

10 marzo

Giornata nazionale
Incontri e dibattiti
in 17 città italiane

Il 10 marzo ricorre la Giornata nazionale delle malattie neuromuscolari, promossa dall'Alleanza Neuromuscolare in collaborazione con il Coordinamento delle associazioni dei pazienti. In 17 città, sedi di centri esperti nella diagnosi e cura di queste patologie, si terranno contemporaneamente incontri di divulgazione e aggiornamento, rivolti a pazienti e familiari, medici di famiglia e altri operatori sanitari. Le tavole rotonde previste, cui parteciperanno

Poca informazione sui centri per le malattie neuromuscolari

Le strutture specialistiche esistono eppure spesso ci si rivolge altrove

C

Per saperne di più sulla Giornata delle malattie neuromuscolari <https://www.giornatamalatneuromuscolari.it>

Alcune sono frequenti e meno complicate come il tunnel carpale, altre complesse e invalidanti come l'atrofia muscolare spinale e la sclerosi laterale amiotrofica. Sono tante e diverse tra loro le malattie neuromuscolari (si veda infografica). In nove casi su dieci sono rare e anche per questo difficili da diagnosticare.

Aumentare la conoscenza di queste patologie che possono causare la perdita di importanti funzioni, a cominciare da quelle motorie, è l'obiettivo della «Giornata nazionale delle malattie neuromuscolari» che ricorre il 10 marzo, promossa dall'Alleanza Neuromuscolare - che riunisce Associazione italiana per lo studio sul sistema nervoso periferico, Associazione italiana di miologia e Fondazione Telethon - in collaborazione con il Coordinamento associazioni malattie neuromuscolari. Gli specialisti incontreranno cittadini, pazienti e familiari, ma anche medici e operatori sanitari in 17 città.

«Alcune di queste patologie a volte sono sconosciute agli stessi dottori proprio perché rare — spiega Angelo Schenone, presidente dell'Associazione italiana per lo studio sul sistema nervoso periferico —. Riconoscere i segnali di una malattia neuromuscolare significa avviare al più presto, in un centro specializzato, un percorso di cura e di presa in carico del paziente (e anche dei suoi familiari, trattandosi spesso di malattie genetiche) da parte del neurologo formato per affrontare la «sua» malattia rara, che lavora in stretta collaborazione con altri specialisti (per esempio, genetisti, fisioterapisti, psicologi) in base allo specifico problema da trattare. In questo modo è possibile prevenire o quantomeno ridurre la pro-



4 milioni circa
Gli italiani colpiti da una malattia neuromuscolare



Nel 90% dei casi
Si tratta di malattie rare

I principali gruppi di malattie neuromuscolari

- ✓ **Miopatie**
(es: distrofie muscolari, miopatie del cingolo, miotonie)
- ✓ **Malattie della giunzione neuromuscolare**
(es: miastenia)
- ✓ **Malattie dei nervi periferici**
(es: tunnel carpale, Charcot Marie Tooth, neuropatie diabetiche)
- ✓ **Malattie dei motoneuroni**
(es: Sma-atrofia muscolare spinale, Sla-sclerosi laterale amiotrofica)

Fonti: Associazione italiana di miologia (Aim); Associazione per lo studio del nervo periferico (Asnp)

CdS

gressione della malattia e i suoi esiti invalidanti».

Ma quali sintomi possono essere spia di una malattia neuromuscolare? I più comuni sono eccessiva affaticabilità, debolezza muscolare, difficoltà a camminare, formico-

li e alterazione della sensibilità, dolore (presente soprattutto nelle neuropatie). In questi casi bisogna parlare col medico di famiglia.

«Spesso i malati e i loro familiari sono disorientati, non sanno a chi rivolgersi e inizia-

Difficoltà

Il percorso di riabilitazione a volte è una corsa a ostacoli

«Per molte malattie neuromuscolari non esistono terapie e la riabilitazione è l'unica strada per limitare l'evoluzione della patologia — spiega Luca Padua, a capo dell'UO Riabilitazione ad alta intensità al Policlinico Gemelli di Roma —. Serve a recuperare la funzione di quei nervi e muscoli danneggiati e deficitari; qualora non fosse possibile il recupero, occorre insegnare al paziente a utilizzare meglio le forze residue per supplire alle funzioni perse. Peraltro — riferisce Padua — studi scientifici recenti rilevano che l'esercizio ripetuto non stressa né danneggia il muscolo, come invece si riteneva in passato».

Il percorso di riabilitazione, però, può diventare una corsa a ostacoli per i pazienti. «Capita di frequente che i cicli prescritti dagli specialisti nel piano di riabilitazione individuale siano ridotti dalle Asl, o erogati a singhiozzo, per carenza di fondi — denuncia Maria Letizia Solinas, del Coordinamento associazioni malattie neuromuscolari —. Per chi soffre di queste malattie, e spesso sono bambini, anche una breve interruzione può significare un aggravamento. Così, per proseguire le terapie occorre pagarle, se si può, altrimenti tocca rinunciarvi».

M.G.F.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

no viaggi della speranza spostandosi anche per centinaia di chilometri alla ricerca di una diagnosi o di una cura — sottolinea Antonio Toscano, past president dell'Associazione italiana di miologia —. La Giornata nazionale serve anche a informare i pazienti dell'esistenza di centri esperti in malattie neuromuscolari sul territorio nazionale, magari nella loro stessa Regione o città». E sono centri (l'elenco è sul sito www.giornatamalatneuromuscolari.it/sedi) che «si parlano» tra loro. «Tre anni fa abbiamo deciso di costituire l'Alleanza Neuromuscolare per unire le forze condividendo competenze ed esperienze — dice il coordinatore Guido Cavaletti —. Poiché ogni singola patologia rappresenta un numero esiguo di pazienti, collaborare significa, per esempio, poter organizzare studi multicentrici per individuare nuove cure e migliorare l'assistenza».

Sul fronte della ricerca si registrano importanti novità. Per la prima volta c'è una speranza concreta per i bambini che soffrono di atrofia muscolare spinale (Sma), la prima malattia genetica per mortalità in età infantile: per i piccoli trattati con un nuovo farmaco, disponibile da alcuni mesi in Italia a carico del Servizio sanitario nazionale, ci sono stati benefici in termini di aumento della sopravvivenza e di raggiungimento di importanti tappe motorie dello sviluppo. «È ancora presto per avere risultati a lungo termine ma, in base a quelli finora raggiunti, pare che il nuovo farmaco per la cura della Sma stia cambiando la storia della malattia — afferma Toscano —. Promettenti anche gli studi clinici in corso sulle terapie per la distrofia di Duchenne».

Maria Giovanna Faella

© RIPRODUZIONE RISERVATA