

Progetti innovativi per le malattie rare

Gestione delle malattie rare durante la pandemia da Covid-19

G. Baroncelli, S. Bertelloni, D. Peroni

U.O. Pediatria-Universitaria, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Abstract

La pandemia da Covid-19 ha determinato profonde modificazioni dell'approccio ai pazienti pediatrici con una sensibile riduzione degli accessi in PS (circa -50%) e dei ricoveri in regime ordinario (circa -25%). Questo ha comportato che molti pazienti sono giunti in PS in fase avanzata di malattia con evidenza di complicanze, a volte clinicamente importanti. Anche per quanto riguarda i pazienti affetti da malattia rara la pandemia da Covid-19 ha determinato una riduzione degli accessi in PS e soprattutto è stato osservato un drastico calo degli accessi in regime ambulatoriale per la somministrazione di terapie programmate per timore di essere contagiati da tale malattia. I controlli clinici sono stati sostituiti, quando possibile, da colloqui telefonici, contatti e-mail e valutazioni in telemedicina. Purtroppo, l'aspetto più penalizzante che è stato rilevato, in alcuni casi, è stata la sospensione volontaria o l'allungamento degli intervalli di somministrazione di farmaci da eseguire in ospedale mediante infusione per via e.v. Tale comportamento è stato rilevato soprattutto in alcuni pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne e osteogenesi imperfetta in trattamento con bisfosfonati e.v.

Nei pazienti affetti da rachitismo ipofosfatemico X-linked in trattamento con anticorpo monoclonale specifico per la patologia (Burosumab) è stata attivata, tramite un accordo intercorso durante il lockdown tra la Regione Toscana e la ditta produttrice del farmaco, che si è assunta i costi di gestione di questa procedura, la somministrazione a domicilio (cd. Home Therapy). Tale approccio ha avuto dei riscontri molto positivi da parte dei pazienti e delle famiglie consentendo di ridurre in modo significativo gli accessi in ospedale per la somministrazione del farmaco riducendo il rischio di contagio. Tale procedura potrebbe essere applicata per il trattamento a domicilio di altre malattie rare che necessitano di terapie croniche programmate.