

Sommario generale

Il 19 e 20 giugno 2006, la Commissione Europea, in collaborazione con la International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), la European Society for Immunodeficiencies (ESID), l'International Nurses Group for Immunodeficiencies (INGID) e la European Federation for Immunological Societies (EFIS) ha organizzato una Consensus Conference di due giorni sulle Immunodeficienze Primitive al Paul-Ehrlich-Institut a Langen, Germania.

Più di 100 esperti in immunologia clinica, nel trattamento delle Immunodeficienze Primitive, nella sanità pubblica, genetisti, ministri della salute EU/nazionali e agenzie, centri accademici, laboratori di sanità pubblica, industria, organizzazioni professionali e gruppi di pazienti si sono riuniti per identificare e sviluppare strategie di salute pubblica per le Immunodeficienze Primitive.

Le Immunodeficienze Primitive sono un gruppo eterogeneo costituito da più di 100 disordini immunologici, molti dei quali causati da difetti di un singolo gene. I difetti conducono ad un'aumentata suscettibilità ad infezioni ricorrenti e persistenti. Se le Immunodeficienze Primitive non sono diagnosticate o se vengono effettuate diagnosi errate, il sistema immune rimane compromesso conducendo a malattia cronica, disabilità, riduzione della capacità lavorativa, riduzione della qualità della vita per i pazienti e le famiglie, danni irreversibili d'organo o persino morte.

Alla Conferenza gli esperti multidisciplinari hanno concluso che:

Le Immunodeficienze Primitive restano in gran parte non diagnosticate e vi è una mancanza di conoscenza di queste malattie presso l'opinione pubblica, gli organi sanitari, gli organi politici che si occupano di salute pubblica.

Le terapie efficaci per le Immunodeficienze Primitive esistono ed il trattamento precoce salva la vita, previene la morbidità e migliora la qualità della vita. È inoltre dimostrato che il trattamento precoce riduce i costi sanitari.

Vi è una differenza significativa di cura all'interno e tra gli Stati membri della UE.

Gli esperti multidisciplinari hanno elaborato un Documento di Consenso che contiene queste conclusioni ed inoltre hanno approvato una serie di raccomandazioni centrate su tre settori chiave per i quali deve essere intrapresa un'azione prioritaria dai governi membri della UE:

Conoscenza e formazione

Protocolli clinici per identificare attendibilmente le Immunodeficienze Primitive.

Studi epidemiologici sulla prevalenza ed incidenza delle Immunodeficienze Primitive ed il loro impatto su sanità pubblica e costi.

Registri internazionali di pazienti estesi alla valutazione della presentazione clinica, della storia naturale e dei modelli genetici delle Immunodeficienze Primitive.

Campagne sulla salute sviluppate per incrementare la conoscenza delle Immunodeficienze Primitive nell'opinione pubblica.

Programmi di formazione rivolti alla popolazione in generale, agli organi sanitari, agli organi politici che si occupano di salute pubblica.

Screening e diagnosi

Strumenti pratici per la diagnosi certa delle Immunodeficienze Primitive disponibili in ogni paese.

Valutazione degli strumenti diagnostici per le Immunodeficienze Primitive e ricerca sulla fattibilità di programmi di screening per prevenire danni.

Trattamento e gestione

Linee guida dell'UE sviluppate per garantire parità d'accesso al trattamento e per assicurare uno standard di cura ottimale.

Collaborazioni tra i diversi stati organizzate in modo tale da permettere lo scambio di esperienza tra esperti e la formazione.

Collegamento tra i centri specialistici dell'UE per determinare gli esiti della malattia.

Trattamenti sicuri con immunoglobuline disponibili a tutti i pazienti che necessitano della terapia sostitutiva.

La sicurezza dei trattamenti con immunoglobuline è una priorità.

Il seguente rapporto include il Documento di Consenso completo e le sintesi delle relazioni presentate alla Consensus Conference Europea sulle Immunodeficienze Primitive. Le copie complete delle presentazioni ed ulteriori dettagli possono essere trovati sul sito Web del congresso: www.eupidconference.com.



PID

PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES

European Primary Immunodeficiencies Consensus Conference

19 – 20 June 2006

Paul-Ehrlich-Institut, Langen, Germany

Documento di Consenso Europeo sulle Immunodeficienze Primitive

In collaborazione con la Commissione Europea, l'International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), la European Society for Immunodeficiencies (ESID), l'International Nurses Group for Immunodeficiencies (INGID) e la European Federation for Immunological Societies (EFIS) hanno organizzato una Consensus Conference Europea di due giorni sulle Immunodeficienze Primitive il 19 e 20 giugno al Paul-Ehrlich-Institut a Langen, Germania.

A questa Conferenza hanno partecipato medici, pazienti, infermieri, industrie e organi politici provenienti da tutta la UE. Insieme, i partecipanti hanno concordato questo Documento di Consenso sulle Immunodeficienze Primitive focalizzato su:

L'entità dell'impatto negativo che le Immunodeficienze Primitive hanno attualmente sui sistemi sanitari e sui pazienti non diagnosticati.

