



**PHARMASTAR**\*

**GASTROENTEROLOGIA**



**Sindrome dell'intestino corto,  
conosciamola da vicino**

# Introduzione

Il nostro intestino è lungo 9 metri, di cui il tenue occupa circa 7 metri. Pensate a cosa significa averne solo un terzo di tenue perché il resto è stato asportato per un tumore o altre patologie: problemi di diarrea, malnutrizione, una dieta unicamente liquida. Insomma, una vita complicata perché la maggior parte del processo digestivo e dell'assorbimento del cibo avviene proprio nell'intestino tenue.

Per fare luce su questa patologia e promuoverne l'informazione, Takeda ha organizzato una Virtual Media Academy dedicata ai giornalisti **“La sindrome dell'intestino corto (SBS) è una malattia rara: conosciamola per farla conoscere”** e porta avanti un progetto europeo chiamato ATLAS che ha l'obiettivo di far conoscere al pubblico e alle Istituzioni questa condizione rara e invalidante.

La sindrome dell'intestino corto si stima abbia una prevalenza fra 0,4 e 6 casi ogni milione di abitanti. È una malattia rara anche se oggi in Italia non è riconosciuta come tale, impedendo così la nascita di una rete di assistenza uniforme sul territorio.

Durante la Virtual Media Academy erano presenti oltre all'Associazione Pazienti nella figura del presidente, **Sergio Felicioni**, anche due specialisti in materia di insufficienza intestinale cronica: il prof. **Loris Pironi**, Direttore del Centro Regionale per l'Insufficienza Intestinale Cronica, IRCCS Policlinico di S. Orsola, Università di Bologna che ha approfondito l'epidemiologia della sindrome dell'intestino cor-

to, l'importanza del riconoscimento precoce e dell'avvio precoce della nutrizione parenterale e la prof.ssa **Antonella Diamanti**, Responsabile UOS Riabilitazione Nutrizionale Ospedale Bambino Gesù, Roma che si è soffermata sulle difficoltà aggiuntive nel paziente pediatrico.

“Se la SBS con insufficienza intestinale non viene riconosciuta tempestivamente e curata al meglio, il paziente può sviluppare malnutrizione di grado severo e disidratazione con sofferenza renale, rischiando così di avere due insufficienze d'organo, quella intestinale e quella renale”, ha spiegato Pironi.

“La nutrizione parenterale – poi – deve essere attentamente gestita perché, pur essendo la terapia salvavita, può esporre il paziente a complicanze come infezioni gravi del catetere ed epatopatia cronica evolutiva, quando non erogata accuratamente.”

Per gestirla al meglio è necessaria un'équipe multidisciplinare formata ad hoc, dei centri specializzati e una rete assistenziale forte, priorità individuate da **ATLAS**, progetto europeo sostenuto da Takeda, che ha come obiettivo proprio quello di far conoscere al pubblico e alle Istituzioni questa condizione rara e invalidante.

In questa audioguida abbiamo riassunto conoscenze riguardanti l'eziopatogenesi della malattia sia nell'adulto che nel paziente pediatrico grazie ad articoli, interviste e podcast realizzati in occasione della Virtual Media Academy.

# Accendere i fari sulla sindrome dell'Intestino Corto per far uscire i pazienti dall'ombra

A oggi si stima che in Italia ci siano circa 800 pazienti affetti da SBS, di cui 150 bambini, che non possono contare su un percorso diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA) dedicato e, a seconda della Regione in cui vivono, possono accedere ad alcuni servizi e prestazioni e non ad altre.

Accendere i fari su questa patologia e fare uscire i pazienti dall'ombra nella quale vivono può contribuire a favorire una diagnosi tempestiva: la rarità della malattia e la sua scarsa conoscenza da parte di pazienti, medici e Istituzioni, infatti, porta spesso a una diagnosi tardiva e, quindi, ad un maggior rischio di sviluppo di complicanze.

La sindrome dell'intestino corto è la causa principale dell'insufficienza intestinale cronica benigna, cioè della "riduzione della funzione intestinale sotto il minimo necessario per l'assorbimento di macronutrienti, acqua ed elettroliti, tale da richiedere la supplementazione per via venosa per mantenere lo stato di salute e la crescita".<sup>1,2</sup> È dovuta a un'estesa resezione intestinale a seguito di malformazioni congenite o patologie insorte successivamente alla nascita, quali atresia intestinale, volvolo, agangliosi totale, enterocolite necrotizzante, insufficienza vascolare mesenterica, tumori, traumi addominali.

