

# **MANIFESTO DEI DIRITTI DELLA PERSONA**

**CON SINDROME DELL'INTESTINO IRRITABILE - IBS**

## Premessa

La Sindrome dell'Intestino Irritabile, denominata a livello internazionale "Irritable Bowel Syndrome" (IBS) e nel gergo comune meglio nota, genericamente, come "colite", interessa il 3,5% della popolazione italiana (4,49% donne, 2,45% uomini). La notevole variabilità geografica dei dati della letteratura scientifica evidenzia due aspetti importanti: da un lato, malgrado gli sforzi per una rigorosa definizione clinica, la mancata applicazione di criteri diagnostici univoci; dall'altro i limiti della diagnosi stessa: vi sono infatti fondate ragioni per ritenere che la IBS, oltre a non essere adeguatamente riconosciuta, sia ampiamente sottostimata e di conseguenza non venga tempestivamente e sufficientemente trattata. Tale considerazione è tutt'altro che secondaria in quanto, alla luce delle attuali acquisizioni, la IBS non può essere considerata semplicisticamente alla stregua di un disturbo, ma deve essere al contrario configurata come una patologia a tutti gli effetti. In particolare è opportuno evidenziare che:

- Non è possibile identificare cause precise ma soltanto un'eterogeneità di fattori, peraltro evolutivi o dinamici, in grado di favorire l'insorgenza.
- L'esordio avviene in genere prima dei 30 anni d'età e le fasce maggiormente colpite della popolazione sono proprio quelle a più elevata produttività.
- Spesso la persona interessata – a maggior ragione se di sesso maschile – tende a sottovalutare la sintomatologia e soprattutto evita di parlarne con il proprio medico, nell'erronea convinzione che si tratti di una problematica temporanea o dipendente da propri errori, comportamenti, stati emotivi o in ogni caso elementi non facilmente individuabili né tantomeno controllabili.
- La sintomatologia, come accennato, è diversa non soltanto da un individuo all'altro, ma nel corso del tempo può anche presentare variazioni nel singolo soggetto, rendendo più difficile l'inquadramento clinico e la definizione contestuale degli obiettivi terapeutici.

In mancanza di trattamento adeguato la IBS tende a seguire un decorso cronico-ricidivante, ossia caratterizzato da un'alternanza di intervalli di apparente benessere a periodi di riaccensione della

- sintomatologia, talvolta con un andamento e soprattutto un impatto progressivamente ingravescente negli anni.
- **Le persone colpite dalle diverse disfunzioni dell'apparato gastrointestinale, se non correttamente diagnosticate e accompagnate nel percorso terapeutico, vanno incontro a una compromissione significativa della qualità della loro vita, con ripercussioni sulle attività ordinarie e ricreative, sulla sfera affettiva, lavorativa e sociale. In altri termini convivono con una condizione di disagio e di stress il cui protrarsi nel tempo si traduce in una condizione altamente invalidante le cui implicazioni si riversano su tutti gli aspetti della quotidianità e sul benessere psicofisico.**

Alla luce di queste considerazioni, com'è negli obiettivi del presente documento e del decalogo che ne costituisce la sintesi, è fondamentale promuovere sensibilizzazione e consapevolezza a livello della popolazione, della classe medica e delle istituzioni, affinché la IBS trovi un adeguato riconoscimento e un'opportuna collocazione nel contesto delle disfunzioni gastrointestinali gravate da un carico significativo di morbilità e temporanea disabilità.

## **Definizione e aspetti clinici**

La IBS è un disturbo gastrointestinale funzionale non associato ad alterazioni strutturali o biochimiche documentabili con le attuali metodiche di laboratorio e strumentali ed è caratterizzata da un corteo di sintomi tra cui, in particolare, dolore e gonfiore addominale e irregolarità dell'alvo. In pratica è una sindrome disfunzionale dell'intestino che sulla base dei criteri diagnostici attuali è definita dalla presenza di dolore o fastidio addominale ricorrente della durata di almeno 3 giorni al mese per 3 mesi con esordio da almeno 6 mesi in associazione a uno dei seguenti elementi: regressione o miglioramento con la defecazione; esordio associato a un cambiamento dell'alvo; esordio associato a un cambiamento dell'aspetto delle feci. Questa patologia, come accennato nella premessa, non è riconducibile a cause specifiche ma è multifattoriale: una possibile predisposizione genetica e fattori ambientali, in concomitanza a fattori fisiopatologici e psicosociali (alterazioni della motilità intestinale, ipersensibilità viscerale, attivazione del sistema immunitario intestinale, pregressi episodi di infezione intestinale, alterazione della flora batterica, oggi comunemente indicata come microbiota intestinale), alla comparsa di squilibri a carico dell'asse intestino-cervello. Questo complesso di alterazioni, a cui possono aggiungersi influenze della sfera ormonale (per esempio periodo mestruale), psicoemotiva (ansia, stress) e demografico-ambientale (luogo, condizioni e stile di vita, alimentazione) implica per l'intestino la perdita del coordinamento nella sua attività motoria, a cui fa seguito la comparsa dei sintomi poc'anzi menzionati: sono dolori addominali, che possono manifestarsi anche con crampi, senso di costipazione, pienezza e gonfiore, flatulenza (eccessiva formazione di gas nello stomaco), diarrea o stipsi, sensazione di evacuazione incompleta, presenza di muco nelle feci.

