

GIORNATA MONDIALE DELL'EMOFILIA 2016

ACQUARIO CIVICO DI MILANO - VIALE GADIO 2

Malattia. Trasformiamola in **e**nergia.



ABSTRACT

CON IL PATROCINIO DI



CON IL CONTRIBUTO DI

Baxalta



CSL Behring
Biotherapies for Life™

KEDRION
BIOPHARMA



sobi
Pioneer in Rare Diseases

Resilienza.
Potenzialità e risorse per vivere bene, nonostante l'emofilia.



Fondazione Paracelso
nonostante l'emofilia.

Introduzione.

05 ANDREA BUZZI
PRESIDENTE DI FONDAZIONE PARACELSO

Antropologia della salute e della malattia.

07 FEDERICO PEROZZIELLO
STORICO E FILOSOFO DELLA MEDICINA

SOMMARIO

Il bilancio della malattia.

11 LORENZO MANTOVANI
ECONOMISTA SANITARIO

Pronti, partenza, resilienza.

13 ANTONELLA DELLE FAVE E LUCA NEGRI
PSICOLOGI



*Stampatevi in testa: voi siete medici. Non poliziotti. Non preti.
Le persone le dovete prendere così come arrivano. E anche se conoscete la malattia
meglio del paziente, il paziente è il proprietario della malattia e questo,
se non altro, gli dà una sua competenza.*

*Voi possedete il sapere, ma ciò non vi autorizza a sentirvi superiori.
La conoscenza fa di voi dei servitori, non dei padroni.*

ALAN BENNETT, Mrs Donaldson ringiovanisce

Le malattie riguardano tanto il corpo fisico della persona che ne è colpita quanto il corpo sociale in cui quella persona vive.

La nozione di malattia in effetti ha numerose sfaccettature che travalicano gli individui e comprendono lo specifico quadro culturale, dal quale ne è definita e determinata. Una disfunzione organica può essere percepita in modo molto diverso non solo a seconda di variabili quali il paradigma medico dominante in un certo tempo e un certo luogo o la qualità e i livelli di assistenza clinica e sociale, ma anche in relazione alle aspettative della comunità sul ruolo che i suoi componenti devono svolgere, sul piano lavorativo come su quello della partecipazione alla vita sociale nel senso più ampio. L'efficacia della risposta terapeutica e la sussistenza o meno di un contesto capace di favorire l'integrazione e l'inclusione della persona malata sono componenti fondamentali del suo benessere esistenziale.

Ne abbiamo parlato insieme a **Federico Perozziello**, pneumologo e filosofo della medicina, che con il suo ampio excursus sull'evoluzione dell'idea di malattia nel tempo ne ha messo in evidenza le dipendenze storiche e culturali.

Lorenzo Mantovani, docente di sanità pubblica e farmaco-economista, ci ha poi fornito un'altra prospettiva, fra costi sanitari e scelte etiche: perché anche gli aspetti economici contribuiscono a comporre l'immagine sociale della malattia, condizionandone la lettura e la percezione che ne abbiamo.

La giornata congressuale si è conclusa con il dibattito, animato dagli interventi del pubblico, con **Antonella Delle Fave** e **Luca Negri**, i ricercatori dell'Università degli Studi di Milano che hanno condotto l'indagine sulla resilienza intervistando genitori di piccoli emofilici e adulti in tutta Italia, per offrire così, a ideale completamento del nostro percorso di riflessione, il punto di vista di coloro per i quali la malattia è parte della vita.



