Domanda moderatrice: Dottor Costantino, quale contributo possono dare le associazioni come Cometa ASMME per promuovere l'adozione di modelli organizzativi innovativi e favorire l'accesso a terapie di ultima generazione per i pazienti con PKU.

R breve.

- Si parla oggi molto del ruolo delle associazioni non solo nel favorire l'accesso a terapie avanzate ma anche a contribuire a decisioni in materia di politica sanitaria
- Ci si riferisce spesso al patient engagement come principio da perseguire, in AIFA, in AGENAS, nell'Agenzia europea del Farmaco e oggi anche le leggi puntano in questa direzione che in Italia è molto da costruire (ad es Regolamento Europeo HTA che deve ora essere recepito dagli stati membri quindi anche Italia, ma obbligo
- Esistono già alcune esperienze. Ciò che non è chiaro né al pubblico né a chi partecipa al processo è l'impatto che la consultazione dei pazienti ha avuto in un dato procedimento, sulla decisione finale
- Gli attori istituzionali che oggi coinvolgono i pazienti spesso non rendono pubblicamente conto di come i pazienti hanno influenzato le decisioni finali, né su quali aspetti sono stati chiamati a contribuire
- La strada per noi è quindi questa: trasparenza, un coinvolgimento come co-decisori, come attori che forniscono informazioni al processo che altrimenti non possono essere ottenute su outcome e esperienza (PROM e PREM), molto preziosi per le valutazioni sui farmaci avanzati, con rendicontazione pubblica dell'impatto decisionale come del resto avviene già in alcuni paesi europei (norvegia, austria, rep Ceca).

E questo genere di coinvolgimento è essenziale anche per la progettazione di modelli di transizione delle cure pediatrico adulte che per noi rivestono assoluta priorità specialmente se correlati alle comorbidità che sono sempre più investigate e documentate dalla scienza.

Quando una persona con PKU diventa adolescente, è come se nascesse una seconda volta: inizia a muovere i primi passi verso la propria autonomia. Autonomia verso cui se questa persona non è accompagnata, diventa come lasciare che si autoeduchi, a suon di dolori per il proprio metabolismo, per la propria socialità, per la propria salute.

La PKU ci insegna una cosa semplice ma non ovvia: non basta diagnosticare in tempo, bisogna accompagnare nel tempo. Abbiamo costruito lo screening neonatale perché sapevamo che intervenire subito preveniva danni irreversibili. Oggi dobbiamo costruire modelli nazionali di transizione perché sappiamo che l'abbandono o l'indebolimento della presa in carico in adolescenza e nell'età adulta espone molti pazienti a rischi che oggi sono prevedibili: perdita del controllo metabolico, uscita dal follow-up, problemi neurocognitivi, ossei e altre comorbidità dell'adulto sempre più documentate. Per la PKU, quello che serve per prevenire questi rischi è una transizione strutturata, intesa come percorso di cure di educazione del paziente e di sviluppo delle competenze di compliance, adeguamento del follow up clinico che dialoghi con le specialità dell'adulto (andrologo, ginecologo, cardiologo, ecc) … questo percorso ha per noi lo stesso valore preventivo che lo screening neonatale ha nei primi giorni di vita e a cui richiamiamo la necessità di un modello nazionale.

Per la PKU, una transizione strutturata dalle cure pediatriche alle cure adulte ha lo stesso valore preventivo che lo screening neonatale ha nei primi giorni di vita. Lo screening evita il danno neurologico precoce. La transizione evita che quel risultato venga disperso negli anni in cui il paziente diventa adulto, perde il controllo genitoriale, rischia di uscire dal follow-up e può andare incontro a scarso controllo metabolico e comorbidità oggi sempre più documentate.

Lo screening neonatale salva il bambino dal danno iniziale. La transizione salva l'adulto dal danno progressivo. Se non costruiamo questa seconda prevenzione, rischiamo di trasformare un successo della medicina pediatrica in una fragilità dell'età adulta[i].

La transizione è per noi o dovrebbe essere la seconda grande misura preventiva nella storia naturale della PKU (come di altre MME). La prima è lo screening neonatale. La seconda è evitare che il bambino salvato dallo screening diventi un adulto lasciato solo.

Ma attenzione – oggi parliamo di transizione delle cure come strumento di prevenzione secondaria, guardando alla PKU, ma il nostro sguardo racchiude anche molte altre malattie metaboliche ereditarie fatte di esordio pediatrico, compliance per tutta la vita, a cui è applicabile un discorso molto simile… e le malattie metaboliche ereditarie colpiscono nel loro complesso un neonato ogni 500, quindi stiamo parlando di numeri alti.

Domande intervista Pharmastar

1. Quale contributo possono dare le associazioni come Cometa ASMME per promuovere l'adozione di modelli organizzativi innovativi e favorire l'accesso a terapie di ultima generazione per i pazienti con PKU?

- Si parla molto oggi del ruolo delle associazioni di pazienti non solo nel favorire l'accesso a terapie avanzate ma in senso più ampio di contribuire a decisioni in materia di politica sanitaria
- Gli attori istituzionali si riferiscono spesso al patient engagement come principio da perseguire
- Esistono già alcune esperienze. Ciò che non è chiaro né al pubblico né a chi partecipa al processo è l'impatto che la consultazione dei pazienti ha avuto in un dato procedimento, sulla decisione finale
- Gli attori istituzionali che oggi coinvolgono i pazienti spesso non rendono pubblicamente conto di come i pazienti hanno influenzato le decisioni finali, né su quali aspetti sono stati chiamati a contribuire
- La strada per noi è quindi questa: trasparenza, un coinvolgimento come co-decisori, come attori che forniscono informazioni al processo che altrimenti non possono essere ottenute su outcome e esperienza, molto preziosi per le valutazioni sui farmaci avanzati, con

rendicontazione pubblica dell'impatto decisionale come del resto avviene già in alcuni paesi europei (norvegia, austria, rep Ceca).

2. Quali azioni di advocacy ritiene prioritarie per migliorare l'equità di accesso ai servizi sul territorio?

- Nell'advocacy è fondamentale coinvolgere tutti gli attori e cercare il dialogo con tutti loro
- In qualità di ingranaggi di un sistema i cui meccanismi devono scorrere bene, industria, decisori politici, istituzioni di livello locale, regionale e nazionale, associazioni di cittadini e di pazienti devono poter dialogare nella maniera più ampia possibile
- Nello specifico massima urgenza rivestono due dossier, e cioè l'elaborazione di un modello di transizione delle cure pediatrico-adulte che abbia al centro l'educazione del paziente, e la soluzione all'ormai insostenibile problema dei ritardi e mancati accessi ai prodotti terapeutici e AFMS – per esempio qui abbiamo bisogno di coinvolgere direzioni regionali, farmacie, filiera logistica, ministero della Salute, sono molti gli attori ed è importante coinvolgerli tutti nella discussione.
- Il tavolo di advocacy ideale, quindi, dovrebbe per noi essere composto da quesito di politica pubblica chiaro, condivisione di termini di riferimento, rappresentatività degli attori, rilevanza degli attori verso la "domanda di policy" a cui ci si propone di dare una risposta, co-creazione e co-progettazione delle soluzioni