officinamalattierare@dossetti.it



DOTT. ROMANO ARCIERI

Direttivo Federazione delle Associazioni Emofilici, FEDEMO

EMOFILIA ED ASSISTENZA DOMICILIARE

L'emofilia è una malattia rara caratterizzata dal deficit di almeno un fattore della coagulazione (Emofilia A, deficit di fattore VIII e Emofilia B, deficit di fattore IX). In Italia sono stati diagnosticati oltre 6.000 casi di coagulopatie congenite, di cui 1.500 pazienti sono affetti da Emofilia A severa e 235 casi da Emofilia B severa.
Negli ultimi anni, grazie alla terapia sostitutiva, si è osservato un miglioramento della qualità di vita ed un incremento dell'aspettativa di vita degli emofilici paragonabile a quella del resto della popolazione. Una appropriata terapia e presa in carico del paziente, ha ridotto enormemente le complicanze attese, come le artropatie a carattere invalidante. In Italia, è autorizzato il trattamento domiciliare che consente ai pazienti di praticare l'infusione immediatamente al primo insorgere dell'episodio emorragico. Tale pratica consente una riduzione del ricorso alle strutture sanitaria ed una maggiore efficacia di trattamento. Tuttavia non in tutte le Regioni tale pratica è autorizzata. L'aumento dell'età media espone la popolazione emofilica a potere sviluppare almeno una patologia concomitante (1 comorbosità nel 100%% nei pazienti > 40 anni; 2 comorbosità nel 50% > 40 anni di età) quali artropatie, infezioni, oppure malattie cardiovascolari, tumorali e dismetaboliche), con un grave impatto sulla gestione clinica.
Scenario atteso. Per potere rispondere a questo nuovo quadro epidemiologico ed assistenziale, il carico di lavoro dei Centri Emofilia aumenterà nei prossimi anni, e per dare una adeguata risposta ai bisogni dei pazienti, sarà necessario, tenendo conto anche delle risorse economiche e strutturali disponibili, avviare programmi territoriali di assistenza complessa, comprensiva di un area di "assistenza domiciliare". Tale intervento dovrà prevedere anche processi di counselling e informazione ai pazienti nonché una forte integrazione con i servizi sociali.

Associazione culturale ONLUS "Giuseppe Dossetti: i Valori - Sviluppo e Tutela dei Diritti"
Via Giulio Salvadori 14/16, 00135 Roma
Tel. +39 06 3389120 - +39 348 8118752 - Fax +39 06 30603259 - www.dossetti.it - segreteria@dossetti.it

ASSISTENZA DOMICILIARE E MALATTIE RARE: ATTUALI E FUTURE STRATEGIE ASSISTENZIALI

EMOFILIA ED ASSISTENZA DOMICILIARE

Romano Arcieri, romano.arcieri@fedemo.it

Federazione delle Associazione Emofilici Onlus

Federazione delle Associazioni Emofilici ONLUS

Contesto

- ✓ Definizione
- ✓ Quadro epidemiologico
- ✓ Normativa
- ✓ Aspettative

Federazione delle Associazioni Emofilici ONLUS

Definizione

- Le Malattie Emorragiche Congenite (MEC) sono malattie ereditarie caratterizzate dalla alterazione quantitativa o qualitativa di un fattore della coagulazione.
  - l'Emofilia: emofilia A deficit del Fattore VIII, emofilia B deficit del Fattore IX
  - il morbo di von Willebrand,
  - il/i Difetto/i fattore/i della coagulazione (II, V, V+VIII, VII, X, XI, XII, XIII),
  - Piastrinopatie

Quadro Clinico dell'Emofilia

- Il quadro clinico è caratterizzato da emorragie di varia gravità, a livello:

  - delle mucose: epistassi, gengivorragie
  - delle articolazioni maggiori e/o minori, denominati Emartri (anca, ginocchio, caviglia, gomito)
  - dei muscoli, denominati Ematomi (il più grave a livello ileo-psoas)
  - degli organi (Sistema Nervoso Centrale, Renale, Splenico)

  Sintomatologia: Emartro (circa il 75% delle manifestazioni), compare con dolore, tumefazione articolare, con presenza di impotenza funzionale, la sintomatologia si risolve quando il sangue viene riassorbito. Il ripetersi degli emartri causa erosione della cartilagine articolare, con iperplasia sinoviale con deformità articolare, atrofia muscolare, osteoporosi e formazione di cisti subcondrali, a carattere invalidante.

