officinamalattierare@dossetti.it



DOTT. GINO DI NELLA

Presidente Associazione Gruppo Italiano Pazienti di Fabry, G.I.P.F. Onlus

IL GRUPPO ITALIANO PAZIENTI DI FABRY ED ASSISTENZA DOMICILIARE

La malattia di Fabry, sue possibilità terapeutiche e follow up dei pazienti

Terapia sostitutiva (infusione) potenzialmente eseguibile a domicilio per le caratteristiche di sicurezza e maneggevolezza del farmaco e per la sua classificazione, latitanza del SSN

Nel 2009 lancio del progetto fabry@home da parte della Shire HGT Italia che supporta i costi del servizio gestito da un provider specializzato ed esperto in terapie domiciliari, costituito da una equipe medico-infermieristica opportunamente preparata da corsi di specializzazione e coordinati tra loro nell'attuazione pratica del servizio. Dopo un periodo di sperimentazione presso il centro Clinico di Catanzaro coordinato dalla Dr.ssa Daniela Concolino, successiva estensione del programma in altre regioni d'Italia come ad es. Abruzzo, Lombardia, Sicilia ed in fase di attivazioni altre come Lazio e Sardegna.

Accoglienza entusiastica di questa opportunità dai pazienti coinvolti (eleggibili) essenzialmente per questi motivi: **1)** risparmio di tempo (due giorni mensili di assenza dal lavoro o scuola per i bambini, ragazzi) e riduzioni dei rischi per l'eliminazione degli spostamenti verso il centro di riferimento. **2)** Maggiore percezione dell'essere non solo curati (famacologicamente) ma di sentirsi presi in cura sotto tutti gli aspetti: umano, emotivo, psicologico etc. **3)** maggiore coinvolgimento degli componenti famigliari nel vivere una realtà che in tal modo non interessa esclusivamente solo la persona affetta, ma il carico psicologico derivante, condiviso da tutta la famiglia, determina un miglioramento della qualità di vita di tutti. **4)** maggiore compliance alla terapia, nessuna infusione saltata poichè l'infermiere concorda col paziente direttamente giorni ed orario di infusione anche quando il paziente dovesse avere problemi o impegni improvvisi. **5)** miglioramento notevole della percezione dello "stato di salute" da parte del paziente in conseguenza della riduzione dello stato d'ansia che coinvolge tutto il nucleo famigliare, riuscendo a vivere con maggiore serenità il loro malattia in quanto tutelati da una maggiore privacy. **6)** maggiore empatia tra paziente e "suo" infermiere domiciliare di riferimento che ha portato anche all'emersione di altre problematiche di salute che il paziente a volte trascurava di esporre al personale(sempre diverso) del centro clinico che si occupava di lui. Concludo potendo affermare che da questa assistenza domiciliare deriva sicuramente una migliore qualità della vita del paziente e dei suoi famigliari.

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

Nuove Metodologia Organizzative e Funzionali

IL GRUPPO ITALIANO PAZIENTI FABRY ED ASSISTENZA DOMICILIARE

GRUPPO ITALIANO PAZIENTI FABRY
GIPF
O. N. L. U. S.
ITALIAN FABRY PATIENTS GROUP

Dr. Gino DI NELLA, Presidente G.I.P.F.(ONLUS)

Assistenza Domiciliare e Malattie Rare

Attuali e Future Strategie Assistenziali

Nuove Metodologia Organizzative e Funzionali

IL GIPF(ONLUS) E' UNA ASSOCIAZIONE CHE SI OCCUPA DELLA MALATTIA DI ANDERSON-FABRY

LA MALATTIA DI FABRY è una malattia, genetica, rara, da deficit enzimatico lisosomiale di α-galattosidasi A. Il conseguente accumulo di un glicosfingolipide, il Gb3, nelle cellule di tutti gli organi dell'organismo determina le varie e complesse manifestazioni cliniche della malattia