In alcuni casi si associano anche sintomi extra-intestinali come spossatezza, stanchezza cronica, insonnia e perfino disturbi della sfera sessuale.

La IBS presenta periodi di riacutizzazione dei sintomi, alternati a fasi di quiescenza e, oltre a incidere sull'equilibrio psicologico e a compromettere le condizioni generali dell'individuo, può predisporre a complicanze, tra cui formazione di diverticoli nel colon, emorroidi, ragadi e prolasso del canale anale. Va infine precisato che, in relazione al sintomo che nel singolo caso appare dominante, la IBS viene differenziata in IBS-D, in cui prevale la diarrea, e IBS-C, caratterizzata essenzialmente da stipsi.

## **Le problematiche diagnostiche**

La questione indubbiamente più rilevante sul piano clinico e sanitario, che riguarda peraltro tutte le condizioni invalidanti, è la tempestività e la correttezza dell'inquadramento diagnostico. Nel caso della IBS sono svariate le ragioni per cui molti casi rischiano di essere riconosciuti con notevole ritardo se non addirittura di passare del tutto inosservati. A lungo, d'altra parte, è rimasta una "diagnosi d'esclusione" e soltanto dalla fine degli anni '70 sono stati elaborati una serie di criteri su base sintomatica, che hanno permesso di definire con maggior precisione il disturbo.

Poiché la sintomatologia è variabile nel tempo, e in considerazione della soglia di allerta che ciascuno può attribuire a ogni singolo disturbo, infatti, un primo importante fattore da considerare è l'inerzia con cui un individuo affetto consulta il medico di Medicina generale (MMG).

Un'altra problematica, seconda soltanto in ordine cronologico ma di pari priorità, è la possibilità che quest'ultimo giunga a formulare un primo sospetto. I principali elementi che il MMG prendere in considerazione sono l'età del paziente, la durata e la gravità dei sintomi, l'eventuale presenza di segni d'allarme, una storia familiare di disfunzioni gastrointestinali e i fattori psicosociali. In genere, una diagnosi attendibile può essere stilata attraverso un'accurata anamnesi, la visita del paziente e un impiego ragionato delle indagini di laboratorio e dell'endoscopia, a seconda del singolo caso. Nei soggetti oltre i 50 anni d'età che presentino esordio clinico, in quelli con sintomi allarmanti o refrattari a un'adeguata terapia farmacologica, o qualora si verificano un peggioramento o un mutamento delle caratteristiche cliniche oppure delle recidive, è opportuna una valutazione diagnostica più approfondita e il coinvolgimento del gastroenterologo. **A tale riguardo, nel caso specifico della IBS-C, è stato stimato che sia circa il 50% degli individui arrivano a una diagnosi corretta e quindi all'accesso ad una terapia mirata mentre la restante metà dei pazienti subisce la sintomatologia da un anno a sette anni (soltanto nel 2% dei casi in media il disturbo va incontro a remissione spontanea). È dunque giustificato parlare a pieno titolo di ritardo diagnostico, se si considera che possono trascorrere anche 10 anni prima che la IBS sia riconosciuta, a cui si correla un frequente insuccesso delle terapie intraprese su base empirica.**

### **La necessità di contenimento dei costi**

Inoltre lo scenario sotto il profilo sanitario ed economico è gravato da percorsi clinici estremamente articolati, laboriosi e costosi, in considerazione sia dell'andamento il più delle volte imprevedibile della IBS sia della frequente co-presenza di sintomi a carico soprattutto dell'equilibrio psicofisico.

