

Progetto AmyC

Report conclusivo

Negli anni scorsi le Associazioni di pazienti **FaMY** e **Conacuore** insieme alla **Fondazione Italiana per il Cuore** hanno dato vita a un intenso confronto sui principali bisogni dei malati di amiloidosi cardiaca e sulle esigenze delle loro famiglie. Insieme a Osservatorio Malattie Rare sono state condotte azioni significative allo scopo di favorire una capillare diffusione di informazioni su questa patologia. Un primo risultato di tale sinergia è stata la pubblicazione di un documento di consenso delle Associazioni dei pazienti, elaborato nel corso del 2020, intitolato “*Amiloidosi cardiaca, conoscerla per diagnosticarla in tempo e gestirla al meglio*”, i cui contenuti più significativi sono stati riportati in un’infografica e diffusi attraverso la campagna social **RaccontAMY**.

Nel 2022, tramite la realizzazione di un breve documentario condiviso con alcune figure istituzionali si è maggiormente spostata l’attenzione sul tema della diagnosi precoce, indispensabile per una corretta gestione della patologia. Le parole di Antonio Guzzo - il protagonista del video - fanno capire senza ombra di dubbio la rilevanza di questo tema, perciò il Progetto **AmyC** - sviluppato da **Rarelab SrL** per **Pfizer** per l’anno 2023 - si è focalizzato intorno al tema della diagnosi precoce di amiloidosi cardiaca. In particolare, l’attenzione è stata rivolta ai campanelli d’allarme a cui devono prestare ascolto tanto i pazienti quanto i clinici.

La scelta di concentrare gli sforzi sul raggiungimento di una celere diagnosi di malattia è stata determinata dalle conclusioni dell’incontro del 14 novembre 2022, a cui avevano partecipato i principali referenti dei Centri di Coordinamento Regionali delle Malattie Rare e le Associazioni dei pazienti; nell’occasione era emersa l’importanza della stretta correlazione tra un tempestivo riconoscimento della malattia e una conseguente, rapida presa in carico del malato.

L’architettura del progetto **AmyC** ha previsto un primo passaggio costituito dal board di presentazione, svoltosi il 26 settembre 2023, tra le Associazioni pazienti, un rappresentante della classe dei Medici Di Medicina Generale e uno specialista cardiologo. Scopo di questo primo incontro è stato quello di discutere le principali criticità sorte intorno alla diagnosi di amiloidosi cardiaca - che molti pazienti ricevono anche a distanza di diversi anni dalla comparsa dei primi segni clinici - e facilitare l’apertura di un dialogo tra le parti coinvolte. Inoltre, guidando la discussione attraverso una serie di punti chiave si è cercato di individuare soluzioni pratiche da realizzare mediante la stretta collaborazione tra le parti interessate. Tutto ciò allo scopo di favorire la creazione di un corretto percorso e presa in carico del paziente con amiloidosi cardiaca.

I contenuti portati in superficie sono serviti a fissare i cardini della discussione che è stata estesa e approfondita nel corso del successivo incontro online, tenutosi il 31 ottobre 2023 e aperto all’intera Comunità di persone con amiloidosi cardiaca. Il fine ultimo è stato quello di favorire un dialogo costruttivo affinché la diagnosi di amiloidosi cardiaca non continui a richiedere tempistiche del tutto inaccettabili per i pazienti.

Board a porte chiuse

26 Settembre 2023, ore 15.00 - 16.30
piattaforma Zoom

Presenti

- **Giuseppe Ciancamerla**, Presidente Conacuore
- **Andrea Vaccari**, Presidente fAMY
- **Cristina Meneghin**, Direttore Comunicazione Scientifica Fondazione Italiana per il Cuore
- **Gaetano Piccinocchi**, Specialista in Medicina Interna, Napoli e Rappresentante S.I.M.G. al Comitato Nazionale Malattie Rare del Ministero della Salute
- **Giuseppe Palmiero**, Unità di Malattie Genetiche e Rare Cardiovascolari, Azienda Ospedaliera Monaldi Cotugno, Napoli

Webinar online

31 ottobre 2023, ore 15.00 - 16.30
piattaforma Zoom

Presenti

- **Giuseppe Ciancamerla**, Presidente Conacuore
- **Andrea Vaccari**, Presidente fAMY
- **Cristina Meneghin**, Direttore Comunicazione Scientifica Fondazione Italiana per il Cuore
- **Gaetano Piccinocchi**, Specialista in Medicina Interna, Napoli e Rappresentante S.I.M.G. al Comitato Nazionale Malattie Rare del Ministero della Salute
- **Giuseppe Palmiero**, Unità di Malattie Genetiche e Rare Cardiovascolari, Azienda Ospedaliera Monaldi Cotugno, Napoli

Il fulcro del meccanismo per arrivare a una diagnosi tempestiva è un proficuo e dialogante rapporto tra paziente, Medico di Medicina Generale (MMG) e medico specialista. Ed è stato questo il tema dei due incontri a cui hanno preso parte **Giuseppe Ciancamerla**, Presidente di Conacuore, **Andrea Vaccari**, Presidente di fAMY e **Cristina Meneghin**, Direttore della Comunicazione Scientifica per Fondazione Italiana per il Cuore. Insieme a loro erano presenti **Gaetano Piccinocchi**, Specialista in Medicina Interna e Rappresentante S.I.M.G. al Comitato Nazionale Malattie Rare presso il Ministero della Salute e **Giuseppe Palmiero**, medico internista dell'Azienda Ospedaliera Monaldi Cotugno di Napoli.

