

MANIFESTO SOCIALE



*La necessità di un Network nella presa in carico
del paziente con Colangite Biliare Primitiva*

MANIFESTO SOCIALE

Publicato da Italian Health Policy Brief testata di
politica sanitaria



Direttore Responsabile
Stefano Del Missier

Direttore Progetti Istituzionali
Marcello Portesi

Segreteria di Redazione
Ivana Marcon

Design e Illustrazioni
Aronne Nembrini

EDITORE



ALTIS Omnia Pharma Service S.r.l

Sede Istituzionale:
Piazza San Silvestro, 8 – 00187 Roma

Sede Operativa:
Via Giosuè Carducci, 125/B –
20099 Sesto San Giovanni – Milano

info@altis-ops.it
www.altis-ops.it

Con il supporto non condizionante di:



MANIFESTO SOCIALE

*La necessità di un Network nella presa in carico
del paziente con Colangite Biliare Primitiva*

LO SCENARIO

La colangite biliare primitiva (PBC, dell'acronimo inglese *Primary Biliary Cholangitis*) è una malattia epatica autoimmune, rara e progressiva. Fino a poco tempo fa era nota come "Cirrosi Biliare Primitiva", una denominazione scientificamente imprecisa e stigmatizzante. Grazie all'impegno della comunità scientifica internazionale, il nome è stato corretto in Colangite Biliare Primitiva. Questo cambiamento riflette la vera natura della patologia: una infiammazione cronica (colangite) dei piccoli dotti biliari e non una cirrosi, che rappresenta solo il possibile stadio finale della malattia, oggi sempre più raro grazie a diagnosi e trattamenti precoci. La patologia si manifesta prevalentemente tra i 45 e i 65 anni con nove pazienti su dieci donne. In Italia, la prevalenza della PBC è stimata in 27,9 persone ogni 100 mila abitanti, con un'incidenza annuale di 5,31 casi ogni 100.000 abitanti. La diagnosi di PBC viene effettuata attraverso test biochimici, positività di auto-anticorpi nel siero e talvolta esame istologico; spesso mancano sintomi specifici al momento della diagnosi. La prognosi della malattia sta migliorando grazie a diagnosi più precoci e un inizio del trattamento più tempestivo; tuttavia, le complicanze legate alla diagnosi tardiva, in pazienti nei quali la patologia è già evoluta verso la cirrosi, sono associate a una prognosi sfavorevole e una ridotta aspettativa di vita. I sintomi più comuni comprendono astenia e prurito, che possono interessare fino all'80% dei pazienti. Questi sintomi non sono aspecifici o psicologici, ma manifestazioni organiche della malattia, spesso debilitanti e con un profondo impatto sulla qualità della vita, anche in assenza di una malattia epatica avanzata. Dopo un lungo periodo di limitati sviluppi nella diagnosi e nel trattamento della PBC, la ricerca ha recentemente compiuto significativi passi avanti nella gestione della malattia. Attualmente, le terapie disponibili per il trattamento della PBC mirano a rallentare la progressione della malattia, e l'UDCA (acido ursodesossicolico) è l'unico farmaco rimborsato per il trattamento in prima linea. Tuttavia, circa il 20% dei pazienti non risponde in modo adeguato e necessita di una terapia di seconda linea. Come sarà dimostrato da questo Manifesto Sociale, avere medici, associazioni di pazienti e il mondo dell'industria farmaceutica seduti allo stesso tavolo, ha notevolmente accelerato i processi, favorendo una maggiore collaborazione e un progresso più rapido nella diagnosi, nella presa in carico e nella cura dei pazienti, grazie ad alcuni primi passi che sono già stati compiuti, come il Registro nazionale e la nascita e il rafforzamento delle reti regionali di patologia. In Italia, abbiamo il vantaggio di disporre di una serie di centri di eccellenza, riconosciuti a livello internazionale, tra di loro ben collegati e con una forte collaborazione reciproca, a differenza di quanto accade in altre patologie. Tuttavia, persistono delle criticità che vanno affrontate - dai ritardi nelle diagnosi al corretto indirizzamento del paziente ai Centri di riferimento - per le quali è essenziale una collaborazione tra i diversi professionisti nei rispettivi ambiti di competenza. Tali motivazioni hanno spinto associazioni di pazienti, società scientifiche, clinici ed esperti di sanità, a cooperare condividendo l'obiettivo della tutela del diritto alla salute per le persone con PBC.

L'ESPERIENZA DEL PAZIENTE E IL SUO PUNTO DI VISTA

La PBC è una malattia cronica del fegato a decorso progressivo, e per questo una diagnosi precoce e la messa in atto di un'adeguata terapia migliorano in modo importante le aspettative di vita del paziente.

