

Il Manifesto delle malattie autoinfiammatorie rare: uno strumento educativo per promuovere la conoscenza e migliorare la gestione di queste malattie

Introduzione

Le malattie autoinfiammatorie rare sono un gruppo di patologie rare, emergente e in rapida evoluzione, caratterizzate da attacchi spontanei e invalidanti di infiammazione sistemica, che includono febbri ricorrenti, eruzioni cutanee e grave affaticamento.¹⁻⁶ Il Manifesto delle malattie autoinfiammatorie rare è stato sviluppato in collaborazione con il Rare Autoinflammatory Disease Council (un gruppo internazionale di pazienti, professionisti della salute e organizzazioni di pazienti) per invitare gli interlocutori coinvolti a riflettere su come migliorare il percorso clinico del paziente.

Obiettivi

Il Manifesto si propone di esaminare i bisogni dei pazienti con malattie autoinfiammatorie rare e di identificare azioni concrete per aspetti cruciali del percorso clinico del paziente, al fine di migliorare la gestione di queste malattie.

Metodi

È stata condotta un'estensiva ricerca per acquisire una profonda consapevolezza delle malattie autoinfiammatorie rare e del percorso clinico del paziente, inclusi l'impatto della malattia e i bisogni non soddisfatti. Nel 2020 sono state effettuate due riunioni internazionali che hanno coinvolto il Rare Autoinflammatory Disease Council ed un medico esperto di febbri periodiche, per discutere le loro esperienze con il supporto di una revisione della letteratura disponibile sull'argomento. Ad aprile 2021 è stata effettuata un'altra riunione che ha coinvolto un gruppo di organizzazioni di pazienti italiane, una psicologa e tre medici specialisti, per discutere l'implementazione del Manifesto in Italia.

Risultati

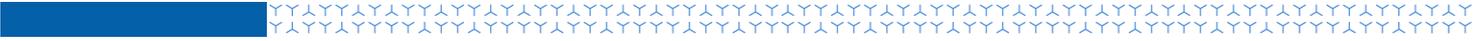
Il Manifesto evidenzia gli aspetti scientifici cruciali delle malattie autoinfiammatorie rare, inclusi la definizione delle malattie, la loro classificazione e gli aspetti genetici, sottolineandone il significativo impatto fisico, emotivo, sociale e finanziario sulle persone che convivono con esse. La rarità e la scarsa conoscenza di queste malattie si riflette in un sostanziale ritardo diagnostico e di cure appropriate, unite alla mancanza di comprensione e supporto da parte della società. I pazienti pediatrici sono colpiti particolarmente, poiché i sintomi ne compromettono lo sviluppo fisico, educativo e sociale. La transizione alle cure dell'adulto è considerata uno dei momenti più impegnativi. La natura di queste malattie, che durano tutta la vita, impongono un significativo carico finanziario sui sistemi sanitari. Una diagnosi tempestiva, più opzioni di trattamento, l'ottimizzazione della gestione della malattia, il coinvolgimento e la responsabilizzazione del paziente sono stati identificati come strategie chiave per superare le barriere ad una cura ottimale. Su questi cardini si basano le azioni proposte nei confronti dei professionisti della salute, delle istituzioni delle associazioni di pazienti e di altri interlocutori che possono aiutare a migliorare la cura e le aspettative di salute di questi pazienti.

Conclusioni

Il Manifesto delle malattie autoinfiammatorie rare è un'importante risorsa educativa. Nel marzo 2021 il documento è stato pubblicato sul sito Periodic Fevers⁷ ed è in corso una campagna di promozione internazionale. È stato recentemente tradotto in italiano ed in altre 5 lingue. Grazie alla continua collaborazione con le associazioni di pazienti ed i medici specialisti, il Manifesto potrà essere diffuso ed evolversi per migliorare sempre di più la conoscenza e la gestione delle malattie autoinfiammatorie rare.

Bibliografia:

1. Erbis G, Schmidt K, Hansmann S, Sergiichuk T, Michler C, Kueimmerle-Deschner JB, et al. Living with autoinflammatory diseases: identifying unmet needs of children, adolescents and adults. *Pediatr Rheumatol Online J*. 2018; 16(1):81. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6302479>
2. Savic S, Wood P. Does this patient have periodic fever syndrome? *Clin Med*. 2011; 11(4):396–401. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5873756>
3. Gurcay E, Akinci A. Autoinflammatory Diseases and Physical Therapy. *Mediterr J Rheumatol*. 2017; 28(4):183–91. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7046004>

- 
4. Touitou I, Galeotti C, Rossi-Semerano L, Hentgen V, Piram M, Kone-Paut I, et al. The expanding spectrum of rare monogenic autoinflammatory diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2013; 8:162. Available from: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-8-162>
 5. Krainer J, Siebenhandl S, Weinhausel A. Systemic autoinflammatory diseases. *J Autoimmun.* 2020; 109:102421. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32019685>
 6. McDermott MF, Aksentijevich I, Galon J, McDermott EM, Ogunkolade BW, Centola M, et al. Germline mutations in the extracellular domains of the 55 kDa TNF receptor, TNFR1, define a family of dominantly inherited autoinflammatory syndromes. *Cell.* 1999;97(1):133–44. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10199409>
 7. The Rare Autoinflammatory Disease Manifesto. www.periodicfevers.com/about-periodic-fevers/manifesto