

IL MIO VADEMECUM SULLA PH1:

gestione, monitoraggio e altre informazioni



 Alnylam
PHARMACEUTICALS

La tua guida personalizzata* per convivere con l'iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH1).

Vivere con **PH1**



NOME: _____

*La guida personalizzata non costituisce un consiglio medico personalizzato

Che cos'è la PH1?

L'iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH1) è una malattia ereditaria rara che causa la **sovrapproduzione di ossalato**.



FEGATO

Cos'è l'ossalato?

L'ossalato è un prodotto di scarto normalmente presente in piccole quantità. In un fegato sano, l'ossalato è presente solo in piccole quantità e, non essendo utilizzato dall'organismo, viene rimosso dai reni. **Nella PH1, il fegato produce una quantità eccessiva di ossalato** e i reni non riescono a farvi fronte con la rimozione.



RENI

Una quantità eccessiva di ossalato può essere preoccupante

La **sovrapproduzione di ossalato può danneggiare i reni** e influire sulla capacità dell'organismo di filtrare il sangue per eliminare le scorie e di formare le urine. A prescindere dalla presenza o meno di sintomi, questo danno è progressivo, pertanto peggiorerà nel tempo e può divenire permanente. Tuttavia, la gestione della condizione può aiutare a rallentare il danno renale.

Poiché la PH1 si aggrava nel tempo, è importante che venga diagnosticata il prima possibile, in modo da poter agire tempestivamente.

La PH1 mette a rischio i tuoi reni

I calcoli renali che si formano a causa della sovrapproduzione di ossalato nel fegato sono il sintomo più comune della PH1.



I sintomi dei calcoli renali possono includere:

- Dolore al fianco
- Minzione dolorosa e/o presenza di sangue nelle urine (ematuria)
- Infezioni delle vie urinarie
- Espulsione di calcoli nelle urine

Sebbene non sia percepibile, l'ossalato può causare danni

Non tutti i soggetti con PH1 presenteranno calcoli renali. Anche se non vi sono calcoli renali, i tuoi reni continuano ad essere a rischio di venir danneggiati in quanto la sovrapproduzione di ossalato è comunque presente. In ultimo, anche altre parti del corpo potrebbero iniziare ad essere danneggiate.



I sintomi della PH1 (calcoli renali o altro) possono manifestarsi a qualsiasi età.

Test genetico

La PH1 è una condizione ereditaria, ossia viene trasmessa dai genitori ai figli. È importante che i membri della famiglia, in particolare i fratelli, di una persona affetta da PH1 considerino di sottoporsi a un test genetico per la malattia.

I TUOI FAMILIARI SONO STATI SOTTOPOSTI A TEST GENETICO PER LA PH1? ☐ Sì ☐ No

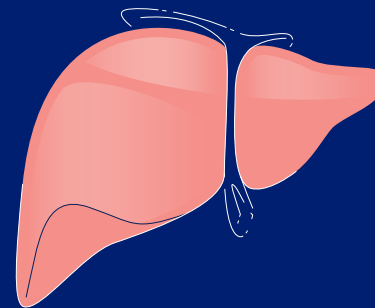
INFORMAZIONI AGGIUNTIVE: _____



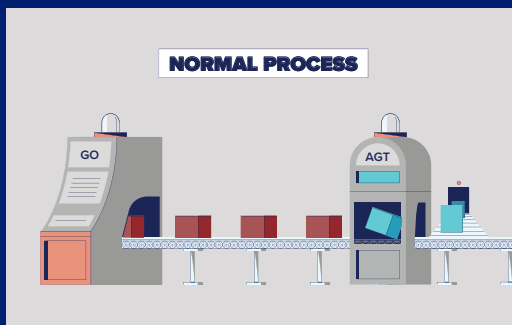
La PH1 provoca una produzione eccessiva di ossalato da parte del fegato

Nella PH1, l'ossalato è prodotto in eccesso per via di un processo interrotto che coinvolge due enzimi epatici, la glicolato ossidasi (GO) e l'alanina-gliossilato aminotransferasi (AGT).

