

PSORIASI PUSTOLOSA GENERALIZZATA: SFIDE ORGANIZZATIVE E PROSPETTIVE FUTURE



Con il patrocinio di



Con il contributo non condizionante di



PARTECIPANTI

Dottor Francesco Bellinato - Ricercatore presso il Dipartimento di Medicina, Sezione di Dermatologia, Università degli Studi di Verona

Professor Luca Bianchi - Professore Ordinario di Dermatologia e Venereologia, Università di Roma Tor Vergata e Direttore U.O.S.D. Dermatologia, Fondazione PTV - Policlinico Tor Vergata, Roma

Professor Antonio Costanzo - Professore Ordinario di Dermatologia, Humanitas University di Milano e Direttore U.O. Dermatologia, IRCCS Humanitas Research Hospital di Milano

Dottoressa Nancy Annunziata Dattola - Specialista in Dermatologia e Venereologia presso la Clinica Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I, Roma

Dottoressa Marta De Santis - Ricercatore presso il Centro Nazionale Malattie Rare ISS - Istituto Superiore di Sanità

Professoressa Maria Concetta Fagnoli - Vicepresidente **SIDeMaST** - Società Italiana di Dermatologia medica, chirurgica, estetica e delle Malattie Sessualmente Trasmesse e Professore Ordinario di Dermatologia, Università degli Studi dell'Aquila

Dottoressa Carlotta Galeone - Ricercatore Epidemiologo-Biostatistico Statinfo B-ASC, Università degli Studi di Milano-Bicocca

Professor Giuseppe Limongelli - Direttore del Centro Coordinamento Malattie Rare, Regione Campania e membro del Comitato Nazionale Malattie Rare

Professoressa Ketty Peris - Direttore della Scuola di Specializzazione in Dermatologia e Venereologia, Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma e Direttore U.O.C. Dermatologia, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli

Professor Salvatore Savasta - Direttore del Coordinamento Regionale Malattie Rare, Regione Sardegna e membro del Comitato Nazionale Malattie Rare

Valeria Corazza - Presidente **APIAFCO** - Associazione Psoriasici Italiani Amici della Fondazione Corazza

Mara Maccarone - Presidente **ADIPSO** - Associazione per la Difesa degli Psoriasici (partecipa con il supporto di Manlio Buonfigli)

Dottor Francesco Cusano - Direttore di Dermatologia, Azienda Ospedaliera San Pio, Presidio Ospedaliero "Gaetano Rummo" di Benevento e Presidente **ADOI** - Associazione Dermatologi Venereologi Ospedalieri Italiani

Professoressa Marzia Caproni - Professore Associato, Scuola di Specializzazione in Dermatologia e Venereologia, Università degli Studi di Firenze

Moderatore: Ilaria Ciancaleoni Bartoli - Direttore di **OMaR** - Osservatorio Malattie Rare

IL PROGETTO

La sigla **GPP** è l'acronimo di **Generalised Pustular Psoriasis**, tradotto in italiano come **'Psoriasi Pustolosa Generalizzata'**. Universalmente riconosciuta come malattia rara - identificata con un ORPHACODE (codice n° 247353, generato dal portale delle malattie rare Orphanet) - necessita di ulteriori interventi, sia dal punto di vista clinico-assistenziale che legislativo, per arrivare a una gestione accurata e globale delle persone che ne sono affette. Non sempre, infatti, alla corretta codifica assegnata dalla comunità scientifica internazionale corrispondono un effettivo e concreto riconoscimento da parte dei diversi Paesi, un'adeguata conoscenza della malattia e la creazione di specifici percorsi per la presa in carico dei pazienti.

Nonostante i pazienti affetti da GPP siano molto pochi hanno comunque diritto alle migliori condizioni di diagnosi e presa in carico, con la garanzia di un trattamento equo e omogeneo su tutto il territorio nazionale.

Con l'obiettivo di analizzare l'attuale situazione della GPP in Italia, l'Osservatorio Malattie Rare (OMaR) ha radunato un board di esperti - costituito da clinici e accademici provenienti dai principali centri di expertise nella gestione dei pazienti con GPP, da membri di società scientifiche, coordinatori regionali e nazionali delle malattie rare, e rappresentanti delle associazioni dei pazienti - prendendo in esame le principali esigenze insoddisfatte riferite da clinici e pazienti e cercando di trovare insieme delle risposte.

