

# VIVERE CON PH1

## Una guida per il caregiver



Questa guida è stata creata per aiutare te e il tuo bambino ad integrare la gestione dell'iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH) nella vostra vita quotidiana.

 Alnylam<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS

*Vivere* <sup>con</sup> **PH1**

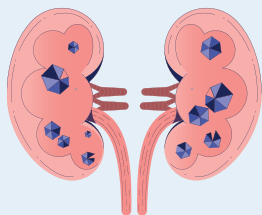
## Comprendere le nozioni di base

**È importante comprendere le nozioni di base della PH1 a prescindere dalla data in cui è stata effettuata la diagnosi del bambino.**

La PH1 è una malattia rara, ereditaria e recessiva. Nello specifico, l'aggettivo "**ereditaria**" indica che viene trasmessa dai genitori ai figli. L'aggettivo "**recessiva**" indica che entrambi i genitori hanno trasmesso al bambino il gene mutato (modificato) che causa la PH1. In questa condizione, il fegato produce una quantità eccessiva di un prodotto di scarto chiamato **ossalato**. In un fegato sano, l'ossalato è presente solo in piccole quantità e, non essendo utilizzato dall'organismo, viene rimosso dai reni. Tuttavia, la PH1 provoca una produzione eccessiva da parte del fegato di ossalato, il quale può a sua volta provocare la formazione di **cristalli** nei reni, causando danni progressivi. L'aggettivo "**progressiva**" indica che il danno ai reni è continuo e può peggiorare nel tempo, anche se i sintomi a volte non sono evidenti.

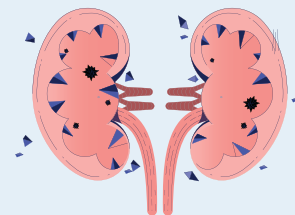
### I cristalli causano danni in modi diversi

1. Si aggregano e formano calcoli renali



2. Si accumulano nei reni e provocano danni (nefrocalcinosi).

Con il tempo, quando i reni sono danneggiati, l'ossalato può diffondersi e formare cristalli in altre parti del corpo (ossalosi sistemica).



### Altri membri della tua famiglia potrebbero avere la PH1?

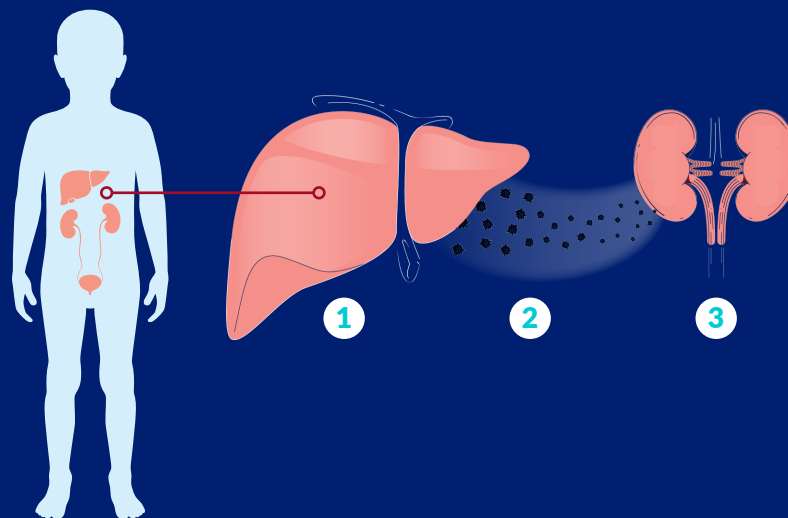
In ragione della natura ereditaria della PH1, nel caso in cui il tuo bambino abbia ricevuto una diagnosi di PH1 confermata da un test genetico, è importante che anche gli altri membri della famiglia, in particolare fratelli e sorelle, siano sottoposti a esame.

**Rivolgiti al tuo medico per richiedere il test genetico anche per gli altri membri della tua famiglia.**

# Alla scoperta del corpo e della PH1 con il tuo bambino

## La PH1 inizia nel fegato ma può danneggiare i reni

1. Il fegato produce **troppo ossalato** che l'organismo non può utilizzare.
2. L'organismo invia l'ossalato ai reni in modo che lo eliminino.
3. Tuttavia l'ossalato **può trasformarsi in cristalli** che, a loro volta, possono accumularsi nei reni e danneggiarli. Nel tempo, i reni smettono di funzionare correttamente.



### Desideri ulteriori informazioni?

Guarda il video su *Come si verifica la PH1* all'indirizzo [VivereconPH1.it](https://www.vivereconph1.it) e scopri di più sulla biologia alla base della condizione del tuo bambino.

