



In Europa, 30 milioni di persone vivono con una malattia rara.¹ Spesso, il percorso per arrivare a una diagnosi accurata è complesso e frustrante, in genere a causa della limitata conoscenza della malattia, anche tra i professionisti sanitari.

Il disturbo dello spettro della neuromielite ottica (NMOSD), rara malattia autoimmune del sistema nervoso centrale, ne è un esempio. Il NMOSD provoca una deteriorazione del nervo ottico e del midollo spinale, che può causare perdita permanente della vista, paralisi, perdita del controllo della vescica o degli sfinteri e debolezza muscolare.²

Il NMOSD colpisce oltre 10.000 persone in Europa, ma è più frequente nelle donne di circa 30-50 anni e interessa in maniera particolare le persone di origine africana o asiatica.^{3,4}

Nonostante la disponibilità di test diagnostici per il NMOSD, spesso viene formulata erroneamente la diagnosi di sclerosi multipla.⁵ I sintomi delle due malattie sono simili, ma la diagnosi errata del NMOSD ha conseguenze molto gravi per i pazienti.

Il NMOSD è una malattia grave. In caso di mancato trattamento o trattamento inadeguato, vi è un alto rischio di disabilità permanente o, nel caso peggiore, decesso.

Per ridurre la gravità del NMOSD, è necessario diagnosticarlo per tempo, in modo da permettere di avviare trattamenti efficaci e cure di qualità. Diversi fattori chiave impediscono ai pazienti di avere il controllo sulla malattia, ad esempio:

- mancanza di conoscenza,
- · carenza di specialisti,
- linee guida terapeutiche non aggiornate,
- accesso non equo a trattamenti innovativi,
- supporto inadeguato per i caregiver.

Mancanza di conoscenza

In generale, il NMOSD non è una malattia conosciuta dalla popolazione comune. Anche i professionisti sanitari riescono raramente a riconoscerla, specialmente se non lavorano in centri specializzati.

Dopo il primo attacco, caratterizzato da un'improvvisa perdita della vista e dal mancato controllo degli sfinteri, spesso i pazienti si rivolgono subito al pronto soccorso, dove i medici effettuano test per rilevare eventuali anomalie che possano fornire informazioni sulla patologia. Tuttavia, è raro che nei centri vi siano medici che conoscono i sintomi del NMOSD tanto da poterlo identificare in modo accurato.

Di conseguenza, i pazienti hanno ricadute e si recano spesso al pronto soccorso nel tentativo di capire quale sia la causa dei sintomi che hanno questo forte impatto sulla loro vita.

La mancanza di conoscenza del NMOSD, in particolare tra i medici di base e quelli del pronto soccorso, è un bisogno insoddisfatto fondamentale. Se non sono diagnosticati e trattati, i sintomi del NMOSD possono peggiorare con il tempo.² Un'iniziale perdita improvvisa della vista o delle sensazioni può portare alla paralisi e persino alla morte.

Cosa si può fare?

La conoscenza della malattia è necessaria per una cura ottimale dei pazienti. Con campagne informative destinate a medici di base e di pronto soccorso, è possibile migliorare la conoscenza del NMOSD e facilitare una diagnosi accurata e tempestiva della malattia.



della malattia permetterebbe ai professionisti sanitari di diagnosticare e trattare i pazienti in tempi più rapidi oppure di inviarli ai centri giusti in modo che possano ricevere le cure adeguate.

Matthias Fuchs, paziente, Germania

Carenza di specialisti

È inoltre necessario che i pazienti siano seguiti da specialisti che conoscono il NMOSD, ma l'accesso a queste figure è ostacolato da vari fattori.

L'invio ai giusti specialisti dipende dall'interpretazione dei sintomi da parte dei medici di base. A causa della varietà di sintomi del NMOSD, può accadere che i medici di base si sbaglino più volte, inviando i pazienti agli specialisti sbagliati (ad esempio oculisti, radiologi e gastroenterologi) prima di trovare quello giusto. Questi diversi passaggi possono ritardare di molti anni la diagnosi corretta.

In Europa, il numero di neurologi specializzati nelle malattie infiammatorie autoimmuni demielinizzanti è insufficiente. Per consultare i giusti specialisti, i pazienti devono sopportare viaggi di diverse ore, a volte anche in aereo. Inoltre, a causa del numero limitato di specialisti che trattano il NMOSD, prima della visita, molti pazienti devono spesso accedere a liste di attesa.

Gli specialisti più preparati effettuano diversi test, quali RM, TC ed esami degli anticorpi AQP4-IgC, altamente specifici per il NMOSD.⁶ Gli specialisti possono inoltre prescrivere trattamenti ottimali che prevengano futuri attacchi e riducano i rischi di disabilità associati al NMOSD.

Cosa si può fare?