La SBS può colpire sia adulti sia bambini. In questi ultimi, si definisce intestino corto un intestino tenue di lunghezza inferiore al 25% della lunghezza attesa in base all'età, dove le funzioni intestinali sono così ridotte da non garantire l'assorbimento di nutrienti e fluidi minimo necessario per una crescita adeguata.<sup>2</sup>

La terapia salvavita, che consente di nutrire adeguatamente il paziente, è la Nutrizione Parenterale Domiciliare (NPD), che consiste

nell'infusione direttamente nel sangue venoso di adeguate miscele nutritive.<sup>1</sup> La sindrome dell'intestino corto con insufficienza intestinale è una malattia rara che si stima abbia una prevalenza fra 0,4 e 6 casi ogni milione di abitanti.<sup>3</sup>

## Le complicanze

In tutte le fasi evolutive della SBS possono verificarsi complicanze, dovute principalmente al malassorbimento di nutrienti e sali biliari e alla perdita intestinale di acqua e sali. Nei pazienti con SBS e insufficienza intestinale, alle complicanze proprie della SBS si aggiungono quelle della nutrizione parenterale.<sup>3</sup>

Tra le complicanze più frequenti ricordiamo:<sup>3</sup>

- Ipotensione
- Insufficienza renale acuta o cronica, conseguenza di disidratazione e insufficienza di sodio
- Calcoli alla cistifellea
- Ipomagnesemia
- Ipoalbuminemia
- Ipocalcemia
- Diarrea

## Gestione della SBS

Nella fase acuta, post chirurgica, il paziente è in ospedale e ha un quadro di instabilità metabolica a causa della perdita di capacità di assorbimento da parte dell'intestino. Alle dimissioni il paziente viene mandato a casa con un programma di nutrizione parenterale.<sup>2</sup>

La seconda fase, di adattamento, ha una durata media di 2-3 anni, ma c'è un'estrema variabilità da caso a caso in ragione della gravità della malattia e della lunghezza dell'intestino residuo. All'adattamento post-chirurgico spontaneo, la naturale capacità del nostro organismo di adattarsi

alle nuove condizioni strutturali e funzionali, si affianca un programma di riabilitazione intestinale che usa strumenti medici e chirurgici. Dal punto di vista medico si instaura un programma dietetico, di supplementazione nutrizionale per via orale, a cui vanno aggiunti farmaci antidiarroici e gastrointestinali per evitare la contaminazione batterica dell'intestino tenue. La chirurgia viene usata nei casi in cui si verificano ostruzioni o dilatazioni per allungare l'intestino residuo.<sup>4</sup>

L'insufficienza intestinale da SBS può essere una situazione reversibile, grazie al processo di adattamento intestinale e/o al programma di riabilitazione.<sup>5</sup>

Ma l'insufficienza intestinale da SBS continua a persistere in circa il 50% dei pazienti adulti e nel 25% dei pazienti pediatrici. I pazienti affetti da insufficienza intestinale non reversibile sono destinati a ricevere nutrizione parenterale a vita oppure a sottoporsi a trapianto di intestino.<sup>5</sup>

Nel caso dei pazienti pediatrici la nutrizione parenterale è particolarmente delicata. "A differenza del paziente adulto, infatti, nel bambino la nutrizione artificiale va costantemente rimodulata così da garantire una crescita ottimale, che rappresenta il marker più efficace di adeguatezza del programma nutrizionale impostato", ha spiegato **Antonella Diamanti**, Responsabile UOS Riabilitazione Nutrizionale Ospedale Bambino Gesù, Roma. Masebbene la nutrizione parenterale sia essenziale per la sopravvivenza di questi pazienti, la dipendenza da essa ha un impatto molto rilevante sulla loro qualità di vita: viene somministrata solitamente di notte, anche tutte le notti, e ha una durata che varia fra le 10 e le 18 ore.<sup>5,6</sup>

I bambini in nutrizione parenterale hanno una ridotta qualità di vita, difficoltà relazionali ed emotive: tendono ad avere meno amici della media e a partecipare di meno ad attività scolastiche e di svago<sup>7,8</sup>. Non di rado uno dei due genitori deve rinunciare a lavorare e, in molti casi, la famiglia deve sostenere le spese dell'assistenza.

