

PKU e COVID

TAVOLA ROTONDA DELLA ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI CON MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE

PARTECIPANTI

MANUELA VACCAROTTO

AISMME - Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie (Veneto)

SIMONETTA MARCHETTI

AMMEC - Associazione Malattie Metaboliche Congenite odv (Toscana)

ROSA BONGERMINO

A.ME.GE.P. DOMENICO CAMPANELLA ODV (Associazione Malattie Metaboliche e Genetiche Puglia)

DARIO MERONI

APMMC - Associazione Prevenzione Malattie Metaboliche Congenite (Lombardia)

NIKO COSTANTINO

Cometa A.S.M.M.E. - Associazione Studio Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus (Veneto)

MARIA CINZIA CALDERONE

IRIS - Associazione Siciliana Malattie Ereditarie Metaboliche Rare Odv (Sicilia)

MODERATORE: **ILARIA VACCA**, OSSERVATORIO MALATTIE RARE

CON LA PARTECIPAZIONE DI: **SIMONE TIBURZI**, Country Manager APR Italy

INTRODUZIONE

Le persone affette da una patologia cronica rara come la fenilchetonuria (PKU) hanno vissuto (e stanno ancora vivendo) la pandemia di COVID-19 in un modo ancor più impattante rispetto al resto della popolazione. Si tratta infatti di pazienti che, nel corso degli anni, hanno stabilito un rapporto costante con i propri medici e con i Centri di riferimento per la loro patologia, e che oggi, a causa del nuovo Coronavirus, hanno visto sconvolta la loro routine di presa in carico.

Sulla base di questa consapevolezza, il 5 dicembre 2020 si è svolto il meeting virtuale “**PUK e COVID, TAVOLA ROTONDA DELLA ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI CON MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE**”, che ha riunito le principali associazioni di pazienti con PKU rappresentative del territorio nazionale, allo scopo di comprendere i problemi che i pazienti con PKU hanno dovuto affrontare nel corso della pandemia virale e di illustrare le strategie con cui i Centri di Riferimento e le associazioni stesse hanno tentato di dare una risposta a queste difficoltà. L’incontro, reso

possibile grazie al contributo incondizionato di APR (Applied Pharma Research), ha ottenuto il **patrocinio della SIMMESN**, Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale.

L'incontro ha permesso inoltre di far emergere criticità e buone pratiche al di là del momento emergenziale e ha permesso un confronto diretto sugli *unmet needs* dei pazienti, con particolare riferimento alle diverse fasce d'età.

Infine l'incontro ha rappresentato una preziosa occasione per le associazioni per conoscersi e presentare reciprocamente le proprie progettualità territoriali e, in alcuni casi, nazionali.

NOTA OPERATIVA

Per la realizzazione di questa Tavola Rotonda è stato fatto ricorso a una *survey* strutturata a risposte aperte, che è stata riconsegnata dalle associazioni al moderatore circa 10 giorni prima dell'appuntamento.

PREMESSA

Nessun caso di decesso per Covid è stato segnalato.

PKU E COVID – CRITICITÀ E BUONE PRATICHE

Durante la prima fase emergenziale tutte le associazioni riferiscono difficoltà generiche riferite alla vita quotidiana, specialmente legate alla gestione dei bambini con le scuole chiuse e alla gestione del lavoro in smartworking.

ACCESSO AI CENTRI – VISITE – FOLLOW UP – DOSAGGI FENILALANINA

Praticamente tutte le associazioni hanno riferito difficoltà di accesso ai Centri di riferimento durante il *lockdown*. Il centro di Palermo è stato convertito in reparto Covid, con la conseguente impossibilità di far afferire i pazienti in struttura. Altri centri (Milano) hanno sospeso i day hospital. Circa la metà dei day hospital rimandati a Firenze. Notevoli sono stati anche i disagi legati alle refertazioni dei dosaggi di fenilalanina, che devono essere effettuati settimanalmente o ogni 15 giorni.

