



# AIG

ASSOCIAZIONE ITALIANA GLICOGENOSI

ASSOCIATA



## **Report del Forum svoltosi tra pazienti sulla Malattia di Pompe durante il Convegno Nazionale dell' Associazione Italiana Glicogenosi tenutosi a Rimini il 21-22 maggio-2011**

E' stata questa l'occasione per presentare i nuovi referenti AIG per la Glicogenosi II, nelle persone di Linda Martino e Umberto Ubaldi, ai quali potranno personalmente fare riferimento le famiglie e i pazienti affetti da questa patologia (gli estremi per i contatti sono già presenti sul sito AIG) è possibile accedere ad un contatto diretto scrivendo all'indirizzo [aig.pompe@libero.it](mailto:aig.pompe@libero.it)

Si è sentita la necessità di aumentare le forze in campo perché le novità relative alla malattia (per nostra fortuna) sono molte ed è quindi necessario tenere le fila dei collegamenti e rendere più diretto il sistema di trasferimento delle informazioni.

Sono state illustrate le "news" e le impressioni apprese lo scorso novembre a Londra durante un Symposium Europeo sulla malattia di Pompe; manifestazione che ha fatto incontrare Medici, Associazioni, (compresa la nostra AIG) e Pazienti provenienti da ogni parte del mondo, oltre ai rappresentanti dell'industria Farmaceutica (Amicus Therapeutics, BioMarin e Genzyme).

Sul fronte della ricerca scientifica diversi progetti si stanno materializzando:

- Genzyme agli inizi di quest'anno è stata acquisita dal gruppo Sanofi-Aventis, si spera che la sinergia raggiunta con questo accordo commerciale porti ulteriori benefici per la ricerca e alla messa a punto, di un Myozyme potenziato (MP6).
- BioMarin sta portando avanti lo sviluppo di una terapia enzimatica sostitutiva (ERT) potenziata per la malattia di Pompe (tecnologia GILT Zystor); lo studio coinvolgerà i Pazienti Pompe dovrebbe iniziare nei primi mesi di quest'anno.
- Amicus Therapeutics continua lo studio della loro terapia farmacologica (AT2220) in aggiunta alla terapia enzimatica sostitutiva (ERT) piuttosto che a una mono-terapia; la sperimentazione comincerà nella prima metà 2011 e per fine anno si avranno già i risultati preliminari.  
Amicus Therapeutics ha raggiunto un accordo di collaborazione con Glaxo-Smith-Kline.
- Il progetto di ricerca, finanziato da Telethon Italia, condotto dal Prof. Andria e Prof. Parenti dell'università Federico II di Napoli, prevede l'uso di "chaperones" farmacologici (Miglustat, Zavesca) in associazione con la terapia enzimatica sostitutiva (ERT).

12/14 pazienti affetti dalla malattia di Pompe, seguiti dai centri Ospedalieri di Napoli, Firenze, Milano e Pavia parteciperanno a questo progetto per valutare l'efficacia di questo approccio terapeutico combinato.

Si è voluta anche porre l'attenzione sull'importanza di essere attivi e partecipi nei contatti on-line affinché l'Associazione rappresenti di fatto la Comunità Italiana di Pompe.

Dopo aver pienamente sottolineato l'importanza e il ruolo dell'Associazione si è lasciato spazio alle richieste e all'esposizione delle problematiche che i pazienti incontrano nella gestione della propria malattia.

E' stata subito- posta l'attenzione sulle difficoltà che si incontrano nella presa in carico, da parte dei servizi regionali, per l'assistenza fisioterapica.

Non a tutti i pazienti la fisioterapia è garantita per tempi lunghi, in sedi facilmente raggiungibili, in orari compatibili con la gestione di un lavoro o del normale percorso scolastico; a chi rivolgerei per far valere il nostro diritto a questo tipo di trattamento?

In secondo luogo si è posto il problema del riconoscimento dell'invalidità civile e la concessione di legge 104/92. Dal 2010, alcune parti della normativa sono cambiate e i tempi lunghi di attesa per la convocazione della commissione esaminatrice lasciano spesso delle "vacanze" nella concessione dei giorni di astensione lavorativa.

