

2.1. Malattie cardiovascolari

2.1.1. Introduzione

Le malattie cardiovascolari costituiscono ancora oggi in Italia uno dei più importanti problemi di salute pubblica: esse sono tra le principali cause di morbosità, invalidità e mortalità; rientrano in questo gruppo le più frequenti patologie di origine arteriosclerotica, in particolare le malattie ischemiche del cuore (infarto acuto del miocardio e angina pectoris), e le malattie cerebrovascolari (ictus ischemico ed emorragico). Chi sopravvive a una forma acuta diventa un malato cronico con notevoli ripercussioni sulla qualità della vita e sui costi economici e sociali che la società deve affrontare. Le malattie cardiovascolari, inoltre, sono fra i maggiori determinanti delle malattie legate all'invecchiamento, producendo disabilità fisica e disturbi della capacità cognitiva.

Nella fascia di età 35-64 anni, degli eventi fatali il 30-40% muore rapidamente subito dopo l'inizio dei sintomi e prima di arrivare in ospedale. Studi longitudinali hanno evidenziato che circa la metà degli eventi coronarici è dovuta all'angina pectoris, che solo raramente è motivo di ricovero. Di qui l'interesse a raccogliere e valutare i dati di mortalità, incidenza, prevalenza e letalità. Un dato rilevante per la salute degli italiani è che negli ultimi 40 anni la mortalità totale si è più che dimezzata (il tasso standardizzato di mortalità totale si è ridotto del 53% tra il 1970 e il 2008) e il contributo dalle malattie cardiovascolari è stato quello che più ha influito sul trend in discesa della mortalità (nello stesso periodo la mortalità per malat-

tie cardiovascolari si è ridotta del 63%). Nell'interpretare questi dati non bisogna dimenticare che dal 1970 al 2008 le codifiche dei certificati di morte sono state realizzate con tre differenti versioni della Classificazione Internazionale delle malattie e delle cause di morte (ICD-VIII, IX e X).

Nonostante la frequenza, queste malattie sono per la gran parte prevenibili attraverso l'adozione di stili di vita sani, in particolare sana alimentazione, attività fisica regolare e abolizione del fumo di sigaretta; fin dalla giovane età queste abitudini aiutano a ridurre e/o a mantenere la pressione arteriosa, la colesterolemia, la glicemia a digiuno e l'indice di massa corporea a livelli favorevoli. Così, parallelamente al crescere delle possibilità di trattamento medico e chirurgico della malattia già conclamata, si è venuta affermando la consapevolezza dell'importanza di interventi di tipo preventivo, atti a impedire o ritardare l'insorgenza della malattia stessa.

2.1.2. Presentazione dei dati: mortalità, incidenza, prevalenza e letalità

Mortalità. I dati di mortalità più aggiornati forniti dall'Istat ed elaborati dall'Ufficio Centrale di Statistica dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) si riferiscono al 2008.

Le malattie del sistema circolatorio causano 224.482 decessi (97.952 uomini e 126.530 donne), pari al 38,8% del totale dei decessi: una percentuale così elevata è dovuta in parte al processo di invecchiamento della popolazione e alla scarsa nata-

lità che ha caratterizzato il nostro Paese negli ultimi anni.

Per le malattie ischemiche del cuore (infarto del miocardio, altre forme acute e subacute di cardiopatia ischemica, infarto miocardico progressivo, angina pectoris e altre forme croniche di cardiopatia ischemica) si registrano 75.046 decessi (37.827 uomini e 37.219 donne), pari al 33% circa del totale delle morti per malattie del sistema circolatorio.

Negli uomini la mortalità è trascurabile fino all'età dei 40 anni, emerge fra i 40 e i 50 anni e poi cresce in modo esponenziale con l'età. Nelle donne il fenomeno si manifesta a partire dai 50-60 anni e cresce rapidamente; lo svantaggio degli uomini rispetto alle donne è più accentuato nell'età riproduttiva e tende a ridursi con l'avanzare dell'età. La diversità di frequenza della malattia tra i due sessi si accompagna anche alla diversità delle manifestazioni cliniche: sono infatti più frequenti nelle donne la morte improvvisa, l'infarto silente e l'angina pectoris.

Agli incidenti cerebrovascolari è attribuibile circa il 28% dei decessi dovuti alle malattie del sistema circolatorio: sono stati registrati 63.726 decessi (25.329 uomini e 38.397 donne).

L'ictus è un'affezione grave, associata ad alta letalità che, se non fatale, provoca invalidità permanente. Anche questo dato è in parte spiegabile con il fenomeno dell'allungamento della vita media, in quanto le malattie cerebrovascolari si presentano con

maggiore frequenza nelle età più avanzate: i valori più elevati si registrano sia negli uomini sia nelle donne al Sud.

Incidenza. L'incidenza è il numero di nuovi casi di malattia in una popolazione in un periodo di tempo determinato, usualmente un anno. I dati sono ricavati dagli studi longitudinali coinvolti nell'ambito del Progetto CUORE, che hanno arruolato più di 21.000 uomini e donne di 35-74 anni di età a partire dalla metà degli anni Ottanta con follow-up medio di 13 anni.

I tassi evidenziano un'incidenza di eventi coronarici (negli uomini 6,1 per 1.000 per anno con la letalità a 28 giorni del 28%, nelle donne 1,6 per 1.000 per anno con la letalità del 25%) maggiore rispetto a quelli cerebrovascolari (negli uomini 2,7 per 1.000 per anno, nelle donne 1,2 per 1.000 per anno) in entrambi i sessi, eccetto che per l'ultima decade di età nelle donne, in cui vi è una maggiore incidenza di incidenti cerebrovascolari. La letalità è alta sia negli uomini (32%) sia nelle donne (35%) e aumenta molto con l'avanzare dell'età (*Tabella 2.1*).

Applicando le stime di incidenza sulla popolazione residente di età 35-74 anni registrata dal Censimento Istat 2001, il numero dei nuovi eventi coronarici (fatali e non fatali) dovrebbe aggirarsi intorno a 80.000 l'anno negli uomini di quella fascia di età e a circa 20.000 l'anno nelle donne; per gli incidenti cerebrovascolari, i nuovi eventi

Tabella 2.1. Progetto CUORE-Studi Longitudinali: tassi di incidenza e letalità – Uomini e donne 35-74 anni; follow-up dicembre 2004

Età (anni)	Eventi coronarici				Eventi cerebrovascolari			
	Uomini		Donne		Uomini		Donne	
	Tassi di incidenza per anno per 1.000	Letalità, %	Tassi di incidenza per anno per 1.000	Letalità, %	Tassi di incidenza per anno per 1.000	Letalità, %	Tassi di incidenza per anno per 1.000	Letalità, %
35-44	3,2	9,6	0,5	8,3	0,6	11,1	0,3	20,0
45-54	4,5	15,3	1,2	11,4	1,7	29,1	0,6	23,7
55-64	9,7	33,6	2,8	27,1	4,8	27,3	2,3	33,9
65-74	10,1	54,2	4,5	54,5	7,8	53,6	5,3	49,0
35-74	6,1	27,9	1,6	25,4	2,7	32,0	1,2	34,7

Fonte: IV Conferenza Nazionale sulla Prevenzione Cardiovascolare, Istituto Superiore di Sanità – aprile 2010.

potrebbero essere intorno a 35.000 negli uomini della stessa fascia di età, 15.000 nelle donne. Nelle stesse coorti del Progetto CUORE si è osservato che persone in età adulta (35-69 anni) con fattori di rischio favorevoli, cioè con pressione arteriosa uguale o inferiore a 120/80 mmHg, colesterolemia totale inferiore a 200 mg/dl, indice di massa corporea inferiore a 25 kg/m², che non fumano, che non hanno il diabete e che non assumono farmaci, sono quelle che in 10 anni si ammalano meno (non sono stati registrati eventi coronarici e cerebrovascolari negli uomini; nelle donne non sono stati registrati eventi cerebrovascolari, solo 2 eventi coronarici). Quelli con rischio sfavorevole, cioè con valori di pressione arteriosa 120-140 e/o 80-90 mmHg, colesterolemia totale 200-240 mg/dl, indice di massa corporea 25-30 kg/m², che non fumano, non hanno il diabete e non assumono farmaci si ammalano di meno rispetto agli altri che vengono definiti ad alto rischio: negli uomini ad alto rischio il tasso di incidenza per gli eventi coronarici maggiori è 2,8 volte maggiore rispetto a coloro che sono a rischio favorevole o sfavorevole (incidenza alto rischio pari a 6,7 per 1.000 persone in un anno rispetto a 2,4 per 1.000 in quelle non ad alto rischio); nelle donne lo stesso rapporto è circa pari a 2 (incidenza alto rischio pari a 1,8 per 1.000 persone in un anno rispetto a 1,0 per 1.000 in quelle a rischio favorevole o sfavorevole). Per quanto riguarda gli accidenti cerebrovascolari, i risultati sono ancora più evidenti: il rapporto fra il tasso di attacco per coloro che sono ad alto rischio e coloro che sono a rischio favorevole o sfavorevole è 3,5 volte maggiore negli uomini (l'incidenza di rischio elevato è 2,9 per 1.000 persone in un anno rispetto a 0,8 per 1.000 in quelle a rischio favorevole o sfavorevole) e 2,5 volte maggiore nelle donne (incidenza alto rischio pari a 1,6 per 1.000 persone in un anno rispetto a 0,7 per 1.000 in coloro che sono a rischio favorevole o sfavorevole). Sfortunatamente la prevalenza delle persone a rischio favorevole è molto bassa e non supera il 5% della popolazione generale (35-69 anni).

Tasso di attacco e letalità. Il tasso di attacco include sia i nuovi casi di malattia sia le recidive (eventi che occorrono a soggetti già sopravvissuti a un episodio di malattia); la letalità misura la percentuale di eventi fatali rispetto alla totalità degli eventi; questi indicatori derivano dal Registro Nazionale delle Malattie Cardiovascolari, che include una popolazione di circa 5 milioni di uomini e donne di età 35-74 anni residente in aree al Nord, Centro e Sud del Paese. Sono disponibili dati raccolti nel biennio 1998-1999 e nel 2003, dai quali è stato possibile stimare le variazioni dei tassi di attacco e della letalità. Per gli eventi coronarici il tasso di attacco medio annuo, standardizzato per la popolazione europea, stimato per la fascia di età 35-74 anni è passato negli uomini da 30,4 [intervallo di confidenza (IC) 95% 29,8-31,1] a 29,4 (IC 95% 28,6-30,1) per 10.000 abitanti; nelle donne da 7,7 (IC 95% 7,4-8,0) a 7,4 (IC 95%, 7,1-7,8) per 10.000 abitanti. La letalità negli uomini è scesa dal 26,0% (IC 95% 25,1-27,0) al 23,4% (IC 95% 22,3-24,5); per le donne dal 34,6% (IC 95% 32,6-36,6) è passata al 23,4% (IC 95% 21,2-25,5). Quindi, tra i pazienti colpiti da infarto miocardico acuto circa 3 uomini su 10 e 4 donne su 10 muoiono entro 28 giorni dall'esordio dei sintomi, principalmente fuori dall'ospedale, prima del ricovero.

Per gli eventi cerebrovascolari il tasso di attacco medio annuo, standardizzato per la popolazione europea, stimato per la fascia di età 35-74 anni è passato negli uomini da 21,9 (IC 95% 21,4-22,4) a 20,7 (IC 95% 20,0-21,3) per 10.000 abitanti; nelle donne da 12,5 (IC 95% 12,1-12,8) a 11,3 (IC 95%, 10,8-11,7) per 10.000 abitanti. La letalità negli uomini è aumentata dal 14,5% (IC 95% 13,7-15,3) al 15,3% (IC 95% 14,1-16,4); per le donne è salita dal 17,1% (IC 95% 16,1-18,2) al 18,9% (IC 95% 17,3-20,5). Quindi, tra i pazienti colpiti da accidente cerebrovascolare circa 2 su 10 muoiono entro 28 giorni dall'esordio dei sintomi. La letalità, nonostante sia inferiore a quella coronarica, appare ancora rilevante e si accompagna a una sopravvivenza gravata spesso da pesanti condizioni di invalidità.

Prevalenza. È la frequenza di una malattia o di una condizione a rischio in una popolazione. L'andamento della prevalenza dipende dall'incidenza, dal miglioramento dei trattamenti che produce un aumento della sopravvivenza e dall'invecchiamento della popolazione. La prevalenza stimata su campioni di popolazione è importante in quanto del totale delle malattie cardiovascolari, in particolare della malattia ischemica del cuore, circa la metà è dovuta a episodi di angina pectoris, che usualmente non ricevono ricovero ospedaliero e pertanto non vengono inclusi nei registri di po-

polazione cardiovascolari né, tanto meno, nei registri ospedalieri. La malattia cerebrovascolare colpisce in genere l'età avanzata. I dati esposti (*Tabella 2.2*) si riferiscono a un esame di un campione casuale della popolazione generale raccolti nella *Health Examination Survey* attualmente in corso (2008-2012) e confrontati con i corrispondenti dati raccolti tra il 1998 e il 2002 nelle stesse Regioni nell'ambito dell'Osservatorio Epidemiologico Cardiovascolare (Friuli, Molise, Emilia Romagna, Calabria, Basilicata, Piemonte, Sardegna, Lazio, Sicilia).

Tabella 2.2. Prevalenza delle malattie cardiovascolari per fasce di età e sesso (Anni 1998 e 2008). Osservatorio Epidemiologico Cardiovascolare (Friuli, Molise, Sicilia, Emilia Romagna, Calabria, Basilicata, Piemonte, Sardegna, Lazio): uomini e donne di età compresa tra i 35 e i 74 anni

Età (anni)	1998		2008	
	Uomini %	Donne %	Uomini %	Donne %
Infarto del miocardio*				
35-44	0,2	0,0	0,2	0,3
45-54	1,3	0,2	0,9	0,0
55-64	3,0	0,9	3,3	0,5
65-74	4,3	1,6	6,4	1,6
Totale	2,2	0,7	2,7	0,6
Angina pectoris**				
35-44	1,3	2,3	2,0	2,5
45-54	2,1	2,9	2,4	4,5
55-64	2,8	6,6	2,9	5,4
65-74	4,3	6,5	6,4	5,8
Totale	2,6	4,5	3,4	4,6
Rivascolarizzazioni***				
35-44	0,4	0,0	0,2	0,0
45-54	1,3	0,2	1,7	0,0
55-64	3,2	0,0	5,5	0,0
65-74	5,2	0,7	11,3	2,2
Totale	2,5	0,2	4,7	0,6
Coronaropatia clinicamente manifesta****				
35-44	1,8	2,3	2,5	2,5
45-54	3,8	3,1	3,9	4,5
55-64	7,0	7,2	8,4	5,9
65-74	10,5	8,5	16,5	8,2
Totale	5,8	5,2	7,8	5,4

* Si tratta di persone che hanno superato la fase acuta.

** Questionario della London School of Hygiene and Tropical Medicine.

*** Bypass o angioplastica.

**** Infarto del miocardio o angina o bypass alle coronarie o angioplastica.

Fonte: IV Conferenza Nazionale sulla Prevenzione Cardiovascolare, Istituto Superiore di Sanità – aprile 2010.

2.1.3. Fattori e condizioni a rischio cardiovascolare

Non è possibile delineare un quadro delle malattie cardiovascolari senza tenere conto della distribuzione dei fattori di rischio e della prevalenza delle condizioni a rischio. Sono noti diversi fattori che aumentano nella persona il rischio di sviluppare la malattia e predispongono l'organismo ad ammalarsi. I più importanti sono: abitudine al fumo di sigaretta, diabete, obesità, valori elevati di colesterolemia, ipertensione arteriosa e scarsa attività fisica, oltre a età, sesso e familiarità per evento precoce alla malattia.

L'entità del rischio che ogni persona ha di sviluppare la malattia dipende dalla combinazione dei livelli dei diversi fattori di rischio.

La *Tabella 2.3* riporta i dati raccolti in 9 Regioni (Friuli, Molise, Emilia Romagna, Calabria, Basilicata, Piemonte, Sardegna, Lazio, Sicilia) nell'ambito della *Health Examination Survey* attualmente in corso, relativi alla distribuzione delle condizioni a rischio confrontate con i dati raccolti 10 anni prima nell'ambito dell'Osservatorio Epidemiologico Cardiovascolare, suddividendo la popolazione esaminata in due livelli socioeconomici. I risultati confermano che il livello socioeconomico più basso è quello che risente di più della condizione di disagio, con aumento maggiore dell'obesità e della sindrome metabolica, rispetto a coloro che si trovano nel livello socioeconomico più elevato; è chiaro, inoltre, che nel livello socioeconomico più basso l'abitudine al fumo non si è modificata. L'unico andamento

Tabella 2.3. Confronto della distribuzione delle principali condizioni a rischio per due differenti gruppi di livello socioeconomico: dati raccolti in uomini e donne di 35-74 anni nell'ambito dell'Osservatorio Epidemiologico Cardiovascolare/Health Examination Survey 1998 e 2008

Fattori di rischio	Elementare/Media Inferiore				Media Superiore/Laurea			
	1998 N = 2.286	2008 N = 1.675	Dff. Ass. EU STD§	Sig.	1998 N = 1.475	2008 N = 1.758	Dff. Ass. EU STD§	Sig.
	%	%			%	%		
Diabete	14,7	16,3	0,8	NS	7,5	6,4	-1,8	NS
Sindrome metabolica	28,3	33,0	3,5	*	16,3	16,7	-0,5	NS
BMI**								
Obesità	26,0	32,2	6,7	‡	13,2	18,6	5,0	‡
Sovrappeso	44,8	41,2	-3,7	*	40,2	39,0	-2,2	NS
Normale	29,2	26,6	-3,1	*	46,6	42,4	-2,8	NS
Ipertensione arteriosa-stato del controllo^								
Non ipertesi	38,9	42,5	6,9	‡	57,8	63,9	8,5	‡
In trattamento efficace	5,7	11,5	3,9	‡	4,1	9,0	4,7	‡
Non adeguatamente trattati	24,1	22,4	-1,9	NS	11,3	9,4	-3,1	†
Ipertesi non trattati	31,3	23,6	-8,9	‡	26,8	17,6	-10,1	‡
Abitudine al fumo di sigaretta								
Mai fumato	50,9	48,0	-4,1	*	42,8	48,3	5,7	†
Ex fumatori	24,5	28,6	4,6	‡	28,0	30,1	1,4	NS
Fumatori correnti	24,6	23,3	-0,5	NS	29,2	21,6	-7,1	‡

‡ $p < 0,001$; † $p < 0,01$; * $p < 0,05$.

** Obesità: BMI ≥ 30 kg/m²; Sovrappeso: $25 \leq$ BMI < 30 kg/m²; Normale: BMI < 25 kg/m².

^ Non iperteso: PAS < 140 mmHg e PAD < 90 mmHg e senza trattamento.

§ Differenza assoluta tra i valori standardizzati per età con la Popolazione Europea Standard.

In trattamento efficace: PAS < 140 mmHg e PAD < 90 mmHg.

Non adeguatamente trattati: PAS ≥ 140 mmHg oppure PAD ≥ 90 mmHg.

Ipertesi non trattati: PAS ≥ 140 mmHg oppure PAD ≥ 90 mmHg e senza trattamento.

BMI, indice di massa corporea [peso (kg)/altezza (m²)]; NS, non significativo; PAD, pressione arteriosa diastolica; PAS, pressione arteriosa sistolica.

Fonte: IV Conferenza Nazionale sulla Prevenzione Cardiovascolare, Istituto Superiore di Sanità - aprile 2010.

che da questi dati preliminari sembra andare nella direzione favorevole è l'andamento della pressione arteriosa, che, se confermato dai dati delle altre Regioni, vede una leggera diminuzione della pressione arteriosa sistolica e di quella diastolica (circa 3 mmHg nella media della popolazione), che deriverebbe non solo dalla percentuale maggiore degli ipertesi trattati adeguatamente, ma anche dall'aumento della prevalenza di persone con pressione arteriosa ≤ 140 e 90 mmHg senza alcun trattamento.

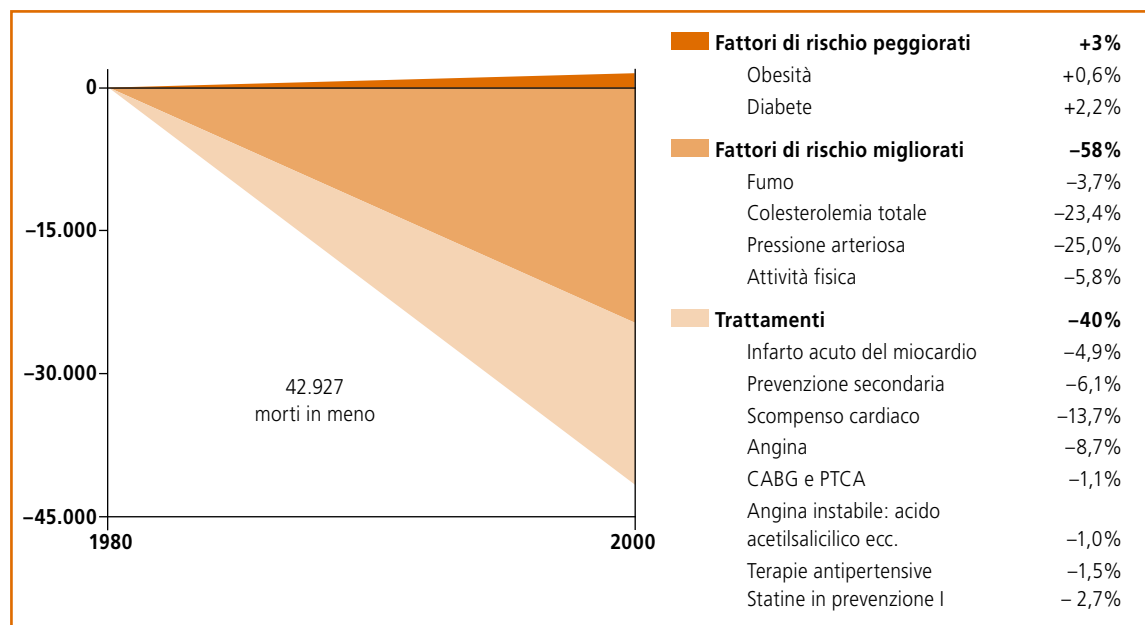
2.1.4. Spiegazione del trend in discesa della mortalità tra il 1980 e il 2000

In Italia i tassi di mortalità per cardiopatia coronarica hanno avuto un andamento in discesa a partire dalla metà degli anni Settanta, mantenendosi a livelli molto più bassi rispetto ai Paesi del Nord Europa e agli Stati Uniti. Con i dati disponibili di incidenza, prevalenza, consumo di farmaci, trattamenti chirurgici, ricoveri ospedalieri, fattori di rischio, utilizzando il modello IMPACT, è stato valutato l'andamento in discesa della mortalità per cardiopatia coronarica in Ita-

lia tra il 1980 e il 2000, identificando la parte attribuibile alle procedure terapeutiche in fase acuta, in prevenzione primaria e in prevenzione secondaria, e ai cambiamenti dei fattori di rischio nella popolazione dovuti alla modificazione dello stile di vita. La differenza tra i decessi per cardiopatia coronarica osservati e attesi nel 2000 è stata attribuita, rispettivamente, ai cambiamenti nei trattamenti e nei fattori di rischio nella popolazione.

Dal 1980 i tassi di mortalità coronarica aggiustati per età sono diminuiti da 267,1 a 141,3 per 100.000 abitanti negli uomini e da 161,3 a 78,8 nelle donne di età 25-84 anni, producendo nel 2000 42.930 morti coronariche in meno (24.955 negli uomini, 17.975 nelle donne). Circa il 40% di questa diminuzione è dovuto ai trattamenti specifici, principalmente trattamenti per lo scompenso cardiaco (14%) e terapie in prevenzione secondaria dopo un infarto del miocardio o una rivascolarizzazione (6%). Circa il 55% è invece dovuto ai cambiamenti nei maggiori fattori di rischio cardiovascolare nella popolazione italiana, principalmente la riduzione della pressione arteriosa (25%) e della colesterolemia totale (23%) [Figura 2.1].

Figura 2.1. Spiegazione della diminuzione di decessi per cardiopatia coronarica in Italia tra il 1980 e il 2000.



Fonte: Palmieri et al., 2009.

2.1.5. Valutazione critica

I dati descritti confermano che le malattie cardiovascolari (coronariche e cerebrovascolari) rappresentano ancora un importante problema di salute pubblica, perché continuano ad avere un'alta frequenza, nonostante l'Italia venga considerata un Paese a basso rischio cardiovascolare. Sono comunque fra le malattie sulle quali si conosce di più in termini di reversibilità del rischio, cosa che le rende quindi prevenibili. Sono inoltre le malattie che maggiormente incidono sullo sviluppo delle patologie legate all'invecchiamento (disturbi cognitivi e disabilità).

L'elevata percentuale di persone ipertese, l'alta frequenza del diabete e dell'obesità e l'elevata prevalenza dell'abitudine al fumo sono problemi che vanno affrontati implementando le misure di prevenzione primaria.

Interventi rivolti a semplici modificazioni degli stili di vita nelle diverse età, anche in quelle avanzate, consentiranno di mantenere nel tempo gli incrementi di aspettativa di vita in buone condizioni di salute registrati negli ultimi anni (l'Italia è fra i Paesi con guadagni di aspettativa di vita più elevati), così come idonee strategie di prevenzione potranno contribuire a ridurre sia i tassi di ospedalizzazione sia i costi per la cura e la riabilitazione. Laddove i fattori di rischio modificabili sono particolarmente elevati o, anche se poco elevati singolarmente, complessivamente forniscono un quadro significativamente negativo, si configura un eleva-

to rischio cardiovascolare globale per il quale, oltre agli stili di vita "salvacuore" che diventano imperativi, esistono farmaci, in particolare antipertensivi e ipolipemizzanti, di documentata efficacia preventiva.

Bibliografia essenziale

- Ducimetiere P, Ruidavets JB, Montaye M, et al. Five-year incidence of angina pectoris and other forms of coronary heart disease in healthy men aged 50-59 in France and Northern Ireland: the Prospective Epidemiological Study of Myocardial Infarction (PRIME) Study. *Int J Epidemiol* 2001; 30: 1057-62
- Giampaoli S, Palmieri L, Panico S, et al. Favorable cardiovascular risk profile (low risk) and 10-year stroke incidence in women and men: findings on twelve Italian population samples. *Am J Epidemiol* 2006; 163: 893-902
- Palmieri L, Bennett K, Giampaoli S, Capewell S. Explaining the Decrease in Coronary Heart Disease Mortality in Italy between 1980 and 2000. *Am J Public Health* 2009; 99: 1-9
- Palmieri L, Donfrancesco C, Giampaoli S, et al. Favorable cardiovascular risk profile and 10-year coronary heart disease incidence in women and men: results from the Progetto CUORE. *Eur J Cardiovasc Prev Rehabil* 2006; 13: 562-70
- Palmieri L, Lo Noce C, Vanuzzo D, et al.; Gruppo di Ricerca dell'Osservatorio Epidemiologico Cardiovascolare. Osservatorio Epidemiologico Cardiovascolare Italiano: andamento temporale dei fattori di rischio cardiovascolari. *Giornale Italiano di Cardiologia* 2010; 11 (Suppl. 3): 31S-6
- Piccioletto S, Forastiere F, Stafoggia M, et al. Associations of area based deprivation status and individual educational attainment with incidence, treatment, and prognosis of first coronary event in Rome, Italy. *J Epidemiol Community Health* 2006; 60: 37-43

2.2. Tumori

2.2.1. Introduzione

Gli indicatori epidemiologici sul cancro raccolti su base di popolazione rappresentano un supporto essenziale per valutare l'impatto degli interventi di prevenzione e per la sorveglianza oncologica. Le basi di dati da cui si attinge per avere informazioni epidemiologiche e di programmazione sui

tumori sono molteplici e comprendono le Statistiche sulla Mortalità dell'Istat, l'Archivio delle Schede di Dimissione Ospedaliera (SDO) del Ministero della Salute, ma anche gli archivi dei singoli reparti di Anatomia Patologica. Tutte queste informazioni vengono utilizzate dai Registri Tumori italiani che sono preposti alla rilevazione di questi dati e che sono tra i soggetti maggiormen-

te impegnati alla loro analisi e diffusione. La sorveglianza delle patologie tumorali è un obiettivo essenziale dell'Unione Europea (UE) e del nostro Paese. Quanti sono i nuovi casi di tumore ogni anno in Italia? L'incidenza aumenta o diminuisce? Come sono ripartiti i malati e i tipi di cancro nelle varie Regioni?

Per fornire la risposta a queste domande uno degli strumenti più utile e utilizzato da più di 30 anni è la banca-dati dell'Associazione Italiana Registri Tumori (AIRTUM) – progressivamente in estensione e che attualmente copre oltre un terzo della popolazione italiana. Questa banca dati è inoltre utilizzata dall'ISS/CNESPS (Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute), in collaborazione con altri centri di ricerca del Paese, per produrre stime sugli andamenti futuri di incidenza, prevalenza e mortalità delle patologie tumorali.

Il Ministero della Salute e le Regioni attingono le evidenze per orientare i documenti di programma [il Piano Oncologico Nazionale, piuttosto che i Piani Sanitari Regionali (PSR)] e per organizzare il sistema di offerta (screening, piuttosto che servizi di diagnosi e cura). In sintesi: i dati raccolti dai Registri Tumori oggi offrono informazioni essenziali per la conoscenza della patologia oncologica, permettendo, tra l'altro, il confronto con la realtà di altri Paesi europei, e stanno a testimoniare l'esigenza di un impegno comune sia per la riduzione del rischio (con adeguati interventi di prevenzione), sia per rendere sempre più efficace la presa in carico della patologia, dalla fase diagnostica al follow-up.

2.2.2. Rappresentazione dei dati

Incidenza. Per quanto riguarda l'incidenza, il Centro di Epidemiologia dei Tumori dell'ISS/CNESPS stima che i nuovi casi di tumore diagnosticati in Italia nel 2008 siano circa 254.000, 132.000 fra gli uomini e 122.000 fra le donne (fascia di età 0-84 anni). Complessivamente, l'incidenza dei tumori nella popolazione italiana è ancora in

aumento, soprattutto, ma non esclusivamente, per la proporzione crescente di anziani, i quali presentano un maggiore rischio di sviluppare patologie tumorali. La stima del tasso di incidenza per il triennio 2008-2010 mostra complessivamente valori sostanzialmente stabili, sebbene con andamenti differenti secondo il sesso: in lieve riduzione il numero dei nuovi casi stimato per gli uomini, in leggera crescita quello stimato per le donne.

Prevalenza. Il rapporto AIRTUM ha fotografato all'1 gennaio 2006 la prevalenza della patologia tumorale in Italia, basandosi sui dati raccolti da 24 Registri Tumori Italiani attivi da almeno 5 anni in una popolazione pari al 29% della popolazione nazionale.

Per quanto riguarda la prevalenza, i dati evidenziano come in Italia il 4,2% del totale della popolazione abbia avuto una diagnosi di tumore, pari a circa 2.250.000 soggetti (987.540 maschi e 1.256.413 femmine).

Fra le donne con tumore, la diagnosi più frequente (42%, oltre mezzo milione di italiane) è rappresentata dal tumore della mammella, seguito da colon-retto (12%), endometrio (7%) e tiroide (5%). Tra gli uomini, il 22% dei casi prevalenti (quasi 220.000 italiani) è costituito da pazienti con tumore della prostata, 18% della vescica e 15% del colon-retto.

Quasi 1.300.000 italiani (2,2% della popolazione) sono lungo-sopravvivenuti, hanno cioè avuto una diagnosi di tumore da più di 5 anni. Costoro sono spesso liberi da malattia e da trattamenti antitumorali. Quasi 800.000 persone (l'1,5% della popolazione) sono vive dopo oltre 10 anni dalla diagnosi di tumore (*Tabella 2.4*).

Rispetto al 1992, il numero di persone viventi con tumore è quasi raddoppiato. Ciò è dovuto, in parte, all'aumento di nuovi casi ascrivibile all'invecchiamento della popolazione e all'aumento di incidenza per qualche tumore e, in parte, alla migliorata sopravvivenza dopo il tumore.

Mortalità. Nel 2006, in Italia si sono registrati nella popolazione residente oltre

Tabella 2.4. Prevalenza per sesso, età e anno di diagnosi (per 100.000 abitanti) dal pool dei Registri Tumori all'1 gennaio 2006

Anni dalla diagnosi	Classe di età (anni)				
	0-44	45-59	60-74	75+	Tutte le età
	Maschi				
≤ 2 anni	104	745	2.857	3.922	952
≤ 5 anni	212	1.368	5.474	8.305	1.878
≤ 10 anni	330	1.921	7.681	13.205	2.755
≤ 15 anni	402	2.230	8.859	15.896	3.256
≤ 20 anni	446	2.385	9.428	17.366	3.512
Totale	512	2.593	9.969	18.767	3.780
	Femmine				
≤ 2 anni	176	973	1.640	1.868	792
≤ 5 anni	352	2.112	3.536	3.919	1.682
≤ 10 anni	514	3.332	5.819	6.739	2.735
≤ 15 anni	598	4.013	7.330	8.682	3.417
≤ 20 anni	643	4.377	8.346	10.061	3.855
Totale	712	4.790	9.812	12.828	4.563
	Maschi e femmine				
≤ 2 anni	140	862	2.198	2.596	867
≤ 5 anni	282	1.749	4.424	5.478	1.774
≤ 10 anni	424	2.661	6.709	9.022	2.760
≤ 15 anni	499	3.144	8.029	11.247	3.336
≤ 20 anni	543	3.394	8.848	12.701	3.688
Totale	610	3.706	9.885	14.974	4.183

Fonte: I tumori in Italia – Rapporto AIRTUM 2010.

168.000 decessi per cancro, che costituiscono il 30% di tutti i decessi e rappresentano la seconda causa di morte nel nostro Paese; in particolare, la prima fra gli adulti e la seconda fra gli anziani. Comunque, nell'ultimo decennio la mortalità per cancro è diminuita, una tendenza positiva già presente nei primi anni Settanta tra le fasce più giovani e che si è successivamente estesa agli adulti in tutto il territorio nazionale.

Si prevede che nel 2010, in Italia, si verifichino circa 122.000 decessi per tumore nella fascia d'età 0-84 anni, di cui il 59% costituito da uomini. Tale cifra è il risultato della progressiva riduzione della mortalità per tumore, attesa anche per i prossimi anni in entrambi i sessi.

2.2.3. Esposizione e valutazione critica dei dati

Incidenza. Si sono osservati andamenti in riduzione statisticamente significativa nel numero di nuove diagnosi per il tumore dello stomaco e per il sarcoma di Kaposi sia negli uomini sia nelle donne. Per gli uomini l'incidenza si conferma in riduzione per i tumori fumo-correlati (vie aeree e digestive superiori, esofago, polmone, vescica), per le leucemie e per i mielomi; tra le donne sono in riduzione i tumori della colecisti, della cervice uterina e dell'ovaio.

In entrambi i sessi risultano in crescita, invece, i tumori della tiroide e i melanomi; sono in crescita fra le donne i tumori del polmone

e i linfomi di Hodgkin e tra gli uomini i tumori del colon, del testicolo e dei tessuti molli e l'incidenza generale di tutti i tumori.

L'incidenza dei tumori, sia negli uomini sia nelle donne, presenta un gradiente geografico con i livelli in riduzione dal Nord al Sud, presumibilmente legato a una minore esposizione nel Sud Italia a fattori cancerogeni (fumo di tabacco, inquinamento ambientale ecc.) e a una maggiore presenza di fattori protettivi (dieta, abitudini alimentari, fattori legati alla vita riproduttiva ecc.) e, per alcune sedi tumorali, a una minore diffusione sia delle attività di screening organizzate (es. colon-retto e mammella), sia di diagnosi precoce (melanoma, rene).

Prevalenza. Vi è una rilevante variabilità geografica nella prevalenza complessiva dei tumori maligni, con percentuali del 4-5% nella quasi totalità dei registri del Centro-Nord e percentuali comprese tra il 2% e il 3% nella quasi totalità dei registri del Sud. La percentuale relativa di lungosopravvissuti non sembra invece variare in modo significativo tra le diverse aree.

Eterogeneità geografiche particolarmente marcate sono emerse per alcune specifiche neoplasie. Le percentuali di persone con tumori alla mammella e colon-rettali (entrambi spesso legati agli stili di vita) sono risultate doppie al Centro Nord rispetto al Sud. Differenze ancora più marcate sono emerse per il numero di uomini con tumori della prostata, che rappresentano l'1% di tutta la popolazione maschile al Nord e lo 0,4% al Sud.

Mortalità. Il risultato complessivo, nel periodo 1998-2005, è quello di un trend in riduzione della mortalità per tutti i tumori, trend sostenuto dalla riduzione di molte sedi tumorali.

Una riduzione significativa della mortalità si è osservata nei due sessi per i tumori del retto, dello stomaco, del fegato e per i linfomi non Hodgkin; tra gli uomini anche per i tumori delle vie aerodigestive superiori, dell'esofago, del polmone, della prostata e della vescica e per le leucemie. Per le donne la mortalità è in riduzione per i tu-

mori del colon, dell'osso, della mammella e dell'utero. La mortalità è risultata in crescita per il tumore al polmone tra le donne e per il melanoma tra gli uomini.

La riduzione della mortalità può riconoscere almeno due ordini di motivi: da un lato la riduzione nel tempo del numero dei nuovi tumori a parità di sopravvivenza, e questa è la spiegazione, per esempio, della riduzione osservata tra gli uomini per il tumore al polmone. In questo caso, un cambiamento nello stile di vita – l'interruzione dell'abitudine al fumo – ha avuto come effetto la riduzione del numero dei nuovi malati e di conseguenza dei morti.

L'altra possibile spiegazione è legata a una migliorata capacità di cura, per l'introduzione di nuovi strumenti terapeutici, soprattutto quando c'è stato anche uno sviluppo delle capacità diagnostiche che porta a individuare casi in fase sempre più precoce, come nel caso del tumore alla mammella femminile o della prostata.

Per i due tumori che nel periodo considerato (1998-2005) hanno mostrato una crescita statisticamente significativa dei tassi di mortalità (il tumore del polmone nelle donne e i melanomi tra gli uomini), l'aumento della mortalità è dovuto all'aumento del numero di nuove diagnosi in assenza di sviluppi in campo terapeutico.

Il differenziale di mortalità fra Nord e Sud registrato nel 1998 si è ridotto nel 2005 sostanzialmente per tutti i tumori; si è arrivati a un'omogeneizzazione della mortalità per tumore sul territorio nazionale, tanto che le differenze tra Centro e Sud sono diventate sfumate tra le donne (128 decessi ogni 100.000 donne/anno al Nord, 121 al Centro e 120 al Sud), mentre tra gli uomini il valore del Sud (221 decessi ogni 100.000 uomini/anno) ha già superato quello del Centro (214) e si mantiene ancora leggermente inferiore al Nord (232).

In particolare, la mortalità per tumore del fegato e delle vie biliari è sempre stata più alta al Sud che nelle altre aree italiane; dal 2005 anche i valori di mortalità del tumore del polmone, della vescica tra gli uomini e dei tumori dell'encefalo nei due sessi sono più elevati in Meridione.

2.2.4. Indicazioni per la programmazione

La lotta ai tumori si pone come obiettivi la prevenzione, la riduzione della mortalità, la riduzione delle disuguaglianze in termini di incidenza, sopravvivenza e mortalità fra le classi sociali, il miglioramento dell'accesso e della qualità delle cure per i pazienti, la promozione della diagnosi precoce, il miglioramento della tutela assistenziale e il follow-up con l'implementazione della gestione integrata per favorire la continuità assistenziale, il miglioramento della qualità della vita del paziente oncologico. Confermando le scelte operative operate nel Piano Oncologico Nazionale, si intendono sottolineare alcuni aspetti peculiari.

L'obiettivo di ridurre l'incidenza dei tumori, tra i principali obiettivi del Sistema Sanitario Nazionale (SSN) in questo settore, si raggiunge con interventi di prevenzione primaria che siano efficaci contro i determinanti che possono essere caratteristici della popolazione e/o di suoi sottogruppi e/o degli individui. Pertanto, una pianificazione idonea deve avere strategie e obiettivi a livello sia di popolazione sia di individui. Poiché i determinanti dell'incidenza nella popolazione e della suscettibilità individuale sono correlati, gli interventi vanno articolati su più livelli e ben coordinati. Gli obiettivi di salute con evidenze di efficacia e/o sui quali siano state definite delle politiche internazionali sono quelli di promuovere azioni di contrasto ai fattori di rischio (il fumo, il consumo di alcool, gli agenti infettivi oncogeni, l'esposizione a oncogeni negli ambienti di vita e di lavoro), l'attività fisica e un'alimentazione sana. Gli obiettivi di prevenzione secondaria (screening) possono essere ottenuti con interventi di sanità pubblica o mediante un'attività di iniziativa dei professionisti. Tali interventi sono inclusi dal 2001 nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) e riguardano i tumori della mammella, cervice uterina e colon-retto. Il *First Report* della *European Commission* (2008), nel richiamare l'UE a proseguire nell'implementazione dei programmi di screening, evidenzia un generale positivo

aumento dell'attività e come l'Italia si situi in una buona fase di attuazione. Occorre, in tal senso, promuovere la diffusione su tutto il territorio dei programmi organizzati di screening con procedure e protocolli omogenei, creando specifici percorsi di approfondimento diagnostico-terapeutici.

La prevenzione terziaria previene i decessi curando adeguatamente i tumori recidivanti e, in questo senso, per il progresso della medicina e in particolare per il miglioramento delle tecniche diagnostiche, della chirurgia, della chemio- e della radioterapia si è avuto un sempre migliore risultato terapeutico, con riduzione della mortalità; a tale performance si riconduce la differenza tra incidenza e mortalità degli ultimi anni per vari tumori. In tal senso è necessario:

- promuovere la diffusione di percorsi diagnostico-terapeutici di gestione integrata come standard di best-practice per la presa in carico del malato, mediante il suo coinvolgimento attivo per la prevenzione delle complicanze e delle recidive;
- promuovere l'adeguamento tecnologico per l'equo accesso a terapie e metodologie diagnostiche costo-efficaci;
- promuovere la fruibilità di supporto psico-oncologico;
- promuovere la gestione globale del paziente in fase avanzata di malattia rendendo sinergiche tutte le componenti sanitarie, sociosanitarie e sociali che costituiscono l'indispensabile rete attorno al paziente oncologico;
- promuovere la partecipazione delle Associazioni di volontari, parenti e familiari nel percorso assistenziale, in particolare per i malati terminali;
- promuovere il miglioramento professionale continuo degli specialisti sui protocolli di follow-up e gestione integrata dei malati oncologici e la rivisitazione/stesura di protocolli di follow-up, basati sulla definizione di categoria di rischio.

Bibliografia essenziale

AIRTUM working group. La prevalenza dei tumori in Italia. *Epidemiologia & Prevenzione*, anno 34 (5-6) settembre-dicembre 2010, Supplemento 2

AIRTUM working group. I trend dei tumori in Italia negli anni duemila (1998-2005). *Epidemiologia & Prevenzione*, anno 33 (4-5) luglio-ottobre

2009, Supplemento 1
Ministero della Salute, Piano Oncologico Nazionale 2010-2012

2.3. Malattie metaboliche

2.3.1. Introduzione

Le malattie metaboliche sono un gruppo eterogeneo di patologie che si manifestano con vari difetti del controllo omeostatico dell'organismo. Nel novero delle malattie metaboliche rientrano numerosi difetti congeniti del metabolismo che, colpendo non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti, vengono classificate tra le malattie rare, trattate in un'apposita sezione di questo documento.

Tra le malattie del metabolismo quella che riveste il maggiore interesse per la sanità pubblica, in rapporto alla frequenza e al correlato carico di malattia, complicanze e disabilità, è sicuramente il diabete mellito. Il diabete mellito, infatti, è una patologia cronica a larghissima diffusione in tutto il mondo e destinata ad aumentare nel prossimo futuro con il progressivo invecchiamento della popolazione e la sempre maggiore occorrenza delle condizioni di rischio che ne precedono l'insorgenza. Il diabete è una patologia rilevante soprattutto per le numerose complicanze micro- e macrovascolari a cui i pazienti vanno incontro. Fra le complicanze microvascolari, la retinopatia diabetica rappresenta la maggiore causa di cecità fra gli adulti e la nefropatia diabetica è la principale causa di insufficienza renale cronica e dialisi. Le persone affette da diabete presentano, inoltre, un rischio più elevato di complicanze macrovascolari (malattie cerebro- e cardiovascolari) rispetto alla popolazione non diabetica e, in generale, hanno un'aspettativa di vita ridotta, qualunque sia l'età di esordio della malattia. La qualità organizzativa e l'efficienza dell'assistenza diabetologica sono state correlate con un migliore controllo della malattia,

con una migliore prognosi delle complicanze e con una minore mortalità collegata al diabete. Dal punto di vista della sanità pubblica, la qualità dell'assistenza e la gestione territoriale della malattia sono ritenute, quindi, una condizione fondamentale per tradurre i progressi clinici e farmacologici in una reale prevenzione delle complicanze e in un miglioramento della qualità di vita dei malati.

Si distinguono un diabete di tipo 1 (cosiddetto diabete insulino-dipendente o giovanile, circa il 10% dei casi) e un diabete di tipo 2 (cosiddetto diabete non insulino-dipendente o dell'adulto, circa il 90% dei casi). Si tratta fondamentalmente di due patologie distinte, in quanto i due tipi di diabete si differenziano, oltre che per la diversa eziopatogenesi (distruzione autoimmune delle cellule beta del pancreas nel tipo 1, ridotta sensibilità all'insulina nel tipo 2), anche per le differenti età di insorgenza (bambini-adolescenti nel tipo 1, adulti nel tipo 2), sintomatologia di esordio (acuta nel tipo 1, più sfumata e graduale nel tipo 2), strategie terapeutiche (insulina dall'esordio nel tipo 1, introdotta in caso di resistenza a terapia dietetica e ipoglicemizzanti orali nel tipo 2) e, soprattutto, possibilità di prevenzione primaria. Se, infatti, il diabete di tipo 2 è in parte prevenibile modificando gli stili di vita dei soggetti a rischio, particolarmente per quel che riguarda la nutrizione e l'attività fisica, il diabete di tipo 1 può essere difficilmente prevenuto, in quanto sono ancora poco chiari i fattori di rischio che interagiscono con la predisposizione genetica scatenando la reazione autoimmune.

Per quanto detto, in questo Capitolo si riferirà particolarmente del diabete di tipo 2.

