

XXXV

Congresso Nazionale
EDTNA/ERCA

Riccione | 8-9-10 MAGGIO 2017



Filiale Italiana

**INFERMIERISTICA
NEFROLOGICA:
MULTITASKING CARE**

Riccione, 8-9-10 maggio 2017

AIRP onlus

Luisa Sternfeld Pavia - Presidente



AIRP: Il nostro impegno



A.I.R.P. onlus è dedicata a tutti coloro che soffrono per la malattia del Rene Policistico (in inglese Polycystic Kidney Disease, PKD), la più comune di tutte le malattie genetiche che minacciano il benessere e la vita umana.

- Aiuta i Pazienti affetti da rene policistico autosomico dominante dell'adulto (ADPKD) e rene policistico autosomico recessivo (ARPKD) e sostiene le loro famiglie.
- Sensibilizza e favorisce la diffusione delle conoscenze sulla malattia policistica, coinvolgendo Medici, Pazienti e Comunità Scientifica.
- Supporta l'autonomia e l'integrazione sociale dei Pazienti.
- Promuove e sostiene la ricerca.

**Pazienti attualmente seguiti
e sostenuti da AIRP
3.200**

**Soci AIRP
927**



AIRP onlus
Gruppo chiuso

Piace a 5949 persone

Membri (1658)

facebook

I nostri progetti in 10 anni



- Road Show 2010 - 2016
Il rene policistico e le sue manifestazioni



- Tavole rotonde, meeting e partecipazione a congressi

- 10 anni di AIRP
Meeting internazionale presso ISS, Roma 19.09.2015



• Ricerca scientifica

- "Identificazione di disfunzioni metaboliche nel rene policistico: nuove opportunità terapeutiche" – PI Dott.ssa Alessandra Boletta – Ospedale San Raffele, Milano
- Sostegno alla ricerca ARegPKD dei bambini affetti da ARPKD - Dipartimento Pediatrie Specialistiche, U.O. di Nefrologia e Dialisi - Dott. Laura Massella, Dott. Francesco Emma – Ospedale Bambino Gesù, Roma
- Progetto di ricerca relativa al "mantenimento del progetto sull'analisi genica con NGS nella malattia ADPKD" – Prof. Piergiorgio Messa – Policlinico di Milano
- Contributo alla ricerca sulla **Diagnostica della Malattia Policistica Renale (PKD)** mediante sviluppo di test molecolari basati sulla metodica Next Generation Sequencing (NGS) – Spedali Civili di Brescia
- Sostegno alla ricerca su ARPKD - Clinica Pediatrica De Marchi, Unità di Nefrologia e Dialisi Pediatrica, Milano - Prof. Giovanni Montini - Clinica Pediatrica 'G. e D. De Marchi', Milano