Durante la fase di lockdown risultava molto difficile anche solo spedire gli spot al centro di riferimento, a causa dei ritardi di poste e corrieri.

Nel caso di Palermo l'associazione segnala che i dosaggi vengono ancora effettuati con prelievo ematico presso la struttura, con le notevoli difficoltà del caso. Nonostante le richieste dell'associazione di poter accedere alla metodica "spot a domicilio"¹ al momento non sembra possibile attivare tale procedura, con enorme disagio dei pazienti.

Dopo il *lockdown* la situazione è poi migliorata ma mai rientrata completamente.

¹ Dosaggio dei livelli di fenilalanina nel sangue basati sulla raccolta di sangue capillare mediante spot presso il proprio domicilio e spedizione degli spot al centro di riferimento.

Attualmente tutte le associazioni riferiscono slittamenti e lunghissimi tempi d'attesa per le visite di follow up, con situazioni di difficoltà notevoli. Diversi centri chiedono ai pazienti di recarsi in ospedale il giorno prima della visita per poter effettuare un tampone, tornando poi il giorno successivo per poter accedere agli ambulatori. La situazione risulta decisamente pesante per i pazienti che vivono lontano dai centri di riferimento.

Le associazioni concordano che in molti casi sia più giusto dedicare le risorse (poche) allo screening neonatale² e alle emergenze, ma concordano altresì che rimandare a data da destinarsi le visite di follow up sia estremamente rischioso.

DIETOTERAPIA & ALIMENTI A FINI MEDICI SPECIALI

La maggior parte delle associazioni non ha riscontrato problematiche legate all'emergenza Covid nell'approvvigionamento di prodotti aproteici/ipoproteici né altri alimenti a fini medici speciali.

Le associazioni segnalano che alcune aziende hanno messo in atto consegne a domicilio. Ma in alcuni casi (Sicilia, Toscana) i ritardi e i problemi burocratici si sono accumulati, creando alcune spiacevoli situazioni in cui i pazienti sono riusciti a ottenere i prodotti necessari solo grazie a interventi mirati da parte delle associazioni stesse o delle aziende produttrici.

Tutti hanno segnalato difficoltà diffuse ad avere appuntamenti presenziali con i dietisti con la conseguente forte limitazione del miglioramento della terapia. In generale non è stato possibile testare nulla, alimenti o miscele. La grande difficoltà a ricevere campioni in alcuni casi si è tradotta in un peggioramento dell'aderenza terapeutica.

Alle associazioni è stato chiesto se fossero a conoscenza della possibilità di far arrivare dei campioni (di miscele aminoacidiche) direttamente alla farmacia privata territoriale. Nessuno dichiara di esserne a conoscenza e segue una discussione, alla quale partecipa anche Simone Tiburzi, sulla possibilità sopracitata.

TELEMEDICINA

La situazione che le associazioni riferiscono è decisamente disomogenea, sia per la prima fase di lockdown che per la fase attuale.

A Palermo nessun servizio è stato attivato, né durante la prima fase di *lockdown* né ora, nonostante gli sforzi dell'associazione.

In Toscana sono stati attivati dei colloqui via skype ma sono con lo psicologo. Per il resto si parla più che altro di informatizzazione e di contatti telefonici di continuità.

A Milano l'associazione segnala l'attivazione di colloqui online con i dietisti.

A Bari è stato attivato un progetto di teleassistenza e sono stati attivati dei colloqui online, compreso un progetto sulla PKU materna con clinico e psicologo. Insieme anche al sistema di

² La tematica dello screening neonatale non è stata affrontata nella survey. Tuttavia durante il meeting si è discusso brevemente di questo tema. Le associazioni hanno segnalato che lo screening neonatale è rimasto attivo su tutto il territorio nazionale e non sono stati segnalati particolari ritardi nei richiami né tantomeno per la presa in carico.

refertazione telematico degli spot per i dosaggi della fenilchetonuria può essere certamente considerato una buona pratica.