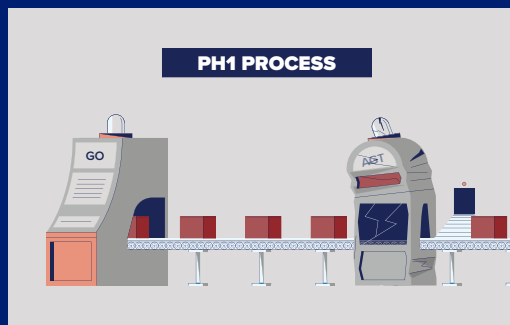
Immagina che il fegato sia una fabbrica e che questi enzimi lavorino al suo interno come macchinari che aiutano l'organismo a produrre o scomporre le sostanze.



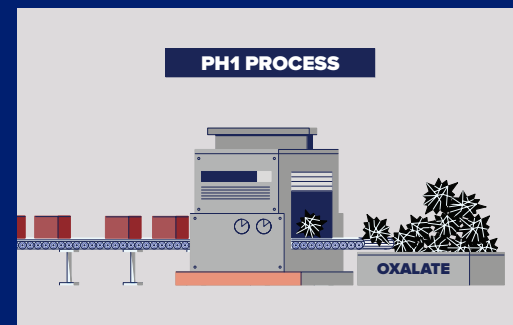
**In condizioni normali,
la GO e l'AGT cooperano**



**Nella PH1, l'AGT presenta anomalie,
ma la GO continua a funzionare**



**Ciò determina una
produzione eccessiva di ossalato**

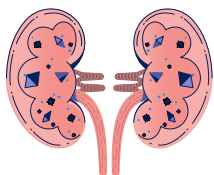


**Dal momento che la PH1 è causata dalla sovrapproduzione di ossalato,
il medico monitorerà i livelli di ossalato nell'organismo.**



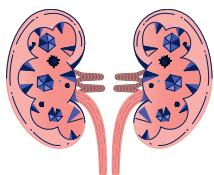
I reni cercano di eliminare l'ossalato, ma quest'ultimo può continuare ad accumularsi

Solitamente, l'organismo cerca di eliminare l'ossalato dirigendolo verso i reni, i quali fungono da filtri per l'eliminazione di scorie ed altre sostanze tossiche.



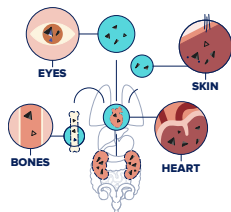
L'ossalato forma dei cristalli nei reni

Una volta nei reni, l'ossalato si combina con il calcio nelle urine. Quando l'ossalato e il calcio si combinano, si formano i cristalli. Nel tempo, vengono prodotti sempre più cristalli che rimangono bloccati nei reni.



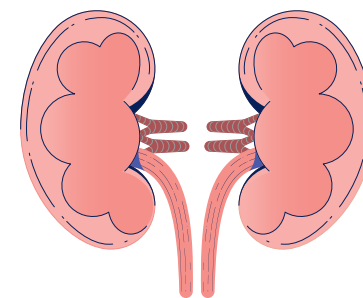
I cristalli di ossalato causano danni ai reni

I cristalli possono combinarsi per creare masse dure (calcoli renali) oppure possono depositarsi nei reni stessi (nefrocalcinosi).



La PH1 tende a peggiorare nel tempo

Il deposito di cristalli nei reni può condurre a malattia renale cronica (MRC) o addirittura insufficienza renale, nota anche come malattia renale allo stadio terminale (ESRD). Con il peggioramento della loro funzionalità, i reni non sono più in grado di eliminare correttamente l'ossalato che inizia a diffondersi e formare cristalli in tutto l'organismo, in un processo denominato ossalosi sistemica. I cristalli danneggiano il punto in cui vengono depositati e tale processo può avvenire in diverse parti e organi del corpo, tra cui ossa, occhi, pelle e cuore.



I sintomi dell'ESRD possono includere:

- Scarsa o assente produzione di urine
- Nausea o vomito
- Cute pallida
- Gonfiore di mani e piedi
- Sensazioni di estrema stanchezza (affaticamento)
- Prurito

Se ritieni di presentare i suddetti sintomi, valuta la possibilità **di rivolgerti al tuo medico o a un nefrologo.**

Dal momento che la PH1 peggiora nel tempo, è importante che i soggetti che ne sono interessati si attengano al rispettivo piano di gestione.