- Comunicazione social e www.renepolicistico.it

- Pubblicazioni



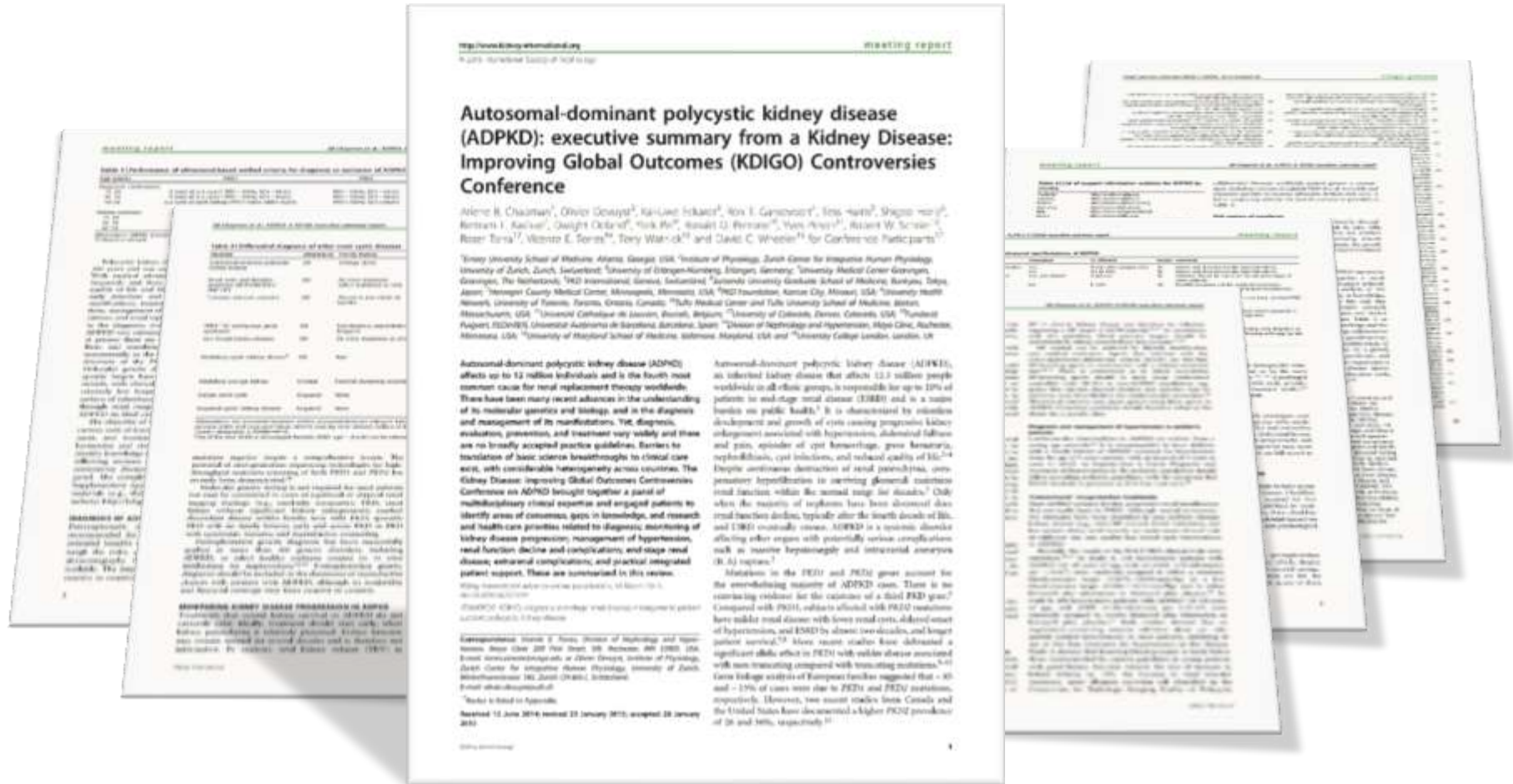
- Raccolta fondi

I nostri progetti:

Partecipazione annuale a meeting nazionali ed internazionali



KDIGO ADPKD Controversies Conference 2014 - 2015



<http://www.kidney-international.org> meeting report
© 2015, Published online 23 July 2015

Autosomal-dominant polycystic kidney disease (ADPKD): executive summary from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Controversies Conference

Alexis H. Chang¹, Oliver Gheys², Rai-Lee Hekker³, Ron E. Ganssler⁴, Eric Hertz⁵, Shigeo Moriyama⁶, Robert J. Kalish⁷, Dwight O'Leary⁸, Mark Wolf⁹, Ronald D. Perrone¹⁰, Yves Arsenault¹¹, Robert W. Schrier¹², Roger Terva¹³, Vicente E. Torres¹⁴, Terry Watnick¹⁵ and David C. Wheeler¹⁶ for Conference Participants

