

# IHPB

## ITALIAN HEALTH POLICY BRIEF

OPINIONI E CONFRONTI PER UNA SANITÀ SOSTENIBILE

### DIALOGO SUL FUTURO DELL'EMOFILIA: ASPETTI CLINICI, SOCIALI E DI POLITICA SANITARIA

#### AUTORI:

**A. Rocino**, *Ospedale del Mare - A.S.L. Napoli 1 Centro, Napoli*  
(Regent President of AICE)

**G. Vaccaro**, *Medipragma*

**C. Cassone**, *Presidente Fedemo*

**A. Buzzi**, *Presidente Fondazione Paracelso*

**L. Corsaro**, *Medipragma*

#### Ad hoc working group on "I Hope Campaign... Dialoghi sul futuro dell'emofilia":

**C. Biasoli**, *Responsabile Centro Emofilia di Cesena, membro del CMS di Fedemo*

**P. Binetti**, *Vicepresidente della Commissione straordinaria per la tutela e la promozione dei diritti umani*

**C. Carulli**, *Dipartimento di Scienze della Salute (DSS), Università degli studi di Firenze*

**G. Di Minno**, *Regional Reference Center for Coagulation Disorders, Federico II University Hospital, Naples, Italy*

**M.A. Ferretti**, *Ist. di Ematologia, Policlinico Universitario Umberto I, Università la "Sapienza", Roma*

**A. Gaudioso**, *Segretario generale di Cittadinanzattiva*

**E. Marchesini**, *Responsabile Centro Emofilia di Perugia*

**C. Molinari**, *Responsabile Centro regionale di riferimento per le malattie emorragiche del Gaslini, Genova*

**P. Pisanti**, *Consulente presso la Direzione Generale della Programmazione Sanitaria, Ministero della Salute*

**L.P. Solimeno**, *Direttore Unità Operativa Complessa, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano*

**E. Zanon**, *Responsabile Centro Emofilia A.O.U. di Padova*

#### ABSTRACT:

*Questo documento evidenzia i maggiori desideri insoddisfatti e i possibili scenari nel futuro dell'emofilia dei principali stakeholder coinvolti. Si focalizza sulle prospettive future, integrando aspetti clinici, sociali e politico-sanitari e rappresenta un documento di condivisione delle maggiori istanze che non hanno ancora ricevuto precisa risposta dagli organi istituzionali. Tali istanze sono scaturite da un percorso di indagine dal titolo "I Hope Campaign...dialoghi sul futuro dell'emofilia".*

*Una riflessione sulle diverse dimensioni del concetto di 'malattia', così come declinabile "guardando" la persona che soffre di emofilia, ha permesso di identificare priorità e raccomandazioni utili alle politiche sanitarie, per promuovere l'equità di accesso alle cure e forme di intervento che possano contribuire a migliorare la qualità di vita di queste persone.*

*Il primo obiettivo è, quindi, quello di promuovere un "modo di guardare" la patologia in maniera funzionale alla soddisfazione dei bisogni clinici e sociali della persona con emofilia e che sia di supporto alla pianificazione di interventi, progetti, programmi, politiche sociali e sanitarie su questo tema.*

*Un secondo obiettivo è stimolare, ulteriormente, il dialogo e promuovere un confronto continuo, sereno e costruttivo con le Istituzioni, per provare a stimolare un cambiamento positivo nella gestione di questa patologia.*

## INTRODUZIONE

L'emofilia è una malattia emorragica congenita (MEC) causata da una mutazione nel gene del fattore VIII (Emofilia A) o del fattore IX (Emofilia B), che provoca l'assenza o una carenza o un'alterazione funzionale di uno dei due fattori della coagulazione.

Queste condizioni causano, alle persone che ne sono affette, una minore capacità o l'assoluta incapacità di arrestare un eventuale sanguinamento con conseguente aumento del rischio emorragico.

La malattia è ereditaria, presente fin dalla nascita, e si manifesta, già nei primi anni di vita, (per l'emofilia grave già all'età di 6-8 mesi). Trasmettendosi attraverso il cromosoma X, colpisce, quasi esclusivamente, i maschi mentre le femmine sono portatrici sane e, nei rari casi in cui sono affette da una carenza grave o moderata, presentano sintomi, generalmente, non gravi.

I dati del Registro Nazionale Coagulopatie Congenite<sup>1</sup>, provenienti da 53/54 Centri Emofilia presenti sul territorio nazionale, indicano che il totale dei pazienti affetti da emofilia sono poco più di 5000 di cui 4.179 da emofilia A (il 44,3% in forma grave, il 13,7% in forma moderata e il 42 % in forma lieve) e 898 da emofilia B (il 35% in forma grave, il 21,1% in forma moderata e il 43,9% in forma lieve).

La prevalenza in Italia dell'emofilia A è risultata, nel 2017, di 6,9/100.000 abitanti (14,1/100.000 maschi) mentre quella dell'emofilia B è risultata di 1,5/100.000 abitanti (3,0/100.000 maschi). Entrambe le forme di emofilia vengono, perciò, considerate malattie rare.

Secondo i dati diffusi dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), ogni anno, nascono circa 10mila bambini emofilici; attualmente, nel mondo, vi sarebbero, quindi, circa 400mila individui affetti da emofilia.

Gli emofilici, in quanto affetti da un deficit della coagulazione, presentano un rischio continuo di emorragie prolungate, talvolta anche gravi, dovute a perdite di sangue che non sono in grado di contrastare con la stessa efficacia dei soggetti sani.

Nella maggioranza dei casi di emofilia grave le emorragie sono rappresentate da ematomi muscolari e dei

tessuti molli. La manifestazione più tipica è, tuttavia, rappresentata da 'emartri', emorragie intrarticolari a carico delle articolazioni maggiori (ginocchio, caviglia, gomito), causa di danni dell'apparato muscolo-scheletrico e, a lungo andare, della comparsa di una vera e propria artropatia cronica degenerativa detta 'artropatia emofilica', che determina dolore cronico, morbilità e invalidità ingravescente, nonché una compromissione della qualità della vita.

L'assistenza sanitaria alle persone con emofilia A e B, è garantita, in Italia, da Centri Emofilia (CE) i cui medici aderiscono all'Associazione Italiana Centri Emofilia (AICE). I centri sono più o meno uniformemente distribuiti sul territorio nazionale e provvedono alla diagnosi, al trattamento e al monitoraggio dei pazienti, nonché alla gestione delle possibili complicanze.

