

**INSTANT  
BOOK**

Febbraio 2023



# **RESPIRARO**

**lo sguardo al futuro dei pazienti  
con malattie respiratorie rare e non**

# Introduzione

Un momento di condivisione sul tema delle malattie respiratorie rare e non rare tra associazioni, medici e Istituzioni per aumentare la conoscenza di queste malattie e diffondere informazioni utili alla loro gestione. Nasce con questo obiettivo la campagna di awareness “**Respiraro**”, presentata lo scorso 28 novembre in un Webinar, i cui principali temi di approfondimento sono stati raccolti all’interno di questo Instant Book. La testata **PharmaStar** ne ha curato gli aspetti editoriali e la diffusione.

La campagna è stata ideata e creata da **Pharmalex formerly Ma provider**, con il coinvolgimento di **Uniamo**, con il patrocinio di: **Società Italiana di Pneumologia, Associazione Italiana Pazienti BPCO onlus, Associazione α1AT ODV, Associazione Respiriamo insieme-APS, Federasma e Allergie, Federazione italiana IPF e malattie rare polmonari** e realizzata grazie alla sponsorizzazione non condizionante di **Grifols** e **Doc Generici**.

Già la scelta del nome è significativa: “Respiraro” che ricorda le malattie rare ma che tradotto dal latino significa “Respirerò”, con l’obiettivo di dare una prospettiva sul futuro ai pazienti affetti da malattie respiratorie, che anche quando rare non sono e non devono essere considerate come una condanna ineluttabile.

È quindi fondamentale affrontare il tema sotto molteplici punti di vista, per migliorare la qualità della vita del paziente attraverso tutte le armi a disposizione: oltre alla terapia medica, è quindi fondamentale diagnosi precoce ma soprattutto prevenzione tramite corretti stili di vita; non è però possibile tralasciare che nelle patologie respiratorie l’aderenza alle terapie è fondamentale e quindi è doveroso migliorare l’empowerment del paziente, che si associa giocoforza a un’ottimizzazione del rapporto medico-paziente; quest’ultimo può ricevere beneficio da un supporto psicologico fornito non solo direttamente al paziente ma anche al medico, per renderlo maggiormente in grado di supportare il paziente nel percorso di cura.

Campagna ideata e creata da



Con il coinvolgimento  
di



Con il patrocinio di



Sponsorizzato con il contributo  
non condizionante di

**GRIFOLS**



# Sommario

**RESPIRARO**  
rare e non rare insieme

## 1. Respiraro, lo sguardo al futuro dei pazienti con malattie rare

|  |    |
|--|----|
| L'empowerment del paziente punto di partenza per la sua partecipazione al processo di cura | 5  |
| Diagnosi precoce fondamentale per non perdere anni di vita in salute                       | 8  |
| Il rapporto medico-paziente per una comunicazione efficace sullo stato di salute           | 11 |
| Il supporto psicologico, fondamentale ai pazienti ma anche ai medici                       | 13 |

## 2. Le associazioni pazienti: un supporto a 360°

|                                   |    |
|-----------------------------------|----|
| Malattie rare                     | 16 |
| Associazione UNIAMO               | 17 |
| Alfa 1 antitripsina               | 19 |
| Associazione Alfa1-At ODV         | 20 |
| BPCO                              | 21 |
| Associazione BPCO Onlus           | 22 |
| IPF e Malattie rare polmonari     | 23 |
| Associazione FIMARP Onlus         | 24 |
| Asma e allergie                   | 25 |
| Associazione FederASMA e Allergie | 26 |
| Patologie respiratorie            | 27 |
| Associazione Respiriamo insieme   | 28 |

# L'empowerment del paziente punto di partenza per la sua partecipazione al processo di cura

Quando si parla di **empowerment** del paziente, in generale si intende la capacità di aumentare la consapevolezza del paziente sulla malattia, ma anche su quali siano i suoi diritti.

Un paziente che comprende la sua condizione è infatti un paziente che ha un suo ruolo nel percorso di cura, all'interno del quale ha un suo ruolo strutturato. Non è un paziente che subisce le decisioni del medico, che accetta davanti al medico le prescrizioni per poi non metterle magari in pratica nella realtà. È un **attore** del sistema e non un fruitore. La consapevolezza non è quindi soltanto sapere di avere una malattia, essere a conoscenza della diagnosi; la **consapevolezza** è un concetto molto più ampio, in cui sono noti al paziente tutti i rischi e i benefici, la possibilità di curarsi e l'importanza di curarsi. Più il paziente è consapevole, minore è la possibilità che vada incontro a dei rischi, a delle complicanze, a degli esiti sfavorevoli.

Il paziente con broncopneumopatia cronico ostruttiva è un archetipo del paziente che ha bisogno di migliorare la sua consapevolezza della malattia. I pazienti con BPCO spesso non sono consapevoli della loro condizione, negano o minimizzano la propria patologia. Questa patologia è fumo correlata ma è relativamente recente la consapevolezza che il fumo è dannoso. In fase iniziale questi pazienti tendono a sottovalutare le prime avvisaglie della malattia, in quanto sono in grado di svolgere le stesse attività di prima, solo a una velocità minore; questi sono campanelli di allarme da cogliere per iniziare a gestire il prima possibile il proprio stato di salute implementando le modifiche necessarie.

Il **coinvolgimento del paziente** nella gestione della propria situazione fisica è di fondamentale importanza per l'evoluzione della patologia stessa. Per essere messo in pratica, è necessario passare dalla conoscenza della patologia per arrivare alla consapevolezza e anche alla gestione dei vari scenari che poi si possono profilare; è quindi in qualche caso possibile modificare anche l'evoluzione della patologia stessa, tramite l'impiego di corretti stili di vita o ottimizzando gli approcci terapeutici.

Il ruolo del paziente quindi cambia e diventa da passivo a proattivo, un paziente che prende in mano la gestione della propria vita in maniera consapevole dell'importanza della sua **collaborazione** nella gestione della patologia. La gestione della patologia, ma anche della terapia, è un problema sempre più sentito soprattutto in caso di malattie respiratorie, dove il paziente deve essere in grado di assumere in modo corretto i farmaci somministrati per via inalatoria; il coinvolgimento dei pazienti è indispensabile anche nel caso in cui la terapia, che finora era parenterale e quindi gestita dal medico in ospedale, diventi domiciliare, come sta avvenendo nel caso della terapia sostitutiva per il deficit di alfa-1 antitripsina. La terapia domiciliare è in grado di migliorare notevolmente la qualità della vita del paziente, oltre ad alleggerire il carico sulle strutture ospedaliere e quindi un risparmio per il SSN, ma pretende un maggior coinvolgimento del paziente e della famiglia per mantenere l'aderenza alla terapia, fondamentale per perseguire risultati a lungo termine.

Questo tema può essere poi ulteriormente approfondito quando si parla di medicina partecipativa, che richiede un sempre maggiore coinvolgimento dei pazienti, insieme ai professionisti sanitari, nel percorso di cura, sia in relazione al singolo paziente sia dei servizi che sono preposti a dare risposte di cura al singolo paziente o a un'intera categoria.

Nascono così le figure del **paziente formato ed esperto**; il paziente formato è il paziente che sa gestire la sua patologia e quindi potrebbe fornire consigli agli altri pazienti, secondo le direttive del medico che non devono essere disattese; il paziente esperto conosce anche i processi di approvazione dei farmaci, come funziona la medicina basata sull'evidenza, quali siano le evidenze scientifiche nonché della normativa e conoscenze amministrative e formali. Il paziente esperto può quindi eventualmente interagire con le istituzioni e con le aziende farmaceutiche per la messa a punto di studi clinici e di PDTA.