¹Emory University School of Medicine, Atlanta, Georgia, USA; ²Institute of Physiology, Zurich Center for Integrative Human Physiology, University of Zurich, Zurich, Switzerland; ³University of Erlangen-Nuremberg, Erlangen, Germany; ⁴University Medical Center Göttingen, Göttingen, The Netherlands; ⁵IKD International, Garmisch, Switzerland; ⁶University of Medicine, Baltimore, Maryland, USA; ⁷University of Alabama at Birmingham, Birmingham, Alabama, USA; ⁸University of Michigan, Ann Arbor, Michigan, USA; ⁹University of Toronto, Toronto, Ontario, Canada; ¹⁰University of Colorado School of Medicine, Denver, Colorado, USA; ¹¹University of Montreal, Montreal, Quebec, Canada; ¹²University of California, San Francisco, California, USA; ¹³University of Colorado, Denver, Colorado, USA; ¹⁴University of Colorado, Denver, Colorado, USA; ¹⁵University of Colorado, Denver, Colorado, USA; ¹⁶University of Colorado, Denver, Colorado, USA

Autosomal-dominant polycystic kidney disease (ADPKD) affects up to 12 million individuals and is the fourth most common cause for renal replacement therapy worldwide. There have been many recent advances in the understanding of its molecular genetics and biology, and in the diagnosis and management of its manifestations. Yet, diagnosis, evaluation, prevention, and treatment vary widely and there are no broadly accepted practice guidelines. Barriers to translation of basic science breakthroughs to clinical care exist, with considerable heterogeneity across countries. The Kidney Disease: Improving Global Outcomes Controversies Conference on ADPKD brought together a panel of multidisciplinary clinical experts and engaged patients to identify areas of consensus, gaps in knowledge, and research and health care priorities related to diagnosis, monitoring of kidney disease progression, management of hypertension, renal function decline and complications, and stage renal disease, extrarenal complications, and practical integrated patient support. These are summarized in this review.

KEYWORDS: autosomal-dominant polycystic kidney disease, kidney disease, hypertension, renal function, complications, patient support

Correspondence: Alexis H. Chang, Division of Nephrology and Hypertension, Emory University School of Medicine, 1365-C Clifton Road, NE, Atlanta, GA 30309, USA (Email: alexis.chang@emory.edu)

Received 12 June 2014; revised 22 January 2015; accepted 28 January 2015

Autosomal-dominant polycystic kidney disease (ADPKD), an inherited kidney disease that affects 12.1 million people worldwide in all ethnic groups, is responsible for up to 10% of patients in end-stage renal disease (ESRD) and is a major burden on public health.¹ It is characterized by unilateral development and growth of cysts causing progressive kidney enlargement associated with hypertension, abdominal pain and pain, episodes of cyst hemorrhage, gross hematuria, nephrolithiasis, cyst infections, and reduced quality of life.²⁻⁴ Despite continuous destruction of renal parenchyma, compensatory hypertrophy in surviving glomeruli maintains renal function within the normal range for decades.⁵ Only when the majority of nephrons have been destroyed does renal function decline, typically after the fourth decade of life, and ESRD eventually ensues. ADPKD is a systemic disorder affecting other organs with potentially serious complications such as massive hepatomegaly and intracranial aneurysm (ICA) rupture.⁶

Mutations in the PKD1 and PKD2 genes account for the overwhelming majority of ADPKD cases. There is no convincing evidence for the existence of a third PKD gene.⁷ Consistent with PKD1, subjects affected with PKD2 mutations have milder renal disease with lower renal cysts, altered onset of hypertension, and ESRD by older ages (two decades, and longer patient survival).⁸ Many recent studies have delineated a significant allele effect in PKD1 with earlier disease associated with non-transacting compared with trans-acting mutations.⁹⁻¹¹ Large linkage analysis of European families suggested that ~30–40% of cases were due to PKD1 and PKD2 mutations, respectively. However, two recent studies from Canada and the United States have documented a higher PKD2 proportion of 56 and 46%, respectively.¹²

I nostri progetti:

Workshop 2017 -2018



1° WORKSHOP AIRP "UN SALOTTO TUTTO NOSTRO"