Le disparità di assistenza e trattamento presenti nella popolazione con Immunodeficienze Primitive all'interno dell'UE.

Esempi delle azioni e delle iniziative immediate che i governi degli Stati Membri dell'UE possono intraprendere per ridurre l'impatto delle Immunodeficienze Primitive in tre settori chiave:

1. Conoscenza e formazione
2. Screening e diagnosi
3. Trattamento e gestione

1. Conoscenza e formazione

Dichiarazione di Consenso

I. Opinione pubblica

Vi è una mancanza di conoscenza delle Immunodeficienze Primitive nell'opinione pubblica.

Vi è una mancanza di comprensione dell'impatto delle Immunodeficienze Primitive sull'istruzione, sul lavoro e sulla vita sociale del singolo paziente. Le differenze enormi fra Immunodeficienze Primitive e l'HIV/AIDS non sono comprese.

II. Personale sanitario

A causa della mancata introduzione dell'immunologia applicata all'interno dei programmi di preparazione professionale vi è una mancanza di conoscenza delle Immunodeficienze Primitive da parte di:

- Personale medico di primo livello (medici di famiglia, medici generici, infermieri, ostetrici), cioè mancata conoscenza dei sintomi.
- Personale medico di secondo livello (medici in ospedali pubblici e universitari), cioè mancata comprensione della disponibilità ed efficacia dei trattamenti.
- Personale paramedico (fisioterapisti, dietisti, infermieri esperti in genetica, farmacisti, psicologi, dentisti).

III. Organi politici di salute pubblica

Vi è una mancanza di conoscenza fra gli organi politici che si occupano di salute pubblica, sia a livello nazionale che dell'UE, dell'effetto negativo sulle risorse sanitarie dovuto alla cronica sotto-diagnosi delle Immunodeficienze Primitive.

Vi è una mancanza di comprensione del livello di prevenzione che potrebbe essere ottenuto se le Immunodeficienze Primitive fossero diagnosticate adeguatamente.

Raccomandazioni:

I. Opinione pubblica

Per aumentare la conoscenza delle Immunodeficienze Primitive sono necessarie campagne di salute pubblica e programmi educativi; questi possono essere realizzati mediante lo sviluppo, l'attuazione e la valutazione di:

Materiale aggiornato, tradotto (per i non madre-lingua) e adattato (per gruppi particolari) utilizzato per il riconoscimento dei potenziali pazienti. Materiale da distribuire adatto ai programmi di studio della scuola primaria, compresi libri, opuscoli, lettere per i genitori ed informazioni per gli insegnanti.

Materiale adatto a campagne universali di salute pubblica; ciò potrebbe includere giornate dedicate alla divulgazione, così come annunci mediante la TV, la stampa ed Internet da utilizzare (con le traduzioni) in tutti gli Stati membri dell'UE,

Inclusione di una trama dedicata alle Immunodeficienze Primitive nelle soap opera nazionali.

II. Personale sanitario

Per aumentare la conoscenza delle Immunodeficienze Primitive é necessaria una formazione migliore; è possibile raggiungere ciò attraverso:

Fornitura di modelli per l'introduzione negli obiettivi formativi di scuole mediche ed infermieristiche di un addestramento in immunologia di base ed applicata, con particolare interesse sulle Immunodeficienze Primitive.

Inserimento nella formazione degli infermieri di protocolli per i fallimenti vaccinali ed il riconoscimento della ricorrenza eccessiva di infezioni.

Integrazione di insegnamenti di immunologia di base ed applicata, con particolare riguardo all'immunizzazione, nei programmi delle specializzazioni in pediatria generale, medicina interna, reumatologia, medicina respiratoria e malattie infettive.

Distribuzione delle informazioni utilizzate per la formazione di tutti i gruppi su siti Web accessibili.

Aumento dei crediti formativi grazie a materiale condiviso.

Scambio di informazioni sulle Immunodeficienze Primitive, comprese linee guida e formazione, alle riunioni professionali delle specialità mediche correlate.

Inclusione delle Immunodeficienze Primitive come argomento nello sviluppo professionale continuo per i medici, fisioterapisti, infermieri e ostetrici.

III. Organi politici di salute pubblica dell'UE e a livello nazionale. Per esempio a livello UE: Istituzioni, Parlamento, Stati Membri, EMEA; a livello nazionale: organi politici, organi consultivi nazionali, assicuratori; a livello mondiale: OMS, ditte farmaceutiche, produttori di vaccini

E' necessario aumentare la conoscenza delle Immunodeficienze Primitive attraverso:

Studi sull'impatto delle malattie e della terapia, in associazione a studi di epidemiologia, impatto sulla salute pubblica e rapporto costo-beneficio che dimostrino risparmi economici e aumento della qualità della vita.

Forti organizzazioni di pazienti in tutti i paesi UE, con identificazione dei principali rappresentanti dei pazienti.

Informazioni facilmente accessibili per dirigenti sanitari e assicuratori.
Pubblicazioni periodiche dai registri nazionali.

2. Screening e Diagnosi

Dichiarazione di Consenso

Le Immunodeficienze Primitive sono ampiamente sotto-diagnosticate.

