

AIRP onlus partecipa al I° Summit Europeo dedicato ai pazienti affetti da ADPKD

Giornale di Tecniche Nefrologiche e Dialitiche
2019, Vol. 31(2) 112–117

© The Author(s) 2019

Article reuse guidelines:

sagepub.com/journals-permissions

DOI: 10.1177/0394936219847425

journals.sagepub.com/home/gtn



Flavia Galletti¹ e Franco Martini²

Abstract

AIRP onlus takes part in the 1st European ADPKD Patient Summit

On Saturday the 16th March 2019, AIRP participated at the 1st European ADPKD Patient Summit – a unique event designed to promote patient-centred care by providing an interactive forum for patients and experts to discuss ADPKD care, research and advocacy.

Forty patient representatives from 15 countries, including Italy, Belgium, Finland, Denmark, France, Germany, Ireland, Lithuania, Netherlands, Spain, Sweden, Switzerland, Turkey, UK and USA joined the ADPKD experts and spokespersons from the European Kidney Health Alliance and EURORDIS.

The Summit was co-hosted by PKD International, a global network of patient organizations created to fight all forms of polycystic kidney disease (PKD), and the European ADPKD Forum (EAF), a multidisciplinary, international faculty of experts dedicated to improving the health and quality of life of people with ADPKD.

The event aimed to help, inform and empower patients and families to:

- be fully involved in the management of their own health and talk about ADPKD with their healthcare team and participate in making decisions about their care
- make the best use of the services available
- learn about ADPKD research and boost ADPKD advocacy.

The programme was designed and delivered together by patients and EAF experts from across Europe, based on the ADPKD Patient Route Map launched in 2018 (available at www.pkdinternational.org) and the EAF Multidisciplinary Position Statement on ADPKD Care (free online here at the Nephrology, Dialysis and Transplantation journal).

During the first plenary session of the day, Prof. Albert Ong, Prof. Djalila Mekahli and David Baron (PKD Foundation) updated the participants on some of the latest international developments in ADPKD research, namely the Polycystic Kidney Disease Outcomes Consortium (PKDOC), ADPKD paediatric registries and the Standardised Outcomes in Nephrology – Polycystic Kidney Disease (SONG-PKD) study.

Flavia Galletti (AIRP Italy) then moderated a session on the important steps that patients and caregivers can take, together with their healthcare team, to help protect their kidneys and reduce the risk of cardiovascular disease (including heart attacks and stroke). Prof. Tefvik Ecder discussed current recommendations on smoking cessation and managing high blood pressure, together with salt restriction and coffee intake. According to Prof. Ecder, these measures will become even more vital as obesity and diabetes, which also increase the risk of cardiovascular diseases, become more common. In addition, Prof. Mekahli explained how these aspects apply to children with ADPKD.

Other sessions, led jointly by patient representatives and experts from across Europe, focused on predicting the progress of ADPKD, treating liver cysts and pain, genetics and genetic testing, renal replacement therapy (i.e. dialysis and

¹Consigliere AIRP onlus, Associazione Italiana Rene Policistico onlus, IT, Responsabile Rapporti Internazionali, Italy

²Socio AIRP onlus, Associazione Italiana Rene Policistico onlus, Italy

Corrispondenza:

Flavia Galletti, Consigliere AIRP onlus, Associazione Italiana Rene Policistico onlus, Italy, Responsabile Rapporti Internazionali.

E-mail: flaviag.airp@renepolicistico.it

Franco Martini, Socio AIRP onlus, Associazione Italiana Rene Policistico onlus, IT.

transplantation) and how patients can better understand and get involved in research. There were also plenary sessions on current research and patient advocacy in ADPKD, and on the perspective of industry.

Videos and slides from this very successful Summit will soon be available on the PKD International website. In addition, each breakout group resulted in a series of aspirations and priorities for ADPKD care and research in the future. These will be soon developed into a Summit 'Manifesto'.

Keywords

ADPKD, CKD, Clinical practice, Multispecialist care, Polycystic kidney disease, Chronic, Chronic pain, Autosomal dominant, Patients, Patient care, Empowerment, Patient awareness, Disease awareness.