Quadro epidemiologico
Fonte: Registro Nazionale delle MEC
(II° Semestre 09)

N. 50 Centri per la diagnosi e la cura delle MEC sul territorio

N. Casi totale	Anni		Sesso	N.
8500	Età media	37.33	Maschi	5811
	Età minima	0.08	Femmine	2689
	Età massima	100.58		

Distribuzione dei pazienti per fasce di età

Pazienti	Numero	Pazienti	Numero
Viventi	8.500	Pz. 0 - 9 anni	615
		Pz. 10-24 anni	1.845
		Pz. 25-44 anni	3.269
		Pz. 45-64 anni	1.971
		Pz. >65 anni	800
		Totali	8.500

Il 32.6% dei pazienti presentano una età maggiore di 45 anni
Il 71.4% dei pazienti presentano una età maggiore di 25 anni

Caratteristiche demografiche della popolazione emofilica

Patologia	Totale	Maschi	Femmine	Età media
Emofilia A grave	1.671	1.664	7	31,92
Emofilia A moderata	459	455	4	34,75
Emofilia A lieve	1.267	1.247	20	39,83
Emofilia B grave	271	269	2	29,75
Emofilia B moderata	153	153	0	37,17
Emofilia B lieve	266	261	5	35,00

Totale Emofilia A: 3.397 pazienti; Totale Emofilia B: 690 pazienti

Aspettativa di vita

Table 1. Life expectancy among severe haemophilia patients.

Reference	Population	*n*	Calendar period	HIV status	Life expectancy (years)	
					Severe haemophilia	Overall male population
Darby *et al.* [4]	UK	2706	1977–1998	HIV–	63	78
Chorba *et al.* [5]	USA	2254*	1979–1982	All	55*	–
			1987–1990	All	41*	–
			1995–1998	All	46*	–
				HIV+	33*	–
				HIV–	72*	–
Plug *et al.* [6]	The Netherlands	386	1972–1985	All	63	71
			1985–1992	All	61	74
			1992–2001	All	59	76
				HIV–	70	76
Triemstra *et al.* [7]	The Netherlands	381	1986–1992	All	61	74
Rosendaal *et al.* [8]	The Netherlands	717	1973–1986	All	66	74
Larsson *et al.* [1]	Sweden	948*	1961–1980	All	57	76

*Figure includes all disease severities.
(–) No data provided.

Dolan G et al. Haemophilia 2009, 15: 20-27

Flow chart

Modello assistenziale



Status delle normative di riferimento Trattamento domiciliare

- Non esiste un quadro di riferimento nazionale

- 9 regioni (Calabria, Emilia-Romagna, Lazio, Liguria, Lombardia, Piemonte, Sardegna, Toscana, Veneto) hanno una Legge Regionale che indirizza, assegna funzioni e definisce l'istituzione di corsi di formazione alle famiglie e/o pazienti

Legge Regionale Trattamento Domiciliare - Status Regionale

Regione (ordine alfabetico)	Legge Regionale
Calabria	30 maggio 1986, n. 22
Emilia – Romagna	20 aprile 1977, n. 17
Lazio	28 settembre 1979, n. 80
Liguria	07 gennaio 1980, n. 5
Lombardia	12 giugno 1975, n. 88
Piemonte	16 maggio 1979
Sardegna	08 maggio 1984, n. 19
Toscana	24 maggio 1980, n. 62
Veneto	31 luglio 1984, n. 37

Meno del 50% delle Regioni hanno un quadro di riferimento.
Esiste un gap temporale di 24 anni.

Inquadramento Legge Regionale

- Identifica struttura e assegna funzioni di competenza
- Articola le modalità del corso rivolto alle famiglie / paziente
- Identifica i doveri del paziente (diario emorragico)
- Aumenta la stima del paziente nella gestione della malattia
- Consolida i rapporti Medico / Paziente

SCENARIO ATTESO A LIVELLO SOCIO-ASSISTENZIALE

Federazione delle Associazioni Emofilici ONLUS

Pazienti Infetti da HIV/HCV: 21% della popolazione affetta da MEC

Infezione	Totale	Maschi	Femmine	Età media
HIV – positivi	265	255	10	42.58
HCV – positivi	1.559	1.452	107	45.92
Totale	1.824	1.707	117	

Incremento di casi con:

- Linfoma HIV-associato
- Cirrosi epatica
- Epatocarcinoma

Darby SC, Kan SW, Spooner RJ *et al.* Mortality rates, life expectancy, and causes of death in people with hemophilia A or B in the United Kingdom who were not infected with HIV. *Blood* 2007; 110: 815–25.

Plug I, Van Der Bom JG, Peters M *et al.* Mortality and causes of death in patients with hemophilia, 1992–2001: a prospective cohort study. *J Thromb Haemost* 2006; 4: 510–6.