## Impatto sulla qualità di vita

Sebbene la nutrizione parenterale sia essenziale per la sopravvivenza di questi pazienti, la dipendenza da essa ha un impatto molto rilevante sulla loro qualità di vita.<sup>6</sup>

Gli adulti in nutrizione parenterale per lungo tempo hanno una ridotta qualità di vita,<sup>6</sup> denunciano fatigue e debolezza, vanno incontro a depressione e ansia, disturbi del sonno, ridotta libido, e hanno ridotte capacità di mobilità, lavoro e socialità.<sup>7</sup>

La gestione dei pazienti pediatrici con SBS pesa sulle famiglie: la qualità di vita dei genitori/caregivers è ridotta a causa di stress, frustrazione e disturbi del sonno.<sup>7</sup>

## Una terapia anche per i pazienti pediatrici

Oggi c'è uno strumento in più per favorire lo svezzamento dei pazienti pediatrici o ridurre la dipendenza dalla terapia parenterale: teduglutide, già indicato nel trattamento degli adulti con SBS, un farmaco che ha dimostrato di aumentare le capacità di assorbimento delle cellule epiteliali dell'intestino, valorizzando così la parte di organo residua.<sup>8</sup> Teduglutide mima l'azione del peptide glucagone-simile 2 (GLP-2) fisiologicamente prodotto dall'organismo, stimolando l'adattamento e aumentando la capacità di assorbimento dell'intestino.<sup>9</sup> "Nei pazienti nei quali la dipendenza dalla nutrizione parenterale in termini di volume o calorie è limitata, l'impiego del farmaco ha dimostrato di poter condurre i pazienti all'autonomia intestinale nel corso dei primi sei mesi di terapia", ha aggiunto Diamanti.

"Siamo particolarmente orgogliosi di poter offrire anche ai pazienti pediatrici il prodotto della nostra ricerca e innovazione: teduglutide conferma il forte impegno di Takeda nel rispondere ai bisogni ancora insoddisfatti dei pazienti con malattie gastrointestinali

rare”, ha affermato **Alfonso Gentile**, Medical & Regulatory Director Takeda Italia. “Come testimonia la Virtual Media Academy, oltre a fornire delle risposte terapeutiche, per noi è fondamentale sollevare l’attenzione su patologie rare come la SBS, di cui purtroppo si parla troppo poco, a beneficio dei pazienti e di chi se ne prende cura”.

#### Bibliografia

1. Un Filo per la Vita Onlus, 2017
2. Chandra R, et al. Current treatment paradigms in pediatric short bowel syndrome *Clinical Journal of Gastroenterology*. 2018;11(2):103-112.
3. Kelly DG, Tappenden KA, Winkler MF. Short bowel syndrome: Highlights of patient management, quality of life, and survival. *JPEN J Parenter Enteral Nutr* 2014;38(4):427-37.
4. Pironi L, et al. Intestinal failure in adults: Recommendations from the ESPEN expert groups *Clinical Nutrition* 37 [2018] 1798e1809
5. Pironi L. et al. ESPEN endorsed recommendations. Definition and classification of intestinal failure in adults. *Clin Nut*. 2015 Apr;34(2):171-80
6. Winkler MF, Smith CE. Clinical, social, and economic impacts of home parenteral nutrition dependence in short bowel syndrome. *JPEN J Parenter Enteral Nutr* 2014;38:S32-8.
7. Huisman-de Waal G, et al. The impact of home parenteral nutrition on daily life-a review. *Clin Nutr* 2007;26(3):275-88
8. Engström I, et al. Psychological distress associated with home parenteral nutrition in Swedish children, adolescents, and their parents: preliminary results. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2003;37(3):246-50
9. Wong C, et al. Quality of life of parents of children on home parenteral nutrition *Gut*. 2000;46(2):294-295.



# Sempre più bambini soffrono di sindrome dell'intestino corto

Aumenta il numero di piccoli pazienti che presentano insufficienza intestinale. Ma oggi abbiamo uno strumento in più per poterli. Intervista ad **Antonella Diamanti**, Responsabile UOS Riabilitazione Nutrizionale Ospedale Bambino Gesù, Roma.

