

**EQUITÀ D'ACCESSO ALLE CURE,
SOSTENIBILITÀ E QUALITÀ DI VITA:
IL CASO STUDIO
DELLA MIASTENIA GRAVIS**

Con il patrocinio di



Con il contributo non condizionante di

Johnson & Johnson



Editore Rarelab Srl

Editing e progetto grafico: Cristina Berto

Coordinamento editoriale: Stefania Collet, OMaR – Osservatorio Malattie Rare

A cura di: Alessandra Babetto, giornalista OMaR – Osservatorio Malattie Rare

Testi di: Alessandra Babetto, Ilaria Vacca e Roberta Venturi, OMaR – Osservatorio Malattie Rare

Disclaimer: Il presente documento, finito di elaborare nel mese di novembre 2025, si configura come uno strumento di consultazione dedicato alla cittadinanza. I contenuti non hanno pretesa di esaustività e non possono essere considerati fonte normativa. I contenuti scientifici sono stati accuratamente validati ma in nessun caso possono sostituire il parere dello specialista. I contenuti, di proprietà di Osservatorio Malattie Rare, possono essere utilizzati esclusivamente a uso non commerciale, previa richiesta scritta da inviare a stefania.collet@osservatoriomalattierare.it e citazione della fonte.

Tutti i diritti sono riservati

©Osservatorio Malattie Rare 2025

INDICE

PREFAZIONE	5
INTRODUZIONE	6
CAPITOLO 1 – LA MIASTENIA GRAVIS, UNA MALATTIA CRONICA E DISABILITANTE	8
Intervista a Francesco Habetswallner, Direttore U.O.C. Neurofisiopatologia – Centro Miastenia – AORN Cardarelli di Napoli	
CAPITOLO 2 – LA MIASTENIA GRAVIS, UNA MALATTIA INVISIBILE	13
2.1 – Dal sospetto alla cura: il ruolo delle associazioni nel percorso diagnostico e terapeutico	13
Intervista ad Antonia Occhilupo – Associazione Miastenia Gravis APS	
2.2 – Comunicare la Miastenia: tra visibilità sociale e accesso alle cure	16
Intervista a Marco Rettore e Gabriele Brollo, A.M. – Associazione Miastenia ODV	
2.3 – Territorio e accesso: il ruolo delle associazioni nella costruzione di reti di cura	18
Intervista a Diana Sufragiu, Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV	
CAPITOLO 3 – I DIRITTI DELLE PERSONE CON MIASTENIA GRAVIS	22
3.1 – Diritti e bisogni non soddisfatti: tra riconoscimento formale e accesso effettivo alle cure	22
Intervista a Ilaria Vacca, Co-responsabile Sportello Legale “Dalla parte dei rari” di Osservatorio Malattie Rare	
3.2 – Invalidità e accesso: il ruolo dell’INPS nel riconoscimento della Miastenia Gravis	25
Intervista a Gloria Felicicoli, Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV	
3.3 – Lavoro e Miastenia: diritti, adattamenti e accesso terapeutico come leva di inclusione	28
Intervista a Renato Mantegazza, Presidente Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV	
CAPITOLO 4 – L’ACCESSO ALLE TERAPIE: DALLA DIAGNOSI ALLA DISPONIBILITÀ DEI NUOVI TRATTAMENTI	32
4.1 – Dal sintomo alla terapia: il ruolo del clinico nell’accesso alle cure per la Miastenia Gravis	32
Intervista a Carlo Antozzi, Responsabile SSD Immunoterapia e Aferesi Terapeutica, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “C. Besta” di Milano	
4.2 – Dalla prescrizione alla distribuzione: il ruolo della farmacia ospedaliera nell’accesso alle terapie per la Miastenia Gravis	36
Intervista a Gaspare Guglielmi, direttore UOC Farmacia Ospedaliera AORN Cardarelli di Napoli	
4.3 – Sostenibilità e giustizia distributiva: la valutazione farmacoeconomica nella Miastenia Gravis	40
Intervista a Barbara Polistena, direttore scientifico C.R.E.A Sanità, docente a contratto Università degli Studi di Roma Tor Vergata	

CONCLUSIONI

45

Presentazione Associazioni

48

AMG – Associazione Miastenia Gravis APS

AIM – Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative –

Amici del Besta ODV

A.M. – Associazione Miastenia ODV

PREFAZIONE

A cura di **Giuseppe Pompilio**, Market Access Director Johnson & Johnson Innovative Medicine Italia

La Miastenia Gravis è una malattia rara che si insinua silenziosamente nella quotidianità delle persone, con sintomi che possono variare in modo imprevedibile nel corso della giornata, rendendo complesse anche le azioni più semplici. Dietro questi sintomi si celano vite che devono costantemente adattarsi e trovare nuovi equilibri.

Oggi la ricerca apre scenari nuovi e promettenti. **Le terapie innovative offrono prospettive concrete di miglioramento**, e affinché diventino davvero accessibili, sono necessari percorsi chiari, reti territoriali solide e un sistema capace di coniugare progresso scientifico e sostenibilità. È **fondamentale ridurre le disomogeneità territoriali**, avvicinando i luoghi alle persone e rafforzando il **dialogo tra tutti gli attori coinvolti nel sistema salute**.

In questa direzione, **Johnson & Johnson Innovative Medicine** ha scelto di sostenere la realizzazione di questo libro bianco. Lo ha fatto in coerenza con il proprio *Credo*, che **pone al centro la responsabilità verso i pazienti, le loro famiglie e le comunità**, e che invita alla collaborazione con chi ogni giorno vive, studia e gestisce la malattia. L'impegno dell'azienda nelle malattie rare va oltre la scoperta scientifica: **ci guida la volontà di generare valore per il sistema salute e per le persone**, perché ogni innovazione arrivi a chi ne ha bisogno nel momento giusto e nel contesto più adeguato.

Questo lavoro vuole essere uno spazio di riflessione e collaborazione, per favorire un confronto aperto tra clinici, associazioni di pazienti, istituzioni e mondo della ricerca.

Johnson & Johnson desidera ringraziare tutti coloro che hanno contribuito a questo progetto, ribadendo la propria convinzione che il cambiamento passi attraverso azioni concrete, dialogo e una visione condivisa. Solo con un impegno corale sarà possibile cambiare la traiettoria della cura e dell'assistenza nella Miastenia Gravis, garantendo equità di accesso all'innovazione – oggi e per le generazioni future.

PREMESSA

L'accesso alle terapie per la Miastenia Gravis non è un percorso lineare. È il risultato di una sequenza di **passaggi clinici, amministrativi, normativi e organizzativi** che, se non ben coordinati, rischiano di trasformare il **diritto alla cura** in un privilegio condizionato. Questo volume nasce per esplorare proprio questi snodi: **dalla diagnosi alla prescrizione, dalla distribuzione alla continuità terapeutica**, fino alla **sostenibilità economica** e all'**equità di sistema**.

Il lavoro si sviluppa attraverso una serie di interviste a **professionisti** – clinici, farmacisti ospedalieri, esperti di governance sanitaria – che operano nei punti nevralgici del percorso terapeutico. A fianco di queste voci, le **associazioni pazienti** hanno svolto un ruolo fondamentale: non solo come **interlocutori**, ma come **garanti della pertinenza e della rilevanza dei temi trattati**. La loro presenza ha permesso di orientare il lavoro verso le criticità reali, evitando astrazioni e restituendo una lettura concreta del sistema.

Il **gruppo di lavoro** che ha reso possibile questo percorso è composto da figure che operano nei punti nevralgici del sistema di accesso alle cure per la Miastenia Gravis:

- **Carlo Antozzi**, Responsabile SSD Immunoterapia e Aferesi Terapeutica, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “C. Besta” di Milano
- **Gabriele Brollo**, Consigliere A.M. – Associazione Miastenia ODV
- **Gloria Felicioli**, Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV
- **Gaspere Guglielmi**, Direttore UOC Farmacia Ospedaliera – AORN Cardarelli di Napoli
- **Francesco Habetswallner**, Direttore U.O.C. Neurofisiopatologia – Centro Miastenia – AORN Cardarelli di Napoli
- **Renato Mantegazza**, Presidente Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV
- **Barbara Polistena**, Direttore scientifico C.R.E.A. Sanità, docente a contratto – Università degli Studi di Roma Tor Vergata
- **Antonia Occhilupo**, Past President AMG – Associazione Miastenia Gravis APS
- **Marco Rettore**, Presidente A.M. – Associazione Miastenia ODV
- **Diana Sufragiu**, Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV
- **Ilaria Vacca**, Co-responsabile Sportello Legale “Dalla parte dei rari” – Osservatorio Malattie Rare

Non si tratta di una raccolta di opinioni, ma di un lavoro di sintesi che coniuga testimonianza e analisi, con l'obiettivo di restituire una **visione multilivello dell'accesso terapeutico** nella Miastenia Gravis. Questo volume non propone soluzioni preconfezionate, ma offre uno **strumento di lavoro** per chi **progetta**,

regola, prescrive, distribuisce e vive la terapia.

La malattia è il punto di partenza, ma il centro del discorso è il **sistema**: la sua capacità di garantire **tempestività, continuità, sostenibilità e giustizia**. E al centro del sistema, le associazioni pazienti continuano a svolgere una funzione insostituibile: **non solo rappresentano, ma articolano, connettono, presidiano**.

CAPITOLO I

LA MIASTENIA GRAVIS, UNA MALATTIA CRONICA E DISABILITANTE

Intervista a **Francesco Habetswallner**, Direttore U.O.C. Neurofisiopatologia – Centro Miastenia – AORN Cardarelli di Napoli

DEFINIZIONE E CARATTERISTICHE CLINICHE

La **Miastenia Gravis** (codice di esenzione RFG101) è una **malattia autoimmune** che colpisce la **giunzione neuromuscolare**, ovvero la sinapsi tra la fibra nervosa motoria e la fibra muscolare. Gli autoanticorpi alterano la funzione della giunzione e, nel tempo, ne compromettono anche la struttura. Il risultato è una **perdita di forza muscolare** che si manifesta con una caratteristica distintiva: la **fluttuazione**. Il muscolo perde forza progressivamente durante l'attivazione, fenomeno noto come **faticabilità**, che può determinare una progressiva **ipostenia** fino alla **paralisi, che regredisce col riposo**.

La malattia interessa esclusivamente la muscolatura volontaria, non sono coinvolti né il muscolo cardiaco né la muscolatura liscia. I sintomi variano in base ai distretti coinvolti:

- **muscoli oculomotori: ptosi palpebrale e diplopia**, entrambe fluttuanti;
- **muscoli bulbari: disartria, disfonia, disfagia, difficoltà di masticazione**;
- **muscoli assiali e degli arti**: debolezza, difficoltà nel camminare, nel sollevarsi, caduta del capo.

Il decorso è **cronico e fluttuante**, con possibili fasi acute, che vanno dalla esacerbazione – risolvibile modificando la terapia – fino alla **crisi miastenica**, che richiede ospedalizzazione e supporto ventilatorio. La presentazione è **eterogenea**: con sintomi oculari nella maggior parte dei casi, ma con possibili esordi atipici, con l'iniziale coinvolgimento di altri distretti muscolari. Anche l'età di esordio è molto variabile: infantile, giovanile, dell'adulto e dell'anziano (*late onset*). La risposta alla terapia è altrettanto variabile. Alcuni pazienti raggiungono un buon controllo dei sintomi e conducono una vita pressoché normale; altri presentano una disabilità persistente, con sintomi non completamente controllati e limitazioni funzionali significative.

Un sottogruppo particolarmente vulnerabile è rappresentato dai **pazienti refrattari**, che rispondono poco o male alle terapie disponibili. Negli ultimi anni il concetto di refrattarietà è stato sostituito dal più ampio concetto di “paziente complesso”, che comprende sia i pazienti refrattari che quelli fragili per età o per comorbidità, quindi intolleranti alle terapie.

EPIDEMIOLOGIA E IMPATTO

La Miastenia Gravis è una **malattia rara** (meno di 500 casi per milione di abitanti), ma, data la prevalenza stimata tra **15 e 25 casi ogni 100.000 abitanti**, tra le patologie rare è piuttosto frequente. In Italia si contano circa **18.000 pazienti**, distribuiti in modo disomogeneo¹.

Il **carico di malattia** è determinato dalla **cronicità**, dalla **disabilità fluttuante**, dalle **fasi acute**, che possono comportare ricoveri in terapia intensiva, e dagli **effetti collaterali delle terapie**, in particolare della **terapia cortisonica cronica**: osteoporosi, fratture, cataratta, diabete, aumento ponderale.

La **variabilità della risposta terapeutica**, la **tollerabilità farmacologica** e le **comorbidità** impongono un **approccio personalizzato**. Il carico assistenziale è aggravato dalla necessità di gestire esacerbazioni e complicanze iatrogene.

DIAGNOSI E SOTTOTIPIZZAZIONE MOLECOLARE

La diagnosi di **Miastenia Gravis** si costruisce su più livelli: **osservazione clinica, ricerca degli autoanticorpi, test neurofisiologici e imaging toracico**. L'aspetto più caratteristico della Miastenia è la **fluttuazione dei sintomi**, che si distribuiscono in modo variabile tra i **distretti muscolari** e tendono a peggiorare nel corso della giornata e con l'attività. Alcuni di questi sintomi – tra cui diplopia e disfagia – sono condivisi da altre patologie, ma la **spiccata variabilità** è peculiare della Miastenia ed è importante riconoscerla per **orientare il sospetto diagnostico**.

Il **dosaggio degli autoanticorpi** consente di **distinguere forme diverse della malattia**. La maggior parte dei pazienti presenta **anticorpi diretti contro il recettore dell'acetilcolina (AChR)**; una quota più ridotta è positiva per gli **anticorpi anti-MuSK**; altri ancora, più rari, per gli **anti-LRP4**. Esiste infine un gruppo **sieronegativo**, privo di tutti e tre i marcatori, che non per questo è clinicamente meno rilevante: in questi casi, la diagnosi si fonda principalmente su una **lettura integrata dei segni e dei test funzionali**.

Gli strumenti neurofisiologici comprendono il **test di stimolazione ripetitiva** e l'**elettromiografia di singola fibra**. Quest'ultima, in particolare, è molto sensibile, ma richiede **competenze specifiche** e una forte **esperienza**, essendo operatore-dipendente. L'**imaging toracico** – tomografia computerizzata (TC) o risonanza magnetica (RM) – è indicato per la valutazione del **timo**, per valutare la possibile presenza di un **timoma** o di **iperplasia timica**.

La diagnosi può essere difficile, particolarmente nei pazienti con presentazione

¹ [Estimation of myasthenia gravis prevalence in Italy using real-world data](#), Antonini, Giovanni et al, Journal of the Neurological Sciences, Volume 429, 118340.

atipica all'esordio, nei pazienti sieronegativi o nei pazienti che hanno difficoltà, per disomogeneità territoriali, ad accedere ai test diagnostici. Le conseguenze della mancata diagnosi portano spesso a **ritardi nella presa in carico e nel trattamento**. Eppure è proprio la **tempestività** – più che la sofisticazione degli strumenti – a fare la differenza: riconoscere la malattia in fase iniziale significa **evitare trattamenti inappropriati e aggravamenti che possono**, in alcuni casi, **arrivare fino a crisi miasteniche**.

TRATTAMENTI DI RIFERIMENTO E NUOVE FRONTIERE CLINICHE

Il trattamento della **Miastenia Gravis** non segue un protocollo unico, ma **si adatta al profilo clinico e immunologico** di ciascun paziente. Le opzioni disponibili si articolano in cinque ambiti: **sintomatico, immunosoppressivo, chirurgico, di emergenza e biologico**.

