



REGIONE AUTONOMA FRIULI VENEZIA GIULIA



PRESIDIO
OSPEDALIERO
UNIVERSITARIO



Santa Maria
della Misericordia
di Udine

azienda sanitaria universitaria
INTEGRATA DI UDINE



I.M.F.R.

SCHEMA PER LA PRESENTAZIONE DEI PROGETTI DI RICERCA OGGETTO DI SPONSORIZZAZIONE

(a cura del proponente, da allegare alla nota indirizzata al Direttore alla S.O.C. Affari Generali)

1. Responsabile scientifico della ricerca

Nome e Cognome: Giovanni Barillari

Qualifica: Direttore SOS di Dipartimento "Malattie Emorragiche e Trombotiche"

Struttura: SOS di Dipartimento "Malattie Emorragiche e Trombotiche" c/o Dipartimento di Area Vasta di Medicina Trasfusionale

2. Titolo del progetto di ricerca

La complessità della patologia emofilica: dalla gestione del paziente agli studi clinici

3. Descrizione delle attività progettuali

La SOS di Dipartimento "Malattie Emorragiche e Trombotiche" (MET) da molti anni si occupa di attività clinico-assistenziali per pazienti affetti da patologie trombotiche e pazienti emofilici.

In particolare, l'emofilia è una malattia rara di origine genetica, causata principalmente dalla carenza o dal difetto funzionale dei fattori della coagulazione VIII e IX, con conseguenti sanguinamenti, più o meno gravi e frequenti.

La complessità della patologia emofilica fa sì che i pazienti necessitino di essere seguiti accuratamente nella gestione della malattia (tipo di trattamento, monitoraggio dello sviluppo di inibitori, adeguamento della terapia a farmacocinetica, stile di vita ed esigenze del paziente, corsi di autoinfusione per il trattamento profilattico o la gestione delle emergenze emorragiche...). Inoltre, i pazienti emofilici devono essere adeguatamente supportati anche in tutto ciò che consegue la malattia (organizzazione di visite mediche specialistiche quali valutazioni ortopediche, e di attività che comportino un miglioramento della loro qualità di vita come sedute di fisioterapia, corsi di nuoto...) e, frequentemente, nella gestione stessa della vita quotidiana, dal momento che l'emofilia può essere una patologia altamente invalidante, soprattutto nei casi severi. I traguardi terapeutici raggiunti nel campo dell'emofilia hanno portato l'aspettativa di vita del paziente ad essere paragonabile a quello della popolazione generale. Con l'invecchiamento della popolazione emofilica, tuttavia, è necessario far fronte alla gestione degli esiti cronici legati alla coagulopatia persistente (artropatia degenerativa e rischio emorragico pluridistrettuale), oltre che alla comparsa di comorbidità tipiche dell'età avanzata quali le malattie cardiovascolari, tumorali e metaboliche che hanno un importante impatto sulla gestione clinica globale. Inoltre, in un periodo di forte sviluppo di nuovi approcci terapeutici per la



patologia emofilica, è fondamentale saper scegliere il trattamento adeguato al singolo paziente.

Uno degli aspetti più invalidanti è lo sviluppo di emorragie a carico dei muscoli (ematomi) e delle articolazioni (emartri), spontanee o conseguenti a trauma. In particolar modo gli emartri devono essere prevenuti e trattati nel più breve tempo possibile, sin dalla nascita, per evitare l'insorgenza di una grave artropatia; questa si presenta con dolore persistente, cronico con fase di acuzie, riduzione della massa e della forza muscolare e sviluppo di deformazioni ossee che possono portare ad effetti irreversibili. Per migliorare in toto la qualità della vita dei pazienti emofilici diventa pertanto essenziale sia il controllo dei sanguinamenti mediante un appropriato trattamento profilattico sia un controllo adeguato della sintomatologia del dolore. La SSD MET intende sviluppare un progetto per formare medici ed infermieri di Pronto Soccorso ad un corretto approccio al paziente emofilico; la stesura di un protocollo efficace di accoglienza del paziente emofilico in presenza di emartro o altra emorragia importante, la somministrazione del fattore della coagulazione e una terapia del dolore sono fondamentali nella gestione delle emergenze. Tale progetto si pone inoltre come obiettivo la tempestività di intervento per il contenimento del dolore nel manifestarsi di emartri/ematomi.