Introduzione



Sabato 16 marzo 2019, AIRP onlus ha partecipato al 1° Summit europeo dedicato ai pazienti affetti da rene policistico dominante ADPKD - un evento unico, progettato per promuovere l'assistenza centrata sul paziente, attraverso un forum interattivo per pazienti ed esperti al fine di discutere assistenza, ricerca e difesa dell'ADPKD.

Quaranta rappresentanti di pazienti provenienti da 15 paesi, tra cui Italia, Belgio, Finlandia, Danimarca, Francia, Germania, Irlanda, Lituania, Paesi Bassi, Spagna, Svezia, Svizzera, Turchia, Regno Unito e Stati Uniti si sono uniti agli esperti e ai portavoce dell'European Kidney Health Alliance e di EURORDIS.

Tenutosi a Bruxelles, in Belgio, il Summit è stato co-ospitato da PKD International, una rete globale di organizzazioni di pazienti create per combattere tutte le forme di rene policistico (PKD) e il Forum europeo per

l'ADPKD (EAF), una facoltà multidisciplinare e internazionale di esperti dedicati a migliorare la salute e la qualità della vita delle persone con ADPKD.

L'evento mirava ad aiutare, informare e responsabilizzare i pazienti e le famiglie a:

- essere pienamente coinvolti nella gestione delle proprie relazioni sulla salute dell'ADPKD con il proprio team sanitario e partecipare alle decisioni relative alla propria cura
- utilizzare al meglio i servizi disponibili
- conoscere la ricerca sul rene policistico e aumentare la difesa dell'ADPKD.

Il programma è stato progettato e realizzato congiuntamente da pazienti ed esperti EAF di tutta Europa, sulla base della *ADPKD Route Map* lanciata nel 2018 (disponibile su www.pkdinternational.org) e della dichiarazione di posizione multidisciplinare EAF su ADPKD Care (gratuita online nella Rivista di nefrologia, dialisi e trapianti, all'indirizzo <https://academic.oup.com/ndt/article/33/4/563/4772168>).



Figura 1. Flavia Galletti, moderatrice del Breakout I - AIRP onlus.

Nella prima sessione plenaria della giornata, il Prof. Albert Ong, il Prof. Djalila Mekahli e David Baron (PKD Foundation) hanno aggiornato i partecipanti su alcuni degli ultimi sviluppi internazionali nella ricerca dell'ADPKD, ovvero il consorzio per la ricerca sui patogeni del rene policistico (PKDOC), sul primo registro internazionale pediatrico relativo all'ADPKD (www.adpedkd.org) e gli esiti standardizzati dello studio relativi al rene policistico (SONG-PKD).

Breakout I: Self-care e gestione dei rischi correlati con la malattia

La moderazione di questo primo raggruppamento è stata affidata proprio ad AIRP (figure 1, 2).

Una sessione sugli importanti passi che i pazienti e gli operatori sanitari possono intraprendere, insieme al loro team sanitario, per aiutare a proteggere i loro reni e ridurre il rischio di malattie cardiovascolari (compresi infarti e ictus). Il Prof. Tevfik Ecder ha discusso le attuali raccomandazioni sull'eliminazione del fumo e sulla gestione dell'ipertensione, insieme alla restrizione del sale e al consumo di caffè. Secondo il professor Ecder, queste misure diventeranno sempre più vitali in quanto l'obesità e il diabete, che aumentano anche il rischio di



Figura 2. I moderatori del Breakout I.

malattie cardiovascolari, stanno purtroppo diventando sempre più comuni. Inoltre, il Prof. Mekahli ha spiegato come questi aspetti si applichino anche ai bambini affetti da rene policistico.

Tra i commenti più significativi scaturiti da questa sessione, i più importanti sono: la necessità di un controllo attivo e regolare dei valori pressori in età pediatrica; la necessità di condurre più studi e ricerche atti a comprendere lo sviluppo della patologia in età pediatrica al fine di poter intervenire in maniera tempestiva per evitare una rapida progressione della malattia; fornire alle famiglie affette da rene policistico tutte le informazioni possibili relativamente alla pianificazione familiare, al fine di poter dare loro la possibilità, qualora lo desiderassero, di evitare che la patologia venga trasmessa alle generazioni future.

Breakout 2: Predire la progressione di ADPKD

All'interno di questa sessione sono state illustrate dal Dr. Ron T. Gransevoort dell'Università di Gronigen (figura 3), Paesi Bassi, le problematiche relative alla predizione dell'evoluzione temporale dell'ADPKD.

