

Progetti innovativi per le malattie rare

Aspetti Riproduttivi nelle Malattie Rare Reumatologiche

Chiara Tani¹, Diana Marinello¹, Rosaria Talarico¹, Dina Zucchi¹, Ilaria Palla², Giuseppe Turchetti², Marta Mosca¹

1. U.O. Reumatologia, Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana

2. Scuola Superiore Sant'Anna

Abstract

La gestione della gravidanza e di tutti gli aspetti legati alla vita riproduttiva dei pazienti con malattia rara reumatologica rappresenta una sfida per il clinico e per il paziente. Infatti la letteratura a disposizione sulle malattie rare è scarsa e frammentata, non esistono studi clinici *ad hoc* per le terapie in gravidanza, i registri a disposizione non sono sufficientemente informativi per tali aspetti. Le società scientifiche hanno prodotto raccomandazioni per la gestione della gravidanza, della pianificazione familiare e di molti aspetti della vita riproduttiva; tuttavia, molte problematiche specifiche delle malattie rare reumatologiche non sono affrontati. Ne consegue che la gestione clinica degli aspetti riproduttivi di tali patologie è molto eterogenea e basata quasi esclusivamente sulla singola esperienza del clinico.

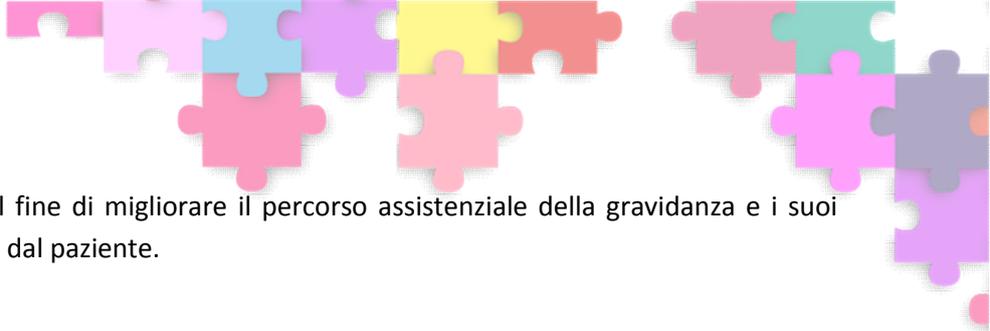
Nell'ambito del gruppo di studio internazionale della gravidanza e aspetti correlati alla vita riproduttiva "Rheumapreg" (<https://www.rheumapreg2021.com>), il team della Pregnancy Clinic della UO Reumatologia dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana, con la collaborazione di ERN ReCONNET, si è fatta promotore di uno studio internazionale volto alla identificazione dei percorsi assistenziali riguardanti gravidanza e aspetti correlati attualmente disponibili a livello europeo ed extra-europeo per i pazienti affetti da malattie rare reumatologiche.

A questo scopo è stato identificato un team internazionale di esperti nel campo della gravidanza nelle malattie rare che ha formulato un survey destinato a medici per esplorare gli aspetti assistenziali organizzativi relativi alla gravidanza. Nel contempo è stato creato un team internazionale di pazienti affetti da patologie reumatologiche rare che hanno creato un questionario destinato a pazienti e volto ad esplorare esperienze e vissuto relativo a tali temi. Il questionario destinato a pazienti è stato affiancato ad una sezione di medicina narrativa con cui sono state raccolte le storie dei pazienti.

Sono state raccolte risposte da 69 clinici di 13 diversi Paesi Europei ed Extra Europei e da 129 pazienti affetti da malattie reumatologiche rare. In sintesi, i bisogni più importanti emersi dai pazienti sono: mancanza di informazioni, qualità della cura variabile tra un centro e l'altro, mancanza di centri "esperti" nella gestione della gravidanza e aspetti correlati in pazienti con malattia rara reumatologica, accesso alle cure eterogeneo e frammentato, senso di frustrazione e solitudine nella gestione di una fase così importante della vita.

Dal punto di vista dei medici, è emersa la mancanza di training specifici, mancanza di linee guida e raccomandazioni, mancanza di una organizzazione strutturata delle varie fasi della gravidanza, difficoltà nella creazione di team multidisciplinari.

Gli step futuri del progetto prevedono la creazione di gruppi di lavoro che uniscano medici e pazienti per delineare percorsi assistenziali destinati alla gravidanza e agli aspetti correlati alla vita riproduttiva dei pazienti con malattie rare reumatologiche, che siano condivisi tra medici e pazienti, standardizzati e



applicabili nei diversi setting clinici al fine di migliorare il percorso assistenziale della gravidanza e i suoi outcomes nonché l'esperienza vissuta dal paziente.