

Rene policistico autosomico dominante: una vita a ostacoli, ma si va avanti...

Giornale di Tecniche Nefrologiche e Dialitiche

2018, Vol. 30(1) 36-39

© The Author(s) 2018

Reprints and permissions:

sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav

DOI: 10.1177/0394936218766529

journals.sagepub.com/home/gtn

**Luisa Sternfeld Pavia**

Abstract

Autosomal polycystic kidney disease (ADPKD) can be defined as the most common of the genetic kidney diseases. The international research institute GfK conducted a survey to investigate the patient journey, meaning the impact of the disease on the patient population and their experiences and expectations regarding therapies and disease management. The study was conducted on 272 Italian ADPKD patients, using computer-assisted web interviewing (CAWI). Results show that ADPKD heavily impacts affected patients, who are worried and distressed about the prospects of the disease. ADPKD also significantly influences work and family settings, with a high impact on psychological, social and economic behaviours. More than one third of the patients do not expect a comfortable quality of life.

Keywords

Autosomal polycystic kidney disease (ADPKD), quality of life, family, work, disease management



Introduzione

Il rene policistico autosomico dominante (ADPKD) è la più comune malattia genetica nefrologica¹⁻² e colpisce nel mondo circa 12,5 milioni di persone, più della Sindrome di Down, della fibrosi cistica, della distrofia muscolare, dell'emofilia, dell'anemia a cellule falciformi e

della Corea di Huntington messe insieme. Nonostante la sua gravità e il suo impatto sulla qualità di vita delle persone, in pochi conoscono la malattia e il suo peso. L'istituto di ricerca internazionale GfK ha realizzato un'indagine³ per verificare il *patient journey*, l'impatto della patologia nell'esperienza dei pazienti, il loro vissuto e le loro aspettative sulla gestione della malattia e sulle terapie.

Metodo

Ricerca realizzata da GfK tramite metodo CAWI su un campione di 272 pazienti italiani con rene policistico autosomico dominante.

Principali risultati

Il rene policistico autosomico dominante ha un impatto pesante sui pazienti. Preoccupazione, timore e angoscia sul proprio stato attuale di salute e sul futuro caratterizzano, infatti, la vita delle persone affette da questa malattia. L'ADPKD influenza in modo significativo anche l'ambito familiare e lavorativo, con un forte peso a livello psico-logico, sociale ed economico.

Le emozioni dei pazienti

Nel vivere con il rene policistico autosomico dominante i sentimenti negativi prevalgono su quelli positivi (84% contro il 69%). Tra questi, i più comuni sono la preoccupazione (66%), la paura (42%) e l'ansia (30%). Seguono poi la tristezza (25%), la rassegnazione (24%) e la frustrazione (21%). I pazienti intervistati dichiarano di convivere con depressione, rabbia e solitudine (16%). Non mancano,

Presidente, AIRP - Associazione Italiana Rene Policistico Onlus

Corrispondenza:

Dr.ssa Luisa Sternfeld Pavia, AIRP Associazione Italiana Rene Policistico Onlus, Via Bazzini 2, 20131 Milano

E-mail: luisa.sternfeld.airp@renepolicistico.it

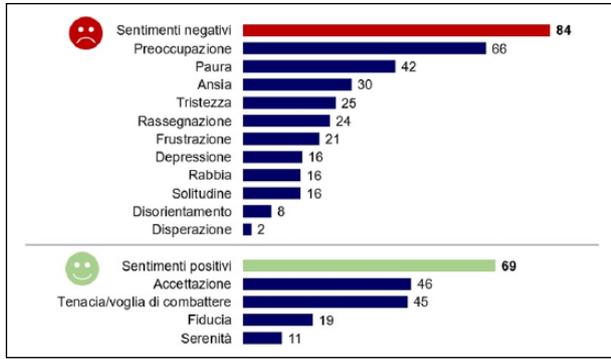


Figura 1. L'esperienza della malattia: le emozioni dei pazienti.

infine, disorientamento e disperazione, riportati dall'8% e dal 2% degli intervistati. Sul fronte dei sentimenti positivi, le emozioni vissute più frequentemente sono l'accettazione della propria malattia (46%), oltre alla tenacia necessaria per affrontarla (45%), una certa fiducia (19%) e serenità (11%) (figura 1).