Chirurgia ortopedica

- La presenza di artropatia cronica, soprattutto nella popolazione meno giovane, con presenza di dolore e di disabilità motoria, rappresenta una indicazione per interventi di chirurgia ortopedica nei pazienti emofilici.
- Dalla sinoviectomia all'impianto di protesi sostitutive
- Necessità della presenza di un team dedicato
- Costi elevati e complicanze soprattutto nelle popolazioni deboli (HIV-positivi, pazienti con inibitori)

Luck JV Jr, Silva M, Rodriguez-Merchan EC, Ghalambor N, Zahiri CA, Finn RS. Hemophilic arthropathy. *J Am Acad Orthop Surg* 2004; 12: 234–45.

Mortalità per malattie cardiovascolari

Table 3. Cardiac mortality in haemophilia patients. Adapted with permission [28].

Reference	Calendar period	*n*	Observed deaths	Observed deaths per 1000 patients	Expected deaths	Standard mortality ratio (SMR)
Rosendaal *et al.* [8]	1973–1986	717	1	1.4	5	0.2
Koumbarelis *et al.* [29]	1972–1993	531	1	1.9	4	0.25
Triemstra *et al.* [7]	1986–1992	919	1	1.1	5.2	0.2
Plug *et al.* [6]	1992–2001	967	6	6.2	12	0.5
Darby *et al.* [4]	1977–2000	6018	104	17.3	166.5	0.62

Dolan G et al. Haemophilia 2009, 15: 20-27

Incidenza delle malattie multifattoriali

- Aumento di incidenza del numero di emofilici con ipertensione e diabete rispetto all'incidenza presente nella popolazione generale
- Cause:
  - Stili di vita (ridotta attività motoria, fumo, alimentazione)
  - Uso di farmaci corticosteroidi per lenire il dolore dell'artropatia cronica

Street A, Hill K, Sussex B, Warner M, Scully MF. Haemophilia and ageing. *Haemophilia* 2006; 12(Suppl. 3): 8–12.

Incidenza per malattie tumorali

- Si osserva un incremento delle patologie tumorali correlate all'aumento dell'età media della comunità emofilica.
- Problemi aperti:
  - Gestione assistenziale
  - Manovre invasive per la diagnosi differenziale
  - Effetti collaterali della chemioterapia

Lo scenario futuro prevede la comparsa di almeno una patologia concomitante (cardiovascolare, tumorale, dismetabolica) con grave impatto sulla gestione clinica del singolo paziente e con un aumento dei carichi di lavoro dei Centri Emofilia !

UNA NUOVA EMERGENZA !!!
COME RISPONDERE ???

Una possibile Risposta

- Modello Assistenziale Complesso che :
  - Tenga conto delle risorse strutturali ed economiche disponibili,
  - Sviluppi programmi territoriali di assistenza multidisciplinare,
  - Sia comprensivo di un area di "**assistenza domiciliare",**
  - Preveda l'ottimizzazione degli interventi, anche in una ottica di appropriatezza prescrittiva,
  - Sviluppi programmi di In/Formazione della famiglia e del paziente.

European Haemophilia Consortium

EHC Roundtable of Stakeholders

Ageing and Haemophilia – How to address the economic and medical challenges of ageing with Haemophilia and support the patients?

Meeting Report

Brussels, 23 February 2010

AISBL registered in Brussels, Belgium: No. 887.106.966
www.ehc.eu

EHC EU Representation Office:
European Haemophilia Consortium
Rue du Luxembourg, 22-24
B-1000 Brussels
Belgium
Tel. +32-2-761 66 27, Fax. +32-2-777 05 10
e-Mail info@ehc.eu

Call for action

In this perspective, and echoing the Round Table debate, the EHC calls for:

- **An enhanced multidisciplinary care approach** with a comprehensive group of specialists available for ageing haemophilia patients
- **Enhanced social integration of ageing patients,** including networking social groups for patients, and the promotion of physical activity
- **Robust strategies to ensure cost-effective treatment** for ageing patients and to guaranty healthy ageing
- **Increased information** on access to physiotherapy and other services which contribute to the well-being of patients
- **Adequate care that includes chronic pain management** which today dominates ageing haemophilia patient's concerns

European Association for Haemophilia and Allied Disorders

LAUNCH OF THE EUROPEAN PRINCIPLES OF HAEMOPHILIA CARE

27 January 2009(15.00-17.30)

European Parliament, Brussels Room 6Q1-Jozsef Antall Building



Contesto e sviluppo dei Principi Europei dell'Assistenza ai Pazienti Emofilici

- ✓ I Principi Europei dell'Assistenza ai Pazienti Emofiliaci (European Principles of Haemophilia Care) sono stati pubblicati per la prima volta sulla Rivista scientifica internazionale "Haemophilia" nel Gennaio 2008.
- ✓ Il documento originale è stato scritto da 45 medici Europei indipendenti specializzati nella cura della emofilia e provenienti da 19 Paesi Europei. Tale gruppo, chiamato "Interdisciplinary Working Group" (IDWG), era presieduto dal Professor Christofer Ludlam e dal Professor Pier Mannuccio Mannucci e si avvaleva di un Comitato Permanente di esperti (Steering committee, dal Professor Jan Astrmark, Dr Brian Colvin, Professor Jorgen Ingerslev, Dr Mike Makris e Professor Claude Negrier).
- ✓ In seguito alla pubblicazione, due organizzazioni indipendenti (The European Association of Haemophilia & Allied Disorders, società scientifica, e The European Haemophilia Consortium, associazione europea di pazienti) hanno revisionato i contenuti dei Principi Europei dell'assistenza ai pazienti emofilici, che sono stati adottati nell'Ottobre 2008 .