Nella cultura attuale, il processo di cura è condiviso e per ottenere questi risultati anche i medici apprezzano che il paziente sia consapevole e, per tale motivo, devono essere disposti a investire tempo ed energie per aumentare la consapevolezza dei loro pazienti. Questa consapevolezza non deve pertanto essere esclusivamente attribuita al paziente, ma deve essere una consapevolezza comune, condivisa tra paziente, medico di medicina generale, caregiver e familiari, in sintesi tutti quelli che ruotano intorno al mondo sociale del paziente e che con lui hanno contatti conti-

nui. A seconda della patologia, il cammino può essere più o meno agevole, ma sicuramente è favorito dall'intervento del medico, che deve però essere in grado di garantire una disponibilità di ascolto; per il paziente è allora fondamentale poter contattare i medici, sia via telefono sia via mail o messaggi, per risolvere il dubbio ed evitare di prendere iniziative non condivise.

La **consapevolezza**, infatti, normalmente nasce non solo da un background culturale, ma da un dialogo continuo con il clinico, da un feeling in un percorso di crescita, che man mano si rinnova. Se la malattia può cambiare, parimenti il paziente deve acquisire una nuova consapevolezza delle sue condizioni e questo è possibile solo mantenendo un dialogo sempre aperto e non dando mai per acquisita e consolidata questa condizione. Alcuni anni fa, a pazienti ritenuti competenti sulla loro malattia, la BPCO, è stato somministrato il questionario Bristol, composto da 65 domande con risposta chiusa, ed è emerso che il paziente in media sapeva pochissimo della propria malattia, soprattutto sapeva ancor meno riguardo la terapia. Questo chiaramente può avere delle ripercussioni molto importanti, molto profonde, sull'aderenza alla terapia stessa.

Molti pazienti sono poco aderenti alla terapia in quanto sono poco educati, poco consapevoli dei benefici che può apportare. Una buona conoscenza consente anche di assumere un ruolo meno passivo, diventare attore e non diventa più soltanto un recipiente di prescrizione, di nozioni e di indicazioni; tutto questo migliora la gestione della malattia. Oltre alla terapia, il paziente consapevole sa di dover abolire il fumo di sigaretta, sia attivo sia passivo, di abolire l'esposizione ad altri irritanti respiratori che possono essere all'interno delle mura domestiche, oppure ancora di fare attività preventive più specifiche, per esempio la vaccinazione antinfluenzale e la vaccinazione antipneumococcica.

Nel migliorare la consapevolezza, un ruolo fondamentale lo possono giocare le **associazioni dei pazienti**, tramite un counseling che favorisce l'aderenza alla terapia. Nel caso della fibrosi polmonare idiopatica, non assumere le terapie con una certa costanza le rende assolutamente inutili; è quindi determinante raggiungere un'adesione alla terapia all'80-90% e per ottenere questi risultati gli sforzi di tutti devono mirare a questo obiettivo comune, una comprensione della patologia che renda possibile un'aderenza ottimale alla terapia.

# Diagnosi precoce fondamentale per non perdere anni di vita in salute

La diagnosi precoce è il tallone di Achille delle malattie rare. Da una serie di studi emerge che in media sono necessari circa sette anni dalla comparsa dei sintomi per arrivare alla diagnosi, anche se attualmente i tempi sembrano essere migliorati e sono necessari in media “solo” quattro anni.

La **diagnosi precoce** di malattie genetiche rare viene effettuata sostanzialmente con lo screening neonatale esteso per le patologie che sono inserite all'interno dello screening, campo nel quale l'Italia è tra le prime posizioni nel mondo; per le patologie che non possono essere inserite nello screening, bisogna ricorrere a tecniche omiche e diventa allora fondamentale il ruolo di medici di medicina generale e pediatri di libera scelta che devono essere in grado di intercettare i pazienti che presentano una sintomatologia non altrimenti spiegabile e indirizzare il paziente, in caso di sospetto diagnostico, a centri di competenza.

È chiaro che l'urgenza della diagnosi è tanto più cogente quanto più esistono terapie, perché laddove non c'è terapia dare un nome alla patologia serve per trovare percorsi migliori ma sono solo percorsi palliativi. Nel caso in cui ci siano delle terapie, non identificare la patologia significa perdere mesi o anni preziosi prima di veder migliorata la propria qualità di vita, mesi o anni che possono anche creare danni permanenti.

Nel caso del deficit di alfa-1 antitripsina, si arriva alla diagnosi normalmente con sette anni di ritardo, dopo essere passati da numerosi specialisti; in questi pazienti la diagnosi precoce, soprattutto nel paziente con manifestazione clinica a livello polmonare o epatico, permette di accedere invece alla terapia sostitutiva.

Identificare allora all'interno dei pazienti che presentano sintomi da BPCO quel 2% di persone che hanno il substrato genetico per il deficit di questo enzima è fondamentale, in quanto la terapia permette di arginare il danno polmonare e di rallentare il deperimento, così come poter evitare di arrivare al trapianto di fegato o di polmone.

La diagnosi di questa malattia non è difficile, in quanto basta analizzare l'elettroforesi delle proteine e se la prima banda è bassa o curva deve nascere il sospetto di questo deficit, così come quando un paziente presenta un'epatopatia che non è su base alcolica o virale. La diagnosi precoce richiede quindi un'attenzione da parte del medico di medicina generale e l'apertura mentale di fronte alla possibilità, ma asma, BPCO e infezioni virali possono avere dei sintomi comuni con le malattie rare e questa sintomatologia comune complica la diagnosi precoce.

Nel caso della BPCO, occorre notare come questa non sia una malattia rara, in quanto si stima dai 3 ai 6 milioni in Italia di pazienti affetti e rappresenta la principale causa di morte per malattie respiratorie. Pur essendo una malattia abbastanza frequente, purtroppo raramente viene diagnosticata in maniera precoce, per cui emerge la necessità di alzare la soglia di attenzione, sia da parte del paziente di non sottostimare alcune avvisaglie ma anche da parte dei medici di tener conto della sintomatologia, di effettuare una spirometria, affiancata all'imaging e dalla valutazione delle abitudini del soggetto, in particolare l'abitudine al fumo. Occorre anche notare che la spirometria, per quanto fondamentale, non deve e non può essere l'unico parametro di valutazione di una patologia respiratoria, in quanto la diagnosi deve vedere affiancati l'esame strumentale, la valutazione della sintomatologia e l'esposizione a sostanze irritanti, come il fumo di sigaretta.

In tutte le **patologie progressive**, più precocemente si arriva a una diagnosi, più salute resta preservata; se per arrivare a una diagnosi occorrono anni, in questi anni i pazienti possono non essere trattati in maniera adeguata con un peggioramento della qualità della vita ma anche con il rischio che le terapie utilizzate per l'eventuale controllo dei sintomi lascino degli strascichi. La diagnosi precoce evita che ci sia un aggravamento della patologia, grazie all'istituzione di una terapia adeguata, che potrebbe essere in grado di modificare la storia naturale della patologia; inoltre occorre notare che, analogamente alle patologie cardiovascolari, la maggior parte dei decessi per asma avviene nei pazienti con asma lieve. Curare bene un'asma lieve e moderata fa sì che migliori il controllo della malattia e diminuiscano le probabilità di andare incontro, per esempio, a crisi respiratorie gravissime e in alcuni casi letali.

Nel caso della fibrosi polmonare idiopatica, si sta cercando di sensibilizzare i medici di base, il punto di accesso del paziente al sistema sanitario. Il medico di medicina gene-

rale dovrebbe essere in grado di identificare quando un paziente presenta una forma diversa dalla solita bronchite e rimandarlo a un centro specializzato. Si sta inoltre realizzando, in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità, un registro di patologia, per cercare di identificare quali siano i fattori che accomunano questi pazienti.