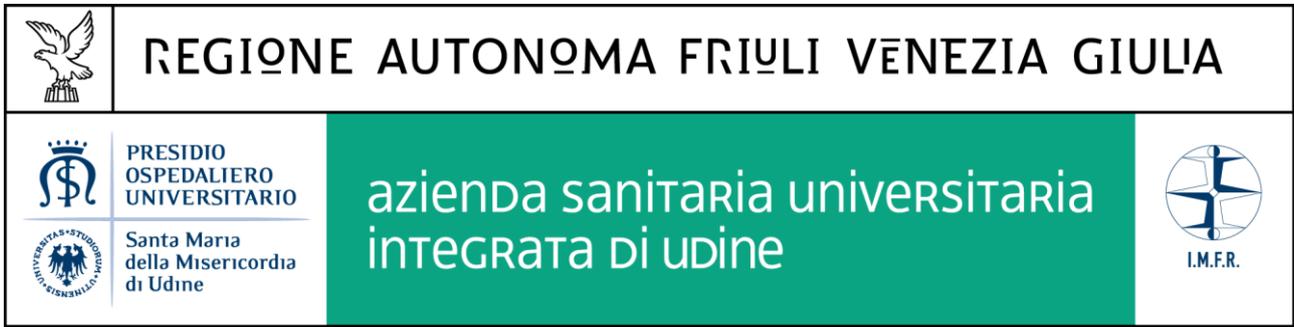
Un altro supporto ai pazienti deriva anche dai registri per i pazienti. La SSD MET si propone di raccogliere i dati dei pazienti affetti da emofilia A che hanno sviluppato inibitori e che sono sottoposti ad immunotolleranza (ITI), in relazione a tipo di concentrato utilizzato e posologia. In questo modo si possono ottenere informazioni aggiuntive per la stratificazione della prognosi e per le scelte cliniche nei pazienti candidati a o che stanno eseguendo ITI.

4. Obiettivi previsti e risultati attesi

La gestione del paziente emofilico è molto articolata. Oltre alle specifiche competenze cliniche che garantiscono gli aspetti a valenza tecnico-professionale, la SSD MET deve assicurare che la qualità dell'assistenza al paziente emofilico sia mantenuta anche valorizzando gli aspetti tipicamente organizzativi e gestionali, mantenendo sempre viva l'attenzione sui bisogni e sulle aspettative del paziente.

A supporto delle attività cliniche, vi è pertanto la necessità di:

- aiutare il paziente nella programmazione di visite specialistiche e attività volte al miglioramento della qualità di vita;
- aggiornare regolarmente i registri dei pazienti, in cui sono raccolti dati epidemiologici, clinici e laboratoristici che consentono di definire le reali necessità di salute;
- partecipare a studi clinici, osservazionali ed interventistici, al fine di contribuire al raggiungimento di trattamenti che migliorino la condizione clinica e la qualità di vita di tali pazienti;
- sviluppare progetti che intendano migliorare la qualità di vita delle persone con emofilia, delle famiglie e della comunità a cui afferiscono.



Gli obiettivi misurabili sono:

- a) percentuale di pazienti sottoposti a studio del profilo farmacocinetico di farmaci anti-emofilici e numero totale di valutazioni farmacocinetiche,
- b) standardizzazione della frequenza delle visite di follow-up di pazienti emofilici,
- c) aderenza alle prescrizioni terapeutiche,
- d) implementazione del registro di consumo di farmaci anti-emofilici (concentrati di fattori della coagulazione ed agenti by-passanti).

Per raggiungere tali obiettivi, allo scopo di mantenere elevati livelli assistenziali, la SSD MET necessita della collaborazione con personale che si dedichi alle attività progettuali rivolte ai pazienti emofilici, in particolar modo all'aggiornamento dei registri e al coordinamento dei progetti.

5. Personale interno/esterno adibito alle attività progettuali (es. borse di ricerca da attivare)

La sponsorizzazione viene richiesta per le attività progettuali sopra descritte. Il personale interno sarà supportato da personale esterno per il quale verrà attivata una borsa di studio.

La tipologia di professionista che si intende reclutare è:

- titolare di laurea in Biotecnologie, con competenza ed esperienza in laboratorio di emostasi ed attitudine alla gestione di pazienti anche nell'ambito di trial interventistici.

6. Sede/i presso la/e quale/i verrà sviluppata l'attività di ricerca

SOS di Dipartimento "Malattie Emorragiche e Trombotiche"

7. Durata del progetto

La durata prevista è di 3 anni.

8. Costi previsti e finanziamento totale richiesto

Il finanziamento richiesto è di euro 36000,00.

Udine, 21 maggio 2020

dott. Giovanni Barillari