Data la ridotta disponibilità di neurologi specializzati, ai pazienti con NMOSD devono essere offerte alternative che consentano loro di rispettare le scadenze delle visite mediche. Ad esempio, se devono affrontare lunghi viaggi per ricevere cure specialistiche, è bene proporre l'opzione della telemedicina. Inoltre, in seguito alla diagnosi di NMOSD, gli specialisti devono coordinare le cure dei pazienti e informare l'intero team che li segue.

preparati nell'ambito del NMOSD ha un impatto che possiamo osservare regolarmente: lunghi tempi di attesa, grandi distanze da percorrere per consultare i medici giusti e, a volte, un ritardo della diagnosi perché non sempre il primo specialista riconosce la malattia.

Camilla Bohm Coleman, paziente, Svezia

Linee guida terapeutiche non aggiornate

Per quanto riguarda le migliori prassi di diagnosi e trattamento, la comunità medica si conforma alle linee guida terapeutiche e alle dichiarazioni di consenso, che svolgono un ruolo importante anche per responsabili politici ed enti assicurativi nell'ambito dello sviluppo di prontuari e politiche di copertura.

Le ultime linee guida terapeutiche europee relative alla diagnosi e al trattamento del NMOSD sono state pubblicate nel 2010.⁷ Tuttavia, da allora l'Agenzia europea dei medicinali ha approvato nuove terapie volte a ridurre le ricadute dei pazienti con NMOSD e prevenirne la disabilità permanente. L'ultima è stata approvata nel 2021.

Senza linee guida aggiornate, i pazienti non possono accedere a questi trattamenti innovativi e i medici non possono informarsi sulle prassi ottimali da adottare per la diagnosi e il trattamento dei pazienti con NMOSD. Queste risorse, che cambiano per riflettere i progressi scientifici, devono essere accessibili alle persone che non fanno parte del sistema sanitario, specialmente ai gruppi di sostegno per i pazienti e ai pazienti stessi.

I gruppo di sostegno e le altre organizzazioni analoghe trasmettono messaggi e risorse informative ai pazienti e svolgono un ruolo chiave nel dialogo con i responsabili politici a favore di un migliore accesso a cure sanitarie incentrate sui pazienti.

Cosa si può fare?

L'aggiornamento delle linee guida europee per il trattamento del NMOSD con nuove terapie rende ancor più necessari lo sviluppo e la distribuzione di risorse informative chiare e accessibili per pazienti e responsabili politici. L'inclusione dei punti di vista dei pazienti nello sviluppo delle linee guida permette inoltre l'elaborazione di raccomandazioni che siano incentrate su di loro.



guida europee per il trattamento del NMOSD permetterebbe ai pazienti di avere accesso a nuovi medicinali basati sulle evidenze. Ma soprattutto, coinvolgendoli nella discussione sulle future linee guida, si potrebbe adottare un approccio incentrato sui pazienti e contribuire a migliorare la conoscenza del NMOSD tra i pazienti, gli operatori, i responsabili politici e la popolazione generale.

Professore Romain Marignier, medico specialista del NMOSD, Francia



L'approvazione di nuove terapie da parte della Commissione europea non ne garantisce l'accessibilità per i pazienti. I trattamenti per il NMOSD possono essere

costosi, come avviene per la maggior parte delle malattie rare.

I governi e i sistemi sanitari di ciascun paese europeo possono stabilire che il rapporto costo-efficacia dei trattamenti non è sufficiente. In questo caso, accedere ai medicinali diventa quasi impossibile.

Per risolvere questo problema, pazienti e gruppi di supporto devono dialogare frequentemente e fin dalle prime fasi

del processo con gli enti di valutazione delle tecnologie sanitarie, che forniscono raccomandazioni in merito alle terapie che possono essere finanziate o rimborsate dal sistema sanitario. Tuttavia, a volte hanno processi contorti e non sempre sono aperti alle osservazioni di pazienti e membri di di "valore" e "rapporto costo-efficacia" sono diverse a seconda del paese, quindi l'accessibilità varia per ogni paziente.

gruppi di sostegno. Inoltre, le definizioni

trattamento adatto è essenziale per condurre una vita gratificante con il NMOSD.

Christiaan Waters, paziente, Paesi Bassi

Il punto di vista dei pazienti per quanto riguarda le loro esigenze e il valore dei trattamenti nell'ambito del NMOSD è importante.

Cosa si può fare?

Il punto di vista dei pazienti deve essere integrato nel processo decisionale degli enti di valutazione delle tecnologie sanitarie. I pazienti con NMOSD

possono interagire efficacemente con questi enti, se hanno gli strumenti e le risorse necessari a comprenderli.

I pazienti hanno il potere di comunicare ai responsabili politici l'importanza dell'accesso alle cure per le persone con NMOSD.

Supporto inadeguato per i caregiver

I pazienti con NMOSD, soprattutto quelli che hanno disabilità permanenti, possono incontrare difficoltà nelle attività quotidiane che richiedono l'uso della vista o del movimento. Condurre una vita indipendente può quindi risultare problematico, rendendo necessario il supporto della famiglia e di persone che prestino assistenza.