Per i pazienti con BPCO e deficit di alfa-1 antitripsina, una diagnosi molto precoce del difetto genico consente di evitare tutta una serie di stili di vita che porterebbero allo sviluppo della patologia, puntando quindi a una forma di prevenzione primaria. Lo scopo dell'analisi genetica dei familiari di un paziente affetto consente di fare prevenzione prima ancora che la malattia si sviluppi, un vero e proprio investimento in termini di salute futura. Anticipare la diagnosi a tempi più precoci possibili non è infatti una prevenzione primaria, in quanto la malattia si è già sviluppata, per quanto agli stadi iniziali.

Inoltre, anticipare la diagnosi a quando il paziente è ancora asintomatico comporta il rischio che il paziente non sia motivato a seguire le indicazioni, non comprenda quali siano le conseguenze della sua malattia. È infatti più facile convincere i pazienti che sono già in uno stadio avanzato ad accettare l'aiuto del medico.

In questi pazienti occorre svolgere un grande lavoro di convincimento sulle persone a migliorare gli stili di vita e a smettere di fumare il più precocemente possibile, se sono già fumatori, oppure non iniziare mai a fumare, da parte dei Medici e associazioni di categoria.

# Il rapporto medico-paziente per una comunicazione efficace sullo stato di salute

Nel parlare di empowerment del paziente si dà per scontato un **rapporto medico-paziente** di qualità, con una fiducia reciproca e la capacità da parte del medico di convincimento sul paziente. Questo rapporto va però costruito e occorre considerare alcune problematiche.

Il paziente affetto da una patologia rara normalmente ha un rapporto di **fiducia** con lo specialista, che di regola è una persona informata sulla patologia e al quale il paziente si affida in tutto e per tutto. Con il medico di prossimità, sia esso medico di medicina generale o pediatra di libera scelta, il rapporto è più difficile, perché spesso è proprio il medico che preferisce non gestire questi pazienti affidandoli al centro di competenza.

Questo approccio non è sempre perseguibile, anche perché alcune terapie sono domiciliari; occorre quindi creare una rete tra medici del territorio e specialisti a supporto del paziente domiciliare, in modo tale da semplificare, fosse anche solo dal punto di vista della logistica degli spostamenti, il percorso di cura del paziente.

La principale richiesta dei pazienti è infatti la **continuità assistenziale**, che prevede la possibilità di avere costanti interlocutori di riferimento, siano medici o infermieri, con i quali costruire un rapporto fiduciario che consente una maggiore aderenza alla terapia.

Questo rapporto di fiducia si basa sulla comunicazione, ma gran parte del messaggio nella **comunicazione** passa sui canali non verbali. Il contatto visivo è molto importante per stabilire una relazione di fiducia tra un medico e paziente. Atteggiamento e movimenti del medico sono importanti, per indirizzare una comunicazione che non passa solo attraverso le parole, ma anche attraverso, per esempio, lo stesso modo di respirare. Se il linguaggio verbale deve essere il più possibile comprensibile a tutti, il linguaggio non verbale deve parlare di accoglienza e disponibilità ad ascoltare e rispondere a eventuali dubbi. In questo le Associazioni dei pazienti si trovano ancora spesso a fare da ponte, a cercare di spiegare al paziente che cosa intendeva il medico, in quanto troppo spesso il paziente ha ancora timore di chiedere chiarimenti al medico, che viene visto ancora come una figura quasi inavvicinabile e che non si osa disturbare.

Sono numerosi gli studi che segnalano come medici e pazienti diano importanza ad aspetti diversi della malattia, per cui la **condivisione della cura** si deve basare su quelle che sono le aspettative del paziente rispetto alle cure e ai possibili effetti indesiderati della terapia.

È anche fondamentale che, a chiusura di un incontro tra medico e paziente, ci sia sempre un documento scritto che sia un riferimento per i pazienti sia nella routine che nella gestione delle riacutizzazioni e nelle emergenze.

La ricetta per un buon rapporto medico paziente è appunto non avere una ricetta. Occorre tenere presente che è una relazione asimmetrica, come quella tra insegnante e allievo, per cui il medico deve essere cosciente del timore reverenziale che il paziente può avere, così come di una eventuale sfiducia che potrebbe essere non verso il diretto interessato ma in generale rivolta verso la classe medica.

È fondamentale l'**empatia**, che è la capacità di comprendere le emozioni che sta vivendo il nostro prossimo, come avviene per i neuroni specchio che si attivano quando si osservano delle azioni e delle emozioni nelle altre persone. Si tratta di un processo cognitivo, che può sorgere spontaneamente ma può anche essere migliorato con l'educazione.

È anche fondamentale ricordare che se la patologia evolve, la relazione medico paziente deve evolvere a sua volta e non può considerarsi consolidata nel tempo. Occorre quindi prestare attenzione al fatto che l'empatia si mantiene solo in circostanze ambientali favorevoli, per cui è rischioso creare un antagonismo tra medico e paziente, con il medico che si trova limitato nella scelta dell'armamentario terapeutico da norme che non trovano rispondenza nella medicina basata sull'evidenza e che pongono il medico in una posizione in cui si trova a dover difendere posizioni non proprie, situazione che viene percepita dal paziente e fa diminuire il rapporto di fiducia così difficilmente creato.

## **Il supporto psicologico, fondamentale ai pazienti ma anche ai medici**

I pazienti subiscono, per effetto della malattia, cambiamenti della percezione di sé, del loro ruolo all'interno della famiglia e della società e, in generale, della qualità di vita. Questi fattori possono facilmente condizionare l'individuo a livello psicologico, sociale, familiare e lavorativo.

Le Associazioni dei pazienti spesso vanno incontro a questa necessità, offrendo servizi di ascolto, informazione e orientamento per i singoli pazienti, in una forma di auto-mutuo aiuto. Non solo lo psicologo è in grado di svolgere funzioni di supporto al paziente, ma in alcuni casi altri pazienti possono svolgere un ruolo fondamentale nell'affiancamento del paziente in questo percorso.

Il **supporto psicologico** è infatti fondamentale, soprattutto quando la patologia è stata diagnosticata dopo anni di malattia, che ha indebolito le difese del soggetto, e si tratta di una forma rara e soprattutto quando si tratta di una malattia genetica, per la quale il soggetto sente anche il peso di poterla trasmettere ai propri figli, con i sensi di colpa e le ansie rispetto alle problematiche che potrebbero avere nel corso della loro vita.

Al momento della **comunicazione della diagnosi** è quindi fondamentale accompagnare il soggetto a cui è data questa comunicazione alla sua accettazione e in questo può essere utile la collaborazione con uno psicologo che ha nel suo curriculum di formazione la capacità di guidare e accompagnare questa elaborazione.

Non solo la diagnosi è un momento di crisi per il paziente, ma possono esserlo anche altri passaggi chiave dell'evoluzione della malattia, dall'accettazione dell'ossigenoterapia, all'inabilità, all'invalidità, fino al trapianto e al post-trapianto. Occorre allora mediare il timore degli effetti indesiderati della terapia, per poter convincere il paziente a una aderenza alle terapie che consentano il più possibile di tenere sotto controllo la patologia.

Per una patologia cronica invalidante come la BPCO, il peso psicologico e sociale della malattia è molto importante. Durante il lockdown questi pazienti hanno vissuto una profonda crisi, in quanto spesso sono pazienti anziani, che

vivono soli senza supporto familiare, in condizioni precarie dal punto di vista socio-economico. È esemplificativo il fatto che alcuni pazienti, durante il lockdown, abbiano aumentato il numero di sigarette fumate, indice della loro fragilità.

Il supporto psicologico è utile anche ai caregiver; questo ha un valore indiretto, in quanto offre al caregiver gli strumenti per migliorare la gestione della persona della quale ci si prende cura, ma ha anche un valore diretto, in quanto spesso è un familiare che affronta la malattia del proprio caro con un suo peso psicologico.