A Padova, oltre all'informatizzazione della refertazione, è stato finanziato un progetto di telemedicina per un dietista tramite Skype, con la capacità di assicurare una continuità ai pazienti di malattie metaboliche ereditarie. Qualcuno ne ha usufruito con successo e ne sta ancora usufruendo.

A Verona sono state messe in campo iniziative di telemedicina e teleassistenza. AISMME ha attivato un servizio gratuito di consulenza psicologica. Progetto partito in aprile e durerà fino ad aprile 2012, ed è tarato prevalentemente su: supporto dei pazienti, adeguamento dieta, accettazione e sostegno per le nuove diagnosi.

In generale tutte le associazioni riferiscono la necessità, al di là dell'informatizzazione della comunicazione con i centri, di veri e propri protocolli di telemedicina e teleassistenza nei casi di impossibilità di recarsi personalmente presso i centri di riferimento.

A parere delle associazioni le visite di follow up con clinici e dietisti devono necessariamente essere effettuate di persona. Fondamentale è invece il servizio di refertazione informatizzata dei dosaggi (settimanali o bimensili) di fenilalanina su spot effettuato a domicilio, uno standard già raggiunto nella maggior parte dei centri.

UNMET NEEDS - ALTRE PROBLEMATICHE SEGNALATE

I rappresentanti dei pazienti hanno inoltre discusso i molti bisogni non risposti della comunità pku. Alcune figure delle equipe multidisciplinari dei centri di riferimento, necessarie per una corretta presa in carico globale, spesso vertono in situazioni di precariato (contratti a tempo determinato, orari ridotti), con ricadute decisamente spiacevoli per i pazienti che invece hanno effettiva necessità di dietisti e psicologi di riferimento. In molti casi sono le associazioni stesse a trovarsi costrette a finanziare di tasca propria i contratti di queste figure professionali. **Troppo spesso i pazienti adulti vengono seguiti dai centri pediatrici**, perché i centri per adulti sul territorio nazionale sono pochi e dispongono di risorse scarse. Decisamente carente l'aspetto di **transitional care** dunque, specie in alcune regioni.

Tra le varie, le associazioni segnalano il proprio interesse a ricevere, da parte delle aziende impegnate in ambito pku, materiale informativo targettizzato per fasce d'età.

Le differenze regionali sono notevoli anche in termini di approvvigionamento e libertà di scelta degli alimenti aproteici e ipoproteici, **perché manca una legge nazionale che uniformi le modalità di dispensazione di tali alimenti**. Manca poi una legge europea a tutela dei pazienti che si spostano per lavoro o per turismo. Così come manca un registro completo necessario per presentare evidenze concrete sui pazienti.

Segnalano inoltre la mancanza di cattedre universitarie in malattie metaboliche. L'assenza di specialisti (non solo pediatri) formati su questo tema, e l'assenza di concorsi specifici per personale specializzato si traduce in attrattiva bassissima per i giovani medici.

PROGETTUALITÀ

L'ultima parte dell'incontro è stata dedicata alle progettualità che le singole associazioni hanno attivato o avrebbero interesse ad attivare.

Di seguito una breve overview.

AISMME:

Aismme ha attivato in aprile, in pieno lockdown, un servizio psicologico a distanza: il Progetto Aurora, che rientra anche nel Progetto Fianco a Fianco. I pazienti hanno a disposizione la stessa psicologa del Centro Cura e attraverso una richiesta via mail viene fissato un appuntamento via cellulare o a mezzo skype con il genitore del piccolo paziente o con il paziente adulto. Le criticità emerse da parte dei pazienti sono state principalmente sul timore di non riuscire a reperire i prodotti dietetici e gli integratori necessari per la loro dieta salvavita. Timore che poi di fatto non si è concretizzato in problema reale. Per i pazienti che vivono all'estero una maggiore esposizione all'ansia per l'impossibilità di rientrare in Italia durante il confinamento e per le preoccupazioni di essere soli in caso di scempenso, visto che anche i famigliari non avrebbero potuto raggiungerli.

