

**Giornata Mondiale
della consapevolezza sull'EPN**
Global PNH Awareness Day 2024



Indice dei contenuti



Emoglobinuria parossistica notturna:

Il 12 ottobre si celebra la prima giornata mondiale dedicata

3

Vivere con l'EPN, pazienti e clinici concordano:

Lavorare su ritardo diagnostico e su una presa in carico globale

5

La vita con Emoglobinuria Parossistica Notturna:

Pazienti, caregiver e medici si raccontano

7

Emoglobinuria parossistica notturna: il 12 ottobre si celebra la prima giornata mondiale dedicata

Mentre il network internazionali delle associazioni si impegna a far conoscere la malattia, in Italia sono molte le testimonianze che fotografano il burden of disease per i pazienti

Il **12 ottobre 2024** rappresenta una data importante per tutte le persone con emoglobinuria parossistica notturna (EPN), le loro famiglie e i loro clinici – per la maggior parte ematologi – di riferimento. La **PNH Global Alliance**, che riunisce in una comunità mondiale la popolazione con EPN, ha infatti scelto questa data per istituire il Global PNH Awareness Day (**Giornata Mondiale della consapevolezza sull'EPN**), a conclusione di una campagna che ha animato i canali dell'associazione internazionale già a partire da settembre.

Nato nel 2018, la PNH Global Alliance **accoglie le associazioni** che – in tutto il mondo – si impegnano attivamente a supporto delle persone con EPN, con l'obiettivo di condividere informazioni e competenze, collaborare su sfide condivise, **unire le forze su questioni importanti comuni e sfruttare le voci combinate a beneficio della comunità EPN**.

La campagna costruita attorno al Global Awareness Day ha l'obiettivo di **aumentare la conoscenza dell'emoglobinuria parossistica notturna**, diffondendo informazioni utili da un lato a supportare coloro che ne sono colpiti e dall'altro a promuovere avanzamenti nella ricerca e nel trattamento. Il tutto si sta sviluppando sui social del network – [Facebook](#), [Instagram](#), [X](#) e [LinkedIn](#) – già dallo scorso 6 settembre, attraverso la pubblicazione di video e infografiche informative sulla patologia.

L'importanza di far conoscere questa rara patologia ematologica emerge in maniera chiara anche dalle **testimonianze raccolte da Osservatorio Malattie Rare da clinici e pazienti**, a partire dal progetto PANTERA, una ricerca di medicina narrativa condotta da ISTUD e orientata proprio a indagare la qualità della vita delle persone affette da EPN e delle loro famiglie. Il messaggio è chiaro: **il ritardo diagnostico e la sintomatologia non adeguatamente trattata rappresentano un fardello importante per tutta la comunità EPN**.

Associazioni, pazienti e clinici sono concordi anche su di un altro aspetto: negli ultimi 20 anni le possibilità di trattamento dell'emoglobinuria parossistica notturna hanno visto uno sviluppo notevole. L'innovazione scientifica, al servizio non solo del trattamento ma anche della diagnostica, ha contribuito in maniera importante **a migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie**.

In occasione del PNH Awareness Day, abbiamo voluto raccogliere queste testimonianze in uno Speciale dedicato alle persone che vivono con l'EPN.

Per ulteriori approfondimenti vi invitiamo a consultare anche la sezione del sito www.osservatoriomalattiaare.it dedicata all'EPN, all'interno della quale sono pubblicate informazioni sempre aggiornate riguardo la diagnosi, le opzioni terapeutiche, i percorsi di presa in carico. All'interno della sezione sono inoltre presenti testimonianze di pazienti e associazioni.

Vivere con l'EPN, pazienti e clinici concordano: lavorare su ritardo diagnostico e su una presa in carico globale

Prof.ssa Oliva (Reggio Calabria): "È fondamentale che i pazienti si rivolgano a centri specializzati, anche per controlli di routine. Uno degli aspetti più impattanti per i pazienti è la fatigue, tipica di questa patologia"

L'emoglobinuria parossistica notturna (EPN o PNH) è una patologia ematologica rara causata da un disordine delle cellule staminali ematopoietiche: **i globuli rossi**, in particolare, si rivelano essere suscettibili a una **distruzione prematura (emolisi)** causata da un attacco anomalo da parte del sistema immunitario del complemento. Sintomi come emoglobinuria, anemia, affaticamento, tachicardia, mancanza di respiro, cefalea e mal di schiena, che sono tipici dell'EPN, non possono che avere un impatto negativo significativo sulla quotidianità dei pazienti, non solo per il **disagio fisico** che comportano, ma anche per il **carico psicologico**, incidendo così sulla **qualità di vita** complessiva del paziente.