Questi supporti psicologici sono però quasi sempre, tranne rare eccezioni, non forniti dal sistema sanitario; in questo le associazioni dei pazienti svolgono un ruolo fondamentale.

Il supporto psicologico potrebbe inoltre servire anche al medico, per evitare il burn out. Se per avere una cura efficace è fondamentale l'empatia, per avere empatia bisogna che anche i medici siano supportati a livello psicologico.



**Le associazioni pazienti:  
un supporto a 360°**

# Malattie rare

## La patologia

A livello europeo una patologia è definita rara se ha una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone. Le persone con malattie rare possono essere poche per singola patologia, ma si stimano oltre 300.000.000 persone nel mondo di cui 30.000.000 in Europa.

## Diagnosi

Oltre ad essere raramente riscontrate, queste malattie hanno sintomi e manifestazioni che variano anche da persona a persona, rendendole per questo motivo ancor più difficili da diagnosticare e curare.

Il tempo medio per una diagnosi è di 4 anni, ma può arrivare fino a 7.

## Problematiche aperte per il paziente

Le malattie rare hanno un andamento cronico, ingravescente e spesso invalidante.

Per questo motivo è necessaria l'integrazione tra assistenza sanitaria e l'assistenza sociale: le persone che vivono con una malattia rara e le loro famiglie si trovano spesso a sostenere costi sociali ed economici gravosi. 8 su 10 hanno difficoltà a gestire gli aspetti "ordinari" della vita della persona affetta e della famiglia.

In Italia è presente la Rete nazionale dei Centri di Riferimento ma ancora molto lavoro è necessario affinché ogni regione possa offrire Percorsi diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA) efficienti ed efficaci.

## Progressi

**Uniamo** esercita una forte attività di advocacy nel contesto delle Malattie Rare.

L'attenzione sulle oltre 2 milioni di persone con malattie rare viene riportata nei moltissimi Tavoli, Gruppi di lavoro, Comitati tecnici e scientifici e Coordinamenti Regionali in cui la Federazione gioca un ruolo fondamentale e attivo di rappresentanza dei pazienti.

Uno degli ultimi Tavoli di lavoro in cui la nostra Federazione è stata coinvolta è quello del **Comitato Nazionale Malattie Rare** istituito in ottemperanza alla Legge 175/2021 e che afferisce al Ministero della Salute.

Partecipiamo inoltre ai seguenti tavoli/GdL: Gruppo di lavoro SNE (istituito in ottemperanza alla Legge 167/2106 e successivi emendamenti); Coordinamento nazionale Screening Neonatali Estesi; Coordinamento nazionale dei comitati etici territoriali per la sperimentazione clinica; Coordinamenti regionali malattie rare delle regioni: Sicilia, Abruzzo, Lombardia, Toscana, Liguria, Puglia, Lazio; Osservatorio Sperimentazioni Cliniche Regione Lombardia; Rete interaziendale Malattie Rare Bologna.

## L'associazione

**UNIAMO** Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara.

Opera da oltre 20 anni per la tutela e la difesa dei diritti delle persone con malattia rara e delle loro famiglie, ha oltre 150 associazioni affiliate in continua crescita.

La Federazione sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni (Ministeri, AIFA, Istituto Superiore di Sanità, Agenas, Regioni, centri clinici di riferimento, rete ERN, MMG e PLS, società scientifiche ecc), ricercatori, player privati rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni.

Da voce a tutte le persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi.

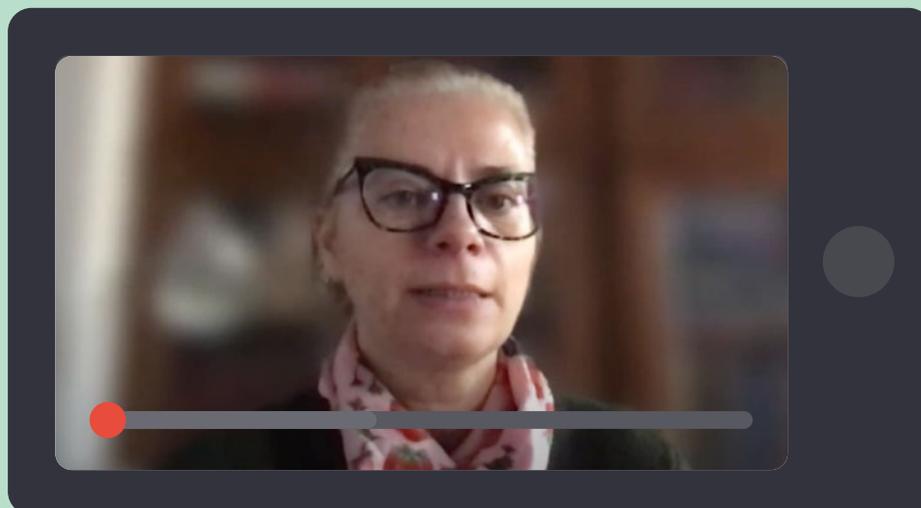
La Federazione, insieme a tutte le Associazioni, compie ogni sforzo possibile per migliorare la qualità di vita della persona e dei suoi familiari e caregiver.

Il sostegno concreto, dato sia attraverso il servizio SAIO (servizio di ascolto, informazione e orientamento) – rivolto ai singoli individui e alle Associazioni – sia attraverso l'azione di sensibilizzazione, promozione e tutela dei diritti, advocacy in tutti i settori, dalla ricerca alla bioetica, dagli approcci sanitari ai sostegni sociali.

## Chi siamo

Le Associazioni federate e in moltissime occasioni tutta la comunità sono costantemente coinvolte nelle iniziative della Federazione e sono chiamate a esprimere le loro opinioni, i loro bisogni, le loro necessità.

La Federazione è anche tramite e rafforzamento delle loro richieste in sede istituzionale, per dare maggior peso a quanto chiedono e per mostrare come nessuno si debba, mai, sentire solo.



**▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO**

**Annalisa Scopinaro**

**Importanza e difficoltà nella diagnosi precoce delle malattie respiratorie rare**

## Progetti e iniziative

Uniamo è in numerosi Comitati, Osservatori, altri gruppi: Comitato di Redazione della Newsletter RaraMente (Ministero Salute, ISS, Uniamo); Comitato Scientifico Osservatorio Health Insight; Forum di Medicina Narrativa; Comitato Scientifico ATMP Forum.

Ha partecipato attivamente al Gruppo di Lavoro per l'implementazione delle tecniche omiche nella pratica clinica istituito presso il Consiglio Superiore di Sanità.

Le malattie rare vengono raccontate dalla nostra Federazione attraverso iniziative annuali a supporto dell'attività di advocacy:

1. Rapporto Annuale **MONITORARE** (dal 2015), sullo stato di attuazione del Piano Sanitario Nazionale delle Malattie Rare.
2. **Effemeridi**: le pubblicazioni di Uniamo, che raccolgono position e consensus paper, risultati di indagini, storie delle persone con malattia rara.
3. **Rare Disease Day** – Giornata Mondiale delle Malattie Rare (dal 2008), evento per la sensibilizzazione internazionale

per le Malattie Rare, si tiene l'ultimo giorno del mese di febbraio. In Italia viene organizzato e coordinato da Uniamo in qualità di Alleanza Nazionale di EURORDIS. Da quest'anno è stato dedicato tutto il mese di Febbraio alle Malattie Rare.

4. **SAIO – Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento** (dal 2017), supporto continuo ai pazienti, spesso soli, isolati dalla malattia, senza diagnosi certa. Operatrici specializzate (due psicologhe, un avvocato) rispondono ai quesiti, ai dubbi e alle richieste dei pazienti indirizzandoli verso un percorso di rete.
5. **ChiacchieRARE** (dal 2020), webinar/dirette Facebook di approfondimento per favorire la conoscenza di singole malattie rare.
6. **Rare2030**: progetto Europeo che ha individuato gli scenari auspicabili per le politiche sulle malattie rare nel decennio 2020-2030 (dal 2019 al 2021)
7. **RareImpact**: progetto Europeo di analisi sulle terapie avanzate e innovative: punti di criticità, possibili soluzioni (dal 2019).

