

## Il rene policistico e AIRP onlus

Luisa Sternfeld Pavia

Presidente Associazione Italiana del Rene Policistico AIRP onlus, Milano



Luisa Sternfeld Pavia

Cari amici,

le ultime settimane sono state fitte di avvenimenti importanti per tutti noi. Due le notizie di assoluto primo piano.

Prima di tutto, l'**approvazione da parte della Commissione Europea del tolvaptan**, farmaco per il trattamento del rene policistico (ADPKD), che agisce sui meccanismi fisiopatologici della malattia, riducendo sensibilmente la crescita del volume del rene a causa delle cisti. Tolvaptan è, infatti, un potente antagonista del recettore V2 della vasopressina, che ha dimostrato di rallentare la crescita delle cisti e il declino della funzione renale nei pazienti con ADPKD con malattia renale cronica (CKD) agli stadi da 1 a 3, con evidenza di malattia in rapida progressione.

AIRP ha comunicato immediatamente la notizia dell'approvazione del farmaco, suscitando una pioggia di commenti e reazioni degli associati, che riprendiamo nella rubrica **"La Voce dei Pazienti"** di questo numero.

Il secondo avvenimento di rilievo è la **"Dichiarazione di Bruxelles su ADPKD"** (si veda il documento integrale allegato al termine dell'articolo), un documento di grande importanza, elaborato dall'*European ADPKD Forum*, che fornisce una serie di raccomandazioni per tutti i paesi europei in merito ai diritti dei malati di rene policistico, nel tentativo di coordinare protocolli medici e sanitari che sono ancora diversi da paese a paese e con l'obiettivo di assicurare a tutti i pazienti con ADPKD un medesimo approccio in termini di diagnosi, prognosi, cura e assistenza.

Accepted: June 5, 2015

Published online: June 15, 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



Fig. 1 - Il logo del nostro decennale.

Il testo integrale della Dichiarazione di Bruxelles è pubblicato in questa *newsletter*. Vi invito a leggerlo con attenzione, perché rappresenta un significativo passo avanti nel riconoscimento di una patologia che colpisce circa 500.000 persone in tutta Europa, con un 10% di malati che presentano la necessità di un trapianto di reni.

E veniamo a noi. **Il 2015 è l'anno del decennale della nostra Associazione** (Fig. 1), fondata nel 2005. Potevamo non celebrare degnamente un simile traguardo insieme a voi? Neanche per sogno. Per l'occasione abbiamo organizzato un *Meeting* scientifico internazionale sul tema **"Rene policistico: conoscere per riconoscere - 10 anni di lotta raccontata da medici e pazienti"**, che si terrà il **19 Settembre 2015** presso l'Istituto Superiore di Sanità (Aula Pocchiari) a Roma.

Il *Meeting* farà il punto sulle più recenti evidenze in tema di rene policistico autosomico dominante (ADPKD) e di rene policistico autosomico recessivo (ARPKD), con il proposito di favorire una diagnosi precoce e di permettere una gestione terapeutica ottimale.

Recentemente, sono stati acquisiti significativi avanzamenti nella comprensione della biologia e della genetica molecolare di questa malattia, come anche nella diagnosi e nella gestione delle sue caratteristiche sistemiche e cliniche. Gli avanzamenti in tema di terapia sono, al momento, all'attenzione delle autorità sanitarie e possono rappresentare per i pazienti affetti da questa patologia una nuova opportunità di trattamento.

**2005 2015 DIECI ANNI AIRP** **SAVE THE DATE**

**ROMA - 19 SETTEMBRE 2015**  
**ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ**

**RENE POLICISTICO:**  
**CONOSCERE PER RICONOSCERE**  
 10 ANNI DI LOTTA RACCONTATI DA MEDICI E PAZIENTI

**SEGRETERIA SCIENTIFICA**  
 AIRP - Associazione Italiana Rene Policistico  
 Tel. +39 348 7088580 - Fax +39 02 32066940  
 annas.airp@renepolicistico.it

**SEGRETERIA ORGANIZZATIVA**  
 Atene Congressi  
 Via Pantin 1D - 50018 Scandicci FI  
 atenacongressi@atenacongressi.it

**www.renepolicistico.it**

Fig. 2 - Il Meeting scientifico internazionale.



Fig. 3 - Il volume su ARPKD.