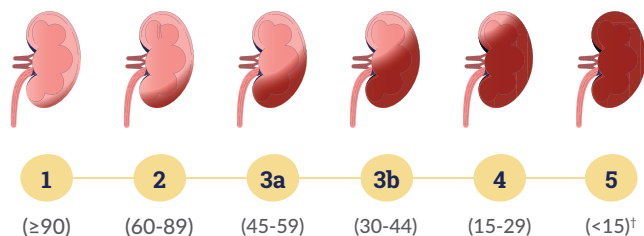
Creazione di un piano per la gestione della tua condizione

La gestione della PH1 non comporta la sola rimozione dei calcoli. La gran parte delle opzioni di gestione non riesce a far fronte ai livelli di ossalato prodotti. Tuttavia, una gestione regolare della PH1 può rallentare l'evoluzione del danno nei reni.

Obiettivo: rallentare la progressione della malattia

Come parte del piano di gestione, il medico può effettuare diverse rilevazioni, tra cui la quantità di ossalato presente nelle urine e/o nel sangue (**livelli di ossalato**) nonché la capacità dei reni di filtrare i prodotti di scarto (**funzionalità renale**). La qualità della funzionalità renale viene verificata mediante gli esami del sangue, i quali misurano la velocità di filtrazione glomerulare (GFR).

È opportuno precisare che, nella lettura dei risultati, valori più elevati di GFR sono associati a una migliore funzionalità renale. Dal momento che la PH1 può portare alla malattia renale cronica (CKD), è fondamentale provvedere a un controllo regolare dei livelli di GFR nonché della funzionalità renale. Gli stadi della CKD vanno dal basso rischio di danno renale (stadio 1) all'insufficienza renale (stadio 5).



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

È possibile che ti vengano prescritte contemporaneamente più opzioni di gestione della PH1. La gestione della PH1 potrebbe essere modificata nel tempo, a seconda della variazione della malattia e dei sintomi.

La regolarità della gestione è importante nella PH1. Alcune delle opzioni possono sembrare impegnative, ma possono fare la differenza.

Il tuo medico può prendere in considerazione queste opzioni di gestione per la PH1:



IPERIDRATAZIONE (bere molta acqua)

Favorisce la diluizione dell'ossalato nelle urine.



PIRIDOSSINA (vitamina B6)

Può favorire il ripristino del normale funzionamento dell'enzima non funzionante nel fegato.



CITRATO ALCALINO (citrato di potassio o citrato di sodio)

Può contribuire a ridurre la formazione di cristalli.



TERAPIE EMERGENTI

Agiscono su e prevengono la produzione di ossalato nel fegato.

DIALISI

Utilizzo di un macchinario per la rimozione dell'ossalato dall'organismo quando la corretta funzionalità dei reni è compromessa.

Una squadra per la gestione della PH1

La PH1 richiede una gestione e un monitoraggio per tutta la vita. Dal momento che la PH1 costituisce un'esperienza personale che influisce in modo diverso su ogni soggetto interessato, la squadra di operatori sanitari che ti segue ti aiuterà ad affrontare i diversi aspetti che la gestione di PH1 può comportare e coopererà con te alla creazione di un piano personalizzato. Visto che il piano sanitario si basa sulla progressione della malattia nel tempo, è importante che tu partecipi a tutti gli appuntamenti con i vari membri del personale sanitario. Puoi utilizzare questa pagina per prendere nota dei loro nomi e dei rispettivi recapiti.

Il nefrologo/nefrologo pediatrico

Il nefrologo è specializzato in malattie come la PH1 che colpiscono i reni. In genere, un nefrologo assumerà il ruolo principale nella gestione complessiva della malattia. Tuttavia, anche altri specialisti potrebbero occuparsi della tua assistenza.



NOME: _____

RECAPITI: _____

L'intera squadra di operatori sanitari

Di seguito sono riportati alcuni degli ulteriori specialisti che potresti incontrare nel percorso con la PH1.