La **terapia sintomatica** si basa su farmaci, gli inibitori delle colinesterasi, che **potenziano la trasmissione neuromuscolare e migliorano i sintomi miastenici**, senza incidere sulla risposta autoimmunitaria. Questi farmaci sono efficaci nella maggioranza dei pazienti, ma mal tollerati nei pazienti **MuSK-positivi**, in cui determinano contratture muscolari e, talvolta, un **peggioramento dell'ipostenia**.

Pochissimi pazienti riescono a controllare la Miastenia con la sola terapia sintomatica, mentre nella maggior parte dei casi sono necessari farmaci immunosoppressivi che comprendono i corticosteroidi – potenti, ma gravati da **effetti collaterali significativi** – e immunosoppressori non steroidei, come **azatioprina e micofenolato mofetile**.

La **timectomia** è sempre indicata in presenza di un **timoma** (indicazione oncologica), inoltre risulta utile nei pazienti con **Miastenia early onset, generalizzata, AChR-positiva**, in cui si riscontra un'iperplasia timica, perché modifica il decorso della malattia, rendendola meno severa (timectomia terapeutica).

Nelle **esacerbazioni** o in presenza di **crisi miasteniche**, si ricorre a **immunoglobuline endovena o plasmaferesi** (definite rescue therapy): entrambe agiscono rapidamente, ma con **effetto transitorio**.

Negli ultimi anni sono emerse **molecole innovative** con **meccanismi d'azione mirati**. Gli **inibitori del complemento** sono indicati nelle forme **AChR-positive, che sono complemento-mediate**, ma richiedono una **profilassi vaccinale antimeningococcica** per ridurre il rischio infettivo. I **bloccanti del recettore FcRn** bloccano il **ricircolo degli autoanticorpi IgG**, accorciandone l'emivita e riducendone in questo modo la concentrazione plasmatica, con **effetto rapido e selettivo**. Sono applicabili anche ai **MuSK-positivi**, e sono in fase di sviluppo **formulazioni sottocutanee per somministrazione domiciliare**.

La **scelta terapeutica** dipende da molte variabili: **tipo di anticorpi, età di esordio, presenza di patologia timica, comorbidità, risposta ai trattamenti precedenti**. Nonostante i progressi, restano **bisogni clinici non soddisfatti: sintomi non controllati, tossicità cumulativa, accesso disomogeneo** alle terapie innovative e **assenza di criteri condivisi** per l'uso **sequenziale o combinato**

dei trattamenti ².

PRESA IN CARICO SPECIALISTICA E ORGANIZZAZIONE DELL'ASSISTENZA

La gestione della Miastenia Gravis richiede una **presa in carico multidisciplinare**, fondata sulla collaborazione tra **neurologo esperto in malattie neuromuscolari e in neurofisiologia** – con funzione di coordinamento – e una équipe di diversi specialisti che intervengono in momenti diversi della malattia. Tra questi: **chirurgo toracico, oculista, pneumologo, fisiatra, internista, cardiologo, oncologo, nutrizionista, psicologo e rianimatore**. Questa articolazione specialistica è indispensabile per affrontare la **complessità clinica** della malattia, che può coinvolgere molteplici distretti e generare **complicanze sistemiche**.

I **Centri di Riferimento** costituiscono il fulcro della rete assistenziale: offrono **accesso alle terapie innovative, gestione delle emergenze, supporto ai presidi periferici** e una **casistica sufficiente** per garantire **accuratezza diagnostica e appropriatezza terapeutica**. La loro **densità clinica** consente una lettura più fine dei quadri atipici e una maggiore capacità di **personalizzazione del trattamento**.

Per rendere la rete realmente operativa servono **PDTA regionali, laboratori specializzati, chirurgia toracica moderna (robotica), neurofisiologia avanzata** e una **integrazione territoriale strutturata**. La **regia clinica** deve essere affidata a una figura capace di **coordinare competenze e percorsi**, evitando **frammentazioni e ridondanze**. Solo una **governance consapevole** può garantire **coerenza tra diagnosi, trattamento e follow-up**.

CONTINUITÀ ASSISTENZIALE E CRITICITÀ OPERATIVE

La **continuità di cura** è essenziale per garantire **stabilità clinica, prevenzione delle complicanze e qualità di vita**. Strumenti come **PDTA, telemedicina e consulenza da remoto** possono supportare i **medici di medicina generale (MMG)** e i **centri periferici**, facilitando il **monitoraggio** e la **gestione condivisa** dei pazienti.

Permangono tuttavia **criticità operative: scarsa diffusione della conoscenza specifica della malattia, disomogeneità tra le Regioni e scarsità di protocolli condivisi**, che ostacolano l'uniformità dell'assistenza. Servono **linee guida locali, checklist terapeutiche, elenchi di farmaci da evitare**, capaci di orientare anche i professionisti non specialisti.

La continuità deve includere anche **interventi integrativi** spesso trascurati: **psicologia clinica, consulenza nutrizionale, riabilitazione respiratoria e motoria, assistenza domiciliare selettiva**. Questi elementi non sono accessori, ma fondamentali per il **miglior controllo clinico** possibile e il mantenimento di un'**adeguata qualità di vita**. Una presa in carico che ignori questi aspetti rischia di essere **parziale e inefficace**.

² Su questo si veda oltre, al paragrafo 4.1.

TRATTAMENTI DI RIFERIMENTO E NUOVE FRONTIERE CLINICHE

Le prospettive cliniche includono **sviluppo terapeutico, ottimizzazione diagnostica, rafforzamento organizzativo e miglioramento della qualità di vita**. Tra le **priorità cliniche** emergono: **metodiche più sensibili per la ricerca degli anticorpi (basati su colture cellulari), adeguata formazione in neurofisiologia clinica, strategie di combinazione e de-escalation terapeutica, somministrazione domiciliare, sorveglianza infettiva e raccolta di dati *real-world***.

Sul piano organizzativo, servono **reti regionali, formazione specifica per MMG, telemedicina strutturata, supporti integrativi** e una **valutazione medico-legale aggiornata**, capace di cogliere le **implicazioni funzionali e sociali** della malattia.

È urgente promuovere **registri nazionali, collaborazioni multicentriche, monitoraggio dell'accesso ed equità distributiva**. Solo una **medicina di precisione, integrata e orientata al paziente** può rispondere alle sfide poste dalla Miastenia Gravis, traducendo la **complessità clinica** in **percorsi assistenziali coerenti e sostenibili**.

CAPITOLO II

LA MIASTENIA GRAVIS, UNA MALATTIA INVISIBILE

Antonia Occhilupo, Past President AMG – Associazione Miastenia Gravis APS
Marco Rettore, Presidente, e **Gabriele Brollo**, Consigliere, A.M. – Associazione Miastenia ODV
Diana Sufragiu, Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV

2.1 Dal sospetto alla cura: il ruolo delle associazioni nel percorso diagnostico e terapeutico

Intervista ad **Antonia Occhilupo**, Past President AMG – Associazione Miastenia Gravis APS

Le **associazioni** rappresentano un **punto di ascolto e orientamento** fondamentale per i pazienti con Miastenia Gravis, soprattutto nei momenti più critici del percorso: il sospetto, la diagnosi e l'accesso alle cure. Attraverso il contatto diretto con le persone e la conoscenza del territorio, **intercettano bisogni sommersi, disfunzioni sistemiche e opportunità concrete di miglioramento**. Antonia Occhilupo, che vive con la malattia ed è stata presidente dell'Associazione AMG, restituisce l'esperienza maturata sul campo proprio sotto tutti questi aspetti.

DIAGNOSI E CONSAPEVOLEZZA: COSA OSTACOLA IL RICONOSCIMENTO PRECOCE DELLA MG

I sintomi della Miastenia Gravis, spesso comuni ad altre patologie, si presentano in modo intermittente e fluttuante: minimi al mattino, peggiorano nel corso della giornata. È una malattia che si nasconde: i pazienti appaiono “normali” finché la fatica non li blocca. **La stanchezza viene spesso banalizzata, sia in ambito familiare che lavorativo, con osservazioni del tipo: “Ma chi non è stanco al giorno d’oggi?”**, e i pazienti finiscono per essere **etichettati come depressi, ansiosi o svogliati**.

La Miastenia ha un andamento circadiano e imprevedibile, alterna fasi di remissione a recrudescenze scatenate da stress fisici o emotivi. Ma due segnali dovrebbero sempre far riflettere il clinico: la debolezza muscolare e l'esauribilità, che migliorano con il riposo ma non si risolvono. **Serve un'anamnesi accurata,**

un ascolto vero, e la capacità di porsi la domanda giusta: “E se fosse Miastenia Gravis?”. Troppo spesso, invece, si avvia un pellegrinaggio tra specialisti non pertinenti, mentre basterebbe un invio tempestivo al neurologo.

In molti casi, sono i pazienti stessi a contattare l’associazione, tramite il sito, i social, il numero di telefono o la mail. Alcuni non sono ancora arrivati a un centro per le malattie rare: in questi casi, l’associazione li indirizza al centro più vicino, evitando i viaggi della speranza fuori regione, con tutto il carico di costi e disagi che comporta.

INFORMAZIONE E ORIENTAMENTO: QUALI STRUMENTI SERVONO DAVVERO

Quando arriva la diagnosi, il bisogno di informazione è urgente, ma spesso resta disatteso.

L’associazione cerca di colmare questo vuoto con strumenti pratici: un sito aggiornato, incontri mensili, un vademecum, una **tessera del miastenico**, indicazioni su alimenti e bevande sconsigliati, **consulenze psicologiche e nutrizionali gratuite.**

L’informazione non riguarda solo la terapia, ma anche l’identità. Il paziente affronta un cambiamento profondo, che tocca il corpo e la percezione di sé: la facies a luna piena, la ptosi palpebrale, il sorriso tirato, la voce nasale, la difficoltà a parlare o deglutire. Tutto questo modifica il modo in cui ci si guarda e si viene guardati. **Alcuni pazienti riferiscono che la malattia non viene compresa nemmeno in famiglia.**

Per questo è fondamentale parlare di miastenia. Farla uscire dall’invisibilità, anche linguistica. L’associazione lavora perché la parola “miastenia” entri nel vocabolario sanitario, sociale, collettivo. Lo fa con convegni, corsi, incontri, ma anche con gesti simbolici: l’illuminazione di monumenti per la Giornata internazionale del 2 giugno, la panchina verde al CONI di Lecce, la partecipazione a eventi nelle scuole, nei comuni, con Telethon, con i donatori di sangue, con le società sportive. Sensibilizzazione, partecipazione, condivisione: sono le tre parole chiave.

DIALOGO CON I PROFESSIONISTI: DOVE SI INCEPPA LA COMUNICAZIONE

La diagnosi di Miastenia Gravis coinvolge una molteplicità di figure: medici di base, neurologi, oculisti, otorinolaringoiatri, pneumologi, ortopedici e fisiatristi, con il coinvolgimento di altre figure quali farmacisti, ottici, infermieri, fisioterapisti e logopedisti. **Intercettare tutti questi interlocutori è fondamentale per evitare che il paziente resti in balia del caso.** Per alcuni pazienti, è bastato un confronto informale con qualcuno che aveva sentito parlare della malattia per arrivare finalmente al neurologo.

La tempestività diagnostica **dipende anche dalla disponibilità locale di indagini strumentali e di laboratorio**³. L’ospedale Vito Fazzi di Lecce, ad esempio, dispone dei tre reattivi per la ricerca degli autoanticorpi (anti-AChR, anti-MuSK, anti-LRP4), quest’ultimo donato dall’associazione. Avere accesso a questi test significa poter diagnosticare più rapidamente i pazienti e impostare

3 Su questo aspetto si rimanda anche al capitolo I.

una terapia mirata.

Ma serve anche una **informazione capillare**. Non basta un portale regionale. I medici devono sapere che in ogni ASL esiste un Responsabile Aziendale per le malattie rare, a cui afferiscono i centri territoriali. Eppure, spesso sono i pazienti a doverlo scoprire da soli.

RUOLO DELLE ASSOCIAZIONI COME OSSERVATORI DEL SISTEMA

Le **associazioni** non sono solo luoghi di supporto: sono **osservatori attivi del sistema**. Intercettano bisogni, raccolgono dati, segnalano disfunzioni. La diagnosi precoce è un obiettivo cruciale, e per raggiungerlo occorre anche conoscere e utilizzare correttamente i codici di esenzione. In caso di sospetto, si può attivare il **codice R99** (malattia rara sospetta), utilizzabile sia dal medico di medicina generale sia dallo specialista del Centro di riferimento Malattie Rare. Una volta confermata la diagnosi, si assegna il **codice RFG101, relativo alle sindromi miasteniche congenite e disimmuni**.

Non tutti i pazienti richiedono l'esenzione. Alcuni temono ripercussioni sulla patente, sul lavoro e sulla privacy. È un nodo delicato, che richiede tutela e consapevolezza. In Puglia, l'associazione ha **proposto l'inserimento dei farmaci controindicati nel PDTA regionale**, affinché anche il 118 e i Pronto Soccorso siano allertati in caso di emergenza. Ha inoltre sottolineato **l'importanza di coinvolgere il caregiver**, che spesso conosce meglio di chiunque altro l'andamento della malattia.

Questo lavoro si fonda anche su dati aggiornati. Secondo i dati regionali presentati nel 2024, **in Puglia risultano 862 persone con diagnosi certificata di Miastenia Gravis**. I dati, raccolti attraverso il sistema informativo regionale per le malattie rare, mostrano una distribuzione omogenea per genere e una prevalenza nella fascia 45–79 anni.

DISUGUAGLIANZE TERRITORIALI E ACCESSO A DIAGNOSI E CURE

La tempestività e la qualità della diagnosi, così come l'accesso alle terapie appropriate, variano sensibilmente da Regione a Regione. In Italia, la Miastenia Gravis è stata riconosciuta come malattia rara nel 2017⁴, e la rete regionale pugliese è stata aggiornata con successive deliberazioni della Giunta Regionale (n.1757/2023, n.1062/2024, n. 30/2024). L'organizzazione attuale prevede due centri capofila per l'adulto (Policlinico di Bari e San Giovanni Rotondo) e uno per l'età evolutiva (Bari – Giovanni XXIII), collegati funzionalmente a una rete di nodi di riferimento distribuiti capillarmente su tutto il territorio: Lecce, Tricase, Brindisi, Acquaviva delle Fonti, Bari "Di Venere" e "San Paolo", Altamura, Andria e Foggia. La rete dei nodi di riferimento sarà a breve ampliata con Taranto.

Tuttavia, c'è molto da fare ancora. **La presenza di una rete formale non garantisce, da sola, l'equità dell'accesso**. Persistono disuguaglianze legate alla disponibilità di indagini diagnostiche, alla conoscenza dei percorsi da parte dei professionisti, alla possibilità concreta per i pazienti di raggiungere i centri. **In Italia, alcuni territori restano scoperti, altri faticano a garantire continuità**

4 DPCM 12 gennaio 2017.

assistenziale. Anche la conoscenza dei codici di esenzione, dei PDTA e dei riferimenti regionali è spesso frammentaria. L'associazione, in questo contesto, svolge un ruolo di supplenza informativa e di pressione costante perché i diritti esistenti diventino effettivi.