Analizzando questi dati, si evince chiaramente come prevalgano i sentimenti di paura e di timore, ma come non manchi in alcuni casi la capacità di reagire e di esprimere emozioni positive che riguardano in particolare l'abilità di elaborare e di accettare la malattia.

Il vissuto dei pazienti

L'evoluzione della patologia è la principale causa di preoccupazione per i pazienti intervistati: l'85% dei soggetti dichiara di temere il progredire dell'ADPKD e di questi il 59% si dice molto preoccupato. Le complicazioni della patologia costituiscono una fonte di angoscia per l'84% degli individui, mentre il 74% confessa la propria ansia per il futuro. Così spesso finisce per prevalere la rassegnazione, che caratterizza la vita del 60% dei pazienti, convinti che si possa fare poco contro la propria malattia. Infine, per una significativa fetta degli intervistati – più di 1 su 3 (35%) – l'ADPKD impedisce di avere una vita normale (figura 2).

I dati mostrano come le preoccupazioni principali dei pazienti italiani siano legate alla malattia e al proprio

futuro, mettendo in evidenza un forte senso di rassegnazione e di sconforto per l'impossibilità di avere una vita normale.

La familiarità

L'83% dei pazienti intervistati ha almeno un familiare affetto da rene policistico autosomico dominante; nella maggior parte dei casi si tratta di un genitore (nel 41% dei casi il padre e nel 34% la madre), gli altri sono casi *de novo* (figura 3).

La familiarità è un aspetto cruciale per i pazienti affetti da rene policistico autosomico dominante. Più dell'80% degli intervistati si dichiara preoccupato che i propri figli possano avere la malattia. Il 72% di questi confessa di essere molto angosciato e il 12% abbastanza turbato. Probabilmente proprio per questo motivo più della metà dei pazienti (55%) ammette come il rene policistico autosomico dominante influisca sul proprio desiderio di maternità e paternità (figura 4).

L'aspetto della familiarità è legato a doppio filo con il peso psicologico dell'ADPKD. Oltre a dover spesso vivere l'esperienza della malattia di un proprio parente, i pazienti convivono con la preoccupazione di trasmettere la patologia ai propri figli e prendono in considerazione il proprio stato di salute nella scelta di diventare genitori o meno. Il rene policistico autosomico dominante porta quindi i pazienti a ridefinire il proprio progetto di vita familiare.

L'impatto sul lavoro

Il rene policistico autosomico dominante impatta sulla sfera professionale: il 30% dei pazienti intervistati ritiene che la malattia abbia influito in modo negativo sul proprio lavoro. L'impatto può prendere diverse forme: può essersi tradotto in un mancato avanzamento di carriera (42%), nella scelta della propria professione (36%) o nella decisione di lavorare part-time (30%). Per una piccola fetta di intervistati (13%), la malattia ha portato alla perdita del proprio lavoro (figura 5).

I dati sulle ripercussioni dell'ADPKD sulla sfera lavorativa mostrano come la patologia abbia conseguenze

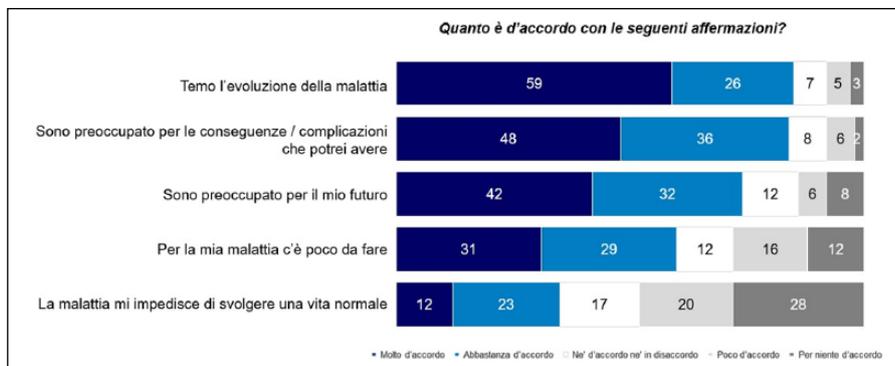


Figura 2. Il vissuto dei pazienti: le principali cause di preoccupazione e la forte rassegnazione.