2.3.2. I dati

Già nel 2003, fra le persone di età compresa tra 20 e 79 anni si stimava una prevalenza mondiale del 5,1%, che si prevedeva in aumento fino al 6,3% nel 2025, con il coinvolgimento di 333 milioni di persone in tutto il mondo e un incremento pari al 24% nel periodo. Dati più recenti, tuttavia, parlano di una proiezione che nel 2025 arriva al 7,3% (380 milioni).

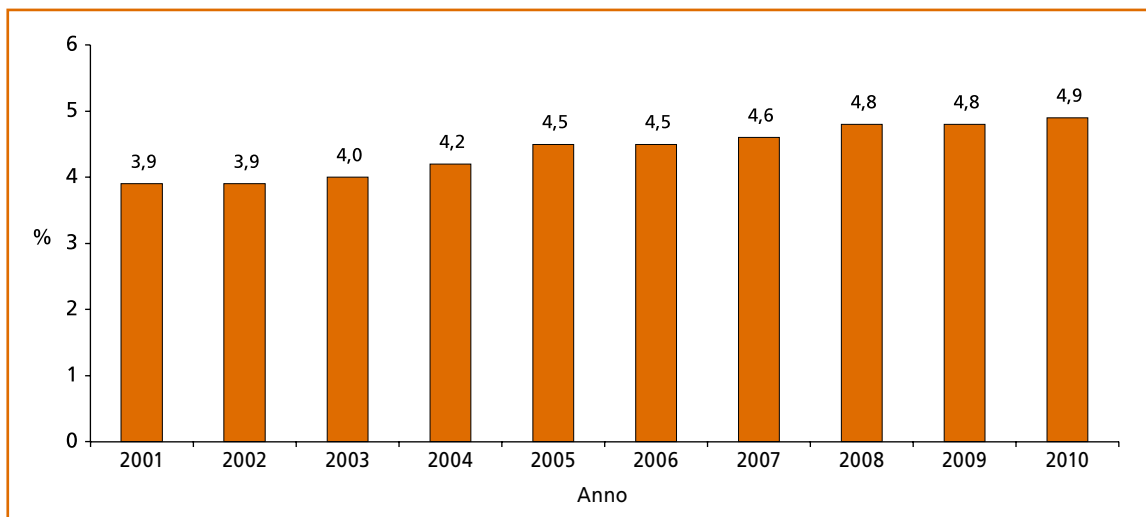
La mortalità nelle persone con diabete è 1,9 volte quella dei non diabetici e per le donne il rapporto sale a 2,6. Nel 2005, l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ha stimato che il 2% del totale delle morti nel mondo fosse da attribuire al diabete (circa 1.125.000), sottolineando, tuttavia, come tale contributo alla mortalità generale fosse probabilmente sottostimato, dal momento che il decesso di una persona con diabete è di solito attribuito a una delle complicanze (cardiopatìa, malattia renale ecc.).

In Italia, i dati Istat indicano che la prevalenza è in regolare aumento nell'ultimo decennio (Figura 2.2). Nel 2010, infatti, risulta diabetico il 4,9% della popolazione (5,2% per le donne e 4,5% per gli uomini), pari a circa 3 milioni di persone. La prevalenza del diabete aumenta con l'età, fino al 19,8% nelle persone con età uguale o superiore

ai 75 anni. Nelle fasce d'età fra 35 e 64 anni la prevalenza è maggiore fra gli uomini, mentre oltre i 65 anni è più alta fra le donne (Figura 2.3). Per quanto riguarda la distribuzione geografica, la prevalenza è più alta nel Sud e nelle Isole, con un valore del 5,6%, seguita dal Centro con il 4,8% e dal Nord con il 4,4% (Figura 2.4).

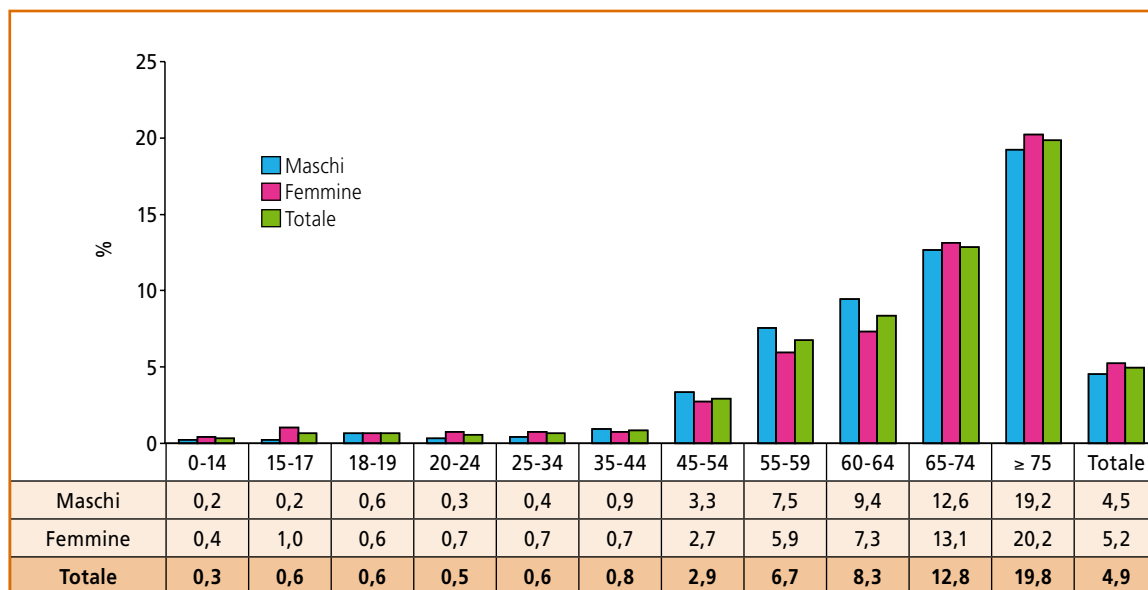
Tali dati sono sostanzialmente confermati da quelli rilevati dal sistema PASSI (Progressi delle Aziende Sanitarie per la Salute in Italia), programma continuo di sorveglianza della popolazione italiana adulta sui principali fattori di rischio comportamentali (sedentarietà, scorretta alimentazione, fumo, alcool, rischio cardiovascolare, sicurezza domestica, screening oncologici ecc.), affidato dal Centro nazionale per la prevenzione e il Controllo delle Malattie (CCM) del Ministero della Salute al CNESPS dell'ISS. Nel pool di Asl che partecipano al sistema, la prevalenza del diabete, nel 2009, è risultata pari al 5%. La prevalenza cresce con l'età: nella fascia 50-69 anni quasi 1 persona su 8 (12%) ha dichiarato di avere una diagnosi di diabete. Risulta inoltre più diffuso tra gli uomini (6%), nelle persone senza alcun titolo di studio o con la sola licenza elementare (15%), in quelle con molte difficoltà economiche percepite (9%) e nelle persone in sovrappeso (7%) e obese (14%).

Figura 2.2. Trend della prevalenza di diabete (Anni 2001-2010).



Fonte: Istat. Indagine multiscopo "Aspetti della vita quotidiana" – Anno 2010.

Figura 2.3. Prevalenza di diabete per classi d'età (Anno 2010).



Fonte: Istat. Indagine multiscopo "Aspetti della vita quotidiana" – Anno 2010.

Già nel 2004, peraltro, al fine di disporre di maggiori indicazioni su come migliorare la qualità dell'assistenza sul territorio per le persone con diabete, è stato condotto lo Studio QUADRI, coordinato dall'ISS/CNESPS. I risultati hanno evidenziato come l'assistenza alle persone con diabete fosse ancora lontana da livelli ottimali di qualità. Si rilevava tra l'altro che:

- il 73% aveva almeno uno dei principali fattori di rischio per le complicanze (54% ipertensione, 44% ipercolesterolemia, 32% obesità) e il 42% ne aveva almeno due;
- tra i pazienti con ipertensione e tra quelli con ipercolesterolemia, rispettivamente il 14% e il 49% non erano trattati e, tra gli obesi, quasi tutti avevano ricevuto il consiglio di dimagrire, ma poco più della metà faceva qualcosa per ridurre l'eccesso di peso;
- il 27% dei diabetici fumava e quasi 1 su 3 era sedentario;
- meno del 50% aveva fatto almeno una visita approfondita presso il medico di medicina generale (MMG) o il diabetologo nell'ultimo semestre;
- soltanto il 58% aveva effettuato un esame del fondo oculare e il 42% aveva ricevuto la vaccinazione antinfluenzale nell'ultimo anno;

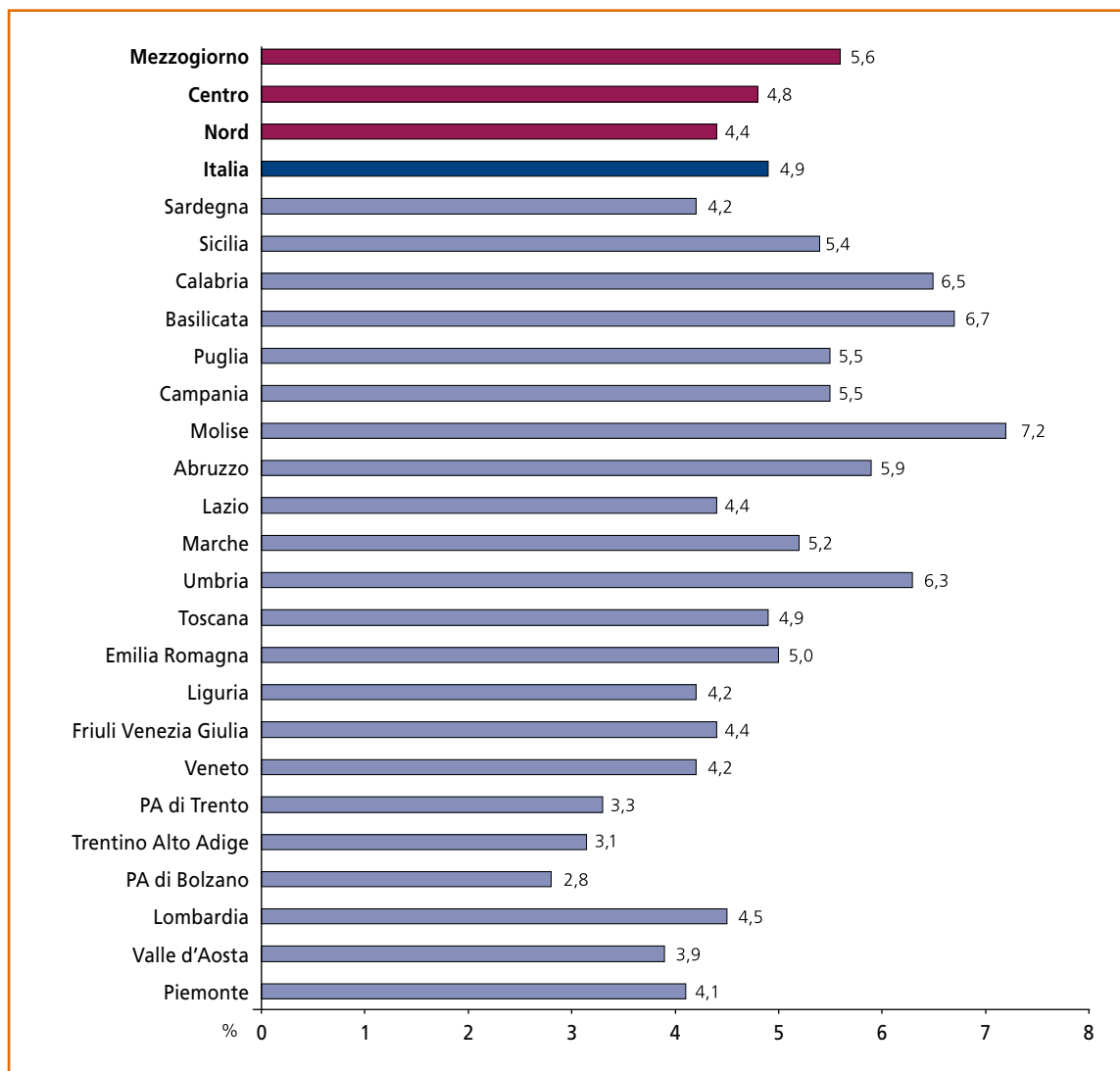
- solo 2 persone intervistate su 3 avevano sentito parlare dell'emoglobina glicosilata (HbA_{1c}, il test più importante per il monitoraggio del controllo glicemico) e, fra questi, solo il 66% aveva eseguito l'esame negli ultimi 4 mesi, come previsto dalle Linee guida.

Più recentemente, il Rapporto Osservasalute 2010, redatto dall'Osservatorio Nazionale sulla Salute nelle Regioni italiane che ha sede presso l'Università Cattolica di Roma, per valutare l'impatto del diabete sul nostro sistema sanitario ha calcolato, sulla base dei dati Istat, i tassi di dimissione ospedaliera e di mortalità correlati alla patologia, utilizzando come riferimento (denominatore) la popolazione residente.

I tassi di dimissione in regime di ricovero ordinario o di day-hospital relativi al periodo 2007-2008, utili per verificare l'appropriatezza dell'assistenza erogata a livello territoriale, mostrano valori più elevati della media nazionale per le Regioni del Sud e le Isole, mentre le Regioni del Centro-Nord hanno valori più bassi. Per ambedue le tipologie di ricovero, i tassi standardizzati di dimissione ospedaliera sono maggiori negli uomini, con un rapporto nazionale di circa 1,4:1.

Per quanto riguarda la mortalità per diabete, il Rapporto Osservasalute ha calcolato

Figura 2.4. Prevalenza di diabete per Regione e area geografica (Anno 2010).



Fonte: Istat. Indagine multiscopo "Aspetti della vita quotidiana" – Anno 2010.

che nel 2006 era più alta negli uomini (3,23/10.000) rispetto alle donne (2,78/10.000). Per entrambi i sessi i tassi erano maggiori al Sud e nelle Isole, con il primato della Sicilia (uomini 5,29/10.000, donne 5,27/10.000), seguita dalla Campania (uomini 4,79/10.000, donne 4,86/10.000). Nel 2007, per ciò che riguarda la differenza tra i sessi, la situazione appare simile (uomini 3,26/10.000, donne 2,75/10.000); per quanto riguarda il confronto tra le Regioni, per le donne il tasso di mortalità più elevato si riscontra in Campania (5,12/10.000) invece che in Sicilia (4,94/10.000), mentre per gli uomini si conferma quanto evidenziato per

l'anno precedente. In entrambi gli anni sono principalmente colpite le fasce d'età più avanzate.

Vista la correlazione diretta tra obesità/sovrappeso e diabete di tipo 2, inoltre, devono preoccupare i dati sulla diffusione di tali condizioni tra la popolazione italiana.

L'Istat, relativamente al 2009, rileva che in Italia, nella popolazione adulta, la percentuale di sovrappeso è pari al 36,6% (maschi 45,6%; femmine 28,1%), mentre gli obesi sono il 10,6% (maschi 11,6%; femmine 9,5%). Nel Sud e nelle Isole si rileva la percentuale più elevata di persone obese e in sovrappeso (11,8% e 39,8%, rispettivamente)

[tassi standardizzati, *Figura 2.5*]. Complessivamente in Italia si stimano, quindi, in circa 6 milioni le persone adulte obese.

Riguardo allo stato nutrizionale del campione di circa 39.212 intervistati per il 2009, i dati del sistema PASSI rilevano valori simili, con una percentuale di adulti in sovrappeso pari al 31,8% e di obesi pari al 10,4%. Il 54% delle persone con eccesso ponderale intervistate ha riferito che un medico o un altro operatore sanitario gli aveva consigliato di fare una dieta per perdere peso, mentre il 38% ha dichiarato di avere ricevuto il consiglio di svolgere regolarmente attività fisica.

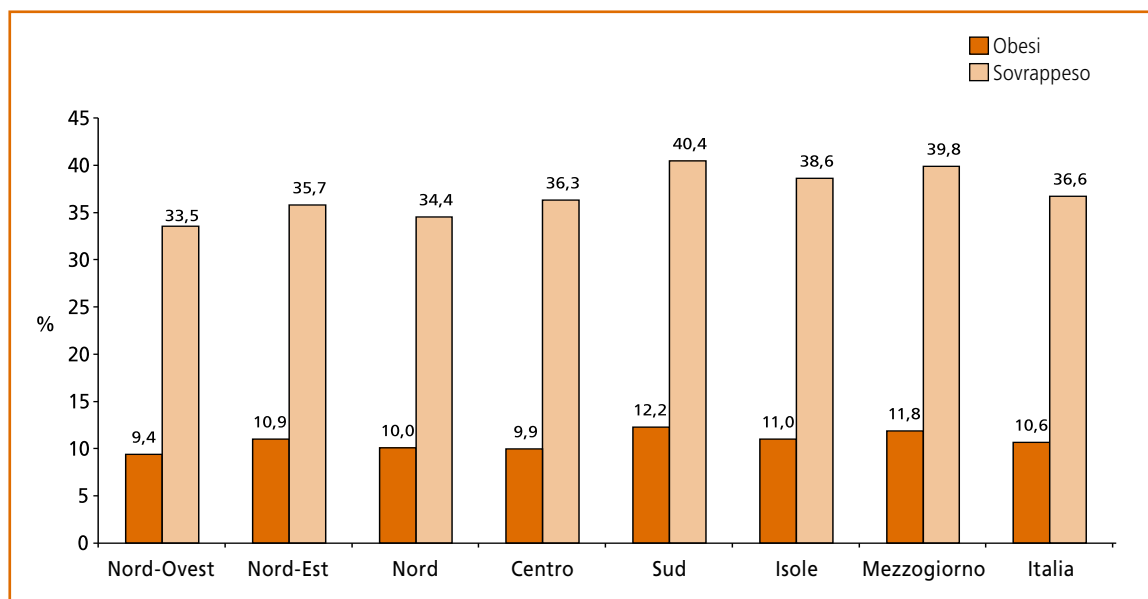
Anche i dati sulla diffusione di sovrappeso e obesità tra i più giovani, peraltro, vanno attentamente considerati, in quanto è dimostrato che un bambino obeso ha maggiori probabilità di un normopeso di essere in eccesso ponderale anche da adulto, con il conseguente maggiore rischio di sviluppare le patologie correlate a tale condizione, diabete in particolare. Per quest'ultimo, infatti, alcuni dati indicano come siano già in aumento i casi di diabete di tipo 2 insorti in giovane età.

Per avere un quadro aggiornato del fenomeno obesità e sovrappeso tra i bambini italiani, il CCM ha affidato all'ISS-CNESPS il

coordinamento del progetto “Sistema di indagini sui rischi comportamentali in età 6-17 anni”. Come meglio descritto in altro capitolo del presente documento, il progetto è diviso in 2 indagini: la prima si è svolta nel 2008 e nel 2010 ed è denominata “OKkio alla SALUTE” (sorveglianza nutrizionale e sui fattori di rischio comportamentali su un campione rappresentativo di alunni delle scuole primarie); la seconda si è svolta nell'anno scolastico 2009-2010 e fa parte dello studio europeo HBSC (*Health Behaviours in School-aged Children*) [sorveglianza dei comportamenti associati con lo stato di salute negli adolescenti].

La prevalenza di sovrappeso e obesità rilevata nel 2008 da OKkio alla SALUTE è risultata molto elevata: a livello nazionale il 23,2% dei bambini risulta sovrappeso e il 12,0% obeso, cioè più di 1 bambino su 3 ha un peso superiore a quello che dovrebbe avere per la sua età. Riportando questi valori a tutta la popolazione di bambini di età 6-11 anni si arriva a una stima di più di 1 milione di bambini in sovrappeso o obesi in Italia. Si evidenziano, inoltre, notevoli differenze per Regione: dal 49% di bambini in sovrappeso o obesi in Campania al 23% nella stessa condizione in Valle d'Aosta. Generalmente, comunque, nelle Re-

Figura 2.5. Prevalenza di eccesso ponderale negli adulti per area geografica (Anno 2009).



Fonte: Istat. Health For All-Italia – Tassi standardizzati – Anno 2010.

gioni del Sud si rilevano valori più elevati. La seconda raccolta di OKkio alla SALUTE (42.000 bambini coinvolti) ha fornito risultati non molto dissimili da quanto rilevato nel 2008, con il 22,9% dei bambini misurati in sovrappeso e l'11,1% in condizioni di obesità.

Lo studio HBSC 2009-2010 ha riguardato 77.000 ragazzi tra gli 11 e i 15 anni, mostrando, tra l'altro, una maggiore frequenza di ragazzi in sovrappeso e obesi tra gli undicenni (29,3% nei maschi, 19,5% nelle femmine) rispetto ai quindicenni (25,6% nei maschi, 12,3% nelle femmine) e lo svolgimento di minore attività fisica tra i ragazzi di 15 anni (47,5% nei maschi, 26,6% nelle femmine) rispetto ai tredicenni (50,9% nei maschi, 33,7% nelle femmine).

2.3.3. Indicazioni per la programmazione

La prevenzione primaria del diabete: prevenire sovrappeso e obesità. La prevenzione primaria del diabete si identifica con la prevenzione dell'eccesso ponderale. È possibile tenere sotto controllo l'epidemia di obesità e invertirne l'andamento attraverso azioni complessive, che intervengano sui determinanti sociali, economici e ambientali degli stili di vita. Tali azioni, tuttavia, per raggiungere gli obiettivi che si propongono, non possono non prevedere il coinvolgimento attivo di settori della società esterni al sistema sanitario.

Si tratta, infatti, di un problema di sanità pubblica la cui soluzione non può essere demandata esclusivamente al sistema sanitario, ma necessita di interventi che siano il più possibile trasversali e intersettoriali, con il coinvolgimento di molti altri soggetti istituzionali e della società civile (Ministeri, Comuni, Province, Associazioni Professionali e di categoria, Associazioni dei consumatori, produttori di alimenti, pubblicitari, mass media ecc.), così come raccomandato dall'UE e dall'OMS. La sanità pubblica, pertanto, deve affrontare il tema del sovrappeso e dell'obesità attraverso la definizione di una strategia globale, tenendo con-

to di alcuni elementi fondamentali:

- la prevenzione dell'obesità non può essere di competenza esclusiva del sistema sanitario, ma deve essere espressione di uno specifico impegno di tutte le Istituzioni;
- gli interventi da attuare devono essere finalizzati a un cambiamento socioculturale, perché l'obesità e le malattie a essa correlate sono problemi di salute, ma gli interventi utili alla loro soluzione sono da attuarsi, nella maggior parte dei casi, al di fuori del mondo sanitario;
- per modificare i comportamenti individuali nei confronti dell'alimentazione e dell'attività fisica, occorrono politiche che aiutino e rendano possibili le scelte personali più salutari, in quanto i soli interventi individuali non producono effetti duraturi nel campo della promozione di stili di vita sani, se non sono accompagnati da una serie di modifiche ambientali, strutturali e socioculturali che consentano il mantenimento dei comportamenti appena acquisiti;
- è necessario elaborare programmi di azione che impegnino gli *stakeholders* in interventi di documentata efficacia, coinvolgendo tutti i soggetti della società civile (Istituzioni pubbliche, Associazioni di cittadini e consumatori, produttori, distributori e rivenditori di beni di consumo, mondo dello sport, pubblicitari ecc.) in un processo di cambiamento;
- i decisori istituzionali e gli operatori di sanità pubblica devono farsi promotori di un'azione di *advocacy* in favore della salute in tutti i settori della società civile.

La strategia italiana di contrasto a sovrappeso e obesità viene meglio descritta in altro Capitolo del presente documento, a cui si rimanda per una trattazione più approfondita.

La prevenzione secondaria e terziaria del diabete: prevenire evoluzione e complicanze. La prevenzione secondaria e quella terziaria del diabete si identificano con la diagnosi precoce e con l'adeguata gestione della patologia da parte del paziente e del team diabetologico.

Riguardo all'assistenza delle persone con

diabete in Italia, la Legge n. 115 del 1987 ha previsto l'accentramento dell'assistenza diabetologica nei Servizi di Diabetologia. A seguito di tale norma, in Italia è presente una rete di Servizi di Diabetologia unica al mondo per capillarità di diffusione e organizzazione e si stima che almeno il 70% dei diabetici sia seguito continuativamente da tali servizi.

I risultati di vari studi hanno evidenziato, peraltro, come un efficace controllo del diabete non possa ottenersi senza il coinvolgimento attivo del paziente. L'educazione all'autogestione del diabete e l'adozione di comportamenti e stili di vita sani rappresentano aspetti centrali di qualsiasi strategia terapeutica. L'analisi dei dati ha dimostrato, inoltre, che è necessario migliorare l'informazione e l'educazione dei pazienti, per indurre opportuni cambiamenti nei comportamenti. Si è anche evidenziata un'incompleta aderenza alle raccomandazioni di buona pratica clinica e organizzativa, per superare la quale è necessario recuperare spazi di integrazione e coordinamento nella gestione delle cure e di coinvolgimento attivo del paziente nel percorso di cura.

L'enfasi va dunque posta sulla continuità assistenziale ottenibile attraverso il ricorso a nuovi modelli assistenziali, come il *disease management*, il *case management* e il *chronic care model*, che, con un termine molto generale, si possono definire di Gestione Integrata. Questi approcci sono accomunati dal fatto di essere sistemi organizzati, integrati, proattivi, orientati alla popolazione, che pongono al centro dell'intero sistema un paziente informato ed educato a giocare un ruolo attivo nella gestione della patologia da cui è affetto.

La Gestione Integrata, infatti, attraverso la costruzione di percorsi assistenziali condivisi, si pone attualmente come prototipo di modello organizzativo mirato al miglioramento dell'assistenza e alla prevenzione delle complicanze. Tale modello, organizzato, proattivo e multidisciplinare, è basato, sostanzialmente, sull'integrazione e sul coordinamento tra i livelli di assistenza e sul coinvolgimento attivo del paziente nel percorso di cura.

Nell'assistenza alle persone con diabete, secondo un modello di Gestione Integrata, elementi essenziali sono:

- l'adozione di un protocollo diagnostico-terapeutico condiviso da tutti i soggetti interessati;
- la presa in carico dei pazienti in maniera collaborativa tra MMG e team diabetologico;
- la condivisione del piano di cura personalizzato;
- la valutazione periodica secondo il piano di cura adottato, da parte sia dei MMG sia dei diabetologi, finalizzata al buon controllo metabolico e alla diagnosi precoce delle complicanze;
- la partecipazione attiva del paziente nella gestione della malattia, attraverso programmi di educazione e di supporto;
- l'effettuazione, da parte di tutti gli operatori interessati in maniera condivisa e collaborativa, di interventi di educazione sanitaria e counseling per le persone a rischio e le persone con diabete, rivolti, in particolare, all'adozione di stili di vita corretti e all'autogestione della malattia;
- la raccolta dei dati clinici delle persone con diabete, in maniera omogenea da parte di tutti gli operatori interessati, per consentire valutazioni di processo e di esito.

Allo sviluppo di tale modello ha concorso l'attuazione del Piano Nazionale della Prevenzione (PNP) 2005-2007 [Intesa fra Stato, Regioni e Province Autonome (PA) del 23 marzo 2005], prorogato poi fino al 2009, che prevedeva, nel caso del diabete, la realizzazione di progetti regionali finalizzati a prevenirne le complicanze tramite l'adozione di programmi di Gestione Integrata della patologia, proprio sull'esempio del *disease management* e del *chronic care model*.

Al fine di sostenere e coordinare i progetti regionali afferenti al PNP, inoltre, nel 2006 il Progetto IGEA (Integrazione Gestione E Assistenza) del CCM, gestito dall'ISS/CNESPS, si è assunto il compito di sviluppare gli strumenti utili all'implementazione della Gestione Integrata del diabete, realizzando iniziative e interventi orientati a favorire il miglioramento dell'assistenza alle

persone con diabete e la prevenzione delle complicanze della patologia. In particolare, il Progetto IGEA ha realizzato:

- un'attività di sostegno e coordinamento dei progetti regionali sulla gestione integrata del diabete;
- uno spazio web dedicato al progetto (www.epicentro.iss.it/igea);
- un documento di indirizzo sui requisiti clinico-organizzativi per la gestione integrata del diabete mellito di tipo 2 nell'adulto, di cui è attualmente in corso l'aggiornamento;
- un piano nazionale di formazione sulla gestione integrata del diabete di tipo 2;
- vari interventi di formazione di formatori per le varie Regioni italiane;
- un documento di indirizzo sui requisiti di un sistema informativo per la Gestione Integrata all'interno del quale gli attori coinvolti possano scambiare e condividere le informazioni essenziali alla realizzazione del programma.

Nella prospettiva di raggiungere una più omogenea attuazione del programma e una valorizzazione delle peculiarità regionali, il nuovo Progetto IGEA 2009-2011 mira a valorizzare le migliori esperienze in corso nelle Regioni italiane e a sostenere l'implementazione della Gestione Integrata su tutto il territorio nazionale, ponendosi alcuni obiettivi fondamentali:

- la corretta implementazione di sistemi informativi per la gestione integrata del diabete;
- la promozione delle competenze delle persone con diabete e dei loro *caregivers* nell'autogestione della malattia;
- la definizione di un set di indicatori per la valutazione dei costi relativi all'assistenza ai pazienti diabetici.

Infine, il nuovo PNP 2010-2012 (Intesa

Stato-Regioni del 29 aprile 2010) rinnova gli obiettivi proposti dal precedente Piano, in modo da consentirne il raggiungimento con il supporto delle azioni proposte dal Progetto IGEA.

L'applicazione dei principi della Gestione Integrata alla patologia diabetica, nel medio-lungo periodo, potrà portare a:

- migliorare la gestione della patologia diabetica;
- ridurre le complicanze a lungo termine;
- ottenere una maggiore appropriatezza nell'utilizzo dei farmaci e dei presidi diagnostico-terapeutici;
- razionalizzare la spesa sanitaria.

La Gestione Integrata del diabete mellito, in conclusione, potrà rappresentare un valido modello per lo sviluppo successivo di programmi di Gestione Integrata della cronicità.

Bibliografia essenziale

- Aprile V, Baldissera S, D'Argenzio A, et al. I risultati nazionali dello studio QUADRI (QUALità dell'Assistenza alle persone Diabetiche nelle Regioni Italiane). Rapporti ISTISAN 07/10.
- Istat. Annuario Statistico Italiano 2010. Capitolo 3: Sanità e salute. http://www.istat.it/dati/catalogo/20101119_00/PDF/cap3.pdf. Ultima consultazione: settembre 2011
- Istat. La vita quotidiana nel 2009. http://www.istat.it/dati/catalogo/20110121_00/inf_10_05_la_vita_quotidiana_nel_2009.pdf. Ultima consultazione: settembre 2011
- OKkio alla salute 2008 e 2010. <http://www.epicentro.iss.it/okkioallasalute>. Ultima consultazione: settembre 2011
- Osservatorio Nazionale sulla Salute nelle Regioni Italiane. Rapporto Osservasalute 2010. <http://www.osservasalute.it/>. Ultima consultazione: settembre 2011
- Progressi delle Aziende Sanitarie per la Salute in Italia: la sorveglianza Passi. <http://www.epicentro.iss.it/passi/default.asp>. Ultima consultazione: settembre 2011

2.4. Malattie respiratorie

2.4.1. Introduzione

In Italia, le malattie respiratorie, dopo le malattie cardiovascolari e quelle neoplasti-

che, rappresentano la terza causa di morte e si prevede che, anche a causa dell'invecchiamento della popolazione, la prevalenza di tali patologie sia destinata ad aumentare.

La lotta alle malattie respiratorie si realizza in primo luogo attraverso interventi finalizzati alla prevenzione sia primaria (come la lotta al fumo e la lotta agli inquinanti presenti negli ambienti di vita e di lavoro), sia secondaria. Altrettanto rilevanti sono l'informazione a pazienti e familiari, che devono essere formati a conoscere le caratteristiche della malattia, a seguire o a far seguire correttamente la terapia prescritta e a reagire prontamente in caso di riacutizzazione, e la continuità della presa in carico. Il piano d'azione dell'OMS 2008-2013 sulle malattie croniche non comunicabili include le malattie respiratorie croniche come una delle quattro priorità. Le principali malattie croniche respiratorie sono l'asma e la rinite, la broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO), le malattie polmonari professionali, i disturbi del sonno, l'ipertensione polmonare, le bronchiectasie e le malattie polmonari interstiziali. Le malattie croniche respiratorie hanno importanti effetti negativi sulla vita dei pazienti e ne possono indurre disabilità con notevoli costi economici e sociali, ma piani efficaci di intervento le possono prevenire e controllare, riducendone morbilità e mortalità. L'ideazione e l'avvio di questi piani sono legati alla verifica della dimensione del problema nella realtà dove essi devono essere applicati.

2.4.2. BPCO e asma

La BPCO è una delle cause principali di morbilità e mortalità a livello mondiale, ma è ancora una malattia sottostimata e, soprattutto, trascurata più di altre infermità di peso inferiore dagli operatori sanitari in tutto il mondo. Eppure, l'OMS prevede che la BPCO diventerà la terza causa di morbilità prima del 2020, soprattutto a causa dell'epidemia del fumo e dei cambiamenti demografici a livello mondiale, con un invecchiamento della popolazione. Anche l'asma è oggi un problema globale di salute pubblica a seguito del forte aumento della sua prevalenza durante la seconda metà del 20° secolo, sebbene diverse indagini epidemiologiche abbiano dimostrato

che, dopo il 2000, tale prevalenza è rimasta praticamente invariata in molti Paesi europei, compresa l'Italia. Tuttavia, è stato segnalato un suo aumento nelle popolazioni più anziane, soprattutto a causa dell'età, della depressione e del fumo di sigarette ed è ragionevole presumere che il numero di anziani asmatici crescerà nei prossimi 20 anni a seguito dei cambiamenti demografici.

Per quanto attiene al fumo di sigarette, dall'indagine DOXA per il 2010 elaborata dall'ISS emerge che i fumatori in Italia sono 11,1 milioni (il 21,7% della popolazione), 5,9 milioni di uomini (il 23,9%) e 5,2 milioni di donne (il 19,7%). La fascia d'età 25-44 anni rappresenta la percentuale più alta di fumatori ed è pari al 26,6%. Al secondo posto, con una percentuale di 25,7%, si trova la fascia d'età compresa tra i 45 e i 64 anni. I giovani fumatori, tra i 15 e i 24 anni d'età, rappresentano il 21,9%. In termini assoluti, si stima che nel 2020 gli uomini fumatori saranno più di 6.800.000 (il 27,8%), mentre le donne 5.318.000 (il 20,1%).

Relativamente all'età, la percentuale di italiani con età > 64 anni è aumentata dal 18,4% nel 2001 al 20,3% nel 2011, con un incremento di ben 1,8 milioni di individui in questa fascia d'età. Particolarmente rapida è stata anche la crescita della popolazione di 85 anni e oltre. Nel 2001, i cosiddetti "grandi vecchi" erano 1.234.000, pari al 2,2% del totale. Oggi sono 1.675.000, pari al 2,8% del totale. La stima delle persone ultracentenarie si è addirittura triplicata dal 2001 al 2011, da circa 5.400 individui a oltre 16.000. Le donne sono nettamente più numerose degli uomini dopo i 65 anni di età perché vivono mediamente più a lungo, ma il rapporto donne-uomini nelle fasce d'età oltre i 65 anni si sta riducendo.

È evidente che in Italia vi sono le condizioni idonee per un drammatico aumento della prevalenza di BPCO e asma. È, quindi, assolutamente necessario conoscere la prevalenza di BPCO e asma nel nostro Paese, al fine di predisporre le opportune strategie sanitarie atte a contrastare quella che sarà verosimilmente una vera "epidemia" negli anni futuri.

Un recentissimo studio epidemiologico *cross-sectional* su BPCO e asma ha utilizzato i dati inseriti nell'*Health Search Database*, di proprietà della Società Italiana di Medicina Generale, che raccoglie informazioni su circa l'1,5% della popolazione adulta italiana servita dai medici generalisti. Dall'analisi di questi dati si evince che la prevalenza di asma e BPCO alla fine del 2009 è pari, rispettivamente, al 6,10% e al 2,83%, con un rapporto asma/BPCO pari a 2,16. La prevalenza dell'asma è apparsa maggiore nelle donne in tutte le fasce d'età, tranne in quella compresa tra i 15 e i 34 anni. Nella BPCO, la prevalenza è stata maggiore negli uomini in tutte le fasce d'età, con una marcata differenza tra i sessi, dopo i 64 anni di età. In particolare, essa è risultata pari al 14,15% negli uomini e al 6,61% nelle donne nei soggetti con più di 74 anni d'età. Considerando l'associazione delle due patologie con il sesso e le diverse fasce d'età, è risultato che nell'asma l'*odds ratio* è diminuito con l'età sia negli uomini sia nelle donne, ma nella prima fascia d'età (15-34 anni) esso è apparso più alto negli uomini rispetto alle donne (1,69 *vs* 1,00), anche se poi è diventato inferiore a 1 dopo i 34 anni negli uomini e dopo i 74 anni nelle donne. Al contrario, nella BPCO l'*odds ratio* è diventato superiore a 1 dopo i 54 anni sia negli uomini sia nelle donne ed è aumentato progressivamente con l'età (nella fascia d'età 75-84 anni esso è risultato pari a 6,16 negli uomini e a 4,07 nelle donne).

Le risultanze di questo studio epidemiologico sono allarmanti, perché evidenziano la presenza di un fenomeno di grandi dimensioni e con un verosimile notevole impatto socioeconomico. Esse enfatizzano l'elevata prevalenza di asma nella popolazione italiana e la presenza di un notevole rischio di BPCO nella popolazione di età superiore ai 64 anni, anche se BPCO e asma sono difficilmente distinguibili nelle persone anziane, perché entrambe le malattie hanno manifestazioni simili, nonostante le loro cause e anomalie di fondo siano potenzialmente diverse. Inoltre, in età avanzata asma e BPCO si sovrappongono sostanzialmente, tanto che, dopo i 64 anni d'età, molte per-

sone con malattia ostruttiva delle vie aeree soffrono sia di asma sia di BPCO.

L'alta prevalenza delle malattie ostruttive delle vie aeree in Italia è un importante problema sanitario, anche perché la BPCO e l'asma, con l'avanzare dell'età, si accompagnano frequentemente a comorbidità, il che aggrava le condizioni del paziente, complica la terapia e comporta un maggiore utilizzo di risorse sanitarie, ivi compresa una più elevata necessità di ospedalizzazioni, e un aumentato rischio di morte.

L'impiego dei dati registrati nell'*Health Search Database* ha permesso di fare una stima, ancorché grezza, della dimensione di questo specifico aspetto del problema nel nostro Paese. La prevalenza delle malattie cardiovascolari è risultata pari all'11,6% nella popolazione generale e all'11,1% nei pazienti con asma, mentre quella della malattia ipertensiva è stata pari al 25,7% nella popolazione generale e al 28,3% nell'asma. Complessivamente, il 28,7% della popolazione generale e il 37,8% degli asmatici sono stati identificati con un codice di registrazione per disturbi mentali non psicotici, tra cui disturbi depressivi non classificati altrove. La prevalenza di diabete mellito è stata del 7,8% nella popolazione generale e dell'8,4% nell'asma, mentre quella della dislipidemia è stata del 3,2% nella popolazione generale e del 4,2% nell'asma. Il 9,8% della popolazione generale e il 16,6% dei soggetti asmatici soffrivano di malattia da reflusso gastroesofageo. Nella popolazione generale, la prevalenza di rinite allergica è stata del 6,2% e quella di rinosinusite del 3,6%, mentre tra i soggetti asmatici il 18,5% è stato anche identificato con un codice per la rinite allergica e il 5,7% con un codice per la rinosinusite. La prevalenza di osteoporosi è stata del 7,6% nella popolazione generale e del 10,3% nei pazienti con asma.

L'analisi dello stesso database ha dimostrato che la presenza di BPCO aumenta la prevalenza degli eventi cardiovascolari [cardiopatía ischemica (6,9% nella popolazione generale *vs* 13,6% nei pazienti con BPCO), aritmia cardiaca (6,6% nella popolazione generale *vs* 15,9% nei pazienti con BPCO), insufficienza cardiaca (2,0% nella

popolazione generale *vs* 7,9% nei pazienti con BPCO) e altre forme di malattie cardiache (10,7% nella popolazione generale *vs* 23,1% nei pazienti con BPCO) e del diabete mellito (10,5% nella popolazione generale *vs* 18,7% nei pazienti con BPCO). Inoltre, i pazienti con BPCO sono a più alto rischio di sviluppare osteoporosi [10,8% (18,4% nelle donne e 1,7% negli uomini) nella popolazione generale *vs* 14,8% (30,5% nelle donne e 4,6% negli uomini) nei pazienti con BPCO], anche se si è osservata una diminuzione della prevalenza di osteoporosi nelle donne di età > 75 anni, indipendentemente dalla presenza di BPCO. Nei pazienti con BPCO, soprattutto nelle donne e nei soggetti di età ≥ 55 anni, vi è anche un'aumentata prevalenza di disturbi mentali non psicotici, tra cui i disturbi depressivi non classificati altrove (41,6%), anche se nei soggetti di età ≥ 75 anni essa tende a diminuire.

Questi dati indicano che la BPCO e, in minor misura, l'asma si associano frequentemente alle malattie cardiovascolari e alla malattia ipertensiva. L'aumento dell'età porta a un progressivo incremento della prevalenza della malattia cardiovascolare e della malattia ipertensiva. Tuttavia, mentre le diverse fasce d'età non influenzano differenzialmente la presenza di comorbilità cardiovascolari nell'asma, le fasce d'età comprese tra i 35 e i 54 anni sono quelle in cui l'associazione tra comorbilità cardiovascolari e BPCO è maggiore, con una progressiva riduzione significativa nelle fasce d'età più avanzate. Ciò suggerisce la necessità di una particolare sorveglianza nei pazienti con BPCO con inizio precoce della malattia.

2.4.3. Malattie polmonari professionali

L'esposizione professionale è in grado di provocare gran parte dei quadri nosologici che caratterizzano le malattie dell'apparato respiratorio. I fattori di rischio professionali sono frequentemente in grado di determinare patologie respiratorie croniche. Alcune di queste, come le pneumoconiosi, l'alveolite allergica estrinseca e il mesotelio-

ma, sono malattie esclusivamente, o prevalentemente, di origine professionale. In altre a eziologia multifattoriale, spesso non professionale, come la BPCO, l'asma bronchiale, la bronchiolite obliterante e il cancro polmonare, la frazione eziologica occupazionale può essere più o meno rilevante. Le denunce di malattia professionale all'INAIL sono state 34.646 nel 2009, con un incremento del 29,3% rispetto al 2005. A fronte di questo aumento, vi è stata una diminuzione numerica delle denunce di malattie polmonari professionali (4.583 nel 2009 rispetto a 4.793 nel 2005) e soprattutto percentuale (13,2% di tutte le denunce nel 2009 *vs* 17,9% nel 2005). Questo trend suggerisce un miglioramento nelle condizioni ambientali lavorative nel nostro Paese legato, forse, a un rafforzamento delle misure preventive, ma si deve evidenziare che le malattie professionali o correlate con il lavoro sono ampiamente sottostimate. D'altra parte, se si considera che la percentuale di casi di asma e di BPCO nel cui sviluppo l'esposizione professionale ha un ruolo causale è stata stimata attorno al 15%, si evince facilmente che il numero di malattie respiratorie professionali risultante dalle statistiche italiane è inferiore all'atteso.

2.4.4. Malattie polmonari interstiziali

Le malattie polmonari interstiziali sono un gruppo eterogeneo di oltre 150 diverse entità che hanno in comune manifestazioni cliniche, radiologiche, fisiologiche e patologiche, ma che differiscono nella loro eziologia e nella fisiopatologia molecolare. Alcune di esse, per esempio la fibrosi polmonare idiopatica (IPF) che è una malattia eterogenea rispetto al quadro clinico e alla velocità di progressione, sono solo scarsamente responsive alla terapia tradizionale, o non lo sono affatto, e hanno un decorso che è spesso rapidamente progressivo ed è tipicamente fatale. Altre, come la sarcoidosi, sono malattie enigmatiche, con elevata variabilità nella loro manifestazione all'interno del corpo. Nella sarcoidosi la malattia può colpire qualsiasi organo, con prevalente in-

teressamento polmonare, con la sua tipica manifestazione, il granuloma sarcoideo. Alcuni pazienti affetti da questa patologia non richiedono trattamento alcuno, mentre altri necessitano di una piena assistenza a lungo termine e di follow-up.

La prevalenza e l'incidenza delle malattie polmonari interstiziali sono spesso sottovalutate: si stima che più di 800.000 pazienti possano soffrire di tali malattie nel mondo occidentale e l'80% di essi presenta sarcoidosi, polmoniti interstiziali idiopatiche, che sono un gruppo eterogeneo di malattie non neoplastiche caratterizzate da danno parenchimale polmonare dovuto a un quadro variabile di infiammazione e fibrosi e di cui una delle forme più comuni è l'IPF. L'epidemiologia delle malattie polmonari interstiziali presenta al momento alcune criticità che tendono a far sottostimare la dimensione del problema. Tra esse vanno evidenziati soprattutto il numero insufficiente di casi, il che non consente un'adeguata potenza statistica dei campioni esaminati, l'errore di campionamento, perché i centri di riferimento non vedono i casi rappresentativi della popolazione generale, la variabilità nella presentazione delle malattie, la mancanza di una precisa e coerente definizione di caso, la variabilità dei metodi di accertamento dei casi e la mancanza di test diagnostici sensibili e specifici. Va inoltre evidenziato che l'accuratezza diagnostica delle malattie polmonari interstiziali è più elevata nei centri di eccellenza, il che sottolinea la necessità di equipe altamente qualificate al fine di fronteggiare un problema che tende a crescere nel tempo. Ciononostante, è stata riportata una prevalenza mondiale pari a 80,9/100.000 negli uomini e a 67,2/100.000 nelle donne, con un'incidenza annuale pari a 31,5/100.000/anno negli uomini e a 26,1/100.000/anno nelle donne, incidenza che tende ad aumentare con l'età. Per quanto riguarda l'IPF, essa colpisce soprattutto le persone con più di 50 anni di età (circa i due terzi sono di età superiore ai 60 anni al momento della presentazione), con un'incidenza stimata di 10,7/100.000/anno negli uomini e 7,4/100.000/anno nelle donne. La preva-

lenza dell'IPF è stimata pari a 20/100.000 negli uomini e a 13/100.000 nelle donne. Nella maggior parte dei casi, i pazienti con IPF sono fumatori attuali o ex fumatori.