A questi aspetti, ISTUD Sanità e Salute ha costruito sul finire dell'anno scorso il progetto "PANTERA", una ricerca di medicina narrativa volta a raccogliere le **testimonianze delle persone affette da emoglobinuria parossistica notturna e dei loro familiari**, per comprendere il loro vissuto con questa rara patologia, ma anche dei medici ematologi che si occupano di EPN, per descrivere la narrazione della loro relazione di cura con il paziente. Una dei clinici coinvolti è stata la **prof.ssa Esther Natalie Oliva, ematologa presso l'A.O. Bianchi-Melacrino-Morelli di Reggio Calabria**. Con lei abbiamo voluto approfondire alcuni degli aspetti che influenzano la qualità di vita dei pazienti.

Dal punto di vista clinico, quali sono le manifestazioni dell'emoglobinuria parossistica notturna che incidono maggiormente in negativo sulla qualità di vita di un paziente? Quanto, invece, può incidere il ritardo diagnostico?

Come in molte malattie infiammatorie, nell'EPN è la **fatigue** a incidere molto sulla qualità della vita e questa si manifesta di **più nei pazienti con anemia severa**, che è una delle caratteristiche della malattia attiva.

Tutte le complicanze severe, come la **trombosi** e le **infezioni**, oltre ad avere un impatto negativo sulla sopravvivenza, chiaramente incidono negativamente sul vissuto del paziente, e quindi sulla qualità della vita.

Il **ritardo diagnostico** porta con sé un'**esperienza prolungata di sofferenza, solitudine e insicurezza** per il paziente e per la famiglia, che certamente incide sul rapporto con i sanitari, ma anche con amici e famiglia. Nella sofferenza, i rapporti con gli altri si rafforzano o si rompono.

Quali sono gli aspetti della salute di un paziente che permettono di analizzarne la qualità di vita?

Gli aspetti della salute che permettono di analizzarne la QoL (ndr *Quality of Life*) sono quelli riferiti dai pazienti: cioè i **sintomi e l'impatto della malattia e della terapia sulla vita quotidiana**, l'impatto rispetto ai desideri e alle aspettative e anche al confronto con le altre persone. Quindi **si analizzano la presenza e la severità dei sintomi e la misura dell'impatto dell'EPN e della sua terapia in tutti gli aspetti della vita**: fisica, emotiva, cognitiva, sociale, familiare e funzionale: attività, tempo libero, sport, studio e lavoro.

In che modo una valutazione multidimensionale consente di migliorare o sostenere la qualità di vita correlata alla salute dei pazienti?

Conoscere questi elementi permette un **approccio individuale alle cure**, nel rispetto dei desideri ed aspettative del paziente di mantenere o migliorare la qualità di vita. Non tutti i medici hanno la capacità di raccogliere questi elementi e talvolta sono necessari degli strumenti specifici.

Quali sono gli strumenti che possono essere messi a disposizione del paziente e della sua famiglia per imparare non solo a convivere ma a vivere, nel senso pieno del termine, con questa patologia?

Per vivere con questa malattia, è utile **confrontarsi con altri attraverso reti affidabili**, come per l'esempio AIPEN – Associazione Italiana Emoglobinuria Parossistica Notturna, **per sapere che non si è soli**, ed affidarsi a centri di eccellenza perché essendo una malattia rara, è necessario farsi curare da medici con esperienza e che siano aggiornati.

Parlando di supporto psicologico, può essere parte del percorso di presa di un carico di un paziente e della famiglia?

La conoscenza del singolo individuo consente di capire se ha bisogno di un supporto psicologico, anche e **soprattutto nel ritardo diagnostico**. Chi ha avuto un ritardo diagnostico ha **spesso un vissuto bruttissimo alle spalle**, perché da una parte ha una malattia che in pochi conoscono e nessuno lo capisce, e dall'altra parte si ritrova con amici assenti perché pensano che sia tutta un'invenzione. Il tempo che intercorre prima del raggiungimento della diagnosi spesso è accompagnato da una perdita di fiducia in se stessi, oltre che di quella da parte degli altri. **Molte persone che hanno avuto ritardi diagnostici si lamentano delle persone che li hanno abbandonati**. La conseguenza è un sentimento di solitudine che può essere devastante.

Anche per noi medici è diverso prendere in carico un paziente ai primi sintomi oppure uno che cerca risposte da tanto tempo. Nel primo caso prendi in carico un paziente con un breve vissuto di malattia, magari manifestata inizialmente con un'anemia che l'ha portato direttamente in ematologia: fai diagnosi, lo curi ed è tutto più rapido. Ma coloro che hanno tentato molte altre strade prima di quella con l'ematologo, **quando finalmente trovano lo specialista giusto hanno sulle spalle il peso di un viaggio che porta con sé esperienze drammatiche**.