Le tappe del progetto

25 settembre 2023: primo digital board promosso da **OMaR**, con il patrocinio di **ADOI** - Associazione Dermatologi-Venereologi Ospedalieri Italiani, **SIDeMaST** - Società Italiana di Dermatologia, Venereologia e Malattie Sessualmente trasmesse, **APIAFCO** - Associazione Psoriasici Italiani Amici della Fondazione Corazza, **ADIPSO** - Associazione per la Difesa degli Psoriasici, e con il contributo non condizionante di **Boehringer Ingelheim Italia**.

Durante il board, gli esperti si sono soffermati, in particolar modo, sulle disomogeneità territoriali nella presa in carico dei pazienti affetti da GPP, sulle ragioni del ritardo o errore diagnostico e sulla mancanza di informazioni epidemiologiche. Partendo da questi aspetti, l'obiettivo è stato quello di provare a individuare le azioni prioritarie da attivare per migliorare l'approccio clinico/organizzativo della Psoriasi Pustolosa Generalizzata, al fine di ottimizzare l'esperienza terapeutica e assistenziale del paziente.

Per favorire il coinvolgimento di tutti i partecipanti, durante l'incontro è stato mostrato un breve cortometraggio ([Link al video](#)), realizzato da OMaR e costruito sulla storia clinica, ma soprattutto umana, di una donna affetta da GPP. Una testimonianza che tocca il tema della diagnosi e dalla quale emerge il fardello dello stigma sociale, ma che lascia anche trasparire la forza e la tenacia con cui i pazienti affrontano la sfida di una patologia così complessa, difendendo e presidiando ogni possibile spazio di vita.

11 dicembre 2023: secondo digital board per discutere e approvare il position paper **'Psoriasi Pustolosa Generalizzata: sfide organizzative e prospettive future'**, realizzato dalla redazione di OMaR.

POSITION PAPER 'PSORIASI PUSOLOSA GENERALIZZATA: SFIDE ORGANIZZATIVE E PROSPETTIVE FUTURE'

1.1 SUMMARY

La Psoriasi Pustolosa Generalizzata (GPP) per lungo tempo è stata considerata una forma grave di psoriasi, ma le nuove conoscenze sulla malattia hanno portato al superamento di questa prospettiva. Ormai sappiamo che si tratta di una patologia a sé stante, caratterizzata da un'eruzione di pustole superficiali sterili su cute eritematosa, a insorgenza acuta e andamento recidivante, spesso accompagnata da sintomi sistemici.

La GPP è una malattia rara, grave, invalidante e potenzialmente fatale, per la quale le recenti scoperte dei meccanismi patogenetici hanno permesso lo sviluppo di un farmaco specifico, spesolimab. Questi passi, in termini di conoscenza e sviluppo terapeutico, rendono quanto mai urgente e doveroso rispondere a quelle che sono le principali esigenze insoddisfatte riferite dai pazienti: la necessità di ricevere una **diagnosi corretta e tempestiva**, l'importanza di un **approccio multidisciplinare**, il **ruolo cardine del dermatologo**, il riconoscimento, da parte delle singole regioni, di **centri ospedalieri di riferimento**.

Tali centri dovrebbero operare secondo **linee guida condivise**, magari con il supporto di precisi percorsi diagnostici terapeutici assistenziali (PDTA) e con un sistema di monitoraggio ottenuto attraverso un **registro di patologia**: strumento imprescindibile, in grado di garantire un'accurata valutazione, sorveglianza e programmazione sanitaria, e di permettere così un'eventuale verifica delle azioni cliniche e assistenziali intraprese.

Obiettivo del presente position paper è proprio quello di individuare alcune aree concrete di miglioramento su cui lavorare nel prossimo futuro.