22 aprile 2017

dalle ore 14:00 alle 18:00

San Giovanni Rotondo

Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza

Aula Magna

Scuola Universitaria Infermieri



2° Workshop AIRP "UN SALOTTO TUTTO NOSTRO"

27 maggio 2017

dalle ore 14:00 alle ore 18:00

Catania

Hotel NH Catania Parco Degli Aragonesi

Viale Kennedy

Località La Playa



3° Workshop AIRP "UN SALOTTO TUTTO NOSTRO"

Torino

16 settembre 2017

dalle ore 14:00 alle ore 18:00

Circolo dei Lettori

Palazzo Graneri della Roccia

Sala Gioco

Via Bogino, 9

I nostri progetti:

Raccolta fondi



LA MIA VITA DIPENDE
DALLA RICERCA:
METTITELLO IN TESTA!

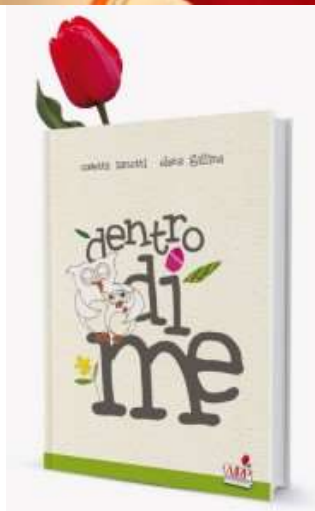


AIUTAMI A SOSTENERLA!

Con soli 10 euro potrai avere
un berretto o una sciarpa,
aiuterai la ricerca e...
mi permetterai di sognare!



www.repubblica.it



I nostri progetti:

Campagna di comunicazione



Campagna di comunicazione internazionale

Polycystic Kidney Disease
GIVE PKD THE BUMP

AIRP
ASSOCIAZIONE ITALIANA RENE POLICISTICO (AIRP)

Lottiamo contro il Rene Policistico
#BumpPKD

Lottiamo contro il Rene Policistico

**DONATE
TO THE BUMP**

Polycystic
Kidney
Disease
GIVE PKD THE BUMP



La PKD è una malattia cronica debilitante che colpisce circa 12,5 milioni di persone in tutto il mondo.

Si tratta di una patologia ereditaria: ciò vuol dire che i genitori che ne soffrono possono trasmetterla ai propri figli, con conseguenze sull'intera famiglia.

Senza una cura adeguata e in presenza di opzioni terapeutiche limitate, il tuo aiuto è fondamentale per raccogliere fondi a sostegno della ricerca.

Scopri come aiutarci su:

BumpPKD.com

[#BumpPKD](https://www.instagram.com/BumpPKD)



Lottiamo contro il Rene Policistico

I nostri progetti:

Nuova campagna di comunicazione 2017



Associazione Italiana Rene Policistico
www.renepolicistico.it



SI VA AVANTI.



RADIO



TV



STAMPA



A woman with her hair in a ponytail is running away from the camera on a paved path. The sun is low on the horizon, creating a warm, golden glow. The path is flanked by green grass and trees. The overall mood is one of forward motion and hope.

**È UN NOSTRO IMPEGNO:
CONTRO IL RENE POLICISTICO
C'È UNA SOLA DIREZIONE.**



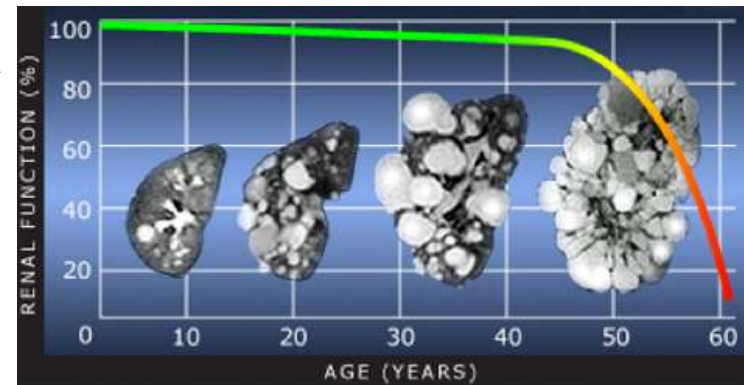
SI VA AVANTI.