La vita con Emoglobinuria Parossistica Notturna: pazienti, caregiver e medici si raccontano

Erika Greco, ricercatrice di ISTUD Sanità e Salute, racconta il progetto di medicina narrativa PANTERA, che ha indagato la quotidianità dei pazienti con EPN

Com'è la quotidianità di un paziente con emoglobinuria parossistica notturna? **Qual è il carico fisico ed emotivo** che la rara patologia ematologica porta all'interno di una famiglia? Quali sono gli aspetti più critici, nel percorso che porta dalla diagnosi alla gestione della patologia, passando per una presa in carico, si spera, efficace? Sono solo alcune delle domande a cui ha provato a rispondere il **progetto "PANTERA - Vivere con l'Emoglobinuria Parossistica Notturna: una ricerca di medicina narrativa"**, una ricerca di medicina narrativa realizzata nel 2023 dal ISTUD Sanità e Salute e destinata a pazienti, familiari/caregiver e clinici, con il supporto incondizionante di Alexion AstraZeneca Rare Disease.

Per approfondire che cosa è emerso dall'analisi delle tracce raccolte da ISTUD abbiamo rivolto qualche domanda alla dottoressa **Erika Greco, una delle ricercatrici che ha ideato e realizzato la ricerca.**

Dottoressa Greco come avete differenziato la comunicazione per il coinvolgimento non solo dei pazienti ma anche dei familiari e dei clinici?

I nostri progetti di medicina narrativa vogliono promuovere una **cura più centrata sulla persona** e contribuire a una cultura di benessere e salute collettiva, allineandosi perfettamente con l'**obiettivo di sviluppo sostenibile dell'Agenda 2030**, di garantire buona salute e benessere per tutti.

La comunità è chiamata a condividere la propria storia di malattia con l'**obiettivo finale di rafforzare il tessuto sociale e creare senso di appartenenza**. Coinvolgere tutti i soggetti interessati è quindi fondamentale per la riuscita del progetto in cui i partecipanti sono chiamati a esprimersi su un tema così forte. Abbiamo quindi adottato un approccio multidimensionale differenziando la comunicazione tra pazienti, familiari e clinici, sulla base delle diverse esigenze e aspettative. Per **pazienti e familiari** abbiamo utilizzato **materiali informativi visivi** (brochure e poster) con linguaggio semplice e accessibile. Abbiamo poi dedicato sul nostro sito **medicinanarrativa.eu** una sezione al progetto con accesso diretto al database di raccolta delle testimonianze anonime. Inoltre, sui nostri canali digitali, forniamo aggiornamenti sull'andamento del progetto e i vari *milestones* nello svolgimento dello stesso.

Allo stesso tempo era fondamentale l'ingaggio dei clinici che mediano la comunicazione con pazienti e familiari. Ai 14 medici dei 7 centri coinvolti abbiamo fornito strumenti visivi (le brochure) da consegnare ai pazienti a visita. Per coinvolgere gli stessi clinici invece utilizziamo una newsletter bisettimanale in cui forniamo aggiornamenti sui dati del progetto, stralci delle narrazioni raccolte in anonimato e curiosità sulla medicina narrativa e le *health humanities*.

Anche **la costruzione della stessa traccia narrativa utilizzata segue criteri diversi target-specifici**. Per pazienti e per i familiari abbiamo utilizzato un **illness plot**, una traccia semi-strutturata pensata per permettere loro di superare il blocco da foglio bianco. Le parole scelte sono quelle del Metalinguaggio semantico naturale: parole semplici e universali. Per raccogliere la testimonianza dei medici, invece, utilizziamo la **Cartella Parallela** (o *parallel chart*), uno strumento proprio della Medicina Narrativa che vuole affiancare la cartella clinica. **La cartella parallela è pensata per permettere al medico di condividere i propri pensieri, sentimenti e impressioni rispetto a una specifica esperienza di cura di un paziente.**

Quali sono gli aspetti più comuni evidenziati dai pazienti nel narrare la propria vita con EPN?

Ogni storia di vita è unica e non riproducibile come gli individui che le condividono. Eppure abbiamo individuato **alcuni temi ricorrenti** all'interno di uno stesso gruppo e tra gruppi diversi di narrazioni. Il sintomo più frequentemente riferito dai pazienti con EPN è la **"fatica"**, la stanchezza costante e la fatica nel compiere le attività quotidiane.