Il programma, a cui parteciperanno clinici ed esperti della sanità, italiani e stranieri, prevede diversi momenti di discussione con Medici e Pazienti e si propone di dare risposte alle domande relative alla malattia e alle tematiche ad essa correlate ma anche al confronto tra le varie opzioni terapeutiche.

L'evento si svolge sotto il **Patrocinio** di: **Ministero della Salute, Istituto Superiore della Sanità, Università La Sapienza, Società Italiana di Nefrologia, Società Italiana di Nefrologia Pediatrica, ERA EDTA, Ordine dei Medici di Roma, Società Italiana di Medicina Generale, Regione Lazio, Comune di Roma, Telethon, PKD International** (Fig. 2).

Il programma definitivo del *Meeting* sarà divulgato sul nostro sito e attraverso gli organi di stampa. Perciò, prestate attenzione alle nostre comunicazioni, perché vi aspettiamo numerosi e partecipi a questa iniziativa, di cui siamo molto orgogliosi.

Nel frattempo, le attività di AIRP non conoscono tregua. Nel mese di Maggio abbiamo organizzato a Milano il secondo Incontro Nazionale, intitolato "**ARPKD chiama, AIRP risponde**", dedicato alla patologia del rene policistico recessivo. E, per approfondire le caratteristiche di questa malattia, abbiamo dato alle stampe il libro "**ARPKD: capire e vivere il rene policistico autosomico recessivo**" (Fig. 3), con un pensiero particolare ai genitori che si trovano ad affrontare questa malattia nei loro bambini.

Vi ricordo, inoltre, che prosegue l'iniziativa dei "**Braccialletti rossi**": potete richiederli sul sito [www.renepolicistico.it](http://www.renepolicistico.it), contribuendo, così, a finanziare le molteplici attività dell'Associazione.

Spero, infine, che abbiate riservato ad AIRP la donazione del **5xMille** con la dichiarazione dei redditi 2015. Senza questo apporto, infatti, nulla di tutto ciò che facciamo sarebbe possibile.

A presto

*Luisa Sternfeld Pavia*

## ALLEGATO - Dichiarazione di Bruxelles su ADPKD



## La dichiarazione di Bruxelles su ADPKD

**La malattia policistica renale autosomica dominante (Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease, ADPKD) è una patologia ereditaria cronica e progressiva, caratterizzata dalla crescita di cisti nei reni e in altri organi.<sup>1</sup> L'ADPKD è una delle malattie ereditarie più comuni, potenzialmente pericolosa per la vita, ed è fra le principali cause di insufficienza renale. Si tratta di una patologia, complessa e incurabile, che presenta risvolti diversificati - e spesso profondi - di disagio fisico e psicologico per i pazienti e per i loro familiari. Comporta inoltre costi elevati per la sanità, soprattutto imputabili alla dialisi e al trapianto. L'impatto dell'ADPKD è spesso sottostimato dagli operatori sanitari e dagli altri soggetti interessati.**

L'ADPKD è caratterizzata da una serie di difficoltà peculiari, che richiedono una risposta specifica da parte di chi ha poteri decisionali e da chi opera nella sanità. La Dichiarazione di Bruxelles sull'ADPKD, redatta dall'European ADPKD Forum (EAF), è incentrata sulle seguenti raccomandazioni strategiche, mirate ad affrontare i bisogni insoddisfatti e a promuovere l'accesso a trattamenti di qualità elevata per tutti i malati di ADPKD in Europa.

**Raccomandazione 1:** *I Governi sostengano lo sviluppo di un approccio integrato a livello nazionale, alla cura dell'ADPKD, avvalendosi della collaborazione di esperti, Associazioni di malati e altri soggetti di riferimento.*

I pazienti con ADPKD necessitano di assistenza sanitaria specialistica per la prevenzione, la diagnosi e il trattamento della malattia, da parte di diversi professionisti e durante l'arco della vita. Tutti i pazienti dovrebbero avere la possibilità di usufruire di centro di nefrologia specializzato nella cura dell'ADPKD, in grado di fornire un'assistenza multidisciplinare e incentrata sul paziente, in base alle esigenze cliniche. Un'assistenza specialistica coordinata migliorerà probabilmente l'efficienza delle prestazioni sanitarie, ed è fondamentale definire un chiaro processo di accompagnamento del paziente.