EUROPEAN PRINCIPLES OF HAEMOPHILIA CARE

We call upon European and national healthcare policy makers to join us in taking strong and decisive action to ensure that people with haemophilia have access to safe treatments and optimum care throughout Europe. We endorse the following Principles, as elements of haemophilia care provision that should be available in each European Country:

1. A Central Haemophilia Organisation with Supporting Local Groups

In each country there should be a central organisation for haemophilia care supported by centres operating at the local level. These organisations should be responsible for accurate record keeping and the effective administration of haemophilia care. Such an approach also facilitates the exchange of best practice and the coordination of research.

2. National Haemophilia Patient Registries

Each country should have a national haemophilia patient registry administered by the central haemophilia organisation. Patient registry data can be used to facilitate resource planning and allocation, as well as provide accurate data on patient numbers, prescribing patterns, geographical spread and adverse events.

All registers should be held with suitable attention to confidentiality, national regulations and local best ethical practice.

3. Comprehensive Care Centres and Haemophilia Treatment Centres

Comprehensive Care Centres and Haemophilia Treatment Centres should be established to ensure that people with haemophilia have access to the full range of clinical specialties and appropriate laboratory services.

4. Partnership in the Delivery of Haemophilia Care

Clinicians and patient representatives should be part of national and/or regional haemophilia care decision making in partnership with ministries of health and social affairs, as well as those organisations that deliver haemophilia care via a formal mechanism such as a National Haemophilia Co-ordinating Group.

5. Safe and Effective Concentrates at Optimum Treatment Levels

People with haemophilia need to have access to safe and effective treatment at optimum levels. This improves physical health, life expectancy and quality of life and reduces the psycho-social and economic impact of this bleeding disorder on the patient and his/ her family. It also reduces the amount of long-term support needed from healthcare provider resources.

6. Home Treatment and Delivery

Home treatment and home delivery should be available in each country to facilitate immediate and effective treatment. This results in a reduction in hospital visits, prevents short and long-term disability and allows children and adults with haemophilia to have the freedom to lead lives that are as normal as possible.

7. Prophylaxis (Preventative) Treatment

Prophylaxis treatment should be available to people with haemophilia as it has been shown to prevent and improve chronic joint disease. Prophylaxis also promotes health and social well-being and reduces the burden of the condition.

8. Specialist Services and Emergency Care

Haemophilia care requires the co-ordination of a number of services to make sure that the particular needs of those with haemophilia are met.

In critical situations, people with haemophilia need immediate access to treatment as well as to skilled care through Accident & Emergency departments and to the range of specialists required to ensure their safety.

9. Management of Inhibitors

Some people with haemophilia develop "inhibitors", when their bodies inactivate the replacement clotting factor treatment. Those affected need to have immediate access to optimum treatments. Where appropriate, immune tolerance induction therapy (ITT) and the management of bleeding should be administered by clinicians with the necessary expertise, in hospitals with appropriate clinical and laboratory resources.

10. Education and Research

Recruitment and education of physicians in the area of thrombosis and haemostasis is an important task for the future to secure high quality care. Further research into haemophilia is also required, with priority areas for investigation being modified factor VIII and IX agents with longer half-life, less immunogenicity, new administration techniques, better understanding and prevention of the development of inhibitors and gene therapy. Other areas of research are required to further the development of care for patients and families, including examination of different service delivery models, outcomes and quality of life measures.

6. Home Treatment and Delivery

Home treatment and home delivery should be available in each country to facilitate immediate and effective treatment. This results in a reduction in hospital visits, prevents short and long-term disability and allows children and adults with haemophilia to have the freedom to lead lives that are as normal as possible.



Emotìvati.

Scopri che faccia ha l'emofilia. Ci sono tanti buoni motivi per saperne di più.

17 APRILE 2010 Giornata Mondiale dell'Emofilia

Numero Verde 800.17.89.37

www.fedemo.it

Federazione delle Associazioni Emofilici ONLUS

INFORMAZIONE E AIUTO. CON CURA.

Con il sostegno di:

Baxter · Bayer HealthCare Bayer Schering Pharma · Kedrion · Sobi · Pfizer