GUARDANDO AVANTI: COSA SERVE PER RENDERE LA DIAGNOSI PIÙ GIUSTA E TEMPESTIVA

Per **migliorare il percorso diagnostico e terapeutico**, occorre **agire su più livelli**. La **sensibilizzazione** della popolazione è fondamentale, ma lo è altrettanto la **formazione dei professionisti**: medici di medicina generale, specialisti, farmacisti, operatori sanitari e sociosanitari. La Miastenia Gravis deve entrare nei convegni, nei corsi ECM, nei curricula universitari, nei materiali informativi distribuiti nei presidi territoriali. **Serve una cultura della diagnosi precoce**, che parta dal sospetto clinico e arrivi a un invio tempestivo.

Sul piano terapeutico, è necessario garantire l'accesso ai farmaci biologici e chiarire i criteri di rimborsabilità, che oggi variano da Regione a Regione. In Puglia, una circolare regionale del luglio 2025 ha affrontato il tema, ma restano criticità interpretative e applicative. Ma la sfida resta aperta: rendere la diagnosi non solo più tempestiva, ma anche più giusta, più accessibile, più umana.

2.2 Comunicare la Miastenia: tra visibilità sociale e accesso alle cure

Intervista a **Marco Rettore**, Presidente, e **Gabriele Brollo**, Consigliere, A.M. – Associazione Miastenia OD

Le **disuguaglianze** nell'accesso alle cure per la Miastenia Gravis non dipendono solo da fattori clinici o regolatori, ma anche dalla **capacità di raccontare la malattia in modo comprensibile, rispettoso e coerente con la sua complessità**. In questo scenario, **le associazioni svolgono un ruolo cruciale nel costruire linguaggi, strumenti e comunità** capaci di dare voce ai pazienti e di dialogare con il territorio, i media e le istituzioni. L'esperienza di Marco Rettore e Gabriele Brollo restituisce uno sguardo diretto e plurale su queste dinamiche.

UNA MALATTIA DIFFICILE DA RACCONTARE: TRA INVISIBILITÀ E INCOMPRESIONE

La Miastenia Gravis **è una malattia difficile da spiegare, anche a chi vive accanto al paziente**. I sintomi sono fluttuanti, intermittenti, spesso invisibili: un giorno si riesce a camminare, il giorno dopo non si riesce ad alzare una gamba. Questo genera **incomprensione, scetticismo e, talvolta, sospetto**. Il paziente si trova a dover giustificare la propria condizione, a spiegare perché ieri ha fatto una passeggiata e oggi non riesce ad alzarsi.

La difficoltà comunicativa non riguarda solo la società, ma anche i professionisti sanitari. Prima della diagnosi, molti pazienti si sentono non creduti. **I sintomi vengono interpretati come stress, depressione o disturbi psicosomatici. La credibilità del paziente viene messa in discussione, e questo ritarda l'accesso alle cure.** Solo dopo la diagnosi, il linguaggio cambia: il paziente viene ascoltato, ma il percorso per arrivarci è spesso lungo e faticoso.

LINGUAGGI E RAPPRESENTAZIONI: COSA FUNZIONA DAVVERO

Nel tempo, sono stati sperimentati diversi modi di raccontare la Miastenia Gravis: tecnici, emotivi, narrativi, visivi. Secondo l'esperienza dell'associazione, i linguaggi più efficaci sono quelli esperienziali. **Far provare la malattia, anche solo per pochi minuti, è più potente che descriverla.** Durante eventi pubblici, l'associazione ha utilizzato kit sensoriali con occhiali prismatici, elastici, guanti e altri strumenti che simulano la fatica muscolare, la diplopia, la difficoltà di movimento. Le persone che li provano dicono "ora ho capito".

Questo **approccio esperienziale supera le barriere cognitive e rende la malattia tangibile.** Al contrario, i linguaggi troppo tecnici o troppo emotivi rischiano di generare distanza o pietismo. Anche i **social media**, pur utili per la visibilità, **hanno limiti:** la malattia è rara, il pubblico è ristretto, e l'**interesse spesso si attiva solo per curiosità**, non per reale comprensione.

TESTIMONIANZE E COMUNICAZIONE INTERNA: COSTRUIRE COMUNITÀ, NON SOLO VISIBILITÀ

La comunicazione non riguarda solo l'esterno, ma anche **il modo in cui i pazienti parlano tra loro e si riconoscono come comunità.** L'associazione ha avviato gruppi di auto-mutuo-aiuto, che si stanno estendendo anche oltre il territorio veneto. Questi spazi permettono ai pazienti di confrontarsi, condividere esperienze, scardinare false certezze e costruire consapevolezza.

La comunicazione interna è anche uno strumento di educazione terapeutica. L'associazione organizza **convegni annuali itineranti**, trasmessi anche in streaming, con interventi di medici e specialisti. I temi trattati spaziano **dalle terapie tradizionali ai farmaci monoclonali, dalla timectomia robotica alla gestione della gravidanza, fino alla nutrizione e all'anestesia.** Ogni argomento nasce da una richiesta reale dei pazienti, raccolta attraverso mail, incontri o osservazione dei gruppi online.

In alcuni casi, l'associazione anticipa persino l'informazione clinica: **può accadere che i pazienti vengano a conoscenza di una nuova terapia attraverso i canali associativi prima ancora che ne parlino con il proprio medico.** Questo evidenzia il ruolo attivo della comunicazione interna nel facilitare l'accesso alle cure, soprattutto quando la logistica o la distanza dai centri specialistici rischiano di ostacolarlo.

CAMPAGNE E INIZIATIVE PUBBLICHE: COSA SI APPRENDE DAL CONFRONTO CON IL TERRITORIO

Le campagne di comunicazione offrono uno spazio di confronto diretto con la società. L'associazione partecipa regolarmente a eventi pubblici, fiere del volontariato e giornate dedicate, dove propone attività interattive per far comprendere la malattia. Queste occasioni permettono di **raccogliere reazioni, domande, percezioni e di capire come viene vista la Miastenia Gravis.**

La risposta del pubblico è spesso legata all'esperienza diretta: ciò che si prova, si comprende. Le testimonianze personali, i kit sensoriali, i video brevi e gli incontri faccia a faccia funzionano meglio dei contenuti statici.

Tuttavia, **la partecipazione resta limitata, soprattutto tra i giovani e i caregiver.** L'associazione ha rilevato che, a differenza delle patologie pediatriche, i caregiver nella MG sono meno coinvolti, meno partecipativi, meno presenti. Questo rappresenta una sfida comunicativa e organizzativa.

DIALOGO CON MEDIA E ISTITUZIONI: UNA SFIDA DI POSIZIONAMENTO

Far emergere la Miastenia Gravis nel discorso pubblico richiede una strategia di posizionamento. L'associazione ha attivato canali social, newsletter, video informativi e collaborazioni con gruppi europei, ma il dialogo con i media e le istituzioni resta complesso. La malattia è poco visibile, poco conosciuta e spesso non considerata così invalidante ed invasiva. Eppure la Miastenia cambia la vita, modifica profondamente le abitudini, le relazioni e l'accesso al lavoro e agli hobby.

Sul tema dell'accesso alle cure, la comunicazione diventa ancora più delicata. Alcuni pazienti rifiutano terapie innovative per motivi logistici: non possono raggiungere il centro ogni quattordici giorni, non hanno supporto familiare, non riescono a gestire la somministrazione. **Comunicare queste difficoltà in modo sistemico, senza cadere nel vittimismo, è una sfida.** Servirebbero campagne mirate, dati aggregati, survey periodiche e un registro nazionale dei pazienti, che permetta di costruire progetti basati su evidenze e non solo su testimonianze.

GUARDANDO AVANTI: COME FAR CRESCERE LA CONSAPEVOLEZZA SOCIALE SULLA MG

Per migliorare la comunicazione pubblica sulla Miastenia Gravis, **servono azioni coordinate, inclusive e fondate sull'esperienza.** L'associazione propone di rafforzare l'educazione terapeutica, ampliare i gruppi di auto-mutuo-aiuto, creare contenuti esperienziali e promuovere campagne che coinvolgano anche i caregiver.

La costruzione di una comunità attiva, informata e consapevole è il primo passo per generare attenzione istituzionale. La comunicazione deve essere accessibile, ma rigorosa; empatica, ma non pietistica; visibile, ma non spettacolarizzata. Solo così la Miastenia Gravis potrà uscire dall'invisibilità e diventare parte del discorso pubblico, anche sul tema cruciale dell'accesso alle cure.

2.3 Territorio e accesso: il ruolo delle associazioni nella costruzione di reti di cura

Intervista a **Diana Sufragiu**, Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV

Le disuguaglianze nell'accesso alle cure per la Miastenia Gravis non dipendono solo da fattori clinici o regolatori, ma anche dalla **capacità del territorio di accogliere, orientare e sostenere il paziente lungo tutto il suo percorso.** In questo scenario, le associazioni svolgono un ruolo cruciale nel colmare i vuoti informativi, organizzativi e relazionali lasciati dal sistema. L'esperienza di **Diana Sufragiu**, infermiera di ricerca e volontaria dell'Associazione Italiana Miastenia

e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV, restituisce uno sguardo diretto e articolato su queste dinamiche.

TERRITORIO E PROSSIMITÀ: DOVE SI COLLOCA DAVVERO IL PAZIENTE CON MIASTENIA

La miastenia gravis è una malattia rara, autoimmune e fluttuante, che richiede una presa in carico continuativa e multidisciplinare. Tuttavia, **il territorio non sempre è in grado di garantire accesso tempestivo, orientamento adeguato e servizi compatibili con la variabilità clinica.** Le criticità si manifestano in modo trasversale: dalla concentrazione dei **centri specialistici in poche città**, alla **manca di percorsi integrati tra ospedale e territorio.**

Per i pazienti che vivono lontano dai centri di riferimento, la distanza non è solo geografica: diventa una barriera clinica. I costi di trasporto, le assenze dal lavoro, la necessità di organizzare accompagnamenti e permessi rendono difficile sostenere somministrazioni ospedaliere frequenti, come quelle previste da alcune terapie innovative. In molti casi, questo ostacolo logistico si traduce in una rinuncia terapeutica: **alcuni pazienti rifiutano trattamenti potenzialmente efficaci perché non riescono a raggiungere il centro con cadenza regolare e frequente**, soprattutto se non hanno una rete familiare di supporto.

La difficoltà non è solo fisica, ma anche informativa. Nei contesti periferici, **la formazione dei medici di medicina generale è spesso insufficiente**, e i sintomi della MG – come la ptosi palpebrale, la disfagia o l'affaticamento serale – vengono interpretati come stress o disturbi non neurologici. Questo **ritarda la diagnosi** e compromette l'invio tempestivo ai centri specialistici, con conseguenze dirette sull'accesso alle terapie. Per colmare questo gap, AIM ha iniziato a organizzare dei corsi di ECM per i MMG, le prime edizioni sono partite da poco nelle città dove abbiamo alcune delle nostre sedi.

MAPPARE I BISOGNI: COSA SERVE DAVVERO E COSA MANCA

Le **associazioni** svolgono un ruolo fondamentale nell'intercettare bisogni che non emergono nei percorsi istituzionali. Tra i più ricorrenti: **informazione chiara e capillare, orientamento ai diritti, supporto psicosociale, accesso alla riabilitazione neuromuscolare e presa in carico multidisciplinare.**

Molti pazienti non conoscono le opzioni terapeutiche disponibili, né i percorsi attivabili nella propria Regione. L'assenza di équipe territoriali strutturate – con fisioterapisti, psicologi, assistenti sociali, infermieri, nutrizionisti – ostacola la gestione globale della malattia. Anche il **supporto emotivo è carente**: per questo l'associazione ha avviato cicli di counseling di gruppo, offrendo uno spazio di condivisione e ascolto.

La **manca di percorsi integrati tra centro e territorio** si traduce in frammentazione: il paziente riceve la diagnosi, ma resta solo nel gestire sintomi, terapie e diritti. L'associazione interviene dove il sistema non arriva, ma il carico resta elevato e non sempre sostenibile.

COLLABORAZIONI E ALLEANZE: QUANDO LA RETE FUNZIONA DAVVERO

La **costruzione di reti territoriali efficaci** richiede il **coinvolgimento di enti locali, strutture sanitarie, professionisti e volontari**. L'associazione lavora per creare eventi, campagne di *awareness* e occasioni di incontro che coinvolgano tutti gli attori: pazienti, neurologi, fisioterapisti, assistenti sociali, caregiver.

La presenza di sedi territoriali consente una maggiore capillarità, ma **la rete funziona davvero solo quando si attivano collaborazioni stabili con i centri clinici e le Istituzioni**. La formalizzazione di protocolli condivisi tra centro e territorio resta una prospettiva auspicabile, ma ancora lontana. In assenza di percorsi ufficiali, la rete associativa diventa il principale canale di orientamento e supporto.

VOLONTARIATO E PROSSIMITÀ: SOSTENERE CHI SOSTIENE

Il lavoro di prossimità si regge spesso sul volontariato, ma richiede competenze, formazione e riconoscimento. **Le sfide più frequenti riguardano la formazione informale, l'ambiguità dei ruoli, il carico emotivo e la dispersione organizzativa**.

I volontari affrontano richieste complesse – cliniche, psicologiche, logistiche – spesso senza percorsi formativi strutturati. L'esposizione ripetuta a storie difficili può generare affaticamento e **rischio di burnout**. La mancanza di protocolli operativi condivisi con il sistema sanitario locale porta all'isolamento delle attività associative. In questo aspetto è rilevante anche la variabilità dei volontari, sia per quanto riguarda la formazione individuale, la disponibilità di tempo, il proprio benessere, in quanto si tratta della maggior parte di pazienti.

Servirebbero percorsi di formazione modulare, manuali operativi, supervisione psicologica, *job description* chiare e accordi locali con le ASL. **Indicatori di sostenibilità ideali come retention, tempo medio di risposta, ore di formazione e soddisfazione dei volontari potrebbero aiutare a monitorare l'efficacia e prevenire la dispersione**.

DISUGUAGLIANZE TERRITORIALI: COME SI MANIFESTANO E COME SI CONTRASTANO

Nel contesto della Miastenia Gravis, **l'accesso alle cure e ai servizi varia sensibilmente da Regione a Regione**. Le disuguaglianze si manifestano nella concentrazione dei centri di eccellenza, nella variabilità dei servizi territoriali, nei tempi di attivazione e nei criteri di rimborso.

L'autonomia regionale incide sull'accesso alle terapie innovative. Non tutte le Regioni dispongono delle stesse risorse, reti cliniche o capacità organizzative, e questo si traduce in differenze sostanziali nella disponibilità di trattamenti, nella partecipazione agli studi clinici e nella presenza di servizi riabilitativi e psicologici. I pazienti che vivono in aree periferiche o insulari non solo affrontano costi aggiuntivi per raggiungere i centri specialistici, ma spesso si trovano esclusi da percorsi terapeutici avanzati per ragioni puramente logistiche o amministrative.

Per contrastare queste disuguaglianze, servirebbero reti centro-territorio formalizzate, piani assistenziali individuali, canali di consulenza rapida, hub

secondari e percorsi di telemedicina. L'associazione ha già avviato sedi in più Regioni, ma la diffusione resta parziale. La telemedicina, pur utilizzata in alcuni centri, non è ancora percepita come accessibile dai pazienti, che ne richiedono una maggiore implementazione.

GUARDANDO AVANTI: COME RENDERE LE RETI PIÙ FORTI E INCLUSIVE

Rafforzare le reti territoriali dedicate alla MG significa **renderle più stabili, inclusive e capaci di rispondere ai bisogni reali dei pazienti, anche in ottica di accesso alle cure.** Perché la proposta terapeutica sia davvero praticabile, deve essere **compatibile con le condizioni di vita del paziente: orari, distanze, disponibilità familiare, capacità di gestione.** Quando questi elementi non vengono considerati, anche le terapie più avanzate rischiano di restare sulla carta.