ADPKD: stadio evolutivo



L'ADPKD è una malattia genetica causata da mutazioni in due geni, PKD1 e PKD2, le cui mutazioni possono provocare forme della malattia non distinguibili fra loro, anche se sembra che la forma ADPKD2 sia leggermente meno grave rispetto ad ADPKD1.

La caratteristica principale di questa malattia è il formarsi di cisti in entrambi i reni. Le cisti aumentano in numero e dimensioni durante la vita di un individuo fino a causare la perdita totale di funzionalità renale in più della metà dei pazienti.

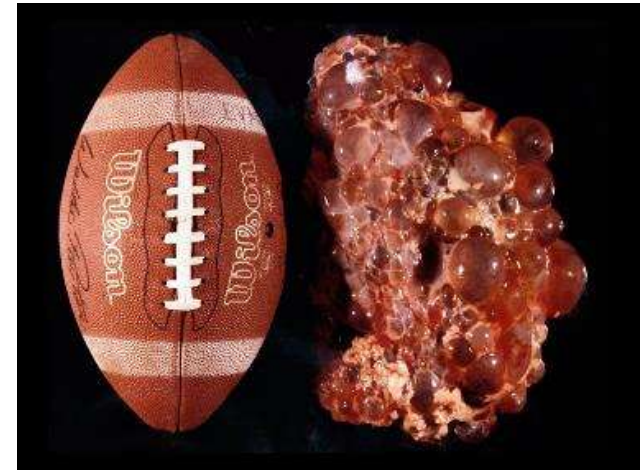


La malattia è tuttavia sistemica perché altri organi oltre al rene possono essere colpiti. Talvolta sono presenti cisti anche in altri organi (fegato e pancreas). Il sistema cardiovascolare può anche essere interessato in questa patologia con l'insorgere di ipertensione e di aneurismi.

ADPKD: malattia e impatto sul paziente



Più di 12.5 milioni di persone ogni giorno nel mondo lottano contro questa malattia che colpisce più persone della sindrome di Down, la fibrosi cistica, la distrofia muscolare, l'emofilia, l'anemia a cellule falciformi e la corea di Huntington messe insieme.