## La cooperazione con il personale sanitario

Sebbene la gestione della PH1 possa alle volte sembrare insormontabile, **non sei sola/o**. Il personale sanitario che si occupa del tuo bambino ti aiuterà ad affrontare le sfide future. A seconda della progressione della PH1 del bambino, il tuo nefrologo creerà un piano terapeutico personalizzato.



### IL MEDICO CHE CURA LA PH1 DEL BAMBINO:

NOME:

---

RECAPITI:

---

### Il monitoraggio della salute del bambino

Il personale sanitario può avvalersi di diversi metodi per monitorare la PH1 e verificare la presenza di danni ai reni. La frequenza degli esami e la tipologia di procedure impiegate dipenderà dal piano terapeutico del bambino. Di seguito sono riportati alcuni termini che il personale sanitario potrebbe utilizzare durante i colloqui sul monitoraggio della salute del bambino.

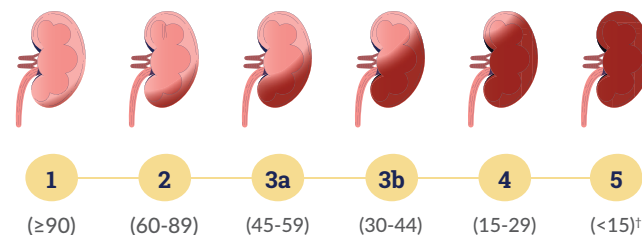
| TERMINE                                          | DEFINIZIONE                                                                                                                                                                                                                                 |
|--------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>ESAME EMATICO SULLA FUNZIONALITÀ RENALE</b>   | Esame che verifica l'efficacia dei reni nel filtrare le scorie dal sangue.                                                                                                                                                                  |
| <b>TRAPIANTO DI RENE</b>                         | Il trapianto di rene è un'operazione chirurgica in cui il rene viene prelevato da un donatore senza PH1 e viene trapiantato in una persona che potrebbe presentare danno renale a causa della PH1.                                          |
| <b>ECOGRAFIA RENALE</b>                          | Procedura diagnostica a immagini che rileva e monitora eventuali calcoli renali formati.                                                                                                                                                    |
| <b>LITOTRIPSIA</b>                               | Procedura non invasiva per la rottura dei calcoli renali*.                                                                                                                                                                                  |
| <b>TRAPIANTO DI FEGATO</b>                       | Il trapianto di fegato è un'operazione chirurgica in cui il fegato viene prelevato da un donatore senza PH1 e viene trapiantato in un soggetto con PH1. Un trapianto di fegato impedisce quindi la sovrapproduzione di ossalato nel fegato. |
| <b>TRATTAMENTO ENDOSCOPICO RENO-URETERALE</b>    | Procedura mininvasiva per la rimozione/rottura dei calcoli*.                                                                                                                                                                                |
| <b>ESAME DELLE URINE CON LIVELLO DI OSSALATO</b> | Esame per il controllo dei livelli di ossalato nelle urine.                                                                                                                                                                                 |

\*L'urologo sceglierà la procedura in base alla dimensione/quantità dei calcoli.

### Il controllo della funzionalità renale

I medici misurano la funzionalità renale controllando la **velocità di filtrazione glomerulare stimata (eGFR)**. Il calcolo del valore di eGFR del bambino è basato sulla misurazione, mediante esame, della concentrazione di creatinina, un prodotto di scarto, nel sangue.

Dal momento che la PH1 può portare alla **malattia renale cronica (CKD)**, è fondamentale provvedere a un controllo regolare dei livelli di eGFR nonché della funzionalità renale. Gli stadi della CKD vanno dal basso rischio di danno renale (stadio 1) all'insufficienza renale (stadio 5).



<sup>†</sup>Questi valori corrispondono alla quantità di millilitri filtrati al minuto dal rene e sono corretti in base all'area del corpo.



# Parlare al bambino della PH1

Informare il bambino dell'importanza del piano terapeutico può aiutarlo a rimanere motivato. Prova a illustrargli questi punti in modo che possa comprendere l'importanza della gestione della PH1:



## Iperidratazione e assunzione di farmaci

- Bere molta acqua contribuisce a diluire l'ossalato, ossia ad indebolirlo.
- Non è sempre facile bere così tanta acqua, soprattutto se non si ha sete. Il personale sanitario consiglierà il quantitativo di acqua adeguato da consumare.
- Chiedi al bambino in che modo puoi aiutarlo.
- L'assunzione di vitamina B6 può aiutare l'organismo a produrre meno ossalato. Il personale sanitario consiglierà il quantitativo di vitamina B6 adeguato da assumere.
- L'assunzione di citrato alcalino può favorire la riduzione del numero di cristalli di ossalato.