In Italia è disponibile il Registro Italiano delle Malattie Infiltrative Diffuse Polmonari (RIPID), che è un registro epidemiologico su scala nazionale nato nel 1998 per iniziativa delle diverse Società Scientifiche Italiane di Malattie Respiratorie con segnalazione su base volontaria. Dall'analisi di questo registro emerge che nel periodo settembre 2000-gennaio 2005 sono stati riportati 3152 casi di malattie polmonari interstiziali, di cui 1063 casi di sarcoidosi (33,7%) e 864 casi di IPF (27,4%). Tra i casi di IPF si è osservata una maggiore prevalenza negli uomini (539 *vs* 322) e nell'età avanzata, con un'età media di 68 anni al momento del riscontro diagnostico (range 21-86 anni). Il fumo è risultato presente frequentemente negli uomini (nel 73,3% dei casi gli uomini affetti da IPF erano fumatori al momento della diagnosi *vs* il 21,5% delle donne). Durante gli ultimi 4 anni, la frequenza di tali patologie è rimasta quasi inalterata, anche se recentemente è stato osservato un lieve aumento della frequenza relativa legato verosimilmente a un approccio diagnostico più accurato e a una maggiore implementazione delle Linee guida.

2.4.5. La Global Alliance against Chronic Respiratory Diseases (GARD)

La 55^a Assemblea Mondiale della Sanità ha riconosciuto le enormi sofferenze causate dalle malattie croniche. In collaborazione con la comunità internazionale, si sono quindi coordinate le alleanze e il partenariato globale per la mobilitazione di risorse, la difesa, il rafforzamento delle capacità di ricerca e di collaborazione.

Al fine di affrontare in modo efficace i problemi causati dalle malattie respiratorie croniche, nel 2004 è stata creata la "Global Alliance against Chronic Respiratory Diseases" (GARD), un'alleanza volontaria, nazionale e internazionale, comprendente organizzazioni, istituzioni e agenzie che la-

vorano per il comune obiettivo di migliorare la salute respiratoria globale.

L'Alleanza è parte delle attività dell'OMS di prevenzione e di controllo delle malattie croniche, fondate su attività pianificate: stima dei bisogni della popolazione e degli interventi, definizione e adozione delle politiche e individuazione delle fasi di attuazione delle politiche stesse.

La GARD si adoperava per rendere le malattie respiratorie croniche una priorità di sanità pubblica in tutti i Paesi e per garantire che i Governi, i media, i cittadini, i pazienti, gli operatori sanitari e tutti i principali portatori di interesse siano consapevoli della portata di questo problema.

In tutti i Paesi, una politica nazionale di pianificazione è essenziale per assegnare le giuste priorità e garantire che le risorse siano allocate in modo efficiente.

In tale panorama, il valore aggiunto della GARD è quello di fornire una rete di collaborazione attraverso la quale le parti possano unire le loro forze, per conseguire risultati che non si potrebbero ottenere da soli e migliorare il coordinamento esistente tra programmi governativi e non governativi, in modo da evitare una duplicazione degli sforzi e uno spreco di risorse.

Il piano d'azione GARD 2008-2013 rappresenta uno strumento del piano d'azione per una strategia globale per la prevenzione e il controllo delle malattie croniche 2008-2013 dell'OMS.

Le attività della GARD prevedono, peraltro, un'implementazione a livello locale con la creazione di alleanze nazionali. Nell'ambito di questo contesto è stata realizzata una GARD italiana (GARD-I) con lo scopo di coordinare le attività volte a migliorare la conoscenza, la prevenzione e la gestione delle patologie respiratorie croniche. GARD-I è un'alleanza nazionale volontaria – comprendente Istituzioni, Società scientifiche, Associazioni dei pazienti e, tendenzialmente, ogni altro partner operante in ambito pneumologico – che lavora per il comune obiettivo di sviluppare una strategia di prevenzione e di assistenza alle malattie respiratorie adattata al contesto italiano.

Sulla base di quanto stabilito dalla GARD

internazionale l'obiettivo generale di salute che la GARD-Paese deve perseguire è quello di ridurre l'incidenza, la morbosità e la mortalità delle malattie respiratorie nel lungo periodo attraverso un approccio integrato.

Per quanto concerne lo specifico contesto italiano, resta inteso che le azioni da intraprendere, le strategie e gli strumenti saranno di volta in volta individuati e discussi dalla GARD-I, sempre in riferimento agli indirizzi definiti dalla programmazione sanitaria nazionale.

Gli ambiti di attività per i primi due anni di attività sono:

- prevenzione respiratoria nelle scuole;
- fumo e ambiente domestico;
- medicina predittiva;
- continuità assistenziale.

2.4.6. Indicazioni per la programmazione

GARD-I. Nel giugno 2009, seguendo le indicazioni della GARD internazionale, che prevede per ogni Paese sottoscrittore la possibilità di creare delle alleanze in ambito nazionale, è stata costituita GARD Italia (GARD-I).

GARD-I è un'alleanza nazionale volontaria che coinvolge i principali *stakeholders* delle malattie respiratorie, come le Società scientifiche, le Associazioni dei pazienti, le Università, finalizzata all'elaborazione e applicazione di una strategia globale per contrastare le patologie respiratorie.

I sottoscrittori di GARD-I condividono l'obiettivo comune di migliorare la salute respiratoria attraverso un approccio integrato e condiviso.

Sulla base di quanto stabilito dalla GARD internazionale, l'obiettivo generale di salute che la GARD nazionale deve perseguire è quello di ridurre incidenza, morbosità e mortalità delle malattie respiratorie nel lungo periodo attraverso un approccio integrato.

La mission e gli intenti di GARD-I sono indicati nel documento di strategia, elaborato dal Ministero della Salute in collaborazione con le Società scientifiche e le Asso-

ciazioni di pazienti, operanti in ambito pneumologico.

Ogni sottoscrittore di GARD-I accetta senza riserve il documento di strategia e condivide le finalità dell'Alleanza in esso espresse.

Il documento esamina la situazione epidemiologica del Paese, evidenzia le criticità presenti e individua i principali punti da sviluppare.

Gli obiettivi specifici sono rappresentati da:

- costruzione di alleanze;
- creazione di un database per le malattie respiratorie;
- *advocacy*;
- implementazione di politiche per la promozione della salute e prevenzione delle malattie respiratorie (intervento sulla popolazione);
- implementazione di strategie per il management delle malattie respiratorie croniche (intervento individuale);
- implementazione di politiche di intersettorialità.

Per quanto concerne lo specifico contesto italiano, le azioni da intraprendere, le strategie e gli strumenti vengono di volta in volta individuati e discussi dalla GARD-I, sempre in riferimento agli indirizzi definiti dal Piano Sanitario Nazionale (PSN), dal Piano Nazionale della Prevenzione (PNP) o da ogni altro atto di programmazione sanitaria.

GARD-I si è dotata di un proprio regolamento interno, è articolata in un'Assemblea generale e in un Comitato esecutivo e opera anche attraverso i Gruppi di lavoro.

Nello spirito volontaristico e solidale proprio dell'Alleanza, nulla è economicamente dovuto dal Ministero della Salute ai Componenti ed Esperti per la partecipazione alle riunioni dell'Assemblea, del Comitato esecutivo e dei Gruppi di lavoro.

Le pubblicazioni (qualsiasi forma di divulgazione, sia cartacea, video o elettronica) sulle attività di GARD-I, ivi comprese quelle redatte da Componenti o Esperti, devono ricevere l'autorizzazione del Ministero della Salute prima della loro diffusione; al Ministero della Salute è affidato il ruolo di *leadership* tecnica e di segreteria di GARD-I.

GARD-I rappresenta un'occasione concreta per sviluppare una strategia globale di prevenzione e assistenza delle malattie respiratorie adattata al contesto italiano, obiettivi che potranno essere raggiunti solo se si eviteranno frammentarietà e mancanza di coordinamento.

L'alleanza, pur essendosi appena costituita, raccoglie la sfida per una strategia globale e condivisa di prevenzione e assistenza delle malattie respiratorie.

Programma GARD-I. Nell'ambito delle attività della GARD-I, alleanza volontaria che coinvolge i principali *stakeholders* delle malattie respiratorie finalizzata all'elaborazione e applicazione di una strategia globale per contrastare le patologie respiratorie, sono state attivate le seguenti linee di lavoro.

- *Prevenzione respiratoria nelle scuole.* La prevenzione, la gestione e il controllo delle patologie correlate agli ambienti di vita indoor frequentati dai bambini (scuole, asili nido) costituiscono obiettivi prioritari della strategia per l'ambiente e salute dell'UE. La strategia, denominata anche iniziativa "SCALE" (*Science, Children, Awareness, Legal instrument, Evaluation*), sostiene l'importanza di proteggere prima di tutto la salute dei bambini dalle minacce dell'ambiente, quale investimento essenziale per assicurare un adeguato sviluppo umano ed economico. Gli obiettivi della strategia sono sviluppati anche nel piano europeo d'azione per l'ambiente e la salute 2004-2010, che ha costituito un importante contributo alla IV Conferenza intergovernativa Ambiente e Salute, organizzata a Budapest dall'OMS Regione Europa. Con lo Studio europeo HESE (*Health Effects of School Environment*), del 2004-2005 sono state raccolte su un campione di 21 scuole europee (Italia, Francia, Svezia, Danimarca, Norvegia) informazioni comparabili sulla qualità dell'aria indoor (*Indoor Air Quality, IAQ*) e sulla salute respiratoria di più di 600 scolari, ottenute utilizzando procedure standardizzate comuni. Dal rapporto finale (HESE Final

Report, 2006) è emerso che, in generale, la qualità dell'aria all'interno delle scuole esaminate (46 aule) è generalmente scadente, per quanto concerne le misurazioni di PM₁₀ (particolato formato da particelle inferiori a 10 micron), CO₂, muffe e allergeni. Le analisi hanno evidenziato la presenza di effetti sulla salute respiratoria dei bambini, correlabili all'esposizioni a elevati livelli di PM₁₀ e di CO₂, in ambito scolastico. In Italia i ragazzi trascorrono negli edifici scolastici da 4 a 8 ore al giorno, per almeno 10 anni. Gli studi effettuati finora dimostrano che gli edifici scolastici italiani frequentemente presentano gravi problemi igienico-sanitari, per la cattiva qualità delle costruzioni, per carenza di manutenzione e per problemi correlati al cattivo condizionamento dell'aria (Circolare n. 85/2001 del MIUR – Monitoraggio sulla sicurezza nelle scuole – dati anno 2001). Non esistono a tutt'oggi Linee guida ufficiali sulla qualità dell'aria nelle scuole. Un'importante iniziativa in questo settore è il Progetto “*Indoor Air Pollution in Schools*” messo a punto dall'EFA (*European Federation of Allergy and Airways Diseases Patients Associations*), con il contributo finanziario dalla Commissione Europea.

- **Fumo e ambiente domestico.** Le famiglie italiane trascorrono normalmente la quasi totalità del proprio tempo (90%) all'interno di edifici (casa, edifici pubblici, centri commerciali). L'attenzione all'inquinamento indoor riveste, quindi, un'importanza considerevole. Una delle principali fonti di inquinanti indoor è rappresentata dal fumo di sigaretta. Il fumo di tabacco viene in genere suddiviso in fumo attivo e fumo passivo in base al modo in cui viene prodotto, a piccole differenze di composizione chimicofisica e per il diverso grado di rischio di malattia che comporta. Si calcola che i non fumatori esposti a fumo passivo in realtà siano costretti a “fumare” un equivalente di 1-3 sigarette. Ciò comporta pur sempre un rischio di malattia che, anche se

minore rispetto al fumo attivo in termini di esposizione cumulativa individuale, interessa un'ampia popolazione (è a rischio, infatti, il 65% dei non fumatori, circa 20 milioni di persone). Rischio, in questo caso, non voluto e prevenibile, che spesso ricade su persone affette da patologie preesistenti e che ne possono subire conseguenze immediate, come nel caso dei soggetti asmatici, dei bambini e delle donne gravide. Sebbene generalmente distinti in due categorie separate, dal punto di vista fisico-chimico non ci sono particolari differenze tra fumo attivo e passivo. Nel fumo si ritrovano numerose sostanze cancerogene (idrocarburi policiclici, benzene, nitrosamine), sostanze irritanti e allergeniche come la formaldeide, gas nocivi come il monossido di carbonio o irritanti come gli ossidi di zolfo e di azoto, oltre alla nicotina, che con le sue proprietà di vera e propria droga è responsabile della dipendenza. Come il fumo attivo, anche il fumo passivo è stato recentemente classificato come sostanza cancerogena per l'uomo. Per entrambi i tipi di rischio vale il concetto di dose-risposta: maggiore è l'entità dell'esposizione, maggiore è il rischio di malattia. Negli ambienti chiusi il fumo di sigaretta può creare concentrazioni di polveri sottili molto elevate, fino a 100 volte superiori ai limiti di legge consentiti per l'ambiente esterno. Il fumo di tabacco ambientale rappresenta un vero agente d'inquinamento. Secondo l'Istat il fumo dei genitori e di altri componenti della famiglia condiziona fortemente il comportamento giovanile.

- **Formazione per la diagnosi precoce.** La lotta alle malattie respiratorie si realizza, quindi, in primo luogo attraverso interventi finalizzati alla prevenzione sia primaria (come la lotta al fumo e la lotta agli inquinanti presenti negli ambienti di vita e di lavoro), sia secondaria. Altrettanto rilevanti sono l'informazione a pazienti e familiari, che devono essere formati a conoscere le caratteristiche della malattia, a seguire o a far seguire corret-

tamente la terapia prescritta e a reagire prontamente in caso di riacutizzazione, e, come ripetuto per altre patologie in precedenza, la continuità della presa in carico. La prevenzione individuale mira a migliorare l'insieme degli interventi che un operatore sanitario, primo fra tutti il MMG, può effettuare nell'ambito del rapporto con la persona che assiste, per ridurre il rischio cardiovascolare. Il contesto delle cure primarie, in cui la medicina generale e la pediatria di base svolgono la loro attività assistenziale, è il territorio. Il ruolo delle cure primarie e, in loro, quello del MMG e del pediatra di libera scelta (PLS), appaiono di fondamentale importanza nel Sistema Sanitario Nazionale (SSN). È necessario sensibilizzare, formare e aggiornare i medici, in primo luogo i MMG e i PLS, riguardo l'importanza della prevenzione e della diagnosi precoce nell'ambito delle malattie respiratorie.

- **Medicina predittiva.** Le malattie respiratorie croniche rappresentano una vasta gamma di gravi condizioni patologiche nell'ambito delle malattie croniche. Queste patologie costituiscono nel loro insieme un serio problema di salute pubblica, hanno importanti effetti negativi sulla qualità della vita e sulla disabilità dei pazienti, gravi e sottostimati effetti economici sulle famiglie, sulle comunità e sulle popolazioni in generale. Tutti siamo esposti a fattori di rischio per le malattie respiratorie: fattori di rischio ambientali (fumo di sigaretta, esposizione professionale, inquinamento atmosferico outdoor e indoor, condizioni sociali, dieta, infezioni) e fattori di rischio individuali (genetici e legati alla familiarità) che, interagendo tra loro, determinano l'insorgenza della patologia. La prevenzione di questi fattori può avere un impatto significativo sulla morbilità e sulla mortalità. Tale progetto intende dare una prima strutturazione al tema della predittività delle patologie nell'ambito delle malattie respiratorie. Esistono in letteratura diverse definizioni di medicina predittiva, ciascuna delle quali enfatizza uno o più aspetti del campo d'indagine. In questo ambito si fa riferimento preciso alla medicina predittiva come a quell'approccio che, prima e/o dopo la nascita, tende a scoprire e valutare in termini probabilistici i fattori che, per una specifica persona e in un dato contesto, possono favorire l'insorgenza di una malattia. Per definizione, la medicina predittiva si rivolge agli individui sani o senza malattie evidenti, nei quali cerca i segni della fragilità o del difetto che conferiscono loro una certa predisposizione a sviluppare una malattia. Conseguentemente, la medicina predittiva è probabilistica e individuale e come tale consente la massima personalizzazione degli interventi; permette, inoltre, di determinare il profilo di rischio di ciascuna persona, di monitorarne l'evoluzione e di realizzare appropriati interventi preventivi, oltre che di selezionare la terapia, la dose e il tempo di trattamento migliori. La medicina predittiva si pone quindi come medicina dell'individualità, ma per essere tale richiede un processo di crescita delle conoscenze e di profonda innovazione nei modelli culturali medici.
- **Continuità assistenziale.** A livello epidemiologico le malattie respiratorie croniche di maggiore peso includono l'asma, la BPCO, le malattie respiratorie professionali, le riniti allergiche e non allergiche, le rinosinusiti, la "sleep apnea syndrome" e l'ipertensione polmonare. In termini di DALYs (*Disability-Adjusted Life Years*) mondiale, indicatore che combina morbilità e mortalità e che viene impiegato dall'OMS per misurare l'impatto globale delle malattie, le malattie respiratorie croniche ne rappresentano una parte rilevante. Dal 1999 si è riscontrata una costante diminuzione del numero assoluto di ricoveri per BPCO (DRG 88), che potrebbe essere dovuta alla modalità di compilazione delle SDO; infatti, un certo numero di ricoveri per BPCO potrebbe essere classificato sotto altri DRG, quali quello dell'insufficienza respirato-

ria ed edema polmonare (DRG 87). Ciò potrebbe anche parzialmente spiegare il motivo della continua crescita del numero di ricoveri per insufficienza respiratoria a fronte della riduzione del numero di ricoveri per BPCO negli anni 1999-2004. Dalle SDO emerge che, nel 2004, vi sono stati 70.343 ricoveri per bronchite e asma (11,3% del totale dei ricoveri per cause respiratorie), che hanno comportato una degenza media di 6,5 giorni. Considerando l'andamento per sesso, non si evidenziano particolari differenze nel numero dei ricoveri (36.514 nei maschi e 38.290 nelle femmine) e nel numero medio dei giorni di degenza (6,2 nei maschi e 6,8 nelle femmine). Anche se i servizi sanitari e i professionisti che li erogano aiutano le persone a vivere più a lungo e in salute, tutto questo non deve però far sottovalutare le criticità esistenti. In primo luogo, occorre migliorare la tutela del paziente attraverso l'individuazione di modelli di gestione integrata fra i servizi per migliorare la continuità assistenziale tra un nodo e l'altro della rete. In secondo luogo, è necessario garantire l'appropriatezza diagnostica e terapeutica. Pertanto, si evidenzia la necessità dello sviluppo di profili di cura basati su un approccio assistenziale multidisciplinare, dell'attuazione di una continuità tra azioni di prevenzione, cura e riabilitazione, in un'intersectorialità di interventi sia sanitari sia sociali, dove la famiglia rappresenta un nodo fondamentale nel percorso assistenziale, con il doppio ruolo sia di espressione di richiesta assistenziale sia di risorsa, a cui è necessario fornire gli strumenti necessari in tema di educazione e informazione sanitaria.

2.4.7. Integrazione con i programmi nazionali del Ministero della Salute

Il Ministero della Salute opera nel contesto devolutivo sancito dalla riforma del titolo V della Costituzione del 2001. L'ordinamento costituzionale che ne è scaturito ha infatti modificato il ruolo dello Stato in

materia di sanità, che oggi sostanzialmente si identifica in quello di garante dell'equità e del diritto alla salute, sancito dall'art. 32 della Costituzione, attraverso lo svolgimento dei seguenti compiti:

- garantire a tutti l'equità del sistema, la qualità, l'efficienza e la trasparenza anche con la comunicazione corretta e adeguata;
- evidenziare le disuguaglianze e le iniquità e promuovere le azioni correttive e migliorative;
- collaborare con le Regioni a valutare le realtà sanitarie e a migliorarle;
- tracciare le linee dell'innovazione e del cambiamento e fronteggiare i grandi pericoli che minacciano la salute pubblica.

Il PSN 2006-2008 ha individuato, tra gli obiettivi di salute del SSN, quattro grandi patologie: tumori, malattie cardiovascolari, diabete e malattie respiratorie. Queste ultime costituiscono, nel nostro Paese, la terza causa di morte e, di queste, la BPCO è responsabile di circa il 50% dei decessi, essendo quello maschile il sesso più colpito. A tali dati epidemiologici va poi aggiunto il riferimento sia al notevole assorbimento di risorse (pubbliche e private) legato alle malattie respiratorie, sia ai correlati costi sociali (es. in termini di perdita di produttività per giornate di malattia, di assenze scolastiche e di conseguente assenza dal lavoro dei genitori per l'assistenza al bambino ecc.). A seguito del riconoscimento di tale impatto delle malattie respiratorie, il medesimo PSN ha individuato nel campo della prevenzione le seguenti azioni prioritarie:

- attivazione di programmi intersettoriali di riduzione del rischio ambientale e professionale;
- attivazione di interventi di informazione ed educazione individuale e alle famiglie sulla lotta ai principali agenti causali e sui comportamenti positivi per ridurre il rischio;
- informazione, comunicazione e promozione della diagnosi precoce, con il coinvolgimento nelle attività dei MMG e dei PLS;
- prevenzione e trattamento della disabilità. Benché esistano efficaci misure preventive,

le malattie respiratorie croniche sono sotto-diagnosticate, sottotrattate e insufficientemente prevenute. Approcci combinati che interessino prevenzione e trattamento delle malattie respiratorie croniche sono necessari, in quanto queste patologie condividono molti fattori di rischio e richiedono risposte simili da parte dei servizi sanitari.

Il PNP, approvato da un accordo Stato-Regioni, tra le aree prioritarie prevede per il biennio 2010-2012 la prevenzione delle malattie respiratorie. Sono in fase di sviluppo le linee operative.

2.4.8. Conclusioni

Le malattie respiratorie croniche rappresentano un importante gruppo di patologie che sicuramente impattano in maniera sostanziale sullo stato sanitario italiano. Considerato il notevole aumento di queste malattie, legato in particolare all'invecchiamento della popolazione, è prevedibile un loro ulteriore incremento nel prossimo futuro. L'aumentata incidenza di patologie respiratorie croniche e il conseguente rilevante impatto devono portare a un'adeguata risposta sanitaria, che trovi nella riorganizzazione della rete pneumologica nazionale la priorità assoluta, allo scopo di garantire la dovuta assistenza ospedaliera e domiciliare, ma anche la possibilità di praticare una corretta prevenzione secondaria, caratterizzata da diagnosi precoce e trattamento delle patologie respiratorie croniche nelle fasi iniziali, e una prevenzione terziaria comprendente la prevenzione delle riacutizzazioni/esacerbazioni e l'introduzione della riabilitazione in tempi e fasi appropriate per ridurre l'handicap causato da queste malattie.

Da tempo l'OMS promuove un approccio integrato alla prevenzione e alla cura di tutte le malattie croniche. Approcci integrati (combinati) che mettano insieme prevenzione e trattamento delle malattie respiratorie croniche (in modo simile a quanto si sta facendo da tempo per le malattie cardiache, quelle vascolari cerebrali e le altre patologie croniche) sono necessari in quan-

to tutte queste malattie condividono molti fattori di rischio e richiedono risposte simili da parte del SSN. Tale approccio è sintetizzato nel recente rapporto dell'OMS "Prevenire le malattie croniche: un investimento vitale" e si caratterizza per essere non soltanto la migliore forma di prevenzione e diagnosi, ma per essere anche efficace rispetto al costo.

GARD-I rappresenta un passo di fondamentale importanza per la creazione di un percorso per dotare il Paese di una strategia globale di prevenzione e assistenza, condividendo tale percorso con le Società scientifiche e le Associazioni dei pazienti.

La creazione di un database delle industrie legate a possibili esposizioni professionali e l'individuazione del numero dei lavoratori esposti a rischio elevato possono essere utili per rafforzare le misure preventive e controllare l'esposizione.

Bibliografia essenziale

- Cazzola M, Bettoncelli G, Sessa E, et al. Prevalence of comorbidities in patients with chronic obstructive pulmonary disease. *Respiration* 2010; 80: 112-9
- Cazzola M, Calzetta L, Bettoncelli G, et al. Asthma and comorbid medical illness. *Eur Respir J* 2011; 38: 42-9
- Cazzola M, Puxeddu E, Bettoncelli G, et al. The prevalence of asthma and COPD in Italy: a practice-based study. *Respir Med* 2011; 105: 386-91
- Eickelberg O, Selman M. Update in diffuse parenchymal lung disease 2009. *Am J Respir Crit Care Med* 2010; 181: 883-8
- Istat. Dati 2002. <http://www.istat.it>. Ultima consultazione: settembre 2011
- Maestrelli P, Boschetto P, Carta M, et al. Linee guida per la sorveglianza sanitaria di lavoratori esposti ad irritanti e tossici per l'apparato respiratorio. In: Apostoli P, Imbriani M, Soleo L, et al. (Eds). Linee guida per la formazione continua e l'accreditamento del medico del lavoro. Pavia: PIME Editrice, 2011
- Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali. GARD-I. Documento di strategia: http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_publicazioni_1206_allegato.pdf. Ultima consultazione: settembre 2011
- Risoluzione OMS WHA 53
- World Health Organization. Global Alliance against Chronic Respiratory Diseases (GARD). Ultima consultazione: settembre 2011

2.5. Malattie reumatiche e osteoarticolari

2.5.1. Introduzione

L'OMS ha definito le malattie reumatiche come la prima causa di dolore e disabilità in Europa, sottolineando come queste, da sole, rappresentino la metà delle patologie croniche ad alto potenziale di disabilità e handicap che colpiscono la popolazione di età > 65 anni. Nel mondo, sono centinaia di milioni le persone che ne soffrono. Le malattie reumatiche sono condizioni morbose molto diverse fra loro, sia per la sintomatologia sia per i segni con cui si presenta la malattia; ma tutte sono caratterizzate dalla presenza di disturbi e/o danni a carico dell'apparato locomotore e dei tessuti connettivi dell'organismo, impegno articolare con dolore di diversa entità e ridotta capacità funzionale dell'articolazione stessa. Anche altre strutture periarticolari come i tendini, i legamenti, i muscoli e altri organi e apparati possono essere interessati a seconda della diversa malattia reumatica. Queste patologie possono comparire a qualunque età, soprattutto negli adulti e negli anziani, hanno prevalentemente un andamento evolutivo cronico e possono esitare in uno stato di disabilità. Le modalità di comparsa sono diverse; possono comparire all'improvviso e in maniera acuta, oppure esordire in modo insidioso e lento nel tempo. La causa (eziologia) della gran parte delle malattie reumatiche a tutt'oggi non è nota. Le malattie reumatiche principalmente possono essere di tipo: degenerativo (es. artrosi e osteoporosi), infiammatorio (es. artriti e connettiviti) e dismetabolico, cioè legate a disturbi metabolici (iperuricemia, diabete, obesità ecc.). Sono colpiti dalle forme degenerative complessivamente 8 milioni di italiani, mentre le forme di origine infiammatoria ne coinvolgono più di un milione, cioè oltre il 2% della popolazione adulta con predilezione per le donne in misura di oltre 3 volte superiore agli uomini. La forma degenerativa più diffusa nei soggetti anziani è l'artrosi, responsabile di una disabilità lavorativa nel 30% di soggetti

con meno di 65 anni; in Italia ne sono affetti circa 4 milioni di persone (circa il 12,2%). L'altra forma degenerativa, l'osteoporosi, colpisce dopo i 50 anni una donna su 2 e 1 uomo su 5 e, il più delle volte, è difficile da riconoscere in quanto non dà sintomi premonitori, diventando clinicamente evidente solo quando si verifica la frattura. In Italia la prevalenza è del 7% (*Tablelle 2.5 e 2.6*). Secondo uno studio sui costi sociali dell'artrite reumatoide (AR) nelle Regioni italiane, realizzato nel 2010 dall'Università Cattolica, i costi complessivi, sia quelli del SSN sia quelli sociali, sono molto rilevanti: la stima è di 3,2 miliardi di euro per il 2009, ma si ritiene che possano arrivare a 4 miliardi di euro nell'arco di 20 anni. Il 70% della spesa è legato alla perdita di produttività dei malati e alla necessità di fruire di assistenza sociale, mentre il restante 30% dei costi serve per l'assistenza sanitaria e cioè la terapia farmacologica, l'assistenza ospedaliera, l'assistenza ambulatoriale e specialistica. La malattia evolve attraverso quattro stadi, con progressiva riduzione delle capacità motorie e di lavoro, e il costo medio per paziente, stimato dallo studio per il 2009, è di circa 8.000 euro. Tra le forme dismetaboliche di artrite la più frequente è la gotta, con una prevalenza di circa l'1% nel maschio. Spesso sottovalutata in quanto ritenuta retaggio del passato, è una malattia curabile con trattamenti di modesto costo; la diagnosi precoce e il trattamento tempestivo ridurrebbero il costante aumento delle forme croniche più difficilmente curabili.

A livello europeo, il Progetto EUMUSC.NET finanziato congiuntamente da Comunità Europea ed EULAR (*European League Against Rheumatism*) nell'ambito del 2° Programma di Azione Comunitaria in Sanità Pubblica 2008-2013, si propone di valutare l'epidemiologia delle malattie reumatiche e del loro impatto sociale ed economico, di uniformare le metodiche di raccolta dati e di identificare indicatori validi per valutare l'impatto delle malattie reuma-

Tabella 2.5. Popolazione residente per malattia cronica dichiarata, classe di età, sesso (per 100 persone della stessa classe di età e sesso) [Anno 2010]

Età	Artrosi, artrite				Osteoporosi			
	Maschi	Femmine	Totale	Variazione rispetto al 2008	Maschi	Femmine	Totale	Variazione rispetto al 2008
0-14	0,2	0,4	0,3	0,1	0,0	0,0	0,0	0,0
15-17	0,2	0,3	0,3	0,1	0,2	0,5	0,3	0,3
18-19	ND	0,7	0,3	-0,3	0,0	0,0	0,0	-0,3
20-24	0,3	0,5	0,4	-0,2	0,1	0,1	0,1	0,1
25-34	1,4	2,1	1,8	0,0	ND	0,2	0,1	-0,2
35-44	3,9	6,8	5,4	-1,2	0,1	1,0	0,6	0,0
45-54	9,9	18,6	14,3	-2,5	0,8	5,0	3,0	-0,3
55-59	19,4	34,6	27,2	-0,5	2,2	18,0	10,3	1,2
60-64	24,4	40,4	32,5	-0,6	1,6	21,2	11,5	-3,5
65-74	33,3	52,2	43,7	-2,5	4,5	31,9	19,5	-1,6
75 e oltre	49,6	67,9	60,6	-0,9	10,8	45,3	31,7	-1,1
Totale	12,1	22,1	17,3	-0,6	1,7	12,0	7,0	-0,3

ND, non disponibile.

Fonte: Istituto Nazionale di Statistica. *Annuario statistico italiano 2010*.

tiche in Europa. Partecipano al Progetto 37 istituzioni di 21 Paesi, tra cui l'Italia.

2.5.2. Presentazione dei dati: incidenza, prevalenza (Fonti: Istat, SDO)

L'Istat conduce annualmente l'indagine multiscopo sulle famiglie "Aspetti della vita quotidiana", rilevando informazioni sulla percezione dello stato di salute, la presenza di patologie croniche, gli stili di vita e alcuni consumi sanitari. L'indagine del 2010 conferma che le malattie reumatiche rappresentano ancora la condizione cronica più diffusa nella popolazione italiana; infatti, artrite/artrosi colpiscono il 17,3% della popolazione, precedendo ipertensione arteriosa (16,0%), malattie allergiche (9,8%) e osteoporosi (7,3%). I dati Istat confermano l'aumento di prevalenza delle principali malattie reumatiche (artrite/artrosi, osteoporosi) in rapporto all'età, indipendentemente dal sesso, mentre l'analisi per genere evidenzia che la prevalenza di questi disturbi è maggiore nelle donne rispetto agli uomini (22,1% di artrite/artrosi nelle donne *vs* 12,1% negli uomini). Tale differenza è ancora più marcata se si consi-

dera l'osteoporosi (12,0% *vs* 1,7%). Tutte le malattie reumatiche aumentano con l'età e con nette differenze di genere a svantaggio delle donne. In particolare, si riscontrano marcate differenze per gli ultrasettantacinquenni che dichiarano di soffrire di osteoporosi: sono il 45,3% le donne e il 10,8% gli uomini (vedi *Tabella 2.5*). La distribuzione regionale rilevata dall'Istat mostra una prevalenza più elevata in Umbria, Basilicata, Sardegna e Abruzzo (> 20%), mentre i valori più bassi si riscontrano nelle PA di Trento e Bolzano (vedi *Tabella 2.6*). Le differenze geografiche riscontrate suggeriscono che alcune aree del Paese necessitano di interventi rivolti a semplici correzioni degli stili di vita nelle diverse età. Per ridurre importanti fattori di rischio per l'insorgenza di alcune malattie reumatiche, sarebbe opportuno intervenire su: fumo di sigaretta (AR, osteoporosi, ernia discale); obesità, traumi ripetuti, attività sportive mal condotte (artrosi); attività lavorative (reumatismi extra-articolari, artrosi); alimentazione, assunzione di alcuni farmaci iperuricemizzanti (gota).

La reumatologia comprende un gran numero di malattie, per di più assai polimorfe e non sempre tra loro facilmente differenzia-

Tabella 2.6. Popolazione residente per malattia cronica dichiarata e Regione (per 100 persone della stessa classe di età e sesso) [Anno 2010]

Regione	Artrosi, artrite		Osteoporosi	
	%	Variatione rispetto al 2008	%	Variatione rispetto al 2008
Piemonte	15,3	-2,4	6,6	0,9
Valle d'Aosta	16,1	-2,2	6,0	-0,2
Lombardia	16,2	1,6	5,9	-0,7
Trentino Alto Adige	10,2	-1,9	3,8	0,0
PA di Bolzano	8,0	ND	3,7	ND
PA di Trento	12,4	ND	3,9	ND
Veneto	15,5	-0,4	5,2	-0,4
Friuli Venezia Giulia	16,9	-1,9	5,4	-0,7
Liguria	19,2	-2,6	8,7	-0,5
Emilia Romagna	18,9	-1,0	5,6	-0,6
Toscana	19,6	1,6	7,8	0,1
Umbria	21,6	0,4	7,5	-0,6
Marche	16,2	-5,6	6,6	-1,3
Lazio	18,0	0,5	7,5	-0,8
Abruzzo	21,1	1,0	9,2	1,1
Molise	19,4	-0,7	8,5	2,2
Campania	15,8	-2,0	7,4	-0,5
Puglia	17,3	-1,7	7,9	-0,8
Basilicata	21,3	-3,4	8,7	-1,5
Calabria	19,5	-1,6	8,6	1,2
Sicilia	17,5	-1,7	7,4	-1,0
Sardegna	21,2	0,7	10,9	2,3
Italia	17,3	-0,6	7,0	-0,3
Nord	16,3	-0,4	5,9	-0,3
Centro	18,5	0,0	7,5	-0,5
Mezzogiorno	17,8	-1,5	8,1	-0,1

ND, non disponibile.

Fonte: Istituto Nazionale di Statistica. Annuario statistico italiano 2010.

bili; inoltre, la maggior parte dei pazienti non necessita di ricovero. Ciò comporta, da una parte, difficoltà oggettive nella raccolta sistematica dei dati e, dall'altra, lo scarso numero di studi epidemiologici in Italia; da qui la necessità di estrapolarli da studi campionari. Lo studio più ampio sulla prevalenza resta a tutt'oggi lo studio MAP-PING, condotto nelle Marche nel 2004 su un campione di 4.000 soggetti di età ≥ 18 anni; riguardo all'incidenza, lo studio di riferimento è quello condotto nel 2006 nella provincia di Firenze su un campione di 32.521 adulti residenti [entrambi descritti

nella precedente Relazione sullo Stato Sanitario del Paese (RSSP)].

Nei Paesi economicamente evoluti, incluso il nostro, il 10-20% di tutte le visite ambulatoriali effettuate dai MMG è dedicato ad affezioni reumatiche quali, prevalentemente, artrosi, lombalgia e reumatismi extra-articolari. In uno studio eseguito in Liguria e nelle Marche, il 59% dei pazienti con malattie reumatiche veniva seguito dal MMG, per il quale esse rappresentano il 10-19% delle visite totali.

Per misurare il peso che le malattie reumatiche esercitano sul SSN in termini di ricorso

al ricovero ospedaliero, è stato interrogato il database nazionale SDO per l'anno 2009 per gli interi capitoli relativi ai codici ICD9-CM 274 (Gotta) e 710-739 (Malattie e disturbi del sistema muscolo-scheletrico e del tessuto connettivo). È stata calcolata la numerosità delle dimissioni ospedaliere indagando dapprima la sola diagnosi principale e poi gli altri 5 campi che identificano le diagnosi secondarie. È stato fatto quindi un confronto con i dati 2005, anno di riferimento della precedente RSSP. Nel 2009 sono state effettuate 11.254.799 dimissioni da ricoveri per acuti, lungodegenza, riabilitazione in regime ordinario e in day-hospital (11.846.377 nel 2005); di queste, 806.664 hanno avuto come diagnosi principale una malattia reumatica (821.466 nel 2005) pari al 7,2% del totale (6,9% nel 2005). Il peso delle diagnosi di malattia reumatica è variabile in funzione del tipo di ricovero (6,9% per i ricoveri per acuti, 10,0% per la lungodegenza, 13,1% per la riabilitazione). Tuttavia, il carico reale per le strutture ospedaliere è certamente maggiore, in quanto sono stati conteggiati solo i ricoveri in cui le malattie reumatiche rappresentano la diagnosi principale, escludendo quelli in cui sono associate come comorbidità ad altre patologie. Lo studio dei ricoveri ospedalieri ha evidenziato che i ricoveri per artrosi sono saliti a 153.959 (+11% rispetto al 2005), mentre i ricoveri per AR sono scesi a 17.646 (-12% rispetto al 2005). Questa osservazione può essere spiegata con un migliore approccio globale all'AR, che parte da una diagnosi precoce, quando qualsiasi terapia ha maggiore efficacia, e arriva successivamente all'utilizzo di sofisticati farmaci biologici dall'elevata efficacia.

Per quanto riguarda la gotta, l'analisi dei dati sui ricoveri ospedalieri ha mostrato che nel 2009 sono stati effettuati 7.658 ricoveri, in 1.497 dei quali la gotta era riportata come diagnosi principale, mentre nei restanti 6.161 era presente come diagnosi secondaria. Se si considera che la prevalenza della gotta nella popolazione generale è compresa tra lo 0,5% e l'1% (almeno 300.000 pazienti in Italia), il numero dei ri-

coveri imputabili a questa malattia sembra particolarmente basso. Ciò è senz'altro dovuto al fatto che si tratta di una malattia ambulatoriale, ma anche alla sua scarsa conoscenza che probabilmente ne causa una sottostima.

2.5.3. Chirurgia protesica

L'intervento di sostituzione protesica del ginocchio è stato definito in un editoriale di Moran, pubblicato sul *British Medical Journal* nel 2000, come l'intervento della decade; un intervento di successo per il quale, all'epoca, l'offerta non riusciva a soddisfare la domanda. La comunità scientifica concordava che il trattamento da scegliere per i pazienti di età superiore ai 55 anni con grave dolore e disabilità fosse l'artroplastica, e prevedeva che in un trentennio la domanda sarebbe cresciuta del 40%. Nel 2007, Learmonth, sulla prestigiosa rivista *Lancet*, definiva l'intervento di sostituzione protesica dell'anca come l'intervento del secolo. Infatti, i pazienti che si sottopongono a questo tipo di intervento sono generalmente sollevati dal dolore, migliorano la loro qualità di vita e recuperano l'autonomia di movimento. Inoltre, grazie ai progressi conseguiti sia nella bioingegneria sia nelle tecniche chirurgiche, con l'utilizzo di nuovi materiali e di disegni protesici con migliori prestazioni che limitano il danno ai tessuti molli è possibile soddisfare le esigenze di pazienti giovani.

In Italia sono stati effettuati nel 2009 più di 159.000 interventi di sostituzione protesica, di cui: circa il 58% interventi di protesi di anca, il 39% di ginocchio, il 2% di spalla e il restante 1% interventi su articolazioni minori (*Tabella 2.7*). Per evidenziare i trend temporali nell'evoluzione della numerosità degli interventi è stata effettuata un'analisi dei ricoveri ospedalieri interrogando il database nazionale delle SDO per tutti i codici relativi a interventi di sostituzione protesica ortopedica nel periodo 2001-2009. Ne è emerso un andamento crescente con un aumento medio annuo di circa il 4% per l'anca e dell'11% per il gi-

nocchio, anche se nel 2009 si osserva una riduzione del gradiente nella crescita sia degli interventi sull'anca che di quelli sul ginocchio (*Figura 2.6*). L'incremento del numero degli interventi può essere riferito non solo all'aumento dell'aspettativa di vita e alla stretta correlazione che esiste tra l'insorgenza delle patologie articolari e l'avanzare dell'età, ma anche all'inclusione di pazienti sempre più giovani. L'analisi dei volumi di attività delle strutture mostra che la maggior parte degli interventi (57%) è effettuata nel Nord Italia; seguono le strutture dell'Italia centrale (20%) e del Sud e delle Isole (23%). Sono ancora Lombardia, Emilia Romagna e Veneto le Regioni con i maggiori volumi di attività (vedi *Tabella 2.7*).

Le donne che si sottopongono a un inter-

vento di sostituzione protesica continuano a essere in numero nettamente maggiore degli uomini per tutte le tipologie di intervento (67% donne, 33% uomini) e presentano un'età media superiore (73 anni le donne, 69 anni gli uomini). L'elevato numero di interventi di artroplastica e il notevole impatto che questa procedura esercita sulla spesa sanitaria (stimabile in Italia per il 2009 in circa 1,5% del Fondo Sanitario Nazionale) hanno fatto emergere l'esigenza di disporre di strumenti, quali i registri, per monitorare l'utilizzo dei dispositivi protesici. Dal 2006, il Ministero della Salute (Direzione Generale Farmaci e Dispositivi Medici) ha finanziato una serie di studi, coordinati dall'ISS, mirati alla progettazione del Registro nazionale degli interventi di artroprotesi. Sia per l'anca sia per il ginoc-

Tabella 2.7. Interventi di sostituzione protesica articolare per Regione di appartenenza dell'ospedale e per

Codice regione	Regione di appartenenza dell'ospedale	Anca*							Totale
		81.51	81.52	81.53	00.70	00.71	00.72	00.73	
10	Piemonte	5.896	1.885	401	83	101	60	68	8.494
20	Valle d'Aosta	72	73	10	0	0	0	0	155
30	Lombardia	11.887	4.393	1.604	0	0	0	0	17.884
41	PA di Bolzano	846	194	80	8	24	25	2	1.179
42	PA di Trento	503	283	46	1	0	0	0	833
50	Veneto	6.691	1.878	351	104	178	88	70	9.360
60	Friuli	1.764	843	163	14	13	14	9	2.820
70	Liguria	2.100	672	245	5	15	2	8	3.047
80	Emilia Romagna	6.908	2.494	442	285	247	141	81	10.598
90	Toscana	4.486	1.872	443	62	62	29	30	6.984
100	Umbria	980	376	88	17	9	3	5	1.478
110	Marche	1.411	655	138	2	3	4	2	2.215
120	Lazio	5.444	1.811	521	49	63	41	20	7.949
130	Abruzzo	1.496	524	100	4	5	5	2	2.136
140	Molise	188	150	32	0	0	0	38	408
150	Campania	3.178	1.461	263	26	12	12	18	4.970
160	Puglia	2.681	1.410	306	10	26	4	1	4.438
170	Basilicata	407	174	47	2	2	0	3	635
180	Calabria	826	378	71	2	4	5	4	1.290
190	Sicilia	2.920	1.486	247	1	1	1	0	4.656
200	Sardegna	888	386	85	3	4	3	4	1.373
	Totale	61.572	23.398	5.683	678	769	437	365	92.902

* Codici intervento di revisione: Anca 81.53, 00.70, 00.71, 00.72, 00.73; Ginocchio 81.55, 00.80, 00.81, 00.82, 00.83, 00.84.

chio sono state definite le modalità di raccolta dati, basate sull'utilizzo dei flussi informativi correnti (SDO), integrati da un set di variabili aggiuntive riguardanti intervento, dispositivo impiantato e caratteristiche del paziente. A oggi, tre Regioni hanno già istituito un registro regionale (Lombardia, Emilia Romagna, Puglia) e stanno partecipando alla fase pilota sull'anca altre dieci Regioni (Valle d'Aosta, Piemonte, PA di Bolzano, PA di Trento, Veneto, Toscana, Lazio, Marche, Basilicata e Sicilia) [www.riap.info].

Per quanto riguarda la mobilità inter-regionale per intervento primario sia di anca sia di ginocchio, resta immutata la tendenza, già misurata nel 2008, a migrare dalle Regioni meridionali verso le Regioni settentrionali.

