MALATTIE RARE E DISABILITA'
"Siamo Rari … ma Tanti"

OTTAVA GIORNATA
DEL DIRITTO COSTITUZIONALE ALLA SALUTE

1999- 2009 IL GRANDE INGANNO

Venerdì 4 dicembre 2009, ore 08.30 – 16.00

Camera dei Deputati
Palazzo Marini – Sala delle Conferenze
Via del Pozzetto, 158
Roma (Piazza San Silvestro)

HOME THERAPY : UNA RISORSA NEL TRATTAMENTO CON FARMACI ORFANI.

Dott.ssa Daniela Concolino
Ricercatore di Pediatria. Università Magna Grecia di Catanzaro. Responsabile Centro Regionale Pediatria Genetica e Malattie Rare

La "home therapy", un moderno modello di assistenza domiciliare utilizzabile nella cura dei pazienti affetti da malattie rare che si avvalgono della terapia enzimatica sostitutiva (farmaci orfani) è finalmente diventata una realtà assistenziale applicabile anche in Italia.

Le malattie da accumulo lisosomiale sono malattie rare a carattere progressivo, per alcune delle quali è oggi disponibile una terapia in grado di bloccare la loro evoluzione. Tale terapia nota come **terapia enzimatica sostitutiva** (TES) viene somministrata per via venosa a cadenza periodica di 2 o più volte al mese e, fino ad ora in Italia è eseguita in ambiente ospedaliero sia per problemi organizzativi sia per vincoli legislativi legati alla prescrivibilità di questi farmaci. .Al contrario la somministrazione in regime domiciliare della TES è una modalità assistenziale ampiamente consolidata in vari paesi europei che ne hanno potuto documentare i risultati, sia in termini di miglioramento di qualità di vita per i pazienti e le loro famiglie che di risparmio organizzativo ed economico per le strutture ospedaliere.

Sulla base di questa premessa e della sensibilità dell'industria che, per la prima volta in Italia, decide di offrire un servizio la cui ricaduta è esclusivamente nei confronti dei pazienti, è stato possibile progettare e sperimentare presso la Pediatria dell'Università di Catanzaro un modello di terapia domiciliare per i pazienti affetti da **Malattia di Fabry** in terapia con agalsidasi alfa, al fine di verificarne la fattibilità e la sicurezza nel sistema sanitario italiano, sebbene la burocrazia sia ben più complessa che negli altri paesi europei.

La **malattia di Fabry** è una malattia genetica, legata al cromosoma X, causata dalla mancanza di alfa galattosidasi A, enzima che degrada prodotti di scarto all'interno di organelli cellulari detti lisosomi con conseguente accumulo cellulare e sintomi come dolore agli arti (più intenso nell'infanzia che nell'età adulta), alterazioni cutanee (angiocheratomi), problemi gastroenterici, renali, cardiaci e cerebrovascolari (come l'ictus giovanile). Se fino a pochi anni fa si potevano solo alleviare i sintomi della malattia attualmente si dispone della TES che, proprio perché basata sul principio di sostituire la normale attività enzimatica carente, deve essere somministrata ad intervalli prefissati ed in maniera continuativa per tutta la vita. La somministrazione del farmaco effettuata sotto controllo di personale infermieristico specializzato ed esclusivamente presso i Centri Clinici degli ospedali, comporta pesanti inconvenienti per i pazienti in termini di tempo, trasporto, attesa, lavoro, spese.

L'**agalsidasi alfa** è ad oggi l'unica TES per la malattia di Fabry per la quale è prevista, nel sistema italiano, la somministrazione domiciliare in quanto il farmaco ha una registrazione dell'AIFA che ne consente l'utilizzo al di fuori dell'esclusivo regime ospedaliero tanto che tale modalità d'utilizzo è riportata anche nella scheda tecnica.

Il progetto pilota ci ha visto impegnati nella fase di set-up necessaria alla progettazione dei protocolli e alla formazione infermieristica, nella fase di sperimentazione del modello implementato e quindi nella verifica dei risultati. Il modello si è dimostrato **sicuro** sia in termini di aderenza al calendario infusionale che di esclusiva assistenza infermieristica alla somministrazione domiciliare dell'agalsidase A ed **efficace** tanto in termini di qualità di vita dei pazienti quanto di organizzazione del lavoro del Centro Clinico che si riflette in un migliore monitoraggio della malattia. Avere la possibilità di essere curati a casa, da personale altamente specializzato ed in stretta collaborazione con il centro clinico di riferimento è stato per i nostri pazienti un grosso traguardo che ha sicuramente contribuito ad un netto miglioramento della loro qualità di vita.

Sulla base dei risultati ottenuti è nato il programma "**Fabry@home**" ormai esteso ad altri Centri clinici in diverse regioni italiane e disponibile per tutti i pazienti affetti da malattia di Fabry. Il programma Fabry@home rende possibile lo spostamento della terapia enzimatica con agalsidasi alfa dall'ospedale a casa del malato, coniugando la possibilità di una terapia efficace con una migliore qualità della vita dei malati e un'assistenza professionale specializzata e personalizzata.

I piani sanitari nazionali dedicano una particolare attenzione allo sviluppo e rilancio di progetti di cure a domicilio, rilevando l'importanza di un approccio alla salute che valorizzi gli interventi domiciliari e territoriali al pari di quelli ospedalieri. Pertanto, è auspicabile che tale modello assistenziale possa presto essere recepito dal sistema sanitario ed esteso ai pazienti affetti da **altre malattie da accumulo lisosomiale** in terapia enzimatica sostitutiva anche in Italia.