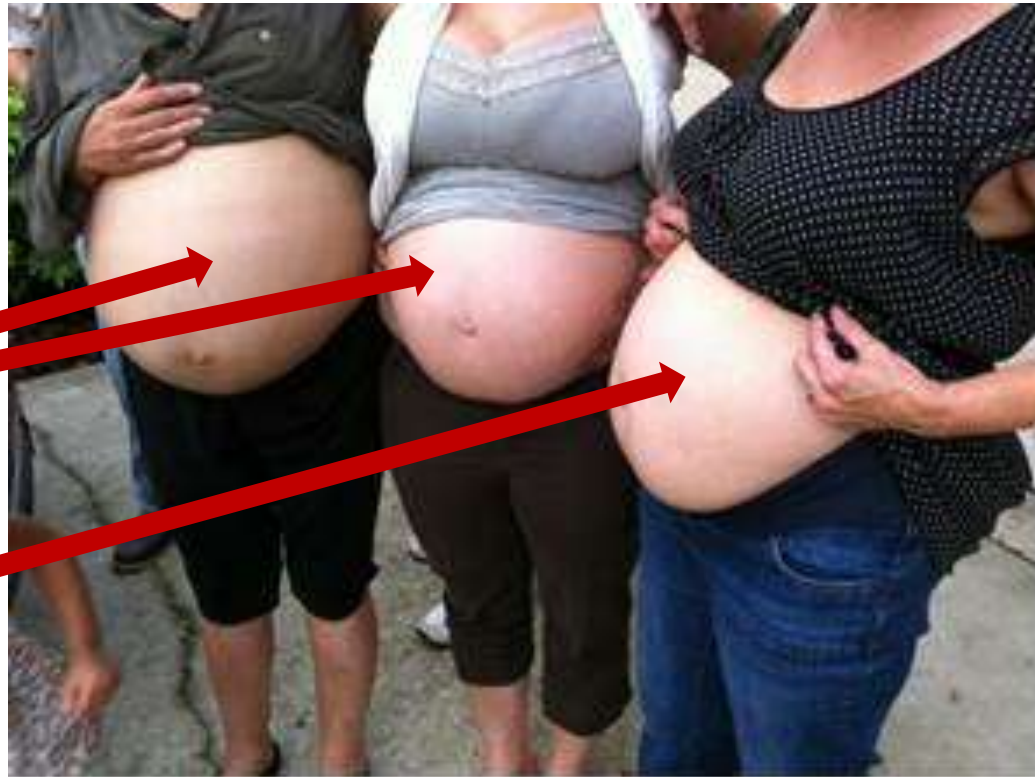
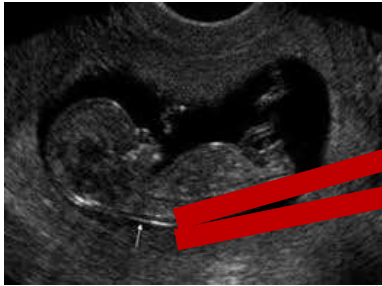
Il rene policistico provoca la formazione di cisti riempite di fluido in entrambi i reni. Col tempo, queste cisti si sviluppano e si moltiplicano senza sosta, sicché i reni aumentano drasticamente di dimensioni.



ADPKD: l'impatto sui pazienti



Una di queste donne non è incinta,
ha **solo** l'ADPKD



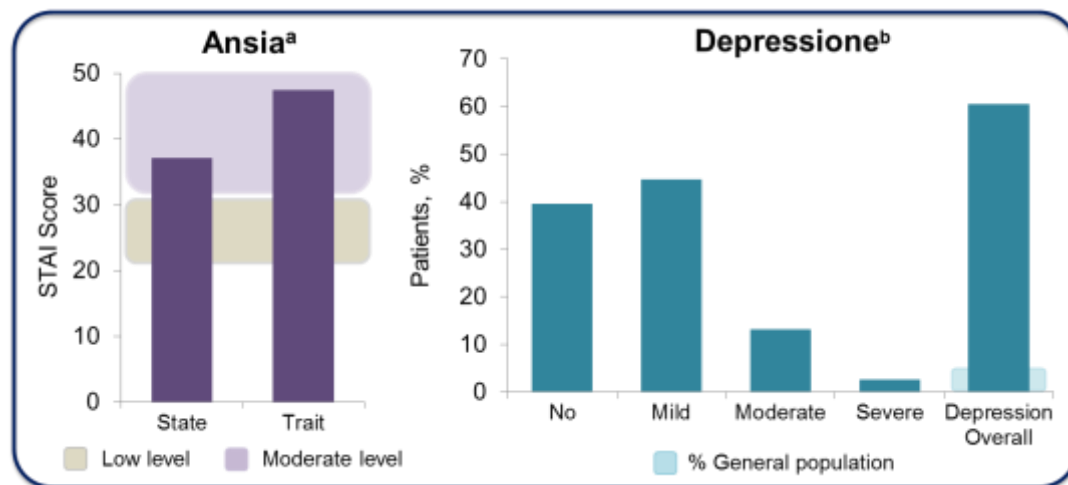
La qualità di vita dei pazienti



- Difficoltà a svolgere le più banali attività quotidiane
- gestione del dolore
- compromissione delle relazioni interpersonali
- ripercussioni sulla vita sessuale, sociale e sulla decisione di avere figli



I pazienti con l'ADPKD hanno una maggiore probabilità di sviluppare ansia e depressione



^aTemporary or emotional-state anxiety vs longstanding personality trait; State Trait Anxiety Inventory (STAI) score: 20–30 = low anxiety; 31–49 = moderate; ≥50 = high

^bdetermined by Beck Depression Inventory score: ≤9 = no depression; 10–18 = mild; 19–29 = moderate; ≥30 = severe.
HRQoL, health-related quality of life

ADPKD: abbiamo ottenuto...