ANDREA BUZZI

PRESIDENTE

DI FONDAZIONE PARACELSO



Dirigente medico ATS
Milano - Città Metropolitana

FEDERICO PEROZZIELLO

**STORICO E FILOSOFO
DELLA MEDICINA**

Bibliografia di riferimento

- Bert G., *Medicina narrativa. Storie e parole nella relazione di cura*, Il Pensiero Scientifico Editore, Roma, 2007.
- Byron J. Good, *Narrare la malattia. Lo sguardo antropologico sul rapporto medico-paziente*, Einaudi, Torino, 2006.
- Geymonat L., *Storia del pensiero filosofico e scientifico*, Garzanti, Milano, 1970.
- Kleinman A., Concepts and a model for the comparison of medical systems and cultural systems. *Soc. Sc. Med.* 1978 Apr; 12 (2B): 85-95.
- Perozziello F.E., La Logica e l'Informatica ed i loro rapporti con la Medicina. Considerazioni sulla necessità di una maggiore consapevolezza del pensiero medico. *Giorn. It. Mal. Torace*, 59, 6, pp. 427-440, 2005.
- Perozziello F.E., *Storia del pensiero medico*, Mattioli 1885, Fidenza (PR), 2007-2010.
- Perozziello F.E., *Sulla condizione umana. Riflessioni mediche e antropologiche*, Mattioli 1885, Fidenza (PR), 2013.
- Quaranta I., *Antropologia Medica. I testi fondamentali*, Raffaello Cortina Editore, Milano, 2006.
- Scheper-Hughes N. e Lock M., The Mindful Body: A Prolegomenon to Future Work in Medical Anthropology. *Medical Anthropology Quarterly*. (1): 6-41, 1987.
- Thagard P., *Conceptual Revolutions*, Princeton University Press, 1992.
- Sito web: www.filosofia-medicina.net

Quando si cerca di definire cosa sia la salute in quanto tale, le cose non appaiono semplici. L'Organizzazione mondiale della Sanità (OMS o *World Health Organization* - WHO) ha cercato da tempo di precisare in modo coerente il concetto di salute. Quello formulato nel lontano 1948 è ancora oggi alla base della valutazione ufficiale del termine, che viene affermato consistere in *"...uno stato di completo benessere fisico, psichico e sociale e non soltanto di assenza di malattia..."*. Secondo l'OMS o WHO, la promozione della salute andava intesa come un processo dinamico, un percorso che consentisse alle persone di esercitare un controllo attivo sul proprio benessere per migliorare la qualità della vita.

La salute doveva essere vista come una risorsa della vita quotidiana, una modalità esistenziale che contemplasse l'adesione a *uno stile di vita positivo*. Una visione di tipo globale e naturalmente un po' retorica, che portava con sé una valutazione della persona intesa come un essere umano dotato di una cognizione precisa su cosa fare e dove dirigersi.

La concezione dell'OMS era sostenuta da un presupposto idealistico e utopico, relativo ad una promozione e una educazione alla salute come elementi di una medicina intesa in senso generico. Secondo WHO la salute diveniva una modalità di valorizzazione delle risorse da utilizzare attraverso un accrescimento delle capacità dell'individuo.

Tuttavia il concetto di salute non è sempre stato un qualcosa di assoluto, ma è cambiato nel corso del tempo, adeguandosi ai diversi contesti culturali.

Nella seconda metà del secolo scorso, con il progredire delle conoscenze epidemiologiche, si è passati da un concetto di salute basata sull'assenza di malattia all'aspirazione ad un benessere fisico, mentale e sociale.

Un'ipotesi di tipo comunicativo e mediatico, piuttosto che realmente raggiungibile. Una visione che ha favorito lo sviluppo di una medicina diretta a promuovere uno stato di salute in senso astratto e assoluto.

Si è dichiarata un'attenzione primaria al benessere dell'individuo, impiegando un gran numero di risorse nei confronti di coloro che in altri tempi sarebbero stati definiti *sani*, piuttosto che verso i *malati*.

Dopo aver sconfitto la maggior parte delle malattie infettive, grazie agli antibiotici e alle vaccinazioni, si è elaborato un passaggio di tipo ideologico nella tutela

sanitaria, come era avvenuto a suo tempo per l'intervento dello Stato nella lotta alla tubercolosi e alle altre malattie infettive diffuse su larga scala. La promozione della salute è stata considerata in senso idealistico come se si trattasse di uno stato esistenziale alternativo. Una condizione difficile da accettare in modo sicuro, perché ci si muove su di un terreno concettuale e filosofico, oltre che scientifico, alquanto scivoloso.

