

Tradurre la scienza in strategie politiche per migliorare in Europa la cura dei pazienti con ADPKD

Luisa Sternfeld Pavia

Presidente Associazione Italiana del Rene Policistico AIRP onlus, Milano



Luisa Sternfeld Pavia

Bruxelles, 29 gennaio 2015

La giornata ha segnato un momento importante: la pubblicazione di una relazione a cura dell'*European ADPKD Forum* (EAF), gruppo multidisciplinare internazionale formato da esperti nei campi della nefrologia, epatologia e genetica e da rappresentanti di associazioni europee per la tutela dei malati, impegnati a migliorare la salute e la qualità della vita delle persone affette da malattia policistica renale autosomica dominante (*Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease*, ADPKD), patologia ereditaria progressiva cronica caratterizzata dalla crescita di cisti contenenti liquido nei reni e nel fegato (1).

La pubblicazione, intitolata **“Tradurre le conoscenze in strategie politiche per migliorare la cura della malattia policistica renale autosomica dominante in Europa”**, (Fig. 1) descrive dettagliatamente l'importanza del ruolo degli operatori sanitari quali attori volti a promuovere lo sviluppo e l'erogazione di cure migliori per l'ADPKD e offre uno spaccato esaustivo della realtà europea in termini di gestione della malattia.

La pubblicazione evidenzia la disparità a livello di standard clinici in Europa (2) e rileva la necessità di promuovere la formazione e il supporto dei medici non specialisti, in modo da metterli in condizione di migliorare

l'accuratezza e l'adeguatezza della diagnosi e del trattamento dell'ADPKD e dei sintomi ad essa associati.

Tali sintomi comprendono dolore, infezioni delle cisti e del tratto urinario, calcoli renali, ematuria e distensione addominale (3-8). I pazienti colpiti da ADPKD possono altresì presentare sintomi cardiovascolari, in quanto a rischio elevato di sviluppare ipertensione e malattie cardiovascolari (1).

Il volume evidenzia inoltre che i reni policistici conducono a un quadro di insufficienza renale nella maggior



Fig. 1 - Documento di Bruxelles.

Accepted: February 26, 2015

Published online: April 7, 2015

Indirizzo per la corrispondenza:

Dr.ssa Luisa Sternfeld Pavia
AIRP Associazione Italiana Rene Policistico onlus
Via A. Bazzini 2
20131 Milano
luisa.sternfeld.airp@renepolicistico.it

9. European ADPKD Forum members

The following table lists the members of the EAF faculty:

Co-Chairs	
Dr Richard Sandford	University of Cambridge/Addenbrookes Hospital, Cambridge, UK
Tess Harris	PKD International, London, UK
All participants by speciality	
Nephrology	
Prof. Olivier Devuyst	University of Zurich, Zurich, Switzerland
Prof. Teyfik Eder	Istanbul Bilim University, Istanbul, Turkey
Dr Ron T. Gansevoort	University Medical Center Groningen, Groningen, Netherlands
Dr José Luis Górriz	Hospital Universitario Dr. Peset Valencia, Valencia, Spain
Prof. Albert Ong	University of Sheffield, Sheffield, UK
Prof. Yves Pinson	Université catholique de Louvain, Brussels, Belgium
Prof. Vicente Torres	Mayo Clinic, Rochester, MN, USA
Prof. Gerd Watz	University Hospital Freiburg, Freiburg, Germany
Hepatology	
Prof. Joost Drenth	Radboud University Nijmegen Medical Centre, Nijmegen, Netherlands
Genetics	
Dr Richard Sandford	Cambridge University/Addenbrookes Hospital Cambridge, Cambridge, UK
Patient advocacy	
Brenda de Coninck	Dutch Kidney Patient Association (NVN), Bussum, Netherlands
Tess Harris	PKD International, London, UK
Alastair Kent	Patients Network for Medical Research and Health (EGAN), London, UK

The authors thank Dr Karen Facey, University of Glasgow, Glasgow, UK, for her review and contribution to Section 7.