Cristina Meneghin ha ricordato l'impegno della Fondazione Italiana per il Cuore per far conoscere l'amiloidosi cardiaca, attraverso la produzione di materiale informativo e lo sviluppo di progetti *ad hoc* fra cui uno in particolare, svolto in collaborazione con Conacuore, per testare il grado di consapevolezza sulla malattia tra le Associazioni di pazienti: i risultati hanno messo in evidenza una scarsa conoscenza dell'amiloidosi cardiaca tra i pazienti cardiopatici e una ridotta propensione a discuterne con il MMG, nonostante il MMG sia considerato un punto di riferimento. C'è una pressoché totale assenza di consapevolezza tra i pazienti o i cittadini che afferiscono alle Associazioni ma, allo stesso tempo, emerge un forte desiderio di conoscere e ricevere un'adeguata informazione su molti aspetti di questa patologia sotto-diagnosticata, e quindi rara. La Fondazione ha selezionato tre Associazioni con le quali sviluppare un progetto pilota per far conoscere segni e sintomi dell'amiloidosi cardiaca e sensibilizzare i pazienti cardiopatici, i cittadini e i clinici del territorio. Lo scopo è favorire la costruzione di una rete operante in maniera sinergica e capace di mettere insieme tutte le figure coinvolte nella presa in carico del malato, in modo tale da favorire una diagnosi tempestiva ed un percorso di cura adeguato. Un tale progetto troverà, dunque, concretizzazione nell'organizzazione di incontri informativi per far dialogare a livello locale tutti gli attori coinvolti nella presa in carico del paziente affetto da amiloidosi cardiaca.

Giuseppe Ciancamerla ha confermato il buon lavoro svolto insieme a Fondazione Italiana per il Cuore segnalando i centri di Padova, Roma e Bari, presso cui sono presenti le Associazioni che prenderanno parte al progetto descritto da Cristina Meneghin. Secondo le più recenti analisi, sul territorio italiano sono presenti 84 centri specializzati per le amiloidosi sistemiche, ognuna delle quali prevede un certo grado di variabilità nella gestione: di fatto, considerata la varietà dei sintomi e delle manifestazioni della malattia, coloro che sono affetti da amiloidosi transitano per i reparti di neurologia, cardiologia, oncologia, nefrologia, ematologia, oftalmologia, medicina interna, gastroenterologia, pediatria e per i laboratori di biochimica.

Ciancamerla ha ribadito l'impegno di Conacuore nella costruzione del Registro pazienti. Prerequisito fondamentale perché uno strumento del genere possa funzionare è il confronto tra i vari reparti, affinché anche coloro che afferiscono a strutture diverse dalla cardiologia possano stabilire un collegamento con quest'ultima. Servono percorsi efficienti e funzionali che i pazienti siano in grado di seguire per spostarsi da una specialità all'altra senza interruzione del servizio.

Il tema dei PDTA è stato ripreso da **Andrea Vaccari**, Presidente di fAMY che ne ha sottolineato l'importanza quale strumento di qualità proprio ai fini di una più uniforme presa in carico dell'individuo su tutto il territorio nazionale. Si tratta di uno strumento fondamentale per ridurre le tempistiche di individuazione della malattia, adottato su scala regionale da svariate Regioni d'Italia per ridurre gli spostamenti non necessari dei pazienti e dare loro un indirizzo preciso. Facendo riferimento alla sua personale situazione di malato di amiloidosi Vaccari ha spiegato come l'avvento di nuovi farmaci per questa patologia abbia determinato uno sconvolgimento del panorama di cura e un radicale cambio nell'approccio al paziente. Tuttavia, l'opera è ancora lontana dal completamento e per ottimizzare la realtà medica odierna serve una maggior circolazione di informazioni tra i centri

di riferimento che hanno un'esperienza multidisciplinare, ai quali spetta il compito di formare i colleghi sul territorio. Infatti, la diagnosi è importante ma ad essa deve fare seguito una corretta dislocazione del paziente nei centri clinici della regione di provenienza, in modo da evitare odissee relative alla presa in carico, allungando i tempi di attesa di tutti i servizi.

QUESTIONE CENTRALE

La corretta comunicazione tra medico e paziente è considerata un potente incentivo alla diagnosi: in che modo le Associazioni possono essere d'aiuto al MMG? Cosa può essere fatto per agevolare il lavoro del MMG?