# Alfa 1 antitripsina

## La patologia

Il **deficit di Alfa-1 antitripsina** (DAAT) è una condizione ereditaria che in stato omozigote rappresenta un fattore di rischio molto importante per malattie respiratorie ed epatiche. L'Alfa-1 antitripsina (AAT) rappresenta il fattore protettivo polmonare più rilevante rispetto ai fattori lesivi (gli enzimi che distruggono le proteine come la elastasi rilasciate dai neutrofili). Specialmente nei fumatori, la mancanza dell'AAT provoca lo sviluppo di enfisema e bronchite cronica mentre l'accumulo epatico di AAT provoca epatopatia fino alla cirrosi.

## Descrizione

A livello dell'apparato respiratorio, il DAAT provoca l'insorgenza di sintomi tipici come la tosse ed il catarro, le frequenti bronchiti, la mancanza di fiato dapprima solo durante sforzo poi anche a riposo. L'evoluzione nel tempo è quella di una forma cronica polmonare verso l'insufficienza respiratoria, stadio a cui i pazienti con DAAT – a parità di storia di fumo -giungono circa un decennio prima delle altre persone senza DAAT. L'epatopatia è ancora più subdola rimanendo silente se non per anomalie di esami ematologici o di imaging.

## Diagnosi

Il primo fattore è il sospetto clinico determinato dalla familiarità per le patologie e dalla sproporzione tra fattori di rischio (es. fumo) e grado di avanzamento della patologia. La diagnosi è di laboratorio con il dosaggio della AAT nel sangue periferico seguito, nel caso di livelli inferiori alla norma o borderline, dalla genotipizzazione, effettuata ad esempio nel Laboratorio dell'Istituto di Malattie dell'Apparato Respiratorio dell'Università di Pavia, per mezzo della esenzione normata dalla Legge sulle Malattie Rare.

## Problematiche aperte per il paziente

La principale problematica per il paziente è quella di avere una diagnosi corretta. Come per molte malattie rare la consapevolezza negli operatori sanitari è fondamentale per porre il sospetto clinico ed iniziare l'iter diagnostico. Una volta effettuata la diagnosi è necessario rivolgersi a Centri di Riferimento. Anche questo passaggio non è semplice data la scarsità di Istituti che hanno esperienza nel DAAT. Un altro aspetto è l'accesso alla terapia specifica: la terapia sostitutiva con AAT esogena infusa settimanalmente per via endovenosa per cui esistono indicazioni cliniche ma anche ostacoli di tipo burocratico, differenti da Regione a Regione.

## Progressi

Negli ultimi anni è stata definitivamente provata scientificamente la efficacia della terapia sostitutiva nel rallentare la progressione della patologia polmonare. Sono state anche iniziate esperienze differenti di terapia domiciliare, evitando così la necessità di accessi settimanali all'Ospedale per la somministrazione del farmaco. Per la patologia epatica si può utilizzare il fibroscan per meglio definire l'entità delle alterazioni tissutali. Per cercare di aumentare la consapevolezza del DAAT negli ultimi anni sono state effettuate numerose iniziative con intento divulgativo e scientifico. Gli INFO-ALFADAYS si sono svolti in molte Regioni con l'apporto dei Clinici di riferimento e la partecipazione dei pazienti con l'intento di rafforzare la "Comunità Alfa-1". È necessario proseguire coinvolgendo un maggior numero di Istituti ed Ospedali nelle varie Regioni per favorire la possibilità dei pazienti di trovare assistenza e cura specializzata. La comunità Alfa-1 Italiana è in contatto continuo con i Colleghi Europei nella struttura EARCO ed anche con i Colleghi Statunitensi per iniziative comuni.

## L'associazione

L'**Associazione Nazionale Alfa1-AT** è un'Organizzazione di Volontariato attiva sul territorio nazionale e internazionale che vuole mettere in evidenza la condizione genetica rara attraverso la conoscenza, la divulgazione e la formazione, passando dalla diagnosi precoce fino alla domiciliazione della terapia sostitutiva e accompagnando il paziente e facendo da ponte tra pazienti, medici, istituzioni.

## Chi siamo

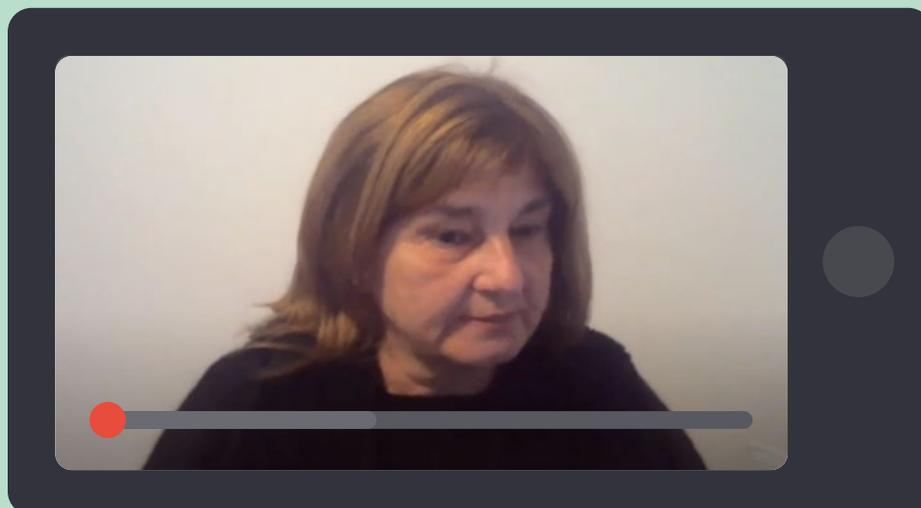
L'Associazione, composta da pazienti, familiari, medici e simpatizzanti, supporta i soggetti con deficit di alfa1 antitripsina accompagnandoli nel percorso di consapevolezza della condizione genetica rara per arrivare alla gestione ottimale limitando le complicanze relative.

Con circa 700 tra soci e simpatizzanti opera sul territorio nazionale cooperando con il comparto scientifico e le istituzioni.

## Progetti e iniziative

Offriamo strumenti educazionali, una rivista annuale **Alfabello**, opuscoli informativi, sito internet e social nonché l'organizzazione di approfondimenti scientifici congiunti **InfoAlfaDay** con pazienti e medici. Altre attività finalizzate alla diffusione della conoscenza passano da interviste, webinar partecipazione a convegni e congressi anche a livello internazionale e la produzione di brevi filmati dedicati **Alfa1 in pillole** che verranno lanciati sui social e sul web.

Oltre alla disponibilità telefonica si ipotizza un supporto psicologico dedicato. Coinvolti nella ricerca scientifica con supporto, partecipazione a studi clinici, realizzazione di screening genetici di popolazione abbiamo collaborato per la realizzazione di un progetto pilota per la domiciliazione della terapia sostitutiva.



[\*\*▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO\*\*](#)

**Nuccia Gatta**

**Deficit di alfa1-antitripsina, difficoltà nella diagnosi precoce e della terapia domiciliare**

## La patologia

**BPCO** vuol dire malattia dei Bronchi e dei Polmoni Cronica Ostruttiva. Si tratta di una malattia cronica e invalidante molto diffusa nel nostro paese, ma spesso sottovalutata, a volte anche dal paziente, che, nonostante presenti tosse cronica ed espettorato o difficoltà di respiro, anche da lungo tempo, non parla dei suoi sintomi con il medico se non quando questi incidono in modo evidente sullo svolgimento delle sue normali attività quotidiane. Le cause del lungo periodo tra insorgenza dei primi sintomi e diagnosi sono diverse ed occorre uno sforzo congiunto, da parte del medico e del paziente, affinché il riconoscimento della malattia sia il più possibile precoce e preciso.