Servono **programmi di supporto, somministrazioni domiciliari ove possibile, percorsi di follow-up flessibili e una rete che integri assistenza, informazione e orientamento.** Le associazioni possono facilitare questo processo, ma hanno bisogno di riconoscimento, risorse e interlocutori stabili. Solo così la prossimità potrà tradursi in accesso effettivo.

CAPITOLO III

I DIRITTI DELLE PERSONE CON MIASTENIA GRAVIS

Ilaria Vacca, Co-responsabile Sportello Legale “Dalla parte dei rari” di Osservatorio Malattie Rare

Gloria Felicioli, Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV

Renato Mantegazza, Presidente Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV

3.1 Diritti e bisogni non soddisfatti: tra riconoscimento formale e accesso effettivo alle cure

Intervista a **Ilaria Vacca**, Co-responsabile Sportello Legale “Dalla parte dei rari” di Osservatorio Malattie Rare

Il **riconoscimento dei diritti** delle persone con Miastenia Gravis si colloca **all’intersezione tra definizione normativa, valutazione medico-legale e accesso concreto alle prestazioni terapeutiche**. Questo paragrafo ricostruisce il divario tra ciò che è previsto sulla carta e ciò che viene effettivamente garantito, evidenziando le criticità sistemiche e le implicazioni sull’accesso alle cure, in particolare a quelle innovative.

RICONOSCIMENTO FORMALE E DISALLINEAMENTO VALUTATIVO

La Miastenia Gravis è formalmente riconosciuta come malattia rara e invalidante. Questo riconoscimento garantisce, almeno in teoria, l’**accesso ad alcuni diritti di base**: esenzione dal ticket per le prestazioni appropriate, comprese quelle diagnostiche, diritto a un piano terapeutico individualizzato e a essere curati sul proprio territorio di residenza. **Indirettamente dovrebbe garantire anche la possibilità di ottenere una percentuale di invalidità civile e, verosimilmente, l’accesso al riconoscimento della disabilità ai sensi della legge 104 e l’accesso alle tutele previste per le persone con disabilità**. Tuttavia, nella pratica, questi diritti risultano spesso **non pienamente esigibili**.

Purtroppo, non sempre il sospetto diagnostico viene posto nell’ambito di un centro malattie rare, e **non è così infrequente che i pazienti attendano lunghi**

periodi prima di ottenere una diagnosi, affrontando analisi ed esami anche a proprio carico. Non tutto il territorio nazionale offre centri di riferimento per la Miastenia Gravis, e ancora una volta **non sono rari i casi di pazienti che devono spostarsi dal proprio territorio di residenza per una presa in carico**, ancora una volta a proprie spese.

Ancora più eclatante è però la parte che concerne il **riconoscimento della disabilità delle persone con Miastenia**. Le **commissioni mediche** incaricate di valutare la condizione clinica dei pazienti con MG **non sempre possiedono una conoscenza adeguata della patologia**, e questo si traduce in percentuali di invalidità inadeguate, mancato riconoscimento della disabilità, difficoltà nell'ottenere agevolazioni come il contrassegno disabili, prestazioni economiche assistenziali, e una generale sottovalutazione dell'impatto funzionale della malattia. **La natura fluttuante e invisibile dei sintomi, unita alla mancanza di indicatori oggettivi stabili, rende particolarmente difficile ottenere una valutazione coerente con la reale compromissione della qualità della vita.**

Questo disallineamento ha **ricadute dirette sull'accesso alle cure**, soprattutto quando il riconoscimento della disabilità è condizione necessaria per attivare percorsi terapeutici compatibili con la vita quotidiana. Ma non solo: **ha delle ricadute dirette sulla tutela del posto di lavoro delle persone con Miastenia Gravis**, alle quali può accadere di doversi assentare per dei periodi prolungati e in taluni casi di perdere il lavoro, con conseguenze psicologiche ed economiche gravi. **Ha inoltre delle ricadute significative sui familiari che assistono la persona con Miastenia Gravis**, che a loro volta non hanno diritto ad alcuna tutela economica né lavorativa.

BISOGNI NON SODDISFATTI E FRAMMENTAZIONE DELLA PRESA IN CARICO

I **bisogni non soddisfatti** delle persone con Miastenia Gravis si distribuiscono **lungo tutto il percorso di presa in carico**: dalla diagnosi, spesso tardiva e incerta, alla continuità assistenziale, fino all'accesso alle terapie. Le criticità sistemiche sono molteplici.

La scarsa conoscenza della patologia da parte dei medici di base e delle commissioni INPS ostacola il riconoscimento dei diritti. La **frammentazione dei percorsi di cura** e la **disomogeneità territoriale** rendono **difficile una presa in carico globale e coerente**. A ciò si aggiunge la **difficoltà di integrare i diversi livelli di assistenza** – specialistica, farmaceutica, riabilitativa – in un percorso unitario e continuativo, capace di adattarsi all'evoluzione della malattia e alle esigenze individuali del paziente.

Questa frammentazione incide anche sull'accesso alle terapie innovative, che richiedono una valutazione specialistica, una prescrizione regolata da criteri stringenti e una disponibilità effettiva sul territorio. **Senza una presa in carico strutturata, il paziente rischia di non accedere a un trattamento personalizzato**, o di farlo con ritardi incompatibili con la progressione della malattia.

ACCESSO ALLE TERAPIE: TRA NORMATIVA E DISUGUAGLIANZE TERRITORIALI

Oggi in Italia l'accesso ai farmaci e alle cure per chi è affetto da una malattia rara è garantito ai sensi del **Testo Unico sulle Malattie Rare**, cioè la **Legge 175 del 2021**. È una norma molto importante perché riconosce in modo organico i diritti delle persone con malattia rara e definisce chiaramente le responsabilità dello Stato e delle Regioni nel garantire le cure e i farmaci necessari. In particolare, **l'articolo 3** stabilisce che le persone con malattia rara hanno diritto ai **Livelli Essenziali di Assistenza**, i cosiddetti LEA. Questo significa che **tutte le prestazioni sanitarie, comprese le visite, gli esami e le terapie legate alla patologia, devono essere garantite dal Servizio Sanitario Nazionale, quindi senza oneri per il paziente**.

Inoltre, la legge prevede **la creazione di percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali (PDTA)** dedicati, per assicurare una presa in carico uniforme su tutto il territorio. L'articolo 10 stabilisce inoltre che lo Stato e le Regioni devono **garantire la tempestiva disponibilità dei farmaci orfani** e di tutti i medicinali essenziali per le malattie rare.

Tuttavia **sappiamo che l'accesso ai farmaci innovativi non è sempre uniforme sul territorio nazionale e questo può rappresentare un grande problema**, specie per i pazienti refrattari alle terapie standard o a quelli che presentano comorbidità, che non rispondono ai protocolli terapeutici standard. In alcuni casi si tratta semplicemente di ritardi nell'inserimento dei farmaci innovativi all'interno dei prontuari terapeutici regionali, in altri casi mancano i centri di riferimento con le expertise necessarie per poter attivare i protocolli di trattamento più innovativi.

Anche quando il farmaco è approvato e rimborsato, il paziente può dunque incontrare ostacoli organizzativi che ne ritardano l'erogazione. In questo contesto, il riconoscimento dei diritti non può essere disgiunto dalla capacità del sistema di garantire l'accesso alle terapie in modo tempestivo, uniforme e sostenibile.

RIFORMA DELLA DISABILITÀ: OPPORTUNITÀ E RISCHI PER L'ACCESSO TERAPEUTICO

Il nuovo approccio alla disabilità, fondato sulla valutazione multidimensionale e sul progetto di vita personalizzato, promette di superare le rigidità delle attuali tabelle e di riconoscere finalmente la complessità delle condizioni non immediatamente visibili. Per le persone con Miastenia Gravis, questa prospettiva potrebbe rappresentare un punto di svolta⁵.

La malattia è fluttuante, con sintomi che variano nel tempo e impattano in modo significativo sulla funzionalità, ma che spesso non vengono correttamente interpretati dalle commissioni mediche. **La valutazione tradizionale, centrata su parametri statici e prestazionali, tende a penalizzare chi alterna fasi di compenso e scompenso**, o chi riesce a mantenere un'apparente autonomia solo grazie a un trattamento intensivo e continuativo.

Il riconoscimento della disabilità con connotazione di gravità, fondamentale per accedere a strumenti come la legge 104, resta oggi incerto e disomogeneo.

5 Su questo si veda anche il paragrafo successivo: 3.2.

Questo ha ricadute dirette sull'accesso alle terapie, soprattutto quando la compatibilità tra trattamento e vita lavorativa dipende da strumenti di flessibilità e tutela. **La riforma, se attuata con criteri aggiornati e competenze specialistiche, potrebbe finalmente restituire ai pazienti una valutazione più aderente alla realtà clinica e sociale della malattia**, aprendo l'accesso a percorsi terapeutici oggi negati o concessi solo dopo ricorso. Parliamo comunque di una piena operatività che, tra un rinvio e l'altro, dovrebbe arrivare non prima del 1° gennaio 2027.

PROSPETTIVE DI CAMBIAMENTO: DALLA TUTELA FORMALE ALL'ACCESSO EFFETTIVO

Per rendere i diritti realmente accessibili alle persone con Miastenia Gravis, è necessario intervenire su più livelli. Servirebbe innanzitutto un **aggiornamento delle tabelle di invalidità e dei criteri di valutazione**, ancora ancorati a modelli che non contemplano la specificità della malattia. E poi fondamentale sarebbe **garantire la presenza di specialisti competenti** – in particolare neurologi – **nelle commissioni medico-legali**, per evitare sottovalutazioni e riconoscimenti inadeguati.

Occorre inoltre **promuovere una maggiore uniformità territoriale nell'applicazione delle tutele**, superando le disuguaglianze regionali che oggi penalizzano molti pazienti. Un altro nodo cruciale riguarda la **piena applicazione dei diritti già esistenti**: la legge garantisce l'accesso gratuito alle prestazioni appropriate per malattia rara, ma la sua concreta attuazione dipende dalla corretta compilazione del piano terapeutico e dalla disponibilità dei servizi sul territorio.

Infine, va **rafforzata la presa in carico globale, con percorsi che integrino continuità terapeutica, accesso alle cure innovative e protezione sociale del paziente e dei caregiver**. Solo così sarà possibile trasformare il riconoscimento formale in accesso effettivo, e garantire alle persone con MG una qualità di vita dignitosa e tutelata.

3.2 Riconoscimento e accesso: la nuova concezione di disabilità per le persone con Miastenia Gravis

Intervista a **Gloria Felicioli**, Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV

Il riconoscimento dei benefici connessi al riconoscimento dell'invalidità per le persone con Miastenia Gravis è ancora segnato da **criteri medico-legali rigidi, che faticano a cogliere la variabilità dei sintomi e l'impatto sulla vita quotidiana**. Ma qualcosa sta cambiando. Gloria Felicioli, volontaria e paziente, ha vissuto in prima persona le contraddizioni del sistema e ha contribuito, anche dall'interno, alla sua evoluzione. La sua testimonianza intreccia esperienza clinica, competenza tecnica e impegno associativo, e restituisce uno sguardo lucido su cosa significa, oggi, far riconoscere una malattia invisibile e fluttuante come la Miastenia Gravis.

DALL'INVISIBILITÀ AL RICONOSCIMENTO: LA MIASTENIA NEL PERCORSO DI ACCERTAMENTO

La Miastenia Gravis è una patologia intermittente e poco visibile, caratterizzata da sintomi fluttuanti e risposta variabile ai trattamenti. **Per anni, il suo riconoscimento nei percorsi di invalidità è stato ostacolato da criteri medico-legali incentrati su parametri stabili e osservabili.** Le tabelle Ministeriali del 1992, ancora in uso in molte commissioni territoriali, non contemplano né la variabilità intraindividuale né l'impatto funzionale della malattia.

Una sperimentazione – attualmente avviata in venti province italiane, che dovrebbe interessare tutto il territorio dal 2027 – introduce un **nuovo accertamento unico, basato sul modello ICF (*International Classification of Functioning, Disability and Health*) e sulla Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità** (recepita in Italia con la legge n. 18/2009). Il verbale unico sostituirà le valutazioni separate per invalidità civile, handicap, disabilità e cecità, e integra il progetto individuale di vita. **La commissione di valutazione**, multidisciplinare e formata centralmente, **considererà la persona nella sua interezza**: capacità residue, impatto sulla quotidianità, possibilità di partecipazione sociale.

Questo approccio, se correttamente implementato, **potrebbe finalmente riconoscere il peso delle barriere ambientali e dell'accesso diseguale alle terapie, che oggi condizionano in modo decisivo la qualità della vita e la possibilità di esercitare diritti.**

CRITERI DI RICONOSCIMENTO E VALUTAZIONE: LO STATO ATTUALE

La Miastenia Gravis è definita “malattia dei fiocchi di neve” per la sua unicità in ogni paziente. La variabilità dei sintomi, con fasi di benessere seguite da crisi acute, rende **inadeguata qualsiasi valutazione che si basi su parametri fissi e visibili.** Le tabelle Ministeriali del 1992, ancora formalmente vigenti, non prevedono né criteri di fluttuazione né indicatori funzionali, e risultano del tutto inadatte a cogliere l'impatto reale della malattia sulla vita quotidiana.

I nuovi criteri Ministeriali, già applicati ad altre patologie come la sclerosi multipla, **propongono una classificazione per distretti e funzioni, coerente con il modello ICF.**

Anche l'assegno ordinario di invalidità, volendo citare l'esempio di una prestazione che già recepisce questo modello, adotta una valutazione personalizzata dell'impatto della patologia, senza ricorrere a tabelle fisse.

Ma **finché il riconoscimento resta legato a una fotografia clinica isolata**, e non a un percorso di cura continuativo, **il rischio è quello di escludere proprio chi vive una condizione così instabile.**

PRESA IN CARICO E INVALIDITÀ: UN NODO ANCORA IRRISOLTO

La fluttuazione della patologia incide direttamente sul riconoscimento di qualsiasi tipo di beneficio. I pazienti possono trovarsi in condizioni molto diverse a seconda del momento della visita, ma **la valutazione spesso si basa su**

un'osservazione non contestualizzata. Il rischio è quello di giudicare una malattia invisibile in un momento di apparente benessere, ignorando la sua evoluzione.

La **presenza di figure multidisciplinari** nelle nuove commissioni – psicologi, assistenti sociali, infermieri – **consente una lettura più ampia del vissuto.** La **valutazione biopsicosociale** considera aspetti come l'autonomia domestica, la gestione della fatica, la capacità di prepararsi il cibo e la qualità della vita. Ma senza una presa in carico terapeutica continuativa, anche il miglior impianto valutativo rischia di restituire un'immagine distorta.

In questo senso, **la presa in carico non è solo una questione clinica: è il prerequisito per una valutazione equa, che tenga conto della variabilità e della vulnerabilità.**

ACCESSO ALLE TERAPIE E OCCUPABILITÀ: UN LEGAME DIRETTO

L'accesso tempestivo e continuativo alle terapie è determinante per la qualità della vita e per la possibilità di mantenere un'attività lavorativa. Per le persone con Miastenia Gravis, la variabilità intraindividuale impone una lettura dinamica della capacità lavorativa: il paziente può essere autonomo in alcune fasi e totalmente dipendente in altre.