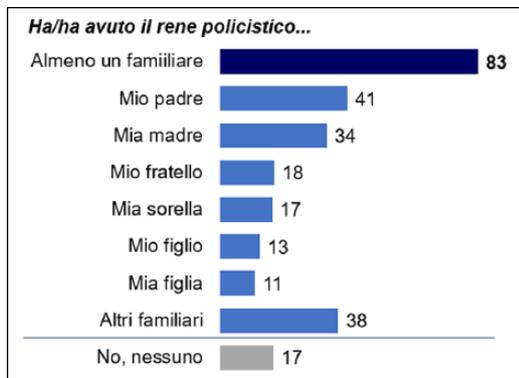


Figura 3. La familiarità dell'ADPKD nei pazienti italiani.



Figura 6. I problemi di salute associati all'ADPKD secondo i pazienti intervistati da GfK.

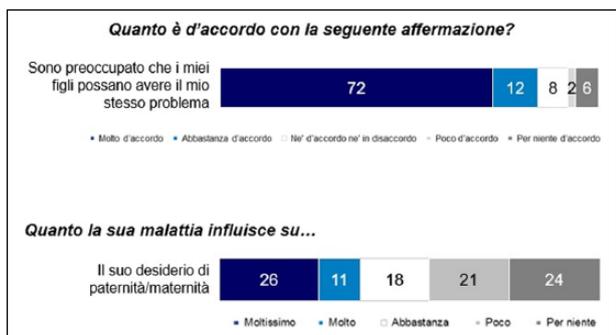


Figura 4. L'influenza della malattia sulla scelta di maternità/paternità.

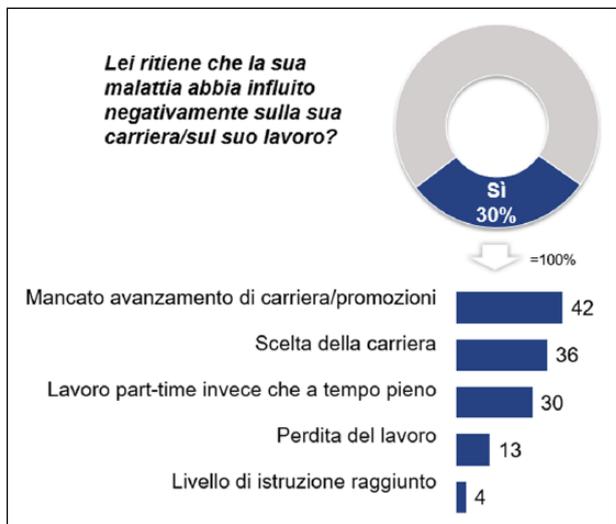


Figura 5. L'impatto della malattia sulla sfera lavorativa.

significative anche in termini sociali ed economici, oltre che psicologici ed individuali.

La diagnosi e le patologie correlate

Nell'esperienza dei pazienti coinvolti nell'indagine di GfK, il tempo medio per la formulazione della diagnosi di ADPKD

è di circa due anni. Nella maggior parte dei casi (70%) lo specialista che ha fatto la diagnosi è il nefrologo, ma non mancano casi in cui la diagnosi è arrivata dall'ecografista (10%) o dal medico di base (7%). All'ADPKD si associano altri problemi di salute in quasi 9 soggetti intervistati su 10. La comorbidità più frequente è l'ipertensione (70%), seguita da dolore lombare (43%) e insufficienza renale (41%). Abbastanza comuni sono anche le infezioni urinarie (18%) e i problemi cardiaci (17%). Ernia ombelicale (11%), sangue nelle urine (10%), ernia inguinale (6%), aneurisma cerebrale (5%) e problemi di fegato (3%) sono altri disturbi con cui devono convivere i pazienti intervistati (figura 6).