## Cos'è la sindrome dell'intestino corto e quanti bambini colpisce in Italia?

La sindrome dell'intestino corto (SBS) è una sindrome che determina malassorbimento intestinale, generalmente definita come insufficienza intestinale. L'intestino, resecato chirurgicamente in epoca neonatale a causa di una malattia congenita o successivamente per patologie che possono esprimersi anche in epoche successive, perde la capacità di assorbire i nutrienti. Questo porta alla necessità di una nutrizione artificiale, che sia in grado di bypassare la disfunzione intestinale e che, nel caso dei pazienti pediatrici, deve garantire non solo il mantenimento dell'equilibrio metabolico, ma anche l'accrescimento ottimale. A differenza del paziente adulto, infatti, in cui gli apporti derivanti dalla nutrizione artificiale sono richiesti per mantenere una quota calorica standard che garantisca il mantenimento del peso e l'equilibrio metabolico, nel bambino essi vanno costantemente rimodulati così da garantire una crescita ottimale, che rappresenta il marker più efficace di adeguatezza del programma nutrizionale impostato.

Nei bambini la SBS è nella maggioranza dei casi causata da patologie congenite come il volvolo, la gastroschisi e l'atresia intestinale; la resezione intestinale però può essere anche la risultante di una condizione, l'enterocolite necrotizzante, una condizione infiammatoria e non congenita, che colpisce frequentemente i bambini nati prematuri.

Sulla base di una survey condotta nel 2017, possiamo stimare che oggi in Italia ci siano 150-200 pazienti pediatrici affetti da SBS in nutrizione parenterale domiciliare, con un trend in costante aumento. Le ragioni dell'incremento sono legate al miglioramento delle potenzialità assistenziali che hanno consentito negli anni una sopravvivenza sempre maggiore dei bambini prematuri in cui la SBS derivante da enterocolite necrotizzante è un'evenienza frequente; ma anche di trattare in modo più efficace i bambini con SBS. Prima degli anni 2000 la sopravvivenza di questi pazienti era intorno all'80-85% oggi parliamo di 90-95%. Dato il miglioramento complessivo dell'assistenza, dobbiamo aspettarci un ulteriore incremento del numero dei pazienti presi in carico da centri anche nei prossimi anni.

## Qual è il percorso terapeutico per i pazienti pediatrici?

Generalmente il percorso inizia nelle chirurgie neonatali dove viene eseguito l'intervento di resezione dell'intestino. Successivamente per by-passare la funzione intestinale e vica-



**le AUDIO GUIDE di PHARMASTAR\***

**Durata 12'30''**

**Sindrome dell'intestino corto nei bambini, difficoltà e nuove opzioni terapeutiche**  
dr.ssa Antonella Diamanti

riarne le funzioni assorbitive, viene avviata una nutrizione artificiale, la nutrizione parenterale, che consente di introdurre direttamente nel torrente ematico tutte le sostanze nutritive che sono necessarie per la crescita. Generalmente nella prima settimana dopo la resezione viene ripristinato il transito dei nutrienti attraverso l'apparato gastrointestinale secondo due modalità: la nutrizione enterale, che consente la somministrazione di latte a goccia lenta, mediante l'impiego di sondini o stomie; tale modalità è tollerata generalmente anche in condizioni di resezione intestinale, proprio perché effettuata a goccia lenta. Oggi sappiamo infatti che bisogna evitare il digiuno prolungato in questi bambini e che la funzione gastrointestinale residua va valorizzata fin da subito, allo scopo di evitare anche le gravi

conseguenze del digiuno prolungato (infezioni e sofferenza epatica). In concomitanza con la nutrizione enterale a goccia lenta o subito dopo il suo avvio, viene avviata l'alimentazione per via orale, con l'introduzione di piccole quote di latte; anche questo aspetto non va trascurato e l'alimentazione per via orale va iniziata precocemente per sfruttare la finestra di sviluppo dell'oralità ed evitare la comparsa di avversione per il cibo, che può verificarsi laddove il neonato non abbia ricevuto abbastanza precocemente l'alimentazione per via naturale. È possibile però che la nutrizione parenterale debba essere mantenuta per un lungo periodo, nel caso di resezioni intestinali molto estese; in tal caso i genitori devono essere formati per continuare il programma di nutrizione parenterale a domicilio.



