



*Su affidamento dell'European Academy of Neurology, il gruppo di studio incaricato è stato coordinato da Maurizio Leone, neurologo della Direzione Scientifica dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza*



*Maurizio Leone, Katina Aleksovska, Massimiliano*

*Copetti*

San Giovanni Rotondo, 29 giugno 2022 - Dopo una “consensus procedure”, una procedura utilizzata in medicina per raggiungere un accordo tra esperti, sono state pubblicate sulla rivista [European Journal of Neurology](#) le indicazioni operative per redigere le linee guida per le malattie neurologiche rare. Il prestigioso incarico è stato affidato dall'European Academy of Neurology (EAN) ad un gruppo di studio coordinato dal neurologo Maurizio Leone, già direttore dell'Unità di Neurologia dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e attualmente ricercatore presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale di San Pio a San Giovanni Rotondo.

Le malattie rare colpiscono fino a 29 milioni di persone nell'Unione Europea e quasi il 50% di esse colpisce il sistema nervoso o i muscoli. Spesso si tratta di pazienti che accedono tardivamente a diagnosi e trattamenti, con scelte terapeutiche che si rivelano poi insoddisfacenti. Le linee guida per la pratica clinica possono migliorare questi aspetti e ottimizzare i percorsi di cura, fornendo le migliori prove scientifiche a tutti i medici che cercano di curare questi pazienti.

Al “consensus” hanno partecipato un gruppo di 50 neurologi europei provenienti da Italia, Macedonia del Nord, Austria, Portogallo, Germania, Regno Unito, Svizzera, Russia, Slovenia, Ungheria, Turchia, Francia, Danimarca, Olanda e Belgio. Tra questi anche una giovane specializzanda in Neurologia dell'Università di Skopje, in Macedonia del Nord, Katina Aleksovska, che ha frequentato l'Ospedale di San Giovanni Rotondo per un anno proprio per contribuire alla pubblicazione.

Assieme agli esperti internazionali coinvolti, Casa Sollievo ha coinvolto nel gruppo di lavoro Massimiliano Copetti, ricercatore a capo dell'Unità di Biostatistica, che ha partecipato come docente al corso di formazione organizzato a Vienna nella sede dell'European Academy of Neurology.

“Esistevano già diversi strumenti per redigere le linee-guida - ha spiegato il neurologo Maurizio Leone - Il vero problema era che per le malattie rare neurologiche vi sono difficoltà ad applicare i vari passaggi degli strumenti normalmente utilizzati per redigere linee-guida di malattie “non rare”. Si tratta di difficoltà dovute soprattutto alla carenza di informazioni basate sull'evidenza e a causa dello scarso numero di sperimentazioni in corso. Le linee guida, invece, se di buona qualità, possono migliorare diagnosi e trattamento dei pazienti con malattie rare e ottimizzare i percorsi di cura. In particolare saranno utili a coloro che lavorano al di fuori dei centri ultra-specializzati”.

“I professionisti sanitari - sottolinea il neurologo - si possono trovare di fronte alla necessità di diagnosticare e curare pazienti con malattie rare. In quanto rare, molti medici come neurologi generalisti o medici generici, o

infermieri o altri professionisti sanitari, potrebbero non avere competenze sufficienti per diagnosticare e curare queste persone, con il rischio di causare ritardi nella diagnosi e nell'inizio del trattamento. Si tratta di un problema molto sentito in neurologia perché quasi il 50% di tutte le malattie rare interessano il sistema nervoso e i muscoli. Abbiamo pensato quindi ad uno strumento utile per il loro lavoro quotidiano, soprattutto quando le informazioni sulla gestione della malattia, diagnosi, terapia, riabilitazione, possono essere difficili da recuperare”.

Dopo

una serie di inchieste tra i partecipanti al “consensus”, sono stati individuati 63 *item*, cioè 63 punti problematici condivisi che sono stati risolti. Il risultato del lavoro ha portato così ad una serie di raccomandazioni che avranno un’importanza fondamentale anche nel prossimo futuro.

“Abbiamo

stabilito delle raccomandazioni che potranno essere molto utili per diversi anni ancora. Tra queste - continua Leone - abbiamo stabilito dei punti fermi come, ad esempio, la necessità di includere nel gruppo di lavoro la multidisciplinarietà dei clinici coinvolti e la partecipazione di esperti come biologi, genetisti, infermieri, fisioterapisti, senza dimenticare l’importanza della rappresentanza associativa dei pazienti”.

Sono

numerose le malattie neurologiche rare che potrebbero beneficiare di questo nuovo strumento, tra queste: epilessie rare (sindrome di Lennox-Gastaut, sindrome di Dravet), demenza fronto-temporale, encefaliti autoimmuni, sindrome di Guillain-Barrè, malattia di Huntington, morbo di Wilson. Per alcune di queste, come la SLA e la CIDP (Poli neuropatia cronica infiammatoria demielinizzante) i gruppi di studio hanno già iniziato a produrre linee-guida specifiche.

L’auspicio

è che, a seguito di questo lavoro all’interno dell’European Academy of Neurology, questa guida possa favorire lo sviluppo di nuove linee-guida per malattie neurologiche rare, dando preziose indicazioni su come risolvere i vari passaggi tecnici che di volta in volta si andranno a presentare.