10. Polycystic kidney disease organisations

Country	Organisation	Website
Europe		
Belgium	Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques (AIRG) Belgique	www.aig-belgique.org
Finland	Muusaari- ja maksalitto (The Finnish Kidney and Liver Organization)	www.muusli.fi
France	Association Polykystose France (APKF) Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques (AIRG) France	www.polykystose.org www.aig-france.fr
Germany	PKD Familiäre Zystennieren e.V.	www.pkdcure.de
Italy	Associazione Italiana Rene Policistico (AIRP)	www.renepolicistico.it
Netherlands	Nierpatiënten Vereniging Nederland (NVN)	www.nvn.nl/
Spain	Asociación para la Información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas	www.aig-e-onmedic.org www.aig-e.org/
Switzerland	SwissPKD Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques (AIRG) Suisse	www.swisspkd.ch/de/home www.aig-suisse.org
Turkey	Turkish Society of Nephrology Cystic Kidney Diseases Working Group	www.tsn.org.tr/cerik.php?gid=39
UK	PKD Charity	www.pkdcharity.org.uk
North America		
Canada	PKD Foundation of Canada	www.endpkd.ca
USA	PKD Foundation	www.pkdcure.org
Asia		
Japan	PKD Foundation	www.pkdfcj.org
Oceania		
Australia	PKD Foundation Australia	www.pkdaustralia.org
International		
	Federation of European associations of patients affected by Renal Genetic diseases (FEDEREG)	www.federreg2012.voidpress.com
	PKD International	www.pkdinternational.org

Fig. 2 - Membri di EAF e le Associazioni di Pazienti che ne fanno parte.

parte dei pazienti (2, 9) e che rallentare il decorso della malattia comporterebbe esiti migliori per il paziente e risultati positivi in termini di efficienza per la sanità.

Salutando la pubblicazione, il Dr. Richard Sandford, *Consultant Clinical Geneticist* presso l'Addenbrooke's Hospital di Cambridge e co-presidente dell'EAF, così si è espresso: «Attualmente la cura dell'ADPKD è incentrata sulla gestione generale del degrado della funzione renale e dei sintomi legati alla malattia. Al momento non esistono terapie specifiche per la malattia. Nell'UE, i percorsi terapeutici sono frammentari e si registra una limitata conoscenza della malattia a livello specialistico. Occorre individuare soluzioni innovative a lungo termine, al fine di migliorare le condizioni dei pazienti e rispondere alle sfide finanziarie e sociali poste dall'ADPKD».

La relazione dell'EAF viene pubblicata con il patrocinio di due importanti associazioni per la tutela dei malati: *PKD International* e la *Patients Network for Medical Research and Health (EGAN)*.

Le seguenti raccomandazioni, riprese nella "Dichiarazione di Bruxelles su ADPKD", documento a sé stante, che vede la luce oggi contestualmente alla relazione e rappresenta il "piano d'azione strategico dell'Unità Europea" nella lotta contro la malattia, mirano ad affrontare le attuali necessità di tutti i pazienti affetti da ADPKD in Europa:

- Implementazione di approcci terapeutici graduali**
 I Governi sono chiamati a sostenere lo sviluppo di un approccio graduale, coordinato a livello nazionale, alla cura dell'ADPKD avvalendosi della collaborazione di esperti, associazioni per la tutela dei malati e altri soggetti di riferimento, in sintonia con la priorità politica, della Commissione Europea (CE), di affrontare le disparità in ambito sanitario.
- Istituzione di centri specialistici per la cura dell'ADPKD**
 Si auspica la creazione di una rete europea di centri specialistici per la cura dell'ADPKD, al fine di facilitare la ricerca e favorire percorsi di cura armonizzati, integrati e incentrati sul paziente, a garanzia del miglior sviluppo e uniformità delle cure.
- Sostegno alle innovazioni terapeutiche**
 La CE e i Governi nazionali sono chiamati a sostenere la ricerca al fine di sviluppare trattamenti atti a modificare il decorso della malattia e potenzialmente in grado di mantenere la qualità della vita, ritardare il declino della funzione renale e migliorare l'aspettativa di vita dei pazienti, riducendo altresì l'impatto economico sui sistemi sanitari.
- Privilegiare la prognosi**
 I Governi e il mondo della sanità sono chiamati a implementare di routine metodi atti a valutare la prognosi nei pazienti con ADPKD, al fine di informare

l'iter decisionale clinico, la ricerca e l'innovazione.

- **Empowerment dei pazienti**

I vari soggetti di riferimento – Commissione Europea, Governi nazionali e Sanità – sono chiamati a fornire un'informazione migliore ai singoli pazienti affetti da ADPKD e ai loro familiari, coinvolgendo altresì le associazioni per la tutela dei malati nelle decisioni riguardanti la pianificazione e l'assistenza sanitaria per l'ADPKD.