Tra gli obiettivi principali che l'AICE si propone c'è il promuovere l'organizzazione dei CE, in Italia, come servizi efficienti e qualificati, al fine di offrire alla persona affetta da emofilia, altre MEC e disordini della coagulazione in genere, una terapia adeguata, all'avanguardia, rispetto alle più recenti acquisizioni scientifiche, uniforme per qualità e metodologia su tutto il territorio nazionale. L'AICE si propone, inoltre, di contribuire al progresso scientifico, tecnico, organizzativo, sociale e morale dei pazienti affetti da MEC, nonché alla formazione dei medici, biologi, infermieri, tecnici di laboratorio ed altre figure professionali impegnate nella cura e nella gestione dei pazienti e nel supporto da rendere alle loro famiglie. L'emofilia è, infatti, una condizione complessa con importanti implicazioni sociali e relazionali.

I pazienti possono avere, inoltre, caratteristiche cliniche molto diverse. Nella programmazione degli interventi assistenziali è, pertanto, necessario differenziare i pazienti in base alle loro caratteristiche cliniche, all'età, alla fase di evoluzione naturale della malattia. Gli elementi differenzianti non si estrinsecano, tuttavia, in soli aspetti clinici. L'emofilia, infatti, coinvolge in maniera importante diversi altri membri della famiglia, a seconda dell'età dei pazienti: dai genitori, ai nonni, ai fratelli, alle sorelle, alla compagna di vita, ai figli. I bisogni delle persone con emofilia sono, quindi, declinabili in modo

<sup>1</sup> Abbonizio, F., Hassan, J. H., Riccioni, R., Arcieri, R., Associazione Italiana Centri Emofilia (AICE), Giampaolo, A., 2019, Registro Nazionale Coagulopatie Congenite. Rapporto ISTISAN 2017.

diverso sulla base della storia naturale della malattia, delle condizioni di vita, dell'età, del livello di istruzione, dei contesti sociali di riferimento (familiari, scolastici, amicali o lavorativi), dei diversi comportamenti, delle abitudini, delle aree geografiche di residenza, ma anche dei desideri, delle aspettative, dei valori del singolo.

Un ruolo importante per la tutela e l'integrazione dei bisogni clinici e sociali delle persone è riconosciuto alla Federazione delle Associazioni Emofilici (FedEmo), alla Fondazione Paracelso e alle singole Associazioni degli Emofilici locali e regionali.

## LA RICERCA: DIALOGO APERTO SUL FUTURO DELL'EMOFILIA

Nell'ottica di conoscere i desideri insoddisfatti e di emanare raccomandazioni che siano utili a migliorare il futuro della gestione dell'emofilia con il concorso e l'impegno dei principali stakeholder coinvolti, considerando gli aspetti clinici, sociali e politico-sanitari, è stata svolta un'indagine chiamata "I Hope Campaign... dialoghi sul futuro dell'emofilia"<sup>2</sup>, utilizzando la tecnica dell'intervista individuale non strutturata e in profondità, ad attori e testimoni privilegiati secondo un'ottica di scenario. L'intervista raccoglie, senza una guida pre-codificata, i principali *desiderata* degli intervistati partendo dalla domanda: "Per il futuro dell'emofilia, lei cosa spera?".

Durante le interviste sono stati affrontati i seguenti temi:

- l'importanza dell'educazione, informazione e formazione sanitaria e terapeutica
- la sicurezza e appropriatezza delle cure
- la gestione delle emergenze/urgenze
- la personalizzazione e l'umanizzazione delle cure
- la prevenzione delle complicanze
- l'importanza dell'associazionismo
- l'importanza dell'equo accesso alle cure.

Sulla base delle risposte ottenute dalle interviste individuali sono state condotte analisi di tipo quali/quantitativo, partendo da un approccio metodologico basato

sul concetto della *Grounded Theory*. Questa si occupa di studiare empiricamente l'agire sociale dotato di senso, allo scopo di ricavarne una teoria aderente ai dati, rilevante e che funzioni. Nel nostro caso comprendere quali sono le aspettative, i bisogni e le speranze riposte in una migliore gestione dell'emofilia. La *Grounded Theory* rappresenta un metodo per "andare dai dati alle teorie", affinché la teoria emerga dai dati in modo puramente induttivo; le teorie devono essere lette nei dati in cui sono radicate ("grounded"); la conoscenza potenziale è effettivamente "nei dati", cioè "al di fuori" del ricercatore, al quale spetta solo di "catturarla".

Raccolte le informazioni e aggregate "induttivamente" per dimensioni sostantive, legate al macro-argomento (ad esempio: l'equità di accesso alle cure, le complicanze, l'educazione sanitaria, ecc.), la ricerca ha previsto una meta-codifica della categoria, proprio nell'ottica di riuscire a catalogare le riflessioni, rispetto ad un'ottica multidisciplinare di 'malattia' il più possibile orientata, a sua volta, ad una visione "positiva" e "generativa" di salute. La tesi di fondo è stata la costante comparazione delle argomentazioni significative all'interno di un'unica categoria concettuale che avrebbe consentito la generazione delle sue proprietà teoretiche<sup>3</sup> e la definizione più puntuale di alcune "raccomandazioni".

Nell'ottica della costruzione di uno scenario futuro è, infatti, importante evitare la parcellizzazione degli argomenti senza, per questo, rinunciare all'approfondimento analitico delle questioni emerse. Questo è possibile solo ricomponendo i diversi temi trattati in una cornice teorica organica, in grado di fornire suggestioni e suggerimenti nuovi. L'approccio con le interviste in profondità all'interno di un'ottica di *Grounded Theory* ha proprio il vantaggio, rispetto ad altre tecniche di rilevazione<sup>4</sup> e ad altri modelli di indagine, di riuscire a mantenere relativamente integra la totalità delle riflessioni come in un macro racconto, risultato delle opinioni, dei valori, delle ipotesi sul futuro e dei *desiderata* degli intervistati, evitando di "frantumare e sezionare il fenomeno in diversi segmenti e mantenendo uno sguardo a 360 gradi sull'oggetto di studio"<sup>5</sup>. Questo non può che essere risultato di una esplicitazione delle dimensioni del concetto

2. Progetto realizzato con il contributo incondizionato di Novo Nordisk

3. Glaser, B. G., Strauss, A. L., 1967, La scoperta della Grounded Theory. Strategie per la ricerca qualitativa. Roma. Armando. Tr. it. 2009

4. Corrao, S. 2005, L'intervista nella ricerca sociale. Quaderni di Sociologia, 38 | 2005.

5. Campelli, E. 1991, Il metodo e il suo contrario. Sul recupero della problematica del metodo in sociologia, Milano, Franco Angeli.

di ‘malattia’ in un’ottica multidimensionale del concetto di ‘salute’, applicato alla persona con emofilia.