Alla base di questa difficoltà non è stata tanto l'impossibilità di poter dare della salute una definizione universalmente accettata, quanto piuttosto l'impaccio concettuale *nel definire un criterio di normalità* utilizzando una rassicurante logica binaria. Le persone infatti non sono mai completamente *sane* o completamente *malate*, nonostante la metodologia scientifica induca cerchi di inserire gli esseri umani in una di queste due categorie. Definire questi due stadi, la salute e la malattia, attraverso *la logica del tutto o nulla*, risulta essere una sicurezza statistica, ma si rivela un vero e proprio fallimento epistemologico.

Se l'essere umano deve essere considerato come un'entità formata da molto di più della somma delle proprie cellule, degli organi e del sistema nervoso centrale, dobbiamo ricordare la irripetibile dimensione di *persona*, una valutazione quest'ultima di tipo culturale, piuttosto che biologica. La componente organica si fonde così con quella psicologica e sociale in modo inestricabile, in un contesto storico di riferimento.

Uno scenario, quello psicologico, sociale, biologico e storico, che permette di valutare lo stato di salute o quello di malattia non solo come un criterio assoluto, quanto piuttosto come un indice di sopportazione del disagio esistenziale più o meno sviluppato e articolato. Nessun essere vivente è mai, in alcun momento dell'esistenza, completamente *sano* o totalmente *malato*.

I meccanismi di omeostasi e di riequilibrio dalle influenze esterne sono invece capaci di assicurargli una condizione di relativo benessere in contrasto con le forze che si oppongono ad una condizione di vita soddisfacente.

Se riduciamo il concetto di salute a una mera visione quantitativa del numero di anni vissuti, tutto potrebbe sembrare più semplice.

A quel punto basterebbe valutare l'incremento dell'aspettativa di vita e tutto finirebbe in questo contesto. Tuttavia è nostra comune esperienza che vivere

una vita lunga e quasi interminabile potrebbe non bastare, potrebbe non essere sufficiente a bilanciare il sentimento di incompletezza esistenziale che genera angoscia e con cui tutti dobbiamo, prima o poi, fare i conti.

Senza questa disposizione dell'animo umano non esisterebbero le Arti e neppure le Scienze, non esisterebbe neppure il desiderio di conoscenza cui siamo in un certo senso condannati, dal momento che come specie abbiamo rotto il patto di acquiescenza al destino naturale dei viventi.

In un passato remoto gli esseri umani si sono ribellati al programma di morte e di termine esistenziale irrevocabile loro destinato. Una fine che non presentava alcuna salvaguardia della loro individualità. In questo modo hanno inaugurato un'epoca diversa, basata sul tentativo di conoscere il mondo che li circondava e di trovare in questo le risorse per migliorare la propria condizione.

Hanno affermato una dignità di individui cui doveva essere riservato un tempo diverso, più esteso di quello breve e previsto dal contesto naturale, programmato unicamente alla riproduzione della specie.

In questa disposizione affrontiamo le domande che il vivere ci rivolge, a volte ignorando quanto l'agire sia figlio di un complesso passato biologico e culturale, due fattori inestricabilmente legati tra di loro.

Liberi apparentemente di sentirci *bene*, oppure *male*, a seconda di uno stato dell'essere che ci trasciniamo dietro, spesso inconsapevoli. Aderiamo ai nostri comportamenti e li viviamo senza conoscerne a fondo la natura e l'articolazione. Ci manifestiamo come una contraddizione vivente, la quale tuttavia funziona, si adatta all'ambiente che la circonda e continua ad immaginare il proprio futuro.

Negli ultimi anni è stata osservata una notevole evoluzione della terapia sostitutiva con fattori della coagulazione dei pazienti emofilici; le nuove terapie sono spesso più costose di quelle precedentemente disponibili e sono destinate a produrre un notevole impatto sulla spesa farmaceutica, tanto che i fattori della coagulazione sono attualmente al secondo posto per spesa tra i farmaci dispensati dalle strutture sanitarie (ospedali) per conto del SSN, sulla base dei dati dell'OSMED (vedi tavola).

I primi 10 principi attivi per spesa, farmaci erogati in distribuzione "per conto".