È stata infatti documentata una forte associazione tra IBS e alcune comorbidità psichiatriche sulla base del riscontro di una maggiore incidenza di ansia, depressione e sentimenti di ostilità e al tempo stesso dell'influenza che stress ed emozioni possono determinare su un profilo di motilità del colon già di per sé alterato.

Non bisogna infine dimenticare che la IBS grava notevolmente in termini di costo sociosanitario e di sofferenza individuale, per numero di indagini non necessarie, trattamenti inappropriati e indicazioni chirurgiche inutili: tutte voci di spesa, queste, notevolmente amplificate dall'elevata prevalenza della IBS e impongono, oggi più che mai, un'attenta riflessione su una gestione consapevole e ragionata delle risorse. Proprio in tale contesto è importante sottolineare che un orientamento prescrittivo basato su criteri di appropriatezza potrebbe rappresentare un'importante opportunità di risparmio, a fronte della riduzione sia degli effetti indesiderati dei farmaci sia dell'impatto della IBS.

## **Gli obiettivi della terapia**

In considerazione della numerosità ed eterogeneità degli aspetti correlati ai complessi meccanismi alla base della IBS si può affermare che una terapia mirata, costituita da opportune raccomandazioni alimentari e comportamentali e da trattamenti sintomatici, dovrebbe consentire di:

- eliminare o quanto meno ridurre tutti i sintomi (in particolare dolore, gonfiore, stipsi o diarrea)
- contrastare lo sviluppo di complicanze dovute al ristagno fecale (fecalomi, ostruzioni, perforazioni)
- migliorare la qualità della vita
- ridurre i costi assistenziali
- aumentare la produttività e abbattere l'assenteismo scolastico e lavorativo con i relativi costi sociali
- influenzare positivamente il tono dell'umore

I trattamenti sintomatici si dividono principalmente in due gruppi: quelli mirati ad alleviare un sintomo specifico e quelli in grado di intervenire sui meccanismi fisiopatologici sottostanti al disturbo.

Tuttavia la IBS, e in particolare la IBS-C, si configurano tuttora come condizioni per le quali, malgrado il gravoso impatto sintomatologico e psicosociale, non soltanto si avverte la mancanza di terapie mirate, ma si fa spesso ricorso all'impiego a lungo termine di farmaci off label (ossia al di fuori delle indicazioni riportate nel foglietto illustrativo), senza alcun supporto di evidenze scientifiche e garanzia di tollerabilità e sicurezza. A questo si aggiunge, poi, il fatto che, il più delle volte, a prescindere dai limiti di un approccio empirico, l'attenuazione di un sintomo si accompagna all'accentuazione di altri disturbi: per esempio un antispastico, pur alleviando il dolore, potrebbe far peggiorare la stipsi e gonfiore, mentre i lassativi, se da un lato migliorano la stipsi, rischiano di esacerbare o amplificare il dolore. Le implicazioni di questo scenario sono molteplici e articolate: innanzitutto l'efficacia del trattamento intrapreso, qualunque esso sia, alla luce delle considerazioni poc'anzi illustrate, non può che essere parziale e non prevedibile. In secondo luogo il decorso stesso della IBS, in costante evoluzione, può essere confondente agli occhi dello specialista, inducendo a modificare nel corso del tempo gli obiettivi terapeutici. Infine non è possibile valutare il l'outcome clinico (cioè il risultato della terapia) né tantomeno differenziare con ragionevole certezza i sintomi strettamente correlati alla storia della IBS dai possibili effetti indesiderati degli stessi farmaci prescritti.

## **Temi e problematiche emergenti**

L'IBS è oggetto di numerose linee di ricerca, sia sul versante epidemiologico sia su quello fisiopatologico e terapeutico. Tra i temi più innovativi merita senza dubbio di essere citato l'interesse in ambito pediatrico. Contrariamente al diffuso preconcetto secondo cui la IBS sia appannaggio della sola età adulta, sono stati segnalati casi anche nei bambini, nei quali si può tra l'altro prevedere un aumento delle diagnosi non tanto per un effettivo incremento dell'incidenza quanto per una maggiore sensibilità e attenzione a questo disturbo. Un altro settore di notevole rilevanza è rappresentato dall'identificazione di possibili marcatori biochimici in grado tra l'altro di delineare possibili nuove e promettenti interconnessioni tra IBS, processi infiammatori/malattia infiammatoria dell'intestino, espressione genica e assetto della risposta immunitaria. Altrettanto viva è l'attenzione nei confronti di possibili fattori ambientali, e in particolare agenti infettivi (per esempio Norovirus), in grado di promuovere o innescare l'insorgenza di IBS.