PEDIATRA Il pediatra è un medico che presta assistenza medica e consulenza per neonati, bambini e adolescenti.	NOME: _____ RECAPITI: _____
UROLOGO Un chirurgo specializzato in disturbi delle vie urinarie che spesso si occupa di calcoli renali in pazienti con PH1.	NOME: _____ RECAPITI: _____
CONSULENTE GENETICO Uno specialista in grado di rispondere alle eventuali domande sui test genetici e interpretare i risultati.	NOME: _____ RECAPITI: _____
INFERMIERE DI DIALISI Una figura specificatamente formata al supporto e al monitoraggio di una persona dializzata. Il personale infermieristico di questo tipo può lavorare negli ospedali o in centri di dialisi distinti.	NOME: _____ RECAPITI: _____
ALTRE FIGURE (équipe trapianti, addetti alle prestazioni di primo livello, radiologi ecc.) Altri operatori sanitari che contribuiscono a supportarti durante il tuo percorso con la condizione.	NOME: _____ RECAPITI: _____



A sostenerti non è solo la squadra di operatori sanitari, ma anche i tuoi familiari e amici potranno svolgere un ruolo aiutandoti a rispettare il tuo piano di gestione della PH1 e offrendoti sostegno emotivo.

Il controllo del tuo piano di gestione della PH1

La gestione della PH1 può risultare complicata, in quanto comporta, ad esempio, l'assunzione di diversi farmaci, il consumo di molta acqua e frequenti sessioni di dialisi. Eppure, vi sono tecniche a cui puoi ricorrere e che favoriscono una sensazione di maggior controllo nei casi in cui la gestione della PH1 sembri opprimente. Prima di modificare la tua routine, è opportuno sempre parlare del tuo piano di gestione con la squadra di operatori sanitari che ti segue.

Suggerimenti per un consumo sufficiente di acqua

Poiché la disidratazione può impedire il corretto funzionamento dei reni, bere molta acqua (iperidratazione) è fondamentale. È importante che tu sia consapevole delle situazioni che possono causare disidratazione, quali una malattia (ad es., diarrea, vomito o febbre), attività fisica intensa e consumo di acqua insufficiente.



Il mio consiglio è di guardare al futuro e accettare il supporto di tutte le persone che ti sono accanto.

PAT C.
MADRE DI UN PAZIENTE ADULTO CON PH1

Apponi un segno di spunta accanto alle accortezze che attualmente segui o che vorresti seguire:



PREPARAZIONE

- ☐ Assicurati di avere sempre a disposizione molta acqua tenendo bottiglie piene in giro per casa, in macchina e in tutte le borse/gli zaini
- ☐ Porta dell'acqua con te quando ti rechi in un posto che non conosci



PROMEMORIA

- ☐ Imposta sveglie sul telefono che ti ricordino di bere acqua
- ☐ Stabilisci delle scadenze in modo da bere una specifica quantità entro una certa ora



CREATIVITÀ

- ☐ Consuma cibi con un alto contenuto di acqua, soprattutto frutta e verdura
- ☐ Sebbene l'acqua potabile sia il modo migliore per garantire l'iperidratazione, puoi chiedere al personale sanitario di includere altri liquidi come il latte

Può essere utile coinvolgere i tuoi familiari e amici affinché ti aiutino e ti supportino ad avere il pieno controllo della gestione della PH1.

La preparazione al percorso 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 ed assunzione di farmaci a vita. Rivolgiti alla squadra di operatori sanitari per sviluppare un piano dettagliato che ti aiuti nella ripresa dall'intervento.



Qualunque sia la tappa in cui ti trovi nel percorso con la PH1, potresti dover fornire delucidazioni agli altri in merito alla tua condizione

Non tutte le persone che incontrerai conosceranno la PH1 e fra di esse potrebbero essere inclusi alcuni membri della squadra di operatori sanitari che ti segue. Tuttavia, puoi svolgere un ruolo importante nella preparazione degli altri alla tua condizione. Prova ad esordire fornendo alle altre persone una breve descrizione della PH1. Utilizza lo spazio a destra per annotare la descrizione.