L'identificazione precoce delle Immunodeficienze Primitive:

- Salva la vita.

- Migliora la salute, la qualità della vita e la durata della vita dei pazienti diagnosticati e curati con un trattamento adeguato.

- Permette la consulenza genetica e la diagnosi prenatale all'interno della famiglia.

Gli strumenti per l'identificazione delle Immunodeficienze Primitive sono:

- Linee guida diagnostiche per il riconoscimento dei pazienti sintomatici.

- Esami di laboratorio di genetica e immunologia appropriati.

- Test di screening per malattie inerenti.

Raccomandazioni:

1. Raccolta di informazioni

I protocolli clinici sono necessari per identificare in maniera attendibile le Immunodeficienze Primitive; questi possono essere generati dallo sviluppo, dall'applicazione e dalla valutazione di:

- Linee guida diagnostiche su una base scientifica.

- Criteri di diagnosi standardizzati per le Immunodeficienze Primitive.

E' necessaria una valutazione dell'impatto delle Immunodeficienze Primitive sulla comunità; ciò è permesso dagli studi epidemiologici per definire:

- La prevalenza e l'incidenza delle Immunodeficienze Primitive nella popolazione.

- L'impatto delle Immunodeficienze Primitive sulla salute pubblica.

- L'impatto delle Immunodeficienze Primitive sulla spesa sanitaria.

I registri internazionali delle Immunodeficienze Primitive permettono futuri processi diagnostici identificando:

- Il modello di presentazione clinica di queste malattie.

- La storia naturale delle varie Immunodeficienze Primitive (morbilità, mortalità, complicanze),

- Relazione fra i modelli clinici di malattia e il substrato genetico.

II. Strumenti diagnostici adatti

In ogni paese sono necessari strumenti pratici per una diagnosi appropriata delle Immunodeficienze Primitive; ciò é garantito dalla disponibilità di:

- Test diagnostici semplici a livello locale.
- Test immunologici in centri diagnostici specializzati a livello nazionale.
- Test complessi attraverso le reti d'eccellenza distribuite in Europa.

E' necessaria un'appropriata valutazione degli strumenti diagnostici; ciò è consentito attraverso:

- Sviluppo di valori di riferimento per età di tutti i test diagnostici immunologici,
- Regolari controlli di qualità nei laboratori immunologici.

La ricerca sulla applicabilità di programmi di screening per le Immunodeficienze Primitive è necessaria per impedire danni e deve includere:

- Sviluppo di test adatti.
- Valutazione dei costi e dei benefici.
- Valutazione degli aspetti etici.
- Sviluppo di linee guida per la gestione dei pazienti.

3. Trattamento e Gestione

Dichiarazione di Consenso

Le terapie efficaci per le Immunodeficienze Primitive esistono.

Il trattamento precoce salva la vita, previene la morbilità e migliora la qualità della vita.

Gli esperti hanno segnalato che il trattamento precoce delle Immunodeficienze Primitive è economicamente vantaggioso.

La sicurezza dei trattamenti con immunoglobuline è una priorità.

Vi è una significativa disomogeneità di cura all'interno degli Stati Membri dell'UE:

- Vi è una mancanza di cure specialistiche in molti paesi.
- Vi sono ampie variazioni nella disponibilità e nel reperimento delle terapie esistenti.
- La disponibilità dell'auto-trattamento domiciliare é disomogeneo all'interno dell'UE.

Non ci sono abbastanza studi riguardanti nuove strategie terapeutiche.

La differenza nei metodi degli studi di sorveglianza post-produzione rende le analisi comparative d'efficacia difficili.

Raccomandazioni:

I. Linee guida

E' indispensabile lo sviluppo e l'applicazione di linee guida europee per garantire la parità d'accesso al trattamento all'interno dell'UE per i portatori di Immunodeficienze Primitive, assicurando uno standard ed una qualità di cura ottimali all'interno di un contesto terapeutico adeguato.

II. Formazione e Scambio di Esperienza

Dovrebbero essere sviluppate iniziative tra i diversi paesi per permettere lo scambio di esperienza e formazione tra esperti per:

- Organizzare corsi di formazione specialistici per infermieri ed ostetrici all'interno dell'UE.

- Finanziare medici e infermieri specializzati che visitino altri centri di immunologia.

- Istruire il personale sanitario collegato.

- Sostenere lo sviluppo in atto del registro ESID.

III. Networks dei centri

Dovrebbero essere costituiti networks dei centri UE di diagnosi e trattamento per sviluppare metodi per determinare gli effetti della malattia attraverso:

- Standardizzazione degli studi clinici e sorveglianza post-produzione.

- Utilizzo del registro on-line dell'ESID.

IV. Trattamento

Dovrebbero essere messi a disposizione fondi adeguati per fornire:

- Livelli ottimali di cura in ogni Stato Membro dell'UE.

- Trattamenti sicuri con immunoglobuline.

- Adeguata fornitura delle terapie, specificamente immunoglobuline, per i pazienti con Immunodeficienze Primitive che richiedono questa terapia salva-vita.