## LA SALUTE E LA MALATTIA DELLA PERSONA CON EMOFILIA

### *Dimensioni concettuali della salute e programmazione sanitaria*

Punto di partenza per una ricostruzione evolutiva del concetto di ‘salute’ - onde poterlo utilizzare come punto teorico di riferimento, in grado di legare operativamente gli argomenti emersi durante le interviste - non può che essere il concetto contemporaneo, universalmente accettato di ‘salute’, con un chiaro riferimento alla nota definizione presente nella Costituzione dell’OMS del 1946 come “stato di completo benessere fisico, mentale, sociale e non solo assenza di malattia o di infermità”.

Questa definizione è espressione di una prospettiva ‘normativa’ con implicazioni valoriali e orientative per i servizi sanitari, nell’ottica di sviluppo di uno specifico modello di salute da perseguire. Ciò riflette le opinioni degli intervistati quando, ad esempio, alla domanda: **“Quali valori sarebbe importante trasferire alle istituzioni, oggi?”** uno di essi ha risposto: *“Un’attenzione che sia multidisciplinare e integrata ha un esito dal punto di vista funzionale migliore, rispetto alla sola cura medica della patologia. Un paziente con una malattia cronica a cui venga fornita una **visione a 360 gradi** può essere un soggetto pienamente produttivo nella società, a livello funzionale, e non è soltanto dando un farmaco che si ottiene questo”*.

Così, la concezione di ‘salute’ può essere definita “positiva” se messa a confronto con la definizione precedente che, invece, era considerata “negativa”, in quanto descrittiva e centrata esclusivamente sull’assenza (o presenza) di patologia.

Allo stesso tempo, nel passaggio da un modello “patogenetico” di ‘salute’, basato su un impianto eziologico e di prevenzione delle patologie, ad uno quale quello promosso dall’OMS, che si potrebbe definire “salutogenico” in quanto centrato sulla promozione della salute<sup>6</sup>

e non solo sull’assenza di malattia, anche nel campo della gestione dell’emofilia, è necessario che sempre più attenzioni siano rivolte al nuovo concetto di “salute” con il concorso di tutti gli attori coinvolti.

Questa nuova visione ha spinto le agenzie di sanità pubblica, il Ministero della Salute *in primis*, a intraprendere una profonda riflessione sulle tendenze e gli indirizzi dei servizi e dei professionisti, promuovendo una nuova cultura delle politiche sanitarie, delle strategie assistenziali, dei modelli organizzativi e, conseguentemente, dell’offerta di servizi da offrirsi ai pazienti. In linea con il nuovo paradigma di ‘salute’, ad esempio, il Piano Nazionale Cronicità, documento ministeriale di programmazione ed indirizzo, siglato nel 2016, condito con le Regioni e considerato il punto di partenza per riformare il Sistema Sanitario Nazionale in tema di cronicità<sup>7</sup>, individua queste parole chiave:

- Salute *possibile*, cioè lo stato di salute legato alle condizioni della persona;
- Malattia vissuta con al *centro il paziente/persone (illness)* e non solo la malattia incentrata sulle condizioni cliniche (*disease*);
- Analisi *integrata* dei bisogni globali del paziente, e non solo “razionalità tecnica” che prenda in considerazione problemi squisitamente clinici;
- Analisi delle risorse nel contesto ambientale, inteso come contesto fisico e socio-sanitario locale: fattori facilitanti e barriere;
- Mantenimento e co-esistenza, e non solo guarigione;
- Accompagnamento, e non solo cura;
- Risorse del paziente, e non solo risorse tecnico-professionali gestite dagli operatori;
- *Empowerment*, inteso come abilità del soggetto affetto a “fare fronte” alla nuova dimensione imposta dalla cronicità e sviluppo della capacità di autogestione (self care);
- *Approccio multidimensionale* e di team, e non solo relazione “medico-paziente”;
- Superamento dell’assistenza basata, unicamente, sulla erogazione di prestazioni, occasionali e frammentarie; costruzione condivisa di percorsi integrati, personalizzati e dinamici;

6. Così come discusso nel documento fondativo della “Promozione della salute”, la Carta di Ottawa redatta in occasione della conferenza dell’OMS del 1986

7. Ministero della Salute, Piano Nazionale della Cronicità. Accordo tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano del 15 settembre 2016

8. Engel, G.L. 1977 The Need for a New Medical Model: A Challenge for Biomedicine. Science

- *Presa in carico pro-attiva ed empatica*, e non solo risposta assistenziale all'emergere del bisogno;
- "Patto di cura" con il paziente e i suoi Caregiver, e non solo *compliance* alle prescrizioni terapeutiche.

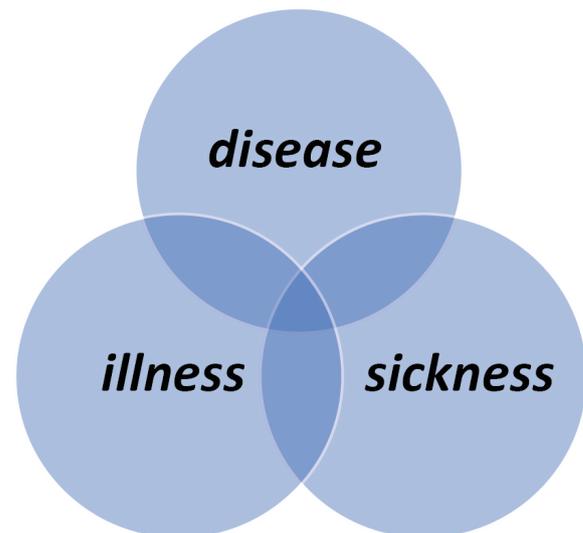
Questo radicale cambiamento di prospettiva non ha avuto impatto solo sui processi "normativi" o "organizzativi", ma ha coinvolto tutta la comunità scientifica e non, legata all'emofilia, al fine di elaborare nuovi paradigmi epistemologici e metodologici, passando da un'originaria impostazione bio-medica, centrata su una concezione unidimensionale ed organicistica della salute e della malattia ad un approccio, che è stato definito<sup>8</sup> 'bio-psico-sociale', e multidimensionale. In altri termini, alla dimensione biologica della salute/malattia si affianca una dimensione di benessere psichico e sociale. È sulla base di questo background, che la 'salute' viene a definirsi come "stato", "modello" ideale di "completo benessere fisico, mentale, sociale" che comprende, olisticamente, e in modo interrelato, una componente fisica (funzionamento e struttura degli organi e del corpo in senso fisiologico), mentale (funzionamento cognitivo, psichico ed emozionale-affettivo) e sociale (funzionamento e struttura delle relazionali sociali ed istituzionali) della persona.