2.5.4. Valutazione critica

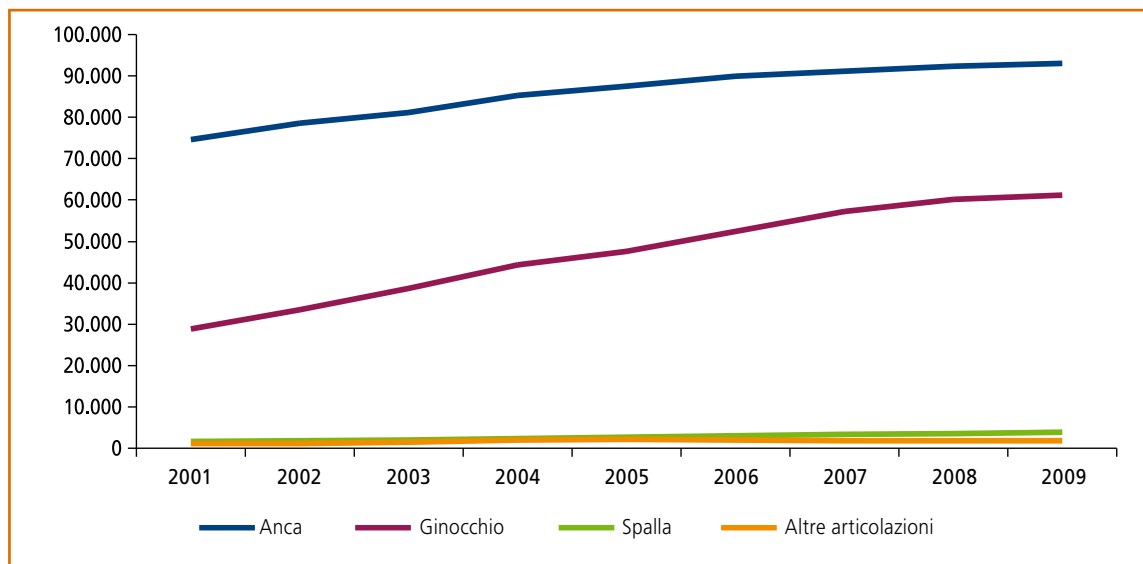
La popolazione mondiale sta invecchiando in tutti i Continenti: lo scenario demografico dei prossimi decenni indica che il numero degli ultrasessantacinquenni è destinato a raddoppiare tra il 1990 e il 2025. Nel 2030, più del 25% della popolazione europea e, nel 2050, più del 30% degli italiani avranno più di 65 anni. Tutto ciò ha pesanti implicazioni sulla diffusione delle malattie reumatiche. Molte di esse, come l'artrosi e l'osteoporosi, sono associate all'età avanzata, pur non essendo conseguenze ineluttabili dell'invecchiamento. Altre malattie, come la lombalgia, sono frequenti in tutte le fasce di età e la loro diffusione è destinata a crescere per l'aumento di abitudini di vita non corrette (sedentarietà, obesità, fumo ecc.).

tipo di intervento (Anno 2009)

	Ginocchio*								Spalla			Altre articolazioni							Totale
	81.54	81.55	00.80	00.81	00.82	00.83	00.84	Totale	81.80	81.81	Totale	81.56	81.57	81.59	81.73	81.84	81.97	Totale	
	4.272	123	97	36	18	21	19	4.586	299	97	396	28	24	12	4	30	18	116	13.592
	28	1	0	0	0	0	0	29	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	184
	10.046	855	0	0	0	0	0	10.901	504	276	780	53	58	38	11	52	39	251	29.816
	628	21	11	1	1	8	1	671	18	4	22	2	0	1	0	0	1	4	1.876
	328	7	1	0	0	0	0	336	26	10	36	0	10	1	0	1	0	12	1.217
	6.108	193	113	25	10	29	18	6.496	251	133	384	30	53	8	21	51	12	175	16.415
	1.542	82	9	2	1	2	1	1.639	104	52	156	2	9	12	2	11	7	43	4.658
	1.463	99	7	0	0	2	1	1.572	37	12	49	2	3	2	5	9	5	26	4.694
	6.476	292	256	41	27	40	47	7.179	322	172	494	66	209	11	3	80	42	411	18.682
	5.017	266	67	32	16	20	22	5.440	259	107	366	7	24	14	3	45	7	100	12.890
	1.152	26	38	6	0	1	5	1.228	35	1	36	2	6	3	0	11	3	25	2.767
	1.426	42	2	0	0	1	0	1.471	62	35	97	5	6	8	2	8	5	34	3.817
	4.382	184	43	12	3	1	10	4.635	239	125	364	21	83	38	2	53	18	215	13.163
	1.649	45	20	1	0	3	1	1.719	44	22	66	4	6	8	3	6	2	29	3.950
	203	7	0	0	0	0	0	210	1	2	3	0	1	2	1	0	0	4	625
	2.687	104	32	8	3	2	4	2.840	84	25	109	15	18	12	1	19	3	68	7.987
	3.306	165	8	2	1	0	1	3.483	99	98	197	7	30	10	1	10	2	60	8.178
	510	29	1	0	0	0	0	540	9	0	9	0	3	1	0	0	0	4	1.188
	876	40	7	0	0	0	0	923	16	7	23	0	1	7	0	5	3	16	2.252
	3.772	229	5	0	0	1	1	4.008	104	66	170	11	21	13	1	15	3	64	8.898
	1.153	35	6	0	0	0	0	1.194	29	10	39	1	1	2	1	3	1	9	2.615
	57.024	2.845	723	166	80	131	131	61.100	2.542	1.254	3.796	256	566	203	61	409	171	1.666	159.464

Fonte: Ministero della Salute – Database SDO – Elaborazione Istituto Superiore di Sanità.

Figura 2.6. Andamento temporale degli interventi di chirurgia protesica articolare (Anni 2001-2009).



Fonte: Ministero della Salute – Database SDO – Elaborazione Istituto Superiore di Sanità.

Il confronto delle prevalenze per artrosi/artriti e osteoporosi misurate nel 2010 con i dati del 2008 mostra piccole variazioni sul totale della popolazione, mentre si rilevano variazioni di qualche punto percentuale sia nelle diverse classi di età sia nelle Regioni (vedi *Tablelle* 2.5 e 2.6). Il periodo di osservazione (2 anni), tuttavia, è troppo breve rispetto ai tempi di evoluzione della malattia o ai tempi necessari per apprezzare gli effetti dell'introduzione di nuove terapie e poter considerare queste variazioni significative, traendone indicazioni riguardo al loro trend temporale. È importante, pertanto, continuare a monitorare l'evoluzione delle malattie reumatiche.

Sebbene queste patologie siano lungamente state considerate come neglette, negli ultimi anni si è assistito a un notevole cambiamento culturale e anche a un rinnovato interesse nei confronti di queste affezioni, sia in considerazione del fatto che coinvolgono ampi strati della popolazione, sia a causa dell'enorme impegno economico e sociale che i sistemi sanitari sono costretti ad affrontare.

In particolare, per tentare di ridurre l'impatto sanitario e sociale dell'osteoporosi, si sta perseguendo un approccio di promozione della salute e di sensibilizzazione della popolazione sui vantaggi collegati all'adozione di stili di vita sani, in una visione che

abbracci l'intero corso della vita. I provvedimenti non farmacologici (adeguato apporto di calcio e vitamina D, attività fisica) e l'eliminazione di fattori di rischio modificabili (fumo, alcool, rischi ambientali di cadute) vanno sempre raccomandati come prima scelta e rappresentano un momento fondamentale nella prevenzione della malattia. La prevenzione deve cominciare in età giovanile, quando l'apporto di calcio attraverso gli alimenti viene assorbito efficacemente dall'organismo e contribuisce attivamente al consolidarsi della massa ossea. Ciò è necessario, in particolare, per le donne, che presentano il maggiore rischio e la maggiore probabilità dello sviluppo di osteoporosi. Le cure per l'osteoporosi sono lunghe e non conducono alla guarigione, ma servono solo al contenimento della malattia e alla riduzione di fratture. Alcune (limitate) attività di prevenzione sono ancora possibili nell'età adulta, ma a prezzo di un impegno e di una determinazione notevoli.

Le evidenze della letteratura internazionale concordano nell'affermare che l'approccio diagnostico-terapeutico tempestivo alle patologie del connettivo e dei reumatismi infiammatori cronici e il trattamento precoce sono in grado di modificare nettamente la progressione della malattia. Ciò ha portato alla creazione delle "Early Arthritis Clinic"

(EAC), auspicate da Emery nel 1991 e ora realtà in molti contesti sanitari internazionali. Le EAC sono strutture di riferimento che prevedono l'accesso del paziente con artrite o con connettivite a esordio artritico sin dai primi sintomi, offrendo visite ambulatoriali in tempi brevi (accesso entro 7 giorni e diagnosi entro 20) e un percorso clinico-strumentale agevolato basato sui principi guida della centralità del paziente e dell'azione di un team multidisciplinare (reumatologo, infermiere, fisioterapista, terapeuta occupazionale). La diagnosi precoce consente di iniziare la terapia nella cosiddetta "finestra di opportunità", ossia quella fase della malattia che precede l'instaurarsi di danni irreversibili. Le EAC permettono, inoltre, di effettuare controlli clinici programmati in base alla gravità della malattia.

La programmazione sanitaria in reumatologia presenta attualmente in Italia diversi modelli assistenziali regionali. Tuttavia, tutti dovrebbero essere accomunati dalla filosofia "*hub and spoke*", ossia da un'assistenza a elevata complessità da concentrare in pochi centri di riferimento (*hub* – centri di eccellenza) e da una rete di centri periferici territoriali (*spoke*) per casi più semplici o per la diagnosi precoce di quelli più complessi. In Italia, le reti cliniche integrate sono ampiamente attive in Emilia Romagna per molte discipline. Dal momento che molti malati all'esordio dei sintomi non si rivolgono agli specialisti reumatologi, la figura del MMG è fondamentale nell'individuare i *red flags* (segni d'allarme) della malattia e indirizzare il paziente allo specialista in tempi brevissimi, seguendo un percorso preferenziale. L'obiettivo sarebbe quindi la realizzazione di un *chronic care model* basato sull'infrastruttura (risorse della comunità, sistemi informativi, Linee guida, servizi sanitari e sociali integrati, MMG) e sul sistema di erogazione dell'assistenza, modulata sulla base del livello di rischio clinico e del bisogno assistenziale del paziente. Sono dunque auspicabili la diffusione delle EAC e una migliore distribuzione sul territorio di centri specializzati e di medici specialisti, così da garantire un accesso veloce

e adeguato alla diagnosi e un efficiente passaggio dalla terapia in fase iniziale alla gestione cronica della patologia.

La terapia delle malattie reumatiche è prevalentemente di tipo farmacologico e si avvale, per alcune patologie, oltre che dei farmaci antinfiammatori anche dei farmaci cosiddetti "biologici", prodotti da biotecnologie e selettivamente mirati ai meccanismi patogenetici. Questi principi attivi si sono dimostrati efficaci nel migliorare gli aspetti clinici della malattia e nel rallentare o arrestare la progressione del danno strutturale, che inevitabilmente conduce alla disabilità e alla ridotta qualità di vita dei pazienti. Nell'ultimo anno sono stati messi in commercio tre nuovi biologici dalla documentata efficacia. Si può quindi affermare che, mai come oggi, il reumatologo ha a disposizione un ampio ventaglio di opzioni terapeutiche. Ciò che ancora deve essere affinata è l'individuazione di fattori predittivi di efficacia che permettano di iniziare il trattamento con il farmaco più adatto al singolo paziente. I costi elevati delle terapie con farmaci biologici, nonché la necessità di un monitoraggio clinico a lungo termine, impongono l'attivazione di veri e propri "registri", allo scopo di monitorare il profilo rischio/beneficio nel lungo termine, rispondendo all'esigenza di costituire duraturi sistemi di sorveglianza. A questo scopo sono stati attivati in alcune Regioni, come la Lombardia, registri dei pazienti in trattamento con biologici.

È interessante notare che mentre alcune malattie reumatiche vengono frequentemente sottotrattate, questo non accade nel caso dell'osteoporosi, per la quale, nell'ultimo decennio, si è osservato un trattamento farmacologico molto intenso. Infatti, l'osteoporosi è una malattia reumatica ben nota a tutti i medici che utilizzano adeguatamente i farmaci specifici a disposizione. L'analisi condotta nella popolazione a disposizione dell'Osservatorio Nazionale sull'Impiego dei Medicinali (OsMed) ha rilevato che l'uso di farmaci per l'osteoporosi, in particolare i bisfosfonati, è più che decuplicato tra gennaio 2000 e dicembre 2009. Non è ancora noto quanto questo at-

teggiamento abbia prodotto un effettivo risultato a livello sociosanitario nel diminuire l'incidenza delle fratture e delle loro conseguenze.

2.5.5. Indicazioni per la programmazione

I dati precedentemente illustrati evidenziano che le malattie dell'apparato muscoloscheletrico sono affezioni a carattere sistemico che comportano un notevole impatto sull'autonomia e sull'abilità lavorativa dell'individuo, oltre che una riduzione dell'aspettativa di vita. Per contrastare la diffusione di queste patologie, anche in considerazione del fatto che il loro impatto è destinato ad aumentare nel tempo a causa del progressivo invecchiamento della popolazione generale, occorre considerarle priorità nelle agende politiche sanitarie, adottando sia una strategia europea sia piani d'azione nazionali. Questo è quanto emerso anche a livello europeo dalla "EU Presidency Conference on Rheumatic and Musculoskeletal Diseases", organizzata il 19 ottobre 2010 dalla presidenza dell'UE in collaborazione con l'EULAR.

Sulla base di tali raccomandazioni, è pertanto necessario implementare opportune strategie di prevenzione primaria mediante la diffusione di interventi di contrasto alla sedentarietà e di promozione di stili di vita attivi. È altresì necessario potenziare gli strumenti per la diagnosi precoce, sia aumentando l'informazione ai MMG, che devono essere coinvolti nella diagnosi precoce e nella gestione dei pazienti con malattia reumatica, sia sensibilizzando la popolazione e i pazienti, che devono collaborare consapevolmente alla terapia; garantire l'accesso alle cure, sia investendo sulla riduzione delle disparità territoriali nell'accesso a percorsi diagnostici e terapeutici appropriati, sia supportando la creazione delle EAC; promuovere adeguati programmi di ricerca. È stato infatti dimostrato che un intervento terapeutico appropriato nelle fasi precoci di malattia è efficace nel ridurre la morbilità, mantiene la funzione e migliora la prospettiva di vita del malato reu-

matico. È inoltre indispensabile porre attenzione alla qualità di vita sociale ed economica del paziente, garantendogli il mantenimento del posto di lavoro. Tutte queste azioni contribuirebbero, infine, alla riduzione sia dei tassi di ospedalizzazione, sia dei costi per la cura e la riabilitazione.

A sostegno di quanto sopra citato, la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le PA di Trento e Bolzano, il 29 aprile 2010 ha approvato il PNP 2010-2012, che comprende tra le sue linee di intervento anche le malattie osteoarticolari. In particolare, è stata posta l'attenzione su due patologie muscoloscheletriche per le quali le Regioni si impegnano a destinare fondi per sostenere attività di prevenzione e di sviluppo dei sistemi di sorveglianza sul loro territorio: l'AR e l'osteoporosi.

Per tutte le altre patologie osteoarticolari, il contributo che può derivare dall'applicazione del PNP è di natura metodologica mediante la promozione di studi mirati a individuare la diffusione di tali patologie tramite indicatori indiretti (SDO, consumo di farmaci antinfiammatori, pensioni di invalidità e giornate di assenza dal lavoro); la predisposizione di percorsi diagnostici anche per le forme algiche acute, improntati all'evidenza di efficacia e all'analisi costi-benefici; la diffusione di programmi di supporto, inerenti all'attività motoria, che assume un ruolo fondamentale in integrazione con i trattamenti farmacologici.

Bibliografia essenziale

- Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano. Presidenza del Consiglio dei Ministri, Roma 29 aprile 2010
- Gruppo di lavoro OsMed. L'uso dei farmaci in Italia. Rapporto nazionale anno 2009. Roma: Il Pensiero Scientifico Editore, 2010
- Istat. Annuario Statistico Italiano 2010
- Sfriso P, Salaffi F, Montecucco CM, et al. Monitor-Net: the Italian multi-centre observational study aimed at estimating the risk/benefit profile of biologic agents in real-world rheumatology practice. *Reumatismo* 2009; 61: 132-9
- Stazi AV, Manno V, Torre M. Osteoporosi: cause, prevenzione, terapie e dati epidemiologici. *Not Ist Super Sanità* 2009; 22: 3-8

2.6. Malattie del sistema nervoso

2.6.1. Introduzione

I dati OMS ed ECNP (2011) indicano che nel 2020 avremo in Europa circa 80 milioni di pazienti affetti da un “*disorder of the brain*”; nei soggetti con più di 75 anni questa percentuale arriverà al 52%, con un costo diretto (pari al 35% del costo totale) di 550 bilioni di euro.

Le malattie del sistema nervoso che richiedono l'intervento dello specialista neurologo mostrano un'incidenza del 7,5% l'anno e una prevalenza del 30%. A questi numeri vanno aggiunte quelle situazioni di malattia del sistema nervoso che non arrivano – per qualsiasi ragione – allo specialista neurologo, come per esempio le cefalee, le demenze, il *low-back-pain* (che rappresenta la maggiore causa di assenza dal posto di lavoro nel mondo occidentale) e altre ancora.

Questo significa che un MMG che dovesse seguire nel 2020 una coorte di 1.000 pazienti vedrà circa 50 nuovi pazienti neurologici “acuti” l'anno e circa 300 pazienti affetti da malattie del sistema nervoso (comprese le demenze) di tipo subacuto-cronico.

2.6.2. Rappresentazione dei dati

Vengono esposti in questa RSSP i dati su alcune malattie neurologiche molto “pesanti” dal punto di vista epidemiologico, quali le cefalee, il dolore neuropatico, le vasculopatie, le epilessie. Le demenze sono trattate al Paragrafo 2.7. Le malattie della mielina e le malattie “rare” vengono trattate per la particolare azione del Ministero nel biennio 2009-2010.

Per motivi di spazio, non vengono trattate malattie importanti per prevalenza e incidenza, quali i disturbi del sonno, i tumori cerebrali (trattati in altro Paragrafo), le malattie extrapiramidali e altri capitoli della neurologia. Delle malattie trattate, non viene ripetuto quanto eventualmente già presentato nella RSSP del biennio 2007-2008.

Cefalee. Il termine “cefalea” racchiude in sé una serie di forme, caratterizzate da dolore localizzato alle strutture cranio-facciali e al collo, suddivise in cefalee “primarie”, le più numerose, apparentemente senza causa organica, e in cefalee “secondarie” ad altre condizioni patologiche, spesso gravi.

La cefalea è uno dei motivi di maggiore consultazione del medico, è la causa più frequente di accesso a un pronto soccorso ospedaliero, ma solo una minoranza di “cefalalgici” si rivolge al proprio medico per cercare aiuto e solo il 16% consulta uno specialista.

Epidemiologia. La cefalea appare una malattia di genere, con un rapporto uomo:donna di 1:3. La percentuale della popolazione adulta, che presenta una qualsiasi forma di cefalea, è del 46%, dell'11% per l'emicrania, del 42% per la cefalea tensiva e del 3% per la cefalea cronica quotidiana. Questi dati porterebbero le “cefalee” tra le 10 forme di condizioni più disabilitanti per entrambi i sessi e tra le 5 forme più disabilitanti se si considera il solo sesso femminile. Nella fascia di età compresa tra i 55 e i 94 anni, la prevalenza della cefalea primaria è del 40,5% e si associa a una significativa compromissione della qualità di vita.

La forma di cefalea che presenta non solo un'alta prevalenza ma anche un alto impatto sociale è l'emicrania, con esordio in età infanto-giovanile, caratterizzata da un dolore moderato-severo associato a nausea, talora vomito, fono- e fotofobia, tali da compromettere in maniera rilevante l'efficienza del soggetto, spesso giovane, e la sua qualità di vita nella fase di massima attività produttiva, sociale e familiare: la perdita in anni attivi è dello 1,4% e del 2% nelle donne.

Nei Paesi occidentali la prevalenza dell'emicrania nella popolazione generale è del 10-12% (6-12% nel sesso maschile e 15-18% nel sesso femminile). Il 25% dei soggetti emicranici ha il primo attacco in età prescolare. La cattiva gestione delle cefalee e la scarsa percentuale di pazienti che ricorrono allo specialista neurologo portano

facilmente all'abuso di farmaci sintomatici e alla cronicizzazione della cefalea (cefalea da abuso di farmaci), con un conseguente ulteriore impatto negativo sulla qualità della vita e sui costi sociali.

Costi. La spesa in Italia ogni anno per l'acquisto di farmaci contro il mal di testa si aggira su 1.000 euro. Il costo globale (diretto e indiretto) delle cefalee non è però noto. Una considerevole percentuale di emicranici perde almeno un giorno di lavoro l'anno a causa della cefalea e molti emicranici si recano al lavoro con la cefalea o sotto l'effetto di analgesici, in condizioni di limitata attività psicofisica con riduzione della produttività.

Indicazioni per la programmazione. Un'operazione di prevenzione può essere svolta verso le cefalee da abuso, con interventi sia sul MMG sia sul controllo della vendita dei farmaci analgesici "da banco". Inoltre, la presenza dello specialista neurologo al DEA può permettere un più corretto indirizzo diagnostico e terapeutico delle cefalee che si rivolgono al pronto soccorso.

Dolore neuropatico. Il termine "dolore neuropatico" si riferisce a tutte le condizioni di dolore secondario a patologia del sistema nervoso a tutti i livelli: nervi, radici spinali, midollo spinale, encefalo. Gli esempi più noti sono le neuropatie dolorose (tra cui quella diabetica), le radicolopatie spondilogenetiche (la sciatica), l'herpes zoster, la nevralgia del trigemino, le mielopatie traumatiche, la sclerosi multipla, il dolore centrale post ischemico.

Epidemiologia e costi. Il costo del dolore cronico nell'UE ha raggiunto i 40 miliardi di euro, superando le malattie cardiovascolari. La prevalenza del dolore cronico è stimata tra 27% e 31% e la prevalenza di quello neuropatico è 6,9% nella popolazione europea. In Italia la prevalenza del dolore cronico, secondo le ultime stime, è 27%. Mancano dati precisi in Italia circa il dolore neuropatico. Ipotizzando lo stesso rapporto di frequenza tra dolore cronico e neuropatico rilevata in Europa, la prevalenza

di dolore neuropatico dovrebbe essere attorno al 6% nella popolazione italiana.

Oltre ai costi sanitari andrebbero considerati i costi sociali. La maggior parte dei pazienti con dolore neuropatico ha anche un severissimo impatto sulla qualità di vita, con riduzione delle capacità funzionali, disturbi del sonno e depressione secondaria.

Indicazioni per la programmazione. Con i fondi della recente "normativa 38" in tema di dolore e cure palliative esiste la possibilità di organizzare reti territoriali con competenze multidisciplinari e di avviare un adeguato processo formativo indirizzato al MMG. I neurologi, pur essendo esperti sia dell'organizzazione anatomofunzionale del sistema dolorifico, sia della fisiopatologia dello stesso sistema, sia della diagnosi e terapia del dolore neuropatico, non sono stati però coinvolti.

Vasculopatie cerebrali. L'ictus cerebrale rappresenta la seconda causa di morte a livello mondiale (6 milioni di morti per il 2010) e la terza causa di morte in Italia e nei Paesi del G8, preceduta di poco dalle malattie cardiovascolari e dai tumori, causando il 10-12% di tutti i decessi per anno. È invece la prima causa di invalidità e la seconda causa di demenza con perdita dell'autosufficienza.

Entro l'anno 2020 la mortalità per ictus sarà duplicata a causa dell'aumento degli anziani e della persistenza dell'abitudine al fumo di sigaretta.

L'ictus rappresenta anche la prima causa di disabilità nell'anziano, con un rilevante impatto individuale, familiare e sociosanitario. Per questi motivi il Ministero della Salute ha rivolto particolare attenzione alle problematiche dell'ictus cerebrale, sia attraverso il PNP delle malattie cardiovascolari, che per la prima volta contiene una sezione rivolta espressamente alla prevenzione cerebrovascolare, sia con il Quaderno del Ministero della Salute n. 3, che prende in esame la problematica dell'organizzazione delle Stroke Units, presentato nel febbraio 2010. La Commissione nominata dal Ministro sta attualmente ultimando un secondo

Quaderno sull'ictus, dedicato agli aspetti di assistenza sia nella fase acutissima sia fuori da questa, e sia nelle forme ischemiche che emorragiche, e infine agli aspetti di riabilitazione.

Epidemiologia. In Italia si verificano circa 200.000 nuovi ictus ogni anno. Di questi, circa l'80% è rappresentato da nuovi episodi. L'ictus acuto causa più morti dell'infarto del miocardio (7,28 vs 4,95 per 10.000 abitanti). La mortalità a 30 giorni dopo ictus ischemico è il 20%, dopo ictus emorragico è il 50%. Il tasso di prevalenza di ictus nella popolazione anziana (età 65-84 anni) italiana è del 6,5%, leggermente più alto negli uomini (7,4%) rispetto alle donne (5,9%). I tassi grezzi di incidenza sulla popolazione italiana in diverse località variano tra 1,54 e 2,89 per 1.000 abitanti, anche in rapporto alla variabilità dell'età media delle popolazioni considerate.

Per la sua elevata incidenza l'ictus cerebrale costituisce un problema assistenziale, riabilitativo e sociale di grandi dimensioni. La domanda assistenziale è difficilmente quantificabile, se non come assorbimento di risorse. Facendo riferimento alla gestione della fase acuta e al ricovero ospedaliero, la stima per difetto si basa sui dati epidemiologici relativi alle schede di dimissione ospedaliera, con i limiti dovuti alla corretta compilazione, raccolta e trasmissione dei dati. L'assorbimento delle risorse assistenziali nella fase acuta, per il 2008, mostra 113.288 dimissioni, con una degenza media di 10,4 giorni. Il DRG 14 occupa il 6° posto per frequenza di dimissione. Sommando i DRG 14 e 15 (172.045 dimessi), il numero totale pone l'ictus acuto al 4° posto per frequenza.

2.6.3. Indicazioni per la programmazione

Nell'analisi del Ministero della Salute, l'offerta assistenziale all'ictus appare assai diversa nelle varie Regioni e nelle differenti realtà sanitarie della stessa Regione, sia in termini di trattamento fibrinolitico per via

sistemica nell'ictus ischemico acuto, sia come presenza di letti dedicati alla cura dell'ictus nelle varie aree geografiche, pertanto assai differente risulta la mortalità per ictus nelle diverse Regioni.

È evidente che ai fini della riduzione della mortalità, della disabilità residua e della necessità di istituzionalizzazione della persona colpita da ictus, il problema va visto in un'ottica globale, che va dal riconoscimento dei primi sintomi dell'evento cerebrovascolare all'attivazione del servizio territoriale dell'emergenza urgenza, all'individuazione e allertamento delle strutture adeguate al trattamento dell'ictus e dell'attacco ischemico transitorio (*transient ischemic attack*, TIA), alla gestione intraospedaliera, al progetto e al trattamento riabilitativo, alla prevenzione secondaria, all'auspicabile rientro al domicilio, alla presa in carico della persona colpita da ictus da parte del MMG, dello specialista territoriale o dell'ADI (Assistenza Domiciliare Integrata).

Epilessia. In Italia vi sono circa 500.000 pazienti affetti da epilessia, di cui circa 125.000 con forme di epilessia resistenti alla terapia farmacologica. La prevalenza in Europa nella popolazione generale si attesta al 6‰: nell'età infantile e adolescenziale è del 4,5-5‰, nell'età adulta del 6‰ e dopo i 65 anni del 7‰.

L'incidenza della prima crisi non provocata è, aggiustata per età, compresa tra 18,9 e 69,5 per 100.000 abitanti. L'incidenza annuale di epilessia in Italia è di 33,1 nuovi casi per 100.000 abitanti, per un totale di 29.500-32.500 nuovi casi per anno.

Un'indagine condotta su scala nazionale ha evidenziato che a livello di pronto soccorso l'epilessia è tra le più frequenti cause di consulto neurologico.

I costi diretti dell'epilessia sono molto variabili e significativamente correlati con la gravità della malattia e la risposta al trattamento. Le principali fonti di spesa consistono nei ricoveri ospedalieri (dovuti a prima diagnosi o alla persistenza di crisi) e nelle terapie farmacologiche (in particolare nell'utilizzo sempre più frequente dei farmaci antiepilettici di nuova generazione). A

questi costi vanno aggiunti quelli indiretti, come la perdita di ore lavorative e quindi di produttività, e il notevole impatto che l'epilessia ha sulla qualità di vita del paziente stesso e, spesso, su quella dei suoi familiari. A causa della frequenza, della durata, del grado di handicap per i pazienti, del costo e dell'impatto sociale, l'epilessia è stata inclusa nel gruppo delle malattie sociali ai sensi del DM del 5 novembre 1965 (GU del 19 febbraio 1966, n. 44).

Le indicazioni dell'attuale programmazione dovrebbero:

- essere finalizzate al potenziamento del numero dei centri/strutture specializzate per la diagnosi e cura dell'epilessia che rispondano a standard previsti dalle Linee guida internazionali e delle Società scientifiche nazionali e anche a particolari esigenze dei pazienti, quali per esempio l'epilessia in gravidanza, l'epilessia nell'anziano, l'epilessia nell'infanzia;
- consentire che ogni centro disponga direttamente/indirettamente di competenze multidisciplinari: neurofisiologia clinica, farmacologia, genetica, neuroradiologia, neuropsicologia e servizi di counseling;
- essere finalizzate al potenziamento dei centri per il trattamento neurochirurgico dell'epilessia, considerando che, nonostante i numerosi progressi tecnici sia nella valutazione neurofisiologica prechirurgica sia nelle tecniche chirurgiche, esiste tuttora una forte differenza tra i pazienti che potrebbero trarre beneficio dall'intervento e il numero relativamente basso dei trattamenti effettuati. Infatti, attualmente in Italia vengono operati circa 250 pazienti l'anno, mentre i candidati al trattamento si aggirano tra 7.000 e 8.000. A tale proposito, pazienti con forme farmaco-resistenti non candidabili a intervento di chirurgia resettiva potrebbero essere candidati a terapie palliative allo scopo di diminuire le crisi e/o la somministrazione dei farmaci antiepilettici, come la stimolazione vagale (*vagal nerve stimulation*, VNS) e la stimolazione cerebrale profonda (*deep brain stimulation*, DBS);
- essere finalizzate alla predisposizione di Linee guida per il rilascio della patente di

guida ai pazienti affetti da epilessia (DM 30 novembre 2010 relativo al "Recepimento della Direttiva 2009/112 CE della Commissione del 25 agosto 2009, recante modifica della Direttiva 91/439/CEE concernente la patente di guida, pubblicato nella GU del 27 dicembre 2010, n. 301). I punti rilevanti e innovativi del DM sono i seguenti:

- a. il DM contiene un'importante premessa che, oltre a definire "l'epilessia" (2 o più crisi non provocate a distanza di meno di 5 anni), introduce il concetto di "guarigione clinica" (non presente nella direttiva CE): 10 anni in assenza di crisi e senza terapia;
- b. modifica delle restrizioni temporali: nel DM si riduce a 1 anno il periodo di astensione dalla guida per i soggetti con diagnosi di epilessia appartenenti al gruppo 1 (patente a uso privato A e B), mentre si richiede un periodo di 10 anni senza crisi in assenza di terapia, senza patologia cerebrale e con EEG normale per coloro che appartengono al gruppo 2 (patente commerciale C, D);
- c. diversificazione dei limiti sulla base della tipologia di crisi: sono previste situazioni diversificate secondo il tipo di crisi con conferma dell'idoneità alla guida dopo periodi inferiori a quelli sopra stabiliti a seconda delle circostanze per entrambi i gruppi;
- d. la Commissione Medico Locale (CML) si riserva, fino al raggiungimento dello "status" di guarigione clinica, di effettuare controlli seriati i cui intervalli saranno discussi e stabiliti caso per caso, dopo il vaglio della certificazione emessa dallo specialista in neurologia o disciplina equipollente.

Sclerosi multipla. La sclerosi multipla è una malattia infiammatoria cronica demielinizzante che colpisce la mielina del sistema nervoso centrale (SNC). La sua patogenesi è attribuita a fattori ambientali che si sovrappongono a una predisposizione genetica. È una delle più frequenti cause di disabilità nei giovani; l'età di esordio può variare dai 15 ai 50 anni, ma più frequentemente

si manifesta tra i 20 e i 30 anni, al culmine della produttività di un individuo. Si caratterizza clinicamente per la comparsa acuta (“poussée”) di uno o più deficit neurologici che tendono a regredire in alcuni giorni o settimane. Le recidive possono mostrare la comparsa di nuovi deficit neurologici, oppure un aggravamento della sintomatologia preesistente. La “poussée” acuta di sclerosi multipla è dovuta alla migrazione di linfociti attivati in senso autoimmunitario che attraversano la barriera ematoencefalica producendo una cascata autoimmunitaria che termina, infine, in una placca sclerotica perivenosa, caratterizzata da infiammazione, deplezione oligodendrocitaria, astrocitosi, fenomeni di de- e ri-mielinizzazione e anche degenerazione assonale. La remissione della ricaduta clinica di malattia può essere completa, specie ai primi attacchi, oppure incompleta con aggravamento progressivo della sintomatologia neurologica.

La teoria della congestione venosa. Un ruolo di un potenziale blocco venoso come meccanismo patogenetico della sclerosi multipla era stato già avanzato nel 1981, senza particolari echi nel mondo scientifico e medico. Dal 2006 un gruppo italiano di chirurgia vascolare ha iniziato a proporre un parallelismo tra l'infiammazione sidero-dipendente dell'insufficienza venosa cronica degli arti inferiori e le lesioni perivenulari cerebrali della sclerosi multipla. Gli stessi autori, in collaborazione con gruppi neurologici, hanno riportato una straordinaria coincidenza fra la sclerosi multipla e una condizione di stenosi venosa a livello giugulare-cervicale profondo, da loro denominata CCSVI (*chronic cerebrospinal venous insufficiency*) e hanno così proposto il trattamento endovascolare della CCSVI come terapia della sclerosi multipla.

Queste notizie hanno avuto una notevole visibilità nei media a livello internazionale e in gruppi di pazienti con sclerosi multipla sia in Italia sia all'estero. Sul web sono iniziati a comparire annunci di luoghi esteri dove questa terapia viene effettuata, anche in combinazione con altri trattamenti tipo infusione di cellule staminali, senza mo-

strarne le incognite e i rischi per i pazienti. In Italia questo movimento di opinione è arrivato a tutti i livelli, politico, televisivo, giornalistico.

Il Ministro della Salute, sentito il Consiglio Superiore di Sanità e un'apposita Commissione, ha emanato una “Raccomandazione” agli Assessori regionali alla sanità, nella quale viene sottolineato come “a oggi, l'efficacia di qualsiasi procedura terapeutica vascolare non è sicuramente dimostrata ed è quindi da porre all'acquisizione di dati scientifici che provino una sicura associazione tra CCSVI e sclerosi multipla”.

Il problema del trattamento endovascolare della CCSVI proposto come terapia della sclerosi multipla è stato discusso a livello europeo e le Società scientifiche europee di neurologia e del settore sclerosi multipla [EFNS (*European Federation of Neurological Societies*), ENS (*European Neurological Society*), ECTRIMS (*European Committee for Treatment and Research in Multiple Sclerosis*)] hanno congiuntamente indicato come manchi una base razionale della teoria della CCSVI, come sia assolutamente importante attendere la conclusione dello studio in corso in Italia sotto la guida della Fondazione per la Sclerosi Multipla e della Società Italiana di Neurologia (SIN), concludendo che a oggi non appare giustificato proporre “*invasive, costly and potentially dangerous manipulation of the deep cervical venous system in MS patients*”.

Malattie neurodegenerative e malattie neurologiche rare. Il gruppo delle malattie neurodegenerative e neurologiche rare rappresenta un vasto numero di malattie neurologiche a lenta evoluzione, spesso legate a una patogenesi genetica e caratterizzate da una progressiva degenerazione di sistemi neuroassonali, con incremento di morte cellulare per apoptosi, che coinvolge vari sistemi cellulari. Possono portare a una sintomatologia che interessa il SNC, quello periferico e il muscolo. L'invecchiamento della popolazione e il miglioramento della diagnostica neurofisiologica e di neuroimaging fanno sì che tali malattie abbiano una sempre maggiore rilevanza epidemiologica, an-

che perché rappresentano patologie croniche. Accanto a forme più conosciute, come le varie demenze, trattate in altro Capitolo, e la malattia di Parkinson, esistono numerose altre forme con incidenza più bassa che rientrano nell'ambito delle malattie rare, malattie delle quali oltre il 50% ha un interessamento neurologico. Malattie neurodegenerative e malattie neurologiche rare rappresentano un notevole impegno assistenziale per la neurologia, sia per la complessità dei percorsi diagnostici e terapeutici, sia per l'impegno riabilitativo e per le prospettive di ricerca, in quanto rappresentano interessanti modelli anche per nuove terapie, dove lo studio della neuromodulazione, della neurorigenerazione e della terapia cellulare rappresenta le linee più innovative e promettenti su cui investire. Inoltre, esse rappresentano una sfida che vede i neurologi come principali attori nell'individuazione di nuovi modelli assistenziali, che superino il classico ricovero ospedaliero.

La rilevanza epidemiologica e l'interesse scientifico hanno fatto sì che il Ministero della Salute individuasse, nell'ambito dei Bandi per la ricerca finalizzata nei vari anni, capitoli di spesa espressamente dedicati alle malattie eurodegenerative, e in partico-

lare la sclerosi laterale amiotrofica (SLA), per stimolare la ricerca traslazionale e offrire nuove prospettive diagnostiche precoci e terapie efficaci.

L'importanza epidemiologica e sociale di queste malattie ha prodotto alcune politiche assistenziali, come il DM 4 ottobre 2010, per la Ripartizione delle risorse finanziarie assegnate al Fondo per le non autosufficienze, che vede appunto tra i beneficiari prevalentemente pazienti con tali sintomatologie, e la creazione della Consulta per le Malattie Neuromuscolari (DM 27 febbraio 2009), con il compito di acquisire informazioni sulla qualità dell'assistenza erogata nelle diverse aree del Paese, di individuare soluzioni efficaci per affrontare le criticità di maggiore rilievo, di fornire indicazioni per lo sviluppo di percorsi assistenziali appropriati ed efficaci, di promuovere registri, nonché di suggerire aree prioritarie per la ricerca di base, quella clinica e lo sviluppo di sistemi tecnologici di supporto.

Bibliografia essenziale

- Ministero della Salute. Quaderni del Ministero della Salute. Le Stroke Units. N. 3, 2010
 Physicians' Guide to Rare Diseases, 1995. Edizione italiana. Milano: Hippocrates Edizioni Medico-Scientifiche, 1999

2.7. Demenze

2.7.1. Introduzione e quadro epidemiologico

Le demenze, nelle loro diverse articolazioni (demenza di Alzheimer, vascolare, fronto-temporale, a corpi di Lewy ecc.), costituiscono sempre di più un rilevante problema di sanità pubblica, dal momento che rappresentano una delle maggiori cause di disabilità nella popolazione generale e hanno un considerevole impatto sociosanitario per la quantità e qualità delle risorse che richiedono quando si voglia fornire una risposta adeguata.

A testimonianza della consapevolezza della complessità della situazione, accanto all'im-

pegno dell'OMS, che da qualche anno ha inserito i disturbi neurologici fra le priorità della sua agenda globale, anche l'UE e la Commissione Europea hanno posto il tema specifico delle demenze al centro delle attività di ricerca e di azione congiunta che vengono promosse e sostenute negli Stati membri.

Come è noto, il maggiore fattore di rischio associato all'insorgenza delle demenze è l'età. La popolazione anziana è in continua crescita nel mondo e in Italia e la speranza di vita aumenta con ritmo costante, sia per gli uomini sia per le donne, con uno sbilanciamento a favore delle donne, soprattutto nelle classi più vecchie.

Il peso di questo invecchiamento contribuisce a confermare le stime di numerosi studi epidemiologici internazionali che prevedono, nel 2020, un numero di casi di persone con demenza di oltre 48 milioni, che potrebbe raggiungere, nei successivi vent'anni, una cifra superiore agli 81 milioni di persone. Nei soli Paesi dell'UE le stime più attendibili parlano della prospettiva di superare, sempre nel 2020, i 15 milioni di persone affette da demenza, con una ratio femmine/maschi che ipotizza più del doppio dei casi per il sesso femminile rispetto a quello maschile. In termini di disabilità, inoltre, basandosi sulle valutazioni della scala *Disability-Adjusted Life Years* (DALY), risulta che il peso della demenza è, nei Paesi dell'UE, quasi doppio di quello generato da una patologia come il diabete. Negli stessi Paesi la stima dei costi per le demenze assommava nel 2008 a oltre 160 miliardi di euro, con una stima dei costi delle sole cure informali intorno al 56% del totale. Le previsioni basate sull'evoluzione demografica in Europa fanno ipotizzare un aumento di circa il 43% di tali costi entro il 2030.

2.7.2. Rappresentazione e valutazione dei dati

Se questo è lo scenario in cui ci si muove, diventa fondamentale analizzare attentamente ogni fase del percorso che consente di affrontare una simile emergenza, dalla conoscenza delle dimensioni reali del fenomeno alla promozione degli interventi più adeguati per consentire una prevenzione ad ampio spettro, la diagnosi precoce, la presa in carico tempestiva e olistica, la gestione in rete dei servizi di assistenza e riabilitazione.

Il quadro dell'assistenza in Italia rimane sostanzialmente quello delineatosi a partire dalla costruzione delle Unità di Valutazione Alzheimer (UVA) nel 2000. A distanza di 11 anni appare evidente che la programmazione regionale non è stata sempre in grado di assicurare quanto previsto e, soprattutto, di rimodellare tempestivamente i servizi sui bisogni emergenti.

Tuttavia, in diverse Regioni italiane è oggi

in corso un importante processo di riorganizzazione della rete dei servizi sociosanitari dedicati alla demenza, come appare evidente dalle previsioni dei PSR del 2010-2012. L'approccio generale mira, schematicamente, a prevedere strutture di primo livello più centrate sull'assistenza e strutture specialistiche coinvolte soprattutto nella diagnosi differenziale. Ciò sta portando, tra l'altro, anche a un cambio di denominazione delle Unità di Valutazione Alzheimer che prefigura un diverso modo di affrontare il problema, così come una transizione da una visione centrata sull'Alzheimer a una più ampia, estesa a tutte le forme di demenza. Si trovano così, per esempio, i Centri per il decadimento cognitivo in Veneto, i Centri diagnostici specialistici per le demenze e i Centri esperti per le demenze nel Lazio, i Centri di Riferimento e i Centri di assistenza territoriale in Sicilia, gli Ambulatori territoriali specialistici dedicati e i Centri per le demenze in Lombardia.

Vale la pena citare il fatto che proprio nella Regione Lombardia sia stato effettuato (a cura della Federazione Alzheimer Italia e dell'Istituto Mario Negri di Milano) un interessante studio sulla "Qualità delle Unità di Valutazione Alzheimer" che utilizza indicatori standardizzati e permette un confronto sulle caratteristiche di questi servizi e la loro operatività. La rilevazione verrà estesa ad altre tipologie di strutture [Centri diurni, Residenza Sanitaria Assistenziale (RSA), Istituti di riabilitazione] nella Regione, ma è allo studio l'ipotesi di avviare una ricerca di livello nazionale, che potrebbe offrire informazioni quali-quantitative di grande interesse per le future programmazioni.

Un tema di rilevante interesse riguarda la possibilità di identificare nella popolazione generale i soggetti a rischio di sviluppare demenza. Se le evidenze finora disponibili non consentono di elaborare un modello predittivo adeguato, secondo gli standard dell'epidemiologia clinica, va comunque ricordato che numerose ricerche si stanno muovendo in questa direzione. In particolare, lo studio di popolazioni di pazienti con Alzheimer geneticamente determinato appare importante

proprio per la possibilità di intervento nelle fasi precliniche della malattia.

Per quanto riguarda l'area più specificamente clinica, occorre sottolineare che nella comunità scientifica è in corso un vivace dibattito sulla definizione clinica delle diverse forme di demenza. In particolare, alcuni autori hanno proposto un nuovo set di criteri per la diagnosi di demenza di Alzheimer da sostituire a quelli NINCDS-ADRDA (*National Institute of Neurological and Communicative Diseases and Stroke/Alzheimer's Disease and Related Disorders Association*) attualmente utilizzati, suggerendo un uso dei marcatori biochimici nella pratica clinica corrente, anche se questi marcatori non sono ritenuti ancora sufficientemente validati.

Nel campo del trattamento farmacologico dei sintomi, cognitivi e comportamentali, della demenza, in cui sono coinvolte tre categorie di farmaci (gli inibitori delle colinesterasi, la memantina e i neurolettici di prima e seconda generazione), è possibile rilevare che si registra ancora oggi un notevole uso off-label dei neurolettici nella demenza, al quale si contrappone un profilo rischio-benefico di incerta definizione.

In termini di sanità pubblica, questo rappresenta una criticità che sottolinea l'urgenza di produrre nuove evidenze che possano consentire di assumere razionali decisioni regolatorie.

In questo specifico contesto merita di essere segnalata anche l'interruzione, nel 2010, dello studio AdCare finanziato dall'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) con fondi del 2006. Lo studio AdCare è stato disegnato per fornire evidenze sull'efficacia e la sicurezza del trattamento farmacologico di psicosi, aggressività o agitazione nella demenza di Alzheimer, tra l'altro confrontando l'efficacia e la sicurezza delle molecole più utilizzate nella pratica clinica e placebo. L'ostacolo fondamentale che ha condotto alla conclusione anticipata dello studio è stato quello relativo al processo del consenso informato, legato alla necessità di nominare un rappresentante legale per tutti i pazienti con deterioramento cognitivo importante, come richiesto dall'attuale normativa

italiana sulla sperimentazione clinica (art. 5 D.Lgs. 211/2003). Si tratta di un tema che richiede, da parte delle istituzioni, una riflessione urgente, considerato che le persone con demenza necessitano di cure efficaci non solo nelle fasi iniziali della malattia, ma anche nelle fasi più avanzate, dove ancora molto si può e si deve fare per alleviare le sofferenze dei malati e dei loro familiari. La complessità e articolazione delle questioni aperte alla discussione, di cui quelle citate rappresentano un significativo esempio, depone ancora una volta a favore della necessità di promuovere concretamente un approccio integrato al problema, che garantisca identificazione precoce, efficacia dei trattamenti, continuità di assistenza, ma anche informazione e sostegno per raggiungere livelli più alti di autogestione.

In questo contesto vanno segnalate due recenti iniziative che si muovono nella prospettiva di attuare un intervento di "*disease management*", che risponde alle citate esigenze di approccio integrato.

La prima riguarda la pubblicazione della "Linea Guida sull'impiego delle tecniche di imaging per le demenze" nell'ambito del Sistema Nazionale per le Linee Guida (SNLG), che ha visto il coinvolgimento dei referenti di ben 14 Società scientifiche. Allo stato attuale non esiste uniformità all'interno delle strutture sanitarie in relazione all'iter diagnostico per immagini per quanto riguarda l'impiego combinato di metodiche radiologiche (RM-TC) e di medicina nucleare (SPECT-PET) per la diagnosi differenziale delle demenze. Il SNLG ha quindi ritenuto necessario analizzare la validità e le indicazioni delle metodiche di imaging per i diversi scenari clinici relativi alla diagnosi di sindrome demenziale e poi delle diverse forme di demenza, allo scopo di identificare i metodi di diagnosi più appropriati e di formulare raccomandazioni basate sulle prove di efficacia.

La seconda riguarda una *survey* sulla comunicazione della diagnosi eseguita su un campione di 212 referenti delle Unità di Valutazione Alzheimer italiane. Tale indagine ha documentato che circa il 75% dei medici comunica sempre la diagnosi e tra

questi solo il 45% sostiene di utilizzare la parola “Alzheimer”, mentre negli altri casi vengono utilizzati termini più soft, quali “disturbo di memoria” e “deterioramento cognitivo”. Il tema della comunicazione della diagnosi nella demenza è strettamente connesso a quello, già citato, del consenso informato, in quanto nella maggior parte dei casi i pazienti affetti da demenza sono in grado, nelle prime fasi di malattia, di prendere una decisione consapevole e per tale ragione devono essere informati con le modalità più appropriate secondo gli standard condivisi nella comunità scientifica.