Il modello ICF prevede la valutazione delle barriere e dei facilitatori ambientali, ma la sua applicazione richiede formazione specifica, soprattutto per le malattie rare. **Senza accesso alle cure, la valutazione dell'invalidità rischia di fotografare una condizione alterata, non rappresentativa.** L'occupabilità non può essere disgiunta dalla presa in carico terapeutica: è il punto di intersezione tra diritto alla salute e diritto al lavoro.

In questo quadro, **l'accesso non è un fattore esterno alla valutazione: è parte integrante del funzionamento stesso della persona.** Ignorarlo significa perpetuare una lettura parziale e diseguale della disabilità.

DISOMOGENEITÀ TERRITORIALE: COSA CAMBIA DA SEDE A SEDE

Per anni, **la frammentazione nelle valutazioni ha generato disuguaglianze profonde.** Persone giudicate nella stessa provincia da commissioni diverse ricevevano esiti opposti, con conseguenze dirette sull'accesso ai diritti.

Il passaggio all'accertatore unico punta a superare questa disomogeneità, grazie a una formazione centralizzata, a linee guida condivise e a una struttura gerarchica di supporto. La **standardizzazione dei criteri,** unita alla possibilità di confronto interno tra professionisti, rende il **sistema più equo.** Ma restano differenze operative tra territori, soprattutto nelle fasi di transizione.

E anche qui, l'accesso alle terapie gioca un ruolo decisivo: **territori con maggiore disponibilità di centri specialistici e percorsi di cura garantiti producono valutazioni più accurate,** meno esposte alla casualità del momento.

GUARDANDO AVANTI: COME RENDERE LA VALUTAZIONE PIÙ GIUSTA

Alcune misure utili in questo senso ci sono o ci saranno presto. **Il nuovo verbale unico, la Disability card con QR code dinamico, la tutela della privacy, l'accessibilità degli spazi dove vengono effettuati i riconoscimenti: tutto converge verso una valutazione centrata sulla persona.** La Disability card, frutto di un accordo tra vari partner istituzionali, consente l'accesso facilitato a servizi e agevolazioni, e si aggiorna automaticamente con i database dell'istituto.

Ma **serve anche una nuova consapevolezza da parte dei cittadini. Le persone devono sapere che possono e devono fare domanda, anche se la loro patologia è poco conosciuta.** Solo così si costruisce un sistema più equo. La miastenia gravis, come molte malattie rare, ha bisogno di essere riconosciuta non solo nei codici, ma nella pratica quotidiana delle valutazioni. Il principio è chiaro: nulla di noi senza di noi.

3.3 Lavoro e Miastenia: diritti, adattamenti e accesso terapeutico come leva di inclusione

Intervista a **Renato Mantegazza**, Presidente Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative – Amici del Besta ODV

L'impatto della Miastenia Gravis sul mantenimento dell'attività lavorativa si manifesta nella **fluttuazione dei sintomi**, nella **difficoltà di accesso continuativo alle terapie e nella disomogeneità del riconoscimento normativo**. Di seguito vengono esaminate le conseguenze per pazienti e caregiver, le difficoltà di accesso alla legge 104, la compatibilità tra terapie e impegno professionale e il ruolo che la cultura organizzativa può giocare nel favorire o ostacolare l'inclusione.

MIASTENIA E LAVORO: UNA COMPATIBILITÀ DIFFICILE

La Miastenia Gravis è una malattia che **non si presenta con segni evidenti**, ma che **incide profondamente sulla forza e sulla resistenza fisica**. La sua natura fluttuante, con sintomi che variano nel tempo e nell'intensità, rende **difficile** non solo la diagnosi, ma anche la **compatibilità con un'attività lavorativa continuativa**. Le manifestazioni più visibili – come la diplopia o la ptosi palpebrale – non sempre interferiscono con la performance professionale, soprattutto se il paziente non è a contatto diretto con il pubblico. Ma **la fatica, la debolezza muscolare, l'imprevedibilità dei sintomi sono ostacoli reali, spesso ignorati**.

Uno **studio internazionale**, *MyReal World MG*⁶, ha raccolto dati da 1.049 pazienti in Europa, America e Giappone, attraverso questionari compilati via smartphone. I risultati sono netti: **il 40% ha dovuto ricorrere a periodi di malattia e l'11,5% ha**

6 Dewilde S, Qi CZ, De Ruyck F, Paci S, Van de Veire L, Griffiths A, Wolfe GI, Mantegazza R, Phillips G. [A cost analysis of reductions in work productivity for MG patients and their caregivers by symptom severity](#). Front Public Health. 2025 Apr 25;13:1538789. doi: 10.3389/fpubh.2025.1538789. PMID: 40352835; PMCID: PMC12062151.

Dewilde S, Tollenaar NH, Boulanger P, Archer A, Pardo R, Cortés-Vicente E, Mantegazza R, Vanoli F, Lehnerer S, Pawlitzki M, Heinrich M, De Ruyck F, Phillips G, Paci S. [Caregiving burden among caregivers of people with myasthenia gravis](#). Orphanet J Rare Dis. 2025 Jun 19;20(1):311. doi: 10.1186/s13023-025-03842-w. PMID: 40537818; PMCID: PMC12178031.

lasciato il lavoro a causa della patologia. Il 36% ha bisogno di un caregiver, nella stragrande maggioranza dei casi un familiare (tra l'80% e il 90%). **Il 14,6% dei caregiver ha ridotto l'orario lavorativo, il 13% ha smesso di lavorare.** Il mancato guadagno medio annuo per i pazienti si attesta sugli 11.000 euro, ma nei casi gravi può superare i 28.000 euro, mentre nei casi più lievi si aggira intorno ai 4.500 euro. E non si tratta di pazienti prossimi alla pensione: **il 73% dei partecipanti aveva tra i 18 e i 54 anni, pienamente in età lavorativa.**

LEGGE 104 E DISABILITÀ CON CONNOTAZIONE DI GRAVITÀ: UNO STRUMENTO NEGATO?

La **legge 104/1992**, nella sua applicazione per disabilità con connotazione di gravità, **dovrebbe offrire protezione e flessibilità.** Ma per i pazienti con Miastenia Gravis, **l'accesso è tutt'altro che garantito.** La valutazione è spesso affidata alla discrezionalità delle commissioni medico-legali, che operano con criteri disomogenei e raramente includono competenze specifiche sulla patologia. La variabilità dei sintomi, anche se attenuata dai trattamenti, rende difficile una lettura univoca del danno, e il riconoscimento resta incerto, talvolta arbitrario.

Le linee guida nazionali sono in fase di sperimentazione e non saranno operative prima del 1° gennaio 2027. Nel frattempo, chi richiede la 104 si muove in un vuoto normativo, esposto a interpretazioni diseguali. La proposta di costruire **linee guida per analogia** con patologie già normate – come la sclerosi multipla – si può considerare **praticabile, ma richiede un lavoro di adattamento puntuale.** La giunzione neuromuscolare, organo bersaglio della miastenia, ha una plasticità diversa rispetto al sistema nervoso centrale, e questo incide sulla stabilità dei segni e sulla valutazione dell'handicap. **Il coinvolgimento delle associazioni pazienti sarebbe un aspetto fondamentale per garantire competenza e equità.**

ACCESSO ALLE TERAPIE E COMPATIBILITÀ LAVORATIVA

Per molti pazienti con Miastenia Gravis, **l'accesso alle terapie più avanzate – in particolare quelle infusive – non dipende solo dalla disponibilità clinica, ma da una serie di fattori logistici,** organizzativi e sociali che ne condizionano la reale fruibilità. Il vincolo di recarsi in ospedale con cadenza regolare, la necessità di essere accompagnati da un caregiver, l'impossibilità di assentarsi dal lavoro con regolarità: sono ostacoli concreti, quotidiani, che colpiscono proprio chi avrebbe più bisogno di continuità terapeutica. **In alcuni casi, la rinuncia non è una scelta, ma una conseguenza inevitabile dell'incompatibilità tra terapia e contesto di vita.**

A questa difficoltà **si aggiunge il carico sulle strutture sanitarie, già operate al limite.** Le terapie innovative non sono rivolte a tutti, ma a pazienti che hanno già sperimentato trattamenti convenzionali con esito negativo, o che presentano comorbidità tali da richiedere un approccio più mirato. Si tratta dei cosiddetti **pazienti refrattari,** che rappresentano circa il 15–20% della popolazione miastenica e che, per la complessità del quadro clinico, **tendono a concentrarsi nei centri più grandi. Proprio questi centri, per volume e specializzazione, sono anche quelli più esposti alla pressione assistenziale.**

Il sistema sanitario italiano, fortemente regionalizzato, introduce ulteriori barriere. Dopo l'approvazione da parte dell'EMA e dell'AIFA, **l'inserimento del farmaco nel prontuario non garantisce automaticamente la sua prescrivibilità: ogni Regione decide se e quando renderlo disponibile.** Le Regioni in piano di rientro, ad esempio, non accedono al fondo per i farmaci innovativi, e questo genera un fenomeno ormai noto – il cosiddetto turismo terapeutico – che non riguarda solo la diagnosi, ma anche la continuità di cura. In questo scenario, **la proposta di un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) nazionale,** che consenta una prescrizione rapida e uniforme dopo il riconoscimento AIFA, **emerge come una possibile leva di riequilibrio.**

PRESA IN CARICO E FRAGILITÀ: CHI RISCHIA DI PIÙ

Non tutti i pazienti con Miastenia Gravis vivono la malattia allo stesso modo. **Alcuni riescono a mantenere una relativa stabilità, altri affrontano un decorso più instabile,** segnato da oscillazioni terapeutiche e necessità di monitoraggi ravvicinati. **È in questi casi che la vulnerabilità lavorativa si acuisce:** la gestione clinica diventa più impegnativa, i margini di adattamento si riducono e il rischio di esclusione aumenta.

La presa in carico non può limitarsi alla disponibilità di farmaci: deve includere la capacità di accompagnare il paziente nel tempo, con percorsi flessibili e continui. I centri specialistici, pur essendo riferimento per i casi complessi, non sempre riescono a garantire risposte tempestive. E **quando la risposta clinica rallenta, anche la tenuta lavorativa si indebolisce.**

RICONOSCIMENTO E CULTURA ORGANIZZATIVA: COSA CAMBIA DAVVERO

La **compatibilità tra lavoro e terapia** non dipende soltanto dalla gravità clinica o dalla disponibilità di trattamenti: **dipende anche dalla cultura organizzativa in cui il paziente è inserito.** La Miastenia Gravis è una **malattia che fluttua, che reagisce allo stress, che può essere aggravata da ritmi lavorativi non sostenibili.** Gli effetti collaterali dei farmaci – insonnia, irritabilità, alterazioni dell'umore – si sommano alla fatica muscolare e alla necessità di adattare i carichi.

In questo contesto, **il ruolo del datore di lavoro diventa cruciale.** La disponibilità a soluzioni flessibili – smart working, riduzione dell'orario, rimodulazione dei compiti – può fare la differenza tra una terapia sostenibile e una rinuncia forzata. In alcuni casi, la patologia viene dichiarata solo in occasione della visita del medico del lavoro, per scelta di riservatezza, ma la protezione passa anche da un equilibrio tra trasparenza e tutela. **L'accomodamento lavorativo, per essere efficace, deve essere non solo personalizzato ma anche variabile nel tempo, in funzione dell'andamento clinico.** Serve un ambiente che non chieda al paziente di dimostrare ogni giorno di stare male, ma che riconosca la sua condizione anche quando non è visibile.

GUARDANDO AVANTI: COME RENDERE IL LAVORO PIÙ ACCESSIBILE

Rendere il lavoro compatibile con la Miastenia Gravis significa intervenire su più livelli: dalla flessibilità organizzativa alla revisione dei criteri di accesso

alle terapie, fino alla ridefinizione dei paradigmi terapeutici. L'avvio precoce di trattamenti mirati, anziché riservarli ai pazienti refrattari, potrebbe migliorare l'efficacia complessiva e ridurre il rischio di esclusione.

Il lavoro del futuro, se meno centrato sulla fisicità e più aperto a modelli ibridi, potrebbe offrire nuove possibilità di integrazione. Ma **serve una visione sistemica, che riconosca la Miastenia come malattia cronica e non episodica e che metta al centro la persona, non solo il sintomo.**

L'inclusione non può dipendere dalla fortuna di una Commissione, dalla disponibilità di un accompagnatore, o dalla Regione di residenza: deve essere garantita come diritto, non come concessione.

CAPITOLO IV

L'ACCESSO ALLE TERAPIE: DALLA DIAGNOSI ALLA DISPONIBILITÀ DEI NUOVI TRATTAMENTI

Carlo Antozzi, Responsabile SSD Immunoterapia e Aferesi Terapeutica, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta" di Milano

Gaspere Guglielmi, direttore UOC Farmacia Ospedaliera AORN Cardarelli di Napoli

Barbara Polistena, direttore scientifico C.R.E.A Sanità, docente a contratto Università degli Studi di Roma Tor Vergata

4.1 Dal sintomo alla terapia: il ruolo del clinico nell'accesso alle cure per la Miastenia Gravis

Intervista a **Carlo Antozzi**, Responsabile SSD Immunoterapia e Aferesi Terapeutica, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta" di Milano

Il ruolo del clinico nell'accesso alle terapie per la Miastenia Gravis si colloca all'intersezione tra diagnosi tempestiva, appropriatezza terapeutica e superamento delle barriere regolatorie e organizzative. Questo paragrafo ricostruisce il percorso reale e ideale che conduce il paziente dalla comparsa dei sintomi alla disponibilità di trattamenti innovativi, evidenziando le criticità sistemiche e le prospettive di miglioramento.

DAL SOSPETTO DIAGNOSTICO ALLA TERAPIA INNOVATIVA: IL PERCORSO IDEALE E LE SUE CRITICITÀ

Il percorso che conduce un paziente con Miastenia Gravis dalla comparsa dei sintomi all'accesso a una terapia innovativa si articola in tappe cliniche e regolatorie che, pur definite in teoria, risultano spesso disomogenee nella pratica. I sintomi iniziali – **ptosi palpebrale, diplopia, debolezza muscolare fluttuante** – sono indicativi, ma il primo snodo è il riconoscimento da parte del **medico di medicina generale**, che deve intercettare la natura neurologica del disturbo e indirizzare il paziente verso un **ambulatorio neuromuscolare**. Un invio generico può determinare un considerevole ritardo diagnostico.

Il percorso ideale prevede una **visita specialistica** e un set minimo di indagini

che include **esame neurofisiologico e indagine sierologica**. Il dosaggio degli anticorpi specifici non è ovunque disponibile; l'accesso alla neurofisiologia varia sensibilmente da territorio a territorio. In alcuni contesti, l'attesa per una visita o un esame può essere molto lunga. Nei casi acuti, il **pronto soccorso** può accelerare il percorso; nei quadri intermedi, il ritardo è quindi frequente.

Una volta ottenuta la diagnosi, il paziente viene inserito in un percorso terapeutico basato sullo **standard of care: terapia sintomatica, cortisonica e immunosoppressiva**, e nei casi più gravi **plasmaferesi, immunoglobuline, e timentomia ove indicato**. Quest'ultima è una strategia chirurgica non acuta, valutata quando il paziente è clinicamente pronto. Le **linee guida nazionali e internazionali** definiscono chiaramente questi passaggi, ma la loro applicazione è tutt'altro che universale.