DAL 2001 per la terapia etiologica sono disponibili due prodotti ottenuti con tecniche di biologia molecolare: agalsidasi-alfa (SHIRE HGT) ed agalsidasi-beta (GENZYME Inc.), farmaci che vanno somministrati in infusione venosa ogni due settimane, terapia enzimatica sostitutiva o ERT(Enzyme Replacement Therapy)



Inizialmente la terapia viene effettuata nei pochi centri di riferimento che si occupano di malattie rare, col tempo questi centri assumono, fortunatamente, una distribuzione geografica sempre più capillare

Assistenza Domiciliare e Malattie Rare

Attuali e Future Strategie Assistenziali

Nuove Metodologia Organizzative e Funzionali

DAL 2002 I pazienti Fabry hanno l'opportunità di incontrarsi e confrontarsi in occasione dei meetings internazionali a loro dedicati, meetings annuali in cui pazienti e familiari possono condividere ed affrontare problematiche comuni



Sin dall'inizio, in tale eventi, è emersa la pressante richiesta, rivolta agli esperti di tutta Europa, dei pts Fabry di tutte le nazionalità, di poter effettuare la terapia al proprio domicilio, cosa questa che avrebbe sicuramente potuto determinare una serie di vantaggi per la loro qualità di vita





Assistenza Domiciliare e Malattie Rare

Attuali e Future Strategie Assistenziali

Nuove Metodologia Organizzative e Funzionali



Il protocollo, all'epoca, prevede, infatti, la somministrazione del farmaco in ambiente ospedaliero, in quei centri individuati a tale scopo, poichè i due farmaci, Agalsidasi-alfa (REPLAGAL Shire HGT) e Agalsidasi-beta (FABRAZYME Genzyme Inc.), sono classificati entrambi in fascia H

Nel susseguirsi degli anni, poi in alcuni paesi come, Francia, Regno Unito, Germania, Svzzera, Olanda e Norvegia la richiesta dei pazienti viene finalmente accolta e il loro desiderio diviene finalmente una realtà, con modalità di erogazione del servizio domiciliare diverso, nei vari Paesi, ad es. in Francia a carico del sistema sanitario nazionale, in Germania come servizio offerto dalla azienda farmaceutica etc.!

Nel nostro Paese purtroppo, probabilmente, per scarsa sensibilità delle Istituzioni verso il mondo delle MR in genere ed sopratutto per una politica che ha sempre premiato una organizzazione dei servizi sanitari ponendo "l'ospedale" come punto di riferimento, con scarsa o nessuna valorizzazione dei servizi territoriali, e ancor meno di quelli domiciliari, le nostre attese, non hanno mai ricevuto gran considerazione, e le istituzioni sono rimaste sino ad ora latitanti in questo settore specifico

Assistenza Domiciliare e Malattie Rare

Attuali e Future Strategie Assistenziali

Nuove Metodologia Organizzative e Funzionali

In questo contesto ed alla luce di questa situazione stagnante, nel 2009, l'azienda multinazionale biofarmaceutica Shire HGT produttrice del REPLAGAL (agasidasi-alfa) lancia il Progetto Fabry@Home



Il progetto fabry@home nato nel primo semestre 2009 con il centro pilota, nell'ospedale Universitario Pugliese di Catanzaro, coordinato dalla Dr.ssa Daniela CONCOLINO, prevede la possibilità, per i pazienti elegibbili, in terapia con il Replagal, in assenza di reazioni avverse ed in condizioni cliniche stabili e che siano stati infusi per almeno sei mesi sotto monitoraggio del centro di riferimento, di poter effettuare la terapia domiciliare con il completo supporto economico dell'azienda farmaceutica Shire HGT che si avvale, nella sua attuazione della collaborazione di una società specializzata nella progettazione ed erogazione di servizi domiciliari, terapeutici e non, a pazienti cronici, costituita da una equipe medico-infermieristica altamente qualificata