2.7.3. Indicazioni per la programmazione

La consapevolezza del peso del fenomeno delle demenze, con tutte le sue implicazioni sulla tenuta del tessuto sociale, dovrebbe richiedere un impegno straordinario da parte delle Istituzioni pubbliche e private, di ricerca e non, così come da parte delle Società scientifiche e dei diversi operatori sociosanitari in collaborazione con le Associazioni dei familiari dei pazienti.

Questo impegno dovrebbe indirizzarsi nello sviluppare quella capacità di governance complessiva dei fenomeni complessi indispensabile ad affrontare una vera e propria emergenza sociosanitaria.

Per tale ragione è in fase di stesura un documento di “Linee di indirizzo per la promozione e il miglioramento della qualità e dell’appropriatezza degli interventi assistenziali nel settore delle demenze”, che dovrà essere oggetto di Accordo in Conferenza Stato-Regioni per dare l’avvio a una rinnovata operatività locale inserita in una programmazione nazionale di sistema.

Va inoltre ricordato che il PNP 2010-2012 ha già avviato il processo di prioritizzazione del tema delle demenze, prevedendo una specifica linea progettuale dedicata all’assistenza ai pazienti affetti da demenza. Le Regioni ne hanno declinato le attività nei loro piani regionali di prevenzione e le Azioni di Supporto Centrali alla programmazione regionale sono state a loro volta basate sulla condivisione di un documento

sulla gestione integrata e sulla formazione multidisciplinare e multiprofessionale.

Complessivamente appare utile suggerire di:

- attuare strategie di prevenzione primaria e secondaria del fenomeno delle demenze orientate verso la modifica di stili di vita (attività fisica e obesità) e dei fattori di rischio cardiovascolari che sono presenti, per esempio, nel programma “Guadagnare Salute”;
- individuare modalità operative e strutturali che garantiscano il raccordo tra le varie fasi di approccio alla diagnosi, presa in carico e gestione del percorso di cura e di quello riabilitativo, per consentire anche la piena integrazione tra offerta sanitaria e supporto sociale;
- prevedere, dunque, un naturale processo di evoluzione del sistema assistenziale vigente basato sulle UVA/UVd (Unità di Valutazione Alzheimer/Unità di Valutazione Distrettuale), che sia capace di ottimizzare le diverse esperienze e realtà presenti, anche se in maniera disforme, nelle diverse Regioni;
- promuovere la partecipazione di tutti gli attori coinvolti, a cominciare da MMG, paziente e suoi familiari, a tutte le fasi di definizione e gestione del percorso assistenziale, anche al fine di rendere più agile e meglio finalizzata la fruizione delle diverse strutture della rete integrata;
- sostenere la partecipazione attiva del Paese a tutte le iniziative di ricerca internazionale, per esempio quelle promosse dalla “*Joint Programming research initiative*” dell’UE, lanciate nel 2010.

Proprio nell’ottica del coinvolgimento internazionale e con lo scopo di ottimizzare la collaborazione e la condivisione di esperienze di eccellenza, va ricordato che l’Italia attualmente partecipa al Progetto europeo ALCOVE (*ALzheimer COoperative Valuation in Europe*). Si tratta di una *Joint Action* promossa dalla Commissione Europea, che prevede la valutazione critica degli studi epidemiologici finora condotti, l’identificazione delle migliori pratiche assistenziali rivolte ai pazienti con demenza che vivono a casa e nelle strutture per lungodegenti, la condivisione a livello regionale de-

gli standard nazionali e internazionali (Raccomandazioni/Linee guida) relativi a tutte le aree di intervento del Progetto (l'organizzazione, i requisiti informativi, la formazione degli operatori, la comunicazione ai cittadini ecc.). Il Progetto ALCOVE è partito nell'aprile 2011 e ha una durata prevista di 2 anni.

Bibliografia essenziale

Brayne C, Stephan BC, Matthews FE. A European perspective on population studies of dementia.

Alzheimers Dement 2011; 7: 3-9

Dubois B, Feldman HH, Jacova C, et al. Revising the definition of Alzheimer's disease: a new lexicon. *Lancet Neurol* 2010; 9: 1118-27

Gainotti S, Fusari Imperatori S, Spila-Alegiani S, et al. How are the interests of incapacitated research participants protected through legislation? An Italian study on legal agency for dementia patients. *PLoS One* 2010; 5: e11150

Schneider LS. Organising the language of Alzheimer's disease in light of biomarkers. *Lancet Neurol* 2010; 9: 1044-5

Sistema Nazionale per le Linee guida. Impiego di tecniche di imaging nelle demenze. 2010: 1-68

2.8. Disturbi psichici

2.8.1. Introduzione

È sempre più ampiamente condivisa e scientificamente supportata la convinzione che la salute mentale rappresenti uno dei fattori principali che concorrono alla determinazione della salute e del benessere generale della popolazione.

Tutti gli Organismi internazionali hanno dunque, in questi ultimi anni, promosso e sostenuto politiche di salute mentale inquadrata nel più generale ambito della sanità pubblica, di cui essa costituisce un asse portante.

Proprio in questi mesi l'OMS sta formulando nuove strategie per l'implementazione delle priorità d'azione scaturite dalla "Declaration" di Helsinki del 2005 e dalla sua applicazione.

L'Organizzazione per la Cooperazione e lo Sviluppo Economico (OCSE) sta avviando attività di ricerca che dovrebbero consentire una più puntuale analisi delle caratteristiche del fenomeno del disagio mentale, in relazione sia alle risposte dei sistemi sanitari sia a quelle del mercato del lavoro e dei sistemi pensionistici.

La Commissione Europea, infine, ha lanciato nel 2008 un "Patto europeo sulla salute e il benessere mentale", che ha approfondito, nei due anni successivi e attraverso conferenze tematiche, le aree di maggiore criticità, con l'obiettivo di formulare racco-

mandazioni agli Stati membri e di lanciare una *Joint Action* per la collaborazione europea nel settore.

A tutte queste azioni l'Italia ha attivamente preso parte, nella logica di garantire una solida base di conoscenze condivise per ogni futura programmazione.

2.8.2. Rappresentazione e valutazione dei dati

In Italia, lo *European Study on the Epidemiology of Mental Disorders* (ESEMED), a cui l'Italia ha preso parte attraverso l'ISS, è uno dei primi studi sui disturbi mentali che abbia riguardato un ampio campione della popolazione generale adulta (oltre 4.700 persone). Uno degli obiettivi dello studio era stimare la prevalenza, nell'ultimo anno e nella vita, dei disturbi depressivi (depressione e distimia), dei disturbi d'ansia (disturbo d'ansia generalizzata, disturbo di panico, fobia semplice, fobia sociale, agorafobia, disturbo post-traumatico da stress) e del disturbo da abuso/dipendenza da alcool.

Dallo studio è emerso che il 7,3% delle persone intervistate aveva sofferto di almeno un disturbo mentale nell'ultimo anno e il 18,6% di almeno un disturbo mentale nella vita. La prevalenza nell'ultimo anno dei disturbi d'ansia è stata del 5,1%, quella dei disturbi depressivi del 3,5%. La prevalenza

nella vita dei disturbi d'ansia e quella dei disturbi depressivi sono risultate essere entrambe dell'11%. La depressione maggiore è risultata il disturbo più comune: una persona su dieci aveva sofferto nel corso della propria vita di depressione maggiore.

Dati più recenti, quelli dell'indagine multiscope dell'Istat relativi agli anni 2009 e 2010 (*Tabella 2.8*), evidenziano una prevalenza "riferita" di disturbi mentali (classificati come "disturbi nervosi") che è intorno al 4,4% per la popolazione totale e sale al 9,8% per gli ultrasessantacinquenni. Le donne registrano in genere un rischio più alto, quasi il doppio di quello maschile.

Nello studio ESEMeD erano stati valutati anche i livelli di disabilità e di qualità della vita in rapporto ai disturbi mentali. La presenza di uno di essi risultava associata a livelli più elevati di disabilità e di compromissione della qualità della vita.

Per esempio, le persone affette da qualsiasi disturbo depressivo perdevano in media il quadruplo dei giorni di lavoro, quelle affette da qualsiasi disturbo d'ansia ne perdeva-

no quasi il triplo rispetto alle persone non affette. Complessivamente, i disturbi mentali determinavano una compromissione dell'attività lavorativa e della qualità di vita pari o superiore a quella causata dalla presenza dei disturbi fisici cronici esaminati nel medesimo studio (artrite/reumatismi, malattie cardiache, malattie polmonari, diabete, disturbi neurologici).

Studi recenti mostrano che esiste un problema di sottoutilizzo, da parte di coloro che soffrono di disturbi mentali comuni, dei servizi sanitari in generale e dei servizi per la salute mentale in particolare.

Infatti, tra le persone affette da un qualsiasi disturbo mentale solo una percentuale minima si rivolge a un servizio sanitario e, fra queste, una parte consistente consulta soltanto il MMG.

Per quanto riguarda l'impiego dei farmaci, i dati dell'Osservatorio Nazionale sull'Impiego dei Medicinali (OsMed) evidenziano che il consumo di antidepressivi nell'ultimo decennio (2000-2009) in Italia ha avuto un incremento medio annuo del 15,6%, con un

Tabella 2.8. Popolazione e persone di 65 anni e più per condizioni di salute, presenza di alcune malattie croniche e sesso (per 100 persone con le stesse caratteristiche) [Anno 2009]

	In buona salute*	Con almeno una malattia cronica	Con almeno due malattie croniche	Cronici in buona salute**	Diabete	Ipertensione	Bronchite cronica***	Artrosi, Artrite	Osteoporosi	Malattie del cuore	Malattie allergiche	Disturbi nervosi	Ulcera gastrica o duodenale
Maschi													
Popolazione	73,7	35,5	16,2	46,3	4,6	14,6	6,3	12,5	1,7	4,2	9,3	3,3	3,2
Persone di 65 anni e più	35,0	76,8	50,4	26,7	16,2	43,4	19,2	40,5	6,8	15,2	7,2	7,3	7,4
Femmine													
Popolazione	65,2	41,9	24,2	35,7	5,0	16,9	6,2	22,9	12,6	3,2	11,1	5,5	3,0
Persone di 65 anni e più	25,3	83,8	64,7	19,1	15,8	48,3	14,8	61,8	40,3	10,7	10,0	11,6	6,5
Maschi e femmine													
Popolazione	69,3	38,8	20,3	40,4	4,8	15,8	6,2	17,8	7,3	3,6	10,2	4,4	3,1
Persone di 65 anni e più	29,4	80,8	58,6	22,1	16,0	46,2	16,7	52,8	26,1	12,6	8,8	9,8	6,9

* Esprimono il giudizio "Molto bene" o "Bene" sullo stato di salute.

** Per 100 persone dello stesso sesso e classe di età affette da almeno una malattia cronica.

*** Inclusa asma bronchiale.

Fonte: Indagine multiscope "Aspetti della vita quotidiana" Istat - Anno 2009.

aumento dal 16,2 di dose definita giornaliera (*defined daily doses*, DDD)/1.000 abitanti del 2001 al 34,7 del 2009. Nella scala dei valori la Campania e la PA di Bolzano si collocano ai livelli inferiori, mentre la Toscana e l'Emilia Romagna a quelli superiori, anche se l'andamento non registra differenze significative nell'articolazione regionale.

In questo ambito è interessante segnalare che, secondo uno studio condotto nel 2007 tra i MMG inclusi nel sistema *Health Search*, la percentuale di pazienti con diagnosi di depressione maggiore trattati con antidepressivi per un periodo superiore a 180 giorni, limite temporale considerato come indicatore di appropriatezza del trattamento, resta ben al di sotto del 50%.

I dati provenienti dal "Rapporto annuale sull'attività dei ricoveri ospedalieri – Dati SDO 2009", relativi ai ricoveri ordinari per disciplina 40 (psichiatria), mostrano che a fronte di un numero assoluto di ricoveri (120.800), che non è fra i più alti nell'ambito delle varie discipline, il tasso di ricoveri ripetuti in psichiatria (41.111) risulta invece essere tra i più elevati (34,0).

Infine, in base ai dati dell'indagine Istat sull'ospedalizzazione per disturbi psichici, i Trattamenti Sanitari Obbligatori (TSO) mostrano un trend in leggera crescita negli anni 2005-2008, passando dal 4,16% del 2005 al 4,55% del 2008 sul totale delle dimissioni dei pazienti affetti da disturbi psichici. Il trend si conferma anche per l'analisi di genere, dove sono comunque presenti valori significativamente più elevati per il sesso maschile.

La classe d'età più rappresentata è quella 25-44, per entrambi i sessi.

2.8.3. Indicazioni per la programmazione

I dati illustrati forniscono elementi utili a individuare le aree di criticità presenti in questo ambito e le priorità su cui focalizzare l'attenzione nella programmazione di interventi mirati, a livello sia nazionale sia regionale e locale.

Tali interventi rappresentano anche la base

da cui si è partiti per la costruzione di un "Piano di Azioni per la salute mentale", che è in fase di discussione congiunta fra Ministero della Salute e Regioni e PA, al fine di essere sottoposto alla Conferenza Stato-Regioni ed essere approvato quale Accordo.

Tra le azioni prioritarie per l'età adulta vanno evidenziati:

- la promozione di attività di ricerca epidemiologica nel campo dell'eziologia, della diffusione e dell'andamento nel tempo dei disturbi mentali, che rappresenta il fondamento razionale per la pianificazione, l'implementazione e la valutazione di ogni intervento preventivo, terapeutico e riabilitativo;
- l'agevolazione del ricorso tempestivo ai servizi di salute mentale per consentire una presa in carico precoce, raccomandata dalla letteratura e dalle Linee guida disponibili sul tema, in particolare per quanto riguarda le patologie più gravi, quali la schizofrenia e il disturbo bipolare;
- il raccordo operativo con i MMG, per un precoce riconoscimento dei problemi e un tempestivo avvio dei percorsi specialistici, laddove necessari;
- la diffusione nel SSN della metodologia dei percorsi diagnostico-terapeutici e dei percorsi assistenziali, basati il più possibile sulle prove scientifiche di efficacia, secondo gli orientamenti dell'*Evidence-Based Medicine* (EBM), in particolare in ambito psicoterapeutico e riabilitativo;
- la previsione, nei LEA, di percorsi di cura esigibili costruiti sui bisogni di cura e sulle persone;
- l'attivazione di specifici interventi volti a promuovere la salute mentale dell'anziano;
- l'implementazione di interventi mirati all'*empowerment* della famiglia, risorsa fondamentale per la maggior parte dei pazienti, con l'obiettivo anche di ridurre il carico assistenziale;
- la promozione di progetti di ricerca sui fattori di rischio e protettivi per i disturbi mentali, sui correlati biologici di tali disturbi, sull'efficacia e sui predittori della risposta agli interventi, in particolare quelli relativi al trattamento precoce dei

disturbi psichici più frequenti, come la depressione e le diverse forme di ansia.

Per l'età evolutiva occorre in particolare:

- individuare e diffondere programmi di prevenzione primaria dei disturbi mentali e di promozione della salute mentale rivolti ai giovani, e specificamente agli studenti a cominciare dalle scuole materne ed elementari, prevedendo anche il diretto coinvolgimento delle famiglie;
- analizzare e affrontare il tema delle emergenze/urgenze relative ai disturbi psichici in età adolescenziale;
- attuare politiche di miglioramento della qualità dei servizi mediante la diffusione di interventi basati il più possibile sulle prove scientifiche di efficacia;
- favorire il raccordo e il coordinamento tra i servizi di neuropsichiatria infantile, i DSM e la rete complessiva della pediatria (ospedaliera e di libera scelta), sostenendo la crescita di percorsi di continuità tra i servizi di neuropsichiatria infantile e quelli di psichiatria dell'adulto, accrescendo le competenze dei DSM e potenziando gli ambiti comuni di lavoro;
- promuovere la formazione integrata, in

prima istanza di PLS, neuropsichiatri infantili, psicologi e operatori della riabilitazione, anche al fine di garantire la presa in carico tempestiva e la continuità delle cure;

- prevedere una revisione dei LEA nel campo della salute mentale dell'età evolutiva, introducendo indicatori specifici.

Bibliografia essenziale

- de Girolamo G, Rucci P, Gaddini A, et al. Compulsory Admissions in Italy: results of a National Survey. *Int J Mental Health* 2008; 37: 48-61
- Gigantesco A, Morosini P. Definizione di obiettivi e soluzione di problemi. Manuale di mutuoaiuto per la promozione della salute mentale, del benessere psicologico e dell'intelligenza emotiva nella scuola. In collaborazione con il Ministero della Salute/CCM. Centro Stampa Vittoria, 2009
- Guzzetta F, Miglio R, Picardi A, et al.; PROGRES-Acute Group. First-ever admitted psychiatric inpatients in Italy: clinical characteristics and reasons contributing to admission. Findings from a national survey. *Psychiatry Research* 2010; 176: 62-8
- Indagine multiscopo "Aspetti della vita quotidiana". Istat 2010
- Ministero della Salute. Rapporto Annuale sull'Attività di Ricovero Ospedaliero. Dati SDO 2009

2.9. Malattie rare

2.9.1. Introduzione

Le malattie rare comprendono numerose patologie (~6.000-8.000) estremamente eterogenee, per eziologia, meccanismi patogenetici e sintomi clinici, accomunate dalla bassa prevalenza nella popolazione generale (5 soggetti colpiti su 10.000 secondo la definizione dell'UE). Spesso si associano a mortalità precoce (in circa il 30% le attese di vita non superano i 5 anni), ma possono avere un decorso cronico con esiti gravi, in termini di disabilità e di qualità di vita.

Un ulteriore elemento è la complessità della gestione clinica di molte di queste malattie che, nella maggior parte dei casi, richiedono competenze mediche esperte e una qualificata rete integrata di servizi sanitari e

socio-assistenziali. Si calcola che mediamente un malato raro necessiti di 9-10 specialisti nel corso della vita.

Le maggiori difficoltà sperimentate dai malati con patologie rare riguardano il percorso diagnostico che, per la scarsa conoscenza delle singole malattie da parte dei professionisti medici, spesso si svolge con ripetuti accessi a diversi servizi della rete sanitaria, ritardi nella diagnosi e avvio di terapie inappropriate.

Le malattie rare, inoltre, sono quasi sempre caratterizzate da un importante impatto sanitario e, spesso, anche socioeconomico. Al fine di assicurare specifiche forme di tutela alle persone con malattie rare, il DM 279 del 18 maggio 2001 ha disegnato un modello di rete delle strutture sanitarie

competenti (Rete nazionale delle malattie rare) e ha istituito lo strumento di rilevazione nazionale del Registro all'ISS.

2.9.2. Rappresentazione dei dati

La rete dei servizi dedicati alle persone con malattie rare. I percorsi di diagnosi e cura delle persone con malattie coinvolgono le strutture e i servizi che costituiscono già parte integrante dei diversi assetti organizzativi regionali dell'assistenza sanitaria.

■ I *Presidi* sono appositamente individuati dalle Regioni attraverso propri atti normativi come strutture di riferimento della Rete nazionale delle malattie rare, istituita dal DM 279/2001. Tali presidi, specifici per le malattie o i gruppi di malattie rare incluse nell'allegato 1 allo stesso decreto, svolgono attività di prevenzione, sorveglianza, diagnosi, nell'ambito della Rete nazionale delle malattie rare. I requisiti fondamentali dei presidi per le malattie rare identificati dalle Regioni sono indicati dal DM 279/2001:

- documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare;
- idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnosi biochimica e genetico-molecolare.

■ *Assistenza distrettuale*

- *La rete delle cure primarie, costituita dalla medicina di base e dalla pediatria di libera scelta*, è coinvolta nelle diverse tappe del percorso assistenziale, dalla formulazione del sospetto diagnostico fino alla fase in cui sia eventualmente necessario erogare cure palliative. La medicina di base e la pediatria di libera scelta svolgono il ruolo di indirizzo a un centro specialistico, al primo sospetto, e fungono da tramite fra il paziente e i servizi di garanzia della continuità assistenziale.

- *I servizi sanitari territoriali* rappresentano spesso una prima interfaccia per le richieste del cittadino affetto da malattia rara, sia per quanto attiene gli aspetti re-

lativi ai suoi diritti, come la possibilità di usufruire di esenzioni, sia per gli aspetti di elevata complessità assistenziale, come la necessità di attivare un programma di assistenza domiciliare anche a un livello multidisciplinare.

- *L'Area dell'assistenza sociosanitaria*, alla quale fanno capo tipologie di assistenza con diversi livelli di complessità e di impegno assistenziale, interviene in tutti i casi in cui sia necessaria l'erogazione congiunta di prestazioni a valenza sanitaria e a valenza sociale, realizzando la presa in carico globale del paziente. Infatti, nella cura delle persone affette da malattie rare è spesso necessario coinvolgere molte altre figure professionali (assistenti sociali, psicologi, terapisti, insegnanti) e servizi non strettamente sanitari, attivando contemporaneamente le reti di aiuto, costituite dagli altri familiari e dai volontari. In questo ambito, 246 Associazioni dei pazienti svolgono un ruolo essenziale, sia nel diffondere informazioni sulle malattie rare e sui diritti dei malati, sia nel supportare il paziente e la sua famiglia all'interno del sistema sanitario. Un centinaio di tali Associazioni sono federate in UNIAMO, un consorzio di Associazioni di pazienti che è membro di EURORDIS, il consorzio europeo dei malati rari. All'area dei servizi territoriali afferiscono sia l'assistenza domiciliare integrata ai malati non autosufficienti e le cure domiciliari a elevata intensità, sia l'assistenza residenziale, resa in strutture diversificate in funzione delle specifiche necessità di trattamento (specialistici "di supporto alle funzioni vitali", trattamenti "estensivi" di cura, recupero e mantenimento funzionale, trattamenti estensivi riabilitativi o trattamenti di lungo assistenza).

2.9.3. Esposizione e valutazione critica dei dati

Registro Nazionale Malattie Rare istituito dal DM 279/2001 (Art. 3). Il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) è lo strumento scientifico fondamentale per ac-

quisire informazioni sulle dimensioni epidemiologiche del fenomeno riguardante le malattie rare e di supporto alla programmazione nazionale e regionale ed è alimentato dai dati epidemiologici provenienti da registri regionali (<http://www.iss.it/cnmr/>). Il valore aggiunto del RNMR, di cui sono qui presentati alcuni dati, risiede nel fatto che è costruito con la collaborazione delle strutture sanitarie che formano parte integrante della rete dei servizi assistenziali. Fino al 31 marzo 2010, al RNMR sono stati segnalati 94.185 casi e 485 condizioni rare.

Nella *Tabella 2.9* viene riportato il numero delle condizioni rare segnalate al RNMR per categoria di appartenenza ICD-9 CM. Come si evince dalla *Tabella 2.9*, la classe di patologie maggiormente segnalate su scala nazionale è quella delle malattie del sistema nervoso e degli organi di senso, con una percentuale del 21,05%. Seguono le malattie del sangue e degli organi ematopoietici (20,6%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e i difetti immunitari (18,95%) e le malformazioni congenite (15,04%). Infine, con più basse percentuali seguono le diagnosi delle malattie dell'apparato genitou-

rinario (0,59%) e le malattie infettive e parassitarie (0,6%), le condizioni premorbuse di origine perinatale (0,24%) e la categoria delle condizioni con sintomi, segni e stati morbosi mal definiti (0,01%, ovvero solo 9 casi).

Considerando che le condizioni rare attualmente sorvegliate comprendono sia gruppi sia singole patologie, l'analisi evidenzia che i gruppi delle patologie maggiormente segnalati sono i difetti ereditari della coagulazione (7.799 casi), le connettiviti indifferenziate (5.631 casi), le anemie ereditarie (5.128 casi). Per quanto riguarda le singole patologie, le più segnalate risultano il cheratocono (3.837 casi) e la sclerosi laterale amiotrofica (3.292 casi).

A tutt'oggi il RNMR contiene dati molto parziali, per una serie di ragioni. In primo luogo, non tutti i registri regionali sono attivi; un altro fattore importante che contribuisce alla sottostima dei casi registrati è il ritardo nella diagnosi, che implica una segnalazione tardiva del caso e conseguentemente influenza la stima dell'incidenza e/o prevalenza. Il RNMR adotta la nomenclatura e la codifica utilizzate dall'elenco delle malattie rare allegato al DM 279/2001 per fini amministrativi: ciò implica una diffi-

Tabella 2.9. Numero delle condizioni rare segnalate al Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) per categoria di appartenenza ICD-9 CM

Categoria ICD-9 CM	Frequenza	%
Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	19.535	21,05
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	19.126	20,6
Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e difetti immunitari	17.594	18,95
Malformazioni congenite	13.963	15,04
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	8.798	9,48
Tumori	4.082	4,4
Malattie del sistema circolatorio	3.976	4,28
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	3.183	3,43
Malattie dell'apparato digerente	1.229	1,32
Malattie infettive e parassitarie	558	0,6
Malattie dell'apparato genitourinario	552	0,59
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	219	0,24
Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	9	0,01
Totale	92.824	100

Fonte: Registro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, 31 marzo 2010.

coltà di rilevazione delle patologie inserite all'interno dei gruppi o nel caso dei sinonimi utilizzati. È necessario, quindi, che il RNMR trovi un consenso nelle codifiche da destinare a sinonimi o alle patologie afferenti ai gruppi. Attualmente, la sorveglianza attraverso il RNMR interessa solo le condizioni rare indicate nell'allegato al DM 279/2001, che comprende 284 malattie e 47 gruppi. Tale elenco è aperto, nel senso che all'interno dei gruppi sono contenute numerose malattie rare non esplicitamente definite, ma di fatto non è esaustivo. Inoltre, un'ulteriore difficoltà dell'attuale elenco risiede nella complicata tassonomia delle malattie rare, materia soggetta a continue revisioni, dovute in particolare ai risultati della ricerca, soprattutto nel campo della genetica, e all'introduzione di nuove entità nosologiche o alla riformulazione delle definizioni adottate. Sono perciò necessari la revisione e l'aggiornamento dell'elenco, per consentire la tutela di tutte le persone con malattie rare.

Il database Orphanet ha recensito in Italia, nel 2010, 1.715 professionisti dedicati alle malattie, 640 laboratori diagnostici che eseguono complessivamente oltre 3.400 tipi di test, 76 registri di pazienti, 44 reti di malattie rare. La ricerca è attiva, con oltre 750 progetti dedicati, dei quali più della metà riguarda studi genetici di base, il 20% studi clinici, il 9% studi preclinici di terapia genica o cellulare, il 6% studi dedicati allo sviluppo di protocolli diagnostici e, in percentuali minori, studi rivolti allo sviluppo di farmaci, all'identificazione di biomarcatori e studi epidemiologici. Trenta aziende italiane hanno in corso di sperimentazione 64 molecole, di potenziale interesse per i malati rari.

2.9.4. Indicazioni per la programmazione

I PSN adottati finora raccomandano il potenziamento di tutti i sistemi di rete nazionali e sovra regionali, allo scopo di semplificare il percorso assistenziale del paziente evitando l'accesso ripetuto a differenti servizi.

Il Ministero della Salute ha indicato con

forza la necessità di coordinamento e di stesura di accordi di cooperazione tra le Regioni, anche attraverso la regolamentazione di finanziamenti speciali che, a partire dal 2008, sono stati riservati all'attuazione dei Progetti del PSN in materia di malattie rare, da cofinanziare in specifici programmi regionali. Ciò in coerenza con lo spirito delle indicazioni fornite dalla Commissione Europea negli ultimi atti adottati dalla Comunicazione della Commissione al Parlamento Europeo, al Consiglio e al Comitato Economico e Sociale e al Comitato delle Regioni sulle malattie rare: Sfide Europee del novembre 2008 e la Raccomandazione del Consiglio (2009/C 151/02) dell'8 giugno 2009.

Si prevede che il RNMR, attraverso la stima degli indicatori epidemiologici, sarà in grado di monitorare l'attività assistenziale della rete nazionale, fornendo supporto alla definizione e all'aggiornamento dei LEA, delle politiche e della programmazione nazionale.

Inoltre, per rendere le malattie rare visibili nell'ambito del Nuovo Sistema Informativo Sanitario, per farne uno strumento di governo e di supporto dei flussi informativi del SSN, per misurare la qualità, l'efficienza, l'appropriatezza e il costo, nonché ai fini dell'erogazione dei LEA, è indispensabile che i soggetti affetti dalle malattie rare siano inclusi nei flussi sanitari correnti (es. nelle schede di dimissione ospedaliera). I flussi correnti sono uno strumento indispensabile per seguire i percorsi dei malati all'interno della rete dei servizi ospedalieri ed extraospedalieri e costituiscono il punto di partenza sul quale produrre le statistiche della morbosità. Alla base della produzione di tali informazioni vi è il sistema internazionale di classificazione e codifica delle malattie (*International Classification of Disease, ICD*), ma dal momento che solo una parte delle malattie possiede un codice specifico, la fonte informativa per queste malattie è ancora oggi carente. Nell'ambito del Comitato Europeo di esperti sulle malattie, a cui partecipa l'Italia, è in corso una specifica attività, volta alla codifica internazionale delle malattie rare, che potrà fornire

un contributo al processo di revisione dei sistemi di classificazione svolto dall'OMS.

Dal punto di vista dell'assistenza, non è ancora completamente realizzato il collegamento fra le strutture competenti e non appare ancora soddisfacente la circolazione delle informazioni sulle singole malattie rare, soprattutto tra le figure sanitarie coinvolte nelle prime fasi del percorso assistenziale. La realizzazione del collegamento fra le diverse strutture porterà a un'ottimizzazione del percorso assistenziale del soggetto con conseguente miglioramento della malattia e *case management*.

Bibliografia essenziale

EURORDIS. The voice of 12,000 patients. Febbraio 2009. <http://www.eurordis.org/publication/voice->

12000-patients. Ultima consultazione: settembre 2011

Kole A, Faurisson F. Rare diseases social epidemiology: analysis of inequalities. *Adv Exp Med Biol* 2010; 686: 223-50

Orphanet. <http://www.orphanet-italia.it/national/IT-IT/index/homepage/>. Ultima consultazione: settembre 2011

Raccomandazione del Consiglio dell'8 giugno 2009 su un'azione nel settore delle malattie rare (2009/C 151/02). *Gazzetta Ufficiale dell'Unione Europea – Serie C 151/7*, 3 luglio 2009. Regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 16 dicembre 1999 concernente i medicinali orfani. *Gazzetta ufficiale delle Comunità europee – Serie L 18/1*, 22 gennaio 2000

Rajmil L, Perestelo-Pérez L, Herdman M. Quality of life and rare diseases. *Adv Exp Med Biol* 2010; 686: 251-72

The Lancet Neurology. Rare neurological diseases: a united approach is needed. *Lancet Neurol* 2011; 10: 109

2.10. Malformazioni congenite

2.10.1. Introduzione

Le malformazioni congenite sono difetti caratterizzati da anomalie funzionali, strutturali e anatomiche che si sviluppano a livello degli organi, dei tessuti o di ampie sezioni anatomiche nella vita prenatale. Tali anomalie insorgono prevalentemente durante l'organogenesi, nella quale si svolgono i processi di differenziazione cellulare che portano allo sviluppo degli organi e dei tessuti fetali.

Le anomalie congenite sono errori della morfogenesi, determinati solo in parte da fattori genetici (25% dei casi). L'esposizione della madre e del feto a fattori teratogeni noti (infettivi, fisici, chimici, patologie materne) causa circa il 9-10% dei difetti, mentre il 65% ha un'eziologia non nota, forse correlata a complesse interazioni tra i geni e l'ambiente. In molti di questi difetti, cosiddetti di origine multifattoriale, le evidenze scientifiche suggeriscono un ruolo critico dell'alimentazione e degli stili di vita nelle persone geneticamente suscettibili, come dimostrato, per esempio, dall'effetto protettivo della supplementazione con acido folico nei confronti dei difetti del tubo

neurale e, in misura minore, di altre malformazioni o, per contro, dalle evidenze di una correlazione negativa tra certe malformazioni (es. quelle cardiovascolari e la labiopalatoschisi) e il fumo di sigaretta o il diabete di tipo 2 materno.

Le anomalie anatomiche e funzionali che caratterizzano le malformazioni congenite possono essere più e meno compatibili con la sopravvivenza del feto. Quelle compatibili con la vita intrauterina e che non vengono rilevate con la diagnosi prenatale si manifestano alla nascita o, in una minoranza di casi, più tardivamente (adolescenza o età adulta). In base a queste dinamiche i dati di prevalenza devono tenere in considerazione sia i casi tra i nati vivi (NV), sia gli aborti indotti per diagnosi in utero di difetti congeniti (AI), che le morti fetali (MF).

Relativamente alla prevalenza delle malformazioni congenite si devono considerare le difficoltà oggettive:

- di rilevare i casi presenti tra gli aborti spontanei precoci (entro il primo trimestre);
- di includere nelle casistiche rilevate anche i pazienti diagnosticati dopo il primo anno di vita.

Considerando che le anomalie congenite sono una delle principali cause di aborto spontaneo nel primo trimestre e che una percentuale dei casi sfugge alla rilevazione, in quanto diagnosticata dopo il primo anno di vita, è necessario premettere che i dati illustrati in questo documento rappresentano una sottostima del fenomeno.

2.10.2. Rappresentazione dei dati

Le malformazioni congenite, considerate singolarmente, sono di solito rare, ma la loro prevalenza alla nascita (diagnosticati entro prima settimana di vita) è circa del 2% (1:50). La loro frequenza varia da un caso su circa 150-200 nati per le cardiopatie congenite complessivamente considerate a un caso ogni circa 11.000-12.000 nati per la gastroscisi. Nel loro insieme sono numericamente importanti, interessando circa il 5-6% dei bambini entro l'anno di vita.

Nei Paesi sviluppati, le malformazioni congenite sono responsabili del 25% della natalità e del 45% della mortalità perinatale e sono la prima causa di morte nel primo anno di vita.

La prevalenza delle malformazioni congenite in Italia è stata calcolata solo sui registri per i quali era disponibile sul database del Network Europeo per la sorveglianza delle malformazioni congenite (*European*

Surveillance of Congenital Anomalies, EUROCAT) una serie completa di dati nel periodo 2004-2007.

I registri presi in esame sono in ordine alfabetico:

- Registro Campania (Registro Campania Difetti Congeniti, RCDC);
- Registro Emilia Romagna (Indagine Malformazioni Emilia Romagna, IMER);
- Registro Toscana (Registro Toscana Difetti Congeniti, RTDC).

Non sono stati considerati il registro della Regione Sicilia (Indagine Sicilia Malformazioni Congenite, ISMAC) e il registro delle Regioni Veneto, Friuli Venezia Giulia e Trentino Alto Adige (Registro Nord Est Italia, NEI), in quanto, pur partecipando al Network EUROCAT, non contengono dati completi per il periodo 2004-2007.

Allo stesso modo, non sono stati esaminati i dati degli altri registri territoriali attivi in Italia (Registro Regione Lombardia, Registro ASL Mantova, Registro Piemonte, Registro Calabria), in quanto non partecipano attualmente alla rete di sorveglianza europea delle malformazioni congenite.

Il calcolo dei tassi di prevalenza fanno riferimento alla popolazione sorvegliata (nati vivi + nati morti) nel periodo preso in esame (2004-2007). Nelle *Tablelle 2.10* e *2.11* sono mostrati i tassi di "prevalenza alla nascita" e i tassi di "prevalenza totale". La prevalenza alla nascita considera nel numeratore i casi

Tabella 2.10. Malformati totali e tassi di prevalenza (per 10.000 nati) riferiti ai Registri Campania (RCDC), Emilia Romagna (IMER) e Toscana (RTDC) [Anni 2004-2007]

Registri	Anni di riferimento	NV n.	MF n.	AI n.	NV + MF + AI n.	Popolazione sorvegliata	Prevalenza alla nascita	Prevalenza totale	Escluse MC cromosomiche	
									NV + MF + AI n.	Prevalenza totale
Campania (RCDC)	2004-2007	1.701	5	976	2.682	239.704	71,17	111,89	2.233	93,16
Emilia Romagna (IMER)	2004-2007	2.059	15	785	2.859	154.681	134,08	184,83	2.309	149,27
Toscana (RTDC)	2004-2007	1.868	29	456	2.353	119.482	158,77	196,93	2.025	169,48
Totale	2004-2007	5.628	49	2.217	7.894	513.867	110,48	153,62	6.567	127,8

AI, aborto indotto in seguito a diagnosi prenatale di malformazione congenita; MC, malformazioni congenite; MF, nati morti e morti fetali dopo la 20^a settimana di gestazione; NV, nati vivi.

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.bio-medical.co.uk/eurocatlive>.

Tabella 2.11. Distribuzione delle malformazioni congenite per sottogruppi e relativi tassi di prevalenza (per 10.000 nati) rilevati dai Registri Campania (RCDC), Emilia Romagna (IMER) e Toscana (RTDC) [Anni 2004-2007]

Malformazioni	NV n.	MF n.	AI n.	Calcolo delle prevalenze			
				NV+MF+AI n.	NV+MF+AI Prevalenza totale	NV+MF n.	NV+MF Prevalenza alla nascita
Totale casi malformati	5.628	49	2.217	7.894	153,62	5.677	110,48
Sistema nervoso	211	16	637	864	16,81	227	4,42
Occhi	99	0	12	111	2,16	99	1,93
Orecchie, viso e collo	51	0	4	55	1,07	51	0,99
Apparato cardiovascolare	1.936	10	364	2.310	44,95	1.946	37,87
Respiratorie	59	0	38	97	1,89	59	1,15
Schisi orofacciali	373	3	68	444	8,64	376	7,32
Apparato gastrointestinale	379	9	105	493	9,59	388	7,55
Difetti della parete addominale	51	0	86	137	2,67	51	0,99
Apparato urinario	698	3	242	943	18,35	701	13,64
Organi genitali	783	1	26	810	15,76	784	15,26
Arti	976	6	153	1.135	22,09	982	19,11
Apparato muscoloscheletrico	131	4	103	238	4,63	135	2,63
Altre malformazioni	122	3	44	169	3,29	125	2,43
Sindromi da teratogeni con malformazioni	8	1	18	27	0,53	9	0,18
Sindromi genetiche + microdelezioni	124	0	23	147	2,86	124	2,41
Malformazioni cromosomiche	349	11	967	1.327	25,82	360	7,01
Totale malformazioni*	6.350	67	2.890	9.307	181,12	6.417	124,88

AI, aborto indotto in seguito a diagnosi prenatale di malformazione congenita; MF, nati morti e morti fetali dopo la 20^a settimana di gestazione; NV, nati vivi.

* I casi con malformazioni congenite non corrispondono alla somma delle malformazioni totali, in quanto il 5-6% dei casi presenta malformazioni multiple a inquadramento nosologico non noto; il rapporto malformazioni/malformati per i casi multipli è mediamente pari a 3 (dato dedotto dal rapporto 2010 del registro IMER).

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.bio-medical.co.uk/eurocatlive>.

di malformazioni congenite nei nati vivi e nelle morti fetali, escludendo gli aborti indotti. La prevalenza totale comprende, invece, nel numeratore tutti i casi compresi i nati vivi, le morti fetali e gli aborti indotti successivi alla diagnosi di malformazione congenita. I denominatori sono in entrambi i casi tutti i nati sorvegliati dai registri nel periodo in oggetto.

2.10.3. Esposizione e valutazione critica dei dati

Nel periodo 2004-2007 sono stati registrati 7.894 casi di malformazioni congenite su 513.867 nascite sorvegliate (nati vivi + nati morti), con una prevalenza totale di 153,62

(per 10.000 abitanti) [vedi Tabella 2.10].

I difetti congeniti rilevati si riferiscono a 5.628 nati vivi, 2.217 aborti indotti e 49 morti fetali (le morti fetali comprendono sia i nati morti sia le morti fetali successive alla 20^a settimana gestazionale). Si può pertanto dedurre che il 28% (2.217/7.894) delle malformazioni registrate sia rappresentato da aborti indotti. Escludendo questi casi dal calcolo delle prevalenze, si ottiene una prevalenza alla nascita di 110,48 (per 10.000 abitanti). Nel periodo 1996-2003 le malformazioni riferite agli aborti indotti si attestavano al 16%. Questo incremento è il risultato della combinazione di due fattori: da un lato, il miglioramento del sistema di rilevazione delle interruzioni volontarie della gravidanza da parte dei registri, dall'altro il mi-

gioramento negli anni delle tecniche di accertamento e di diagnosi precoce neonatale, con un verosimile maggiore ricorso all'aborto indotto, dopo accertamento precoce di una grave malformazione congenita.

Un altro dato interessante che emerge dalla *Tabella 2.10* fa riferimento alle patologie cromosomiche. Escludendo dal calcolo della prevalenza totale le anomalie congenite cromosomiche, la prevalenza scende da 153,62 a 127,8 (per 10.000 abitanti).

La *Tabella 2.11* dimostra che, complessivamente, le anomalie cromosomiche (1327) rappresentano circa il 17% (1.327/7.849) della casistica complessiva, con una prevalenza totale di 25,82 (per 10.000 abitanti). La patologia cromosomica più frequente è la sindrome di Down (prevalenza totale 16,31). Molto più basse le prevalenze della trisomia 18 (prevalenza totale 3,07), della sindrome di Turner (prevalenza totale 1,26), della trisomia 13 (prevalenza totale 1,11) e della sindrome di Klinefelter (prevalenza totale 1,07) [dati non mostrati nella *Tabella 2.11*].

Dall'analisi dei casi aggregati, secondo i 14 sottogruppi dei difetti congeniti definiti da EUROCAT (vedi *Tabella 2.11*), risulta che le malformazioni dell'apparato cardiovascolare sono le più frequenti (prevalenza totale 44,95), seguite dalle anomalie cromosomiche (prevalenza totale 25,82), dai difetti degli arti (prevalenza totale 22,09), dell'apparato urinario (prevalenza totale 18,35), del sistema nervoso (prevalenza totale 16,81) e dei genitali (prevalenza totale 15,76). Tutti gli altri gruppi hanno prevalenze totali inferiori a 10 per 10.000.

L'esame dell'impatto degli aborti indotti (AI) sulla prevalenza dimostra che le malformazioni congenite per le quali si ricorre maggiormente all'interruzione volontaria della gravidanza sono le anomalie cromosomiche (il 73% di casi rilevati è rappresentato da AI; la prevalenza riferita ai soli casi di AI è 18,82) e le malformazioni del sistema nervoso (il 74% dei casi è rappresentato da AI; la prevalenza riferita ai soli casi di AI è 12,40).

Meno rilevante, ma non trascurabile, l'impatto degli aborti indotti relativi alle malformazioni urinarie (il 26% dei casi è rappresentato da AI; la prevalenza riferita ai soli casi di AI è 4,71) e alle malformazioni dell'apparato cardiovascolare (17% dei casi è rappresentato da AI; la prevalenza riferita ai soli casi di AI è 7,08).

Dai dati pubblicati sul Rapporto speciale EUROCAT sui difetti cardiaci in Europa (2000-2005), prodotto dalla collaborazione dei Registri Europei delle malformazioni congenite, emerge che le cardiopatie congenite rappresentano circa un terzo dei casi delle anomalie congenite maggiori identificate attraverso la diagnosi prenatale o nella prima infanzia in Europa. I notevoli progressi raggiunti negli ultimi decenni nel trattamento chirurgico e farmacologico hanno diminuito la mortalità e la morbilità per questi esiti e il miglioramento delle tecniche chirurgiche riparative ha ridotto, di conseguenza, anche il ricorso all'interruzione della gravidanza. Dalla *Tabella 2.12* e dalla *Figura 2.7* emerge che nel periodo 1998-2008, in Italia, il rapporto "aborti indotti/casi totali" per i difetti cardiova-

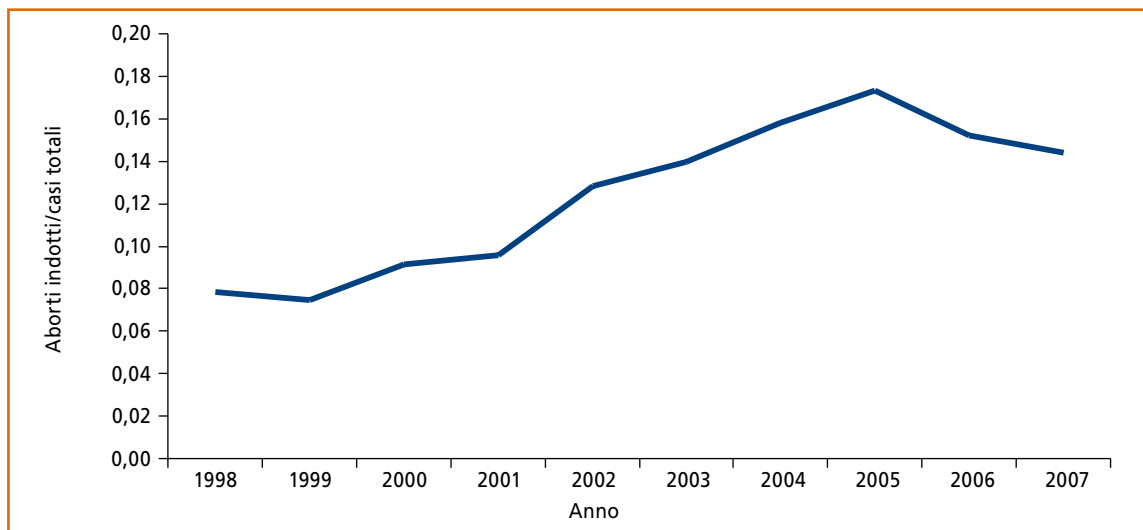
Tabella 2.12. Casi con malformazioni dell'apparato cardiovascolare rilevate dai Registri Campania (RCDC), Emilia Romagna (IMER), Toscana (RTDC) [Anni 1998-2007]

	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007
Casi totali	611	696	577	572	546	607	644	588	585	493
Nati vivi	562	642	524	515	474	522	536	483	496	421
Morti fetali*	1	2	0	2	2	0	6	3	0	1
Aborti indotti	48	52	53	55	70	85	102	102	89	71
Aborti indotti/casi totali	0,08	0,07	0,09	0,10	0,13	0,14	0,16	0,17	0,15	0,14

* Nati morti e morti fetali dopo la 20^a settimana gestazionale.

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.bio-medical.co.uk/eurocatlive>.