1.2 LA PATOLOGIA

Ad oggi non esistono linee guida internazionali univoche sulla definizione della GPP e sull'approccio terapeutico più idoneo. Nel mondo occidentale ci si riferisce alla Consensus ERASPEN (European Rare and Severe Psoriasis Expert Network) che, nel 2017, attraverso la pubblicazione di un documento di consenso¹, definisce la GPP come una malattia auto-infiammatoria distinta dalla psoriasi. I meccanismi patogenetici alla base della GPP non sono ancora del tutto chiari, ma è noto che prevale la disregolazione del sistema immunitario innato. In molti casi la malattia è determinata da mutazioni nel gene IL36RN², che coinvolge l'antagonista del recettore di una proteina nota come interleuchina 36 (IL-36 α , β e γ): una citochina pro-infiammatoria secreta dalle cellule del sistema immunitario. Ci sono alcuni fattori, detti triggers, che possono facilitare lo scatenarsi degli episodi acuti: in particolare, l'interruzione del trattamento con i corticosteroidi sistemici, le infezioni (Streptococco, Staphylococcus Aureus, Candida Albicans, Herpes Virus), alcune condizioni che inducono ipocalcemia (gravidanza, ciclo mestruale o tumori delle paratiroidi), lo stress e alcuni farmaci (sali di litio, antimalarici, interferone, beta-bloccanti, FANS, penicilline, tetracicline, ecc.).

Sintomi

La GPP è caratterizzata dalla comparsa di **pustole sterili** - contenenti neutrofili - **distribuite su una base eritematosa**. Può manifestarsi in associazione a **sintomi sistemici**, come dolore, febbre, malessere generale, leucocitosi, nausea, ecc. Può presentarsi anche in concomitanza con la psoriasi a placche. La GPP è una malattia grave, associata a una notevole morbilità e con una percentuale di **mortalità che varia dal 2 al 7%**.

Le fasi della GPP

Dal punto di vista del decorso clinico, la GPP ha un andamento remittente e recidivante che vede l'alternarsi di **tre fasi distinte**: un **momento iniziale pre-pustoloso** latente, seguito da una **fase acuta di flare** e, infine, un **periodo post-flare**, caratterizzato da un decorso cronico/quiescente, durante il quale sussiste una sintomatologia residua che anticipa una nuova riacutizzazione.

GPP: un'insufficienza cutanea

La GPP è una condizione severa, che andrebbe inserita tra le **insufficienze d'organo**. La **pelle**, infatti, è **l'organo più esteso del nostro corpo**. Per questo, anche se la dermatologia non ha ancora codificato questa nomenclatura, il paziente - durante il flare - può andare incontro a una vera e propria **"insufficienza cutanea"**. Durante le riacutizzazioni della GPP il paziente è in una condizione critica e necessita di ricovero immediato: il pronto soccorso rappresenta, in genere, il primo accesso.

Incidenza e prevalenza

La GPP può manifestarsi a qualsiasi età, ma è stata osservata una maggiore incidenza nella fascia compresa tra i **40 e i 50 anni**, con **prevalenza nel sesso femminile**. Come riportato dall'Istituto Superiore di Sanità³, la GPP ha avuto il suo inquadramento in ambito clinico solo di recente e presenta ancora diverse lacune in campo epidemiologico. I dati più vicini al contesto italiano provengono da uno studio francese del 2006⁴, secondo il quale la **prevalenza** e **l'incidenza** sarebbero rispettivamente di circa **1,76 individui su un milione** e di **0,6 nuovi casi ogni 1.000.000 nuovi nati** (stime assimilabili al contesto italiano). Quantificare precisamente il numero delle persone affette da Psoriasi Pustolosa Generalizzata è molto complesso, non solo a causa dell'esiguo numero di pazienti, ma anche del **mancato, ritardato o errato riconoscimento della patologia**.

¹ Navarini AA, Burden AD, Capon F, Mrowietz U, Puig L, Köks S, Kingo K, Smith C, Barker JN; ERASPEM Network. European consensus statement on phenotypes of pustular psoriasis. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2017

² Fujita H, Gooderham M, Romiti R. Diagnosis of Generalized Pustular Psoriasis. Am J Clin Dermatol. 2022 Jan;23(Suppl 1):31-38. doi: 10.1007/s40257-021-00652-1. Epub 2022 Jan 21. PMID: 35061226; PMCID: PMC8777178

³ Ministero della Salute - ISS. Psoriasi pustolosa generalizzata. <https://www.malattieare.gov.it/malattie/dettaglio/2203>