## Quali sono le difficoltà dei pazienti pediatrici in nutrizione parenterale domiciliare?

La gestione è molto migliorata negli ultimi anni ma rappresenta comunque un forte impegno per tutta la famiglia. La nutrizione parenterale viene effettuata generalmente durante le ore notturne in modo da lasciare il bambino libero durante il giorno; pur trattandosi di bambini fragili negli ultimi anni con il supporto delle associazioni e della tecnologia sono molto migliorate le possibilità per una loro socializzazione efficace, quali la frequenza scolastica e la partecipazione ad eventi sportivi e ricreativi. Per i bambini che necessitano dell'infusione di parenterale anche nelle ore diurne, sono disponibili ad esempio dei piccoli zaini molto pratici, che contengono la pompa infusoriale e la sacca di parenterale, che il bambino indossa fuori di casa e che consente di proseguire, in ogni circostanza, il programma infusoriale con molta discrezione. La prognosi di durata molto protratta della dipendenza dalla nutrizione parenterale (>10-15 anni) può essere prevista attualmente nel 25-40% dei pazienti nei quali quindi bisogna prevedere una transizione appropriata al centro per l'adulto per la presa in carico.

## Quali sono le opzioni terapeutiche per i pazienti pediatrici?

La terapia nutrizionale è affiancata da ulteriori strumenti terapeutici: 1) La terapia farmacologica standard (terapia antibiotica, inibitori di pompa protonica, farmaci in grado di rallentare il transito intestinale); 2) La terapia farmacologica ormonale (impiego della forma sintetica dell'ormone GLP-2, vale a dire la teduglutide) in grado di potenziare le capacità di assorbimento

intestinale e quindi la probabilità che si riduca la dipendenza dalla nutrizione parenterale; e infine 3) la terapia chirurgica di allungamento intestinale, che migliora l'assorbimento in quanto incrementa la superficie di contatto tra nutrienti e intestino. Tutti gli interventi descritti possono essere combinati tra loro in modo da ottenere la massima potenzialità di autonomizzazione dalla nutrizione parenterale.

## Cosa cambia con la disponibilità della terapia farmacologica?

Abbiamo uno strumento in più per favorire lo svezzamento dei pazienti pediatrici. La teduglutide, già indicata nel trattamento degli adulti con SBS, aumenta le capacità di assorbimento delle cellule epiteliali dell'intestino. Si valorizza così la parte di organo residua. È in corso di elaborazione un documento congiunto della Società pediatrica (SIGENP) in cui verranno definiti in modo puntuale i criteri di candidabilità alla terapia con teduglutide. L'orientamento già in parte condiviso è di riservare tale terapia ai bambini di età > 3-4 anni, per evitare di interferire con il processo naturale di adattamento intestinale, che porta generalmente ad acquisire l'autonomia intestinale entro tale fascia d'età. La persistenza di dipendenza dalla nutrizione parenterale dopo tale età è generalmente predittiva di una dipendenza di lungo termine. In tale condizione, in assenza di una condizione anatomica che possa essere favorevolmente trattata con l'opzione chirurgica o in assenza di beneficio dalla chirurgia, si ritiene indicata l'opzione farmacologica costituita dall'impiego di teduglutide. Nei pazienti nei quali la dipendenza dalla nutrizione parenterale in termini di volume o calorie è limitata, l'impiego del farmaco ha dimostrato di poter condurre i pazienti all'autonomia intestinale nel corso dei primi sei mesi di terapia.



# SBS, una malattia complessa che va gestita in team

I pazienti che hanno maggiori probabilità di guarigione sono quelli seguiti dai centri di riferimento, dove a curarli c'è un team multidisciplinare specializzato.

Intervista a **Loris Pironi**, Direttore del Centro Regionale per l'Insufficienza Intestinale Cronica, IRCCS Policlinico di S. Orsola, Bologna

## Cosa si può fare per migliorare la conoscenza di questa malattia? In cosa consiste il progetto Atlas?

ATLAS è un progetto europeo che ha come obiettivo far conoscere l'insufficienza intestinale cronica benigna, che è causata nella maggioranza dei casi dalla SBS. Con insufficienza intestinale intendiamo una riduzione della funzione intestinale sotto il minimo necessario a mantenere un normale stato di nutrizione. La terapia primaria è la nutrizione parenterale domiciliare, cioè la somministrazione di nutrienti per via venosa che il paziente effettua a

domicilio. La nutrizione parenterale domiciliare sostituisce la funzione di organo persa.