**Raccomandazione 2:** *È auspicabile la creazione di una più ampia rete europea di centri di riferimento per l'ADPKD, mirata a promuovere la ricerca e la definizione di percorsi terapeutici incentrati sul paziente, integrati e armonizzati.*

Riconoscendo i risultati ottenuti,<sup>2</sup> sosteniamo il dialogo fra tutti gli *stakeholder*, per favorire l'ulteriore sviluppo di una rete di centri di riferimento per la cura dell'ADPKD in Europa, con l'obiettivo di facilitare il coordinamento della ricerca scientifica e lo sviluppo e l'attuazione della migliore pratica clinica.

**Raccomandazione 3:** *La Commissione Europea e i governi nazionali sostengano la ricerca per lo sviluppo di trattamenti modificanti il decorso della malattia, in grado di mantenere una buona qualità di vita, ritardare il declino della funzione renale e migliorare l'aspettativa di vita dei pazienti, riducendo altresì l'impatto economico sui sistemi sanitari.*

**Raccomandazione 4:** *I governi e le strutture sanitarie supportino l'implementazione di metodologie per le valutazioni routinarie della prognosi nei pazienti affetti da ADPKD, promuovendo l'efficacia delle decisioni cliniche, della ricerca e dell'innovazione.*

**Raccomandazione 5:** *Tutti gli stakeholder - la Commissione europea, i Governi nazionali e le strutture sanitarie - s'impegnino a migliorare l'informazione ai singoli pazienti e ai loro familiari e a coinvolgere le Associazioni di malati nell'elaborazione delle politiche di assistenza sanitaria per l'ADPKD.*

**Raccomandazione 6:** *Le organizzazioni incaricate della valutazione delle tecnologie sanitarie (HTA) s'impegnino a coinvolgere i pazienti e le loro Associazioni 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.*



### Che cos'è l'ADPKD?

L'ADPKD è una malattia complessa, caratterizzata dalla crescita e dalla proliferazione di cisti, ossia di sacche piene di liquido, nei reni e in altri organi, specialmente nel fegato.<sup>1</sup> Le dimensioni del rene possono aumentare di varie volte rispetto ai soggetti sani, e i pazienti manifestano numerosi sintomi, come dolore, sanguinamento e infezioni all'interno delle cisti stesse. Nella maggior parte dei casi, la malattia porta a insufficienza renale. Va sottolineato che i pazienti con ADPKD sono anche predisposti a ipertensione e a malattie cardiovascolari.<sup>3</sup> L'ADPKD può essere diagnosticata sia nell'adulto sia in età pediatrica.

Non esiste un trattamento specifico approvato per l'ADPKD. Alcune precauzioni vengono spesso adottate per rallentare la crescita delle cisti, ma ancora non vi è nulla di dimostrato. I pazienti richiedono di frequente terapie per il dolore e altre manifestazioni e complicanze della malattia,<sup>1</sup> nonché farmaci a prevenzione delle malattie cardiovascolari.<sup>3</sup> Tuttavia, a livello europeo non esistono linee guida basate sulle evidenze. Nella malattia in fase avanzata, gran parte dei pazienti necessita di trapianto renale o dialisi, in media prima dei sessant'anni.<sup>4,5</sup>

### Qual è l'impatto dell'ADPKD sulla vita dei pazienti?

L'ADPKD ha conseguenze psicofisiche permanenti e può incidere sulla qualità di vita e sul benessere del soggetto. Già dai primi stadi, la maggior parte dei pazienti si trova a fronteggiare sintomi che si ripercuotono sul lavoro e sull'attività fisica e sportiva.<sup>6</sup> L'ADPKD può avere profonde conseguenze emotive, in termini di privazione, incertezza e timori,<sup>6</sup> che possono tradursi in ansia o depressione. L'ADPKD può influire negativamente su vari altri aspetti del quotidiano, ad esempio sull'attività lavorativa, sulla concessione di mutui e assicurazioni sanitarie/sulla vita e sulla pianificazione familiare.

Il peso dell'ADPKD per i pazienti e i loro familiari è spesso sottovalutato dagli operatori sanitari e dagli altri soggetti di riferimento.