Nonostante l'evoluzione della digital medicine - che potrebbe rappresentare una grande risorsa - risulta evidente la mancanza di un PDTA che stabilisca ruoli, caratteristiche dei centri di riferimento e percorsi chiari che possano accelerare la diagnosi e la presa in carico. Nella maggior parte dei casi, inoltre, la gestione dei pazienti non è complicata e si basa sulla prescrizione di terapie di prima linea seguite da adeguati *follow-up*, affinché il paziente possa essere gestito dal medico di medicina generale sul territorio. Tuttavia, alcuni pazienti presentano manifestazioni cliniche con sintomi e complicanze più importanti, e non rispondono alla terapia di prima linea.

In questi casi è necessario indirizzarli verso centri di riferimento in grado di gestire la seconda linea, evitando una ricerca autonoma al proprio bisogno di salute che spesso crea smarrimento e incertezza, oltre a causare ritardi importanti nella presa in carico.

La PBC, inoltre, ha un impatto non solo clinico, ma può influenzare negativamente tanti aspetti della quotidianità del paziente e di chi se ne prende cura: peggiora drasticamente la qualità della vita nella sfera familiare, sociale e psicologica nelle sue diverse sfaccettature.

Pertanto, non bisogna sottovalutare l'impatto della malattia sulla qualità della vita e i suoi risvolti psicologici, sui pazienti e sulle famiglie¹. Spesso i pazienti riferiscono esperienze negative in cui il loro vissuto viene sminuito e ridimensionato, portandoli a negare la malattia stessa, minimizzando i sintomi più impattanti, come la astenia e il prurito, portando così a non considerare le loro necessità. A tale scarso riconoscimento nel paziente si accompagna la riduzione della propria autostima all'interno dei vari ambiti relazionali. Sono infatti pesanti gli effetti della fatica cronica, un sintomo poco riconoscibile ma che cambia in profondità le abitudini del paziente e il suo modo di affrontare la vita. La natura silente della PBC e l'assenza di sintomi visibili pesa sul riconoscimento del proprio stato nel contesto sociale, creando un terribile paradosso esistenziale: "essere malato, ma non essere riconosciuto".

1. Lazaridis KN, LaRusso NF. Primary Biliary Cholangitis. *New England Journal of Medicine*. 2023;389(1):47-60.

LACUNE E CRITICITÀ DA RISOLVERE

1. TEMPESTIVITÀ NELLA DIAGNOSI

La PBC può e deve essere diagnosticata in fase precoce. Generalmente la diagnosi può essere svolta con semplici test ematici (alterazione degli indici di colestasi, positività per anticorpi anti-mitocondrio-AMA) senza necessità di ricorrere alla biopsia epatica. Una maggiore formazione e informazione di MMG e altri specialisti permetterebbe una più rapida diagnosi della PBC.

2. INTEGRAZIONE OSPEDALE-TERRITORIO

Oggi i medici sul territorio, oltre a non essere ingaggiati nella diagnosi della PBC, non sono coinvolti nella presa in carico del paziente. La trasformazione ed il miglioramento del rapporto tra la medicina del territorio e i centri specialistici epatologici di riferimento, garantirebbe una miglior presa in carico e una gestione più efficace del paziente.

3. L'ACCESSO ALLE DIVERSE OPZIONI TERAPEUTICHE

Ad oggi nel contesto sanitario italiano sono disponibili opzioni terapeutiche in prima e seconda linea: occorre garantire ai pazienti l'accesso al trattamento adeguato in base alla propria condizione.

4. RICONOSCIMENTO DELLA PBC COME MALATTIA RARA

La PBC è una malattia rara che a livello europeo ha da tempo avuto un riconoscimento formale, mentre in Italia, dopo una discussione che si è protratta per circa 10 anni, lo è stata riconosciuta solo di recente. Il fatto che la PBC sia rientrata nell'elenco delle malattie rare deve ora favorire l'accesso a una serie di benefici e semplificazioni, quali un più rapido inserimento dei farmaci nei prontuari regionali, la disponibilità di risorse per la ricerca e i finanziamenti alle associazioni e alle reti di centri specialistici, che devono essere formalizzate e ben mappate sul territorio.



5. L'UTILIZZO DELL'INNOVAZIONE TECNOLOGICA

Nel trattamento della PBC sono poco utilizzati strumenti e metodologie di lavoro innovativi, ad esempio la telemedicina e il teleconsulto, che consentono una relazione a distanza tra paziente, medico di medicina generale e centri di riferimento, sono strumenti che dovrebbero essere adottati al fine di migliorare la gestione della patologia.