Da notare che nella definizione citata, la 'salute' è sinonimo di 'benessere' essendo legata all'aspetto complessivo dello "stare bene". Il 'benessere' è, infatti, risultato di un complesso e multifattoriale processo di adattamento che permette un'armonizzazione del soggetto con l'ambiente. Escludendo, infatti, le diverse interpretazioni riduzionistiche di 'benessere', rimangono aperte le interpretazioni che avvicinano il concetto di 'benessere' a quello di 'qualità della vita' includendo elementi che fanno riferimento a fattori, come: le aspettative, i bisogni, le credenze, i valori ed altri aspetti percettivi di natura individuale sul proprio stato di salute.

#### **Dimensioni concettuali di "malattia" e citazioni di riferimento: il caso dell'Emofilia**

Parallelamente, il concetto di 'malattia' rimane solo apparentemente "orfano". Se non contemplato in una

logica clinica di tipo biomedico, esso è, infatti, intrinsecamente ambiguo e polisemico, almeno in Italia. Al contrario, nella letteratura scientifica anglosassone lo stesso concetto è già da anni scomposto semanticamente in quella che è riconosciuta come la "triade di Twaddle"<sup>9</sup>. Questa comprende il termine-concetto *Disease*, per intendere la **malattia nella sua declinazione biomedica**, la lesione organica, il malfunzionamento, dotata di una storia clinica raccolta con l'anamnesi e la cui interpretazione necessita di uno specialista o di un tecnico; il termine-concetto *Illness*, per indicare l'esperienza diretta del malato, la dimensione esistenziale/soggettiva, **la propria percezione dello stato di malattia** e dei suoi sintomi, la cui storia viene raccolta seguendo una *narrazione* del proprio stato di salute; ed il termine-concetto *Sickness* per determinare **il riconoscimento della persona malata** da parte del contesto sociale e culturale non strettamente medico.



Questa scomposizione semantica del concetto di 'malattia' nel caso dell'emofilia è ben riconosciuta dagli intervistati:

Rispetto al *Disease* intendendo, con questo termine, la malattia sul piano biomedico alla domanda: **"Ritiene che la prevenzione delle complicanze sia un aspetto da considerare e valorizzare?"** la risposta di un

<sup>9</sup> "Triade di Twaddle" elaborata dal sociologo della salute e antropologo medico Andrew Twaddle in occasione della sua tesi di dottorato nel 1968 e successivamente rielaborata e approfondita da Bjorn Hoffman. - Twaddle A., 1968. *Influence and Illness: Definitions and Definers of Illness Behaviour among Older Males in Providence, Rhode Island*. Ph.D. Thesis, Brown University. - Twaddle A. 1979. *A Sociology of health*. London: Macmillan. - Hoffman, B., 2002 *On the triad disease, illness and sickness* J Med Philos. 2002 Dec;27(6):651-73.

intervistato è stata: *“La prevenzione è fondamentale per tutte le patologie, quanto mai trascurata nel nostro Paese, e in particolare in questa particolare categoria di pazienti incide notevolmente, sulla qualità della vita”*. Un altro intervistato: *“Nell'emofilia non è la malattia stessa che porta il danno a lungo termine ma sono le complicanze, il danno articolare, l'ipotrofia muscolare, il dolore cronico, la perdita dell'autostima e quindi la carente qualità di vita”* e ancora *“La prevenzione è fondamentale perché tutti gli sforzi nel trattare l'emofilia stanno proprio nell'evitare le complicanze; soprattutto per il danno articolare e l'artropatia, prevenendo si possono evitare i grossi interventi chirurgici e la necessità di protesi articolare. Facendo una cura adeguata fin da piccoli e mantenuta e monitorata nel tempo si riusciranno a evitare queste complicanze”*

Legato a questa dimensione di “malattia” c'è anche il tema posto con forza dagli intervistati della **“personalizzazione della terapia”** e cioè come dice un clinico *“Riconoscere i bisogni dei pazienti, che non sono uguali per tutti, e cercare di soddisfarli, senza sprecare risorse, ma cercando di utilizzare le risorse nel miglior modo. Ci vuole un po' più di tempo per una cura personalizzata ma il ritorno è sicuramente meno dispendioso. È sempre un bilancio rispetto alle potenzialità, l'effettiva disponibilità di risorse e l'obiettivo che si vuole raggiungere”*. E ancora: *“Adattare lo schema posologico e la terapia in base alle esigenze cliniche del malato, in base al suo stato di salute, allo stato delle articolazioni ma anche alle attività che svolge. Ottimizzare l'utilizzo dei farmaci per ottenere il massimo del beneficio con il minimo impegno di risorse. Non bisogna mai parlare di costo sanitario ma bilanciarlo con il beneficio che si ha e il risparmio che si fa in termini di ospedalizzazione, chirurgia, ecc.”*

Rispetto al concetto di *Illness* come conseguenza, in questo caso, del riconoscimento di una dimensione di malattia legata all'esperienza diretta del malato alla domanda: **“Qual è una cosa che desidererebbe che il pubblico capisse meglio dell'emofilia?”** la risposta di un intervistato è stata: *“Che la persona che hanno davanti è una persona come loro, che deve solo stare un po'*

*più attenta di loro”*.

Rispetto al concetto di *Sickness* per determinare il riconoscimento della persona malata da parte del contesto sociale e culturale non strettamente medico sempre alla domanda: **“Qual è una cosa che desidererebbe che il pubblico capisse meglio dell'emofilia?”** la risposta è stata: *“Che sono persone che, se ben gestite a livello terapeutico e con qualche accortezza in più da parte del sistema socio sanitario, possono affrontare tutto anche nel mondo dello sport e delle attività ricreative”*. O la considerazione che: *“Non si dovrebbe parlare solo del diritto all'assistenza ma, in generale, del diritto ad essere malato, del diritto ad esternare la propria esistenza anche, ad esempio, nei contesti familiari”*.