### Quali costi comporta l'ADPKD?

I pazienti con ADPKD durante la loro vita sostengono spese per cure sanitarie perché necessitano di terapie

*"L'ADPKD è una malattia che il mio datore di lavoro stenta a comprendere. Ho trovato molto frustrante spiegarli di che cosa si tratta e che effetti ha su di me... la stanchezza, e soprattutto il grado di dolore. Non è facile nemmeno confrontarsi con i medici del pronto soccorso... Molti NON hanno neppure sentito parlare di malattia renale policistica dopo l'università."*  
Justin (Regno Unito)

ambulatoriali e ospedalizzazione. Tali costi aumentano vertiginosamente in caso di dialisi o di trapianto,<sup>7</sup> a cui ricorre circa un paziente con ADPKD su dieci in tutta Europa; vale a dire circa 50.000 soggetti, con una spesa annua di € 1,5 miliardi.<sup>8</sup>

La ricerca sulla prevenzione delle complicanze associate all'ADPKD potrebbe offrire un "notevolissimo ritorno sugli investimenti".<sup>2</sup> Il rapporto costo efficacia del trapianto è più alto rispetto alla dialisi<sup>9</sup>, e si ritiene che gli investimenti per aumentare le percentuali di trapianto e ridurre i tempi d'attesa possano portare a risparmi.

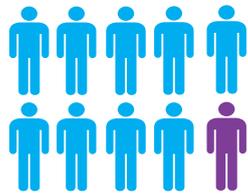
### I bisogni insoddisfatti - perché è necessaria la Dichiarazione di Bruxelles?

Le attuali lacune nella cura dell'ADPKD, evidenziate dal recente rapporto sulla *Controversies Conference del Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO)*<sup>9</sup> e dall'EAF, comprendono quanto segue:

- Tutti i pazienti con ADPKD dovrebbero potersi rivolgere a nefrologi esperti della malattia. In Europa, i protocolli clinici per la cura dell'ADPKD variano da un paese all'altro, per cui è necessario maggiore coordinamento a livello di politiche e assistenza sanitaria.
- L'ottimizzazione e la standardizzazione della cura dell'ADPKD in Europa sono ostacolate dalla mancanza di linee guida condivise e basate sulle evidenze, oltre che di percorsi terapeutici uniformati.
- Ad oggi non vi è consenso riguardo alla metodologia prognostica ottimale. Le ricerche in corso mirano a definire i modelli più validi per l'individuazione di soggetti con decorso presumibilmente rapido, consentendo di personalizzarne la cura.
- Occorrono urgentemente nuovi farmaci in grado di ritardare la compromissione renale dovuta all'ADPKD. Questo infatti, consentirebbe di mantenere la qualità di vita dei pazienti, prolungare la loro sopravvivenza e, allo stesso tempo, alleggerire l'onere sui sistemi sanitari europei.
- Sono richiesti maggiori sforzi per promuovere il trapianto dei pazienti con insufficienza renale.

*"La cosa che mi spaventa di più è l'idea che un giorno mia figlia entri in dialisi. Per me, in un certo senso, la dialisi equivale alla morte, perché mio padre è morto in dialisi e questa, naturalmente, è una paura che hanno tutti i malati di ADPKD."*  
Corinne (Francia)

1 paziente con ADPKD su 10 necessita di dialisi o trapianto, vale a dire 50.000 pazienti in Europa per un costo annuo di 1,5 miliardi di Euro



= 50.000 in Europa ➔ 1,5 miliardi di Euro

- I pazienti affetti da ADPKD e i loro familiari devono poter contare su informazioni specifiche, complete e accessibili sulla malattia, per partecipare a pieno titolo alle decisioni. Inoltre, deve essere sostenuta la partecipazione attiva dei pazienti, per svolgere un ruolo importante nel miglioramento della diagnosi e della cura dell'ADPKD in collaborazione con professionisti sanitari, ricercatori, amministratori dei sistemi sanitari e ministeri della salute.

#### I passi successivi: la Dichiarazione di Bruxelles sulla malattia policistica renale autosomica dominante

La Dichiarazione di Bruxelles propone strategie per colmare le lacune cui si è fatto cenno. Attuare i cambiamenti proposti richiederà la collaborazione - su scala nazionale e internazionale - di tutti gli *stakeholder* impegnati nella cura dell'ADPKD, che includono:

- I pazienti e le loro Associazioni
- I nefrologi e gli altri specialisti coinvolti nella cura della malattia
- Gli amministratori dei sistemi sanitari
- I Ministeri della Salute nei vari paesi
- Gli Organi di farmacovigilanza e le Agenzie responsabili della valutazione delle tecnologie sanitarie.