⁴ Augey F, Renaudier P, Nicolas JF. Generalized pustular psoriasis (Zumbusch): a French epidemiological survey. Eur J. Dermatol. 2006 Nov-Dec;16(6):669-73. PMID: 17229609

1.3 LA DIAGNOSI

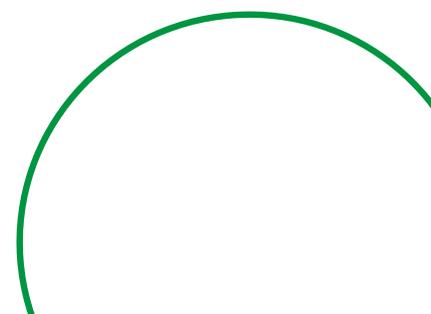
Il ritardo diagnostico

La **video-testimonianza di Floriana**, donna lodigiana di 43 anni, è emblematica di quanto avveniva fino a pochi decenni fa. La donna, protagonista del breve cortometraggio, racconta, infatti, di aver ricevuto la diagnosi di Psoriasi Pustolosa Generalizzata dopo 38 anni dalla prima manifestazione dei sintomi. Si tratta, probabilmente, di un caso limite oggi, ma non così infrequente in passato, quando la patologia era poco nota e c'era una minore attenzione verso le malattie rare. Nonostante i passi avanti fatti negli ultimi anni, la diagnosi resta - a detta dei rappresentanti delle associazioni dei pazienti, così come dei clinici - un possibile ostacolo, soprattutto nei casi in cui il paziente non giunga tempestivamente a un centro di comprovata expertise al primo esordio acuto. Non esiste un patient journey unico: a seconda del luogo, delle condizioni cliniche del paziente e dalle figure professionali con cui si interfaccia, la diagnosi può richiedere tempi completamente differenti. Anche per i casi più complessi, che vedono l'accesso al pronto soccorso, a volte si può registrare una 'misdiagnosi' e tentativi terapeutici non adeguati, spesso causati dall'assenza - in termini organizzativi - di un dermatologo nell'equipe di emergenza-urgenza. È una lacuna importante, che alcuni centri stanno cercando di affrontare definendo precise modalità di relazione, in caso di sospetta GPP, tra i medici del pronto soccorso e il reparto di dermatologia. I primi risultati incoraggianti evidenziano come una **diversa modalità organizzativa del sistema ospedaliero** possa portare beneficio anche ai pazienti affetti da malattie rarissime come questa.

Dermatologo - figura chiave

Come già accennato, a volte il problema del ritardo diagnostico può essere fatto risalire ad alcune carenze nel coordinamento e nella gestione dell'emergenza: mancanza di un vero e proprio servizio di guardia dermatologica, invio del paziente ad altri specialisti reperibili (infettivologi, immunologi, allergologi) e rinvio del parere del dermatologo. È opinione ed esperienza condivisa che, laddove si avviino tali percorsi, la strada del paziente verso la diagnosi sia più lenta e accidentata, e possa includere anche un iniziale approccio terapeutico non efficace. Vi è altresì accordo sul fatto che lo **specialista in dermatologia** debba essere contattato tempestivamente, poiché **rappresenta la figura chiave per la presa in carico del paziente GPP**: conosce la patologia, intercetta il paziente e lo segue durante l'intero iter diagnostico e terapeutico.

In genere, con un semplice **esame obiettivo**, il dermatologo è in grado di riconoscere la Psoriasi Pustolosa Generalizzata, soprattutto nelle sue forme improvvise e acute. Tuttavia, la sua rarità, l'**eterogeneità delle manifestazioni** e la somiglianza di alcuni segni con quelli di altre condizioni patologiche della pelle pongono notevoli sfide alla diagnosi precoce della malattia e al trattamento tempestivo dei pazienti.



1.4 IL TRATTAMENTO

Una volta individuata correttamente la patologia è fondamentale che il paziente abbia accesso alla terapia più appropriata. Oggi finalmente è disponibile una terapia mirata, spesolimab, un anticorpo monoclonale umanizzato del tipo immunoglobulina G1 (IgG1), antagonista del recettore IL36R (codificato dal gene IL36RN), di cui blocca la trasmissione del segnale. Il legame di spesolimab a IL36R impedisce la successiva attivazione da parte dei ligandi affini (le citochine IL36 α , β e γ) e l'attivazione a valle delle vie pro-infiammatorie.