L'insufficienza intestinale è la più rara delle insufficienze d'organo, e interessa fra i 10 e i 20 casi per milione di abitanti bambini compresi, che costituiscono circa 2 casi per milione. Essendo rara è poco conosciuta, non solo ai cittadini, ma anche ai professionisti della sanità, e non risveglia sufficiente attenzione nei decisori e negli amministratori. Il progetto ATLAS nasce per superare i gap creati dalla rarità, per far conoscere la malattia, formare esperti, e sensibilizzare amministratori e politici in tutta Europa.

## Esistono ritardi nelle diagnosi e nel trattamento della SBS?

Sì. Il problema principale è ovviamente la rarità della malattia: sono pochi i medici che la conoscono e che quindi la sanno riconoscere tempestivamente. In più si tratta di una condizione che necessita dell'intervento di un team multidisciplinare di specialisti, a partire dal gastroenterologo, dal nutrizionista e dal chirurgo. Purtroppo, la scarsa conoscenza di questa patologia porta alcuni pazienti ad avere accesso alla cura giusta in ritardo. Per questo è importante che ci sia maggiore sensibilizzazione e formazione su questo tema.

## Quali sono le complicanze della SBS?

Se la SBS con insufficienza intestinale non viene riconosciuta tempestivamente e curata al meglio il paziente può sviluppare malnutrizione di grado severo e disidratazione con conseguente sofferenza renale, rischiando così di portare a due le insufficienze d'organo. La



**le AUDIO GUIDE di PHARMASTAR\***

**Durata 11'56"**

**Sindrome dell'intestino corto nell'adulto, cause e progressi nel trattamento**  
prof. Loris Pironi

nutrizione parenterale, poi, è una terapia salvavita ma, gestita da personale sanitario non esperto può esporre il paziente a complicanze ripetute, come infezioni gravi del catetere, e ad epatopatia cronica evolutiva. Uno studio multicentrico internazionale coordinato dal Centro di Bologna con un database mondiale di 12mila pazienti ha evidenziato che i pazienti che avevano un migliore andamento della malattia ed un minor numero di complicanze erano quelli seguiti dai centri che seguivano un numero maggiore di casi, che avevano perciò una maggiore esperienza.

## **Le reti di riferimento per questa malattia sono sufficientemente diffuse?**

In Italia non abbiamo una rete. Abbiamo molti centri che erogano la nutrizione parenterale domiciliare, praticamente uno per ogni distretto sanitario, i quali però non sono centri esperti per l'insufficienza intestinale. Mentre la SBS è inserita nel registro europeo delle malattie rare, questo riconoscimento non è ancora stato recepito dal sistema sanitario nazionale, nonostante sia stato ripetutamente richiesto al Ministero della Salute dall'associazione dei pazienti e dalla comunità scientifica. Ciò non ha permesso la creazione di una rete assistenziale a livello nazionale, come invece è successo per le patologie riconosciute come rare anche in Italia. La mancanza di centri rende inoltre difficile la formazione di nuovi specialisti.

## **Cosa è necessario fare per migliorare la qualità di vita di questi pazienti?**

Riconoscere, da parte del sistema sanitario nazionale, la insufficienza intestinale cronica dando così il supporto normativo necessario per creare una rete assistenziale nazionale, quale modello organizzativo in grado di dare a tutti i pazienti indipendentemente dal luogo di residenza, la stessa opportunità di cura, tramite l'accesso sicuro e tempestivo a centri specializzati.

# La SBS è rara e va riconosciuta come tale

Una malattia che colpisce pochissimi pazienti ma che il Ministero della Salute non riconosce fra le patologie rare. Impedendo così assistenza e cure uguali per tutti. L'intervista a **Sergio Felicioni**, presidente dell'Associazione "Un filo per la vita".