La BPCO non si può guarire nel senso stretto del termine, perché le lesioni determinatesi a livello dell'apparato respiratorio sono generalmente irreversibili. Tuttavia esistono trattamenti che consentono al paziente di convivere al meglio con la sua condizione di malato cronico respiratorio. Seguire i trattamenti prescritti dal medico e modificare il proprio stile di vita, soprattutto per quanto riguarda l'abitudine al fumo di sigaretta, è inoltre la sola possibilità esistente per prevenire l'aggravamento della malattia, le riacutizzazioni, la loro gravità e la loro frequenza.

## Descrizione

BPCO sta per BroncoPneumopatia Cronica Ostruttiva, termine utilizzato per indicare due malattie molto diffuse, chiamate finora bronchite cronica ed enfisema polmonare, che spesso coesistono nello stesso paziente.

## Diagnosi

La broncopneumopatia cronica ostruttiva è un quadro nosologico caratterizzato da una persistente ostruzione al flusso aereo.

Questa riduzione del flusso è di solito progressiva ed associata ad un'abnorme risposta infiammatoria all'inalazione di fumo di sigaretta o di particelle e gas nocivi.

- La BroncoPneumopatia Cronica Ostruttiva (BPCO) è una malattia respiratoria cronica prevenibile e trattabile associata a significativi effetti e comorbidità extrapolmonari che possono contribuire alla sua gravità.
- Le alterazioni broncopolmonari sono costituite da una ostruzione al flusso persistente ed evolutiva legata a rimodellamento delle vie aeree periferiche ed enfisema.
- L'ostruzione, il rimodellamento delle vie aeree periferiche e l'enfisema sono dovuti ad una abnorme risposta infiammatoria delle vie aeree, del parenchima polmonare e sistemica all'inalazione di fumo di sigaretta o di altri inquinanti.

Le principali comorbidità sono:

- insufficienza cardiaca cronica
- coronaropatia e infarto miocardico
- vasculopatia periferica
- embolia polmonare
- aritmie
- neoplasia polmonare
- sindrome metabolica
- osteoporosi
- depressione

## Problematiche aperte

In definitiva, si tratta di una malattia progressiva e invalidante che causa un deterioramento della funzionalità respiratoria, attraverso un'ostruzione irreversibile delle vie aeree e una distruzione di aree polmonari. Si manifesta clinicamente con tosse e catarro cronici e progressiva mancanza di respiro, prima da sforzo poi nei casi gravi anche a riposo.

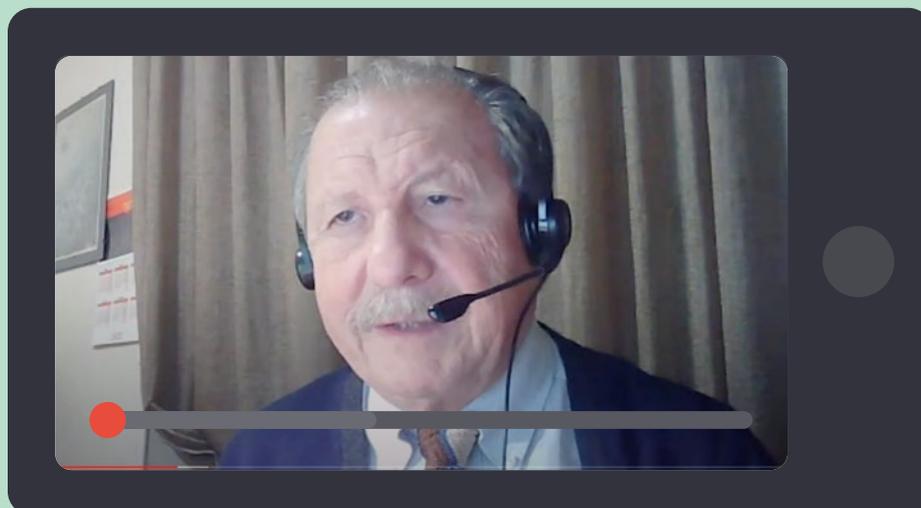
## L'associazione

L'**Associazione Italiana Pazienti BPCO** è stata costituita il 24 giugno 2001 allo scopo di unire i pazienti BPCO in una lotta determinata ad ottenere una maggiore attenzione da parte delle Istituzioni e dell'opinione pubblica nei confronti del malato cronico respiratorio e, di conseguenza, più adeguati interventi di tutela e misure per una migliore qualità della vita.

La BPCO è un vero e proprio problema di sanità pubblica, di cui si parla troppo poco nel nostro paese. È una malattia molto diffusa e sottovalutata, in crescita soprattutto nelle persone adulte e anziane, che causa sofferenze e preoccupazioni a coloro che ne sono colpiti e alle loro famiglie.

## Obiettivi dell'Associazione

L'Associazione ha lo scopo di accrescere sulla base delle più recenti acquisizioni scientifiche la conoscenza della malattia e della sua gestione da parte dei pazienti e dei loro familiari, al fine di migliorarne le condizioni di salute e la qualità della vita. Si rende interlocutore delle Istituzioni, per perseguire la concretizzazione di strumenti, anche di tipo legislativo, mirati a migliorare la tutela del paziente cronico respiratorio, a promuovere campagne di informazione, di educazione e di prevenzione e a sostenere la ricerca scientifica medica e farmacologica.



**▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO**

**prof. Salvatore D'Antonio  
BPCO, prescrizione e rimborsabilità  
dei farmaci complicata dalla nota 99**

# IPF e Malattie rare polmonari

## La patologia

La **Fibrosi Polmonare Idiopatica** è una malattia degenerativa fibrosante che attualmente non prevede l'ipotesi di completa guarigione. Sono disponibili farmaci che ne rallentano la progressione. L'unica vera via di guarigione è il trapianto polmonare che tuttavia presenta alcune difficoltà sia per la scarsa possibilità di reperire donatori che per il complesso decorso del post-trapianto.

## Descrizione

La fibrosi polmonare idiopatica (IPF) è una malattia cronica, irreversibile, invalidante e con esito fatale caratterizzata da un progressivo declino della funzionalità polmonare. La IPF è una patologia in cui la cicatrizzazione e l'irrigidimento del tessuto polmonare impediscono ai polmoni di funzionare correttamente mentre gli alveoli non riescono a espandersi quanto necessario, riducendo la quantità di ossigeno che entra nel circolo ematico e causando compromissione funzionale e disabilità.

## Diagnosi

Inizialmente, la metà dei soggetti affetti da IPF riceve una diagnosi errata, in quanto i sintomi vengono spesso confusi con altre malattie respiratorie o cardiache, come l'asma, la broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO) o l'insufficienza cardiaca. È una diagnosi di esclusione in cui vengono eseguiti test di funzionalità respiratoria, TAC ed altri esami specialistici ma fino alla diagnosi corretta passa molto tempo durante il quale la patologia peggiora progressivamente.

## Problematiche aperte per il paziente

Oltre alle difficoltà diagnostiche, anche il trattamento ritardato nel tempo è un grosso problema. Oggi ci sono terapie che rallentano il decadimento della funzionalità polmonare ma spesso vengono prescritte quando la malattia è in uno stadio già avanzato. Tra le difficoltà e problematiche viene posta particolare attenzione alle difficoltà connesse con il tema del trapianto, promuovendo e collaborando con altre organizzazioni al fine di diffondere la cultura della donazione degli organi.