**L'asse intestino-cervello è ritenuto l'elemento cardine nella genesi della patologia e numerosi studi sono volti a caratterizzare meglio non soltanto il suo ruolo di regolatore regolazione della motilità ma anche di mediatore tra sfera organica e psichica. A tale riguardo è particolarmente vivace e produttiva la ricerca sia sulla microflora intestinale – e conseguentemente su ceppi probiotici in grado di ottimizzarne la composizione in caso di sua alterazione – sia su nuove strategie terapeutiche dotate della prerogativa di modulare le interazioni tra i due distretti, ripristinando un equilibrio funzionale in termini di motilità.**

Si delinea pertanto uno scenario variegato e composito che, a prescindere delle aree specifiche di approfondimento, dovrebbe portare a una migliore caratterizzazione (in gergo tecnico fenotipizzazione) del paziente, a una diagnosi più agevole e possibilmente alla definizione di strumenti utili a valutare l'esito clinico e a predire in maniera sufficientemente affidabile il decorso della IBS.

## **II DECALOGO DELLA SPERANZA PER I PAZIENTI**

Quale sintesi dei concetti espressi è opportuno ribadire che il MMG, avvalendosi, ove necessario, delle opportune metodiche diagnostiche e del supporto degli specialisti, dovrebbe poter formulare una diagnosi corretta e tempestiva: il riconoscimento precoce della IBS, oltre a escludere altre patologie gravi, consentirebbe di prescrivere una terapia efficace e appropriata, migliorando la qualità di vita del paziente e contribuendo a prevenire le complicanze nel lungo termine. Altrettanto importante è la responsabilizzazione (empowerment) del paziente, che deve essere orientato a osservare un corretto stile di vita, soprattutto alimentare, e ad attenersi agli opportuni percorsi diagnostico-terapeutici.

Occorre, infine, che il Sistema Sanitario Nazionale e Regionale e la società assicurino i “10 Verbi della Speranza”:

- 1) **Riconoscere** l’impatto sociale che la patologia ha sulla vita quotidiana delle persone, soprattutto se non correttamente diagnosticata e curata, al fine di evitare stress e forme di autoesclusione.
- 2) **Sensibilizzare** MMG e Specialisti al fine di migliorare la conoscenza della patologia e facilitare un’immediata e corretta diagnosi, presupposto fondamentale per l’efficacia della terapia e la prevenzione delle complicanze.
- 3) **Garantire** appropriatezza diagnostica e terapeutica sulla base delle Linee Guida internazionali, nella prospettiva di una pronta e reale presa in carico del paziente.
- 4) **Promuovere** l’utilizzo appropriato di farmaci a carico del Servizio Sanitario, incluse le opzioni terapeutiche innovative, riconosciute e validate dalle comunità scientifiche, per evitare il ricorso protratto a terapie non adeguate con gli effetti e i rischi connessi.
- 5) **Offrire** al paziente un’informazione autorevole e qualificata, orientandolo nell’ambito dei servizi sanitari, in relazione al suo stato di malattia, all’età, al sesso, sensibilizzandolo a non trascurare o sottovalutare la propria condizione e fare in modo che se ne prenda cura sin dal suo esordio.
- 6) **Sostenere** le iniziative delle persone e delle Associazioni finalizzate al riconoscimento e alla tutela delle condizioni di malattia e per ottenere una giusta comprensione sia in famiglia, sia in ambito sociale e lavorativo.
- 7) **Agevolare** l’accesso alle cure con uniformità nelle diverse Regioni, sulla base di percorsi strutturati e di standard terapeutici opportunamente predefiniti e condivisi a livello nazionale.
- 8) **Favorire** la prevenzione della IBS e delle eventuali recidive attraverso stili di vita e un’alimentazione salutare attraverso iniziative per l’*empowerment* dei pazienti e della popolazione generale, anche attraverso campagne informative e divulgative ad hoc.
- 9) **Stimolare** la ricerca scientifica, pubblica e privata, per accrescere la conoscenza delle cause che determinano la IBS e assicurare qualità assistenziale e supporto ai pazienti e alle loro famiglie.

- 10) **Intraprendere** un'analisi economica dei costi diretti e indiretti che la patologia comporta, al fine di sostenere appropriatezza diagnostico-terapeutica e sostenibilità del Sistema Sanitario.