In particolare, si è partiti dal modello statistico di predizione basato sull'analisi genetica "PROPKD score". Questo modello, per quanto abbastanza indicativo, ha però dei limiti sia strutturali che applicativi: anzitutto è necessario uno studio genetico (non sempre effettuabile o dai risultati talvolta incerti), inoltre talvolta le conclusioni non sono chiare. Inoltre, perché il test sia completamente informativo, è necessario che il paziente abbia un'età superiore a 35 anni (è possibile applicarlo anche in età precedente ma è necessario che abbia già ipertensione e sia in presenza di problemi urologici). In termini generali e probabilistici, i risultati peggiori si ottengono in presenza di PKD1 con mutazione troncante. L'evoluzione della malattia, in questo caso, sarà più rapida rispetto agli altri casi in esame. Un altro modello utilizzabile è quello messo a punto dalla Mayo



Figura 3. Dr Ron Gansevoort (University Medical Center Groningen, Netherlands and EAF).



Figura 4. Ron Gansevoort (University Medical Center Groningen, Netherlands and EAF) e Natasha O'Brien (PKD Charity, UK).

Clinic. Questo modello consente una previsione della funzionalità renale futura considerando, oltre che la classe di progressione, anche l'età, il sesso e l'eGFR al momento della valutazione. La principale problematica legata al suo utilizzo è l'applicabilità solo ai pazienti con una tipica presentazione della malattia di imaging (simmetrica). In compenso, il TKV normalizzato all'altezza è considerato il miglior bio-marcatore se basato su risonanza magnetica. Una riduzione dell'incertezza si può avere quando, invece di considerare le medie statistiche delle evoluzioni per definire le classi, si considerano dei veri e propri intervalli di confidenza aventi per medie quelle appena citate. Per una migliore previsione della malattia è comunque consigliabile, quando possibile, confrontare entrambi i modelli. Riportiamo i risultati dell'intenso dibattito successivo alla presentazione: i pazienti sono titolati per conoscere o non conoscere la prognosi della loro malattia, gli operatori sanitari sono in grado di fornire una prognosi basata sull'evidenza e per fare ciò ci si chiede come valutarla e come tradurla in un linguaggio accessibile a tutti.

Breakout 3: trattamento delle cisti epatiche e gestione del dolore

Nella terza sessione, dedicata al fegato policistico e al dolore nei pazienti affetti da rene policistico autosomico dominante (moderata da Natasha O'Brien e presentata dal Prof. Lucas Bernts e dal Prof. Ron Gansevoort) (figura 4) è stata sottolineata la necessità di evitare l'utilizzo di anticoncezionali di tipo ormonale anche per quelle pazienti a cui non è ancora stato diagnosticato il fegato policistico.

Tra gli obiettivi da raggiungere nel futuro c'è sicuramente quello di riuscire ad eliminare il dolore dalla vita dei pazienti affetti da rene policistico e da fegato policistico e, sotto questo punto di vista, tutti gli interventi adeguati a gestire il dolore dovrebbero essere rimborsati dai vari sistemi sanitari nazionali. Ci auspichiamo che nel futuro si possano avere approcci multidisciplinari coordinati per valutare e gestire la



Figura 5. Richard Sanford - University of Cambridge, UK and EAF.

Polycystic Liver Disease (PLD, fegato policistico), specialmente all'inizio del decorso della malattia, quando ancora si può intervenire in maniera efficace.

Breakout 4: Genetica e test genetici

Durante questa sessione sono state illustrate dal Dr. Richard Sanford dell'Università di Cambridge, UK, le caratteristiche e le problematiche relative alla genetica ed ai test genetici ADPKD (figura 5).