Inoltre pazienti, caregivers e clinici offrono una descrizione di un corpo debilitato, affaticato che "perde progressivamente colpi". Il tema cardine per questa patologia è quindi quello del **limite metaforico**. Non solo limite "fisico" ma anche limite "nell'autonomia". Dai racconti dei curanti scopriamo che i pazienti hanno una **limitata autonomia negli spostamenti**, dovendo recarsi regolarmente in ospedale per la terapia. Gli stessi curanti definiscono il trattamento infusionale una **"salvezza e condanna"** e riconoscono tra gli obiettivi terapeutici una **migliore qualità di vita** per il loro assistito, con particolare riferimento all'indipendenza. Parlando sempre di limite, **la vita con EPN limita il quotidiano del nucleo familiare** e talvolta **i pazienti si sentono di peso** per i loro familiari. Passando poi all'impatto sulla vita personale, abbiamo riscontrato una generale interruzione di *hobbies*, attività sportiva e lavoro. I pazienti riportano di aver perso in media **64** giorni lavorativi annui (su **252** giorni lavorativi, il 25%) a causa della malattia. Ultimi temi comuni nelle storie di EPN sono il **ritardo diagnostico** e la **percezione del tempo**. Per avere un inquadramento dell'**impatto sociale** della patologia i pazienti convivono con la malattia (in media) da 13 anni ma hanno ricevuto una diagnosi solo dopo **7-8 anni**. Se nelle manifestazioni acute delle patologie la diagnosi è un rito di passaggio con l'obiettivo di ripristinare lo stato di salute del paziente riportandolo a prima della malattia, un malato cronico, allo stato di prima del morbo, non tornerà più. **Per un malato cronico quindi, l'ospedale non è lo spazio di cura e della risoluzione ma lo spazio del contenimento**. L'ospedale allora smette di essere uno spazio e diventa un processo e il tempo delle cure diventa il tempo **dell'attesa**.

Il paziente cronico è un paziente perpetuo e il tempo non gli appartiene. Imparare ad aspettare è quindi la prima strategia di sopravvivenza.

Le difficoltà emerse si concentrano più nel periodo prima della diagnosi o in quello successivo?

Le difficoltà fisiche e psicologiche che i pazienti e i loro familiari vivono sono **comuni a entrambe le fasi**. In tal senso la medicina narrativa può giocare un ruolo cruciale, offrendo uno spazio per l'ascolto e la condivisione delle esperienze.

Prima della diagnosi i pazienti manifestano una serie di sintomi (**emoglobina nelle urine, affaticamento, dolore**) ma non sempre ricevono una diagnosi nell'immediato. Il periodo prima della diagnosi è quindi un lungo viaggio di ricerca di risposte, caratterizzato quindi da una forte incertezza che può durare anche svariati anni.

Dopo la diagnosi, le sfide riguardano **gestione** e **adattamento** alla nuova condizione. La gestione della malattia può richiedere farmaci immunosoppressori o trasfusioni di sangue, con potenziali effetti collaterali e quindi limitazioni nella vita quotidiana. La fatica e i sintomi possono poi limitare la capacità di lavorare o partecipare ad attività sociali. Per imparare a gestire questa nuova condizione i pazienti devono **spesso modificare il proprio stile di vita**. Tutto ciò può far sì che si sentano soli nella loro esperienza, specialmente se non hanno accesso a gruppi di supporto. E così le loro famiglie. Non da ultimo spiegare la malattia a familiari e amici può essere complicato, portando a incomprensioni.

Quali aspetti di gravosità della malattia rilevati da clinici e caregiver si sono rivelati gli stessi evidenziati dai pazienti? Avete rilevato, anche a livello linguistico, una tendenza comune?

Anche a livello linguistico abbiamo questa **percezione del limite** che si esprime attraverso le parole ricorrenti e le metafore usate per descrivere la malattia. Le metafore più frequentemente usate rimandano allo **scorrere inesorabile** e **perpetuo** del tempo "La malattia è... un **deserto infinito**" e all'idea della malattia come **tormento**: "**Nella mia testa la mia malattia è come un fantasma che mi segue** costantemente". Ricorrente e condivisa dai tre punti di vista è in generale la descrizione di una **malattia vincolante**, che limita la persona nella sua dimensione mentale e fisica, riducendo drasticamente l'**autonomia**: "la malattia è un essere umano alla catena". Un caregiver descrive, ad esempio, la malattia del proprio caro come uno "scalatore di montagna con zaino pieno di pietre sulle spalle" immagine che rimanda alla fatica quotidiana e introduce un tema ricorrente nei loro racconti, quello degli innumerevoli viaggi mancati. La necessità di recarsi regolarmente nei centri limita la normale progettualità familiare. I clinici descrivono la malattia perlopiù con metafore naturali, protagonista una natura arida o esplosiva, "un muro a secco" e "un tornado".

L'e-book completo, con la sintesi del progetto PANTERA è scaricabile a questo link.

Giornata Mondiale della consapevolezza sull'EPN

Global PNH Awareness Day 2024

Un progetto OMAR realizzato con il contributo incondizionante di



© Osservatorio Malattie Rare 2024

Tutti i contenuti della pubblicazione sono stati redatti nell'ambito dell'attività giornalistica della testata Osservatorio Malattie Rare.