Nonostante l'efficacia generale della terapia tradizionale, una quota significativa di pazienti mantiene un grado medio o elevato di disabilità. Circa il **30% migliora parzialmente**, e almeno il **10% è considerato refrattario**. Per questi pazienti si apre la possibilità di accedere a **terapie innovative**, introdotte in Italia a partire dal 2017. Dopo l'approvazione europea e nazionale, questi farmaci sono oggi disponibili con criteri di prescrizione definiti dalle **schede AIFA**. L'Italia si distingue per **tempestività e partecipazione agli studi clinici**, ma l'accesso non è uniforme: permangono **barriere regolatorie, organizzative e territoriali**.

PERSONALIZZAZIONE TERAPEUTICA: CRITERI CLINICI E DECISIONI SU MISURA

La possibilità di costruire percorsi terapeutici personalizzati per la Miastenia Gravis è concreta, ma ancora in fase di consolidamento. L'introduzione delle terapie innovative ha ampliato le opzioni terapeutiche, ma con alcuni vincoli: **le scelte dipendono non solo dalla gravità del quadro, ma anche dal sierotipo e dai criteri regolatori.**

La tipologia di anticorpi presenti nel paziente orienta in modo sostanziale la scelta terapeutica, in particolare per quanto concerne due categorie di farmaci innovativi, rispettivamente gli inibitori del complemento o del recettore Fc neonatale per le IgG. Nei casi con anticorpi anti-recettore dell'acetilcolina (AChR), appartenenti alla classe IgG1, si osserva l'attivazione del complemento: in questi pazienti, è possibile considerare farmaci che agiscono proprio su questo meccanismo, con effetti clinici spesso rapidi. Al contrario, nei pazienti con anticorpi anti-MuSK, di classe IgG4 e non attivanti il complemento, si ricorre agli inibitori del recettore Fc neonatale che riducono la quantità complessiva di immunoglobuline circolanti, inclusi gli autoanticorpi patogeni, un approccio terapeutico rapido e valido indipendentemente dalla tipologia di auto anticorpo riscontrato nel paziente. Questa distinzione consente di evitare trattamenti inefficaci e di orientare le scelte in modo più mirato.

La risposta all'introduzione di terapie innovative può essere evidente già entro 7-15 giorni. **I protocolli di somministrazione variano: cronici, ciclici.** Alcuni farmaci prevedono somministrazioni ospedaliere a intervalli fissi, altri cicli ripetibili, altri ancora formulazioni sottocutanee; per alcuni farmaci è possibile la somministrazione domiciliare.

La costruzione di percorsi personalizzati si affina con l'esperienza clinica. I protocolli si adattano alla risposta e alla durata dell'effetto nel caso delle terapie "on demand".

Un elemento chiave è l'adozione di strumenti di valutazione condivisi. I trial clinici hanno imposto l'uso di scale standardizzate, oggi impiegate anche nella pratica ambulatoriale per **monitorare l'andamento della malattia e decidere eventuale ritrattamento nel caso di terapia a somministrazione ciclica. Inoltre, l'adozione di scale di valutazione rende confrontabili i dati provenienti da centri clinici diversi.**

La personalizzazione, dunque, è una pratica clinica in evoluzione, costruita attraverso osservazione, confronto e adattamento. Non si accontenta di protocolli fissi, ma risponde alla variabilità reale della malattia e della vita del paziente.

BARRIERE ALL'ACCESSO: TRAREGOLAZIONE, ORGANIZZAZIONE E DISUGUAGLIANZE

Le barriere che ostacolano l'accesso alle terapie per la Miastenia Gravis si collocano **su piani distinti: regolatorio, organizzativo e territoriale.** Sebbene l'Italia si distingua per tempestività nell'approvazione dei farmaci innovativi e per la partecipazione agli studi clinici, l'accesso effettivo non è uniforme. **Persistono differenze tra Regioni, tra centri clinici e talvolta all'interno della stessa Regione.**

Sul piano regolatorio, **le schede AIFA definiscono criteri stringenti per la prescrizione: i farmaci innovativi sono indicati solo come trattamento aggiuntivo, in pazienti già sottoposti a cortisone e un immunosoppressore.** Questo limita l'uso precoce, anche quando clinicamente indicato, generando una discrepanza tra indicazione e possibilità prescrittiva.

Le barriere organizzative riguardano la disponibilità effettiva dei farmaci, condizionata dalle gare regionali e dalle politiche di approvvigionamento. **Alcune Regioni hanno accesso a determinati farmaci, altre no. In teoria non dovrebbe accadere, ma nella pratica succede:** il Servizio Sanitario Nazionale è suddiviso amministrativamente a livello di Regioni, e le differenze si traducono in migrazione sanitaria, ritardi e percezione di iniquità.

Le barriere territoriali si intrecciano con quelle organizzative. La rete *hub & spoke* prevista dalle linee guida rimane spesso teorica: mancano criteri codificati per identificare i centri di riferimento, **e il paziente non sempre sa dove rivolgersi.** I centri maggiori sono noti, ma quelli minori - pur svolgendo un lavoro prezioso - non sono formalmente riconosciuti come spoke. **In alcune Regioni, il percorso diagnostico-terapeutico (PDTA) è stato formalizzato, ma l'implementazione è disomogenea.** La revisione dei PDTA regionali è lenta e frammentaria, e non sempre coinvolge i centri realmente esperti.

La necessità di un PDTA nazionale aggiornato e operativo emerge con forza. **Esistono già raccomandazioni italiane per la Miastenia Gravis, e una loro revisione è in corso.** Sarebbe auspicabile che lo stesso gruppo di lavoro trasformasse quel documento in un PDTA nazionale, superando la

frammentazione e garantendo criteri uniformi di accesso, presa in carico e monitoraggio. In questo contesto, **il ruolo delle istituzioni centrali è cruciale, non solo per l'approvazione dei farmaci, ma per la definizione di percorsi realmente applicabili sul territorio.**

SINTOMI INVISIBILI E IMPATTO TERAPEUTICO: IL CASO DELLA FATIGUE

La fatigue è uno dei sintomi più invalidanti della Miastenia Gravis, ma anche uno dei meno riconosciuti. Non è facilmente misurabile, non si manifesta in modo evidente, e **spesso viene confusa con stanchezza generica o sottovalutata nel monitoraggio clinico.** Eppure, per molti pazienti, riduce **la qualità di vita.**

La sua natura fluttuante e soggettiva la rende **difficile da intercettare con strumenti standard.** Non sempre emerge durante la visita, e può essere assente nei momenti di compenso. Alcuni pazienti riferiscono di sentirsi "bene" in ambulatorio, ma di non riuscire a svolgere attività quotidiane poche ore dopo. Questo **scarto tra osservazione clinica e vissuto reale** richiede un **ascolto attento** e una **valutazione che vada oltre i parametri oggettivi.**

La fatigue **può essere presente anche nei pazienti con buona risposta alla terapia,** e non sempre si risolve con il miglioramento della forza muscolare. In alcuni casi, persiste come sintomo residuo, difficile da trattare e da giustificare.

La gestione della fatigue richiede una revisione del paradigma valutativo. **Non basta il dato clinico, serve una narrazione condivisa, una scala che tenga conto del vissuto, e una disponibilità ad adattare il trattamento anche in assenza di peggioramento oggettivo.** In questo senso, la fatigue non è solo un sintomo, ma un indicatore di quanto la medicina riesca - o meno - a intercettare la complessità della malattia.

CONTINUITÀ E ADATTAMENTO NEL TEMPO: IL RUOLO DEL MONITORAGGIO E DELLA RETE

La Miastenia Gravis è una malattia che richiede monitoraggio costante e adattamento terapeutico nel tempo. La risposta iniziale non sempre coincide con la stabilità a lungo termine, e **anche nei pazienti compensati può emergere la necessità di rivedere il trattamento.** Il percorso non è lineare: **la malattia può fluttuare, i sintomi possono riemergere, e il paziente deve sapere di poter tornare, essere ascoltato, rivalutato.**

In questo contesto, **il ruolo della rete è cruciale.** Non si tratta solo di garantire accesso a un centro esperto, ma di costruire una **struttura che permetta continuità, accessibilità, coerenza nelle scelte e capacità di adattamento.** La **rete** non è solo assistenziale: è anche **clinico-sperimentale.** I centri che partecipano agli studi clinici, che raccolgono dati longitudinali, che validano strumenti di monitoraggio e protocolli di somministrazione, contribuiscono direttamente all'evoluzione della pratica. La possibilità di integrare ricerca e assistenza consente di affinare i percorsi, riconoscere le varianti cliniche, adattare le terapie in modo fondato e tempestivo.

La fiducia tra paziente e centro non nasce dalla singola prestazione, ma

dalla disponibilità a rivedere il percorso, a riconoscere anche i sintomi invisibili, a integrare strumenti di valutazione condivisi. In assenza di una rete formalizzata, questa fiducia diventa il vero collante: il paziente si orienta attraverso l'esperienza, il passaparola, le associazioni. I centri che riescono a coniugare competenza, umanità e attività di ricerca diventano nodi spontanei di riferimento, anche se non formalmente riconosciuti.

La continuità non è solo una questione organizzativa, ma una dimensione terapeutica. Monitorare significa ascoltare, adattare, decidere insieme. E costruire una rete significa rendere questa possibilità accessibile, replicabile e sostenibile, anche sul piano scientifico.

PROSPETTIVE FUTURE: COSA SERVE PER MIGLIORARE L'ACCESSO

Le **prospettive future** nella gestione della Miastenia Gravis si giocano su più fronti: **clinico, organizzativo e regolatorio.** L'obiettivo non è solo ampliare l'accesso alle terapie innovative, ma **costruire un sistema capace di integrare diagnosi, trattamento, monitoraggio e ricerca** in un percorso coerente e sostenibile.

La sostenibilità non riguarda solo i costi, ma la capacità del sistema di adattarsi alla variabilità della malattia e alle esigenze del paziente. **Servono reti cliniche che integrino assistenza e ricerca, e una governance capace di riconoscere il valore della personalizzazione terapeutica.** La Miastenia Gravis, pur essendo una malattia rara, offre un modello di complessità replicabile anche in altri ambiti.

Il futuro non è solo tecnologico o farmacologico: **riguarda la capacità di ascoltare, di adattare, di decidere insieme.** E di costruire, attorno al paziente, un sistema che non si limiti a rispondere, ma sappia anticipare.

4.2 Dalla prescrizione alla distribuzione: il ruolo della farmacia ospedaliera nell'accesso alle terapie per la Miastenia Gravis

Intervista a **Gaspere Guglielmi**, direttore UOC Farmacia Ospedaliera AORN Cardarelli di Napoli

L'accesso alle terapie per la Miastenia Gravis non dipende solo dalla disponibilità clinica dei trattamenti, ma anche dalla capacità del sistema di renderli concretamente fruibili, in tempi sostenibili e con modalità compatibili con la vita dei pazienti. In questo scenario, **la farmacia ospedaliera rappresenta un nodo strategico:** presidia l'appropriatezza, gestisce la logistica, media tra esigenze cliniche e sostenibilità economica.

DALLA PRESCRIZIONE ALLA DISPONIBILITÀ: IL CICLO OPERATIVO DEL FARMACO

Il **percorso** che consente a un paziente con Miastenia Gravis di accedere a una terapia innovativa è definito da una **sequenza operativa precisa.** Presso l'Ospedale Cardarelli di Napoli, **la gestione parte dalla verifica dell'eleggibilità clinica, che avviene attraverso il Registro AIFA di monitoraggio:** uno strumento nazionale previsto dal D.Lgs 219/2006 e dal D.M. 70/2015, che valuta parametri

patologici, terapeutici e, in alcuni casi, genetici. Il registro **stabilisce se il paziente rientra nei criteri di appropriatezza per l'uso del farmaco.**

Una volta confermata l'eleggibilità, il farmacista attiva la dispensazione. Se la somministrazione avviene in ambito ospedaliero (reparto, day hospital, ambulatorio), il farmaco viene consegnato direttamente alla struttura. In altri casi, può essere consegnato al paziente. Poiché molte terapie innovative hanno costi elevati, l'ospedale non può coprirli solo con le tariffe standard previste per le prestazioni ambulatoriali o di day hospital. Per questo, **dopo la somministrazione, viene attivata una procedura di rimborso: l'ospedale invia una richiesta all'ASL di appartenenza del paziente, attraverso i flussi regionali, per recuperare il costo effettivo del farmaco.**

In Campania, oltre al registro AIFA, la prescrizione e la somministrazione vengono tracciate anche su portali regionali come SANIARP e Sinfonia, a seconda della molecola. Questo doppio tracciamento garantisce trasparenza e controllo, ma richiede competenze specifiche e una gestione amministrativa accurata.

TEMPISTICHE E DISOMOGENEITÀ: IL PESO DELLE DIFFERENZE STRUTTURALI

Pur esistendo un quadro normativo condiviso, **le tempistiche di approvvigionamento e le procedure di autorizzazione possono variare sensibilmente tra strutture e territori**, influenzando l'equità di accesso. **In molte Regioni sono stati individuati centri prescrittori dedicati per le malattie rare o ad alta specializzazione, ma laddove questi manchino – o siano poco attivi – si possono generare ritardi significativi.**

Anche quando il paziente è stato correttamente identificato come eleggibile attraverso il registro AIFA, **la disponibilità effettiva del farmaco dipende dalla capacità della struttura ospedaliera di attivare rapidamente il processo di acquisizione.** Se il farmaco non è già presente in magazzino, è necessario sottoscrivere un contratto con l'azienda produttrice, emettere l'ordine, attendere la consegna e registrare la terapia nei sistemi regionali. Questo ciclo può richiedere fino a 10–15 giorni, soprattutto nelle strutture meno rodiate o con volumi ridotti.

A questi tempi si aggiungono eventuali passaggi di validazione interna, la verifica della compatibilità con i flussi di rendicontazione e, in alcuni casi, la necessità di coordinarsi con l'ASL di riferimento per la copertura economica. Il risultato è una disomogeneità di accesso che non dipende dalla terapia in sé, ma dalla capacità organizzativa e amministrativa della struttura che la deve erogare.

Le Regioni a statuto speciale non accedono al fondo nazionale per i farmaci innovativi e devono attingere a risorse autonome. Questo non modifica il percorso clinico né i criteri di eleggibilità, che restano definiti dal registro AIFA, ma **può influire sulla sostenibilità economica e sulla rapidità di accesso.** Anche le strutture private convenzionate non acquistano direttamente i farmaci innovativi: lo fanno per il tramite delle aziende pubbliche, che gestiscono l'acquisizione e la distribuzione, aggiungendo ulteriori passaggi amministrativi.

CONTINUITÀ TERAPEUTICA E GESTIONE DELLE SCORTE

La Miastenia Gravis è una patologia fluttuante, che richiede trattamenti continuativi e soggetti a modifiche. **La farmacia ospedaliera gestisce la continuità terapeutica attraverso una programmazione attenta delle scorte e una collaborazione costante con i clinici.** In caso di *switch* terapeutico, indisponibilità temporanea o aggiornamento dei protocolli, si attivano procedure interne che permettono di anticipare l'inserimento nei prontuari terapeutici regionali, evitando interruzioni.

Per i farmaci innovativi, la normativa prevede un'immediatezza d'uso, senza passaggi nei prontuari regionali o locali. Questo consente di iniziare la terapia anche prima dell'aggiornamento formale del PDTA, nel rispetto dell'appropriatezza clinica e della rimborsabilità. **In Campania, l'aggiornamento dei prontuari avviene mensilmente**, riducendo ulteriormente i tempi di attesa. Le aziende sanitarie, nel rispetto delle regole regionali, mantengono comunque un margine di autonomia per garantire la tempestività dell'intervento.