## La Federazione

La **Fimarp** nasce nel 2016 come **Federazione Fibrosi Polmonare Idiopatica e Malattie Rare del Polmone** dalla volontà dei Presidenti delle Associazioni locali fermamente motivati ad unire le forze al fine d'ottenere risultati ottimali per i pazienti affetti da Fibrosi Polmonare Idiopatica. Fanno parte della federazione le seguenti associazioni: Ama fuori dal buio, A.MA.P.I., Associazione IPF e rare Sardegna, Associazione Morgagni per le malattie polmonari, Insieme per il respiro ODV, Profondi respiri, Respirare Sicilia e Campania, Respiriamo insieme APS, Un Respiro di Speranza, Un Soffio di Speranza, Il Sogno di Emanuela.

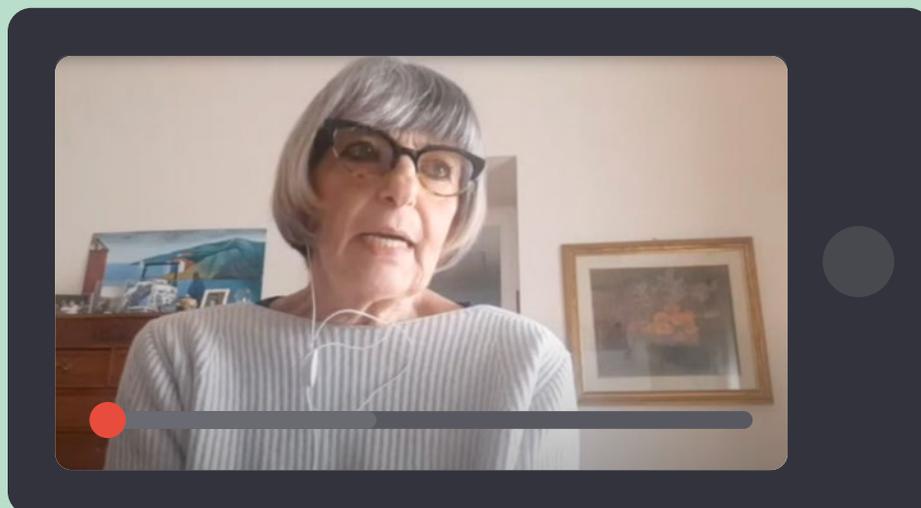
## Chi siamo

Sono la grande condivisione degli obiettivi e la passione dei vari soggetti ad aver permesso a tutti gli attori coinvolti di porre le basi per una Federazione con grandi capacità e potenzialità. Un unico, grande coro per dare una voce più forte ai pazienti delle patologie rare polmonari. Ciascuna associazione, del resto,

ha in sé peculiarità specifiche tali da portare un 'patrimonio' di grande professionalità e competenza, sotto tutti gli aspetti, sia quelli tecnico scientifici sia quelli umani, così da permetterci di superare le riserve sulla rappresentatività delle associazioni stesse.

## Progetti e iniziative

In questi anni la Federazione ha promosso e patrocinato numerose iniziative di raccolta fondi e organizzazione di conferenze con la collaborazione di medici ospedalieri al fine di diffondere la conoscenza della patologia e di informare i pazienti e i loro familiari in merito ai progressi raggiunti nella cura. Pur continuando a mantenere le attività già menzionate, il progetto che caratterizzerà il 2023 è rappresentato dalla realizzazione in collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità di un **Data-base di patologia** a livello nazionale. Il registro ha caratteristiche eminentemente scientifiche e di ricerca e rappresenterà un importante strumento di conoscenza.



[\*\*▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO\*\*](#)

**Rosa Ioren Napoli**

**Fibrosi polmonare idiopatica,  
i bisogni dei pazienti e i progetti di FIMARP onlus**

# Asma e allergie

## La patologia

**FederAsma e Allergie OdV** si occupa di promuovere la prevenzione delle malattie respiratorie e allergiche e dunque: asma, BPCO, tosse, rinite allergica, rinosinusite cronica sul fronte respiratorio ma anche allergie (alimentari, da farmaci, al veleno di imenotteri, respiratorie), dermatite atopica e orticaria.

## Descrizione

L'**asma** è una malattia cronica dei bronchi causata da una loro infiammazione che provoca mancanza o difficoltà di respiro, tosse, respiro fischiante o sibilante, senso di oppressione al torace. Ha assunto negli ultimi anni caratteristiche di diffusione e gravità preoccupanti. La predisposizione genetica, l'esposizione a sostanze sensibilizzanti nell'ambiente, le infezioni virali, gli allergeni sono alcuni dei fattori che possono contribuire all'insorgere dell'asma e peggiorarne i sintomi.

La **BPCO** (Broncopneumopatia Cronica Ostruttiva) è caratterizzata da un'ostruzione progressiva delle vie aeree, associata ad infiammazione cronica. Il fumo di tabacco è la causa più comune della condizione.

La **rinite allergica** rappresenta l'affezione più comune a carico delle alte vie aeree. È una reazione scatenata dal contatto con allergeni presenti nell'ambiente.

La **rinosinusite cronica** è un'infiammazione a carico del naso e dei seni paranasali e delle piccole cavità aeree disposte all'interno del massiccio facciale. Tra le principali cause, rientrano: i polipi nasali, le deviazioni del setto nasale, i traumi facciali e le allergie. Oltre alle malattie respiratorie FederAsma e Allergie si occupa appunto anche di **allergie** di diversa origine, orticaria ma anche della **dermatite atopica** che è una sindrome multifattoriale con una componente genetica.

## Diagnosi

A livello diagnostico vengono considerate la possibile origine allergica e quindi la stagionalità della malattia ma anche la familiarità o l'esposizione a sostanze nocive come il fumo per la BPCO. Per alcune malattie, come la dermatite atopica, l'esame obiettivo dei segni sulla pelle è fondamentale. Per una corretta diagnosi ci sono dei test clinici e strumentali che confutano il sospetto diagnostico (es. spirometria per l'asma, test allergologici per la rinite allergica, esame radiologico per la rinosinusite cronica).

## Problematiche aperte per il paziente

La qualità di vita dei pazienti con queste patologie è spesso condizionata basti pensare ai segni lasciati dalla dermatite atopica o agli attacchi di asma. Per tale motivo FederAsma e Allergie onlus propone numerosi progetti di informazione. L'impegno è rivolto anche agli stessi pazienti che spesso tendono a sottostimare la sintomatologia e a minimizzare i segni precoci.

## Progressi

Oggi molte di queste patologie sono prevenibili e trattabili. Abbiamo farmaci sempre più efficaci e sicuri a disposizione sia a livello respiratorio che per patologie cutanee come la dermatite atopica. Inoltre, l'associazione è impegnata fortemente nella prevenzione di queste malattie anche grazie a tavoli di lavoro attivi istituzionali per garantire la salute nelle scuole e negli ambienti lavorativi.

## L'associazione

FederASMA e ALLERGIE OdV è un'organizzazione che da quasi 30 anni (fondata nel 1994) opera a titolo volontario e senza scopo di lucro, per tutti i pazienti. Coordina e supporta Associazioni di pazienti affetti da malattie respiratorie, allergiche e atopiche. Il network di Federasma opera sul territorio nazionale, idirettamente e per il tramite delle sue Associazioni, Affiliate, Sezioni Territoriali e Comitati per Attività specifiche.

## Chi siamo

L'anima di FederASMA e ALLERGIE ODV è costituita dalla condivisione di sofferenze personali, di storie di persone legate fra loro da un sottile filo che percorre il disagio quotidiano di bambini, adulti e anziani con queste patologie.