Gaetano Piccinocchi, ha precisato come l'esempio dell'amiloidosi cardiaca debba trovare collocazione nel più ampio quadro delle malattie rare. È impossibile per un MMG conoscere il corteo sintomatologico premonitore di tutte le malattie rare ma si deve coltivare il **sospetto clinico** di trovarsi al cospetto di una patologia rara. Ogni giorno negli studi dei MMG entra un milione e mezzo di cittadini italiani perciò la figura del MMG è spesso la prima ad essere consultata per qualsiasi problema. In un anno il MMG viene contattato dal 75% dei suoi assistiti e, mediamente, un assistito si reca dal MMG almeno 5 volte l'anno. Tali numeri evidenziano la centralità della figura del MMG a cui non dovrebbero sfuggire i sintomi prodromici di molte patologie: la sua cultura dovrebbe consentirgli di riconoscere, definire e trattare molte malattie. Ma, secondo i dati più aggiornati, le malattie rare scoperte ammontano a quasi diecimila, con i sintomi più disparati; di conseguenza il MMG - che ha il grosso vantaggio di conoscere il suo paziente e poter, di conseguenza, notare cambiamenti clinici rilevanti e mutazioni del suo stato di salute che possono realizzarsi molto velocemente - deve essere in grado di individuare i campanelli di allarme per indirizzare il paziente verso il giusto specialista. Nell'esempio dell'amiloidosi cardiaca, il sospetto della malattia riguarda in prima istanza il MMG e poi lo specialista con cui questi condivide la gestione del malato, ma per coltivare il sospetto clinico di una malattia come l'amiloidosi cardiaca occorre essere consci delle sue caratteristiche cliniche e della sua diffusione. Bisogna quindi accrescere la consapevolezza e la conoscenza dell'amiloidosi cardiaca.

I MMG chiedono alle Associazioni e alle Società scientifiche non solo di approntare corsi di formazione ma anche di aiutarli a diffondere la cultura del "sospetto clinico" di malattia rara. Piccinocchi ha, infine, introdotto un progetto - attualmente in corso - rivolto ai 140 MMG facenti parte della cooperativa da lui stesso gestita. Il progetto - nato con la collaborazione del prof. Giuseppe Limongelli (Napoli) - si avvale dell'utilizzo dei sistemi informatici, con degli alert specificamente correlati a determinate situazioni cliniche anticipatorie dell'amiloidosi cardiaca e costituisce, pertanto, un ottimo esempio di iniziativa per appurare l'eventuale presenza della malattia.

Giuseppe Palmiero ha ulteriormente affermato la necessità di distinguere la comunicazione di informazioni utili al paziente (sintomi e percorsi terapeutici della malattia) dalla formazione vera e propria, la quale eroga competenza e serve a riempire l'attuale vuoto sulle malattie rare e sull'amiloidosi cardiaca in particolare. Citando il prof. Rapezzi - luminaire nel campo dell'amiloidosi - questa malattia "*mima altre malattie*" perciò la formazione deve essere continuativa e aggiornata. Dunque, come si istruisce un medico? Occorre creare uno scambio di competenze tra gli attori che afferiscono al mondo dell'amiloidosi cardiaca, gettando le basi per **una gestione integrata del paziente tra MMG e lo specialista cardiologo, supportata da una formazione congiunta con gli specialisti che, nell'affrontare problemi specifici, devono condividere le criticità col MMG e creare percorsi strutturati ad alta efficienza.** La conoscenza deve scorrere in maniera centrifuga (non solo centripeta) verso le realtà territoriali e poi al MMG tramite strumenti, come l'algoritmo, che facilitino il lavoro del MMG stesso.

Negli anni scorsi, Osservatorio Malattie Rare - insieme alle Associazioni che si occupano di questa malattia e col contributo non condizionante di Pfizer - ha portato avanti un percorso di sensibilizzazione sull'amiloidosi cardiaca, coinvolgendo tutte le figure interessate nella corretta presa in carico del malato, dal MMG allo specialista. È stato più volte ribadito che la presa in carico del malato deve essere realizzata secondo un modello multidisciplinare, adeguato alle caratteristiche del paziente. L'amiloidosi cardiaca oggi è una malattia rara ma fra vent'anni il quadro epidemiologico potrebbe essere diverso perciò i pazienti dovranno esser gestiti con un elevato livello qualitativo attraverso un solido e vicendevole rapporto tra MMG e specialista cardiologo sul territorio. Affinché questo possa esser realizzato serve che i **rapporti tra MMG e specialista cardiologo o ematologo siano istituzionalizzati**. Lo scambio di informazioni e le relazioni devono esser formalizzate e documentate e il PDTA si configura come garanzia di tale passaggio dal momento che consiste in un processo che delinea direttrici bidirezionali, tracciando un percorso basato su realtà locali di cui il MMG fa parte. È dunque il PDTA lo strumento migliore per favorire la comunicazione e renderla istituzionale.

La richiesta alle Associazioni è di partecipare alla formazione e il loro appoggio potrebbe essere fondamentale per portare progetti, come quello in corso a Napoli, all'attenzione anche di altre realtà sul territorio italiano.