COLLABORAZIONE CLINICO-FARMACOLOGICA: UN MODELLO INTEGRATO

La personalizzazione del trattamento nella Miastenia Gravis implica un dialogo costante tra clinico e farmacista. Presso l'ospedale Cardarelli di Napoli, ogni area clinica è seguita da un farmacista dedicato, che collabora direttamente con il reparto di riferimento. Questo modello consente di gestire l'intero percorso, dalla sperimentazione alla distribuzione, con monitoraggio condiviso e adattamento tempestivo.

Il farmacista partecipa attivamente anche alla fase di sperimentazione, contribuendo alla valutazione dell'impatto clinico ed economico delle nuove terapie. La collaborazione è bidirezionale: si condividono dati di efficacia, sicurezza, logistica, conservazione, dispositivi e rendicontazione. Il registro AIFA diventa uno strumento di valutazione continua, e la conoscenza pregressa derivante dagli studi sperimentali aiuta a stimare il fabbisogno e a contrattualizzare le forniture con le aziende farmaceutiche.

EQUITÀ DISTRIBUTIVA E SOSTENIBILITÀ ECONOMICA

Nel contesto di farmaci ad alto costo e di patologie rare come la Miastenia Gravis, la farmacia ospedaliera si trova spesso a mediare tra esigenze cliniche, sostenibilità economica e compatibilità organizzativa. Il processo non si limita alla valutazione del prezzo unitario del farmaco, ma include una stima complessiva dell'impatto che la terapia può avere sul paziente, sulla struttura sanitaria e sulla società.

Oltre ai costi diretti, vengono considerati anche gli effetti indiretti: la possibilità per il paziente di **tornare al lavoro**, la riduzione del carico assistenziale per i **caregiver**, il miglioramento della **qualità di vita** e la diminuzione della pressione sui **servizi ospedalieri**. I **dossier HTA (Health Technology Assessment)**, elaborati dalle aziende farmaceutiche e presentati all'AIFA e alle strutture sanitarie competenti, includono anche valutazioni sull'impatto economico, sociale e organizzativo delle terapie. **La farmacia ospedaliera li analizza non solo**

per la componente clinica, ma anche per stimare il valore complessivo del trattamento, integrando queste evidenze nella propria strategia di approvvigionamento e distribuzione.

Ogni nuova terapia viene esaminata in termini di efficacia, sicurezza, modalità di somministrazione, impatto logistico e valore aggiunto. Se una terapia consente una somministrazione più rapida, libera risorse, riduce i ricoveri o semplifica la gestione del paziente, questi benefici entrano nel bilancio complessivo. Anche la formazione del personale e l'adeguamento dei dispositivi sono considerati parte del costo di implementazione.

Il farmaco, in questo approccio, non è solo una voce di spesa: è un investimento in salute, autonomia e sostenibilità. Valutare correttamente il suo impatto significa non solo garantire l'appropriatezza terapeutica, ma anche contribuire a un sistema più equo, efficiente e centrato sulla persona

PROSPETTIVE E MIGLIORAMENTI AUSPICABILI

Guardando al futuro, **una delle innovazioni più auspicabili è la possibilità di somministrare alcune terapie a domicilio, dopo un primo ciclo in ospedale.** Questo migliorerebbe l'aderenza terapeutica, ridurrebbe lo stress logistico e favorirebbe la qualità della presa in carico, soprattutto per i pazienti che vivono lontano dai centri o non hanno un caregiver disponibile.

Per rendere possibile questo scenario, **sarebbe necessario rivedere la classificazione dei farmaci e ampliare la definizione di ambienti assimilabili all'ospedale.** In alternativa, si potrebbe favorire la **somministrazione in setting territoriali o sotto la supervisione del medico di medicina generale**, previa formazione. In entrambi i casi, il beneficio per il paziente sarebbe significativo, e la sostenibilità del sistema ne trarrebbe vantaggio. La semplificazione del percorso non significa riduzione della sicurezza, ma evoluzione del modello assistenziale.

In definitiva, il ruolo della **farmacia ospedaliera** si conferma sempre più come **punto di convergenza tra innovazione scientifica e sostenibilità del sistema sanitario.** L'introduzione di nuove terapie, specialmente in ambiti complessi come la Miastenia Gravis, **non può prescindere da una governance farmacologica capace di coniugare rigore, tempestività e attenzione al paziente.**

Il farmacista ospedaliero è oggi chiamato non solo a gestire il farmaco, ma a presidiare l'intero percorso terapeutico: dalla valutazione dell'appropriatezza all'assicurazione della continuità di cura, fino alla rendicontazione e all'impatto economico complessivo. Solo attraverso una **visione integrata** e una **collaborazione strutturata** con i clinici, le direzioni sanitarie e i livelli regionali sarà possibile **garantire un accesso realmente equo e sostenibile all'innovazione, trasformando la farmacia ospedaliera da centro distributivo a vero e proprio motore di salute pubblica e di equità terapeutica.**

4.3 Sostenibilità e giustizia distributiva: la valutazione farmaco-economica nella Miastenia Gravis

Intervista a **Barbara Polistena**, direttore scientifico C.R.E.A Sanità, docente a contratto Università degli Studi di Roma Tor Vergata

La valutazione dell'innovazione terapeutica nella Miastenia Gravis si confronta con una **pluralità di criteri**: efficacia clinica, sostenibilità economica, equità di accesso e qualità della vita. Il riconoscimento dell'**innovatività** di un farmaco **non è solo una questione regolatoria**, in quanto **incide direttamente sulla disponibilità dei trattamenti e sulla loro distribuzione sul territorio**. La riflessione si muove quindi tra i criteri adottati dall'agenzia regolatoria, e le sfide specifiche delle malattie rare, legate alle implicazioni etiche e organizzative che derivano dalla loro gestione.

Attraverso una lettura economica (multidimensionale), il seguente paragrafo esplora i **rapporti tra valore terapeutico, sostenibilità e giustizia distributiva** (equità), con particolare attenzione ai nuovi strumenti valutativi e alle strategie di programmazione regionale.

VALUTARE L'INNOVAZIONE: CRITERI E METODI

Nel corso del 2025 sono stati definiti, da parte dell'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) i **nuovi criteri per il riconoscimento dell'innovatività** che si continua a fondare su **tre criteri principali: bisogno terapeutico, vantaggio terapeutico aggiunto e qualità delle prove**. Il **bisogno terapeutico** è determinato dalla necessità di terapie in assenza di opzioni efficaci o in presenza di opzioni con profilo efficacia/sicurezza insoddisfacente. Il **vantaggio terapeutico aggiunto** si basa sul beneficio clinico e dalla sua entità su esiti clinicamente rilevanti, rispetto alle alternative disponibili (valutando anche la solidità metodologica degli endpoint); nella valutazione di questo criterio si rafforza il ruolo dei **PREMs (Patient-Reported Experiences Measures)** e dei **PROMs (Patient-Reported Outcome Measures)**, ove si dimostri un miglioramento della qualità della vita dei pazienti.

Per quel che concerne la **qualità delle prove**, infine, l'AIFA adotta il metodo **GRADE (Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation)** ma, **per i farmaci con indicazione per malattie rare e ultra-rare**, nella valutazione delle qualità delle **prove tiene conto della oggettiva difficoltà** nel disegnare un piano di sviluppo del medicinale che contempli la progettazione di studi sperimentali di tipo comparativo o con un adeguato reclutamento dei pazienti.

L'innovatività è riconosciuta in presenza di un livello di bisogno terapeutico, vantaggio terapeutico aggiunto e qualità delle prove almeno moderato, a eccezione proprio dei **farmaci orfani**, per i quali è ritenuta **accettabile anche una qualità delle prove "bassa"**.

Il **riconoscimento dell'innovatività** (senza più distinzione tra innovatività piena e condizionata) è per indicazione e ha una durata di **36 mesi non prorogabile**, durante i quali è soggetto a monitoraggio delle dispensazioni tramite registro. Il riconoscimento dell'innovatività comporta **vantaggi** sostanziali: la **sospensione**

delle riduzioni di legge sul prezzo e, principalmente, l'**accesso immediato e uniforme su tutto il territorio nazionale**, nonché l'inserimento nel fondo dedicato al supporto dei farmaci innovativi.

Dopo i 36 mesi, il farmaco rientra nel fondo della spesa farmaceutica ordinaria, e quindi la relativa spesa ritorna a essere soggetta al monitoraggio teso al rispetto della spesa farmaceutica: in ultima istanza, si può paventare un potenziale problema di accesso; solo alcune Regioni, come l'Emilia-Romagna, hanno sviluppato strumenti di previsione e allocazione di risorse finanziarie utili nella gestione della transizione dei farmaci dal fondo innovativi alla spesa ordinaria.

PATOLOGIE RARE E MODELLI DI VALUTAZIONE

Come anticipato, **la valutazione dei farmaci per le malattie rare presenta sfide peculiari**, legate alle caratteristiche delle patologie. La bassa prevalenza implica, infatti, che gli studi clinici coinvolgano un **numero limitato di pazienti**, con conseguente incertezza sugli *outcome* e difficoltà nel dimostrare un vantaggio terapeutico aggiunto in modo statisticamente robusto.

Normalmente le evidenze si costruiscono con metodi statistici e questi sono validi su grandi numeri. **Per fare un trial su grandi numeri nelle malattie rare sarebbe però necessario fare trial pluriennali: questo pone evidenti problemi economici, ma anche etici, legati all'impossibilità di portare la terapia sul mercato per molti anni.**

Sarebbe, quindi, necessario **trovare un giusto equilibrio tra "sicurezza statistica" e accesso alle terapie da parte di pazienti**. Questo è un aspetto sul quale sia a livello nazionale che internazionale ci si interroga molto: **la soluzione più promettente rimane quella legata all'utilizzo dei dati di *real world***, che possono aiutare a verificare ex post i dati di sicurezza ed efficacia dei farmaci.

I problemi non si esauriscono però con l'aspetto della dimensione dei campioni, in quanto **sono numerose le caratteristiche delle malattie rare che rendono difficile utilizzare i consueti metodi statistici di produzione delle evidenze**: senza pretesa di esaustività citiamo l'eterogeneità delle patologie, la difficoltà di diagnosi, la variabilità epidemiologica su base geografica, le carenze nei sistemi di codifica degli stati patologici e la difficoltà di individuare lo *standard of care*. A ciò si aggiunge che **solitamente si registra un elevato costo per il trattamento, legato ai costi di ricerca e sviluppo e alla limitata platea dei beneficiari**.

Per tutte le ragioni sopra indicate, **va sviluppato un adattamento della metodologia dell'HTA (*Health Technology Assessment*), con una particolare attenzione all'integrazione dell'appraisal nel processo**: un esempio di applicazione è stato proposto da OSSFOR nell'ambito del suo terzo quaderno⁷. Ricordiamo, in particolare, il **trade-off fra efficienza e equo accesso alle terapie**, ovvero fra diritti e concentrazione delle risorse su numeri limitati di soggetti: problematica che impone l'approfondimento del controverso tema delle preferenze sociali in tema di investimento delle risorse pubbliche.

Non fa eccezione il caso della **Miastenia Gravis: pur essendo classificata come malattia rara, coinvolge un numero di pazienti relativamente elevato**

7 Documento in .pdf completo disponibile a [questo link](#).

rispetto ad altre condizioni rare e questo consente studi più ampi, ma non elimina la complessità legata all'eterogeneità clinica e alla variabilità dei fenotipi. **La presenza di anticorpi diversi, la risposta variabile ai trattamenti e la fluttuazione dei sintomi rendono infatti difficile definire criteri di eleggibilità univoci.**

QUALITÀ DI VITA E PATIENT-REPORTED OUTCOMES

Appare ormai ampiamente condiviso che **la valutazione dell'efficacia non può prescindere dalla qualità della vita riferita dai pazienti.** Il **Quality-Adjusted Life Year (QALY)** – un *Patient Reported Outcome Measure* (PROM) che combina quantità e qualità degli anni di vita guadagnati – è **da tempo utilizzato nelle analisi di costo-utilità.** A fini regolatori, la elicitazione dei QALY avviene principalmente con l'**EQ-5D (EuroQol 5 Dimensions)**, questionario generico che valuta cinque dimensioni – mobilità, cura di sé, attività abituali, dolore/fastidio, ansia/depressione – e restituisce un indicatore traducibile in QALY. Questo approccio, pur ormai largamente accettato, non sempre coglie le specificità cliniche e funzionali delle malattie rare.

La **decisione di AIFA di aprire alla considerazione di altri PROMs e anche dei PREMs (Patient-Reported Experience Measures) va nella giusta direzione,** restituendo voce ai pazienti sulla valutazione dell'efficacia delle terapie, del loro impatto sulla quotidianità, l'autonomia, il benessere psicologico e il carico per i caregiver.

Anche **nel caso della Miastenia Gravis, i PROMs possono essere estremamente utili nel “quantificare” l'impatto di miglioramenti non pienamente rilevabile nei trial tradizionali:** ad esempio quelli connessi alla riduzione della fatica, al recupero dell'autonomia, al reinserimento sociale. Questi elementi, se correttamente raccolti e analizzati, dovrebbero entrare sempre di più nelle decisioni di rimborso, supportando la valutazione in tema di innovatività utilizzata nei processi regolatori.

EQUITÀ E GIUSTIZIA DISTRIBUTIVA

Malgrado il principio di universalità e quello di equità siano fondanti del Servizio Sanitario Nazionale, si assiste a una **crescita dei rischi di iniquità:** le **liste di attesa** sono una barriera soprattutto per i pazienti più deprivati, 380.000 famiglie si impoveriscono per curarsi, 2,4 milioni di cittadini del primo e secondo quintile di reddito sono costrette a **spendere per la salute.** Circa il 25% della spesa complessiva è sostenuto privatamente dalle famiglie.

Anche in campo farmaceutico i rischi sono evidenti e legati alla **frammentazione dei processi di accesso.** Come anticipato, il riconoscimento dell'innovatività da parte di AIFA ha un impatto diretto sull'accesso: un farmaco innovativo, infatti, è reso immediatamente disponibile su tutto il territorio nazionale, superando le residue barriere dei proutuari regionali e aziendali; inoltre, il loro impatto finanziario è limitato, grazie al finanziamento erogato a valere sul Fondo farmaci innovativi. A ben vedere, però, **le Regioni a statuto speciale, fatta parziale eccezione per la Sicilia, non accedono al fondo per i farmaci innovativi: una situazione che rischia di creare iniquità.** Analogamente, **le Regioni in piano**

di rientro non possono garantire trattamenti extra-LEA, generando ulteriori rischi di iniquità.

La ricomposizione della frammentazione dei processi di accesso rappresenta, quindi, una priorità per il perseguimento dell'equità in campo sanitario.

SOSTENIBILITÀ E GOVERNANCE

Le **esigenze di sostenibilità economica sono una delle priorità della governance farmaceutica.**

Guardando ai *trend* della spesa farmaceutica, si osserva un incremento della crescita sia di quella pubblica che di quella privata: nell'ultimo quinquennio la spesa pubblica si è incrementata del 4,5% medio annuo, mentre quella privata del 5,5% medio annuo nel quinquennio. Quindi **la spesa farmaceutica pubblica continua a crescere più del finanziamento del SSN**, con la conseguenza di un aumento della sua incidenza sul budget del SSN, che non si è compensato neppure con il continuo aumento del *payback*.

Appare evidente che **l'attuale assetto regolatorio non riesce più a tenere sotto controllo la spesa**, richiedendo una nuova *governance* del settore; *governance* che sinora è stata "statica", a meno dell'aumento dei tetti.