Figura 2.7. Andamento nel periodo 1998-2007 del rapporto “aborti indotti/casi totali” per le anomalie congenite dell'apparato cardiovascolare rilevate dai Registri Campania (RCDC), Emilia Romagna (IMER), Toscana (RTDC) [Anni 1998-2007].



scolari è stato caratterizzato da un trend crescente sino al 2005, mentre nel 2006 e nel 2007 si è avuta un'inversione di tendenza, con un progressivo decremento. L'andamento crescente nel periodo 1998-2005 dipende verosimilmente dal miglioramento della rete di rilevazione delle interruzioni volontarie della gravidanza per malformazioni congenite (che ha permesso ai registri di avere una casistica più completa) e dallo sviluppo di tecniche diagnostiche precoci in utero (che consentono il rilievo di casi in precedenza non diagnosticati). Il trend decrescente osservato dal 2005 al 2007 potrebbe forse essere attribuito proprio all'introduzione nella pratica clinica di nuovi ed efficaci interventi chirurgici correttivi.

Un altro interessante approfondimento può essere fatto per i difetti del tubo neurale. I difetti del tubo neurale rientrano nel gruppo dei difetti congeniti del sistema nervoso e sono un gruppo eterogeneo di malformazioni (la spina bifida e l'anencefalia sono le più comuni), secondarie a un difetto di chiusura del tubo neurale. Nella *Tabella 2.13* e nella *Figura 2.8* è mostrato l'andamento della prevalenza dei difetti del tubo neurale, anencefalia, spina bifida ed encefalocele nel periodo 1998-2007, riferiti ai dati aggregati dei registri Campania, Emilia Romagna e Toscana.

Le prevalenze totali seguono un andamento eterogeneo nel periodo 1998-2004 sia per i difetti del tubo neurale sia per i singoli sottogruppi considerati. Nel periodo 2005-2007 si osserva invece un trend decrescente, particolarmente evidente quando si considera il gruppo aggregato dei difetti del tubo neurale.

Questa inversione di tendenza potrebbe essere legata all'elaborazione e alla diffusione a partire dal 2004 della “Raccomandazione ufficiale per la riduzione dei difetti del tubo neurale attraverso la supplementazione con acido folico”, con la quale si invitano le donne che programmano o non escludono una gravidanza, ad assumere, almeno un mese prima del concepimento e per tutto il primo trimestre di gravidanza, 0,4 mg/die di acido folico per ottenere un'efficace prevenzione dei difetti del tubo neurale.

Questa raccomandazione, elaborata e capillarmente diffusa sul territorio nazionale dal Network Italiano Promozione Acido Folico e dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'ISS (coordinatore delle attività del Network), è stata sostenuta anche a livello istituzionale nel 2005 attraverso l'inserimento dei formulati di acido folico nel dosaggio da 0,4 mg tra i farmaci a totale carico del SSN (fascia A).

Risultati a sostegno di questa interpreta-

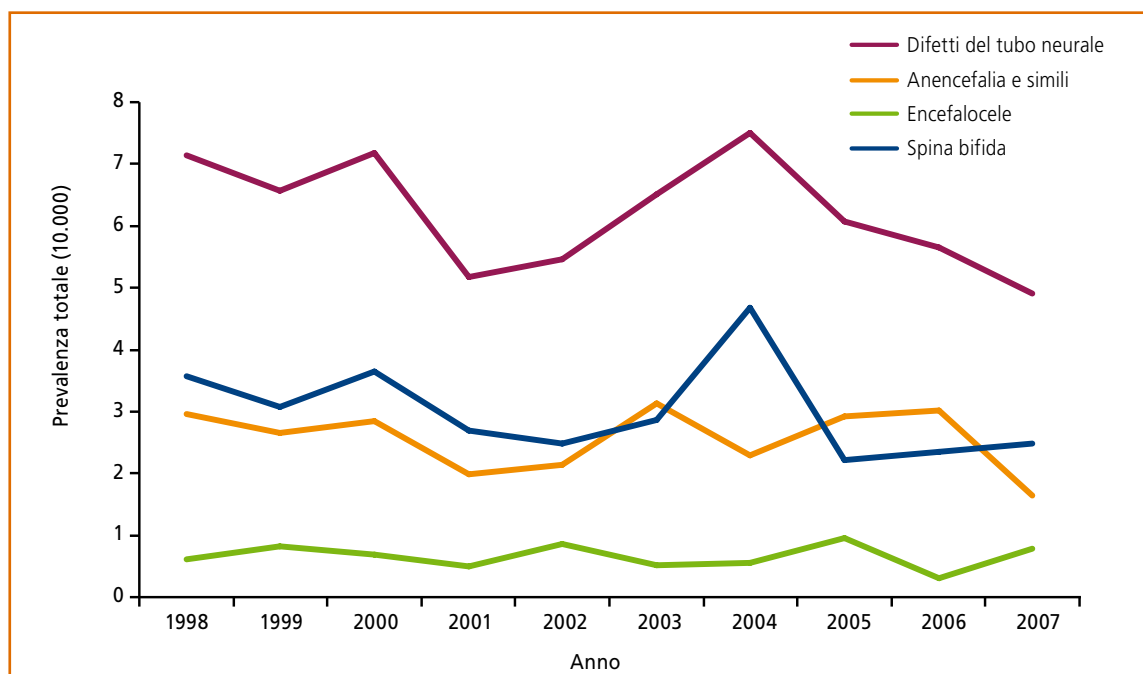
Tabella 2.13. Casi con difetti del tubo neuronale (DTN) rilevati dai Registri Campania (RCDC), Emilia Romagna (IMER), Toscana (RTDC) [Anni 1998-2007]

	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Totale
Difetti del tubo neurale (DTN)											
Casi totali	70	64	73	52	64	75	95	77	75	63	708
Nati vivi	20	23	17	14	9	14	17	10	9	9	142
Morti fetali*	4	4	2	0	1	1	2	3	3	2	22
Aborti indotti	46	37	54	38	54	60	76	64	63	52	544
Aborti indotti/casi totali	0,66	0,58	0,74	0,73	0,84	0,80	0,80	0,83	0,84	0,83	
Popolazione	97.964	97.586	101.630	100.390	116.921	114.963	126.461	126.568	132.400	128.438	1.143.321
Prevalenza totale	7,15	6,56	7,18	5,18	5,47	6,52	7,51	6,08	5,66	4,91	6,19
Casi totali (escluse anomalie cromosomiche)	66	61	72	52	62	74	91	77	72	60	687
Prevalenza (escluse anomalie cromosomiche) totale	6,74	6,25	7,08	5,18	5,3	6,44	7,2	6,08	5,44	4,67	6,01
Anencefalia (AN) e simili											
Casi totali	29	26	29	20	25	36	29	37	40	21	292
Nati vivi	2	7	2	1	1	4	1	2	2	1	23
Morti fetali*	3	4	1	0	1	0	1	2	2	2	16
Aborti indotti	24	15	26	19	23	32	27	33	36	18	253
Aborti indotti/casi totali	0,83	0,58	0,90	0,95	0,92	0,89	0,93	0,89	0,90	0,86	
Popolazione	97.964	97.586	101.630	100.390	116.921	114.963	126.461	126.568	132.400	128.438	1.143.321
Prevalenza totale	2,96	2,66	2,85	1,99	2,14	3,13	2,29	2,92	3,02	1,64	2,55
Casi totali (escluse anomalie cromosomiche)	28	24	29	20	25	36	29	37	40	21	289
Prevalenza (escluse anomalie cromosomiche) totale	2,86	2,46	2,85	1,99	2,14	3,13	2,29	2,92	3,02	1,64	2,53
Encefalocele (ENC)											
Casi totali	6	8	7	5	10	6	7	12	4	10	75
Nati vivi	1	2	1	1	1	1	1	2	1	1	12
Morti fetali*	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	2
Aborti indotti	5	6	5	4	9	5	6	9	3	9	61
Aborti indotti/casi totali	0,83	0,75	0,71	0,80	0,90	0,83	0,86	0,75	0,75	0,90	
Popolazione	97.964	97.586	101.630	100.390	116.921	114.963	126.461	126.568	132.400	128.438	1.143.321
Prevalenza totale	0,61	0,82	0,69	0,5	0,86	0,52	0,55	0,95	0,3	0,78	0,66
Casi totali (escluse anomalie cromosomiche)	5	7	7	5	10	6	7	12	4	9	72
Prevalenza (escluse anomalie cromosomiche) totale	0,51	0,72	0,69	0,5	0,86	0,52	0,55	0,95	0,3	0,7	0,63
Spina bifida (SB)											
Casi totali	35	30	37	27	29	33	59	28	31	32	341
Nati vivi	17	14	14	12	7	9	15	6	6	7	107
Morti fetali*	1	0	0	0	0	1	1	0	1	0	4
Aborti indotti	17	16	23	15	22	23	43	22	24	25	230
Aborti indotti/casi totali	0,49	0,53	0,62	0,56	0,76	0,70	0,73	0,79	0,77	0,78	
Popolazione	97.964	97.586	101.630	100.390	116.921	114.963	126.461	126.568	132.400	128.438	1.143.321
Prevalenza totale	3,57	3,07	3,64	2,69	2,48	2,87	4,67	2,21	2,34	2,49	2,98
Casi totali (escluse anomalie cromosomiche)	33	30	36	27	27	32	55	28	28	30	326
Prevalenza (escluse anomalie cromosomiche) totale	3,37	3,07	3,54	2,69	2,31	2,78	4,35	2,21	2,11	2,34	2,85

* Nati morti e morti fetali dopo la 20^a settimana gestazionale.

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.bio-medical.co.uk/eurocatlive>.

Figura 2.8. Andamento della prevalenza totale dei difetti del tubo neurale (DTN) rilevati dai Registri Campania (RCDC), Emilia Romagna (IMER), Toscana (RTDC) [Anni 1998-2007].



zione emergono anche da una recente indagine che ha preso in esame i dati dei registri NEI, RTDC e IMER nel periodo 1992-2006. Pur osservando disomogeneità degli andamenti tra i diversi registri, sono stati osservati andamenti costanti in diminuzione per i diversi gruppi di malformazioni sensibili all'azione dell'AF. Dati meno solidi, ma che comunque devono essere considerati come evidenze, indicano che la supplementazione periconcezionale con acido folico può ridurre del 20-30% anche il rischio di altre malformazioni congenite, come le cardiopatie, i difetti di riduzione degli arti e altri ancora.

2.10.4. Indicazioni per la programmazione

Le politiche e i piani d'azione per indirizzare in modo concreto ed efficace la programmazione sanitaria non possono prescindere da un'attenta valutazione delle priorità di intervento e dall'identificazione di possibili strategie d'azione.

In termini di salute riproduttiva le malformazioni congenite rappresentano una delle

principali priorità sanitarie sulle quali intervenire. Attraverso il lavoro di sorveglianza dei registri delle malformazioni, oggi si sa, infatti, che la prevalenza delle gravidanze che esitano in una diagnosi prenatale o postnatale di malformazione congenita è circa 20 casi ogni 1.000 gravidanze.

Questi dati sono in linea con quanto osservato nell'analisi riferita al periodo 2004-2007 sui tre registri considerati, mediamente 15 casi ogni 1.000 nati. Tra questi 15 casi, mediamente il 71% è rappresentato da nati vivi (10 casi), il 28% da aborti indotti (4 casi) e l'1% da morti fetali (1 caso).

Le malformazioni congenite rappresentano, quindi, una quota rilevante della morbosità nel periodo neonatale, un risultato in sintonia con le analisi delle indicazioni al ricovero ospedaliero nei primi 4 anni di vita, che dimostrano come le malformazioni congenite siano la terza causa di ospedalizzazione, rappresentando complessivamente il 5,2% delle cause di ricovero in età pediatrica, ovvero circa 50.000 ricoveri/anno.

Quando si affronta la questione delle malformazioni congenite in termini di salute pubblica, non deve essere trascurato l'impatto sanitario degli aborti legati a questi

esiti riproduttivi. Si stima, infatti, che la maggior parte degli aborti spontanei (circa il 70%) sia dovuta proprio a cause riconducibili ad alterazioni nello sviluppo dei primi annessi embrionali (in primo luogo il sistema nervoso e quello cardiovascolare) che impediscono lo sviluppo normale del feto. Anche il ricorso alle interruzioni volontarie di gravidanza per malformazioni congenite è in progressiva ascesa: la diagnosi di una malformazione in corso di gravidanza rappresenta, infatti, una delle principali cause che orientano verso la sua interruzione volontaria. I dati della letteratura provenienti dalle reti internazionali per la sorveglianza delle malformazioni congenite confermano che, nei Paesi economicamente più ricchi, al 30-40% circa di queste diagnosi fa seguito l'interruzione volontaria della gravidanza, cioè un bambino su tre con diagnosi in utero di malformazione grave viene abortito. Se si analizzano specifiche malformazioni, per esempio la spina bifida, i dati sono ancora più impressionanti. A Bologna, dal 1977 al 2004, sono stati diagnosticati in utero 66 feti affetti da spina bifida isolata che nell'89,3% (59/66) dei casi sono stati abortiti. L'aumento del ricorso all'interruzione volontaria della gravidanza per le malformazioni congenite è soprattutto legato al costante aumento delle diagnosi precoci in utero: la *detection rate* per alcune patologie è infatti estremamente alta e può raggiungere per alcune patologie il 100%. In base a uno studio multicentrico condotto su 17 registri delle malformazioni congenite in 11 Paesi europei, la percentuale media di riconoscimento in utero delle malformazioni fetali è del 64% (2.864/4.366). Attualmente, quindi, lo scenario sanitario-assistenziale riferito alle malformazioni congenite, proprio per la crescente capacità predittiva della diagnosi prenatale, si sta spostando dal periodo neonatale a quello prenatale. Dal punto di vista preventivo, la diagnosi prenatale di un feto affetto da malformazione congenita (intervento di prevenzione secondaria) non può però essere un approccio sanitario-assistenziale eticamente accettabile. Nel campo riproduttivo, la prevenzione "vera" rimane solo quel-

la "primaria", cioè orientata a tutti quegli interventi che portano alla nascita di un bambino sano, che diversamente sarebbe stato affetto da una qualche patologia. In questo senso, un intervento di prevenzione primaria non può che attuarsi se non nel periodo periconcezionale, idealmente nella fase di programmazione della gravidanza. Sebbene permangano ancora serie lacune conoscitive sull'eziopatogenesi delle malformazioni congenite multifattoriali, una strategia per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite vede alcuni punti basati sull'evidenza:

- la promozione della supplementazione periconcezionale con acido folico nei modi raccomandati dal Network Italiano Promozione Acido Folico;
- la promozione della vaccinazione contro la rosolia e la prevenzione della toxoplasmosi in corso di gravidanza (i principali agenti teratogeni infettivi);
- il corretto impiego di farmaci nella donna fertile, con particolare riguardo a terapie antiepilettiche, antitumorali ed endocrine, e la conoscenza, da parte degli operatori del SSN, dei farmaci sostitutivi.

Inoltre, alcune azioni di prevenzione primaria, importanti per la popolazione generale, hanno uno specifico valore anche nella tutela della salute prenatale:

- la promozione di stili alimentari e di vita salutari e responsabili, con particolare attenzione alla prevenzione del fumo di sigaretta, dell'eccessivo consumo di alcolici, del diabete e dell'obesità;
- la tutela delle condizioni di lavoro, in particolare in presenza di esposizione a particolari sostanze tossiche (es. il lavoro in agricoltura intensiva).

Negli ultimi 20 anni numerose ricerche scientifiche hanno posto l'attenzione sulla rilevanza della prevenzione primaria delle malformazioni congenite e le sue importanti ripercussioni e ricadute positive, in termini di sanità pubblica.

Questo tema è diventato negli ultimi anni oggetto di riflessione da parte della Commissione Europea, che ha recentemente avviato un'Azione Congiunta sulle malformazioni congenite, coordinata dall'EUROCAT.

Gli obiettivi di questa azione sono: rafforzare la rete di sorveglianza delle malformazioni congenite, favorire il confronto tra i dati epidemiologici, sviluppare strategie transnazionali per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite, definire le proposte per la valutazione dell'efficacia e dell'impatto dei programmi di prevenzione.

Bibliografia essenziale

EUROCAT Central Registry, University of Ulster. "Special Report: Congenital Heart Defects in Europe, 2000-2005", 2009
 EUROCAT Website Database. <http://www.bio-medical.co.uk/eurocatlive>. Ultima consultazione: settembre 2011

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Annual Report 2005, ISSN 0743-5703, 2006

Ministero della Salute. Le caratteristiche dell'ospedalizzazione pediatrica in Italia – anno 2001. Rapporto Ministero della Salute, 2004

Pierini A, Pieroni F, Rial M, et al. Aggiornamento dei dati dei registri italiani delle malformazioni congenite sui difetti congeniti sensibili all'azione dell'acido folico. Atti del Convegno Network Italiano Promozione Acido Folico. Istisan Congressi 2009, 09/C8: 13-14

Rapporto ISTISAN 06/34, 2006 – Registro Nazionale Malattie Rare: malformazioni congenite e acido folico

Salerno P, Bianchi F, Pierini A, et al. Folic acid and congenital malformation: scientific evidence and public health strategies. *Ann Ig* 2008; 20: 519-30

2.11. Malattie prevenibili con vaccino

2.11.1. Introduzione

Le vaccinazioni sono il paradigma della prevenzione primaria: proteggono l'individuo dalle malattie infettive inducendo una risposta immunitaria specifica, simile a quella causata dall'infezione naturale, senza però i sintomi e i danni della malattia.

Esse sono uno degli interventi più efficaci e sicuri a disposizione della sanità pubblica.

Inoltre, accanto al beneficio diretto per il soggetto vaccinato, esse, attraverso il meccanismo della *herd immunity*, inducono un beneficio indiretto proteggendo anche i soggetti non vaccinati.

I vaccini hanno dato un contributo fondamentale per la riduzione della mortalità e della morbosità, modificando profondamente l'epidemiologia delle malattie infettive (eradicazione del vaiolo nel 1980 ed eliminazione della poliomielite dalla Regione Europea dell'OMS nel 2002).

In Italia, le vaccinazioni contro difterite, tetano, poliomielite, epatite B, *Haemophilus influenzae* tipo b (Hib), pertosse, morbillo, rosolia, parotite, insieme alla vaccinazione antinfluenzale per i soggetti a rischio, sono incluse nei LEA e offerte attivamente e gratuitamente in tutto il Paese.

Negli ultimi anni sono stati introdotti nuovi vaccini efficaci e sicuri, non ancora inclusi nei LEA, per la prevenzione di malattie a decorso spesso grave (contro le infezioni invasive da meningococco C e da *Streptococcus pneumoniae*), o malattie che, pur decorrendo nella maggior parte dei casi senza complicanze, hanno un'elevata incidenza (varicella).

Un'altra vaccinazione introdotta recentemente è quella contro l'infezione da ceppi oncogeni del virus del papilloma umano (*human papilloma virus*, HPV) per la prevenzione delle lesioni precancerose e del tumore della cervice uterina, il cui target è rappresentato, nella strategia nazionale, dalle bambine al 12° anno di vita. Tale vaccinazione è stata introdotta in Italia nel 2007 con tempi di avvio diversi nelle varie Regioni (due Regioni hanno avviato le attività vaccinali nel 2007 e tutte le altre nel 2008). Tutte le Regioni offrono attivamente la vaccinazione alle ragazze dodicenni e alcune Regioni (7 nel 2010) hanno esteso l'offerta attiva a un'altra coorte di nascita compresa tra il 15° e il 18° anno di vita. Una Regione (Basilicata) invita attivamente alla vaccinazione 4 coorti di nascita (12enni, 15enni, 18enni e 25enni).

2.11.2. Rappresentazione dei dati

La *Tabella 2.14* mostra le coperture vaccinali italiane nei bambini fino a 24 mesi di vita, dal 2000 al 2009, calcolate sulla base dei dati forniti da Regioni e PA. La situazione delle coperture vaccinali per le vaccinazioni obbligatorie è sempre stata più che soddisfacente e non è mai stata inferiore al 90-95%, arrivando anche a punte del 99%, seppure con inevitabili differenze tra le Regioni. Anche la copertura vaccinale per Hib è andata progressivamente migliorando e dal 2006 è stabilmente al di sopra del 95%. Più critica resta, invece, la copertura vaccinale per morbillo-parotite-rosolia (MPR) ancora inferiore al 95%, individuata quale copertura necessaria per raggiungere l'obiettivo di eliminazione previsto per il 2015 nella Regione Europea dell'OMS. Nel 2009 la copertura nazionale media per MPR nei bambini sotto i due anni di età è stata dell'89,9% (range per Regione 70,8-95,5%) e solo due Regioni hanno raggiunto l'obiettivo del 95%. L'indagine ICONA 2008 ha evidenziato che la copertura per MPR stimata entro i 15 mesi di età è inferiore del 17% rispetto a quella stimata oltre i 15 mesi. È quindi evidente un ritardo rispetto a quanto previsto dal calendario vaccinale, che significa inutile esposizione a un rischio di malattia.

Per quanto riguarda, invece, le vaccinazioni effettuate dopo i primi due anni di vita, non

sono disponibili dati routinari nazionali. Tuttavia, l'indagine ICONA 2008 ha colmato la mancanza di dati nazionali rilevando le coperture vaccinali negli adolescenti nel sedicesimo anno di età (coorte di nascita 1992), evidenziando che le coperture vaccinali per il ciclo primario per i vaccini polio, DT e HBV e per il primo richiamo di polio e DT sono superiori al 96%, ma la percentuale di adolescenti che ha ricevuto la quinta dose di DT è pari solo al 52,9% e la copertura vaccinale per 3 dosi di vaccino anti-pertosse è pari al 45,6% (*Tabella 2.15*). Il 78,1% dei sedicenni ha ricevuto una dose di vaccino contro il morbillo (MPR o vaccino singolo) e il 53,9% ha ricevuto 2 dosi. La copertura vaccinale per una dose di vaccino anti-rosolia (vaccino singolo o MPR) è pari al 74,9%: esiste, quindi, una percentuale elevata di ragazze che si avvicinano all'età riproduttiva ancora suscettibili alla rosolia. La copertura per vaccino antiparotite è pari al 75,0% (*Tabella 2.16*).

Relativamente alla vaccinazione contro l'HPV, l'unico dato definitivo a oggi disponibile è relativo alla coorte di nascita 1997, la prima coorte invitata attivamente per la vaccinazione in tutte le Regioni, eccetto due (Basilicata e Valle d'Aosta, che hanno iniziato la campagna nel 2007 invitando la coorte di nascita 1996). La copertura per le ragazze nate nel 1997 è del 59%, con un range tra le Regioni del 23-80%.

Infine, per quanto riguarda la profilassi an-

Tabella 2.14. Coperture vaccinali in Italia dal 2000 al 2009 (%)

	POL3	DTP3	DT-DTP3	EpB3	MPR	M-MPR1	Hib3
2000	96,6	87,3	95,3	94,1	74,1	74,1	54,7
2001	95,8	93,3	95,9	94,5	76,1	76,9	70,2
2002	95,9	92,9	96,8	95,4	79,8	80,8	83,4
2003	96,6	95,8	96,6	95,4	82,0	83,9	90,4
2004	96,8	94,0	96,6	96,3	85,1	85,7	93,8
2005	96,5	94,7	96,2	95,7	82,7	87,3	94,7
2006	96,5	96,2	96,6	96,3	88,2	88,3	95,5
2007	96,7	96,5	96,7	96,5	89,6	89,6	96,0
2008	96,3	96,1	96,7	96,1	89,7	90,1	95,7
2009	96,1	96,0	96,2	95,8	86,4	89,9	95,6

Aggiornamento 8 novembre 2010.

* Copertura al 24° mese per: cicli completi (3 dosi) di DT, DTP, Epatite B, Polio, Hib e per una dose di MPR.

Fonte: Elaborazioni del Ministero della Salute. Direzione Prevenzione Sanitaria – Ufficio V – Malattie Infettive.

Tabella 2.15. Coperture vaccinali % (IC 95%) per gli adolescenti. ICONA 2008, dati nazionali

Copertura vaccinale			
	3 dosi	4 dosi	5 dosi
Polio	99,0 (98,7-99,4)	97,3 (96,7-97,9)	-
DT	99,3 (99,0-99,6)	96,7 (96,0-97,5)	52,9 (50,0-55,9)
HBV	97,3 (96,7-97,9)	-	-
Pertosse	45,6 (43,4-47,8)	26,7 (24,6-28,7)	14,1 (12,5-15,8)

Fonte: Istituto Superiore di Sanità. ICONA 2008: Indagine di COpertura vaccinale NAzionale nei bambini e negli adolescenti. Gruppo di lavoro ICONA. 2009, viii, 118 p. Rapporti ISTISAN 09/29.

tinfluenzale, la copertura vaccinale negli ultrasessantacinquenni (riportata nella *Figura 2.9*), soggetti a maggiore rischio di complicanze gravi in caso di malattia, fa registrare un progressivo aumento, fino alla campagna 2005-2006, così come si è registrata in aumento, nello stesso periodo, la copertura nella popolazione generale. Le ultime tre campagne hanno visto, al contrario, una lieve flessione delle coperture vaccinali (che pur si mantengono intorno al 66% negli anziani e al 18-19% nella popolazione generale).

I dati di copertura vaccinale per altre categorie cui il vaccino è raccomandato sono ancora scarsi.

Un progetto finanziato dal Centro per il Controllo delle Malattie del Ministero della Salute ha recentemente studiato la copertura vaccinale nei bambini con patologia cronica che, per le loro condizioni cliniche, hanno maggiore probabilità di sviluppare complicanze anche gravi in seguito a una malattia infettiva e sono perciò definiti “gruppi a rischio”. Il progetto è stato condotto in tre Regioni nelle quali sono stati reclutati pazienti affetti da fibrosi cistica, diabete mellito, sindrome di Down, infezione da HIV e patologie neurologiche che compromettono la funzionalità respiratoria e malattie con-

vulsivanti (escluse le febbrili semplici), di età compresa tra 6 mesi e 18 anni.

Le coperture vaccinali nei gruppi considerati sono scarse a 12 mesi e aumentano nei gruppi di età successivi, osservazione che documenta un notevole ritardo. Tra i motivi di mancata o ritardata vaccinazione, la malattia intercorrente occupa il primo posto, seguita dalla disinformazione delle famiglie.

Per quanto riguarda il vaccino per l'influenza stagionale, l'indagine ha rilevato che sono stati vaccinati il 96,4% dei bambini con fibrosi cistica, l'81,8% dei bambini con HIV, il 62,5% dei diabetici, il 48,9% dei bambini con sindrome di Down e, infine, il 21,1% dei bambini con patologie neurologiche.

2.11.3. Esposizione e valutazione critica dei dati, con eventuali confronti territoriali (regionali o europei)

Gli alti livelli di copertura registrati negli ultimi 10 anni, in maniera più evidente per le vaccinazioni obbligatorie, ha comportato un significativo decremento della loro incidenza che, per alcune di esse, si è tradotto in una situazione di eliminazione.

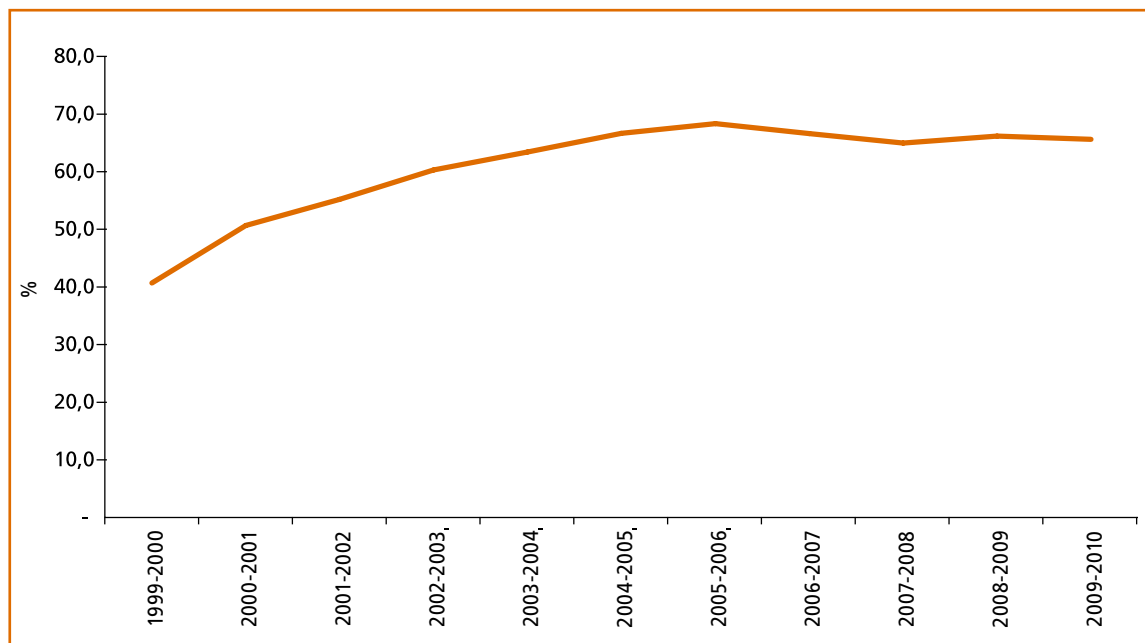
Nella *Figura 2.10* è riportata l'incidenza

Tabella 2.16. Coperture vaccinali % (IC 95%) per gli adolescenti. ICONA 2008, dati nazionali

Copertura vaccinale		
	1 dose	2 dosi
Morbillo	78,1 (75,9-80,1)	53,9 (51,4-56,3)
Rosolia	74,9 (72,7-77,0)	-
Parotite	75,0 (72,9-77,1)	-

Fonte: Istituto Superiore di Sanità. ICONA 2008: Indagine di COpertura vaccinale NAzionale nei bambini e negli adolescenti. Gruppo di lavoro ICONA. 2009, viii, 118 p. Rapporti ISTISAN 09/29.

Figura 2.9. Profilassi antinfluenzale: coperture vaccinali negli anziani (età ≥ 65 anni) [per 100 abitanti]. Stagioni influenzali dal 1999-2000 al 2009-2010.



Aggiornamento luglio 2010.

Fonte: Elaborazione del Ministero della Salute – DG Prevenzione Sanitaria – Ufficio V – Malattie Infettive e Profilassi Internazionale.

delle malattie infettive che sono prevenibili con le vaccinazioni, con l'eccezione di morbillo, parotite e rosolia.

Le ripercussioni sulle malattie bersaglio sono evidenti e incontrovertibili.

La poliomielite da virus selvaggi e la difterite sono ormai assenti in Italia.

Per quanto riguarda il tetano, negli ultimi dieci anni si sono registrati mediamente circa 70 casi, pari a un'incidenza di 1,1 casi per 1.000.000 di abitanti, con un lieve trend in diminuzione. Permane immutata la situazione che vede maggiormente colpite dal tetano, in Italia, le persone anziane, soprattutto donne.

Anche il numero di casi di epatite virale B, segnalati al Sistema Informativo delle Malattie Infettive, è in continua e progressiva diminuzione. Considerando tutte le fasce di età, il numero totale di notifiche è diminuito da 2.922 casi nel 1990, pari a un'incidenza di 5,2 casi per 100.000 abitanti, a 714 casi nel 2009, pari a un'incidenza di 1,2 casi per 100.000 abitanti.

Lo stesso trend in diminuzione è osservabile per la pertosse: nel periodo 1998-2009

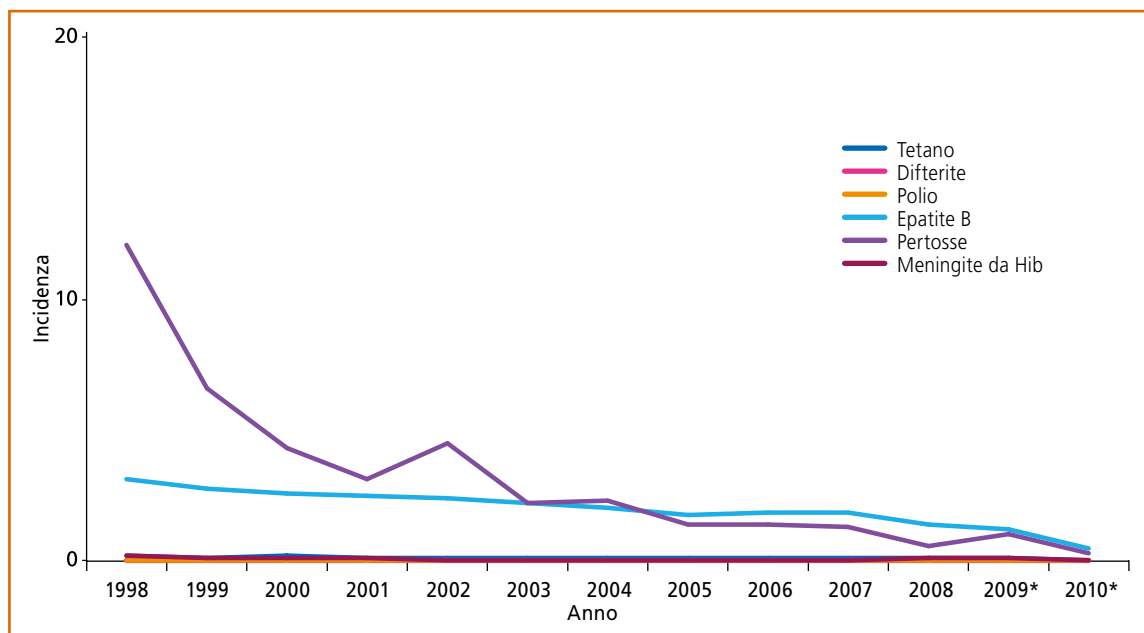
sono stati segnalati circa 2.100 casi ogni anno, di cui quasi 7.000 nel 1998 e solo 605 nel 2008, passando da un'incidenza di 12,1/100.000 a una di 1/100.000.

Infine, per quanto riguarda le infezioni invasive da *Haemophilus influenzae b* (Hib), anche in questo caso è evidente l'effetto dell'introduzione della vaccinazione.

Per quanto riguarda il morbillo, i casi notificati, attraverso il sistema informativo delle malattie infettive e diffuse, sono stati 18.020 nel 2002 e 5.181 nel 2008, per un tasso di incidenza di 31,6 e 8,7 casi per 100.000 rispettivamente.

Nel 2009 sono stati segnalati al sistema di sorveglianza speciale 252 casi di morbillo, mentre nel 2010 i casi segnalati sono stati 2.726. Per quanto riguarda l'andamento dei casi per mese, nei primi sette mesi del 2009 è stata rilevata un'epidemia di piccole dimensioni, con picco nel mese di maggio 2009. Da agosto a novembre 2009 sono stati segnalati solo otto casi, mentre da dicembre 2009 ha avuto inizio una nuova epidemia, con un picco di 438 casi nel mese di giugno 2010.

Figura 2.10. Morbosità (casi per 100.000 abitanti) delle malattie infettive prevenibili con le vaccinazioni incluse nel Calendario Nazionale per l'infanzia (con l'eccezione di morbillo, parotite e rosolia) [periodo 1998-2010].



* Dati provvisori (in particolare per il 2009 mancano i dati di classe II e III della Regione Piemonte).

Fonte: Ministero della Salute. DG Prevenzione Sanitaria – Ufficio V – Malattie Infettive e Profilassi Internazionale (Aggiornamento gennaio 2011).

Sono stati recentemente analizzati i dati relativi ai casi di morbillo segnalati al sistema di sorveglianza speciale dall'1 luglio 2009 al 30 settembre 2010. I casi segnalati sono stati classificati, secondo le definizioni di caso della Commissione Europea del 2008, in casi possibili (clinici), casi probabili (epidemiologicamente collegati con un caso confermato) o casi confermati (confermati in laboratorio). In totale sono stati segnalati, da 15 Regioni, 2.151 casi, di cui il 33,9% di casi possibili, il 24,5% di casi probabili e il 41,6% di casi confermati. L'incidenza totale nei 15 mesi considerati è stata di 3,6 casi/100.000 abitanti. L'età è nota per 2.079 casi, di cui il 61% aveva un'età compresa tra 15 e 44 anni. L'età mediana è stata di 18 anni. La **Tabella 2.17** mostra la distribuzione per età dei casi.

Il 92,1% dei casi per cui era noto lo stato vaccinale (86,3%) è risultato essere non vaccinato contro il morbillo, il 7,1% aveva ricevuto una sola dose di vaccino, lo 0,6% era stato vaccinato con due dosi e lo 0,2% aveva ricevuto un numero non specificato di dosi.

Il 15% ha presentato complicanze, inclusi 3 casi di encefalite, 7 di trombocitopenia e 48 casi di polmonite. Il 35,8% dei casi è stato ricoverato per morbillo.

Per la rosolia, nel 2006 si è registrato il minimo storico di incidenza (del periodo 1985-2008), mediamente circa 0,5 casi per 100.000 abitanti; nel 2002 si è registrato, invece, il picco dell'ultimo decennio (oltre 10 casi ogni 100.000 abitanti). Nel 2008 si sono registrati, nel complesso, 5.877 casi, pari a un'incidenza di 9,8 casi per 100.000 abitanti.

In accordo con quanto previsto dal piano nazionale di eliminazione, dall'1 gennaio 2005 la sindrome/infezione da rosolia congenita (SRC/IRC) e la rosolia in gravidanza sono state incluse tra le malattie infettive soggette a notifica obbligatoria di classe III. Nel 2008 sono state riportate 57 infezioni da virus rubeolico in gravidanza, di cui 4 casi asintomatici. L'età media dei casi è stata di 27 anni; nel 12% dei casi le donne erano straniere. L'89% non era vaccinato (del restante 11% lo stato vaccinale non era

Tabella 2.17. Distribuzione per età dei casi di morbillo e incidenza per classe di età (luglio 2009-settembre 2010)

Gruppo di età (anni)	N. casi	Percentuale	Incidenza per 100.000 abitanti
< 1	69	3,3	12,3
1-4	220	10,6	9,6
5-9	155	7,5	5,5
10-14	300	14,4	10,7
15-19	416	20,0	14,0
20-44	854	41,1	12,6
≥ 45	65	3,1	0,2
Totale	2.079	100,0	3,6

Fonte: Istituto Superiore di Sanità. Dati della Sorveglianza Speciale del Morbillo (Aggiornamento gennaio 2011).

noto), solo il 18% aveva effettuato il rubeo-test prima della gravidanza e il 39% aveva avuto precedenti gravidanze. Non è stato possibile pervenire a una classificazione finale di 9 casi di sospetta rosolia in gravidanza. Sono state inoltre registrate 17 interruzioni volontarie di gravidanza.

Relativamente ai casi di rosolia congenita, nel 2008 sono stati riportati 15 casi confermati di SRC (con un'incidenza pari a 2,7 casi per 100.000 nuovi nati) e 8 di sola infezione; non è stato possibile classificare 14 casi con le informazioni a disposizione.

Il tasso di incidenza della parotite è rimasto pressoché invariato fino al 2001, con epidemie ogni 2-4 anni e un picco di oltre 40.000 casi notificati, pari a un'incidenza di 65,3 casi per 100.000 abitanti, nel 1999. Nel 2007 si ha il minimo storico di casi notificati (987); l'incidenza, in questo ultimo triennio, è stata mediamente di 2 casi ogni 100.000 abitanti.

L'influenza costituisce indubbiamente un rilevante problema di Sanità Pubblica a causa dell'ubiquità, contagiosità, variabilità antigenica dei virus influenzali, dell'esistenza di serbatoi animali e delle possibili gravi complicanze, più frequenti negli anziani e nei soggetti portatori di condizioni di rischio. Frequente motivo di consultazione medica e di ricovero ospedaliero, e principale causa di assenza dal lavoro e da scuola, l'influenza è ancora oggi la terza causa di morte in Italia per patologia infettiva, preceduta solo da

AIDS e tubercolosi. In particolare, si stima che in Italia l'influenza stagionale causi ogni anno circa 8.000 decessi in eccesso, di cui 1.000 per polmonite e influenza e altri 7.000 per altre cause. L'84% di questi (pari a 6.700 decessi per tutte le cause e 900 decessi per polmonite e influenza in media) riguarda persone di età ≥ 65 anni.

Durante la stagione 2008-2009, si è registrata, in Italia, un'attività di media entità dell'influenza con un'incidenza totale pari a 72 casi per 1.000 assistiti. Tale valore è intermedio rispetto all'incidenza osservata nella stagione 2005-2006 (41 casi per 1.000 assistiti), quando è stato osservato il minimo storico di attività influenzale e quella osservata nella stagione 2004-2005 in cui l'incidenza ha raggiunto il massimo livello (116 casi per 1.000 assistiti) dall'avvio della sorveglianza (stagione 1999-2000). Come osservato in tutte le stagioni influenzali, la fascia di età più colpita è quella dei bambini fino a 14 anni (incidenza: 156 per 1.000 assistiti); in particolare, il picco massimo è stato osservato nella fascia 0-4 anni (193 casi per 1.000 assistiti), seguito dalla fascia 5-14 anni (139 casi per 1.000 assistiti); l'incidenza decresce all'aumentare dell'età e raggiunge il valore minimo negli anziani (da 59 per 1.000 assistiti tra 15 e 64 anni a 34 per 1.000 tra gli individui di età pari o superiore a 65 anni), target principale dell'intervento vaccinale insieme ai soggetti di tutte le età affetti da alcune patologie di base che au-

mentano il rischio di complicanze in corso di influenza. Infatti, seguendo le indicazioni dell'OMS, gli obiettivi della campagna vaccinale stagionale contro l'influenza sono: la riduzione del rischio individuale di malattia, ospedalizzazione e morte e la riduzione dei costi sociali connessi con morbosità e mortalità. Un elemento critico, come già rilevato, resta l'incremento della copertura vaccinale nei gruppi a rischio: è quanto mai opportuno e necessario predisporre registri di soggetti a rischio ai quali offrire attivamente la vaccinazione antinfluenzale.

2.11.4. Indicazioni per la programmazione

Le attività vaccinali sono indubbiamente il più consolidato tra gli interventi di prevenzione.

Il nostro SSN può infatti vantare un solido patrimonio professionale e una rete esistente, consolidata ed esperta di servizi impegnati nelle vaccinazioni.

Tuttavia, non è possibile ignorare alcune criticità che, se superate, consentirebbero al sistema di raggiungere quel livello auspicabile di efficienza, prerequisito per l'eccellenza.

Il panorama europeo dell'offerta vaccinale, contando sulla presenza dello *European Centre for Disease Prevention and Control* (ECDC), negli ultimi anni, si sta avviando verso un percorso di armonizzazione che, essendo basato sul consenso, sarà certamente lungo e complesso.

A oggi, infatti, non esistono due Nazioni europee che abbiano la stessa schedula vaccinale, sia in termini di numero di vaccinazioni sia di modalità di offerta.

Anche nel panorama sanitario italiano, a partire dalla modifica del Titolo V della Costituzione, l'offerta dei servizi vaccinali si configura, a oggi, come un mosaico estremamente variegato. In particolare, per le vaccinazioni non ancora incluse nei LEA, infatti, le politiche vaccinali sono caratterizzate da forte eterogeneità territoriale, con la stessa vaccinazione offerta gratuitamente a tutti i nuovi nati in alcune Regioni e solo ad alcuni soggetti a rischio in altre o,

addirittura, con differenze all'interno di una stessa Regione, per le diverse scelte fatte dalle singole Aziende Sanitarie Locali.

È pertanto necessario un impegno politico forte e condiviso, finalizzato all'armonizzazione dell'offerta vaccinale sul territorio italiano, con il fine di garantire pari accesso (in termini di equità e qualità) alle prestazioni vaccinali da parte di tutti i cittadini, che dovrebbe concretizzarsi in un'Intesa sul nuovo Piano Nazionale Vaccinazioni (PNV). L'assenza di un PNV aggiornato e contestualizzato (il precedente si riferiva al triennio 2005-2007) è sempre più avvertita come un problema sia tra gli addetti ai lavori, sia presso la popolazione generale.

Un altro elemento di criticità è rappresentato da una scarsa propensione dei cittadini alla prevenzione e promozione della salute. Proiettati verso una cultura dell'assistenza sanitaria reattiva alla malattia, tendono, infatti, a sottovalutare l'importanza dell'intervento vaccinale, vissuto, spesso, come un puro atto burocratico, l'adempimento di un obbligo di legge.

Appare quanto mai necessario, anche alla luce delle esperienze più recenti (fallimento della vaccinazione pandemica nel corso del 2009, necessità di rinnovare l'impegno per il Piano Nazionale di Eliminazione del Morbillo e della Rosolia congenita (PNEMoRc) e posticipare il raggiungimento dell'obiettivo di eliminazione al 2015), favorire un rinnovamento culturale che veda impegnate le Istituzioni, a tutti i livelli, e percorra il Paese affinché, attraverso adeguati interventi di comunicazione, la popolazione comprenda il valore vero e concreto delle vaccinazioni, vissute come diritto e non come dovere.

Un input concreto può essere dato dalla partecipazione dell'Italia alla Settimana Europea di Immunizzazione, un'iniziativa dell'Ufficio Regionale Europeo dell'OMS, lanciata nel 2005: per una settimana, nel mese di aprile, nei Paesi di tutta la Regione si svolgono attività per informare e coinvolgere la popolazione e i professionisti sanitari sul tema delle vaccinazioni e per affrontare le sfide future in tale ambito.

Non si può ignorare che questo percorso

culturale debba prevedere anche il superamento dell'obbligo vaccinale, traguardo irrinunciabile per ogni Paese, in cui sia ormai radicato il concetto di vaccinazione come diritto e non come dovere. Tale superamento consentirebbe di risolvere, inoltre, il dualismo tra vaccinazioni obbligatorie e raccomandate, che ha nociuto a queste ultime, in termini, a volte, di scarsa offerta da parte degli operatori e di bassa adesione da parte della popolazione.

Alla scarsa percezione dell'importanza delle vaccinazioni, soprattutto se non obbligatorie, si può, in parte, imputare il mancato raggiungimento degli obiettivi finali del PNEMoRc, nonostante l'impegno profuso nel quinquennio 2003-2007. Allo scopo di mettere in atto le opportune azioni correttive è stata predisposta, da un apposito gruppo di lavoro tra Ministero della Salute-Regioni-ISS, una bozza condivisa di aggiornamento del PNEMoRc approvata come Intesa Stato-Regioni il 23 marzo 2011.

È ovviamente auspicabile un impegno politico forte e condiviso per dare, successivamente, piena e concreta realizzazione al Piano.