	Principio attivo	ATC I	Classe	Spesa	Inc%	Cum%
1	Sofosbuvir	J	A	681.546.500	13,0%	13,0%
2	Fattore VIII	B	A	185.491.826	3,5%	16,5%
3	Adalimumab	L	H	184.972.895	3,5%	20,0%
4	Etanercept	L	H	152.832.582	2,9%	22,9%
5	Imatinib	L	A	119.988.673	2,3%	25,2%
6	Lenalidomide	L	H	113.985.685	2,2%	27,4%
7	Simeprevir	J	H	108.325.996	2,1%	29,4%
8	Interferone Beta 1-A	L	A	84.879.430	1,6%	31,0%
9	Emtricitabina/Tenofovir disoproxil	J	H	77.801.085	1,5%	32,5%
10	Fingolimod	L	A	74.452.815	1,4%	33,9%

Fonte: OSMED.

Quanto sopra descritto pone la necessità e fornisce impulso alla conduzione di studi di valutazione economica e all'utilizzo dei risultati da parte dei diversi soggetti che hanno ruoli decisionali e/o gestionali nella cura del paziente emofilico. Gli studi di *outcomes research* e le valutazioni economiche si prefiggono come obiettivi l'integrazione dei dati di efficacia clinica con quelli economici e la definizione di indici sintetici che considerino contestualmente i due aspetti, rendendoli disponibili nel processo decisionale delle scelte terapeutiche. A livello aggregato, lo studio ESCHQoL ha mostrato come la frequenza di sanguinamenti e lo status ortopedico siano correlati con i livelli di consumo pro capite di fattore VIII (Schramm *et al.*). D'altro canto, già durante lo scorso decennio Scalone e colleghi mostrarono come lo status ortopedico dei pazienti fosse correlato con la qualità di vita in generale (Scalone *et al.*). Le valutazioni economiche possono quindi anche aggiungere dati di efficienza terapeutica comparativi e favorire la scelta terapeutica più corretta anche sotto un profilo etico. Esse inoltre possono supportare una serie di decisioni a livello locale come, ad esempio, la definizione dei prezzi e dei criteri di rimborsabilità delle terapie, la negoziazione dei budget di spesa sanitaria e farmaceutica, la introduzione di percorsi terapeutici costo/efficaci.

Professore associato di Igiene
Centro di Sanità pubblica
Università di Milano Bicocca

LORENZO MANTOVANI
ECONOMISTA SANITARIO



Bibliografia di riferimento

- Haemophilia Care in Europe: the ESCHQoL study. *Haemophilia* 2012 doi: 10.1111/j.1365-2516.2012.02847.x.
- OSMed. *L'uso dei farmaci in Italia - Rapporto OsMed* (gennaio-settembre 2015). Accessibile all'URL: http://www.agenziafarmaco.gov.it/sites/default/files/Rapporto_OsMed_gennaio-settembre_2015.pdf
- Scalone L., Mantovani L.G., Mannucci P.M., Gringeri A., Quality of life is associated to the orthopaedic status in haemophilic patients with inhibitors. *Haemophilia* 2006; 12:154-162.
- Schramm W., Gringeri A., Ljung R., Berger K., Crispin A., Bullinger M., Giangrande P.L., Von Mackensen S., Mantovani L.G., Nemes L., Serban M., *For the eschqol study group.*

Professore ordinario di Psicologia generale
Università degli Studi di Milano

ANTONELLA DELLE FAVE

LUCA NEGRI

Psicologo e ricercatore
Università degli Studi di Milano



Siamo grati a Fondazione Paracelso per averci dato questa occasione di conoscenza, di studio, e di allargamento dei confini della nostra umanità.

Le ricerche sulla qualità di vita delle persone con emofilia e dei loro familiari si concentrano, quasi esclusivamente, sui deficit connessi alla patologia e sulle limitazioni che questa comporta sulle attività quotidiane. Benché la convivenza con una malattia cronica comporti inevitabilmente problemi e sfide da affrontare ogni giorno, prestare attenzione solo a questi aspetti offre una rappresentazione parziale dell'esperienza delle persone. Numerosi contributi di ricerca, infatti, mostrano che benessere e qualità di vita non dipendono esclusivamente dalle condizioni di salute; convivere con una malattia infatti non impedisce di costruire relazioni sociali significative ed appaganti, di sviluppare capacità e competenze, di mettere a frutto i propri talenti, di progettare e realizzare obiettivi di vita, anche molto ambiziosi.