Il ruolo di queste figure, tuttavia, è spesso sottovalutato dai sistemi sanitari e, per dare il giusto supporto ai pazienti con NMOSD, i caregiver devono a volte rinunciare alle proprie priorità, incluse quelle lavorative, familiari, sociali e personali.

Di conseguenza, i caregiver devono sopportare un livello di stress notevole, dal punto di vista sia economico sia emotivo. Tuttavia, per aiutare in modo adeguato i pazienti con disabilità legate al NMOSD, devono poter sopperire anche ai propri bisogni.

Inoltre, in qualità di membri essenziali dei team di cura, i caregiver necessitano di risorse informative per comprendere pienamente le esigenze dei pazienti con NMOSD. Anche il sostegno emotivo è un elemento fondamentale per i caregiver, che non solo assistono a tempo pieno le persone a loro care, ma devono anche far fronte alle proprie responsabilità quotidiane.

Cosa si può fare?

Occorre mettere a disposizione più risorse e strumenti informativi accessibili non solo per i pazienti con NMOSD, ma anche per le famiglie e i caregiver. È necessario che ospedali e centri specializzati ne riconoscano il ruolo essenziale all'interno del team di cura dei pazienti e deve essere fatto tutto il possibile per aiutarli. Ecco qualche esempio di azioni possibili:

- metterli in contatto con gruppi di supporto,
- fornire risorse informative di facile comprensione,
- mettere a disposizione figure di riferimento all'interno degli ospedali o dei centri specializzati in caso di domande sul NMOSD.



di avere accesso a risorse e informazioni di qualità sul NMOSD tanto quanto i pazienti, dato che devono collaborare come un vero e proprio team.

Souad Mazari, Francia dell'associazione NMO France, Francia



In Europa, i pazienti con NMOSD hanno bisogni insoddisfatti che impediscono loro di ricevere cure adeguate. Questa malattia è poco conosciuta al di fuori della cerchia di specialisti. Se non diagnosticato o non trattato, il NMOSD comporta un alto rischio di disabilità permanente e, in alcuni casi, di morte.

I responsabili politici devono risolvere gli ostacoli incontrati dai pazienti. Per farlo, possono cominciare da queste misure:

- distribuire campagne informative sul NMOSD destinate a medici di base e di pronto soccorso,
- migliorare le opzioni di telemedicina permettendo ai pazienti di consultare specialisti chiave che ricevono in luoghi troppo distanti,
- aggiornare le linee guida e renderle più chiare e comprensibili per pazienti e caregiver,

- esortare gli enti di valutazione delle tecnologie sanitarie a tenere conto del punto di vista dei pazienti nelle loro decisioni,
- trattare i caregiver come membri fondamentali dei team di cura dei pazienti.

La risoluzione di queste problematiche può migliorare notevolmente la comprensione del NMOSD, ampliare l'accesso ai trattamenti e fornire più opportunità di cura.

Bibliografia

- 1. Wakap SN, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*. (2020) 28:165-173. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0.
- 2. Wingerchuk DM, Hogancamp WF, O'Brien PC, Weinshenker BG. The clinical course of Neuromyelitis Optica (Devic's Syndrome). *Neurology*. (1999) 53:1101-14. doi: 10.1212/wnl.53.5.1107.
- 3. Kingwell E, Marriott JJ, Jetté N, Pringsheim T, et al. Incidence and prevalence of multiple sclerosis in Europe: a systematic review. *BMC Neurol.* (2013) 13:128. doi: 10.1186/1471-2377-13-128
- 4. Hor JY, Asgari N, Nakashima I. Epidemiology of Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder and Its Prevalence and Incidence Worldwide. *Frontiers in Neurology.* (2020) 11:501. doi: 10.3389/fneur.2020.00501.
- 5. Villa A, Fernanzez V, Melamud L. Neuromyelitis optica misdiagnosed as multiple sclerosis: a hospital-based study. *ECTRIMS Online Library.* (2018) P978.
- **6.** Lennon VA, Wingerchuk DM, Kryzer TJ, et al. A serum autoantibody marker of neuromyelitis optica: distinction from multiple sclerosis. *Lancet*. (2004) 364:2106–12. doi: 10.1016/S0140-6736(04)17551-X.
- 7. Sellner J, Boggild M, Clanet M, et al. EFNS guidelines on diagnosis and management of neuromyelitis optica. *Eur J Neurol.* (2010) 17(8):1019–1032. doi: 10.111/j.1468-1331.2010.03066.x.



Informazioni sulla European Alliance for Patient Access

La European Alliance for Patient Access è una divisione della Global Alliance for Patient Access, una piattaforma internazionale che vuole permettere a professionisti sanitari e membri di gruppi di sostegno di intervenire nel dialogo politico sulle cure incentrate sui pazienti.

GAfPA.org





La European Alliance for Patient Access ringrazia Horizon Therapeutics per il finanziamento ricevuto.