6. UN APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE CHE COMPRENDA IL SOSTEGNO PSICOLOGICO E COMPORTAMENTALE

L'approccio multidisciplinare nella gestione della colangite biliare primitiva (PBC) è oggi considerato fondamentale per garantire una presa in carico completa e personalizzata del paziente. Le persone con PBC avrebbero bisogno non solo di accedere a una terapia corretta e tempestiva, ma anche al supporto psicologico per vivere meglio con la propria condizione e affrontare il cambiamento, nelle abitudini di vita, legato all'insorgere di sintomi molto impattanti, come la fatica cronica e il prurito, ritrovando consapevolezza di sé e del proprio ruolo nel contesto familiare e lavorativo.

LE AZIONI DA INTRAPRENDERE PER UNA GESTIONE OTTIMALE DELLA PBC

Che cosa manca per migliorare la diagnosi precoce, la presa in carico e il corretto invio verso i centri di riferimento?

Quali sono le azioni, sul piano della politica sanitaria, che dovrebbero essere intraprese per incrementare le diagnosi e la corretta gestione della PBC?

Diverse sono le azioni da inserire nell'agenda politica basate su un impegno comune dei diversi interlocutori per la soluzione dei punti critici individuati:

- **GARANTIRE** un percorso di sensibilizzazione e di coinvolgimento di tutte le figure professionali chiave che, sul territorio, possano assicurare un corretto orientamento e supporto ai pazienti;
- **ASSICURARE** una corretta informazione sul riconoscimento precoce dei sintomi e sul corretto iter diagnostico da seguire, a partire dalla valutazione degli indici epatici, e sul collegamento efficace ai centri di riferimento;
- **FAVORIRE** la diagnosi precoce nelle donne tra i 40 e 60 anni misurando la fosfatasi alcalina o valutando l'inserimento di un semplice algoritmo diagnostico a step; in presenza di alterazione degli indici epatici: come primo step si effettuerà una valutazione delle patologie epatiche più comuni (virali, metaboliche, ecc.), una volta escluse le prime, si passerà all'indicazione e valutazione di marker specifici, come AMA e ANA;
- **PROMUOVERE**, tramite le società scientifiche di riferimento, la formazione dei medici di medicina generale, affinché vengano erogati corsi di aggiornamento e vengano resi fruibili strumenti di lavoro innovativi (quali, ad esempio, gli alert in DB in presenza di alterazioni in alcuni indici epatici), per garantire il corretto utilizzo degli strumenti oggi disponibili per ottenere una diagnosi tempestiva e un corretto linkage-to-care ai centri specialistici di riferimento;

- **PROMUOVERE** l'informazione alla persona con PBC e garantire un supporto psicologico;
- **COINVOLGERE** le associazioni di pazienti e le società scientifiche nei processi decisionali nazionali e regionali e nel disegno degli studi clinici;
- **ATTUARE PROGETTI**, su scala regionale e nazionale, che favoriscano la creazione di Network tra istituzioni, professionisti sanitari e associazioni dei pazienti, affinché i processi di lavoro, seguendo una linea guida comune e condivisa, vengano standardizzati e resi virtuosi in tutte le aree del paese;
- **ASSICURARE** che i dati di Real World e Patient Reported Outcomes (PROs) vengano tenuti in considerazione nei processi valutativi dei farmaci, in considerazione sia dei numeri più contenuti nel contesto delle malattie rare che del bisogno clinico;
- **DARE SEGUITO** all'iniziale riconoscimento della PBC come malattia rara e all'attribuzione del codice specifico RIG030, in modo da facilitare, senza perdite di tempo, l'accesso alle cure per i pazienti, eliminando dalla prassi e dalla comunicazione quotidiana qualsiasi riferimento alla vecchia dicitura di "cirrosi", parola che crea ansia, angoscia e turbamento in moltissimi pazienti.



MEMBRI DEL BOARD



ALESSIO AGHEMO

Professore di Gastroenterologia Humanitas University e Direttore Medicina Interna ed Epatologia, Humanitas Research Hospital, Milano

FRANCESCA FUTURA BERNARDI

Segretario Regionale Campania - SIFO

VINCENZA CALVARUSO

Commissione Malattie rare di AISF; Professore Associato di Gastroenterologia Dipartimento di Promozione della Salute, Materno Infantile, Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza - Università di Palermo

MATTEO FORNAI

Cordinatore GdL Farmacologia dell'Apparato Digerente - SIF

IVAN GARDINI

Presidente - EpaC

EDOARDO GIOVANNI GIANNINI

Professore Ordinario di Gastroenterologia, Direttore del Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche, Università degli Studi di Genova

PIETRO INVERNIZZI

Coordinatore della Commissione Malattie rare AISF

MARIA TERESA PETRANGOLINI

Direttore Patient Advocacy Lab di ALTEMS presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore

DAVIDE SALVIONI

Presidente - AMAF

