto in alcune patologie oggi efficacemente trattabili o potenzialmente tali e per le quali sono in parte anche attivi programmi di screening neonatale, è imperativo avere un esatto dato epidemiologico.

Obiettivo di un nostro studio, recentemente partito e supportato dalla Fondazione Un passo per te per la ricerca sulle malattie neuromuscolari, è appunto quello di approntare una robusta metodologia per la raccolta, in Toscana, di dati epidemiologici relativi a due modelli complessi di malattia neuromuscolare: la distrofia muscolare di Duchenne (Dmd) e l'atrofia muscolare spinale (Sma).

Lo studio, dal titolo suggestivo *“Quanti pazienti Dmd e Sma sono ancora invisibili?”*, è coordinato dalla neurologia dell'Azienda ospedaliera universitaria pisana, in collaborazione con l'ospedale Meyer, l'Ircss Stella Maris, il Registro toscano delle malattie rare, l'Agenzia regionale di sanità (Ars) della Toscana e le associazioni dei pazienti (Consulta malattie neuromuscolari, Parent Project, Uildm).

Sono state analizzate e integrate diverse possibili fonti di dati, tra cui i database dei centri di riferimento regionali per l'età pediatrica (ospedale Meyer) e per l'età adulta (neurologia Aoup), il confronto con altri centri di riferimento extra-regionali, i flussi sanitari correnti dell'Ars e i dati del Registro toscano delle malattie rare.

Ad oggi, la nostra analisi preliminare ha permesso di identificare 61 pazienti con Dmd e 66 pazienti con diverse forme di Sma, intercettando casi, tutti residenti in Toscana, per svariate ragioni negletti o emigrati in altre regioni.

Ottenere dati epidemiologici aggiornati e corretti è di fondamentale importanza per disporre di una stima dettagliata dei pazienti — inclusi quelli non direttamente seguiti dai centri di riferimento — e per migliorare l'organizzazione e la pianificazione dell'assistenza e della ricerca in un ambito per il quale l'appropriatezza delle cure, a volte anche in relazione alla sostenibilità economica di farmaci innovativi ad elevato costo, diventa elemento determinante nell'assicurare al paziente il migliore standard di trattamento oggi disponibile.

## CATEGORY

1. Attualità

## Category

1. Attualità

## Date Created

Novembre 2025

## Author

redazione-toscana-medica

## Meta Fields

Views : 35

Nome E Cognome Autore 2 : Giulia Ricci

Nome E Cognome Autore 1 : Gabriele Siciliano