Un'altra questione ancora irrisolta è la completa informatizzazione delle anagrafi vaccinali, strumento importante sia per garantire una corretta conduzione dei programmi vaccinali sia per attuare molte delle misure a dimostrata efficacia per aumentare le coperture vaccinali. Sebbene diversi Atti normativi (PNV 2005-07, PNEMoRc 2003-2007, PNP 2005-2007) abbiano previsto la realizzazio-

ne delle Anagrafi Vaccinali Informatizzate (AVI), anche con fondi dedicati, attualmente solo l'83% delle ASL ha un'AVI e solo il 25% di queste trasmette dati individuali alla propria Regione.

Il fatto che il PNP 2010-2012 abbia dato alle Regioni il mandato di completare gli obiettivi previsti dal precedente PNP, tra cui la realizzazione/implementazione delle AVI, nel sottolineare l'importanza di questo strumento, offre una nuova opportunità per la sua attuazione che, ci si augura, venga colta capillarmente sul territorio nazionale. Contemporaneamente, appare necessario promuovere il raggiungimento di standard adeguati di sicurezza e qualità nel processo vaccinale, soprattutto in quelle realtà in cui tale iter non è ancora stato avviato, che comprendano anche adeguati interventi di immunizzazione del personale sanitario a rischio sia di acquisire pericolose infezioni occupazionali, sia di trasmettere patogeni prevenibili con la vaccinazione ai pazienti o ad altri operatori.

Infine, non si può non sottolineare l'importanza di un'adeguata protezione vaccinale dei bambini con malattie croniche che, vista la loro fragilità e il maggiore rischio di complicanze, rappresenta in Italia una priorità di salute.

Bibliografia essenziale

Rizzo C, Bella A, Viboud C, et al. Trends for influenza-related deaths during pandemic and epidemic seasons, Italy, 1969-2001. *Emerg Infect Dis* 2007; 13: 694-9

2.12. HIV/AIDS e malattie a trasmissione sessuale

2.12.1. Introduzione

Dalla prima metà degli anni Ottanta la sorveglianza della sindrome da immunodeficienza acquisita (*acquired immune deficiency syndrome*, AIDS) ha rappresentato l'elemento chiave per guidare gli sforzi nazionali nel controllo dell'epidemia di AIDS/HIV, dando indirizzi e indicazioni per i

programmi di prevenzione e per la gestione appropriata dei servizi sociosanitari. Le esigenze di conoscenza epidemiologica erano soddisfatte da tale sorveglianza, in quanto la diagnosi della malattia era ritenuta un indicatore utile per lo studio della diffusione dell'infezione.

L'avvento delle nuove terapie antiretrovirali e un'assistenza medica avanzata hanno mo-

dificato, in modo particolare nell'ultimo decennio, le caratteristiche principali dell'epidemia di AIDS in Italia. Rispetto agli anni Ottanta, infatti, i pazienti sieropositivi sperimentano oggi un periodo asintomatico di benessere prolungato e una migliore qualità di vita. Pertanto, il Registro Nazionale AIDS non è più in grado di descrivere con precisione l'andamento delle nuove infezioni che andrebbero, invece, costantemente monitorate per descrivere le modificazioni in atto dell'epidemia e per fornire gli strumenti necessari a pianificare interventi di prevenzione primaria e secondaria.

Il Ministero della Salute, con Decreto in data 31 marzo 2008 (GU del 28 luglio 2008 n. 175), ha promosso l'attivazione del sistema di sorveglianza delle nuove diagnosi di infezione da HIV, provvedendo ad aggiungere l'infezione da HIV all'elenco della Classe III delle malattie infettive sottoposte a notifica obbligatoria. Come indicato nel decreto, l'ISS ha il compito di raccogliere, gestire e analizzare tali dati e di assicurare un pronto ritorno delle informazioni.

2.12.2. Rappresentazione dei dati

Esposizione e valutazione critica dei dati AIDS. La sorveglianza dell'AIDS ha una copertura nazionale e riporta i dati relativi

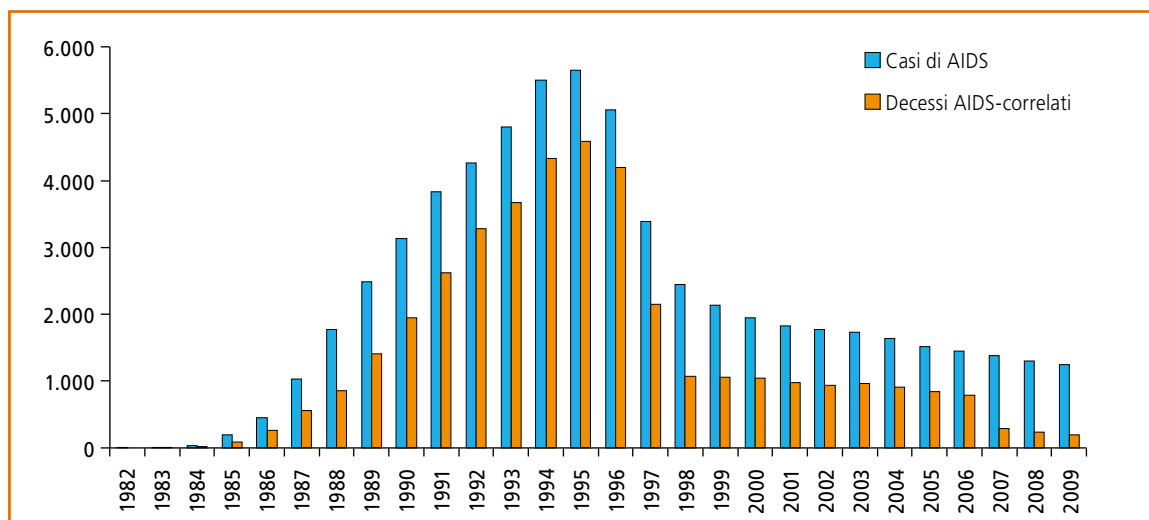
alle persone sieropositive in fase avanzata di malattia, cioè con AIDS conclamato. In Italia, il sistema di sorveglianza dei nuovi casi di AIDS, Registro Nazionale AIDS, è attivo dal 1982 presso il COA dell'ISS. Dall'inizio dell'epidemia nel 1982 a oggi sono stati segnalati oltre 61.000 casi di AIDS, di cui quasi 40.000 deceduti.

Il 77,3% dei casi di AIDS è di sesso maschile, l'1,2% in età pediatrica (< 13 anni) o con infezione trasmessa da madre a figlio e l'8,2% è rappresentato da stranieri. Nel 2009, l'età mediana alla diagnosi, calcolata per gli adulti, è 35 anni per i maschi (range: 13-87 anni) e 33 anni (range: 13-84 anni) per le femmine. A partire dal 1996 si osserva una diminuzione sia dei casi di AIDS sia dei decessi AIDS-correlati (*Figura 2.11*), principalmente per effetto delle terapie antiretrovirali combinate (introdotte nel nostro Paese nel 1996) che ritardano la comparsa dell'AIDS.

Tali terapie prolungano la sopravvivenza e riducono la mortalità delle persone sieropositive, comportando un aumento progressivo delle persone viventi con AIDS.

Nel 2009, più del 60% dei nuovi casi di AIDS, in modo particolare coloro che hanno acquisito l'infezione attraverso i rapporti sessuali, ha scoperto di essere sieropositivo troppo tardi, in concomitanza con la diagnosi di AIDS: ne consegue che solo un terzo delle persone con AIDS ha avuto la pos-

Figura 2.11. Casi di AIDS e decessi AIDS-correlati (periodo 1982-2009).



Fonte: Istituto Superiore di Sanità. Centro Operativo AIDS. Notiziario ISS – Anno 2010.

sibilità di usufruire dei benefici delle terapie antiretrovirali prima di tale diagnosi.

La percentuale di donne con AIDS che si infettano tramite la via sessuale è in continuo aumento: 10 anni fa la percentuale di donne che si infettavano attraverso i contatti sessuali era del 50%, mentre negli ultimi due anni è salita al 75%.

È rilevante osservare che, nel 2008-2009, tra le donne con AIDS che hanno acquisito l'infezione per via sessuale il 20% riferiva di avere contratto l'infezione dal partner che sapeva di essere HIV positivo. Di contro, tra gli uomini che hanno acquisito l'infezione attraverso contatti eterosessuali solo il 7% riferiva di avere una partner che sapeva di essere HIV positiva. Questo indica che una percentuale non indifferente di trasmissioni per via sessuale, in modo particolare tra le donne, avviene in persone che sono consapevoli del rischio di poter acquisire l'HIV dal partner infetto.

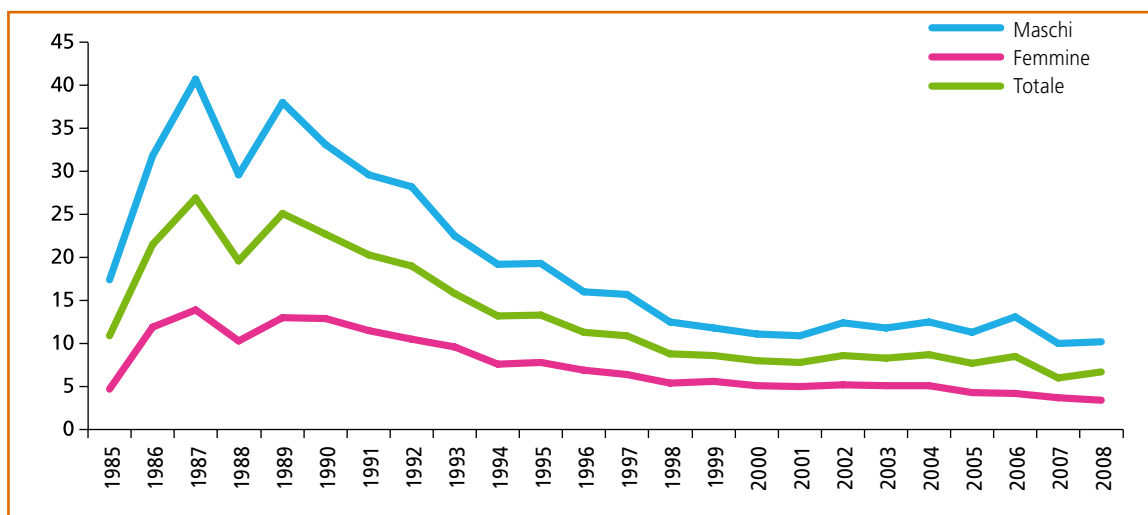
Infezione da HIV. La sorveglianza delle nuove diagnosi di infezione da HIV, che riporta i dati relativi alle persone che risultano positive al test HIV per la prima volta, è stata attivata nel 2008 e non ha ancora una copertura nazionale. Nel 2008 hanno inviato i dati 13 Regioni/Province italiane: sono purtroppo assenti i dati relativi ad alcune grandi Regioni e a buona parte delle

Regioni del Centro-Sud. I dati riportati da questi sistemi di sorveglianza indicano che nel 2008 sono stati diagnosticati 6,7 nuovi casi di HIV positività ogni 100.000 abitanti, posizionando l'Italia fra i Paesi dell'Europa occidentale con un'incidenza di HIV medio-alta (*Figura 2.12*).

L'incidenza di infezione da HIV è maggiore al Centro-Nord rispetto al Sud-Isole. A fronte di un notevole decremento dell'incidenza di HIV negli anni Novanta, negli ultimi 10 anni si osserva, invece, una stabilizzazione delle segnalazioni. Tuttavia, negli ultimi anni si rileva un aumento dell'incidenza in alcune zone; questo andamento potrebbe preludere a una possibile riattivazione dell'epidemia in varie aree del nostro Paese.

Dall'inizio dell'epidemia, l'infezione da HIV è estremamente mutata: è aumentata l'età mediana delle persone che ricevono oggi una diagnosi di infezione da HIV: nel 2008 è di 38 anni per i maschi e di 34 anni per le femmine. Sono aumentati i casi attribuibili a contatti eterosessuali e omosessuali, che nel 2008 costituiscono complessivamente il 75% di tutte le segnalazioni (in particolare i contatti omosessuali rappresentano il 29% e i contatti eterosessuali il 46%). Infine, sono aumentate le nuove diagnosi tra la popolazione straniera: nel 2008 su tre persone che vengono diagnosticate come HIV positive per la prima volta una è di nazionalità straniera.

Figura 2.12. Incidenza (per 100.000 abitanti) delle nuove diagnosi di HIV (1985-2008).



Fonte: Istituto Superiore di Sanità. Centro Operativo AIDS. Notiziario ISS – Anno 2011.

Malattie sessualmente trasmesse. In Europa, dagli anni Settanta alla fine del secolo scorso si è assistito, da un lato, a un progressivo aumento delle malattie sessualmente trasmesse (MST) virali (papillomavirus umano, herpes genitale, HIV) e, dall'altro, a una sostanziale diminuzione delle MST batteriche (sifilide, gonorrea, linfogranuloma venereo).

Dopo il 2000, insieme al persistente aumento della diffusione delle MST virali si è verificato anche un nuovo e inaspettato aumento della circolazione delle MST batteriche, soprattutto nelle grandi metropoli e a carico di gruppi di popolazione maggiormente a rischio (es. giovani maschi omosessuali). Questa riemergenza ha sottolineato l'importanza di alcuni comportamenti sessuali come fattori determinanti nella diffusione di queste patologie.

Nel 2008 sono pervenute al Ministero della Salute 1.148 notifiche di sifilide e gonorrea. Al pari di altri Paesi europei, anche in Italia il maggiore numero delle notifiche è risultato essere a carico del sesso maschile (il 90% dei casi di gonorrea e il 77% dei casi di sifilide sono stati segnalati in uomini). La fascia di età 25-64 anni è stata quella più colpita (79% dei casi di gonorrea e 84% dei casi di sifilide).

I dati per il 2009 sono ancora provvisori, in quanto poche Regioni devono ancora completare l'invio delle notifiche, ma sembrano confermare i dati del 2008: a oggi sono 1.133 le notifiche pervenute; il 90% dei casi di gonorrea e il 75% dei casi di sifilide sono stati segnalati in uomini. Anche nell'anno 2009 la fascia di età più colpita da queste malattie è stata quella 25-64 anni (69% dei casi di gonorrea, 81% dei casi di sifilide).

Dal 2000 al 2005 si sono registrati un significativo aumento delle notifiche di sifilide e in misura minore di quelle di gonorrea e una successiva diminuzione e stabilizzazione fino al 2009, ultimo anno a disposizione. In particolare, il numero delle segnalazioni di sifilide è aumentato di circa 4 volte nel periodo 2000-2005, mentre il numero di segnalazioni di gonorrea è aumentato di circa una volta e mezza.

Non sono invece disponibili i dati sulla diffusione di altre MST che non sono a notifica obbligatoria.

Per sopperire a questa mancanza e per la necessità di disporre in tempi brevi di dati sulla diffusione di queste malattie è stato avviato, nel 1991, un Sistema di Sorveglianza Sentinella delle MST, basato su centri clinici pubblici altamente specializzati nella diagnosi e nella cura dei soggetti con MST, coordinato dall'ISS.

Dal 1991 al 2008 il sistema ha raccolto più di 70.000 nuovi casi di MST, con un andamento costante del numero delle segnalazioni nel tempo.

Le patologie più frequenti sono state i condilomi genitali (35,7%), le infezioni batteriche non gonococciche non clamidiali (NG-NC) [21,6%] e le infezioni da herpes genitale (8,1%).

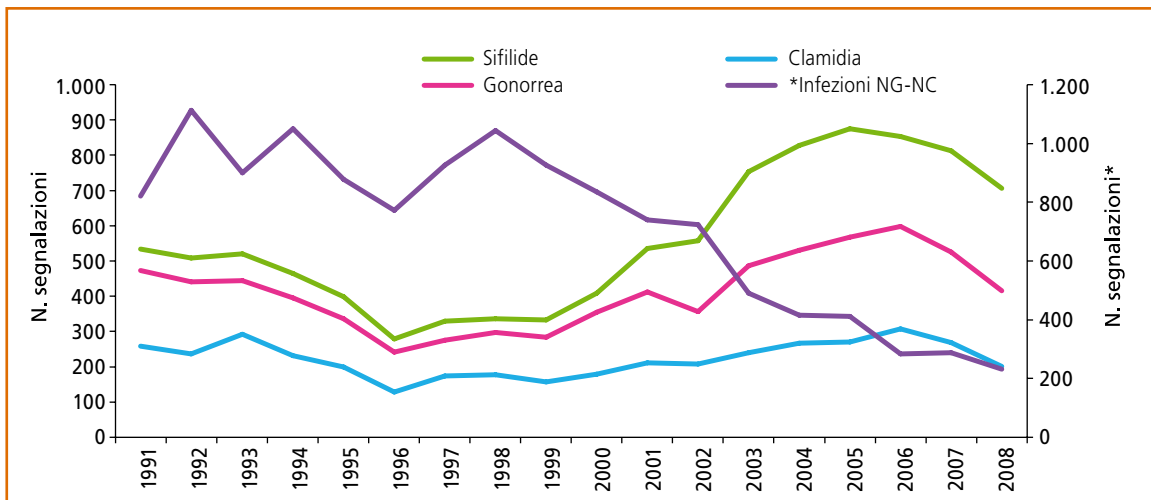
L'andamento dei casi nel tempo e per tipo di diagnosi ha mostrato una costante riduzione di tutte le infezioni batteriche fino al 1996. Il numero dei casi di infezioni da *Chlamydia trachomatis* ha mostrato un incremento progressivo dal 1996 al 2008, aumentando più di tre volte. Un trend simile è stato osservato per la gonorrea. I casi di sifilide primaria e secondaria sono stati approssimativamente 50 per anno nella seconda metà degli anni Novanta, dopo di che dal 2000 al 2008 hanno mostrato un incremento di circa sei volte (*Figura 2.13*).

Al contrario, il numero dei casi di infezioni NG-NC è rimasto relativamente stabile fino al 1998, per poi diminuire progressivamente fino al 2008 (vedi *Figura 2.13*).

Tra le due principali MST virali, i condilomi genitali hanno mostrato un andamento costante delle segnalazioni fino al 2004 e un successivo incremento con un picco delle segnalazioni nel 2008, mentre l'herpes genitale è rimasto relativamente stabile per l'intero periodo di studio e le segnalazioni sono state sempre numericamente inferiori rispetto a quelle dei condilomi (*Figura 2.14*).

Il 71% dei soggetti con MST ha effettuato un test anti-HIV e il 7,6% è risultato positivo; fra questi soggetti HIV positivi, più del 30% ha scoperto di essere sieropositivo

Figura 2.13. Andamento delle segnalazioni di malattie sessualmente trasmesse (MST) batteriche per anno di diagnosi (periodo 1991-2008).



Fonte: Istituto Superiore di Sanità. Centro Operativo AIDS. Sistema di Sorveglianza Sentinella delle MST basato su centri clinici. Anni 1991-2008 (Dati non pubblicati).

in occasione della diagnosi di MST (si tratta cioè di nuove diagnosi di HIV).

Recenti direttive di organismi internazionali in tema di sorveglianza e controllo delle MST hanno raccomandato di migliorare le conoscenze sulla diffusione di queste malattie, in particolare hanno sottolineato la necessità di reperire informazioni su quelle MST ampiamente diffuse nella popolazione generale, ma più spesso asintomatiche e quindi difficili da diagnosticare, come le infezioni da *C. trachomatis*, da *Neisseria gonorrhoeae*, da *Trichomonas vaginalis*.

Per rispondere a queste direttive e per migliorare le conoscenze sulla diffusione di queste malattie nel nostro Paese, è stato avviato nel 2009 un Sistema di Sorveglianza Sentinella basato su 13 laboratori di microbiologia, che segnalano nuovi casi di infezione da *C. trachomatis*, da *N. gonorrhoeae* e da *T. vaginalis*. Presso tali laboratori pervengono campioni biologici di provenienza diversa, che riflettono un'utenza territoriale molto ampia e più simile alla popolazione generale, diversamente dai centri clinici MST.

Nei primi sedici mesi di attività i laboratori hanno segnalato quasi 30.000 campioni; l'infezione più diagnosticata è stata quella da *C. trachomatis* (3,2%), seguita da *T. vaginalis* (0,7%) e da *N. gonorrhoeae* (0,4%).

Di tutti i soggetti positivi a *C. trachomatis* più di un terzo (34,2%) non presentava sintomi genitourinari al momento del prelievo. In particolare, la prevalenza di *C. trachomatis* è risultata significativamente più elevata nei soggetti che avevano dichiarato due o più partner sessuali negli ultimi 6 mesi (17,4%) e nei soggetti con età compresa tra i 15 e i 24 anni (7,9%).

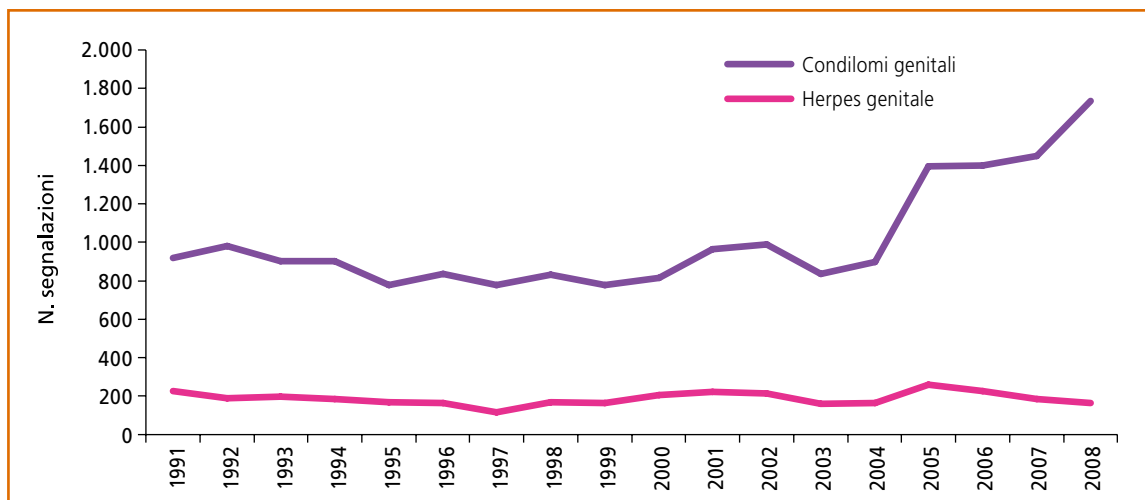
I dati a disposizione indicano che la frequenza e la diffusione di queste infezioni in Italia è rilevante e sottolineano l'urgenza di stabilire misure di controllo da intraprendere e risorse da allocare per un'adeguata prevenzione delle MST (compresa l'infezione da HIV).

2.12.3. Indicazioni per la programmazione

La normativa di base per la prevenzione dell'infezione da HIV/AIDS è rappresentata dalla Legge 135 del 1990, pubblicata sulla Gazzetta Ufficiale dell'8 giugno 1990.

La Legge definiva gli interventi di programmazione sanitaria per garantire la migliore assistenza ai pazienti affetti da infezione da HIV e AIDS, attraverso l'adeguamento strutturale delle Unità Operative di Malattie Infettive, la formazione del personale sani-

Figura 2.14. Andamento delle segnalazioni di malattie sessualmente trasmesse (MST) virali per anno di diagnosi (periodo 1991-2008).



Fonte: Istituto Superiore di Sanità. Centro Operativo AIDS. Sistema di Sorveglianza Sentinella delle MST basato su centri clinici. Anni 1991-2008 (Dati non pubblicati).

tario, la lotta allo stigma sociale mediante campagne di sensibilizzazione pubblica.

La sorveglianza HIV è stata invece definita dal DM del 31 marzo 2008, pubblicato sulla Gazzetta Ufficiale del 28 luglio 2008. Il decreto, oltre a descrivere l'organizzazione del sistema di sorveglianza, contiene raccomandazioni sulle modalità di accesso al test (anonimato, gratuità, con accesso diretto, consegna personale, con counseling pre- e post-test).

Nell'ambito della prevenzione, sarà necessario continuare a promuovere gli interventi definiti in accordo con le autorità europee e dalla risoluzione del Parlamento Europeo del novembre 2008.

In modo particolare, sarà necessario favorire la diagnosi precoce, garantire l'accesso al test, il tempestivo trattamento terapeutico, rafforzare le campagne informative e di educazione sulla prevenzione dell'infezione HIV/AIDS.

Per quanto concerne le principali malattie sessualmente trasmesse, la loro prevenzione rappresenta oggi uno degli obiettivi di sanità pubblica a più alta priorità anche nel mondo occidentale.

Sarà necessario un aggiornamento delle strategie preventive, che finora sono state a disposizione dei clinici e degli operatori di sanità pubblica in questa area delle malattie in-

fettive, attraverso l'adeguamento dei contenuti preventivi, dei linguaggi e degli strumenti di diffusione dell'informazione e dell'educazione che consenta un miglioramento dell'efficacia degli interventi e un più rapido raggiungimento degli obiettivi preventivi. In particolare, appare indispensabile:

- informare la popolazione sulle presentazioni cliniche delle MST e sulle possibili complicanze e sequele di queste patologie;
- sensibilizzare la popolazione alla necessità di rivolgersi quanto prima al proprio medico di fiducia in caso di presenza di segni o sintomi suggestivi di una MST;
- educare all'uso del condom, soprattutto i più giovani, non solo come mezzo anticoncezionale, ma anche come metodo preventivo per evitare l'acquisizione delle MST;
- promuovere l'effettuazione del test anti-HIV in tutti i soggetti affetti da una MST;
- aumentare e facilitare l'offerta dei test di diagnosi per identificare anche i casi asintomatici.

In Italia, ai fini della corretta e omogenea sorveglianza epidemiologica delle MST, a breve sarà aggiornato il decreto ministeriale di notifica delle malattie infettive, che ricomprenderà, tra le altre, anche la notifica dei casi di infezione da *C. trachomatis* e di epatite C. La notifica avverrà secondo le

definizioni di caso e i criteri di diagnosi indicati dalla Decisione della Commissione Europea del 28 aprile 2008, che pone particolare attenzione alla sorveglianza basata sulla diagnosi di laboratorio.

Bibliografia essenziale

Camoni L, D'Amato S, Pasqualini C, et al. La sorveglianza HIV: proposta per una scheda raccolta dati dettagliata. *Notiziario ISS* 2009; 22: 11-5

Camoni L, Regine V, Boros S, et al. L'epidemia da HIV/AIDS nei giovani e nelle donne in Italia. *Notiziario ISS* 2010; 23: 3-6

COA (Centro Operativo Aids), Aggiornamento delle nuove diagnosi di infezione da HIV e dei casi di AIDS in Italia. Dicembre 2009. *Notiziario ISS* 2010; 23: 1-27

Salfa MC, Regine V, Giuliani M, et al. La Sorveglianza delle Infezioni Sessualmente Trasmesse basata su una Rete di Laboratori: 16 mesi di attività. *Notiziario ISS* 2010; 23: 11-15

Saligoi B, Giuliani M. La sorveglianza delle malattie sessualmente trasmesse e dell'infezione da HIV. *Metodologia e flusso dei dati. Annali ISS* 2000; 36: 399-407

2.13. Malattie professionali

2.13.1. Introduzione

Sebbene la definizione di malattia professionale presenti diversi livelli di specificità nei diversi ambiti preventivo, assicurativo, epidemiologico, ogni malattia la cui causa di insorgenza risulta dovuta a un'esposizione lavorativa rientra nella definizione di malattia professionale.

La vigente normativa nazionale prevede l'obbligo di denuncia all'INAIL delle malattie professionali nell'industria e nell'agricoltura, per le quali vige la presunzione legale dell'origine lavorativa, comprese nelle tabelle allegate al decreto del Ministero del Lavoro e della Previdenza Sociale del 9 aprile 2008, della silicosi e asbestosi, la cui tutela obbligatoria è regolata da norme speciali, e inoltre delle malattie e delle lesioni legate alle radiazioni ionizzanti, in relazione all'“Assicurazione obbligatoria dei medici contro le malattie e le lesioni causate dall'azione dei raggi X e delle sostanze radioattive o da folgorazione”, nonché delle malattie (cosiddette non tabellate) delle quali sia comunque possibile provarne l'origine lavorativa da parte del lavoratore che ne chiede il riconoscimento.

Sussiste inoltre l'obbligo, a fini statistico-epidemiologici, di segnalazione da parte dei sanitari che facciano diagnosi delle malattie comprese negli elenchi di probabile/possibile origine lavorativa, annessi al De-

creto del Ministero del Lavoro e della Previdenza Sociale del 14 gennaio 2008, per l'inserimento dei dati nel registro nazionale delle malattie causate dal lavoro o a esso correlate, istituito presso l'INAIL.

Pur in presenza di tali obblighi di legge, i dati relativi al fenomeno delle malattie professionali restano in Italia fortemente sottostimati per vari motivi (es. complessità e difficoltà procedurali; prima del DM 9 aprile 2008 non era prevista nemmeno l'indicazione in tabella della specifica malattia e del codice identificativo, ma solo dell'agente e della lavorazione, la bassa percentuale relativa dei riconoscimenti/indennizzi rispetto alle denunce presentate, i timori di possibile licenziamento per perdita dell'identità al lavoro ecc.), anche se occorre tenere conto che l'eziologia multifattoriale di diverse malattie denunciate rende particolarmente difficoltoso e complesso l'accertamento del nesso di causa/concausa lavorativa e vada precisato che la sottostima delle malattie professionali non rappresenta un fenomeno solo nazionale. La Commissione Europea con la raccomandazione 2003/670/CE ha infatti evidenziato che la sottostima, sia delle denunce sia dei riconoscimenti delle malattie professionali, riguarda l'intero ambito europeo.

Alla complessità delle disposizioni legislative e procedurali si aggiungono anche scarse conoscenze e limitata sensibilizzazione dei

medici alla problematica delle malattie correlate al lavoro, elementi che condizionano negativamente l'emergere del fenomeno delle "malattie professionali perdute", anche se al riguardo cominciano a manifestarsi i primi segni di un positivo cambiamento rilevabile dal costante incremento delle denunce.

2.13.2. Rappresentazione dei dati

Dai dati rilevabili nell'ultimo rapporto annuale dall'INAIL, risultano pervenute all'Istituto 34.646 denunce di malattie professionali relativamente al 2009, con un aumento rispetto all'anno precedente pari al 15,7%.

In particolare, nel settore dell'agricoltura il numero di denunce risulta addirittura raddoppiato rispetto al 2008, essendo passate da 1.834 a 3.914.

Per quanto riguarda la distribuzione delle denunce nei diversi settori, la maggior parte risulta concentrata nel settore dell'Industria e Servizi, che con 30.362 denunce ha fatto registrare nel 2009, rispetto agli ultimi cinque anni, un incremento di circa il 30%, con un aumento in termini assoluti di circa 8.000 denunce in più rispetto alle denunce pervenute nel 2005.

Nel settore dell'Agricoltura, i dati mostrano che nel quinquennio il numero delle denunce si è triplicato, passando da 1.318 denunce nel 2005 a 3.914 nel 2009. Per il settore dei dipendenti dello Stato, nello stesso anno è stato registrato un incremento di denunce del 6% rispetto al 2008.

Tra le malattie denunciate, sebbene l'ipoacusia continui a permanere ai primi posti, anche se con trend costantemente in diminuzione, le malattie più diffuse in tutti i settori produttivi con circa 18.000 casi denunciati risultano le malattie osteoarticolari e muscolotendinee, in particolare le affezioni dei dischi intervertebrali per sovraccarico biomeccanico e per artrosi e la tendinite; queste ultime, negli anni compresi dal 2003 al 2007, hanno mostrato una crescita del 131%.

Le malattie respiratorie hanno mostrato una lieve flessione numerica, essendo passate a 2.353 denunce nel 2009 a fronte del-

le 2.450 pervenute nel precedente anno.

Per le patologie tumorali, escluse le neoplasie da asbesto, le denunce hanno riguardato 1.132 casi relativamente all'anno 2009; per le malattie causate dall'asbesto costituite da neoplasie, asbestosi e placche pleuriche, si sono registrate nello stesso anno 2.043 denunce, con una lieve riduzione nel quinquennio rispetto ai 2.133 casi denunciati nel 2005.

Per disporre di una visione maggiormente ampia sul fenomeno delle malattie professionali, svincolata dalle finalità di tutela assicurativa che si riflettono sui dati raccolti dall'INAIL, è stato avviato, nel 2007, dal Ministero del Lavoro, Salute e Politiche Sociali, attraverso una convenzione con l'ISPESL, il progetto Malprof. Per analizzare il nesso causale tra patologia e attività lavorativa, tale progetto prevede la raccolta e la registrazione di tutte le malattie segnalate come correlate al lavoro da parte dei Servizi di prevenzione delle ASL.

I primi dati relativi alle denunce raccolte dai Servizi territoriali di Lombardia e Toscana hanno mostrato come, con l'entrata a regime del sistema e con il forte impegno degli operatori, le segnalazioni di sospette malattie professionali abbiano fatto registrare un notevole incremento. L'analisi dei casi di malattia professionale segnalati alle ASL nel periodo 2007-2008 (secondo gli ultimi dati presentati nel Convegno nazionale di novembre 2010) mostra, dopo l'analisi con la metodica prevista da Malprof, la conferma della correlazione con il lavoro nel 72,1% delle segnalazioni delle realtà operative secondo il modello Malprof, ovvero le Regioni Lombardia, Puglia, Toscana, Valle d'Aosta e alcune ASL di Lazio, Liguria e Sicilia; i dati INAIL, derivanti da criteri di tipo assicurativo, relativi alle denunce dal 2005 al 30 aprile 2008, mostrano, in Industria e Servizi, un riconoscimento dell'origine lavorativa in Lombardia pari al 34,2% dei casi e in Toscana pari al 33,7%, ivi compresi anche i casi che non hanno dato luogo a indennizzo, essendo stato riconosciuto un grado di invalidità inferiore al 6% (che non comporta indennizzo). I dati raccolti riferiti a disturbi psichici da

costrittività organizzativa e alle malattie stress-correlate mostrano una percentuale dell'11,6% di riconoscimento INAIL rispetto ai casi denunciati, mentre la percentuale di inquadramento come origine professionale per i Servizi territoriali di Lombardia e Toscana è risultata pari al 64,1% dei casi segnalati.

Il Registro Nazionale dei Mesoteliomi (ReNaM), istituito presso l'ISPESL, al quale fanno capo i Centri Operativi Regionali (COR), attivi in 18 Regioni, che coprono l'80% della popolazione residente e il 91% dei mesoteliomi che possono essere teoricamente stimati, ha registrato 9.166 casi di mesotelioma dal 1993 al 2004. Le analisi dei dati relativi agli ambiti lavorativi mostrano al primo posto, come fattore di rischio espositivo professionale, l'edilizia (15% del totale della casistica), seguita da cantieristica navale (11,3%), industria pesante (7%), tessile (6,5%), attività di fabbricazione di prodotti in metallo (5,5%), industria del cemento-amianto (4,8%), metallurgia (4,1%), industria rotabili ferroviari (4%) e settore della difesa militare (4%).

Per l'identificazione dell'origine lavorativa di tumori a bassa frazione eziologica a elevata diffusione nella popolazione generale, quali i tumori del polmone o della vescica, è stato attivato dall'ISPESL un sistema di sorveglianza epidemiologica (*Occupational Cancer Monitoring*, OCCAM) che prevede, attraverso il linkage fra i Registri Tumori di Popolazione e l'INPS, la ricostruzione delle storie lavorative dei soggetti esaminati. I primi risultati evidenziano eccessi di rischio in numerosi settori produttivi, in particolare per i tumori del polmone e della vescica.

2.13.3. Esposizione e valutazione critica dei dati, con eventuali confronti territoriali (regionali o europei)

Relativamente alla distribuzione geografica, i dati INAIL relativi alle denunce nell'anno 2007 mostrano che l'Emilia Romagna è la Regione con il più alto numero di denunce di malattie professionali sia per l'Agricoltura

ra sia per l'Industria e Servizi, seguita da Marche e Abruzzo per l'Agricoltura e da Lombardia e Toscana per l'Industria e Servizi. La distribuzione per macroaree vede al primo posto, per incidenza di malattie professionali, il Centro per l'Agricoltura, mentre per l'Industria e i Servizi la macroarea interessata dal maggior numero di denunce risulta essere il Nord-Est.

Relativamente alla differente incidenza nell'Industria e Servizi tra lavoratori e lavoratrici, nel quinquennio 2003-2007, i dati dimostrano che, sebbene si sia registrato un aumento delle malattie in entrambi i sessi, per le femmine l'incremento è risultato particolarmente rilevante, raggiungendo il 42,3% a fronte del 4% registrato per i maschi. Per l'Agricoltura, le denunce di malattie professionali sono significativamente aumentate sia nel sesso maschile (+46,1%) sia in quello femminile (+56,7%).

Per i tumori professionali, la stima, da ritenersi conservativa, formulata da Doll e Peto negli anni Ottanta, prevede che, per i Paesi industrializzati, una percentuale del 4% di tutti i decessi per tumore risulterebbe attribuibile a esposizione professionale; in riferimento a tale valutazione, il numero delle denunce di neoplasie ricavabili dai dati INAIL appare essere notevolmente al di sotto della suddetta percentuale stimata.

In considerazione del recente aggiornamento delle malattie tabellate, introdotto dal DM 9 aprile 2008, che ha visto un consistente allargamento delle voci, con l'inserimento delle malattie più frequentemente denunciate negli anni precedenti come "non tabellate", in aggiunta all'individuazione puntuale della singola voce di malattia e del relativo codice ICD 10, appare ragionevole prevedere nei prossimi anni un'inversione rispetto alla situazione attuale, con futura prevalenza numerica delle malattie "tabellate" per le quali risulta semplificato il riconoscimento rispetto alle malattie "non tabellate".

Volendo raffrontare la situazione esistente in Italia rispetto ad altri Paesi, per le nuove malattie emergenti, quali, in particolare, le patologie muscoloscheletriche, si evidenzerebbe un sostanziale allineamento rispetto ai dati percentuali europei (EUROSTAT).

2.13.4. Indicazioni per la programmazione

Appare tuttora prioritario facilitare l'emergere delle "malattie professionali perdute", così come raccomandato anche a livello europeo, attraverso un miglioramento del livello delle conoscenze del personale medico riguardanti in generale le problematiche connesse all'identificazione e gestione delle malattie professionali e, in particolare, degli ex-esposti a cancerogeni professionali. Per favorire la segnalazione delle malattie professionali appaiono necessari ulteriori interventi migliorativi di ordine legislativo e procedurale rispetto alle novità introdotte con il DM 14 gennaio 2008, nel quale sono state finalmente identificate chiaramente le patologie e sono state ricomprese molte altre forme morbose in precedenza non inserite nelle tabelle allegate. Il cambiamento, avvenuto negli ultimi anni, dello scenario produttivo e dell'organiz-

zazione del lavoro ha comportato modifiche profonde anche del panorama delle malattie professionali, che richiedono interventi di semplificazione per creare condizioni in grado di assicurare una migliore gestione della prevenzione e una giusta tutela previdenziale.

La ricerca sanitaria nel settore delle "malattie lavorative emergenti" appare pertanto essere ugualmente importante sul piano della programmazione sia per il ritorno di conoscenze sotto il profilo della prevenzione (non avendo senso parlare di prevenzione in assenza delle necessarie conoscenze), sia per assicurare una giusta tutela previdenziale, a oggi non sempre sufficientemente garantita.

Bibliografia essenziale

INAIL. Rapporto annuale, Anno 2007 e Anno 2009
 ISPEL. Regioni Malprof 2003-2004. Il terzo rapporto ISPEL. Regioni sulle malattie professionali. Prevenzione Oggi 2007; 1 (Suppl.)
 ISPEL. Il Registro Nazionale dei mesoteliomi. Secondo Rapporto, 2006

2.14. Malattie infettive emergenti o riemergenti

2.14.1. Introduzione

Le malattie infettive sono causate dall'azione di un microrganismo e possono presentarsi in forma sia endemica (malattie costantemente presenti in una popolazione o in una determinata area geografica) sia epidemica (repentino incremento del numero dei casi, superiore all'atteso). Quando un'epidemia è geograficamente molto estesa e interessa molti individui della popolazione si parla di pandemia.

Le epidemie e le pandemie sono sempre state concepite nell'immaginario collettivo come una pericolosa minaccia alla quale è difficile sottrarsi in caso di contagio. La percezione del pericolo è frutto di antiche esperienze legate a eventi epidemici che nel passato hanno flagellato le popolazioni: dalla peste nera di Atene (430 a.C.) alla peste di manzoniana memoria (1629), alla pandemia influenzale detta "Spagnola" (1918), fino ad arrivare ai

giorni nostri con l'AIDS (1980) e la SARS (*severe acute respiratory syndrome*) [2003]. Per secoli l'umanità ha dovuto subire passivamente questi eventi fino a che la definizione della teoria dei germi e la scoperta dei batteri, con l'identificazione di specifici microrganismi responsabili delle diverse malattie infettive, hanno permesso la successiva scoperta e lo sviluppo dei vaccini e degli antibiotici. Tuttavia, negli ultimi anni, nonostante gli enormi progressi fatti in campo biomedico, i microrganismi hanno continuato a emergere e riemergere e a diffondersi a livello mondiale senza alcuna possibile previsione. Le malattie infettive "emergenti" possono essere causate da microrganismi completamente nuovi mai isolati prima nell'uomo (es. SARS) oppure da microrganismi "riemergenti" (es. tubercolosi).

Le cause dell'emergere o riemergere dei microrganismi possono essere numerose: mutazioni genetiche, cambiamenti nel serbato-

io dell'infezione, nei vettori competenti, nel comportamento dell'uomo (come la velocità degli spostamenti aerei e l'urbanizzazione) e nell'ambiente. In aggiunta, tutti questi fattori possono interagire insieme e creare le condizioni affinché un microrganismo possa evolvere, acquistando così la capacità di raggiungere l'ospite e di adattarsi e diffondersi molto più facilmente nell'uomo.

A seconda che il microrganismo sia emergente o riemergente, le possibili cause e le misure di prevenzione da attuare possono essere diverse. Qualsiasi malattia infettiva può diventare emergenza quando assume un carattere epidemico o quando viene percepita dalla popolazione come pericolosa.

2.14.2. Rappresentazione dei dati

Numerose malattie infettive emergenti sono arrivate all'attenzione dell'opinione pubblica durante il 20° e 21° secolo, causando spesso paura e angoscia nella popolazione. Esempi recenti sono rappresentati dalla variante della malattia di Creutzfeldt-Jakob, malattia neurologica cronica degenerativa causata da un "agente infettivo" responsabile dell'encefalopatia spongiforme bovina (*bovine spongiform encephalopathy*, BSE), meglio conosciuta come malattia della "mucca pazza", adattata all'uomo. La sorveglianza della malattia di Creutzfeldt-Jakob e sindromi correlate è stata istituita in Italia nel gennaio 1993, con l'obiettivo di identificare eventuali cambiamenti nell'incidenza e nelle manifestazioni cliniche o neuropatologiche della malattia in seguito all'epidemia di BSE nel Regno Unito. Dal 2000 al 2010 sono stati segnalati in Italia circa 1.100 casi di malattia di Creutzfeldt-Jakob, solo uno dei quali causato dalla nuova variante legata alla "mucca pazza".

Anche l'influenza aviaria ha rappresentato, e rappresenta tuttora, un'importante malattia emergente. Causata da diversi sottotipi virali, è responsabile di numerose epidemie nel pollame e negli uccelli selvatici in Asia ed Europa e, occasionalmente, di casi umani. Diversi sono i ceppi influenzali di tipo A che possono causarla, ma negli ultimi anni

il sottotipo A/H5N1 si è diffuso in maniera importante tra gli uccelli selvatici, che rappresentano il principale serbatoio, eliminando il virus con saliva, secrezioni nasali e feci. Questi possono a loro volta infettare animali domestici che sviluppano la malattia provocando estese epidemie animali. Dal 1997 sono stati descritti casi sporadici di infezione umana da virus A/H5N1. Infatti, sebbene non sia ancora stata completamente dimostrata la capacità di trasmissione interumana del virus, l'estrema promiscuità di vita in alcune zone dell'Asia tra uccelli domestici, uomini e animali può favorire la trasmissione del virus all'uomo. Dal 2003 ad aprile 2011 l'OMS ha segnalato 530 casi e 313 decessi nell'uomo in tutto il mondo. In Italia, a seguito dei primi casi di infezione da virus A/H5N1 in alcuni cigni migratori, il Ministero della Salute ha emanato una serie di indicazioni e raccomandazioni per sorvegliare la malattia e prevenire la sua diffusione dagli uccelli selvatici agli allevamenti di volatili domestici e ad altri volatili in cattività e ha sviluppato nel 2006 un "Piano nazionale di preparazione e risposta a una pandemia influenzale". Infatti, l'influenza aviaria ha rappresentato e continua a rappresentare una malattia emergente con un forte potenziale pandemico.

Tuttavia, nonostante fosse riconosciuto come virus potenzialmente pandemico l'A/H5N1, il 24 aprile 2009 l'OMS ha lanciato l'allerta sul possibile rischio connesso alla diffusione di un nuovo virus influenzale di tipo A/H1N1 nell'uomo (isolato negli Stati Uniti e responsabile di numerosi casi severi in Messico) e al suo potenziale pandemico. L'intervento dell'OMS ha determinato il rapido innalzamento del livello di attenzione per la preparazione e la risposta a una pandemia influenzale da parte dei Governi di tutto il mondo.