Università "Magna Græcia" di Catanzaro

HOME THERAPY: UNA RISORSA NEL TRATTAMENTO CON FARMACI ORFANI

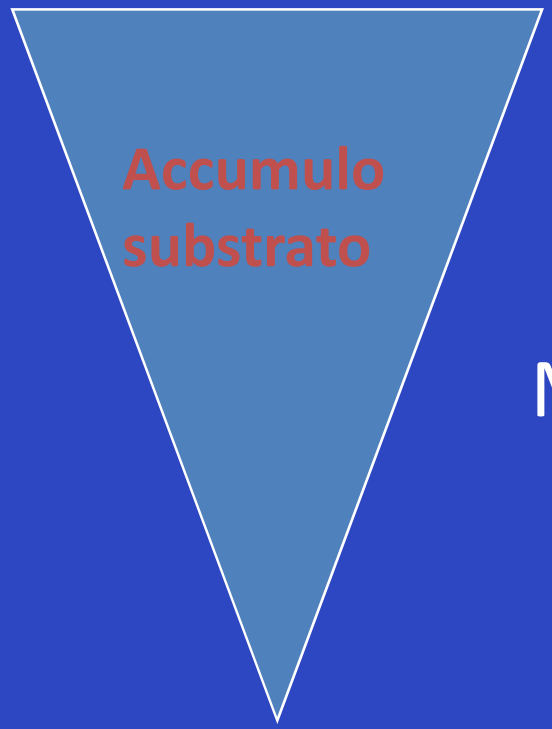
D. Concolino

MALATTIA DI FABRY

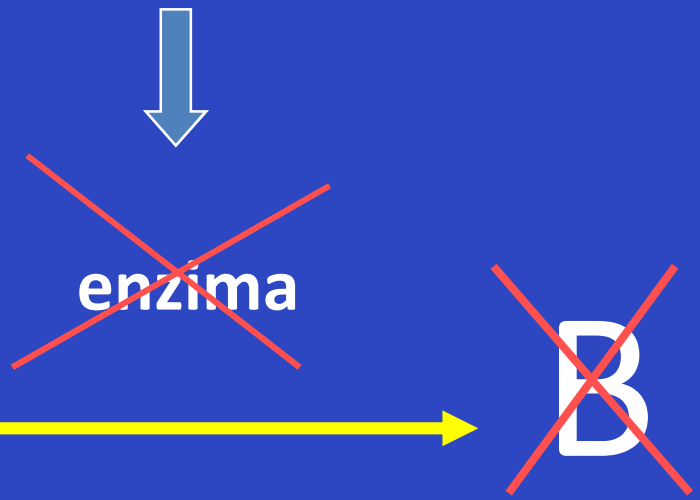
Malattie Metaboliche

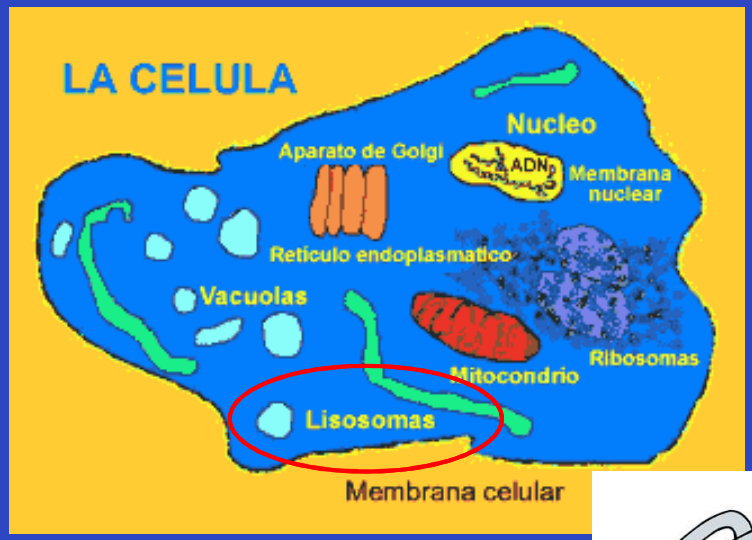
Malattie Genetiche

Malattie da accumulo lisosomiale

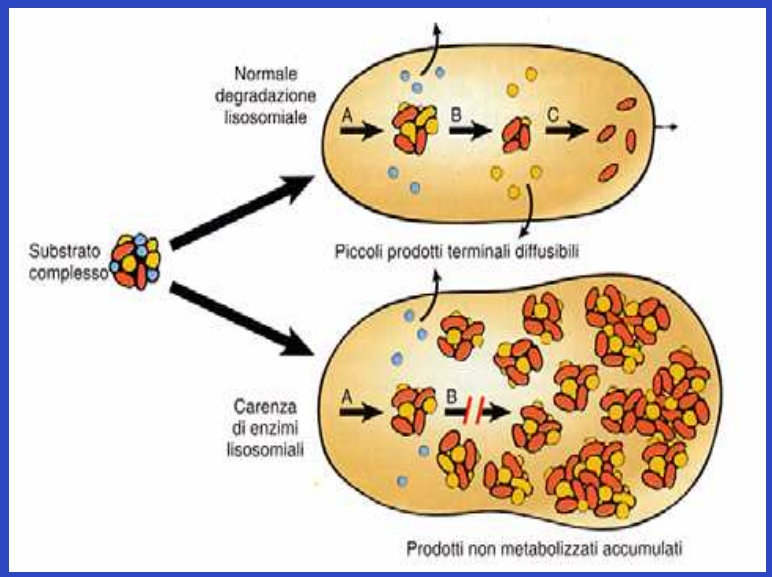


Mutazione genica

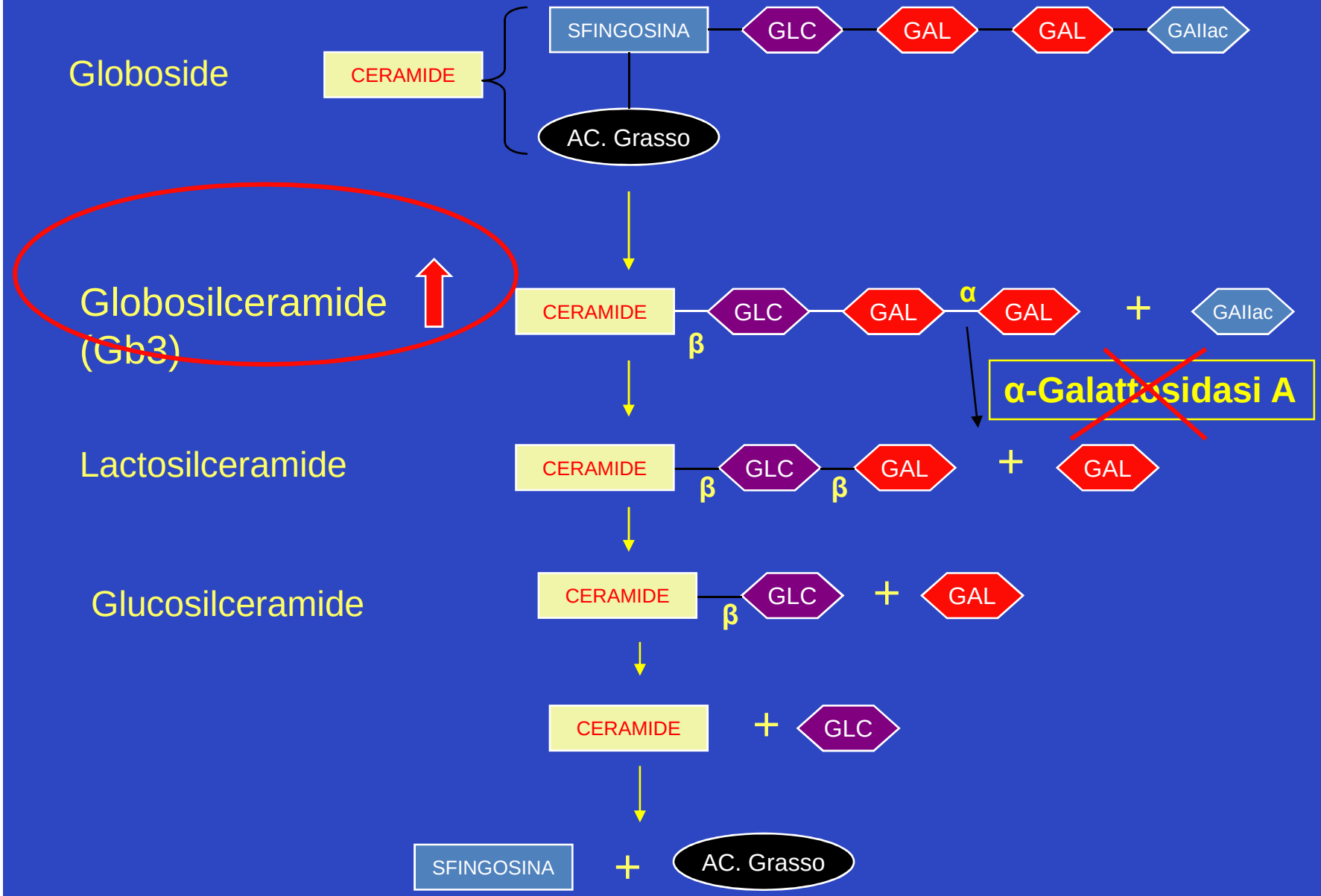




Malattie da accumulo lisosomiale



MALATTIA DI FABRY



RENE

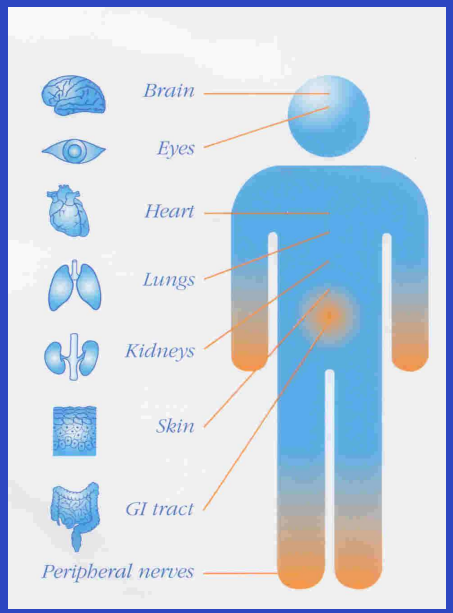
PROTEINURIA
DISFUNZIONI TUBULARI
INSUF. RENALE

S. NERVOSO

ACROPARESTESIE
ACCIDENTI VASCOLARI
DISTURBI PSICHIATRICI

CUORE

CARDIOMIOPATIA
MALATTIA CORONARICA
IPERTENSIONE
IPERTROFIA VENTR. SX
LESIONI VALVOLARI



CUTE

