

# Più collaborazione, più consapevolezza

Tra pediatri e medici di medicina generale, per supportare il percorso di cura di chi soffre di malattie rare

Intervista a



**Claudia Coscia**  
Southern cluster  
General manager  
(Spain, Italy & Portugal)  
Kyowa Kirin  
Farmaceutica

**Perché è importante parlare del passaggio dall'età pediatrica a quella adulta per chi soffre di malattie rare?**

Le malattie rare sono spesso condizioni gravi e croniche che possono presentarsi fin dall'infanzia e sono associate a disabilità permanenti. Grazie ai progressi in campo medico scientifico, l'aspettativa di vita dei pazienti è complessivamente aumentata negli ultimi anni; infatti, oggi molti bambini con queste patologie raggiungono l'età adulta. Credo che la transizione intesa come passaggio dalle cure per un paziente pediatrico a quelle per gli adulti sia una priorità sanitaria.

Molti studi documentano che proprio nell'adolescenza vi è un'alta probabilità che i ragazzi saltino i controlli periodici e trascurino le cure con il rischio di complicazioni anche gravi. Ma non solo, questa transizione comporta un cambiamento degli interlocutori: quelli con cui si era instaurato un rapporto di fiducia in passato devono essere lasciati alle spalle e nuove relazioni devono essere ricostruite. Queste relazioni sono molto delicate poiché ogni età ha le proprie criticità.

**Quali sono le criticità che emergono più frequentemente in questa transizione?**

La gestione del passaggio dal pediatra al medico di famiglia non deve essere un fatto burocratico-amministrativo, ma un processo graduale, progressivo e ben pianificato. La transizione comporta un cambiamento degli interlocutori. Per un'assistenza efficace è quindi indispensabile che anche il medico dell'adulto, e non solo il pediatra, conosca la storia naturale della patologia e sia esperto nel valutare la peculiarità intrinseca e la complessità biologica della persona malata. Inoltre, rivestono una funzione importante gli ambulatori di transizione come centri interdipartimentali, al fine di evitare pesanti impatti psicologici sul paziente e garantirgli la migliore assistenza possibile per tutta la vita. In ultimo, acquisire una piena conoscenza delle malattie rare è difficile, ma gli esperti di queste patologie hanno competenze ed esperienze da tutelare e da condividere. Per questo la nostra azienda dà pieno sostegno ai medici effettuando campagne di informazione e mettendo a disposizione strumenti di lavoro che possano aiutare nella gestione dei pazienti affetti da malattie rare. Per esempio, sul sito web Rachitinfo i medici possono trovare molte risorse sull'ipofosfatemia legata all'X (Xlh), mentre nel portale Genetic health map hanno a disposizione una funzionalità specifica per questa malattia rara che permette di annotarne i sintomi e realizzare digitalmente alberi genealogici completi, al fine di individuare i membri della famiglia a rischio. Anche i percorsi di formazione sono fondamentali. In collaborazione con l'università di Trieste, diamo un supporto incondizionato al Master universitario di II livello in "Diagnosi e terapia dei pazienti con linfoma e malattie linfoproliferative" che si propone di formare un medico già specializzato in ematologia, oncologia o medicina interna nella gestione clinica dei pazienti affetti da queste difficili malattie quali i linfomi cutanei a cellule.

**Le associazioni di pazienti rappresentano interlocutori importanti per valutare ogni delicato aspetto e definire il percorso migliore per il giovane.**

**Quali le necessità più sentite dai pazienti con malattie rare e come favorire una maggiore autonomia soprattutto in età adulta?**

Il tipo di assistenza offerta in età pediatrica è molto diversa da quella dell'adulto, in quanto il paziente pediatrico necessita del supporto dei familiari, sia a livello clinico che decisionale, mentre il paziente adulto è considerato un individuo autonomo, indipendente e capace di autogestirsi. Tra il pediatra e il medico per l'adulto ci dovrebbe essere un trasferimento diretto di responsabilità da una figura professionale all'altra. Le associazioni di pazienti rappresentano interlocutori importanti per valutare ogni delicato aspetto e definire il percorso migliore per il giovane e anche per il caregiver. Per questo stiamo supportando la creazione di pdta specifici e la collaborazione tra i vari interlocutori per agevolare questo processo di transizione.

**Tra il pediatra e il medico per l'adulto ci dovrebbe essere un trasferimento diretto di responsabilità da una figura professionale all'altra.**

**Come aumentare la consapevolezza sulle malattie rare da parte della società per rendere visibili i bisogni di pazienti e familiari?**

In Italia molte persone convivono con malattie rare e molte di queste ancora non si conoscono. La scarsa consapevolezza da parte del pubblico può far sentire i pazienti compresi e spesso invisibili agli occhi della società. Essi spesso devono affrontare un lungo percorso per arrivare a una diagnosi corretta e accurata. Per questi motivi la nostra azienda ha avviato una campagna – *Shine a light on Xlh* – volta a sensibilizzare l'opinione pubblica sull'ipofosfatemia legata all'X attraverso una mostra d'arte virtuale per aumentarne la consapevolezza. La campagna si focalizza sulle testimonianze di undici persone che si sono raccontate e hanno condiviso con coraggio le loro storie, ricordando le molte sfide quotidiane che hanno dovuto affrontare durante il loro percorso di cura. Questa malattia causa problemi scheletrici, muscolari, uditivi e dentali, ma non tutte le persone che ne soffrono ricevono il sostegno di cui hanno bisogno. Solo attraverso la collaborazione e il supporto con azioni concrete di pazienti, caregiver e operatori sanitari si può promuovere un cambiamento positivo nella gestione della Xlh e di molte altre malattie rare.

A cura di Giada Savini