

## **Progetto regionale per la diagnosi precoce e la gestione standardizzata della Malattia di Still pediatrica**

La malattia di Still è una patologia autoinfiammatoria dell'infanzia, caratterizzata da febbre quotidiana, rash evanescente, artrite e marcata iperinfiammazione sistemica sostenuta da un'elevata produzione di Interleuchina (IL)-1, IL-6 e IL-18. L'attivazione aberrante dell'inflamasoma rappresenta un elemento patogenetico centrale e contribuisce al rischio di complicanze severe, tra cui la sindrome da attivazione macrofagica (MAS). La diagnosi precoce rimane tuttavia complessa a causa della variabilità clinica, con conseguente ritardo nel riconoscimento dei casi e nell'avvio della terapia appropriata. È ormai dimostrato che un early treatment con farmaci mirati può modificare in modo significativo la storia naturale della malattia, prevenire danni articolare e ridurre il rischio di MAS.

La sfida attuale consiste nell'individuare precocemente i pazienti affetti, uniformare il patient journey e garantire l'accesso a una terapia appropriata riducendo variabilità clinica e terapeutica. In tale contesto, risulta essenziale creare una rete regionale multidisciplinare che consenta una gestione condivisa e armonizzata della patologia.

La proposta progettuale mira alla definizione e implementazione di un percorso standardizzato di formazione per la diagnosi precoce della malattia di Still sul territorio toscano, finalizzato a:

- Costruire un pathway per uniformare criteri clinici e laboratoristici di sospetto diagnostico;
- identificare specifici biomarcatori di iperinfiammazione utili alla identificazione precoce dei pazienti affetti;
- ottimizzare il timing decisionale per l'inizio dell'early treatment;
- definire un approccio condiviso al paziente;
- integrare competenze multidisciplinari all'interno di una rete stabile e funzionale.

L'armonizzazione di tali elementi consentirebbe di migliorare significativamente l'outcome, ridurre ritardi diagnostici e garantire ai pazienti un patient journey omogeneo e fondato su criteri di qualità assistenziale.

### **Il Patient Journey**

Il percorso si articola su tre livelli progressivi.

- Il primo livello è rappresentato dal Pediatra di Libera Scelta, presso il quale si verifica più frequentemente il primo contatto clinico con il paziente.
- Il secondo livello include i reparti di Pediatria ospedaliera di I e II livello, punto nevralgico nella valutazione differenziale dei quadri febbrili persistenti. In entrambe le sedi devono essere disponibili criteri diagnostici standardizzati utili al riconoscimento precoce dei casi sospetti.
- Il referral rapido permette la presa in carico presso il centro di terzo livello, costituito dal Centro reumatologico pediatrico regionale che rappresenta il

polo diagnostico-terapeutico di riferimento. Qui il percorso prevede una presa in carico multidisciplinare, esami ematici per l'identificazione di biomarcatori specifici, valutazione degli indici prognostici di MAS e, definizione dell'approccio ottimale alla gestione del paziente con Malattia di Still.

### **Modello di definizione**

La definizione del percorso proposto segue un modello articolato in sei fasi operative:

- Fase 1 (Mapping) viene analizzata la variabilità dei percorsi assistenziali esistenti nelle diverse realtà sanitarie regionali.
- Fase 2 (Design) prevede la costruzione del patient pathway ottimizzato, redatto come flowchart unica e applicabile a tutti i centri e sito web dedicato.
- Fase 3 (Consensus) corrisponde alla validazione del modello attraverso confronto multidisciplinare, garantendo uniformità clinica.
- Fase 4 (Key Performance Indicator Definition) stabilisce indicatori misurabili di performance e outcome clinico.
- Fase 5 (Refinement) permette una revisione continua basata su evidenze reali.
- Fase 6 (Pilot) prevede applicazione sperimentale del percorso su centri selezionati.

### **Attività di diffusione e condivisione**

Al fine di avviare in modo uniforme e condiviso l'implementazione del progetto, sarà organizzato un incontro regionale con tutti i pediatri di libera scelta, referenti dei reparti ospedalieri e professionisti coinvolti nel percorso clinico-assistenziale. L'obiettivo sarà la presentazione del Patient Journey, dei criteri diagnostici condivisi e delle procedure di referral verso il centro di terzo livello.

Verrà istituito un tavolo di lavoro con funzione di coordinamento, armonizzazione delle procedure e aggiornamento del pathway sulla base delle evidenze real-word. È prevista la costruzione e somministrazione di un questionario rivolto ai centri partecipanti, con l'obiettivo di misurare l'effettiva applicazione del percorso, la percezione clinica degli operatori e la tempestività diagnostica rispetto alla baseline pre-implementazione.

I dati verranno periodicamente aggregati, discussi e restituiti a tutti i centri tramite report trimestrali.

I risultati finali saranno diffusi attraverso pubblicazione su reti pediatriche regionali, piattaforme dedicate e possibili contributi scientifici su *Rete Pediatrica Toscana / Toscana Medica*. Tale diffusione rappresenta un elemento chiave per la sostenibilità a lungo termine del modello e per la sua eventuale estensione ad altre patologie infiammatorie sistemiche.

### **Start-Up e Risorse**

La fase iniziale del progetto avrà una durata definita di 4 mesi e comprenderà la mappatura dei centri, lo sviluppo del sito web dedicato, la validazione dei criteri diagnostici, la definizione del flusso clinico e la costruzione degli strumenti di raccolta dati. Il presente Progetto non è uno studio clinico e non prevede la figura di uno study coordinator. Il budget richiesto per la completa implementazione della fase progettuale è a partire da 15.000 € + IVA. Le modalità e le trances di pagamento verranno definite in fase di stesura contrattuale con le rispettive aziende sponsors.

Il riconoscimento degli sponsors in questo progetto prevede che il logo azienda come sponsor progetto sia incluso nei seguenti materiali:

- e-mails di invito,
- sito web dedicato al progetto
- lettere di conferma della registrazione
- materiali dell'evento.

Chi fosse interessato può contribuire alla realizzazione del progetto **entro 40 giorni** dalla pubblicazione di questo avviso.