ANGIOCHERATOMI
EDEMA

SISTEMICI

FEBBRE
INTOL. AL CALDO
IPO-ANIDROSI

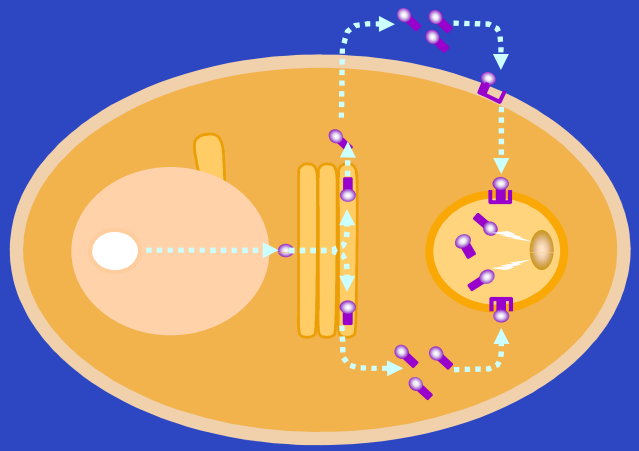
OCCHI

DISTROFIA CORNEALE

INTESTINO

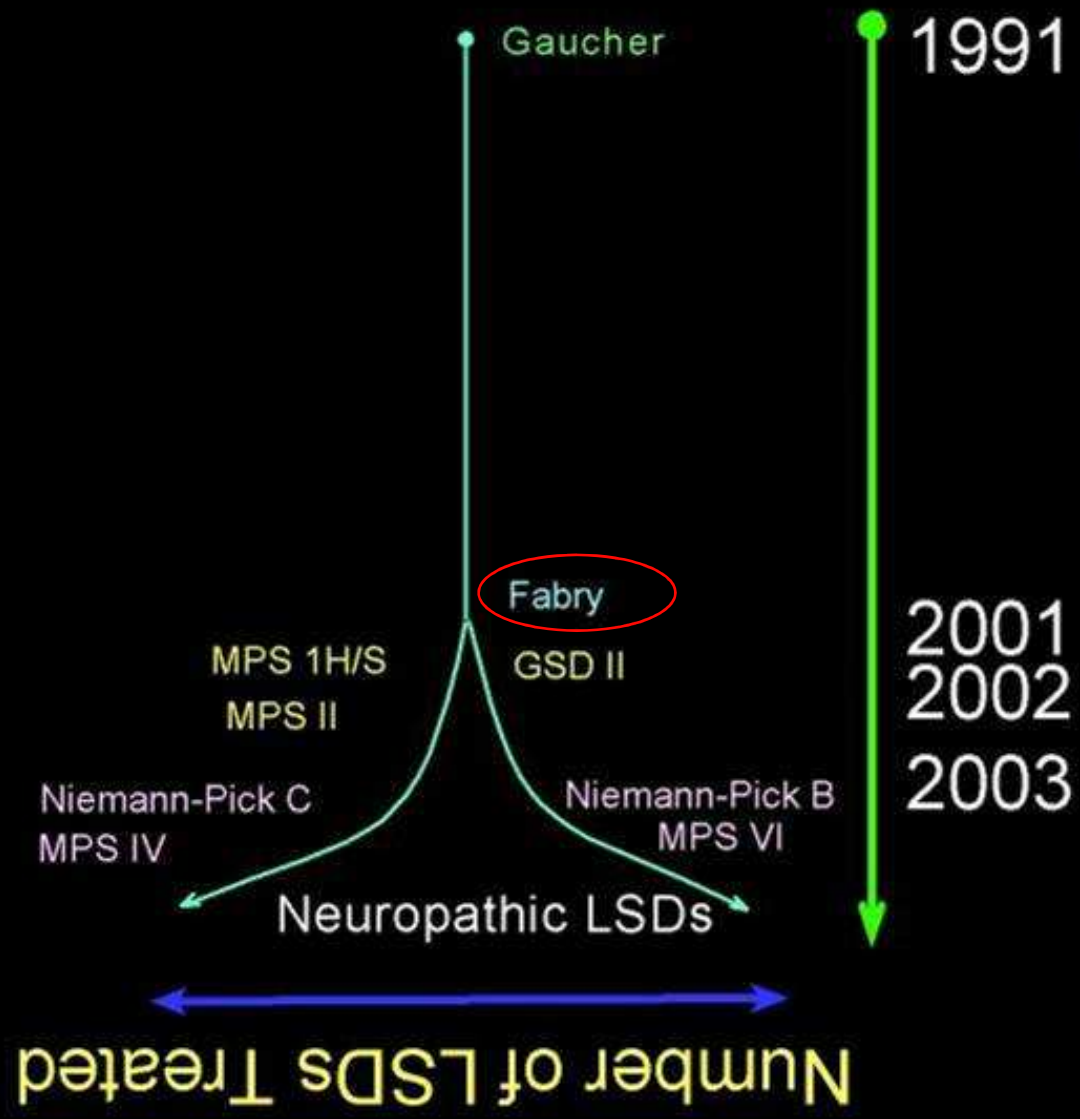
DIARREA, NAUSEA,
VOMITO, CRAMPI

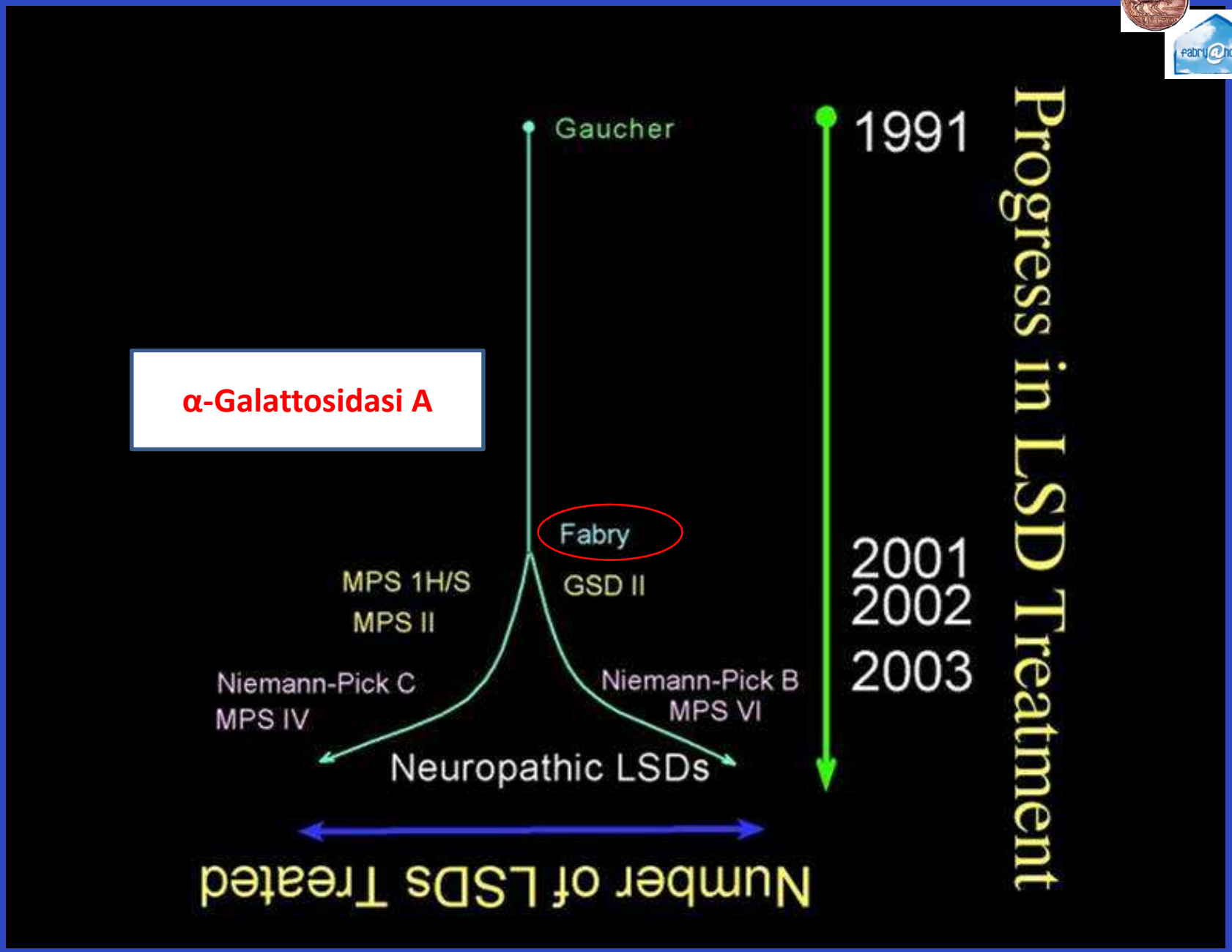
RICERCA DI BASE



TERAPIA

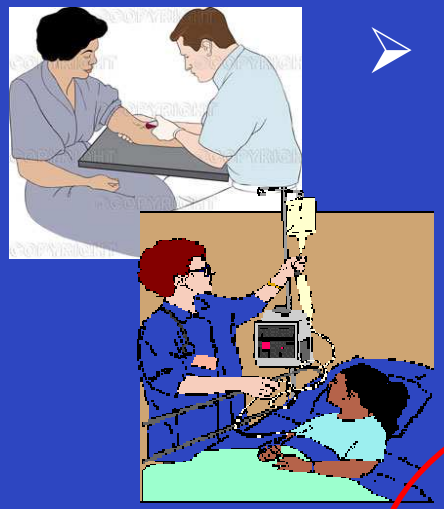
Progress in LSD Treatment





α-Galattosidasi A

TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA



- somministrazione per via e.v.
- intervallo di 14 giorni
- per tutta la vita

esclusivo regime ospedaliero con un notevole disagio per i pazienti e le loro famiglie

PREMESSA

- "home therapy" per LSD è una realtà assistenziale esistente in vari paesi europei

Nephrol Dial Transplant (2006) 21: 355–360
doi:10.1093/ndt/gfi221