La ‘triade di Twaddle’, come detto, è in linea con la definizione bio-psico-sociale di ‘salute’ dell'OMS, ma è bene considerare che in molti casi, come per l'emofilia, questa scomposizione semantica del concetto di ‘malattia’ può non essere sufficiente o esaustiva. Manca, in sostanza, un'attenzione specifica alla **relazione fra diagnosi e costruzione sociale di malattia**. Per questo, nella letteratura sulle ‘teorie sulla salute e la malattia’ è stata indicata<sup>10</sup> una specificazione delle dimensioni della ‘triade di Twaddle’, in particolare per lo sdoppiamento del concetto di *Illness* e di *Sickness*. Così, al modello triadico, è stato aggiunto, nel “P-Model”, *l'Immagine sickness* (o *Sickscape*); il *Sickness istituzionale*, la *Semantica dell'illness* e l'*Illness esperita*. Vediamoli nel dettaglio:

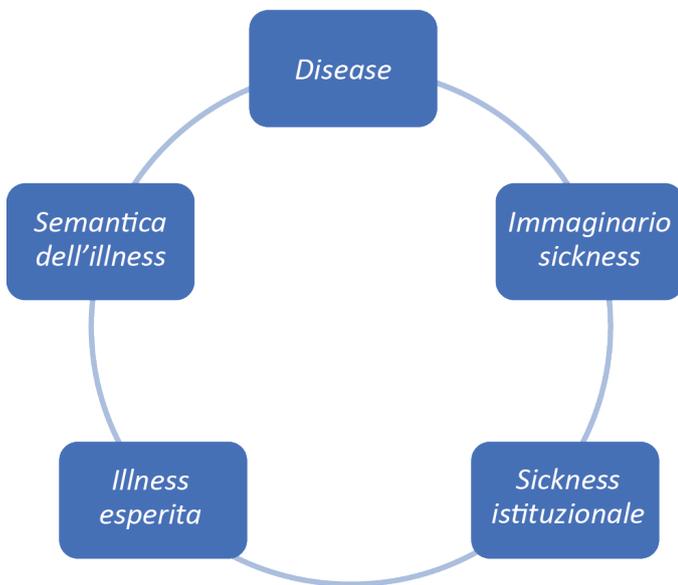
*Illness esperita*: **ogni percezione di dolore da parte del soggetto** indipendentemente dalla presenza o meno di alterazioni organiche rilevabili attraverso strumentazioni bio-mediche;

*Semantica dell'illness*: **il senso che una persona dà al proprio stato o condizione di malattia** che, è bene precisarlo, non sempre deve assumere il connotato della negatività;

*Sickness istituzionale*: **lo specifico ruolo del malato (sick role) in un'ottica funzionalistica rispetto al sistema sociale** e, conseguentemente, rispetto al proprio ruolo sociale (condizione lavorativa o assenza o perdita

della stessa, relazioni sociali o riduzione o assenza delle stesse, ruolo all'interno della famiglia, ecc...);

**Immaginario sickness: le rappresentazioni sociali della malattia.**



Rispetto all'*Illness esperita*, cioè ogni percezione di malattia da parte del soggetto, indipendentemente dalla presenza o meno di alterazioni organiche rilevabili attraverso strumentazioni bio-mediche, un intervistato si augura che *“...l'ortopedico, grazie a cure sempre più personalizzate possa sparire dal panorama di questa patologia ...”* e questo perché *“Nell'emofilia non è la malattia stessa che porta il danno a lungo termine ma sono le complicanze, il danno articolare, l'ipotrofia muscolare, il dolore cronico, la perdita dell'autostima e quindi la carente qualità di vita”*.

Rispetto alla *Semantica dell'illness* e cioè al senso che una persona dà al proprio stato o condizione di malattia, può incidere una forma di “stigma autoinflitto”, come descritto da un intervistato nella risposta alla domanda: **“Ha notato qualche stigma nella vita della persona con emofilia?”**: *“Lo stigma lo favorisce la persona (con emofilia) non è qualcosa che esiste di per sé. Se il paziente non vuole che si sappia che ha la patologia, è lui stesso ad autoinfliggersi uno stigma; non è uno stigma legato alla patologia in sé. Ciò emerge particolarmente*

*negli ambiti lavorativi”*.

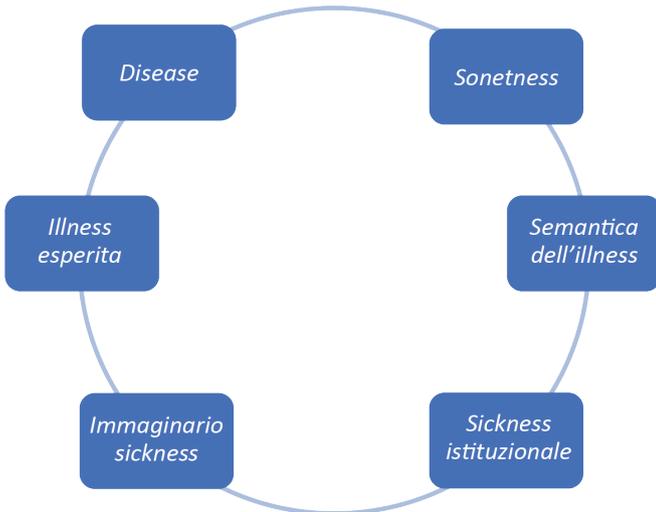
Considerando la dimensione del *Sickness istituzionale* e cioè lo specifico ruolo del malato in un'ottica funzionalistica, rispetto al sistema sociale e conseguentemente rispetto al proprio ruolo sociale, alla domanda su **“Cosa sarebbe opportuno fare per assicurare un futuro migliore alla persona che soffre di emofilia?”** una delle risposte è stata: *“Dare ascolto al paziente, aprire alla sua partecipazione nei processi decisionali”*.

Infine, considerando l'*Immaginario sickness* e cioè le rappresentazioni sociali della malattia alla domanda: **“Qual è una cosa che desidererebbe che il pubblico capisse meglio dell'emofilia?”** la risposta data da un intervistato è stata: *“Che è una malattia del sangue, non contagiosa, rara, perfettamente curabile”* e per un altro intervistato: *“Che con un'adeguata informazione sulla patologia ci fosse meno paura e consapevolezza della possibilità di condurre una vita normale con una terapia adeguata”*.