Il Progetto Aurora durerà fino a marzo 2022.

A gennaio 2020 sono iniziate le attività del Progetto fianco a fianco, area multifunzionale per pazienti e famiglie. Il progetto è co-finanziato dalla Regione Veneto. Sono coinvolti circa 150 piccoli pazienti metabolici e le loro famiglie e i pazienti adulti in cura presso il Centro regionale di Cura delle Malattie Metaboliche Ereditarie dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona.

Gli obiettivi del progetto sono:

Pazienti:

Incrementare il benessere psicologico con sostegno a distanza (Progetto Aurora);

Medicina narrativa (Favola L'Elefante Blu);

Yoga, ginnastica dolce e posturale;

Biblioterapia e biblio-coaching;

Promuovere maggior compliance alla terapia alimentare (dieta salvavita) con educazione alimentare (mindful eating, educazione dietoterapica);

Famigliari:

Incrementare il benessere psicologico con sostegno a distanza (Progetto Aurora)

Agevolare la socializzazione e conoscenza tra le famiglie;

Comunità:

- Aumentare il grado di attenzione e di sensibilità da parte del contesto sociale nei confronti delle persone con malattia metabolica;

Scuola:

- Aumentare il grado di inclusione e di competenze attraverso:
 - **Formazione degli insegnanti;**
 - **Lavoro nelle classi;**
 - **Formazione del personale delle mense scolastiche**

Volontari:

- Creare un gruppo di supporto per i pazienti da inserire in attività all'interno del Centro Cura delle MME di Verona.

Tra le attività progettuali, fa parte del progetto Fianco a Fianco anche l'evento [“DALLA PRESCRIZIONE AL PIATTO: la preparazione del pasto per i bambini affetti da malattie metaboliche ereditarie”](#), webinar che si è tenuto il 18/11/2020, dapprima circoscritto al solo territorio della Regione Veneto e poi, grazie alle numerose richieste ricevute, aperto a livello nazionale.

AMMEC:

L'associazione sta lavorando per la creazione del centro adulti in collaborazione con Ospedale Careggi e Università di Firenze. L'associazione segnala la partecipazione a campagne europee di sensibilizzazione.

A.Me.GE.P.:

L'associazione vorrebbe organizzare più incontri informativi, online e non.

APMMC:

L'associazione esprime la voglia di costituire una associazione o una unione di associazioni, a livello nazionale. Vorrebbe inoltre lavorare sull'omogeneità dei PDTA a livello nazionale.

COMETA:

L'associazione si propone di sviluppare un database di pazienti PKU e raggrupparli tramite diversi indicatori, in modo da presentare numeri e evidenze concrete e complete riguardo la diffusione della PKU e i problemi e le sfide che i suoi pazienti affrontano. L'associazione vorrebbe contribuire a creare una cattedra per malattie metaboliche ereditarie in modo da accelerare l'accesso degli specializzanti in tale disciplina al mercato lavorativo e rendere il settore più professionalmente attraente per le future generazioni dei medici.

Chiede la collaborazione delle altre associazioni per il tema della telemedicina e dell'accesso alle cure per i pazienti adulti.

IRIS SICILIA:

Creazione di un portale legato all'associazione ma anche alla Rete Malattie Rare Sicilia (composta

da 25 associazioni), dedicato alle informazioni sulle patologie rare metaboliche.
Attivazione di un supporto USB contenente tutta la documentazione sanitaria degli associati.
L'associazione vorrebbe lavorare anche sul tema della consegna a domicilio dei farmaci per i pazienti con mme.

CONCLUSIONI

Al termine dell'incontro le associazioni hanno espresso interesse a proseguire il confronto reciproco, anche attraverso appuntamenti successivi, per promuovere la collaborazione e l'individuazione di obiettivi comuni.