Advance Access publication 25 October 2005

Original Article

Home treatment for Fabry
on 3 years experience in 1

Gabor E. Linthorst[1], Anouk C. Vedde
and Carla E. M. Hollak[1]

Nephrol Dial Transplant (2006)
doi:10.1093/ndt/gfi152
Advance Access publication 4 October 2005

Original Article

Long-term therapy with agalsidase alfa for Fabry disease: safety an
effects on renal function in a home infusion setting

Intravenous enzyme replacement therapy: better in home or hospital?

A Milligan, D Hughes, S Goodwin, L Richfield, A Mehta

Home therapy for lysosomal storage disorders

Derryalynn A Hughes, A

argaret Timmons, John T. Flaherty[1] and

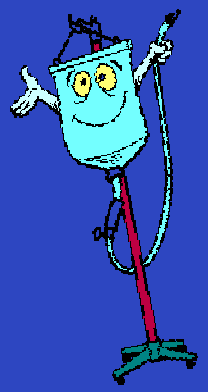
Home-based infusion therapy for patients with Fabry disease

A Cousins, P Lee, D Rorman, A Raas-Rothschild, M Banikazemi, S Waldek, L Thomp

PREMESSA

- "home therapy" per LSD è una realtà assistenziale esistente in vari paesi europei

- agalsidase alfa: farmaco OSP 2- RRL
  somministrazione domiciliare riportata in scheda tecnica



Progettazione e sperimentazione di un modello di terapia domiciliare per verificare la sicurezza, l'efficacia e la fattibilità nel sistema sanitario italiano

Progetto "home therapy"

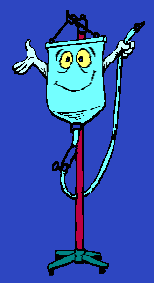
Set Up

- Progettazione:
  - protocolli infermieristici
  - procedure gestione dei pazienti
  - percorso assistenziale
  - procedure logistica del farmaco

- Formazione infermieri:
  - malattia di Fabry
  - ERT
  - protocolli
  - gestione emergenze

- Stesura progetto

- Approvazione C.E.