L'EAF intende promuovere il dialogo e la collaborazione fra questi gruppi e confida di poter lavorare con tutti gli enti interessati, per offrire ai pazienti con ADPKD una vita migliore e più lunga.

#### Bibliografia

1. Torres V et al. Lancet 2007;369:1287-301
2. Petzold K, et al. Nephrol Dial Transplant 2014;29 (Suppl 4):iv26-32
3. Ecker T. Curr Hypertens Rev 2013;9:2-11
4. Shaw C, et al. Nephrol Dial Transplant 2014;29 (Suppl 1910):iv26-32
5. Spithoven EM, et al. Kidney Int 2014;86:1244-52
6. Carr A, et al. 51° Congresso ERA-EDTA, Amsterdam, 31 maggio-3 giugno 2014: Abstract SP020
7. Spithoven EM, et al. Am J Kidney Dis 2013;61(4):A55
8. Spithoven EM, et al. Nephrol Dial Transplant 2014;29 (Suppl 4):iv15-iv25
9. Chapman AB, et al. Kidney Int 2015 Mar 18 doi: 10.1038/ki.2015.59

*"Avere l'ADPKD è come vivere sul filo del rasoio, sul bordo di un precipizio... ti ci avvicini sempre di più e sai che è solo una questione di tempo. Gli operatori sanitari e il pubblico in genere sanno poco dell'ADPKD, e questo è un problema da affrontare con urgenza".*  
Tess (Regno Unito)

L'EAF è un comitato internazionale di esperti di varie discipline, impegnati a migliorare la salute e la qualità di vita delle persone colpite da ADPKD.

Per ulteriori informazioni, consultare la Relazione dell'EAF: "Tradurre le conoscenze in strategie politiche per migliorare la cura della malattia policistica renale autosomica dominante in Europa", disponibile all'indirizzo [www.pkdinternational.org/EAF\\_ADPKD\\_Policy\\_Report\\_2015](http://www.pkdinternational.org/EAF_ADPKD_Policy_Report_2015).

Per richiedere copie cartacee della Dichiarazione di Bruxelles sull'ADPKD e della Relazione dell'EAF, contattare Laure. [Sonnier@interelgroup.com](mailto:Sonnier@interelgroup.com).

EAF è stato creato, ed è esclusivamente supportato finanziariamente da Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd. I membri del comitato scientifico non percepiscono alcun compenso per il loro impegno nel progetto. Le opinioni contenute nella Relazione e nella Dichiarazione di Bruxelles sull'ADPKD sono quelle del Comitato scientifico dell'EAF e non rappresentano necessariamente le opinioni di Otsuka.

**Co-presidenti**

**Dr. Richard Sandford**  
e **Tess Harris**

**Nefrologia**

**Prof. Olivier Devuyst**,  
Zurigo, Svizzera

**Prof. Tevfik Ecder**,  
Istanbul, Turchia

**Dr. Ron T. Gansevoort**,  
Groninga, Paesi Bassi

**Dr. José Luis Górriz**,  
Valencia, Spagna

**Prof. Albert Ong**,  
Sheffield, RU

**Prof. Yves Pirson**,  
Bruxelles, Belgio

**Prof. Vicente E. Torres**,  
Rochester, MN, USA

**Prof. Gerd Walz**,  
Friburgo, Germania

**Epatologia**

**Prof. Joost P.H. Drenth**,  
Nijmegen, Paesi Bassi

**Genetica**

**Dr. Richard Sandford**,  
Cambridge, RU

**Associazioni di tutela dei pazienti**

**Brenda de Coninck**,  
Bussum, Paesi Bassi

**Tess Harris**,  
Londra, RU

**Alastair Kent**,  
Londra, RU

La Dichiarazione di Bruxelles sulla malattia policistica renale autosomica dominante è stata realizzata con il patrocinio di



La Relazione dell'EAF "Tradurre le conoscenze in strategie politiche per migliorare la cura della malattia policistica renale autosomica dominante in Europa" è stata realizzata con il patrocinio di