La nuova governance del settore non potrà non prendere in considerazione, in modo complessivo e coordinato, la questione dei silos (e quindi la valorizzazione degli eventuali risparmi della farmaceutica sugli altri assistenziali), **i criteri di riparto e il ripensamento dei tetti, ma anche dei controlli sull'appropriatezza prescrittiva e sulla aderenza alle terapie, sugli inventivi all'innovazione, nonché sulle politiche di compartecipazione dei cittadini.**

La spesa per i farmaci orfani è stata pari a 2,23 miliardi di euro nel 2023, corrispondente all'8,5% della spesa farmaceutica a carico del SSN (in crescita del 12,5% rispetto all'anno precedente, segno di un aumento delle opportunità terapeutiche per i pazienti affetti da malattie rare).

RACCOMANDAZIONI E PROSPETTIVE FUTURE

Guardando al **futuro** nella gestione della Miastenia Gravis **una delle sfide più importanti sarà garantire un accesso equo e sostenibile alle terapie**, questo perché **i trattamenti innovativi stanno trasformando radicalmente la "storia della malattia" e le prospettive di vita dei pazienti.** In questo caso parlando di **sostenibilità** non si intende esclusivamente la sostenibilità economica, ma **anche quella clinica, organizzativa e sociale.** L'obiettivo dovrebbe essere quello di offrire cure efficaci a lungo termine, in modo efficiente e inclusivo.

Al fine di raggiungere tali obiettivi è **importante definire dei percorsi di cura strutturati; personalizzare le terapie** considerando l'elevata eterogeneità clinica della patologia (il che consente anche di ottimizzare le risorse disponibili); raccogliere **dati real world per validare gli esiti clinici**; utilizzare **i PROMs per misurare la qualità della vita e gli altri impatti sulla vita quotidiana dei pazienti**; adottare **processi di HTA specifici** per le malattie rare per rendere le valutazioni più flessibili e aderenti alla realtà clinica della miastenia grave.

In questo quadro il **potenziamento del ruolo delle valutazioni economiche**, se correttamente contestualizzate, favorisce una **gestione più razionale dei fondi** rendendo le decisioni più trasparenti, inclusive e orientate ai risultati.

CONCLUSIONI

L'accesso alle terapie per la Miastenia Gravis, oggi, è un percorso a ostacoli. Non per mancanza di trattamenti, né per assenza di competenze cliniche, ma **per la frammentazione dei processi che dovrebbero garantirne la fruizione.** Le interviste raccolte in questo volume – a clinici, farmacisti ospedalieri, esperti di governance sanitaria e rappresentanti delle associazioni – restituiscono un quadro nitido: **il sistema c'è, ma non sempre funziona come sistema.** I passaggi esistono, ma non sono allineati. Le risorse ci sono, ma non sempre dove servono. Le regole ci sono, ma non sempre sono applicate in modo uniforme.

APPROPRIATEZZA E ACCESSO: UN EQUILIBRIO ANCORA INSTABILE

Il primo nodo riguarda la **definizione di appropriatezza.** Il **Registro AIFA di monitoraggio**, previsto dal D.Lgs 219/2006 e dal D.M. 70/2015, rappresenta uno **strumento fondamentale** per garantire che le terapie siano prescritte in modo mirato, sulla base di criteri clinici condivisi. Tuttavia, la sua applicazione non è neutra: **stabilisce chi può accedere e chi no**, e lo fa sulla base di **parametri** che, se non aggiornati o calibrati sulla realtà della Miastenia Gravis, **rischiano di escludere pazienti che avrebbero invece bisogno urgente di trattamento.**

Da qui nasce una prima proposta: **rivedere i criteri di eleggibilità alla luce dell'esperienza clinica maturata**, introducendo margini di flessibilità che consentano di anticipare l'accesso alle terapie più efficaci, soprattutto nei casi in cui la malattia compromette la qualità della vita o la possibilità di mantenere un'attività lavorativa.

DISOMOGENEITÀ REGIONALI: QUANDO IL DIRITTO DIVENTA VARIABILE

Il secondo nodo è la **disomogeneità territoriale.** Dopo l'approvazione da parte di AIFA, l'effettiva disponibilità del farmaco dipende da una catena di passaggi che coinvolge le Regioni, le ASL, **le direzioni sanitarie e le farmacie ospedaliere.** **Tempi di approvvigionamento, procedure di rendicontazione, accesso ai fondi per farmaci innovativi:** tutto varia da un territorio all'altro, generando iniquità di accesso che non hanno nulla a che vedere con la clinica.

Le Regioni in piano di rientro, ad esempio, non accedono al fondo nazionale per i farmaci innovativi, e le strutture private convenzionate devono passare attraverso le aziende pubbliche per l'acquisto. Il risultato è **un sistema che, pur avendo regole comuni, produce effetti diversi a seconda del codice di avviamento postale del paziente.**

La **proposta** emersa con maggiore forza è quella di un **modello di percorso di cura**, che provi a definire **criteri di competenza** (in linea con la casistica effettivamente gestita), **tempi, ruoli e percorsi di attuazione**, oltre alle necessarie raccomandazioni cliniche.

CONTINUITÀ TERAPEUTICA E GOVERNANCE FARMACOLOGICA

Il terzo nodo riguarda la **continuità terapeutica**. La Miastenia Gravis è una patologia fluttuante, che richiede trattamenti continuativi e soggetti a modifiche. Garantire questa continuità significa disporre di una **programmazione attenta**, di **canali di comunicazione efficaci tra clinici e farmacisti**, e di una **gestione proattiva delle scorte e dei protocolli**. Dove la collaborazione è strutturata – con farmacisti dedicati ai reparti, condivisione dei dati, partecipazione alla sperimentazione – il sistema è più reattivo, più coerente, più vicino al paziente.

La **proposta** che emerge è chiara: **rafforzare la collaborazione clinico-farmacologica**, riconoscendo il ruolo operativo e strategico della **farmacia ospedaliera** nella gestione del percorso terapeutico, senza duplicarne la funzione nella valutazione economica.

VALORE ECONOMICO E SOSTENIBILITÀ: IL FARMACO COME INVESTIMENTO

La **sostenibilità economica dell'accesso alle terapie** non può essere affrontata solo in termini di costo unitario del farmaco. Come emerso in fase di intervista, **la valutazione farmaco-economica nella Miastenia Gravis deve tenere conto di dimensioni plurime**: non solo l'efficacia clinica, ma anche l'impatto sulla qualità di vita, la riduzione del carico assistenziale, la possibilità di mantenere un'attività lavorativa, la semplificazione logistica per pazienti e caregiver.

In questo senso, **il valore di una terapia non si esaurisce nella sua efficacia, ma si misura anche nella sua capacità di generare risparmi indiretti**: minori accessi ospedalieri, minore assenteismo lavorativo (anche da parte del caregiver) e maggiore autonomia funzionale. La **valutazione farmaco-economica**, se ben condotta, consente di **quantificare questi benefici** e di inserirli nel processo decisionale, superando una logica puramente contabile. L'HTA, infatti, affianca alle valutazioni farmaco economiche altri aspetti fondamentali nella valutazione della terapia: popolazione target, terapia, efficacia, sicurezza, implicazioni sociali, aspetti organizzativi e legali.

Un altro elemento chiave è la **giustizia distributiva: garantire che l'accesso alle terapie non sia condizionato dalla residenza**, dalla struttura di riferimento o dalla capacità di *advocacy* del singolo paziente. In quest'ottica, la sostenibilità non è solo una questione di bilancio, ma di equità sistemica: **allocare risorse dove generano il massimo impatto**, anche in termini di inclusione sociale e riduzione delle disuguaglianze.

La **proposta** che emerge è chiara: adottare una **valutazione del valore** che sia **multidimensionale**, trasparente e orientata all'equità. Una terapia che consente una somministrazione più semplice, una gestione più fluida, una maggiore aderenza e una migliore qualità di vita **non è solo sostenibile: è giusta**.

LAVORO, TERAPIE E RICONOSCIMENTO: UN TRIANGOLO FRAGILE

Il quarto nodo è quello che lega **terapia, lavoro e riconoscimento normativo**. La compatibilità tra trattamento e attività lavorativa è spesso compromessa da **vincoli logistici** (frequenza delle infusioni, necessità di un caregiver,

distanza dai centri) e da una **cultura organizzativa che fatica a riconoscere la variabilità della malattia**. La **Legge 104**, pur prevista per tutelare le situazioni di disabilità grave, resta di difficile accesso per i pazienti con Miastenia Gravis, a causa dell'**assenza di linee guida specifiche** e della **scarsa conoscenza della patologia** da parte delle commissioni valutatrici.

Anche qui, le **proposte** sono puntuali: **costruire criteri valutativi per analogia con patologie già normate, coinvolgere le associazioni di pazienti** nella definizione delle linee guida e promuovere una **cultura del lavoro inclusiva**, capace di adattarsi alla fluttuazione dei sintomi e di valorizzare la persona oltre la diagnosi, attraverso una puntuale applicazione del principio degli **accomodamenti ragionevoli**.

IL RUOLO DELLE ASSOCIAZIONI: DA RAPPRESENTANZA A INFRASTRUTTURA

In parallelo alla dimensione clinica ed economica, emerge con forza il **ruolo delle associazioni pazienti come infrastruttura di sistema**, attraverso un coinvolgimento fin dall'inizio del percorso, a partire dalle fasi di regolatorio. Non si limitano a rappresentare istanze: **monitorano, orientano, connettono, costruiscono** ponti tra livelli istituzionali, **raccolgono dati, segnalano disfunzioni e propongono soluzioni**. La loro presenza ha reso possibile questo lavoro, ma soprattutto ha reso visibili le interdipendenze tra i diversi attori del sistema.

L'accesso alle terapie non è solo un fatto clinico: è un fatto politico, organizzativo, culturale. E come tale richiede una visione integrata, una responsabilità condivisa e un investimento strutturale.

LE ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI



AIM - Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative - Amici del Besta ODV

Nasce, all'interno dell'IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", come organizzazione volontaria per divulgare al massimo la conoscenza della Miastenia tra il pubblico e gli operatori sanitari, per sensibilizzare le strutture sanitarie affinché affrontino in modo corretto questa malattia con diagnosi tempestive e cure adeguate; diffondere sul territorio nazionale le nuove conoscenze scientifiche, in modo da rendere sempre più efficace il trattamento della malattia; incoraggiare e finanziare la ricerca delle cause, il modo di svilupparsi e di progredire della Miastenia, condizione cruciale per il miglioramento del suo trattamento e l'auspicabile definitiva sconfitta di questa malattia. A questo scopo l'associazione si è costituita a Milano il giorno 10 Dicembre 1981.

È organizzata con sedi regionali presenti a Bergamo (c/o U.S.C. di Neurologia - Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII), Napoli (c/o U.O di Neurofisiopatologia - A.O. "Cardarelli"), Roma (c/o P.O. San Filippo Neri - ASL Roma1), Palermo (c/o Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Paolo Giaccone - Ambulatorio di Neurologia), Cagliari (c/o Ospedale Santissima Trinità) e Imperia (c/o U.O.C. di Neurologia dell'Ospedale di Imperia).

È tra i Soci Fondatori di EuMGA (European Myasthenia Gravis Association, un'organizzazione internazionale che funge da piattaforma informativa per le associazioni nazionali di MG in Europa).

Il Presidente è il Dr Renato Mantegazza, Neurologo Primario Emerito IRCCS ISTITUTO NEUROLOGICO "C. BESTA". L'associazione ha sede presso U.O. Neurologia e Malattie Neuromuscolari, Centro di Riferimento Nazionale ed Europeo per la ricerca, diagnosi e cura della Miastenia.

AIM - Associazione Italiana Miastenia e Malattie Immunodegenerative - Amici del Besta ODV

Indirizzo: c/o U.O. IV Neurologia Malattie Neuromuscolari, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" Via Celoria 11 - 20133 Milano

Presidente: Dr Renato Mantegazza

Telefono: 02 2360280

Email di contatto: aim@miastenia.it

Sito web: www.miastenia.it



AMG - Associazione Miastenia Gravis APS

L'associazione è nata nel 2010 con l'obiettivo di far conoscere a cittadini e sanitari la Miastenia Gravis, malattia rara e spesso misconosciuta. Per raggiungere tale obiettivo l'Associazione si impegna innanzitutto a informare e sostenere il paziente affetto da Miastenia Gravis a convivere con la malattia e a porsi in relazione con essa anche tramite incontri programmati tra pazienti, familiari e caregiver; a predisporre progetti di intervento psicologico, mediante gruppi di auto mutuo aiuto o sostegno individuale; a sensibilizzare gli operatori sanitari alla diagnosi precoce della Miastenia Gravis e alla prevenzione delle ricadute, alla conoscenza delle terapie classiche e dei farmaci biologici oggi disponibili, attraverso seminari, convegni, congressi; a organizzare eventi culturali e ricreativi volti alla sensibilizzazione della comunità riguardo alle problematiche e agli ambiti in cui opera l'Associazione; a raccogliere fondi per la ricerca scientifica istituendo iniziative inerenti la Miastenia Gravis.

AMG - Associazione Miastenia gravis APS

Indirizzo: Via F.M. Pugliese 7, 73100 Lecce

Presidente: Livio Modoni

Responsabile Segreteria Scientifica: Antonia Occhilupo

Telefono: 3931047671

Email di contatto: amgravis@gmail.com

Sito web: www.associazionemiasteniagravis.it



A.M. - Associazione Miastenia ODV

L'Associazione è nata con l'obiettivo di essere un punto di riferimento per i pazienti affetti da miastenia (e da malattie correlate), così come per le loro famiglie, offrendo supporto, ascolto e sostegno. Da oltre trent'anni l'Associazione si impegna a difendere il diritto alla salute delle persone con miastenia, promuovendo iniziative a favore della prevenzione, della diagnosi e della cura, in stretta collaborazione con le strutture sanitarie locali, regionali e nazionali.

Accanto a questo, l'Associazione lavora per sensibilizzare gli operatori sanitari, condividendo aggiornamenti sui risultati della ricerca e sui progressi delle terapie, e per informare in modo chiaro e corretto la cittadinanza, così da far conoscere meglio le caratteristiche della malattia e le più recenti novità scientifiche.

A.M. - Associazione Miastenia ODV

Indirizzo: Via Giustiniani, 2 - 35100 Padova

Presidente: Marco Rettore

Email di contatto: info@assmiastenia.it - segreteria@assmiastenia.it

Sito web: www.assmiastenia.it



**Questa pubblicazione è realizzata
grazie al contributo non condizionante di:**

Johnson & Johnson

Con il patrocinio di:



A cura di

OMAR
OSSERVATORIO MALATTIERARE

O.Ma.R. – Osservatorio Malattie Rare rappresenta la prima e unica agenzia giornalistica, in Italia e in Europa, interamente dedicata alle malattie rare e ai tumori rari. Da più di un decennio, l'intuizione editoriale della giornalista Ilaria Ciancaleoni Bartoli è diventata la più affidabile fonte di informazione sul tema della rarità in sanità. La testata giornalistica è consultabile gratuitamente online dal sito www.osservatoriomalattierare.it e si rivolge a tutti gli stakeholder del settore. La mission dell'Osservatorio è produrre e far circolare una informazione facilmente comprensibile, ma scientificamente corretta, su tematiche ancora poco note, mettendo le proprie competenze a disposizione degli altri media, dei pazienti e di tutti gli stakeholder del settore. La correttezza scientifica è assicurata da un accurato vaglio delle fonti e dal controllo di un comitato scientifico composto dai maggiori esperti del settore.