Fase pilota

- Trattamento domiciliare

Target: 6 pazienti (4M-2F);
età media 32,3 (26-68 a)
agalsidase A da 6 mesi
Sede: circa 100 Km da CZ

- Monitoraggio risultati

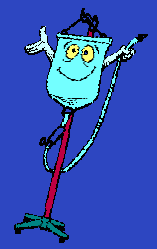
indicatori

Obiettivo

- la sicurezza in termini di interventi medici non programmati e di "compliance" terapeutica e/o di follow-up di malattia in rapporto al regime ospedaliero;
- l'efficacia in termini di impatto sulla qualità di vita e sullo stato d'ansia del paziente;
- l'adeguatezza dei protocolli di gestione in termini di fattibilità e di qualità di servizio offerto;
- i vantaggi economici e/o organizzativi per il Centro Clinico.

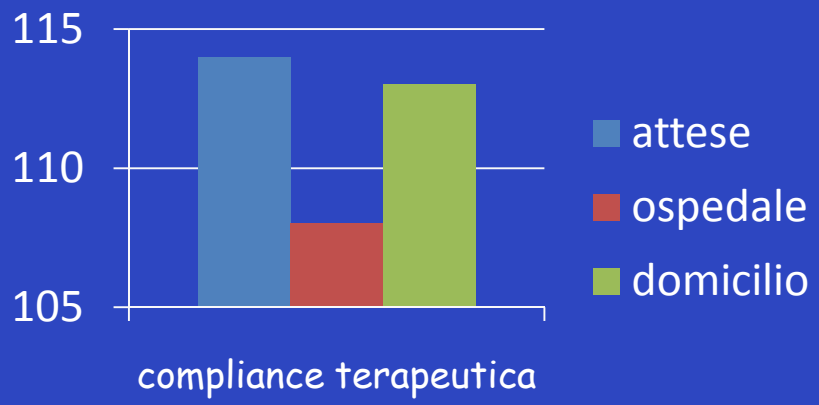
Sicurezza

- Numero interventi medici a domicilio e/o non programmati del Centro Clinico
- Aderenza al calendario infusionale programmato
- Rispetto follow-up malattia
- Richieste uscita Programma



- **Nessun intervento medico al domicilio e nessun intervento del Centro Clinico**
- **Perfetta aderenza al calendario infusionale**
- **Nessuna uscita dal Programma**

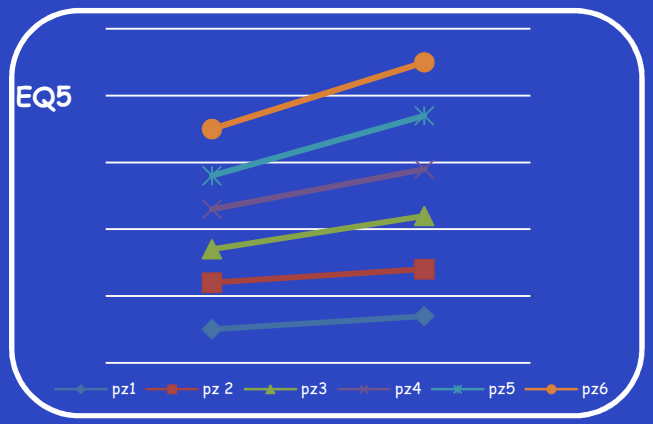
l'assistenza infermieristica è sufficiente alla somministrazione domiciliare dell'agalsidase A



Efficacia

Qualità di vita (EQ5) e ansia di stato (AS)

AS: servizio di assistenza domiciliare è adeguato alle aspettative dei pazienti



Organizzazione del lavoro del Centro Clinico

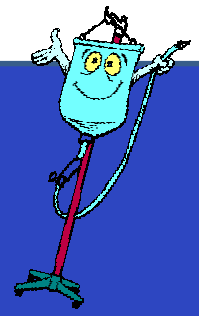
migliore monitoraggio della malattia con ottimizzazione del follow-up in regime di day-hospital

migliore utilizzazione del personale per attività nelle quali è realmente indispensabile il regime ospedaliero

Adeguatezza

la presenza di non conformità dei protocolli di gestione rispetto ai protocolli di servizio definiti

I protocolli di gestione sono risultati adeguati all'obiettivo proposto e nessuna non conformità è stata registrata né nel percorso assistenziale né nei processi di logistica



Conclusioni

L'attuazione di un servizio di terapia domiciliare per il trattamento di pazienti affetti da MF, nella nostra esperienza, si è dimostrata essere una alternativa terapeutica fattibile e sicura anche in Italia