IN CASO DI DOMANDE SULLA PH1, RISPONDERÒ:

Al centro del piano di gestione non ci sono solo i reni, c'è anche la cura della tua persona

Nel tuo percorso di gestione della PH1, è importante anche il controllo della tua salute generale.

L'alimentazione

Non è prevista una dieta particolare per le persone con PH1. In genere, nella PH1 non è necessario evitare categoricamente i cibi ricchi di ossalato, in quanto il loro consumo può avere effetti minimi o addirittura assenti sulla condizione. Dovresti parlarne con i membri del team di operatori sanitari in quanto potrebbero fornire delle indicazioni specifiche in base alla tua situazione personale. Ad esempio, l'assunzione di cibi che contengono calcio è importante. Gli operatori sanitari potrebbero consigliarti di evitare l'eccessivo consumo di cibi che contengono le vitamine C e D.

“

Ci stiamo impegnando al massimo per preservare i suoi reni e seguire le accortezze che favoriscono il mantenimento della loro funzionalità e ne evitano i danni. Quindi, il consumo di acqua, il rispetto della dieta appropriata e l'assunzione regolare dei medicinali, senza saltare le dosi.

LAURA W.
MADRE DI UNA BAMBINA CON PH1

ALIMENTI CHE POTREBBE ESSERE NECESSARIO PREDILIGERE POICHÉ CONTENGONO:

CALCIO

- latte, formaggio e altri prodotti caseari
- verdure a foglia verde, quali cavolo nero, gombo e spinaci
- bevande a base di soia con calcio
- pane e qualsiasi alimento preparato con farina fortificata
- pesci piccoli per cui non è prevista l'eliminazione delle lisce, come le sardine e le alici



ALIMENTI CHE POTREBBE ESSERE NECESSARIO EVITARE POICHÉ CONTENGONO:

VITAMINA C

- agrumi, come arance e succo d'arancia
- peperoni
- fragole
- ribes nero
- broccoli
- cavoletti di Bruxelles
- patate

VITAMINA D

- pesce azzurro, quali salmone, aringa e sgombrò
- carne rossa
- fegato
- tuorli d'uovo

Una condizione rara non significa essere soli

La diagnosi di una malattia rara come la PH1 potrebbe farti sentire smarrito/a e solo/a, ma non lo sei.

Infatti, ci sono diverse persone con cui condividere le tue sensazioni ed emozioni, ossia familiari, amici, la squadra di operatori sanitari e/o i gruppi di pazienti di zona.

In caso di domande o dubbi sul modo in cui le condizioni ereditarie come la PH1 potrebbero influire sulla tua famiglia, puoi rivolgerti ad un consulente genetico per ricevere supporto.

Salute mentale

Per le persone con PH1, l'incapacità di riconoscere le manifestazioni sintomatiche di una malattia renale può far scaturire la sensazione di essere in balia della condizione. È stato riscontrato che le persone con malattia renale cronica o allo stadio terminale possono avvertire sintomi di ansia e depressione. **Se ti senti oppresso/a, informa la squadra di operatori sanitari di questa sensazione e valuta anche la possibilità di rivolgerti ad uno specialista della salute mentale.**

Se hai già richiesto la consulenza di un professionista della salute mentale, puoi utilizzare lo spazio sottostante per annotare il suo nome e i suoi recapiti.



PROFESSIONISTA DELLA SALUTE MENTALE:

RECAPITI:

Prenderti cura del tuo benessere mentale può aiutarti ad affrontare la PH1.



Allarga la tua cerchia di supporto

Gli operatori sanitari, i gruppi di advocacy ed altre persone che convivono con la PH1 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

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

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.



Vivere con PH1

Le giuste informazioni e l'adeguata gestione da parte della squadra di operatori sanitari possono offrirti l'aiuto necessario a **vivere e controllare la PH1.**



Vivere con PH1 è un marchio di Alnylam Pharmaceuticals, Inc.

© 2021 Alnylam Pharmaceuticals, Inc.

Tutti i diritti riservati. PH1-ITA-00031 Marzo 2022

Sviluppato e finanziato da Alnylam Pharmaceuticals

 **Alnylam**
PHARMACEUTICALS