Ad alcuni genitori è stato chiesto di prendere giorni di ferie per seguire i propri figli in ospedale durante l'infusione ... tutto questo è inconcepibile!

Così come lo è la disparità di riconoscimento relativo alle percentuali di invalidità o alla concessione dell'indennità di accompagnamento che sembrano erogati a discrezione dei medici presenti in commissione più che in virtù di dati oggettivi.

La categoria "malattia rara" che ci caratterizza deve garantirci qualcosa in più?

Ancora, alcuni pazienti lamentano l'impossibilità di fare la terapia in strutture ospedaliere prossime a casa, perché gli ospedali della propria città non si fanno carico del problema.

C'è chi è costretto a percorrere oltre 200 km ogni 15 giorni per raggiungere l'ospedale dove sarà possibile eseguire il trattamento.

A quali normative ci si può appellare perché diritti riconosciuti ad alcuni di noi siano estensibili a tutti?

Tutte queste problematiche richiedono sicuramente l'intervento di un esperto in materia legale che sostenga i pazienti fornendo loro gli strumenti da utilizzare per far valere di fronte alle istituzioni e ai servizi sanitari i propri incontestabili diritti.

La seconda serie di problemi posta in evidenza è legata alla gestione vera e propria del trattamento terapeutico.

A seguito degli interventi degli associati, sono state evidenziate delle differenze di preparazione ed assunzione del farmaco.

Dalle informazioni scambiate emerge l'incertezza sulla uniforme modalità di preparazione del Myozyme da parte della farmacia dell'ospedale o delle stesse infermiere di reparto.

In alcuni casi la soluzione è conservata in sacche di plastica che potrebbero nascondere all'evidenza la formazione di flocculati, indice di cattiva solubilizzazione.

Non tutti seguono quelle indicazioni per preservare l'integrità del farmaco una volta ricombinato o l'accortezza di proteggere dalla luce il farmaco né quella di non agitare la soluzione per evitare la formazione di schiuma in superficie.

Molti sottolineano la difficoltà di esecuzione continua della terapia a causa della necessità di dover sostituire ripetutamente il filtro che si intasa ... forse per la presenza di particelle non solubilizzate?

Alcuni addirittura non usano i filtri, tra farmaco e vena, altri non fanno uso della pompa di infusione che controlla in modo accurato il dosaggio ed i tempi di assunzione del farmaco. Una famiglia ha riportato le difficoltà da parte dell'ospedale di reperire gli aghi idonei all'età della propria figlia, e la necessità, quindi, di farsi carico personalmente dell'acquisto degli aghi, finché la struttura ospedaliera non li renderà disponibili.

Traspare da tutto questo che ai centri sanitari non sono state fornite o non sono state recepite sufficienti informazioni e che i pazienti stessi non hanno le adeguate conoscenze e gli idonei strumenti per dialogare con chi si occupa della gestione del trattamento terapeutico.

A tal proposito sarebbe necessario e utile raccogliere ulteriori segnalazioni da parte di altri pazienti, chiedendo loro un minimo di partecipazione nel rispondere ad esempio ad un questionario, per comprendere meglio tutte le difficoltà che si incontrano nella gestione della terapia.

Il passo successivo potrebbe essere quello di redigere un documento ufficiale, che solleciti le strutture ospedaliere che erogano il servizio, ad attenersi ad un protocollo di preparazione e somministrazione più accurato e standardizzato.

Nello scambio di informazioni che questo evento ha prodotto, è stato sottolineato da più persone la quasi totale assenza di informazioni sulla Glicogenosi II sul sito web AIG [www.aig-aig.it](http://www.aig-aig.it)

Si è concluso così il forum, riproponendoci di essere maggiormente presenti ed attivi sul sito AIG, che per altro, abbiamo promesso di migliorare chiedendo la collaborazione di tutti i pazienti, per costruire una rete di comunicazione più efficace che ci renda visibili e capaci di essere strumento al servizio di tutti i pazienti affetti da Glicogenosi.

Linda Martino  
Umberto Ubaldi

Referenti AIG - Glicogenosi II

Email [aig.pompe@libero.it](mailto:aig.pompe@libero.it)