I risultati dell'indagine confermano come il rene policistico autosomico dominante sia una patologia sistemica, che non si esaurisce con il semplice manifestarsi dei suoi sintomi, ma che si accompagna ad altre patologie. Quindi la diagnosi e il trattamento precoce risultano fondamentali non solo per rallentare il più possibile la progressione dell'ADPKD, ma anche per gestire nel migliore dei modi le eventuali comorbidità.

Il trattamento della patologia

Per gestire la malattia, i pazienti con rene policistico autosomico dominante ricorrono sia a farmaci, sia in qualche caso alla chirurgia. Il 76% degli intervistati dichiara di prendere con continuità farmaci per l'ipertensione allo scopo di tenere sotto controllo i sintomi dell'ADPKD; una minima percentuale di soggetti (4%) utilizza invece medicinali per il dolore. Il 7% delle persone coinvolte nella ricerca di GfK si è dovuto sottoporre ad un intervento chirurgico per ridurre le cisti renali o a nefrectomia. L'indagine ha anche esaminato la situazione dei pazienti italiani con ADPKD in termini di dialisi e trapianto, mettendo in luce come il 6% dei soggetti intervistati sia attualmente in dialisi e come il 9% si sia sottoposto ad un trapianto di rene, per il quale ha dovuto aspettare in media 22 mesi (figura 7).

Dall'indagine emerge come si alternino e a volte intreccino diversi trattamenti per l'ADPKD: dai farmaci per la

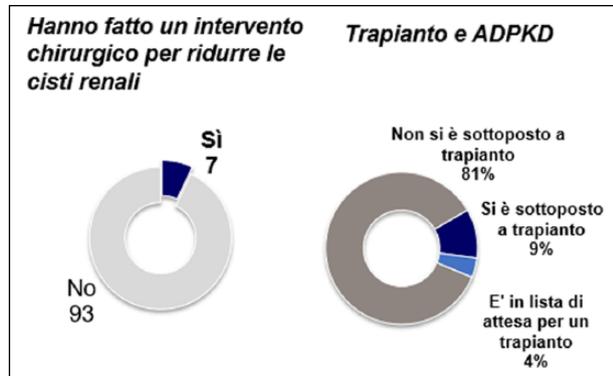


Figura 7. Chirurgia e trapianto di rene nei pazienti con ADPKD.

gestione dei sintomi alla chirurgia (nephrectomia o a trattamento chirurgico delle cisti) e al trapianto. Sono dati significativi che confermano il forte impatto della malattia sul fisico e quindi sulla qualità di vita dei pazienti.

Conclusioni

Dall'indagine si evince che il paziente con rene policistico autosomico dominante ha più difficoltà a svolgere le più banali attività quotidiane. Spesso convive con il dolore e le

sue relazioni interpersonali sono spesso compromesse. La patologia ha ripercussioni sulla vita sessuale, sociale e sulla decisione di avere figli. Più di 4 pazienti su 5 hanno paura di “trasmettere” il rene policistico. I pazienti con l'ADPKD hanno una maggiore probabilità di sviluppare ansia e depressione, lamentano un ridimensionamento lavorativo e più di 1 su 3 è rassegnato a non poter vivere una vita normale.

Dichiarazione di assenza di conflitto di interessi

L'Autore dichiara di non avere conflitti di interessi.

Finanziamenti

L'Autore dichiara di non aver ricevuto finanziamenti specifici da qualsiasi ente nel settore pubblico, privato o senza fini di lucro.

Bibliografia

1. AIRP – Associazione Italiana Rene Policistico Onlus. “Rene policistico autosomico dominante: parlarne è già combatterlo”. Edizione, 2013.
2. Scolari F. “Manifestazioni renali ed extrarenali del rene policistico autosomico dominante”. Edizione AIRP – Associazione Italiana Rene Policistico Onlus, 2013.
3. GfK. “Il rene policistico: una vita ad ostacoli... Ma si va avanti!” Rapporto sull'indagine GfK, 2017.