L'ADPKD è causata da una mutazione dei geni PKD1 (cromosoma 16) o PKD2 (cromosoma 4) che a loro volta codificano le proteine policistina-1 e policistina-2 (i modi con cui queste proteine agiscono nello sviluppo della malattia non sono ancora del tutto chiari). Esistono quattro tipi di mutazioni: nonsense/troncante, di inserzione, missenso e di duplicazione. I test genetici, anche se molto utili e talvolta indispensabili (ad esempio nel confermare una diagnosi di ADPKD, nella valutazione di bambini o addirittura infanti, in un'eventuale diagnosi pre-impianto o



Figura 6. Brenda de Coninck, EAF.

prenatale, nella valutazione di un donatore vivente), possono tuttavia essere non chiari e differire da individuo a individuo. In generale, un test riporta quale gene è mutato e dove, se è già mappato nel causare ADPKD, cosa significano i risultati in termini di effetti sul paziente e sui familiari. I risultati del dibattito: i pazienti devono avere accesso ai test genetici accompagnati da una consulenza genetica, la sicurezza e la privacy devono essere garantite dal gestore dei dati genetici. Importante è la possibilità di avere mappe genetiche anche a livello europeo o addirittura globale.

Breakout 5: terapia renale sostitutiva (dialisi e trapianto)

La quinta sessione, moderata da Brenda de Coninck (EAF) (figura 6) e relazionata dai Prof. Yves Pirson (figura 7) e Tom Oostrom si è occupata delle tecniche di sostituzione renale (dialisi e trapianto).

La prima raccomandazione scaturita da questo gruppo è che il trapianto deve essere considerato la tecnica di sostituzione renale preferibile per i pazienti affetti da rene policistico. Poiché attualmente vi è un forte elemento di prevedibilità sulla progressione della malattia, si dovrebbe mirare a trapiantare con un trapianto preventivo (pre-emptive) almeno il 50% dei pazienti affetti da ADPKD.

Inoltre, a seguito di una seria valutazione effettuata sulle modalità dialitiche nei pazienti affetti da rene policistico, è risultato abbastanza chiaro che la maggior parte dei pazienti affetti da questa patologia non mostrano particolari controindicazioni relativamente alla dialisi peritoneale.

Infine, dovremmo aspettarci che le persone con ADPKD abbiano un'aspettativa di vita il più vicino possibile alle persone non affette da questa patologia.

Breakout 6: Comprensione della ricerca e coinvolgimento

All'interno di questa sessione sono state illustrate dal Prof. Albert Ong dell'Università di Sheffield in UK, e da Daniel Allego presidente di ALCER Spagna (figura 8),



Figura 7. Yves Pirson - Université Catholique de Louvain, Belgium.



Figura 8. Daniel Gallego - ALCER, Spagna.

le modalità che hanno a disposizione i pazienti per essere coinvolti nella ricerca. In particolare, i pazienti dovrebbero avere la possibilità di essere inseriti all'interno dei registri europei di ricerca, utili per il loro monitoraggio e per studiare l'evoluzione della malattia al fine di poter studiare il funzionamento di eventuali terapie (i cui test passano attraverso varie fasi). Attualmente i bambini con ADPKD sono inseriti in un registro internazionale ADPedKD. Il dibattito ha portato le seguenti osservazioni: i pazienti dovrebbero essere informati e invitati dai loro nefrologi ad essere iscritti in un registro di ricerca valutando anche eventuali forme di rimborsi economici almeno nella fase 1 del test, così come convenuto anche da relatori extraeuropei.

Conclusioni

La giornata si è conclusa con una sessione plenaria sulla ricerca attuale, sulla difesa dei pazienti affetti da ADPKD e sulla prospettiva dell'industria (figura 9).

I video e le diapositive di questo Summit di grande successo saranno presto disponibili sul sito web di *PKD International* così che tutti i pazienti possano prenderne visione. Inoltre, ogni sessione di lavoro ha prodotto una

serie di aspirazioni e priorità per l'assistenza ai pazienti e auspicabili percorsi di ricerca che saranno sviluppati in un *"Manifesto"* del Summit che non vediamo l'ora di poter condividere con tutti i nostri pazienti interessati.

Dichiarazione di assenza di conflitto di interessi

Gli Autori dichiarano di non avere conflitti di interessi.



Figura 9. I partecipanti.

Finanziamenti

Gli Autori dichiarano di non aver ricevuto finanziamenti specifici da qualsiasi ente nei settori pubblico, privato o senza fini di lucro.

La realizzazione dell'evento è stata possibile grazie alla gentile sponsorizzazione di Baxter, Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd, Palladio Biosciences e Sanofi Genzyme.

Fotografie di Simon Pugh photography.



Da sinistra: Franco Martini, Djalila Mekahli, Tess Harris, Flavia Galletti, Brenda de Coninck e Daniel Gallego.



Flavia Galletti e Franco Martini.



Location.