A partire da tali evidenze Fondazione Paracelso, in collaborazione con l'Università degli Studi di Milano e sei Centri emofilia dislocati sul territorio nazionale, ha progettato e condotto una ricerca finalizzata proprio ad analizzare le caratteristiche positive e costruttive della qualità di vita percepita dalle persone adulte con emofilia e da genitori di bambini con emofilia.

Particolare attenzione è stata posta all'identificazione delle risorse personali, familiari e di comunità che le persone sentono di avere a disposizione e di utilizzare nella gestione della vita quotidiana e nella progettazione del proprio futuro.

Al fine di ottenere una descrizione accurata di tali elementi, la ricerca si è avvalsa di un approccio metodologico integrato di tipo sia quantitativo sia qualitativo. Infatti gli strumenti utilizzati per la raccolta dei dati comprendevano sia una batteria di questionari "tradizionali" su scala, sia un'articolata intervista semi-strutturata, condotta da un ricercatore specializzato.

Questi strumenti hanno consentito di raccogliere informazioni relative sia alla percezione di salute fisica, benessere e qualità di vita, sia alle risorse individuali e relazionali che consentono alle persone con emofilia e alle loro famiglie di affrontare in modo soddisfacente le sfide del quotidiano e di perseguire i propri scopi di vita nonostante la presenza della patologia.

Le persone intervistate appartengono a due tipologie: la prima include 97 adolescenti ed adulti di età compresa tra i 14 e i 74 anni (Meta=40,44; DS età=15,23), con emofilia di livello grave; la seconda include 26 adulti di età compresa tra i 27 e i 53 anni (88,5% donne; Meta=39; DS età=5,6), genitori di bambini con emofilia di livello grave

età inferiore a 13 anni. In entrambi i gruppi si è tenuto conto della presenza-assenza di anticorpi inibitori (presenti in una percentuale di casi proporzionale alla casistica generale).

L'utilizzo di questionari ampiamente utilizzati e validati nel contesto internazionale ha permesso di valutare il benessere, la qualità di vita e le risorse individuali e sociali dei partecipanti in modo rigoroso e scientificamente attendibile. Inoltre, l'intervista ha consentito ad ogni partecipante di raccontare più liberamente la propria esperienza, fatta di difficoltà ma anche di risorse, di momenti critici ma anche di soddisfazioni, di obiettivi e significati di vita a lungo termine e di piccole gratificazioni quotidiane. Le informazioni raccolte con l'intervista tuttavia richiedono un lavoro di codifica ed analisi molto laborioso, basato sull'approccio metodologico della *grounded theory*. Ogni risposta viene suddivisa in unità in base alla varietà e complessità del contenuto, e le singole unità vengono codificate ed incluse in categorie più generali e fondate su modelli teorici ben definiti.

A partire da questa trasformazione delle unità di risposta in codici, è possibile analizzare la distribuzione di frequenza di ciascuna delle categorie di risposta fornite dai partecipanti, ottenendo così una rappresentazione generale delle risorse personali, familiari e sociali percepite e mobilitate.

Risulta inoltre possibile valutare la presenza di similarità e differenze nell'impiego di strategie e risorse sia tra partecipanti di diversa età sia tra persone che hanno o meno sviluppato anticorpi inibitori.

Nel confermare che la presenza di una grave patologia cronica non preclude la possibilità di realizzare le proprie potenzialità e di orientare la propria vita verso obiettivi e significati complessi, l'analisi delle risposte fornite consente di individuare le specifiche risorse e competenze che concorrono a promuovere questo processo. Inoltre, la possibilità di identificare tali elementi consente di progettare percorsi di integrazione tra interventi volti alla prevenzione del disagio, sia fisico sia psicologico, ed azioni che mirino a promuovere benessere, competenze e progettualità in funzione di una migliore qualità di vita delle persone con emofilia e dei loro familiari.



CONTATTI

FONDAZIONE PARACELSO ONLUS

emilio.conti@fondazioneparacelso.it
marco.follino@fondazioneparacelso.it
cristina.ielo@fondazioneparacelso.it
alba.piscone@fondazioneparacelso.it

+39 02 33004126

+39 02 89070809



Fondazione Paracelso
nonostante l'emofilia.