Spesolimab è il primo farmaco specificatamente studiato e indicato nel trattamento dei flare della GPP, in grado di portare alla remissione totale dei sintomi in una settimana, come dimostrato negli studi registrativi.

In generale - come emerge dai risultati di uno studio Delphi⁶ - i clinici preferiscono utilizzare i farmaci biologici, come anti-TNF α , anti-IL17, anti-IL12/23, anti-IL23 e, ovviamente, anti-IL36 (spesolimab), rispetto ai non biologici, come ciclosporina, corticosteroidi e retinoidi, che pure sono ancora largamente utilizzati. Lo studio **Delphi**, conclusosi a novembre del 2022 e in attesa di pubblicazione, ha coinvolto 34 clinici e ha preso in esame diverse aree tematiche riguardanti la GPP, tra queste non solo la questione dei farmaci utilizzati, ma anche l'impatto della malattia sulla quotidianità, la qualità della vita e i bisogni insoddisfatti dei pazienti.

1.5 L'IMPATTO DELLA MALATTIA

Il costo della GPP

Come è emerso dalle testimonianze dei medici che hanno partecipato al board e che hanno messo in luce la gravità della patologia, la Psoriasi Pustolosa Generalizzata ha un forte impatto non solo a livello clinico, ma anche sociale ed economico. Secondo un recente studio sulla spesa sanitaria condotto dal Cergas della Bocconi⁷, **la GPP costa alla sanità pubblica circa 25.000 euro per ogni paziente**, a fronte di una spesa media di circa 9000 euro per la psoriasi a placche. Una differenza importante dovuta, almeno in parte, alla mancanza, e alla conseguente necessità, di una diagnosi tempestiva e accurata della patologia e di un accesso più rapido alla terapia specifica. Il miglioramento di tali condizioni permetterebbe di ridurre i costi dovuti alle frequenti ospedalizzazioni - che nei pazienti con GPP senza adeguato trattamento sono lunghe e frequenti - e all'utilizzo di farmaci non altrettanto efficaci e con possibili effetti rebound.

⁵ Gazzetta Ufficiale Serie Generale n. 61 del 13 marzo 2023 in vigore la Determina AIFA del 23/02/2023

⁶ Paolo Mariani, Carlotta Galeone "Progetto Delphi per la costruzione di nuove evidenze nella GPP in Italia"

⁷ Patrizio Armeni e Francesco Costa (SDA Bocconi School of Management) Psoriasi Pustolosa Generalizzata: impatto economico e sulla qualità di vita
<https://www.sdabocconi.it/it/faculty-ricerche/ricerca/health-and-life-sciences-knowledge-platform/cergas>

Le esigenze dei pazienti

Migliorare la gestione della malattia traghettandola verso una medicina personalizzata (dalla diagnosi alla terapia), che consideri il paziente in tutta la sua complessità, potrebbe contribuire al miglioramento generale delle condizioni di vita delle persone affette da GPP. Le difficoltà con cui convivono ogni giorno i pazienti affetti da GPP sono senza dubbio fisiche, ma spesso anche psicologiche.

I risultati dello studio Delphi parlano chiaro: il **disagio psicologico** è uno dei sintomi più invalidanti riferiti dai pazienti. Sembra paradossale per una patologia potenzialmente letale, i cui episodi di flare sono in grado di condurre alla morte nel 2-7% dei casi; eppure, da questa apparente incongruenza emerge quella che è la realtà concreta della vita con la GPP. La patologia, infatti, durante i flare, richiede frequenti ospedalizzazioni, ed è caratterizzata da dolore severo, accompagnato spesso da svariate complicanze (infezioni batteriche secondarie, necrosi tubulare renale, danno epatico, insufficienza cardiorespiratoria). La qualità della vita, durante questi episodi acuti, è fortemente compromessa.