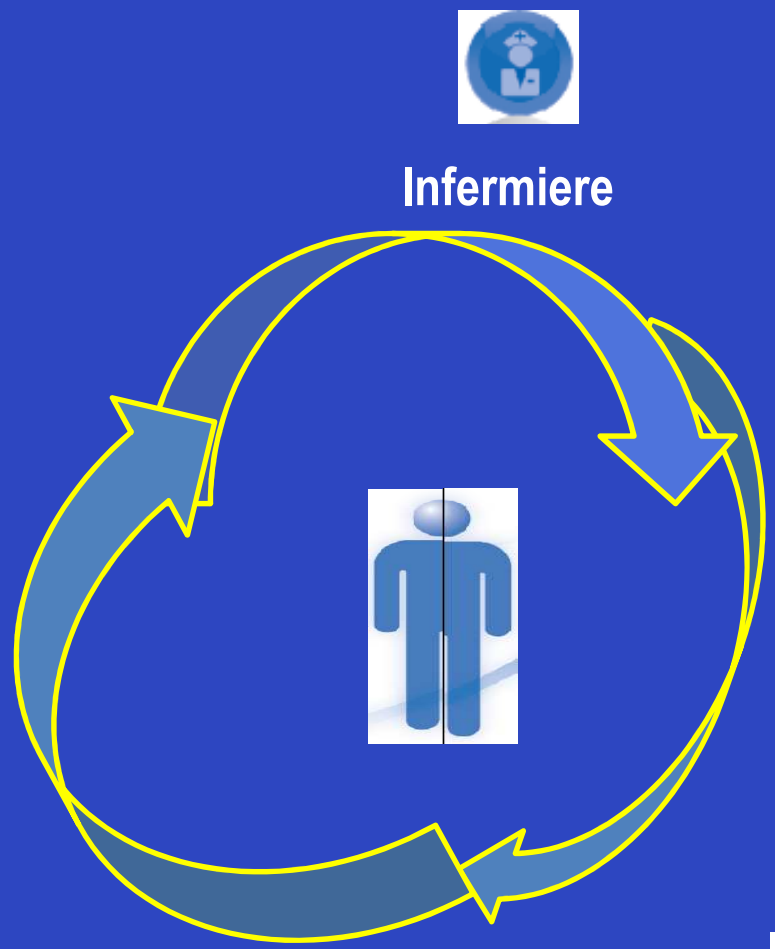
La nuova frontiera della terapia enzimatica domiciliare

Il Programma

Il primo Programma che offre gratuitamente un servizio di assistenza domiciliare alle persone affette da Malattia di Fabry

Il Programma prevede la consegna al domicilio del farmaco e la somministrazione della terapia enzimatica sostitutiva da parte di un infermiere specializzato, secondo il piano terapeutico previsto dal Centro Clinico

Componenti modello assistenziale



Patologie rare

Le terapie per i pazienti con la malattia di Fabry si fanno anche a casa

Finalmente buone notizie!

IN BREVE

CURE A DOMICILIO PER LA MALATTIA DI FABRY

VERO salute

›Grazie all'assistenza infermieristica

Curarsi a casa? Si può

Una terapia domiciliare per i pazienti afflitti dalla Malattia di Fabry? Realtà e non più sogno, grazie a un nuovo progetto di cui ci parla la dottoressa Daniela Concolino, pediatra all'Università di Catanzaro. «Si tratta di una cura che deve essere continuativa, ogni 14 giorni, e che necessita di assistenza infermieristica perché viene fatta per infusione endovenosa. Per questo motivo ci deve essere un esperto che deve portare in casa la terapia al paziente. La cosa straordinaria è che questo servizio trasforma in una routine quello che le persone devono fare per tutta la vita. È un servizio che migliora molto la qualità di vita del paziente».

Malattia di Fabry

Le «cellule spazzine» si cureranno anche a casa

Avviato Fabry pediatrico, un progetto pilota dell'Ospedale di Catanzaro

Malattia di Fabry, molto gradita dal paziente l'assistenza domiciliare

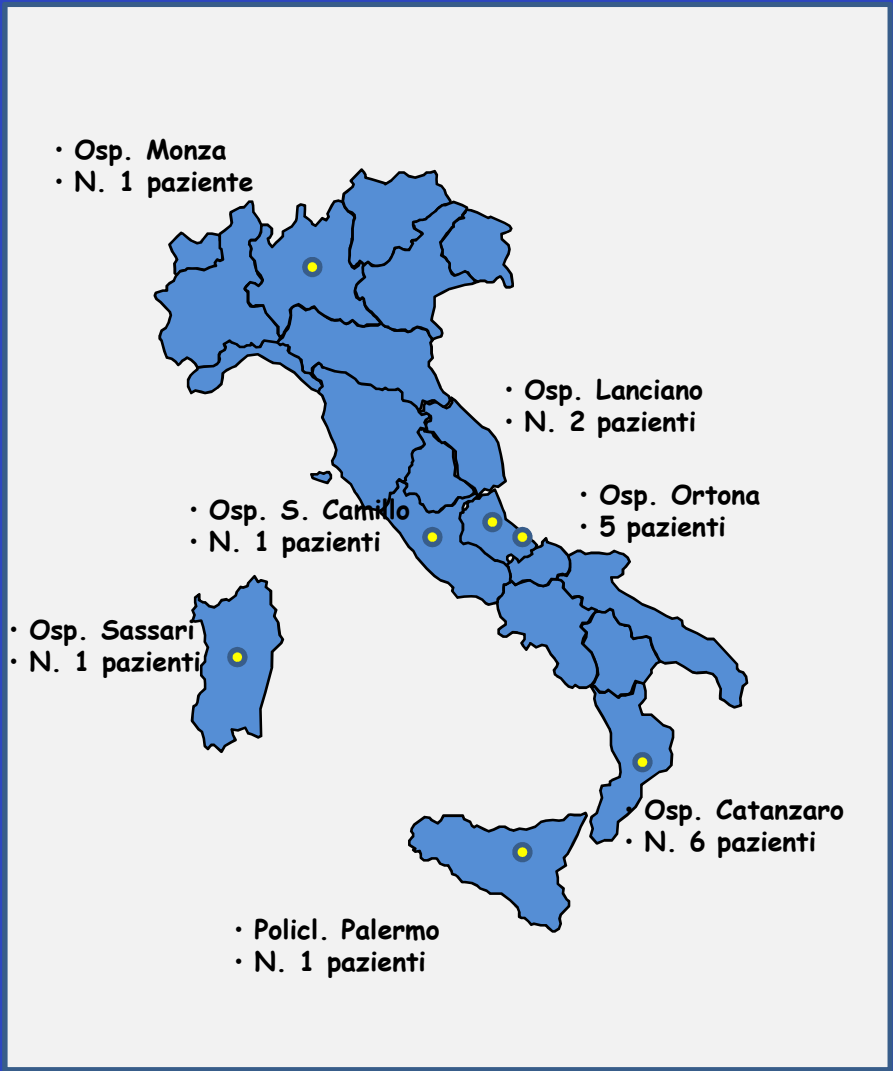
Malattia di Fabry: diventa domiciliare la terapia enzimatica sostitutiva, finora a somministrazione ospedaliera