## Quali sono le principali difficoltà che vivono i pazienti con IICB (Insufficienza Intestinale Cronica Benigna)?

La principale è l'assenza di percorsi diagnostici terapeutici assistenziali (Pdta) codificati e strutturati su tutto il territorio. Oggi i pazienti non possono contare su un'assistenza sanitaria e sociale uniforme, ogni Regione fa fronte in modo diverso. La causa di tutto questo è che la IICB (Insufficienza Intestinale Cronica Benigna) – di cui la Sindrome dell'Intestino Corto (Short Bowel Syndrome, SBS) ne è la causa principale, costituendo circa il 75% dei casi adulti e il 50% di quelli pediatrici – non è riconosciuta come malattia rara dal Ministero della Salute, sebbene lo sia a livello europeo. In estrema sintesi non esiste un codice di malattia abbinato e quindi non abbiamo un'appropriatezza di cura. Uno dei risultati è che spesso i pazienti devono pagare di tasca loro migliaia di euro all'anno. Fa eccezione la Regione Piemonte, che invece riconosce questa malattia fra quelle rare assicurando in tal modo un percorso diagnostico-terapeutico sicuro e accessibile a tutte le persone affette da tale patologia. Inoltre determinando l'erogazione in regime di servizio sanitario regionale di tutti i farmaci necessari compresi quelli in fascia C e l'esenzione dal pagamento di ticket per procedure diagnostiche. Purtroppo nel resto di Italia questo non accade. Come dicevo, non c'è una regola comune.

## Quali benefici darebbe vedere riconosciuta la IICB come patologia rara?

Molti. Per esempio il riconoscimento dell'invalidità o di un'indennità di accompagnamento. La IICB è una malattia estremamente invalidante e nelle famiglie che hanno un bambino malato, quasi sempre uno dei due genitori deve rinunciare a lavorare. I pazienti potrebbero poi contare su maggiore assistenza sociale e anche una migliore cura. Oggi, spesso i medici non conoscono tale patologia, non c'è una formazione specifica. Ma se non ci sono i Centri specializzati, e quindi professionalità in questo campo, la presa in carico di un paziente affetto da IICB diventa complessa e difficoltosa. Inoltre i giovani medici non sono neanche incentivati a formarsi perché non vedono uno sbocco per la loro professione. Insomma, è tutto collegato. Il riconoscimento di malattia rara sbloccherebbe molti meccanismi che potrebbero migliorare la qualità di vita e di cura dei pazienti. Si tratterebbe peraltro di un investimento molto contenuto per il Sistema Sanitario: parliamo di circa 800-1000 pazienti in tutto.



Durata  
12'30"

**Sindrome dell'intestino corto,  
importanza del riconoscimento  
della rarità**  
Sergio Felicioni

## Qual è la situazione dell'assistenza sanitaria per i pazienti con IICB?

Come detto, non c'è uniformità. Abbiamo presentato una proposta per inserire la patologia nell'elenco delle malattie rare che rientrano nei nuovi LEA (Livelli essenziali di assistenza) proprio per cercare di avere una linea comune di azione in tutti i centri. Siamo riusciti a riunire i centri di riferimento e uniformare le linee di trattamento: i pazienti curati in questi centri quando tornano a casa, anche se in una Regione diversa, hanno in mano un piano terapeutico che più o meno riescono a seguire. Resta però il problema dei casi che con l'Associazione non riusciamo a intercettare, di quei pazienti – soprattutto adulti – che si ritrovano con la IICB a seguito di un intervento chirurgico e non sono curati in uno dei centri di riferimento. A loro dobbiamo far sapere che esistono delle linee di indirizzo e che vanno seguite.

## Quali sono i bisogni dei pazienti affetti da IICB ancora non soddisfatti?

Un'altra delle conseguenze di non avere dei percorsi stabiliti a livello nazionale è che non è ovunque garantita la presenza di un team multidisciplinare. Il paziente con IICB ha diverse necessità, perché sono molte le complicanze legate a questa malattia: chirurgiche, gastroenterologiche, nutrizionali, psicologiche. C'è poi

una necessità urgente: creare un ponte di dialogo e presa in carico per i pazienti pediatrici che crescono e diventano adulti. La transizione dall'età pediatrica a quella adulta può essere molto problematica e i pazienti vanno accompagnati.

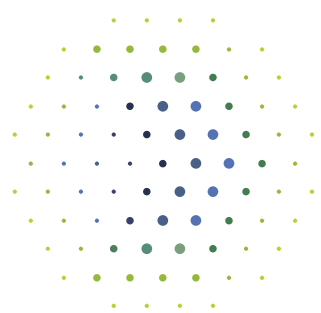
## In cosa si dovrebbe concentrare la ricerca per migliorare le condizioni di chi vive con la SBS?