Assistenza Domiciliare e Malattie Rare

Attuali e Future Strategie Assistenziali

Nuove Metodologia Organizzative e Funzionali

Il lancio di questo programma di terapia domiciliare in pazienti Fabry è stato possibile grazie alla particolare classificazione del farmaco: il Replagal è a carico del SSN, fascia H, file F, regime di fornitura RRL (da scheda tecnica par. 5.1);

ma soprattutto per le sue caratteristiche di estrema tollerabilità e sicurezza, caratteristiche che lo rendono particolarmente manegevole per una infusione priva di eventuali reazioni avverse, che, altrimenti potrebbero, nel caso, richiedere un approccio terapeutico di esclusiva competenza ospedaliera



Assistenza Domiciliare e Malattie Rare

Attuali e Future Strategie Assistenziali

Nuove Metodologia Organizzative e Funzionali

In seguito all'esperienza positiva del progetto pilota di Catanzaro, il programma è stato esteso ad altre regioni come Abruzzo, Lombardia(Osp. San Gerardo – Dr.ssa R. Parini), Sicilia ed è in fase di estensione anche in Lazio ed Emilia Romagna.

I pazienti coinvolti e gli stessi responsabili dei centri clinici interessati hanno accolto con grande entusiasmo tale, vantaggiosa novità.



L'esperienza abruzzese coinvolge sei pazienti di tre famiglie distinte, residenti tutti nella stessa area geografica in provincia di Chieti, compreso la mia.

I vantaggi apportati da tale servizio, come prevedibile, sono stati molteplici:

1) il miglioramento della qualità della vita è l'aspetto più importante, il paziente, tutelato, adesso, anche da maggiore privacy, riceve la terapia al proprio domicilio, per esempio concordando con l'infermiera l'orario più comodo;

2) la terapia in Ospedale, comportava, oltre il disagio, il rischio ed il costo dello spostamento dall'abitazione al centro clinico (spesso distante), anche la perdita della giornata lavorativa per il paziente stesso ed a volte anche per il partner "accompagnatore";

3) è migliorata la percezione dello "stato di salute" e ridotto lo "stato d'ansia", sicuramente in conseguenza di una maggiore condivisione, nella gestione della malattia, con l'intero nucleo famigliare.

Il paziente vive la propria malattia con maggiore serenità grazie al fatto che in un clima familiare confortevole si sente veramente "preso in cura" e non più solo "curato" (farmacologicamente come avviene in ambiente ospedaliero "asettico")

Assistenza Domiciliare e Malattie Rare

Attuali e Future Strategie Assistenziali

Nuove Metodologia Organizzative e Funzionali

4) maggiore è la compliance alla terapia, nessuna infusione saltata poiché l'infermiere concorda col paziente direttamente giorni ed orario di infusione anche quando il paziente dovesse avere problemi o impegni improvvisi.

5) Il rapporto fiduciario che si instaura tra il paziente ed il "suo" infermiere è un elemento fondamentale e prezioso in quelle particolari situazioni di difficoltà (stanchezza, dolori, scarsa concentrazione etc.) che portano il paziente a sbalzi dell'umore ed hanno su di lui un notevole impatto emotivo, per cui questo rapporto di tipo empatico che si crea con l'infermiere porta anche all'emersione di altre problematiche di salute che il paziente a volte trascurava di esporre al personale (sempre diverso) del centro clinico che lo segue.

Da ultimo, ma assolutamente non trascurabile, è il risparmio economico per la ASL, in quanto l'infusione in ospedale comportava l'accesso in regime di Day - Hospital (in precedenza 2 accessi/mese, ora 2 accessi/anno, necessari per controlli strumentali e di laboratorio che comunque restano di competenza del centro clinico di riferimento, che in tal modo può contare su maggiori risorse (tempo, personale e spazi) sfruttabili al meglio per il follow-up ed una più razionale gestione delle eventuali altre necessità del paziente.

Concludo, potendo affermare senza timore di essere smentito che con la terapia domiciliare, per tutti i vantaggi sopra elencanti che ne derivano, il paziente con i suoi famigliari guadagnano una migliore qualità di vita.

Assistenza Domiciliare e Malattie Rare

Attuali e Future Strategie Assistenziali

Nuove Metodologia Organizzative e Funzionali

VI RINGRAZIO PER LA GRADITA PRESENZA
E PER LA CORTESE ATTENZIONE
PRESTATA