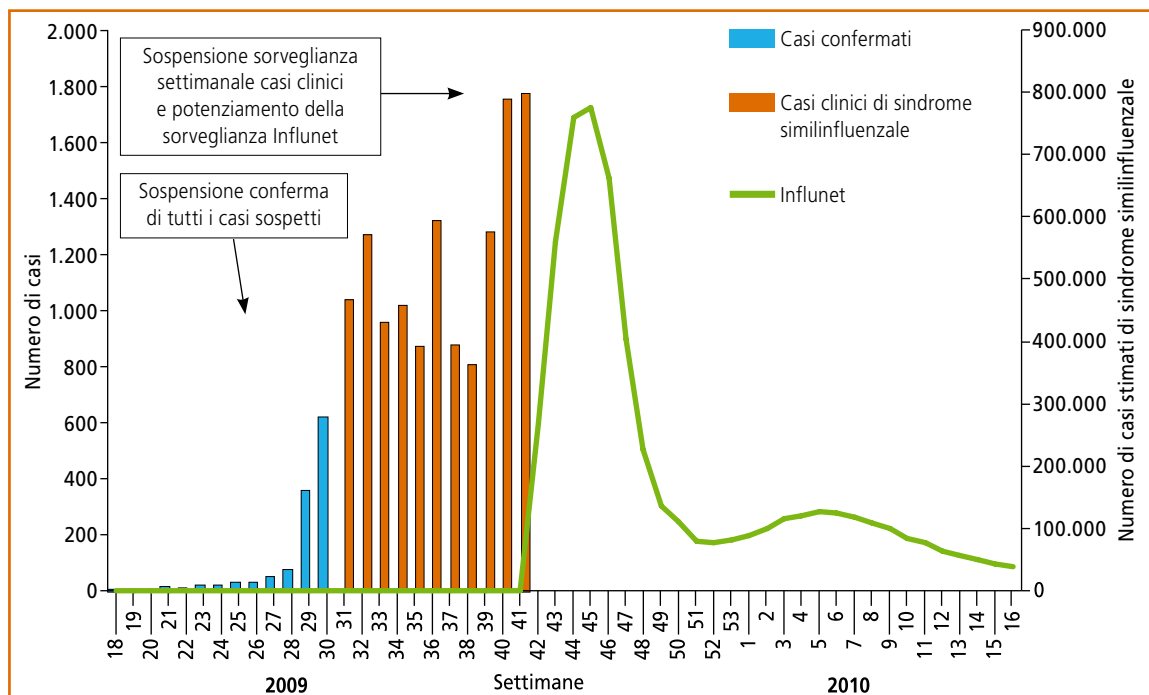
La diffusione del virus in diversi continenti (America, Europa, Australia, Asia) ha determinato, l'11 giugno 2009, la decisione dell'OMS di dichiarare il passaggio alla Fase 6 dei livelli di allerta pandemico, che decretava l'esistenza di uno stato di pandemia da nuovo virus influenzale, così come definito dal Piano di preparazione e risposta

alla pandemia influenzale OMS, aggiornato nel maggio 2009.

In Italia, dalla fine di aprile 2009, sono stati potenziati e attivati diversi sistemi di sorveglianza epidemiologica per monitorare l'andamento della pandemia, il suo impatto (in termini di incidenza, ospedalizzazioni, casi severi e decessi) e l'efficacia delle misure di mitigazione e contenimento (farmacologiche e non) messe in atto. Con la finalità di armonizzare la sorveglianza epidemiologica all'interno delle 21 Regioni e PA italiane, il Ministero della Salute ha pubblicato una serie di Circolari e Ordinanze relative alla sorveglianza della pandemia. Nella primissima fase di diffusione del virus pandemico veniva richiesta la conferma di laboratorio per tutti i casi sospetti; successivamente, il numero crescente dei casi e la trasmissione di comunità ormai stabilita in molte aree del mondo rendeva estremamente difficile la conferma di laboratorio per tutti i casi. Pertanto, da luglio 2009 in poi veniva raccomandata la conferma solo per un campione di casi clinici (ospedalizzati) e la segnalazione settimanale da parte delle Regioni dei casi di sindrome similinfluenzale (*influenza*

like illness, ILI), del campione di casi confermati di influenza da virus A/H1N1v, dei casi ospedalizzati e dei decessi. Il primo caso confermato di influenza pandemica importato in Italia e segnalato attraverso il sistema di sorveglianza attiva si è verificato il 24 aprile 2009 in un cittadino italiano che rientrava dal Messico. Successivamente, dall'1 maggio 2009 (settimana 18) al 18 ottobre 2009 (settimana 42) sono stati segnalati 15.791 casi di ILI. Il sistema di sorveglianza sentinella Influnet, dal 19 ottobre 2009 (settimana 43) al 15 novembre 2009 (settimana 46), ha evidenziato un repentino incremento del numero di ILI segnalate settimanalmente. Dal 16 novembre 2009 (settimana 47) il numero di casi è andato gradualmente riducendosi, fino a ritornare ai livelli di base il 3 gennaio 2010 (settimana 53) [Figura 2.15]. Le fasce di età più colpite sono risultate quelle dei bambini di età compresa tra 0 e 4 anni (incidenza cumulativa: 232 per 1.000 assistiti) e tra 5 e 14 anni (271 casi per 1.000); viceversa, l'incidenza è andata decrescendo all'aumentare dell'età e ha raggiunto il valore minimo negli anziani (da 64 per 1.000 assistiti tra 15 e 64 anni a 26 per 1.000 tra gli

Figura 2.15. Andamento delle sindromi similinfluenzali in Italia dal maggio 2009 all'aprile 2010.



Fonte: Istituto Superiore di Sanità e Ministero della Salute – Anni 2009-2010.

individui di età pari o superiore a 65 anni). In totale, dal 19 ottobre 2009 alla fine di aprile 2010 il 9% della popolazione italiana si è ammalato di ILI. Sono stati segnalati 260 decessi in casi confermati di influenza pandemica soprattutto nella fascia di età 15-64 anni, in cui normalmente non si rileva un'elevata letalità. Il Ministero della Salute ha previsto la progressiva vaccinazione con vaccino pandemico di almeno il 40% della popolazione residente, secondo un piano che stimava di vaccinare 8,6 milioni di persone entro il 31 dicembre 2009 e la rimanente quota nei primi mesi del 2010. L'Italia è stata il primo Paese europeo a partire con la vaccinazione per la nuova influenza A/H1N1v. Per la rilevazione della copertura vaccinale è stato costruito un sistema per la rilevazione settimanale delle dosi di vaccino pandemico somministrate da Regioni e PA nelle categorie in cui il vaccino era raccomandato. Nella *Tabella 2.18* è riportato il numero di prime e seconde dosi di vaccino pandemico somministrate per Regione e PA. Tra le malattie infettive riemergenti vi è la

tubercolosi (TBC), una malattia che ci si illudeva destinata a scomparire, ma che invece rappresenta una problematica molto attuale soprattutto tra i gruppi vulnerabili della popolazione, come i migranti e le persone sieropositive all'HIV.

La TBC è una malattia infettiva, contagiosa, a decorso cronico, conosciuta fin dall'antichità. Nei Paesi occidentali, sia per l'isolamento dei malati contagiosi nei sanatori, sia per il diffuso miglioramento delle condizioni di vita della popolazione, la TBC ha iniziato a diminuire alla fine del 19° secolo. Poi, grazie alla terapia antitubercolare, la mortalità e, più gradualmente l'incidenza si sono notevolmente ridotte. All'inizio degli anni Ottanta la TBC sembrava essere, nei Paesi Occidentali, sulla strada dell'eradicazione definitiva e almeno sotto controllo nei Paesi in via di sviluppo. Tuttavia, nel decennio successivo si è invece riaffacciata in tutto il mondo, come una vera e propria minaccia per l'uomo. La riemergenza della TBC, indicata dall'OMS come grave problema di sanità pubblica a livello

Tabella 2.18. Numero di prime e seconde dosi di vaccino pandemico somministrate per Regione e Province Autonome in Italia (stagione 2009-2010)

Regione	Numero di prime e seconde dosi somministrate	Popolazione eleggibile	Copertura vaccinale (%)
Piemonte	26.898	644.407	4,174070114
Valle d'Aosta	1.132	65.111	1,73856952
Lombardia	152.539	3.702.893	4,119454707
PA di Bolzano	5.729	196.400	2,91700611
PA di Trento	8.288	181.300	4,571428571
Veneto	80.528	1.972.309	4,08293021
Friuli Venezia Giulia	19.250	432.019	4,455822545
Liguria	19.981	470.027	4,251032388
Emilia Romagna	158.581	1.588.623	9,982292841
Toscana	52.896	1.408.325	3,755951219
Umbria	19.374	305.251	6,346907954
Marche	29.399	568.250	5,173603168
Lazio	36.188	2.566.706	1,409900472
Abruzzo	15.764	186.202	8,466074478
Molise	2.973	115.025	2,58465551
Campania	54.526	929.610	5,865470466
Puglia	51.123	2.028.133	2,520692676
Basilicata	6.190	252.103	2,455345633
Calabria	31.558	842.343	3,746454829
Sicilia	87.617	2.223.680	3,940180242
Totale	860.534	20.678.717	4,161447734

Fonte: Istituto Superiore di Sanità e Ministero della Salute – Stagione 2009-2010.

mondiale già dal 1993, non accenna a diminuire. È stato stimato che circa un terzo della popolazione mondiale ospita il micobatterio tubercolare (MTB) allo stato di latenza (infezione tubercolare latente o ITL). Ogni anno si registrano più di 9 milioni di nuovi casi e 2 milioni di decessi e, secondo alcune stime, si manifestano oltre 400.000 casi di tubercolosi resistente ai farmaci.

L'Italia è un Paese a bassa prevalenza (< 10 casi per 100.000 abitanti), anche se esistono significative differenze tra Nord e Sud del Paese e tra persone nate in Italia e persone nate all'estero. Negli ultimi venticinque anni il trend è stato sostanzialmente stabile (intorno ai 7 casi per 100.000 abitanti). Il tasso di incidenza nel 2008 era 7,66 casi per 100.000 abitanti. Nell'ultimo decennio si sono osservati una progressiva diminuzione dell'incidenza negli ultrasessantacinquenni (8 casi/100.000) e un lieve e progressivo incremento tra i giovani (classe di età 15-24 anni: 9 casi/100.000). Gli immigrati hanno un rischio relativo di andare incontro a TBC che è 10-15 volte superiore rispetto alla popolazione italiana e comunque contraggono la malattia nei primi 3-5 anni di soggiorno in Italia. Il tasso grezzo di mortalità per tubercolosi nel 2006 era di 0,7 decessi per 100.000 abitanti e circa il 55% dei decessi totali si è verificato in soggetti di sesso maschile.

Negli ultimi anni si è registrato, inoltre, un lento ma progressivo aumento delle resistenze ai farmaci antitubercolari. La percentuale di TBC multiresistente (MDR) in Italia nel 2008 è lievemente aumentata rispetto al 2007, attestandosi al 3,7% del totale dei ceppi analizzati.

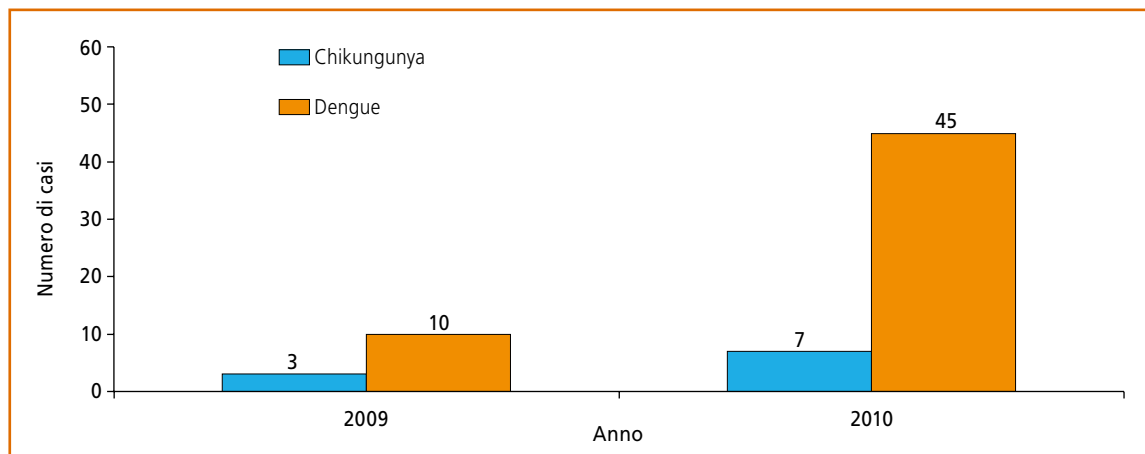
Il più noto tra i virus emergenti è sicuramente quello dell'immunodeficienza umana (HIV), che è stato riscontrato, in una forma simile, in alcune scimmie. L'HIV, dopo alcuni passaggi di specie, si è adattato all'uomo e si è trasmesso fino a causare una vera e propria pandemia. Attualmente si contano 33 milioni di infetti nel mondo. Dall'inizio dell'epidemia, l'infezione da HIV è estremamente mutata. È aumentata l'età mediana delle persone che ricevono oggi una diagnosi di infezione da HIV: nel

2008 è 38 anni per i maschi e 34 anni per le femmine; sono aumentati i casi attribuibili a contatti eterosessuali e omosessuali, che nel 2008 costituiscono complessivamente il 75% di tutte le segnalazioni (in particolare i contatti omosessuali rappresentano il 29% e i contatti eterosessuali il 46%). Infine, sono aumentate le nuove diagnosi tra la popolazione straniera: nel 2008, su tre persone che vengono diagnosticate come HIV positive per la prima volta una è di nazionalità straniera.

Da alcuni decenni fattori collegati a cambiamenti climatici e a fenomeni legati alla globalizzazione hanno portato all'aumento dei viaggi a scopo turistico, professionale o di scambi commerciali, determinando l'introduzione di microrganismi responsabili di malattie riemergenti e l'importazione e la riproduzione di nuove specie di vettori (es. zanzare del genere *Aedes albopictus*) provenienti da Paesi "esotici". Questa situazione, insieme ad altri fattori rilevanti (flussi migratori di specie di uccelli serbatoi di alcune malattie e acquisizione di competenza da parte di alcuni vettori per microrganismi patogeni), ha determinato, anche in Italia, l'aumento del rischio di introduzione e di trasmissione autoctona di alcune malattie trasmesse da vettori come la malattia da West Nile, la Dengue e la Chikungunya. Infatti, a causa dell'incremento del turismo verso aree endemiche sono stati segnalati numerosi casi importati di Chikungunya da aree tropicali, che in alcuni casi hanno dato luogo a epidemie a trasmissione autoctona, come nel caso dell'Emilia Romagna nel 2007. In seguito a questo episodio sono stati osservati solo casi importati di malattia (3 nel 2009 e 7 nel 2010) in viaggiatori provenienti da aree endemiche (Sud-Est Asiatico, Africa e Sud America). Viceversa, rispetto agli anni precedenti si è osservato un incremento del numero di casi importati di Dengue, che da 10 casi nel 2009 sono passati a 45 nel 2010 (*Figura 2.16*).

Per quanto riguarda la malattia da virus West Nile, dopo la segnalazione di un focolaio epidemico in cavalli allevati nella zona di Padule di Fucecchio (Toscana) nel 1998, non erano più stati descritti casi in Italia né

Figura 2.16. Numero di casi importati di Chikungunya e Dengue in Italia (2009-2010).



Fonte: CNESPS, ISS – Anni 2009-2010.

nell'uomo né negli animali. Grazie al Piano di Sorveglianza Veterinaria Nazionale per la West Nile, nel 2008, a distanza di 10 anni, sono stati segnalati casi in cavalli allevati in Emilia Romagna e in seguito a questa segnalazione la Sorveglianza epidemiologica umana ha permesso di identificare 8 casi umani di malattia neuroinvasiva da virus West Nile (WNND) in 3 Regioni (Emilia Romagna, Lombardia e Veneto). Successivamente, le Regioni interessate hanno attivato Piani Regionali di Sorveglianza epidemiologica umana delle forme di WNND. Nel 2009, il numero di casi umani è aumentato con la segnalazione di 18 casi (9 in Emilia Romagna, 7 in Veneto e 2 in Lombardia), 4 dei quali deceduti. Nel 2010, anno di pubblicazione della Circolare del Ministero della Salute "Sorveglianza della malattia da West Nile", in Italia si è osservata un'importante flessione del numero dei casi, con solo 3 casi autoctoni di WNND segnalati dalla Regione Veneto (Figura 2.17) e 2 casi importati in pazienti che rientravano dalla Romania.

2.14.3. Esposizione e valutazione critica dei dati

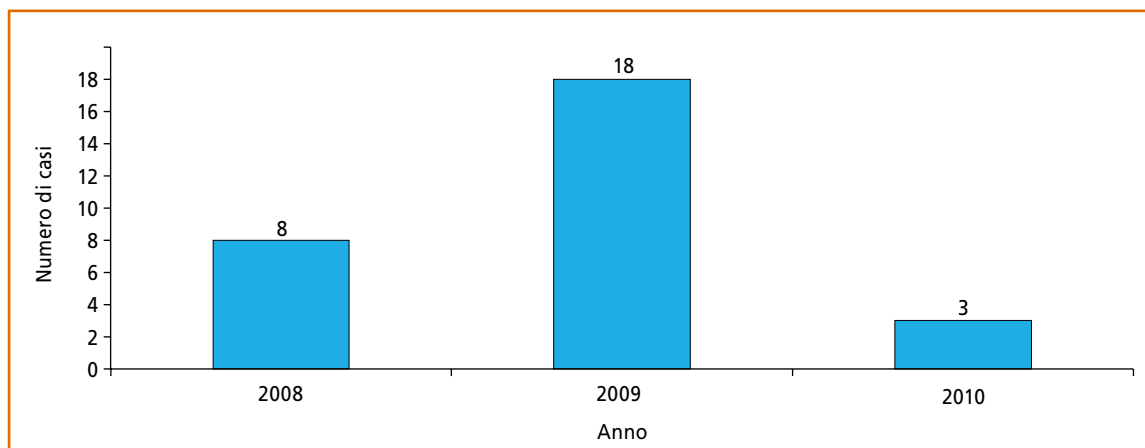
I dati presentati evidenziano l'effettivo rischio di introduzione e diffusione di malattie sconosciute o ormai dimenticate sul territorio nazionale. I dati mostrano come negli

ultimi due anni si sia osservato un incremento del numero dei casi importati di Dengue in Italia, dovuto principalmente a una recrudescenza della malattia in aree endemiche. Tenendo conto che nell'estate del 2010 sono stati descritti 2 casi autoctoni di Dengue in Europa, nel Sud della Francia (Nizza) e in Croazia, appare rilevante monitorare il fenomeno durante la stagione in cui il vettore è attivo (giugno-novembre) anche sul territorio nazionale. Inoltre, non bisogna abbassare la guardia nei confronti del virus di West Nile che, nonostante abbia causato nel 2010 un numero di casi di WNND inferiore rispetto agli anni precedenti, non ha smesso di circolare negli animali.

Nel 2009, la sorveglianza epidemiologica promossa per monitorare la diffusione del virus pandemico A/H1N1v ha permesso di descrivere come la pandemia abbia completamente modificato il quadro epidemiologico dell'influenza, osservato negli ultimi 10 anni di sorveglianza Influnet, in Italia. È stato così possibile descrivere l'insorgenza del picco epidemico, di casi e di decessi, tra ottobre e novembre, in un periodo dell'anno in cui normalmente non si osserva.

Indicazioni per la programmazione. L'emergenza e la riemersione di malattie infettive coinvolgono molti fattori tra loro connessi. Viaggi e commerci internazionali, interazioni economiche e politiche, relazioni interumane e tra uomo e animali continuano a

Figura 2.17. Andamento del numero dei casi di malattia neuroinvasiva da virus di West Nile in Italia (2008-2010).



Fonte: CNESPS, ISS – Anni 2008-2010.

interessare il sistema della globalizzazione. Da queste interazioni può scaturire, per via accidentale o deliberata, la comparsa di nuovi e sconosciuti agenti di malattie infettive, così come la ricomparsa di malattie da tempo dimenticate e la modificazione di agenti infettivi tali da condizionarne la maggiore diffusibilità e virulenza o la diffusione in nuove aree geografiche. Le soluzioni per limitare la diffusione di infezioni emergenti e riemergenti richiedono l'interazione di più discipline mediche, ambientali e veterinarie a livello locale, nazionale, europeo e globale. Lo strumento valido per monitorare l'introduzione delle malattie emergenti e riemergenti è rappresentato dalla sorveglianza epidemiologica che consente, grazie alla sua flessibilità, di individuare e fronteggiare le emergenze sanitarie. Inoltre, i dati raccolti rappresentano uno strumento essenziale per

stimare l'impatto delle malattie nella popolazione e per valutare l'efficacia delle misure di contenimento e mitigazione disponibili.

Bibliografia essenziale

- European Center for Disease Prevention and Control. Consultation on mosquito-borne disease transmission risk in Europe. Meeting report. Parigi, 26 novembre 2010. http://www.ecdc.europa.eu/en/publications/Publications/Forms/ECDC_DispForm.aspx?ID=635. Ultima consultazione: settembre 2011
- Istituto Superiore di Sanità. Malattia di Creutzfeldt-Jakob e sindromi correlate. <http://www.iss.it/rncj>. Ultima consultazione: settembre 2011
- Rezza G, Nicoletti L, Angelini R, et al. Infection with chikungunya virus in Italy: an outbreak in a temperate region. *Lancet* 2007; 370: 1840-6
- Rizzo C, Bella A, Declich S, et al. La sorveglianza epidemiologica integrata della pandemia influenzale da virus A/H1N1v nella stagione 2009-2010. *Rapporto ISTISAN* 2010; 10/46, iv: 48
- Rizzo C, Vescio F, Declich S, et al. West Nile virus transmission with human cases in Italy, August-September 2009. *Euro Surveill* 2009; 14: 19353

2.15. Malattie della bocca e dei denti

2.15.1. Introduzione

È pressoché rimasto invariato, rispetto al biennio 2007-2008, il quadro epidemiologico delle principali patologie del cavo orale (carie, malattia parodontale, edentulia,

cancro della bocca). Diversa è, invece, la situazione relativa ai disturbi temporomandibolari (DTM), che rappresentano la condizione clinica di dolore muscoloscheletrico più frequente dopo il mal di schiena e sono la principale causa del dolore di origi-

ne non dentaria nella regione oro-facciale. L'eziologia e la fisiopatologia dei DTM è poco conosciuta; a volte, purtroppo, si tratta di disordini associati a trattamenti odontoiatrici non eseguiti "a regola d'arte".

2.15.2. Rappresentazione dei dati

Negli ultimi tempi, nel nostro Paese, si è assistito a un aumento delle diagnosi di DTM legato al fatto che un maggiore numero di pazienti si è rivolto a centri specialistici a causa della lamentata alterazione dello stato funzionale e della conseguente riduzione della qualità di vita.

La prevalenza dei sintomi nella popolazione, riportata nella letteratura internazionale, varia dal 16% al 39%, mentre quella dei segni dal 23% al 33%. Questi dati concordano con quelli ricavati da studi epidemiologici condotti sul territorio italiano.

In ordine di frequenza si riscontrano: dolore dei muscoli masticatori alla palpazione, rumori dell'articolazione temporomandibolare (ATM), dolore dell'ATM alla palpazione e limitazione della dinamica mandibolare. I segni della mioartropatia si riscontrano, pur con una scarsa prevalenza, già in soggetti in età infantile (3-6 anni), aumentando poi fino ad avere negli adolescenti la medesima frequenza rilevata nei soggetti adulti. La prevalenza del dolore muscolare nella popolazione di pazienti riportata nella letteratura internazionale varia dal 76% al 31%, quella del dolore articolare è compresa tra l'80% e il 14%, quella del rumore articolare tra il 66% e il 30%. Nella popolazione di pazienti italiani la prevalenza dei segni e sintomi disfunzionali è sovrapponibile.

La richiesta di trattamento per patologie temporomandibolari è notevolmente aumentata negli ultimi anni, anche a seguito di una forte divulgazione da parte dei mass-media dell'importanza sociale delle varie problematiche disfunzionali e del dolore oro-facciale, con le implicazioni relative al bruxismo, alle apnee notturne, alle cefalee, ai dolori cervicali e alla postura. La maggior parte degli studi effettuati sulla popolazione di pazienti che richiedono trattamento per DTM ripor-

ta una prevalenza maggiore nelle donne, particolarmente nell'età riproduttiva, con un rapporto femmine:maschi che varia da 2:1 a 7:1. In generale, i pazienti presentano frequentemente più di una diagnosi DTM, a conferma della complessità sintomatologica. La presenza di più diagnosi disfunzionali influenza naturalmente anche l'impatto prognostico. La prevalenza di diagnosi multiple è stata riportata in circa il 50% della popolazione di pazienti, con una combinazione di patologie muscolari e articolari.

2.15.3. Esposizione e valutazione critica dei dati

I disordini temporomandibolari sono considerati patologie benigne, a prognosi favorevole e autolimitanti nella maggior parte dei casi. Tuttavia, in relazione al fatto che rappresentano una causa di riduzione della qualità di vita, importanti risorse economiche vengono impiegate dai pazienti per la loro risoluzione. Non essendo presenti in letteratura lavori europei e italiani recenti, in merito alle risorse necessarie per la presa in carico di pazienti affetti da DTM, nell'ambito della programmazione sanitaria, si fa riferimento a studi effettuati negli Stati Uniti, dove, sebbene le figure professionali che trattano pazienti con DTM siano numerose (chiropratico, massaggiatore, chirurgo orale, fisioterapista, psicologo, oculista, medico generico), l'odontoiatra rappresenta sicuramente lo specialista di riferimento. Per quel che concerne i costi, il 75% della spesa per le cure dei pazienti DTM trattati precocemente e addirittura il 90% di quelli non trattati sono dovuti a terapie odontoiatriche. Inoltre, il trattamento precoce del paziente disfunzionale consente un abbattimento dei costi di circa i due terzi.

Bibliografia essenziale

- Abou-Atme YS, Zawawi KH, Melis M. Prevalence, intensity, and correlation of different TMJ symptoms in Lebanese and Italian subpopulations. *J Contemp Dent Pract* 2006; 7: 71-8
- Gonçalves DA, Dal Fabbro AL, Campos JA, et al. Symptoms of temporomandibular disorders in the

- population: an epidemiological study. *J Orofac Pain* 2010; 24: 270-8
- Manfredini D, Chiappe G, Bosco M. Research diagnostic criteria for temporomandibular disorders (RDC/TMD) axis I diagnoses in an Italian patient population. *J Oral Rehabil* 2006; 33: 551-8
- Stowell AW, Gatchel RJ, Wildenstein L. Cost-effectiveness of treatments for temporomandibular disorders: biopsychosocial intervention versus treatment as usual. *J Am Dent Assoc* 2007; 138: 202-8
- Vollaro S, Michelotti A, Cimino R, et al. Epidemiologic study of patients with craniomandibular disorders. Report of data and clinical findings. *Minerva Stomatol* 2001; 50: 9-14
- Winocur E, Steinkeller-Dekel M, Reiter S, et al. A retrospective analysis of temporomandibular findings among Israeli-born patients based on the RDC/TMD. *J Oral Rehabil* 2009; 36: 11-7

2.16. Il paziente complesso

Il miglioramento delle condizioni socio-sanitarie e l'aumento della sopravvivenza a condizioni cliniche che in passato risultavano fatali hanno portato progressivamente a una profonda modificazione dello scenario di cura. Parallelamente all'invecchiamento della popolazione si è avuto un progressivo incremento delle malattie ad andamento cronico, spesso presenti contemporaneamente nello stesso individuo, le cui caratteristiche sono descritte, a confronto con quelle ad andamento acuto, nella *Tabella 2.19*.

Se, infatti, nel passato la priorità in ambito sanitario è stata quella di controllare e ridurre l'impatto delle malattie acute sulla sopravvivenza, tanto che la stessa organizzazione sanitaria è stata incentrata sul sistema dei *Diagnosis Related Group* (DRG), oggi gli obiettivi principali sono la gestione del malato cronico e la definizione di nuovi percorsi assistenziali, che siano in grado di

prendere in carico l'individuo malato nel lungo termine e prevenire la disabilità, garantendo, quindi, sia la continuità assistenziale ospedale-territorio, sia l'integrazione degli interventi socio-sanitari. Infatti, il modello dell'individuo malato cui più comunemente ci si riferisce è non tanto l'individuo affetto da un'unica e definita malattia, acuta e risolvibile nel breve-medio termine, quanto piuttosto un malato cronico, affetto da più patologie incidenti contemporaneamente, in cui il fenotipo clinico risultante è determinato e influenzato non solo da fattori biologici (malattia-specifici), ma anche da determinanti non biologici (status sociofamiliare, economico, ambientale, accessibilità alle cure ecc.). Questi ultimi interagiscono fra di loro e con i fattori malattia-specifici in maniera dinamica, a delineare la tipologia del "malato complesso", che diviene, quindi, il paradigma di

Tabella 2.19. Caratteristiche delle malattie acute e croniche

Malattie acute	Malattie croniche
■ Insorgenza improvvisa	■ Insorgenza graduale nel tempo
■ Episodiche	■ Continue
■ Eziopatogenesi specifica e ben identificabile	■ Eziopatogenesi multipla e non sempre identificabile
■ Cura specifica a intento risolutivo	■ Cura continua, raramente risolutiva
■ Spesso disponibile una specifica terapia o trattamento	■ Terapia causale spesso non disponibile
■ La cura comporta il ripristino dello stato di salute	■ La <i>restitutio ad integrum</i> è impossibile e si persegue come obiettivo il miglioramento della qualità di vita
■ Assistenza sanitaria di breve durata	■ Assistenza sanitaria a lungo termine (presa in carico del malato)

una multimorbidità attenta anche alle problematiche non biologiche.

La presenza di patologie croniche, soprattutto se associate contemporaneamente nello stesso individuo, richiede una gestione del malato e il raggiungimento di obiettivi di cura molto differenti da quelli delle malattie acute. La gestione dei malati affetti da patologie croniche è infatti influenzata e gravata dall'impiego di trattamenti farmacologici multipli, spesso di lunga durata e somministrati con schemi terapeutici intricati e di difficile gestione, che a loro volta possono ridurre la compliance degli individui malati, aumentare il rischio di interazioni farmacologiche, reazioni avverse ai farmaci e prescrizioni inappropriate. La presenza di più patologie croniche induce il malato a richiedere l'intervento di più figure professionali specialistiche, che possono prescrivere interventi frammentati, focalizzati più sul trattamento della singola malattia che sulla gestione del malato nella sua interezza, o dare origine a istruzioni contrastanti per l'individuo malato. Questo determina un aumento del rischio di duplicazioni diagnostiche e terapeutiche, che a loro volta contribuiscono all'aumento della spesa sanitaria e rendono difficoltosa la partecipazione del paziente stesso al processo di cura, che nel caso delle patologie croniche è di primaria importanza. Inoltre, i pazienti con più patologie croniche hanno un maggiore rischio di andare incontro ad outcome negativi, quali aumento della morbidità, sia fisica sia psicologica, aumentata frequenza e durata di ospedalizzazione, aumentato rischio di disabilità e non autosufficienza, peggiore qualità di vita e aumento del rischio di mortalità. La stessa definizione che l'OMS ha dato delle malattie croniche, descritte come “problemi di salute, che richiedono un trattamento continuo durante un periodo di tempo da anni a decenni”, fornisce un riferimento chiaro dell'impegno di risorse, umane, gestionali ed economiche, in termini sia di costi diretti (ospedalizzazione, farmaci, assistenza medica ecc.) sia di costi indiretti (mortalità prematura, disabilità nel lungo termine, ridotta qualità di vita ecc.), necessario per il con-

trollo di tali patologie. Si stima, infatti, che circa il 70-80% delle risorse sanitarie a livello mondiale sia speso oggi per la gestione delle patologie croniche; dato, questo, che diviene tanto più preoccupante alla luce delle proiezioni epidemiologiche, secondo cui nel 2020 tali condizioni rappresenteranno l'80% di tutte le patologie nel mondo. Infine, gli obiettivi di cura nei pazienti con più patologie croniche, non potendo essere rivolti alla risoluzione del quadro clinico, sono piuttosto finalizzati al miglioramento dello stato funzionale, alla minimizzazione della sintomatologia dolorosa, alla prevenzione della disabilità e al miglioramento della qualità di vita.

È necessario sottolineare che la presenza di più patologie ad andamento cronico nello stesso individuo non definisce in modo esaustivo le peculiarità del malato “complesso”.

Lo stesso utilizzo di termini quali comorbidità o multimorbidità, sebbene rappresenti il tentativo di prendere in considerazione contemporaneamente le patologie di cui un individuo è affetto, non è in grado di esprimere adeguatamente la fitta rete di determinanti che intercorrono nel definire lo stato di salute del malato (*Tabella 2.20*).

Infatti, l'individuo malato deve essere necessariamente valutato nella sua interezza e non può più essere semplicemente destrutturato nelle singole patologie di cui è affetto (valutate in maniera analitica e isolata dal “tutto-individuo”). È il soggetto umano e non la malattia che deve divenire il focus centrale della medicina: “*It is much more important to know what sort of patient has a disease than to know what kind of a disease a patient has*” (William Osler).

Infatti, altri determinanti non legati alla malattia, quali il basso livello di educazione, la mancanza di un adeguato supporto familiare ed economico, il mancato accesso alle cure, o la presenza di limitazioni funzionali o degli organi di senso, influenzano negativamente non solo l'outcome clinico e gestionale, ma anche la percezione che l'individuo ha del proprio stato di benessere psicofisico. Lo stato di salute del malato complesso non può essere quindi adeguatamente spiegabile, né

Tabella 2.20. Definizioni di comorbidità e multimorbidità

Comorbidità	Multimorbidità
Presenza di ogni altra patologia distinta preesistente o coesistente rispetto alla malattia "indice", ovvero alla malattia che determina un peggioramento dello stato di salute in un individuo, e/o l'evento acuto o la malattia che ne condiziona maggiormente la prognosi	L'intercorrenza di due o più malattie o condizioni mediche nello stesso individuo
La definizione della malattia indice è a sua volta fortemente influenzata dal punto di vista dell'operatore sanitario che si trova a gestire tale patologia	

predetto, dalla conoscenza e comprensione delle malattie costituenti e necessita, per la sua definizione, della valutazione, oltre che dei determinanti biologici, anche di quelli non biologici, che interferiscono e influenzano l'estrinsecazione della malattia. A ciò si deve associare l'analisi di tutte le interazioni dinamiche e mutevoli che tali determinanti possono avere tra loro. Il malato complesso è, infatti, definito oltre che dalla diversità genotipica e, quindi, fenotipica, dall'intreccio dinamico tra determinanti clinici (malattia-specifici) e non clinici (aspetti genetici inclusa la *gene-environment interaction*, fattori ambientali, status sociofamiliare, status economico, aspetti psicologici ecc.), dalla disponibilità e accessibilità ai servizi di cura e dalle priorità che di volta in volta vengono percepite e identificate nel processo di cura da parte dell'operatore sanitario e/o dello stesso individuo malato. Il malato complesso può essere assimilato, in maniera figurata, a un sistema reticolare (network), composto da numerosi nodi (le parti) e tratti di unione – interazioni –, in cui l'entità e il grado delle connessioni che si vengono a stabilire tra i singoli nodi possono variare per quantità e qualità in maniera dinamica nel tempo. L'interazione dinamica ed emergente delle singole parti (sistemi, organi, tessuti, cellule e molecole) e determinanti (biologici, psicologici, ambientali, funzionali ecc.) caratterizza il malato complesso, rendendo necessario un processo di cura che non sia predefinito, ma che sia in grado di rispondere alle esigenze dell'individuo malato che possono modificarsi nel tempo, in modo da identificarne le priorità.

Tali peculiarità dei malati complessi e la necessità di adempiere a nuovi bisogni di cura hanno iniziato un processo di progressiva presa di coscienza dell'inadeguatezza sia dell'approccio clinico basato sul trattamento delle singole malattie prese singolarmente, sia dell'attuale sistema sanitario, fortemente ospedale-centrico e meno diretto sul territorio, che rappresenta, invece, il contesto ideale per la gestione dei malati complessi. Finora in campo sanitario è stato favorito, infatti, l'impiego di un approccio analitico, settoriale e specialistico, che utilizzando un procedimento deduttivo-inferenziale e analogico permettesse, una volta identificati i segni e i sintomi della malattia, di ricercare, ove possibile, la causa specifica della malattia stessa e quindi di scegliere il trattamento farmacologico più efficace e tollerabile sulla base dei risultati dei grandi *trials* clinici randomizzati (RCT), in modo da impiegare dati *evidence-based*. Questo approccio malattia-centrico, in cui le malattie sono individuate come entità ontologiche separate dal punto di vista fisiopatologico e terapeutico, sebbene abbia permesso di acquisire gran parte delle attuali conoscenze, relativamente al trattamento delle singole patologie, nonché la stesura di Linee guida diagnostico-terapeutiche, risulta, tuttavia, inadeguato per la gestione dei malati complessi. Diviene, infatti, sempre più difficile applicare nel singolo individuo malato i suggerimenti e le indicazioni relative a ciascuna patologia provenienti dalle Linee guida senza incorrere nel rischio di un maggiore onere terapeutico, di un aumento di effetti collaterali

o addirittura in conseguenze indesiderate o nel peggioramento delle altre condizioni cliniche presenti. Risale ormai a cinque anni fa una pubblicazione sul *Journal of American Medical Association* nella quale, attraverso la presentazione di un caso clinico di un' "ipotetica" (ma poi forse non così ipotetica nel mondo reale) donna di 79 anni affetta da BPCO, diabete di tipo 2, osteoporosi, ipertensione arteriosa e osteoartrite, venivano evidenziati i limiti dell'applicazione delle Linee guida malattia-specifiche in presenza di più patologie contemporaneamente. Tra l'altro, questo diviene ancora più preoccupante se si prende in considerazione la discussa validità applicativa dei risultati ottenuti nei grandi studi clinici dai quali, come è noto, i malati "complessi" (spesso anziani) sono esclusi.

Oggi, quindi, non si può più prescindere nel processo di cura e di assistenza degli individui malati dalla valutazione delle molteplici e dinamiche interazioni a cui le diverse patologie possono dare vita o dall'influenza e dalle interferenze che i fattori non malattia-specifici esercitano sullo stato di salute degli individui malati.

Per tale motivo, la mera applicazione delle conoscenze derivanti dalle Linee guida, incentrate sul trattamento della singola malattia, più che sulla gestione dell'individuo malato nella sua interezza, non è in grado di definire un processo di cura che sia individualizzato, multiprofessionale, "cucito" (il "tailored" o "personalised" della letteratura anglosassone) sul paziente.

Ed è nell'ambito di questo contesto e a causa del *gap* che si è venuto a creare tra conoscenze scientifiche e loro applicabilità al letto del malato complesso che il personale sanitario si trova sempre più spesso ad agire in situazioni di incertezza, senza il supporto di dati *evidence-based* e senza il sostegno di un'organizzazione sanitaria che sia strutturata per rispondere alle esigenze dei malati complessi. È sempre più evidente che la presa in carico del malato complesso nel lungo termine non può essere adeguatamente soddisfatta dall'attuale realtà sanitaria. Quest'ultima è, infatti, incentrata sul ricovero ospedaliero, soprattutto di breve

durata e ad alto impatto tecnologico ed è definito da indicatori di costo basati sul sistema dei DRG, che hanno il compito di identificare nell'ambito delle patologie di cui un individuo è affetto una gerarchia di diagnosi principali, senza prendere in considerazione tutti i determinanti che contribuiscono alla determinazione del fenotipo risultante. Inoltre, dal punto di vista della programmazione sanitaria, un'inadeguata valutazione della complessità e il mancato coordinamento tra le varie specialità possono portare a ritardi diagnostico-terapeutici, riammissioni improprie in ospedale, frammentazione e duplicazioni terapeutiche e inadeguata allocazione delle risorse. Tutto questo diviene ancora più rilevante, poiché al momento non sono disponibili strumenti per monitorare, oltre l'impatto clinico della complessità, quello economico, soprattutto in un momento in cui le risorse erogabili in campo sanitario sono limitate. È noto, infatti, che anche da un punto di vista economico i costi richiesti per la gestione di un malato complesso sono superiori alla somma delle spese per singola patologia.

Tuttavia, non potendo prescindere dalla realtà sanitaria ed economica attuale, l'approccio al malato complesso non vuole proporre una comprensione olistica dell'individuo, ma piuttosto fornire le conoscenze e gli strumenti per saper identificare, nell'ambito di una visione globale dell'individuo malato fra tutti i determinanti e le loro connessioni, quelle che hanno un ruolo chiave nell'influenzare lo stato di salute dell'individuo, in modo da identificare le priorità e pianificare una strategia terapeutica e assistenziale multiprofessionale e personalizzata. In tal modo e attraverso il ripensamento delle modalità assistenziali, si potrebbero fornire ai malati cronici e complessi nuovi percorsi di cura, sempre più individualizzati e in grado di rispondere ai bisogni di cura di questi malati, non più ammessi negli ospedali o da questi dimessi molto precocemente perché "clinicamente stabili". Questo favorirebbe la presa in carico di questi individui malati nel lungo termine, garantendo sia la continuità assistenziale ospe-

dale-territorio, sia l'integrazione degli interventi sociosanitari, e favorendo il mantenimento, il più a lungo possibile, nel proprio ambiente di vita, con l'obiettivo anche di migliorare la qualità di vita del paziente e l'umanizzazione del trattamento.

Questo nuovo approccio al malato complesso ha quindi l'obiettivo, seppure ambizioso, di acquisire tutte le conoscenze necessarie per gestire l'attuale incertezza di fronte al malato, passando da una medicina impersonale, incentrata sulla cura della singola malattia, a una medicina che identifichi nel malato l'obiettivo prioritario.

Diviene quindi importante, una volta identificati i determinanti della complessità, proporre nuove strategie di ricerca traslazionale, che non escludano a priori i quadri di complessità clinica, definire e creare percorsi diagnostici e assistenziali che possano permettere una gestione coordinata, multiprofessionale e a lungo termine del paziente complesso e possano garantire la continuità assistenziale. L'elaborazione e l'attuazione di un progetto così definito comportano necessariamente un iniziale impiego di risorse economiche, utilizzate per la formazione del personale sanitario e per l'organizzazione di strutture dedicate.

La formazione del personale sanitario, inoltre, deve avere come scopo non solo il raggiungimento di adeguate competenze, ma anche l'acquisizione della capacità, ovvero l'abilità di adattarsi ai cambiamenti, gene-

rare nuove conoscenze e migliorare costantemente le prestazioni, in modo da garantire un'erogazione delle cure sanitarie adattabile a un contesto in continua evoluzione. Il costo di tale investimento sarebbe, tuttavia, controbilanciato nel lungo termine da un'ottimizzazione della spesa sanitaria, attraverso il recupero di efficacia, appropriatezza ed efficienza e la riduzione del rischio di duplicazioni prescrittive diagnostiche e terapeutiche.

Da tali premesse, un'adeguata gestione del malato complesso necessita non solo di conoscenze complete sull'individuo in quanto malato, ma anche di un nuovo modello assistenziale che possa permettere la realizzazione di progetti di cura personalizzati e a lungo termine, la razionalizzazione dell'uso delle risorse sanitarie e il miglioramento della qualità di vita degli individui malati (*Tabella 2.21*).

A oggi, la "cura" geriatrica (ovvero condotta in un contesto geriatrico) può rappresentare un modello ideologico e organizzativo da cui partire per la pianificazione di nuovi percorsi di gestione e cura, volti alla presa in carico del malato complesso nel lungo termine. Infatti, a causa della contemporanea presenza di numerose patologie cronico-degenerative, il cui andamento è inevitabilmente influenzato da determinanti non malattia-specifici (psicocognitivi, sociali, di autonomia ecc.), il paziente geriatrico può impersonare, sebbene non in maniera

Tabella 2.21. La gestione del malato complesso

Garantendo un'assistenza
<ul style="list-style-type: none"> ■ multidimensionale (valutazione dell'individuo malato nella sua globalità) ■ multidisciplinare (coinvolgimento di diverse professionalità) ■ multilivello (rete di servizi integrata) ■ continuativa (continuità assistenziale/presa in carico)
sarà possibile
<ul style="list-style-type: none"> ■ migliorare la qualità di vita ■ prevenire la disabilità e la non autosufficienza ■ contenere e razionalizzare la spesa sanitaria

univoca, il modello del malato complesso. Per la gestione di tali malati la geriatria ha messo a punto strumenti, quali la valutazione multidimensionale – definita come un “processo di tipo dinamico e interdisciplinare volto a identificare e descrivere, o predire, la natura e l’entità dei problemi di salute di natura fisica, psichica e funzionale di una persona, e a caratterizzare le sue risorse e potenzialità” – che, grazie a un approccio di tipo “multidisciplinare” e “interdisciplinare”, ha lo scopo di valutare lo stato di salute dell’individuo nella sua globalità e ricercare gli obiettivi di cura individualizzati per ciascun paziente. Inoltre, la creazione della rete di servizi da parte della geriatria può rappresentare un modello organizzativo da cui partire per la pianificazione di percorsi assistenziali individualizzati, che dopo la dimissione dall’ambiente ospedaliero, volto alla gestione dell’episodio “acuto”, possa permettere la presa in carico del malato nel lungo termine. Idealmente, quindi, un processo che tenga conto della complessità biomedica nella sua interezza attraverso un approccio sistematico potrebbe ottimizzare tanto il processo di gestione medica, tanto il processo di gestione economica dei malati complessi.

Bibliografia essenziale

- Bean BW. Sir William Osler Aphorisms. Springfield, II: Charles C Thomas, 1961
- Bergeson SC, Dean JD. A systems approach to patient-centered care. *JAMA* 2006; 296: 2848-51
- Boyd CM, Darer J, Boulton C, et al. Clinical practice guidelines and quality of care for older patients with multiple comorbid diseases implications for pay for performance. *JAMA* 2005; 294: 716-24
- Centro nazionale per la prevenzione e il controllo delle malattie. http://www.ccm-network.it/GS_Action-Plan_2008-2013. Ultima consultazione: settembre 2011
- Epicentro. Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute. Prevenire le malattie croniche: un investimento vitale. http://www.epicentro.iss.it/focus/malattie_croniche/croniche.asp. Ultima consultazione: settembre 2011
- Feinstein AR. The pretherapeutic classification of comorbidity in chronic disease. *J Chronic Dis* 1970; 23: 455-68
- Holman H. Chronic Disease—The Need for a New Clinical Education. *JAMA* 2004; 292: 1057-9
- Robles SC. A public health framework for chronic disease prevention and control. *Food Nutr Bull* 2004; 25: 194-9
- Miles A. On a medicine of the whole person: away from scientific reductionism and towards the embrace of the complex in clinical practice. *J Eval Clin Pract* 2009; 15: 941-9
- Ministero della Salute. Quaderni del Ministero della Salute. Criteri di appropriatezza clinica, tecnologica e strumentale nell’assistenza all’anziano. N. 6, 2010
- Nuyen J, Schellevis FG, Satariano WA, et al. Comorbidity was associated with neurologic and psychiatric diseases: a general practice-based controlled study. *J Clin Epidemiol* 2006, 59: 1274-84
- Sturmberg JP, O’Halloran DM, Martin CM. People at the centre of complex adaptive health systems reform. *Med J Aust* 2010; 193: 474-8
- Van den Akker M, Buntinx F, Knottnerus JA. Comorbidity or multimorbidity: What’s in a name? A review of literature. *Eur J Gen Pract* 1996; 2: 65-70
- World Health Organization. Chronic diseases and health promotion. Preventing chronic diseases: a vital investment. http://www.who.int/chp/chronic_disease_report/contents/en/index.html. Ultima consultazione: settembre 2011