## Prendersi cura del corpo e della mente

- È possibile aiutare l'organismo a mantenersi il più possibile in salute consumando cibi sani, giocando all'aperto e dormendo adeguatamente la notte.
- Talvolta, la PH1 può causare sensazioni di stanchezza, rabbia o tristezza. Invita il bambino a parlarne con te, offrendoti di fare tutto il possibile per aiutarlo.



## La dialisi

- Quando i reni non sono più in grado di svolgere la loro funzione, avranno bisogno di un ulteriore aiuto. È qui che interviene un macchinario in grado di funzionare come i reni, ossia la macchina per dialisi.
- La dialisi favorirà l'eliminazione dell'ossalato in eccesso.
- Mentre la macchina per dialisi è in funzione, il bambino dovrà stare fermo e aspettare pazientemente. Chiedi al bambino se ci sono giochi o libri che vorrebbe portare.



## Le visite dal dottore

- I medici svolgono un ruolo essenziale nella gestione della PH1. La prescrizione di esami li aiuta ad individuare il modo in cui prendersi cura del bambino.
- I medici possono aiutare il bambino in caso di calcoli o se i suoi reni non sono abbastanza forti. Inoltre, sono a disposizione per rispondere a qualsiasi domanda in merito alla PH1. Chiedi al bambino se ci sono domande che vorrebbe porre al medico alla prossima visita.



## Il tuo bambino è curioso?

PH1 of a Kind™ è una serie di video animati creata appositamente per i bambini che convivono con la PH1. Guarda i video con il tuo bambino all'indirizzo [VivereconPH1.it](https://www.vivereconph1.it)



## La preparazione al percorso del bambino con la PH1

Il pieno controllo della gestione della PH1 può rallentare il danno ai reni, tuttavia, i livelli eccessivi di ossalato possono provocare danni permanenti. In ultimo, potrebbe essere necessario un trapianto laddove la progressione della PH1 sia giunta a uno stadio troppo avanzato. Fino a tempi recenti, il trapianto di fegato rappresentava il solo modo per arrestare la produzione di ossalato. Tuttavia, al momento, gli sviluppi terapeutici più recenti agiscono e prevengono la sovrapproduzione di ossalato nel fegato senza la necessità di ricorrere al trapianto.

### Alla scoperta degli interventi di trapianto

Il trapianto di fegato è un'operazione chirurgica in cui il fegato viene prelevato da un donatore senza PH1 e viene trapiantato in un soggetto con PH1.

Un trapianto di fegato impedisce quindi la sovrapproduzione di ossalato nel fegato. La gran parte delle altre opzioni di gestione non è in grado di agire allo stesso modo.

In ragione del fatto che la PH1 danneggia soprattutto i reni, potrebbe essere necessario ricorrere sia al trapianto di fegato sia a quello dei reni, in contemporanea o nell'ambito di due interventi distinti. Questa procedura è nota come trapianto combinato di fegato-rene.

I trapianti sono operazioni importanti che richiedono preparazione, controllo a lungo termine e assunzione di farmaci a vita. Rivolgiti al personale sanitario per sviluppare un piano dettagliato che ti aiuti nella ripresa dall'intervento.

### Qualunque sia la tappa in cui si trova il tuo bambino nel percorso con la PH1, potresti dover fornire delucidazioni agli altri in merito alla sua condizione

Non tutte le persone che incontrerà conosceranno la PH1 e fra di esse potrebbero esserci alcuni membri del personale sanitario che lo segue. Tuttavia, puoi svolgere un ruolo importante nella preparazione degli altri alla sua condizione. Prova a esordire fornendo alle altre persone una breve descrizione della PH1. Utilizza lo spazio sottostante per annotare la descrizione.

#### IN CASO DI DOMANDE SULLA PH1, RISPONDERÒ:

---

---

---



### Desideri ulteriori informazioni?

Per conoscere altri modi in cui puoi aiutare il tuo bambino a gestire la PH1, accedi all'indirizzo [VivereconPH1.it](https://www.vivereconph1.it).

# Aiuta il bambino a conquistare il pieno controllo

Una routine efficace può aiutare il bambino ad avere il pieno controllo della gestione della sua condizione, in modo che possa continuare a svolgere le sue attività preferite.