Tuttavia, un grosso 'peso' per i pazienti persiste anche nella fase post-flare: è il momento in cui prevale **l'ansia di incorrere in una nuova riacutizzazione**. Ansia che, a volte, incide talmente tanto sulla qualità della vita da innescare dei veri e propri circoli viziosi stress-flare, da cui il paziente esce stremato.

Inoltre, la malattia **influenza pesantemente la quotidianità** di queste persone, **rendendo più complicate, se non addirittura impossibili, anche le attività più semplici**: allacciarsi le scarpe, sbrigare faccende domestiche, svolgere una regolare attività fisica, partecipare a eventi importanti. Dai risultati dello studio Delphi si evince che le aree più compromesse sono quelle relative alla sfera psicologica, relazionale - soprattutto l'intimità con il partner e la socializzazione con amici, familiari ed estranei - fisica ed economico-lavorativa. In generale, il problema **dell'assistenza psicologica** è uno dei principali bisogni insoddisfatti (unmet needs) riferiti dai pazienti, insieme alla **necessità di ricevere una diagnosi corretta e tempestiva** e alla **possibilità di accedere alla terapia specifica**.

1.6 SFIDE E PROSPETTIVE FUTURE

Riconoscimento dei centri di expertise

Una delle richieste dei pazienti, che trova l'accordo del mondo clinico, è quella di poter contare su un'organizzazione sanitaria di diagnosi e cura, con percorsi uniformi in tutto il Paese. Affinché questo sia possibile occorrono diverse condizioni, sulle quali si può, senza dubbio, lavorare.

In primo luogo, le Regioni dovrebbero identificare in modo chiaro - laddove ve ne siano i requisiti - **i centri di comprovata expertise (presa in carico di almeno un paziente negli ultimi dieci anni)**, che andranno a costituire una **'rete della presa in carico della GPP'**: una mappa di orientamento per tutti i pazienti, anche per quelli che vivono in regioni dove non ci sono centri competenti e che potranno affidarsi alle strutture più vicine, evitando i cosiddetti 'viaggi della speranza'.

Questa esigenza primaria dei pazienti non sempre trova un'adeguata risposta nelle strutture presenti sul territorio. I **centri che hanno una 'comprovata esperienza'**⁸, infatti, non sono molti né uniformemente distribuiti a livello nazionale.

Nel migliore dei casi, i pazienti vengono indirizzati verso le strutture specialistiche identificate dalle Regioni per la prescrizione dei farmaci di ultima generazione; più frequentemente, però, finiscono col rivolgersi all'ospedale più vicino a casa. Tuttavia, questo rappresenta una concausa che aumenta il ritardo diagnostico: non tutti i reparti di dermatologia - quando presenti - possiedono le competenze specifiche per permettere una diagnosi rapida e accurata. Per colmare questa lacuna, è quindi necessario il riconoscimento, da parte delle autorità regionali, di un elenco aggiornato dei centri di maggiore expertise a cui il paziente possa rivolgersi, in modo da garantire a tutti un accesso equo alla diagnosi e al trattamento, indipendentemente dalla regione di appartenenza.

Registro di patologia

Rara, rarissima, ma quanto effettivamente? Per la GPP, ad oggi, ci si può affidare solo alle stime di prevalenza e incidenza proiettate sul dato di popolazione italiano, poiché non esistono altre fonti affidabili per stabilire il numero esatto di pazienti. Pur essendo - senza alcun dubbio - una malattia rara⁹ e pur avendo un ORPHACODE, **la GPP, infatti, non risulta ancora inserita nell'elenco delle malattie rare esenti (DPCM 12/01/2017 - Allegato 7) e la presa in carico resta relegata ai soli aspetti 'cronici' (DPCM 12/01/2017 - Allegato 8).**

Il Testo Unico Malattie Rare (Legge 10 novembre 2021, n.172) prevede la possibilità di aggiornare l'elenco attualmente in vigore con ulteriori patologie rare già classificate con ORPHACODE. Nell'attesa di questo fondamentale passaggio, che potrebbe chiarire nel tempo la dimensione della patologia nel nostro paese, si auspica che le società scientifiche di riferimento, come da volontà manifestata da SIDeMAST e ADOI, possano approntare nuovi registri di patologia, come quello per le Psoriasi, all'interno del quale individuare in maniera chiara i casi di GPP.