Farmaci e dintorni

La terapia del Fabry diventa domiciliare

Patologie rare, terapia calabrese

"Fabry Italy", la proposta della clinica pediatrica dell'Università Magna Graecia



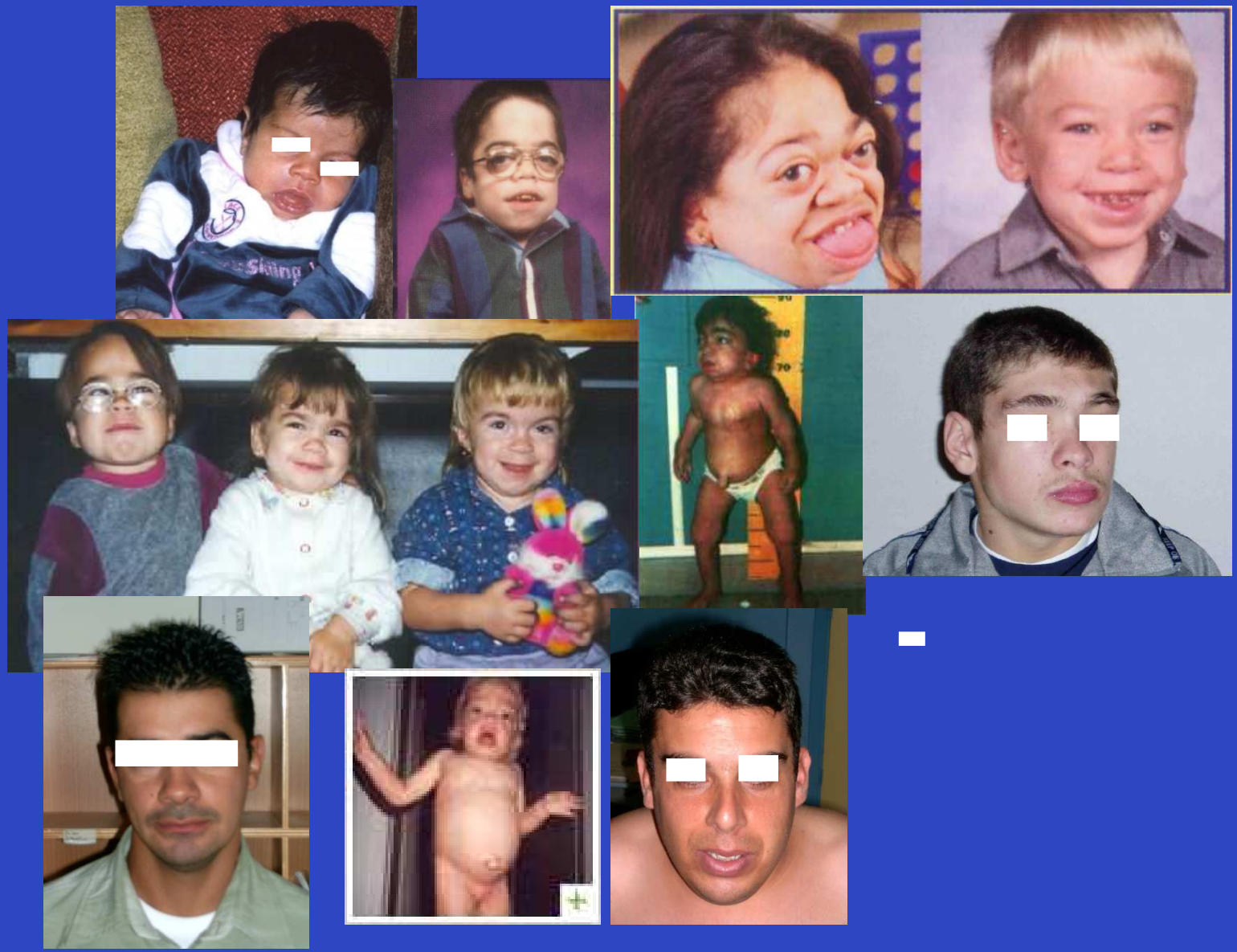
7 centri clinici attivati

17 pazienti supportati

7 maggio 2009

AIMP ONLUS CHIEDE ASSISTENZA DOMICILIARE ANCHE PER LA MUCOPOLISACCARIDOSI

Se la terapia domiciliare per i pazienti afflitti dalla Malattia di Fabry è già realtà, perché non portare la Home Terapy anche a beneficio dei pazienti colpiti dalle Mucopolisaccaridosi?



Being a nurse is not a job,
it's an adventure.
BANDAGES
FIRST AID
www.BoardsGalore.com

NURS
IN
TRAINING

NO
MISSION:
IS
IMPOSSIBLE

…….. UN GRAZIE SPECIALE A….

I pazienti

J Koch
G. Belletti

L. Dizione
D. Liguori

Shire
Human Genetic Therapies