## Suggerimenti per la preparazione agli appuntamenti

- Chiedi in anticipo al personale della clinica o dell'ospedale se c'è qualcosa che il bambino dovrebbe fare
- Registra eventuali sintomi, anche se sembrano non correlati alla PH1
- Tieni nota del quantitativo di bevande consumate e della frequenza della minzione del bambino nel corso della giornata
- Scrivi un elenco di tutti i farmaci, le vitamine o altri integratori assunti dal bambino
- Prendi nota delle domande da porre al medico

## Suggerimenti per il rispetto del piano terapeutico

- Premia le abitudini sane e celebra le piccole conquiste
- Imposta promemoria sul telefono/sull'orologio del bambino in modo che gli ricordino di bere acqua
- Scegli una bottiglia d'acqua o un braccialetto speciale come promemoria per bere abbastanza acqua
- Prevedi frequenti pause per andare in bagno
- Pianifica in anticipo eventi che potrebbero disturbare o interrompere il consueto piano di assistenza (vacanze, gite scolastiche ecc.)

## Suggerimenti per l'interpretazione dei segni

Dal momento che il bambino potrebbe avere difficoltà a descrivere come si sente, potresti prestare attenzione ai sintomi prima che te li comunichi. Tieni presente che **anche se il bambino potrebbe non avvertire alcuno di questi sintomi**, potrebbe ugualmente presentare un calcolo o insufficienza renale. Se ritieni che il bambino presenti i sintomi elencati, valuta la possibilità di rivolgerti al nefrologo o a un urologo.

| SEGNII DI UN CALCOLO RENALE                                                                                                                                                               | SEGNII DI INSUFFICIENZA RENALE                                                                                                                                                                                                                    |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dolore al fianco o alla schiena</li> <li>• Sangue nelle urine</li> <li>• Frequente urgenza minzionale</li> <li>• Difficoltà a urinare</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Riduzione o assenza del flusso urinario</li> <li>• Perdita di appetito, nausea e vomito</li> <li>• Cute pallida</li> <li>• Gonfiore di mani e piedi</li> <li>• Stanchezza e debolezza estreme</li> </ul> |



## Desideri ulteriori informazioni?

Per conoscere altri modi in cui puoi aiutare il tuo bambino a gestire la PH1, accedi all'indirizzo [VivereconPH1.it](https://www.vivereconph1.it).

## Trovare la forza e il sostegno

In qualità di caregiver, è importante non trascurare il tuo benessere.

### Prenditi cura di te

**Sei la parte più forte del "sistema" di supporto al bambino.**

Questo ruolo richiede tempo, energia e perseveranza, quindi non dimenticare di prenderti cura di te stessa/o. Ciò significa dedicare del tempo a nutrirti in modo sano, praticare attività motoria, rilassarti e prestare attenzione al tuo benessere psicologico.

### Allarga la tua cerchia di supporto

È importante che le persone con cui il bambino interagisce regolarmente, come baby sitter, insegnanti e allenatori, comprendano come la PH1 può influire sulla sua vita quotidiana. Ad esempio, informare l'allenatore del bambino in merito alla PH1 può essere utile in modo che possa assicurarsi che beva abbastanza acqua e comprenda la necessità di fare frequenti pause per andare in bagno.

***È disponibile un modulo da scaricare, compilare e condividere con altre persone per informarle della PH1 da cui è affetto il bambino.***

***Il modulo è disponibile all'indirizzo [VivereconPH1.it](http://VivereconPH1.it).***

Comunicando le esigenze specifiche del bambino ad altre persone, puoi espandere la rete di adulti informati che si prendono cura del suo benessere.



### Desideri ulteriori informazioni?

Per ascoltare le storie di altre persone che convivono con la PH1, accedi all'indirizzo [VivereconPH1.it](http://VivereconPH1.it).



# Allarga la tua cerchia di supporto

Gli operatori sanitari, i gruppi di advocacy ed altre persone che convivono con la PH1 o che si occupano di qualcuno con questa condizione possono essere ottime risorse per ulteriori suggerimenti e indicazioni. Di seguito sono riportate tre risorse facilmente contattabili.



## **Sito Web europeo per i pazienti con PH1** [www.VivereconPH1.it](http://www.VivereconPH1.it)

Si tratta di un sito Web informativo, offerto da Alnylam, che include storie vere di pazienti, video, suggerimenti e risorse scaricabili per chiunque desideri ulteriori delucidazioni sulla PH1 e sulla vita con questa condizione.



## **La Oxalosis & Hyperoxaluria Foundation (OHF)** [www.ohf.org](http://www.ohf.org)

L'OHF è un gruppo di advocacy che si occupa della ricerca di trattamenti e di una cura per tutte le forme di iperossaluria ed è al fianco di migliaia di operatori sanitari, pazienti e le loro famiglie.