Negli ultimi anni sono stati fatti molti passi avanti. Quando ho iniziato a occuparmi di questa condizione i pazienti non riuscivano a uscire di casa, erano confinati. Oggi, anche chi ha bisogno di molte ore di nutrizione artificiale può uscire grazie alle pompe a zainetto. Grazie ai farmaci poi, chi non è in condizioni gravi e dipende dalla nutrizione parenterale in forma lieve, per 2 o 3 giorni alla settimana, può essere svezzato e uscire quindi dalla condizione di dipendenza. La nostra speranza è che altrettanti progressi vengano fatti nel prossimo futuro per migliorare la nutrizione parenterale e diminuire la quantità di ore necessarie per tutti i pazienti.

# Progetto ATLAS

ATLAS è un gruppo europeo multidisciplinare composto da medici, da esperti di sanità, da associazioni di pazienti e da Takeda ed è impegnato ad ottenere la migliore presa in carico e cura per tutti i pazienti europei affetti da insufficienza intestinale cronica (IF cronica). [1]

ATLAS è promosso e finanziato da Takeda. [1]



## atlas

Gli obiettivi sono accelerare la diagnosi, garantire l'accesso al trattamento appropriato nel tempo giusto, assicurare ai pazienti una presa in carico globale e collaborare per la condivisione delle best practice e dei dati. [1]



**le AUDIO GUIDE di**  
PHARMASTAR\*

**Durata**  
05'43"

**ATLAS, un progetto per diffondere la conoscenza sull'insufficienza intestinale cronica**  
prof. Loris Pironi

Il gruppo di lavoro multidisciplinare ha individuato cinque bisogni insoddisfatti nell'ambito della terapia dell'IF cronica. [2]

1. L'IF cronica è trattabile, ma vi è una disegualianza nell'accesso alle cure fra gli Stati e anche all'interno degli stessi Paesi.
2. È necessario diffondere gli standard epidemiologici e qualitativi entro e fra i diversi Paesi.
3. Vi è la possibilità di migliorare la preparazione degli operatori del settore.
4. L'attuale assistenza in sede domestica e sociale è inadeguata per soddisfare le esigenze della qualità di vita dei pazienti affetti da IF cronica e delle loro famiglie.
5. Anche la ricerca per avviare un miglioramento dei servizi è inadeguata. Mancano centri di riferimento accreditati.

Il Gruppo ha individuato alcune linee di azione prioritarie che includono: [2]

- Riconoscimento dell'IF cronica come insufficienza d'organo;
- Classificazione dell'IF cronica come malattia rara;
- Espansione delle reti di riferimento dell'IF cronica;
- Miglioramento della qualità di vita dei pazienti;
- Miglioramento della preparazione degli operatori del settore.

**Visita il sito ATLAS**

[www.atlasif.eu](http://www.atlasif.eu)



### Bibliografia

1. Atlas, From failure to hope: An Agenda for change Intestinal Failure
2. Atlas, trasformare la vision della malattia

## **PHARMASTAR**

[www.pharmastar.it](http://www.pharmastar.it)

Registrazione al Tribunale di Milano

n° 516 del 6 settembre 2007

## **EDITORE**

MedicalStar

Via San Gregorio, 12 - 20124 Milano

[info@medicalstar.it](mailto:info@medicalstar.it) - [www.medicalstar.it](http://www.medicalstar.it)

## **AVVERTENZE PER I LETTORI**

Nessuna parte di questa pubblicazione può essere copiata o riprodotta anche parzialmente senza l'autorizzazione dell'Editore.

L'Editore declina ogni responsabilità derivanti da errori od omissioni in merito a dosaggio o impiego di medicinali o dispositivi medici eventualmente citati negli articoli e invita il lettore a controllare personalmente l'esattezza delle informazioni, facendo riferimento alla bibliografia relativa.

## **DIRETTORE RESPONSABILE**

Danilo Magliano

## **PROGETTO E GRAFICA**

Francesca Bezzan - [www.franbe.it](http://www.franbe.it)

## **HA REALIZZATO LO SPECIALE**



Emilia Vaccaro

**PHARMASTAR**★

il Giornale online sui Farmaci

[WWW.PHARMASTAR.IT](http://WWW.PHARMASTAR.IT)