Queste nuove dimensioni dimostrano la complessità multidimensionale della condizione della persona con emofilia, anche quando non è possibile rilevare obiettivamente alterazioni organiche. Tuttavia, ciò che forse manca, in questa scomposizione dei concetti, è un ulteriore passo avanti nella specificazione, per sdoppiamento, di quell'unico concetto che, nel modello precedente, non era stato cambiato: *Disease*. Il senso è quello di riuscire a cogliere gli **aspetti legati alla mancata socialità e alla fragilità sociale** che, nel caso della persona con emofilia, è da un lato espressione di una effettiva necessità di tutela rispetto ai rischi di emorragie, dall'altro tocca in pieno aspetti legati allo stigma “autoinflitto” dalla stessa persona. Questa è una delle principali dimensioni che permettono di cogliere il disagio sociale. È così che nel “modello ESA”<sup>11</sup> lo sdoppiamento del concetto di *Disease* mantiene l'aspetto prettamente biomedico, ma descrive anche la dimensione legata alla **sofferenza per la perdita o la mancanza di costruzione di una ricca rete di relazioni sociali**, che possiamo definire *Sonetness*. È su questa dimensione che, nel caso dell'emofilia, emerge l'insoddisfazione, dichiarata da un intervistato,

11. Corposanto, C. 2011 Celiachia, malattia sociale. Un approccio multidisciplinare alle intolleranze alimentari. Milano, Franco Angeli

nel momento in cui solleva la questione dell'importanza delle reti di relazioni sociali non solo in un'ottica di "relazioni di cura"; è importante infatti una "Maggiore autonomia dei pazienti che sia ben gestita e concordata con i medici di riferimento, maggiore capacità di integrazione sociale, maggiori possibilità lavorative".



### Raccomandazioni, priorità e scenari futuri

“Ricostruendo” le riflessioni e analizzando le risposte alla domanda: **“Se Lei avesse l’opportunità di chiedere qualcosa ai leader governativi in relazione alle condizioni del paziente emofilico, cosa vorrebbe chiedere?”**. In un’ottica di sistema, gli intervistati mostrano di porre sullo stesso piano i bisogni clinici e quelli sociali, fornendo delle possibili raccomandazioni.

La priorità nel caso dei **bisogni clinici e biomedici** consiste nell’assicurare la:

- Prevenzione delle complicanze ortopediche;
- Disponibilità di tutti i farmaci in tutte le realtà territoriali;
- Definizione e standardizzazione dell’assistenza nei servizi di pronto soccorso, assicurando la presenza di personale medico ed infermieristico che conosca la patologia ed abbia a disposizione protocolli d’intervento predefiniti e concordati con le Direzioni Sanitarie preposte;
- Disponibilità in tutti i Centri Emofilia di adeguati

protocolli collaborativi con specialisti in altri settori della medicina e della chirurgia che collaborino strettamente con il Centro (es. dentista, ortopedico, fisiatra, fisioterapisti, psicologo, infettivologo, epatologo, cardiologo, geriatra etc...).

Sul piano invece dei **bisogni sociali e relazionali** l’attenzione viene posta prioritariamente a:

- Evitare discriminazioni nel mondo della scuola e del lavoro;
- Promuovere la conoscenza della patologia in ambito scolastico, sportivo, di lavoro, etc;
- Sostenere le persone con emofilia nel raggiungimento degli obiettivi personali, accademici, lavorativi, sociali e di supporto alla famiglia, attraverso la realizzazione di percorsi informativi integrati e strutturati con la partecipazione attiva delle famiglie, istituzioni, società scientifiche e associazioni di volontariato;
- Facilitare le pratiche burocratiche/amministrative;
- Supportare l’anziano nella gestione delle comorbilità, tipiche di questa età, considerando che, grazie ai nuovi trattamenti terapeutici, anche le persone con emofilia invecchiano.

Condividendo queste raccomandazioni, gli intervistati hanno diverse **speranze per il futuro**.

Il dott. Zanon nel futuro immagina *“pazienti informati e responsabili che sono in grado di utilizzare al meglio le diverse possibilità terapeutiche ai fini di condurre una vita normale conforme alle proprie ispirazioni ed ideali”*; la dott.ssa Biasoli spera *“...che tra dieci anni i pazienti emofilici non abbiano più quelle lesioni articolari che li hanno contraddistinti fino a poco tempo fa. Le terapie attuali che stanno emergendo danno una sempre maggiore copertura emostatica, più comoda da eseguirsi anche in termini di numero di infusioni settimanali, con modalità anche più attuabili ed efficaci.”*. L’avvocato Cassone, presidente di FedEmo, facendo riferimento alle nuove terapie afferma *“Quello che spero è che non si debba più ricorrere a una terapia endovenosa”*.

Infatti, grande fiducia è riposta nella terapia genica, perché citando il dott. Gaudio, Segretario Generale di

Cittadinanzattiva: *“Al momento non esiste una cura per guarire dall'emofilia; una soluzione potrebbe venire dalla terapia genica ma gli studi in tal senso sono ancora in fase sperimentale. Ci auguriamo quindi che fra dieci anni si sia arrivati ad una cura definitiva.”*

La dott.ssa Marchesini crede che nel futuro *“...avremo dei pazienti che avranno la possibilità di personalizzare le terapie sia in termini non solo di fattori sostitutivi ma anche di terapia genica, di terapia non sostitutiva sottocutanea, di tante possibilità di scelta in base al loro stile di vita, per cui noi non avremo pazienti emofilici ma persone che vivono la loro vita in modo uguale a quella di tutti gli altri e che gestiranno la loro condizione nel miglior modo possibile, con Amministrazioni pubbliche che dovranno permettere di essere loro stessi in sicurezza ma senza farli sentire diversi, questo è quello che dovrebbero fare le istituzioni.”*

Citando un altro intervistato, il prof. Carulli: *“Spero che tra dieci anni si possano non avere più problemi nei soggetti con Emofilia B. Se i bimbi più piccoli con Emofilia B potessero sfruttare quello che la **terapia genica** in fase 3 ha ottenuto, saremmo contentissimi. L'emofilia A non è eradicabile ma con le nuove terapie - e non parlo solo di quelle anticorpali, ma anche di quelle a lunga emivita - e con l'aumento delle conoscenze ...avranno qualche problema salutare sviluppato a 40/50 anni e non a 17 o 18 anni come ora ci capita e per cui a volte devono anche essere operati”.* E se, per alcuni clinici, come il prof. Di Minno, dieci anni sono forse pochi affinché, in Italia, si possa avere a disposizione la terapia genica in *real life*, tanto da ritenere che *“La gestione attuale prevede che i pazienti sottoposti a terapia genica, siano controllati da vicino per un periodo di almeno 5/6 anni negli stati Uniti e 10/15 in Europa. Questo in quanto gli effetti indesiderati potenziali di questa terapia sono assolutamente poco noti. Questi controlli che di fatto poco modificano la vita attuale del paziente emofilico e la necessità di incontri periodici con il proprio medico, costituiscono un problema per ciò che concerne l'interesse dei pazienti emofilici verso la terapia genica. Ridotto interesse, dovuto anche al fatto che sono oggi disponibili prodotti da somministrare sottocute o da somministrare ogni 7/10 giorni per via endovenosa e che, quindi, danno ai pazienti una qualità di vita sicuramente migliore rispetto*