La presenza di un registro in grado di raccogliere informazioni epidemiologiche, cliniche e terapeutiche potrebbe essere estremamente utile per svolgere una adeguata attività di valutazione, sorveglianza, prevenzione e programmazione sanitaria e assistenziale, anche a livello regionale. L'istituzione di un registro - soprattutto adesso che è disponibile una terapia specifica - è uno strumento imprescindibile per la **verifica e il monitoraggio delle azioni cliniche intraprese.**

⁸ <https://www.osservatoriomalattie.it/i-nostri-servizi/psoriasi-pustolosa-generalizzata-guida-ai-centri-italiani>

⁹ <https://www.malattie.gov.it/malattie/dettaglio/2203>

Linee guida e percorsi

Come passo ulteriore, anche parallelo alla definizione sul territorio nazionale dei centri di maggior expertise, sarebbe utile aumentare tra i clinici l'educazione e la consapevolezza di quelli che dovrebbero essere i corretti percorsi dei pazienti, al fine di favorire una maggiore uniformità nell'approccio e nella gestione della patologia.

Per rispondere alle esigenze tecniche e informative di medici e pazienti, potrebbe avere un ruolo di primo piano la definizione di linee guida specifiche per la GPP. Si potrebbe partire dalla raccolta e sistematizzazione delle expert opinion già esistenti in tema di diagnosi e gestione del percorso - lavoro, peraltro, già in fase avanzata di realizzazione da parte delle società scientifiche - per poi proseguire con una successiva elaborazione di nuove e aggiornate linee guida. Si tratterebbe di linee guida 'dinamiche', quindi soggette a modifiche in rapporto all'esperienza e passibili di integrazioni da parte di coloro che giornalmente sono coinvolti nella gestione della patologia. La realizzazione di linee guida specifiche per la GPP rappresenterebbe un valido strumento per contribuire a ridurre le forme inappropriate di assistenza, migliorare le prestazioni sanitarie, favorire l'aggiornamento di medici e specialisti e fornire spunti per nuove ricerche nel settore.

Nell'attesa di questa preziosa sistematizzazione delle conoscenze, per agevolare la corretta e uniforme presa in carico dei pazienti sarebbe utile l'elaborazione di PDTA (Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali) per malattia cronica su base Regionale, da sviluppare successivamente al riconoscimento dei centri di maggior expertise.

1.7 CONCLUSIONI

La GPP è una malattia rara, potenzialmente fatale, che ha un impatto molto forte sulla qualità della vita di chi ne è affetto. Si tratta, infatti, di una malattia che alterna fasi acute, gravi, dolorose e invalidanti, con fasi di remissione in cui vi è una paura costante di recidiva - timore che, come tutti gli elementi di stress, può favorire la recidiva stessa. Fino a poco tempo fa, i pazienti con GPP tardavano a trovare una diagnosi e venivano trattati con diverse tipologie di farmaci, non specifici e con esiti non ottimali: una situazione che impediva il crearsi di percorsi chiari e codificati di diagnosi e presa in carico. Con l'arrivo del primo farmaco specifico vi sono tutte le condizioni per un cambiamento, non solo nell'approccio terapeutico, ma anche nella progettazione dei percorsi di diagnosi e monitoraggio, tanto a livello nazionale che locale. **La sfida più impegnativa, oggi, è di tipo organizzativo.**

Dal Board emergono, in questo senso, diversi spunti:

- A livello nazionale si auspica un riconoscimento formale di 'malattia rara esente' e, conseguentemente, la creazione di un registro epidemiologico. Allo stesso modo si auspica, e si sta già lavorando in tal senso, che si creino dei documenti di consenso, o linee guida aggiornate, per la corretta gestione del paziente GPP, che includano anche il supporto psicologico.
- A livello territoriale, invece, si evidenzia l'urgenza di stabilire chiaramente, in tutte le Regioni, quali siano i centri di comprovata expertise e come questi debbano dialogare con le strutture dell'emergenza-urgenza e con le strutture di minore esperienza, al fine di creare una 'rete della GPP' che porti velocemente il paziente alla diagnosi e alla corretta presa in carico. Un percorso che, a livello regionale, può essere supportato e rafforzato dalla creazione di PDTA specifici.