- **Coinvolgimento dei pazienti nell'iter di valutazione delle tecnologie sanitarie**

Le organizzazioni incaricate della valutazione delle tecnologie sanitarie (*Health Technology Assessment*, HTA) sono chiamate a impegnarsi al fine di coinvolgere le associazioni per la tutela dei malati di ADPKD nei rispettivi processi di valutazione, al fine di poter contare sulle loro conoscenze specifiche in merito alle difficoltà di chi convive con l'ADPKD, e sulle loro aspirazioni relativamente a nuovi trattamenti, secondo gli standard qualitativi di *HTA International* in materia di partecipazione dei pazienti ai processi di valutazione delle tecnologie sanitarie.

ADPKD ha conseguenze rilevanti anche sulla qualità della vita dei pazienti che manifestano comunemente stati di dolore da acuto a cronico (3-8) e sono maggiormente predisposti a condizioni di ansia e depressione rispetto alla popolazione generale (10-12). Inoltre, come si riporta dettagliatamente nella relazione, i risultati emersi da una ampia indagine, condotta fra 730 pazienti di ADPKD in Europa, evidenziano l'impatto negativo che la malattia ha sui familiari (77% degli intervistati), sui rapporti interpersonali (41%), a livello di rapporti sessuali (42%), sulle attività sociali (33%) e sulle decisioni riguardanti la procreazione (35%) (Fig. 2).

Entro breve sarà disponibile la traduzione del volume *"Translating science into policy to improve ADPKD care in Europe – A report by the European ADPKD Forum (EAF)"*.

Disclosures

Financial support: No financial support was received for this submission.

Conflict of interest: The author has no conflict of interest.

Bibliografia

1. Torres VE, Harris PC, Pirson Y. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *Lancet* 2007;369:1287-1301.
2. Spithoven EM, Kramer A, Meijer E, et al. Analysis of data from the ERA-EDTA Registry indicates that conventional treatments for chronic kidney disease do not reduce the need for renal replacement therapy in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Kidney Int* 2014;86(6):1244-1252.
3. Bajwa ZH, Sial KA, Malik AB, Steinman TI. Pain patterns in patients with polycystic kidney disease. *Kidney Int* 2004;66:1561-1569.
4. Oberdhan D, et al. Patient-reported pain in autosomal dominant polycystic kidney disease: initial concepts based on patient focus group discussions [Abs SA-PO283]. *J Am Soc Nephrol* 2013;24 Abs Suppl:692.
5. Oberdahn D, et al. Patient experience with pain related to autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) [Abs PUB285]. *J Am Soc Nephrol* 2014;25 Abs Suppl:960.
6. Miskulin DC, Abebe KZ, Chapman AB, et al. Health-related quality of life in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease and CKD Stages 1-4: a cross-sectional study. *Am J Kidney Dis* 2014;63:214-226.
7. Heiwe S, Bjuke M. "An evil heritage": interview study of pain and autosomal dominant polycystic kidney disease. *Pain Manag Nurs* 2009;10:134-141.
8. Casteleijn NF, Visser FW, Drenth JP, et al. A stepwise approach for effective management of chronic pain in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nephrol Dial Transplant* 2014;29 (Suppl 4):iv142-153.
9. Shaw C, Simms RJ, Pitcher D, Sandford R. Epidemiology of patients in England and Wales with autosomal dominant polycystic kidney disease and end-stage renal failure. *Nephrol Dial Transplant* 2014; 29:1910-1918.
10. Spithoven EM, et al. Renal replacement therapy for autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) in Europe: prevalence and survival-an analysis of data from the ERA-EDTA Registry. *Nephrol Dial Transplant* 2014;29 (Suppl 4): iv15-iv25.
11. Wijnands TF, Neijenhuis MK, Kievit W, et al. Evaluating health-related quality of life in patients with polycystic liver disease and determining the impact of symptoms and liver volume. *Liver Int* 2014;34:1578-1583.
12. de Barros BP, Nishiura JL, Heilberg IP, Kirsztajn GM. Anxiety, depression, and quality of life in patients with familial glomerulonephritis or autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Bras Nefrol* 2011;33:120-128.