- 1. Inserimento della patologia nei nuovi LEA (Livelli Essenziali di Assistenza), per l'esenzione dalla partecipazione alla spesa relativa a diagnostica e/o esami di laboratorio correlati alla ADPKD.**
- 2. «Fare cultura» su una patologia così invalidante in ambito scientifico e politico istituzionale:**
 - audizione in Commissione Igiene e Sanità del Senato (27.10.2016)
 - audizione presso l'Agenzia Italiana del Farmaco (29.02.2016)

ADPKD: ancora in attesa...



- 3. Standardizzazione del parametro di invalidità riconosciuto al Rene Policistico (70%) indipendentemente dalla normativa regionale.**
- 4. Possibilità rapida di accedere ai trattamenti secondo un sistema di monitoraggio e solo in centri di eccellenza.**

La Stampa di Torino sostiene la nostra causa...



Il momento si avvicina: dobbiamo essere pronti a conoscere il tolvaptan e le sue limitazioni!

Le indicazioni di EMA per il tolvaptan



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH



Nel febbraio 2015 l'Agencia Europea dei Farmaci (EMA) ha approvato l'impiego di **tolvaptan (JINARC®)** per il trattamento di **ADPKD**.

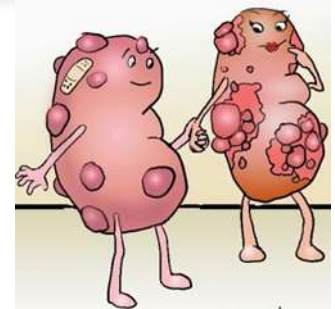
JINARC è approvato per il rallentamento della progressione di sviluppo delle cisti e della insufficienza renale di ADPKD negli adulti con stadio di **insufficienza renale cronica (stadio CKD) da 1 a 3** all'inizio del trattamento, con evidenza di malattia in **rapida progressione**.

Jinarc® (tolvaptan) in ADPKD



- Tolvaptan **riduce** la **crescita del volume renale**
- Tolvaptan **riduce** il **tasso di declino della funzionalità renale**
- Tolvaptan ha dimostrato **efficacia** sul sintomo del **dolore renale**

- JINARC® è **generalmente ben tollerato**
- Il meccanismo d'azione del farmaco induce **acquaresi, particolarmente all'inizio della terapia.**
- I pazienti devono avere libero accesso all'acqua ed essere in grado di bere una quantità sufficiente di liquidi, per **prevenire la disidratazione.**
- JINARC® è stato associato ad **aumenti idiosincrasici e reversibili degli enzimi epatici** e anche a casi non frequenti di **aumenti concomitanti della bilirubina totale.** Per mitigare il rischio di danno epatico, è richiesto il **monitoraggio degli enzimi epatici mensilmente per i primi 18 mesi** e successivamente ad intervalli regolari di 3 mesi



Paesi EU in cui Jinarc® (tolvaptan) è rimborsato per il trattamento di ADPKD



Germania
Francia
Olanda
Belgio
Lussemburgo
Inghilterra
Scozia
Svezia
Norvegia
Svizzera
Spagna

XXXV

Congresso Nazionale
EDTNA/ERCA

Riccione | 8-9-10 MAGGIO 2017



Filiale Italiana

**INFERMIERISTICA
NEFROLOGICA:
MULTITASKING CARE**

Riccione, 8-9-10 maggio 2017

GRAZIE