*alla precedente”.*

Per altri, invece, le speranze riposte nella reale utilizzazione della terapia genica sono maggiori. Così, alla stessa domanda, ha risposto la dott.ssa Rocino: *“Tra dieci anni la terapia genica sarà molto più avanti rispetto a oggi. Nel giro di 10 anni diventerà una possibilità terapeutica nella comune pratica clinica. Ciò cambierà del tutto l'approccio gestionale. Il rischio maggiore, potrebbe essere, tuttavia, che i pazienti si allontanino dai centri, nel mentre i centri andranno sempre più incontro a un ricambio generazionale; a livello istituzionale si potrebbe, poi, pensare che non ci sia più bisogno di avere personale dedicato; questo sarebbe un ulteriore errore perché i pazienti devono e dovranno, comunque, essere sempre monitorati”.*

Al di là delle aspettative dei clinici in termini di disponibilità della terapia genica, un concetto emerge, tuttavia, dall'opinione della maggioranza di essi e cioè che non sono prevedibili differenze nell'assistenza e gestione clinica del paziente con emofilia.

È possibile che la qualità di vita del paziente possa ulteriormente migliorare, ma ciò che va verificato è il livello di fattore carente raggiungibile con la terapia genica poiché, come afferma il prof. Di Minno: *“Ulteriore problema che si sta ponendo nella terapia genica è che di fatto i livelli di fattore IX o di fattore VIII che si ritrovano in circolo dopo tale terapia, nella massima parte dei casi, sono inferiori al 40/50% della norma. Si tratta cioè di valori che trasformano un emofilico grave in emofilico lieve, in grado di condurre una vita normale ma che potrebbero continuare ad avere bisogno di prodotti della coagulazione in occasione di traumi o in preparazione di un intervento chirurgico. Si torna quindi alla questione che il paziente emofilico, in qualche misura, avrà necessità di conservare il contatto con centri per l'emofilia, almeno per il prossimo futuro”.*

Andrea Buzzi, presidente della Fondazione Paracelso, crede che: *“**si diluirà il rapporto con il centro di assistenza e alcuni problemi tenderanno a risolversi naturalmente”.***

I minori rapporti fra paziente e centro di gestione e cura della patologia, se da una parte riveste sicuramente un aspetto positivo, creano, però, preoccupazioni.

Citando la dott.ssa Rocino: *“il pericolo è che i pazienti si allontanino dai Centri nel mentre questi andranno sempre*

*più incontro ad un ricambio generazionale. In un momento di bisogno assistenziale essi potrebbero, quindi, non trovare più medici esperti in grado di gestire le loro problematiche cliniche. Ciò va assolutamente evitato perché il monitoraggio dei pazienti deve, comunque, essere continuo e puntuale, perché ogni paziente ha caratteristiche proprie e non generalizzabili”.*

Infatti c'è da augurarsi, afferma l'onorevole Binetti che: *“la ricerca farmacologica possa produrre, sempre più e sempre meglio, farmaci che permettano di offrire terapie personalizzate, come un abito su misura per ogni singola persona, sempre più adatte alle rispettive esigenze. Mi auguro che cresca, in tutto l'ambito sanitario, una cultura inclusiva, in cui si esprima una solidarietà vissuta in maniera amichevole, fondata sulla cultura dei diritti e non della beneficenza. I pazienti hanno diritto alla miglior terapia disponibile in quel momento”*

Anche la prevenzione e la diagnosi pre-natale è bene che abbiano un ruolo sempre più importante afferma la dott.ssa Pisanti: *“Le complicanze che potrebbero portare a problemi legati alla mobilità, all'invalidità e anche alla disabilità dovrebbero scomparire con un intervento preventivo ed una diagnosi precoce, mediante interventi di tipo ortopedico e riabilitativo. E quello che è anche importante è la diagnosi prenatale che potrebbe aiutare moltissimo nella prevenzione della patologia stessa.”*

E proprio puntando sulla profilassi è possibile affermare con il dott. Solimeno che *“L'emofilia è considerata dagli ematologi una malattia emorragica con una complicanza ortopedica. Dal mio punto di vista, l'emofilia è sempre stata una malattia ortopedica con complicanza emorragica. Ma oggi, la profilassi è sempre più mirata ed efficace, la compromissione dell'apparato muscolo-scheletrico del paziente emofilico sempre minore, e l'augurio è che nei prossimi anni ci sia sempre meno bisogno del chirurgo nella gestione multidisciplinare di questi pazienti”.*

All'evoluzione delle terapie e alla diffusione della profilassi va aggiunta l'attenzione all'equità di accesso alle cure, aspetto, questo, sottolineato dal dott. Molinari che afferma *“...a livello globale, tutti dovrebbero poter avere accesso alla terapia. A livello nazionale, il problema è quello di un'assistenza uguale in tutte le Regioni d'Italia”.*

Ciò sottolinea l'importanza di una conoscenza diffusa della patologia anche fra gli specialisti non direttamente coinvolti, ma che possono trovarsi ad assistere soggetti emofilici in varie situazioni, come afferma, infine, la dott.ssa Ferretti *“Mi piacerebbe che l'emofilia potesse diventare una malattia più conosciuta anche da altri colleghi specialisti in altre branche mediche e chirurgiche perché, spesso, i pazienti si trovano in difficoltà quando vanno da uno specialista, dicono di essere emofilici e hanno difficoltà a essere curati”.*

## IMPLICAZIONI DI POLICY

Considerando, infine, gli aspetti di **politica sanitaria** sulla base delle interviste risulta prioritario:

- Attuare il piano MEC 2013 in tutte le Regioni per passare dal recepimento dell'accordo Stato-Regioni<sup>12</sup> alla sua effettiva implementazione;
- Istituire in tutte le Regioni un “tavolo” che rappresenti un momento di facilitazione, interazione e scambio tra i diversi soggetti e sistemi coinvolti nell'assistenza delle persone con emofilia;
- Costituire una rete integrata regionale per la cura delle MEC come stabilito dallo stesso accordo e non ancora realizzato nella maggioranza delle Regioni italiane;
- Richiedere alle Istituzioni locali un maggiore impegno nel supportare e valorizzare i Centri Emofilia già esistenti e affrontare il problema del loro riconoscimento istituzionale;
- Dare ascolto al paziente aprendo alla sua partecipazione i processi decisionali nei vari sistemi istituzionali regionali, nazionali o anche solo locali rappresentati dalle aziende sanitarie locali ove operano Centri Emofilia, riconosciuti o meno che essi siano;
- Garantire alle persone con emofilia uniformità di accesso ai servizi del Sistema Sanitario su tutto il territorio nazionale, in modo da promuovere con la massima equità, la migliore qualità di vita e di cura, l'assistenza e il trattamento delle complicanze;
- Definire un unico PDTA per l'emofilia che rientri nel piano nazionale cronicità, come pure in quello delle

<sup>12</sup> Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano sulla definizione dei percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da Malattie Emorragiche Congenite (MEC) (Rep.atti n. 66/CSR) (GU n.107 del 9-5-2013).

malattie rare, armonizzandone i diversi aspetti;

- Identificare e definire dei chiari indicatori di esito;
- Garantire una diagnosi tempestiva dell'emofilia, compresa la diagnosi pre-natale e la diagnosi pre-impianto, qualora la donna portatrice lo richieda, inserendo queste modalità di prevenzione nei LEA;
- Sbloccare i concorsi in modo da permettere l'acquisizione di nuovi medici ed altri professionisti nei Centri Emofilia;
- Assicurare la disponibilità di farmaci per il trattamento dell'emofilia nei Servizi di PS, precisamente identificati da PDTA regionali, in modo da assicurare che esclusivamente ad essi i Servizi di 118 facciano afferire i pazienti;
- Coinvolgere le associazioni nella valutazione dei costi/benefici dei diversi trattamenti terapeutici dell'emofilia al fine di valutarne la sostenibilità a livello regionale;
- Istituire in tutte le Regioni un "tavolo tecnico-programmatico" che rappresenti un momento di facilitazione, interazione e scambio di opinioni utile a condividere ogni aspetto decisionale tra i diversi soggetti e sistemi coinvolti nell'assistenza alle persone con emofilia.

Le linee di intervento istituzionali identificate vertono prioritariamente su due aspetti:

- **uniformare l'accesso alle cure su tutto il territorio nazionale** assicurando il recepimento e l'implementazione dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul documento "Definizione del percorso di assistenza sanitaria ai pazienti affetti da Malattie Emorragiche Congenite (MEC)", che definisce le condizioni per un'adeguata presa in carico del paziente in tutto il territorio nazionale, riducendo differenze ed iniquità di accesso alla diagnosi, alle cure e ai trattamenti ottimali in base alle evidenze scientifiche, tenendo conto degli indirizzi per la definizione di percorsi regionali o interregionali di assistenza per le persone affette da MEC. Sulla base di tale Accordo, le Regioni e le Province

Autonome devono: **definire un approccio integrato al percorso assistenziale** per la diagnosi, la terapia e la gestione globale dei pazienti affetti da MEC; attuare un **modello assistenziale per la gestione delle emergenze** emorragiche; predisporre specifiche iniziative per rendere effettivo il **trattamento domiciliare** delle MEC e definire i collegamenti tra la **rete dei presidi** accreditati per la diagnosi e cura delle MEC;

- Promuovere e implementare **interventi di informazione ed educazione sanitaria** alle persone con emofilia, ai familiari e ai caregivers e di **formazione** ai professionisti e operatori sanitari aumentando, così, la consapevolezza sociale verso la patologia, garantendo e valorizzando, al tempo stesso, la presenza e la partecipazione dell'**associazionismo**, non solo nelle azioni di tutela dei diritti in ambito sanitario, ma anche come elementi essenziali di confronto a livello nazionale, regionale e aziendale sulle decisioni legate alle esigenze delle persone con queste patologie.

Proprio con lo scopo di avviare un dialogo e un confronto continuo, sereno e costruttivo con le Istituzioni, per migliorare la qualità di vita delle persone con emofilia, promuovendo un cambiamento positivo nella gestione di questa patologia complessa e con grandi implicazioni cliniche e sociali, è stato pensato HOPE (Haemophilia Observatory Policy Engagement) Changing Haemophilia<sup>13</sup>, un progetto che nasce e che sarà sviluppato come osservatorio per raccogliere e analizzare i dati e dare voce al *sentiment* e alle problematiche correlate all'emofilia.

Si potrebbe dire, per concludere, che considerando i bisogni della persona affetta da emofilia e mettendoli in relazione alle politiche sanitarie in un'ottica prospettica, l'affermazione dell'importanza di un'*assistenza sanitaria* per questi "pazienti", appropriata ed equa, è condizione necessaria ma non sufficiente per l'affermazione dell'*esistenza* stessa di chi soffre di questa patologia, come "persone" e non più solo come "pazienti".

---

## **Italian Health Policy Brief**

Anno X  
Speciale 2020

***Direttore Responsabile***  
Stefano Del Missier

***Direttore Editoriale***  
Walter Gatti

***Direttore Progetti Istituzionali IHPB***  
Marcello Portesi

## ***Editore***



ALTIS Omnia Pharma Service S.r.l.

***Segreteria di Redazione***  
Ilaria Molteni

Tel. +39 02 49538303

[info@altis-ops.it](mailto:info@altis-ops.it)  
[www.altis-ops.it](http://www.altis-ops.it)

---

Tutti i diritti sono riservati, compresi quelli di traduzione in altre lingue. **Nota dell'Editore:** nonostante l'impegno messo nel compilare e controllare il contenuto di questa pubblicazione, l'Editore non sarà ritenuto responsabile di ogni eventuale utilizzo di questa pubblicazione nonché di eventuali errori, omissioni o inesattezze nella stessa. Ogni prodotto citato deve essere utilizzato in accordo con il Riassunto delle Caratteristiche di Prodotto (RPC) fornito dalle Case produttrici. L'eventuale uso dei nomi commerciali ha solamente l'obiettivo di identificare i prodotti e non implica suggerimento all'utilizzo.

---

Aut. Trib. Milano 457/2012 - Numero di iscrizione al RoC 26499

---

Con il contributo non condizionante di Novo Nordisk S.p.A.