## Progetti e iniziative

Siamo impegnati su più fronti per offrire massimo supporto e aiuto alle persone con

malattie respiratorie, allergiche-atopiche e orticarie. Dal conseguimento dei primi importanti obiettivi, tra questi: il riconoscimento dell'asma come malattia cronica e invalidante, la legge sul divieto di fumo nei luoghi pubblici, oggi la Federazione è impegnata in diversi progetti: la Formazione dei Gruppi AMA, le attività di Empowerment e Formazione rivolte ai pazienti e alle associazioni, gli interventi nelle scuole a tutela dei bambini con asma e malattie allergiche e a sostegno dei loro insegnanti, Un Respiro di Salute, Punto nel Vivo, il Libro Bianco sulla Dermatite Atopica, rappresentano, con le tappe significative del nostro percorso svolto fianco a fianco dei pazienti, una strada che abbiamo attraversato con loro e per loro. Siamo profondamente convinti che una rete di persone e di volontari diventi il mezzo più potente per creare occasioni di confronto e mutuo aiuto, e per farlo c'è bisogno del contributo di tutti.



[▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO](#)

Mario Picozza

**Prevenzione delle malattie respiratorie e allergiche,  
l'impegno di FederAsma e Allergie onlus**

# Patologie respiratorie

## La patologia

La **fibrosi polmonare idiopatica (IPF)** è una malattia rara e progressiva dell'apparato respiratorio, caratterizzata da un declino progressivo e irreversibile della funzione polmonare.

Circa 5 milioni di persone sono colpite a livello globale. La malattia ha una incidenza di circa 12 persone su 100.000 all'anno. Le persone tra i 60 e i 70 anni sono più comunemente colpite. I maschi sono colpiti più spesso delle femmine. L'aspettativa di vita media dopo la diagnosi è di circa quattro anni. Per una persona affetta da malattia interstiziale, sono richiesti frequenti follow-up, day hospital, lunghe cure o ricoveri, è importantissimo poter avere un centro specialistico e avere accanto a sé la presenza di un familiare che lo possa aiutare e sostenere nell'affrontare la malattia oppure un supporto professionale dedicato.

## I bisogni del paziente

Molti pazienti ed i loro caregivers ci segnalano frequentemente di aver bisogno di consulenze psicologiche individuali oppure di un supporto organizzativo, di una persona con cui confrontarsi sul piano sociale ed emotivo condividendo il peso della responsabilità e le preoccupazioni di gestione del proprio benessere generale. Sono molteplici i momenti in cui può capitare infatti che il paziente affetto da malattia interstiziale metta in atto una sorta di ritiro o evitamento sociale. Se da un lato il paziente evita progressivamente la compagnia di amici e persone esterne alla famiglia, dall'altro ha un immenso bisogno che la famiglia (quasi sempre il familiare in questione è il partner) riesca prima di tutto a comprendere cosa implichi avere la fibrosi polmonare idiopatica per poi stargli vicino in un modo che possa permettergli di essere sé stesso senza maschere.

## I servizi offerti

Oltre a tutti gli altri servizi garantiti gratuitamente dall'associazione a tutti i pazienti, per quelli affetti da malattie interstiziali polmonari fibrosanti progressive (ILD) e fibrosi polmonare idiopatica (IPF) seguiti dalle SOD inviati dalla SOD Pneumologia Interventistica e SOD Pneumologia e Fisiopatologia Toracopolmonare dell'Azienda Ospedaliera Careggi abbiamo attivato:

- **Servizio di sostegno psicologico** caratterizzato da incontri di gruppo (in presenza presso l'ospedale Careggi di Firenze o attraverso piattaforma multimediale in funzione dell'andamento pandemico);
- **Servizio di consulenza** nella gestione delle problematiche quotidiane conseguenti alla malattia con l'obiettivo di migliorare la qualità di vita del paziente e del suo familiare attraverso la consulenza di un team di tre specialisti: Psicologo, Nutrizionista e Assistente Sociale;
- **Servizio di supporto extra-clinico** per la gestione di aspetti sociali, emotivi e pratici strettamente correlati alla patologia erogato via telefono e/o web da un case manager adeguatamente formato.

## L'associazione

L'Associazione Nazionale di pazienti Respiriamo Insieme è iscritta al RUNTS (Registro Unico Nazionale del Terzo Settore). L'Associazione si prefigge di agire a tutela di pazienti, adulti e minori affetti da asma, malattie allergiche, respiratorie, immunologiche e rare del polmone per garantire loro il giusto percorso di cura riducendo il peso della malattia per i pazienti e i familiari attraverso il sostegno, l'advocacy, l'educazione e la ricerca.

Promuoviamo inoltre iniziative per agevolare l'accesso alle prestazioni, alle terapie e alle tutele utili a garantirne l'inserimento e l'inclusione nella comunità, nella vita sociale e scolastica.

L'associazione si impegna a sensibilizzazione contro i danni provocati dall'inquinamento sulla salute di adulti e bambini e a mantenere alta l'attenzione delle istituzioni sul tema, affinché adottino politiche ecologiche protettive per la salute di tutti.

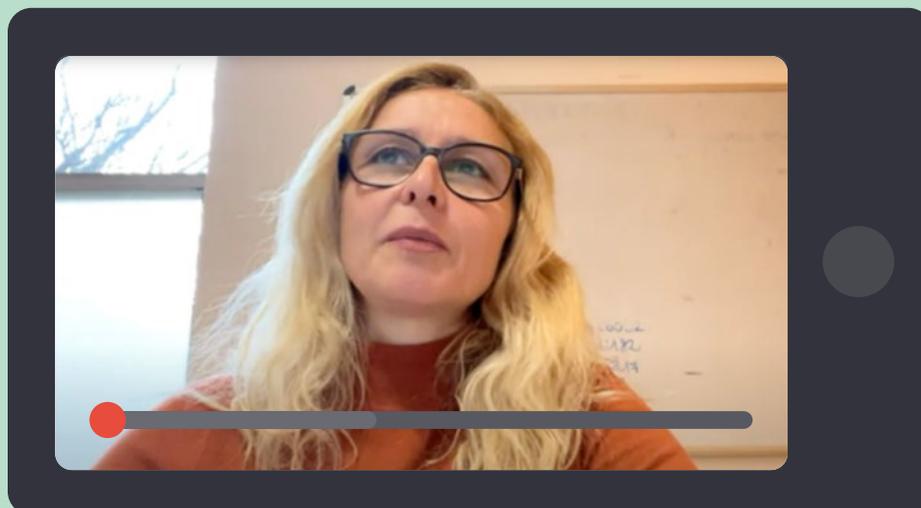
Informare, sostenere, condividere sono quindi le tre parole chiave alla base di tutte le attività dell'Associazione.

## Progetti e iniziative

L'Associazione Respiriamo Insieme realizza ogni anno numerosissimi progetti, sia sui territori regionali sia nazionali, che mirano a garantire il giusto accesso alle corrette informazioni per il paziente e ad un consapevole e adeguato percorso di cura.

Tutte le attività svolte dall'Associazione Respiriamo Insieme sono **totalmente gratuite per tutti i beneficiari**.

Respiriamo Insieme garantisce settimanalmente a tutti i pazienti e familiari ricoverati negli Ospedali in cui è presente e a tutti i pazienti che si rivolgono all'associazione, attività continuative di supporto e sostegno quali la Consulenza con la Psicologa, con l'Assistente Sociale, con il legale, con gli Specialisti del Comitato Scientifico e con i Referenti Regionali.



[\*\*▶ CLICCA E GUARDA IL VIDEO\*\*](#)

dott.ssa Deborah Diso

**Impegno dell'Associazione Respiriamo Insieme  
nei confronti delle Istituzioni**

**WEBINAR  
BOX**



**ARTICOLO  
+  
VIDEO-INTERVISTE  
+  
REGISTRAZIONE  
WEBINAR**



**SCARICA IL PDF**



## PHARMASTAR

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 - 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

## HANNO REALIZZATO LO SPECIALE



### Emilia Vaccaro

Coordinamento editoriale, testi e video  
*PharmaStar*



### Paola Liverani

Testi  
*PharmaStar*



### Valentina Di Gennaro

Coordinamento progetto,  
contatto associazioni, testi  
*Pharmalex formerly MA Provider*