

CAMERA DEI DEPUTATI N. 3192

PROPOSTA DI LEGGE

d’iniziativa del deputato **SIANI**

Disposizioni per l’introduzione dell’obbligo di diagnosi autoptica istologica e molecolare nei casi di morte improvvisa in età infantile e giovanile

Presentata il 2 luglio 2021

ONOREVOLI COLLEGHI! — La Società europea di cardiologia definisce la morte cardiaca improvvisa (MCI) come «una morte naturale dovuta a cause cardiache, preceduta dalla rapida perdita di coscienza, generalmente entro un’ora dall’insorgere della sintomatologia acuta, in soggetti con o senza cardiopatia nota preesistente, ma per i quali tempi e modalità del decesso sono inaspettati».

La MCI è la causa prevalente di morte improvvisa nei bambini, negli adolescenti e nei giovani adulti, intendendo per tali i soggetti di età non superiore a quaranta anni, ed è un evento drammatico, che si verifica spesso in soggetti apparentemente sani, quale prima manifestazione di una patologia fino ad allora ignorata.

La MCI giovanile è un evento relativamente raro, essendo la causa solo dell’1-2 per cento di tutte le morti cardiache. L’Istituto nazionale di statistica ha rilevato

che i decessi per arresto cardiaco in Italia, dal 2003 al 2017, nella fascia di età da zero a trentanove anni sono stati 157, ma questa stima risulta molto approssimativa per una serie di motivi che saranno illustrati di seguito.

La MCI rappresenta un fenomeno di una notevole rilevanza sociale che insorge in persone apparentemente sane e financo in atleti. Le sue caratteristiche principali sono legate alla genesi non traumatica e all’immediatezza della precipitazione degli eventi, che sono quasi sempre da ascrivere ad aritmie cardiache che portano, in ultima analisi, all’arresto cardiocircolatorio.

Le principali cause di MCI nei giovani sono le cardiomiopatie (12-52 per cento), le miocarditi (3-12 per cento), le malattie delle valvole cardiache (1-11 per cento), la malattia aterosclerotica coronarica precoce (2-25 per cento), le anomalie delle arterie coronarie (2-19 per cento), la dissezione o

le anomalie dell'aorta (2-5 per cento) e altre cause strutturali (8-14 per cento).

In una elevata percentuale di casi il cuore è strutturalmente normale, suggerendo che l'eziologia della MCI sia una sindrome aritmica su base genetica (ad esempio, le sindromi di Brugada, del QT lungo e del QT corto, la tachicardia ventricolare polimorfica catecolaminergica da sforzo, eccetera). Nello specifico, in casistiche relative alla morte improvvisa giovanile è riportata una prevalenza di morte improvvisa *sine materia* variabile dal 3 al 40-50 per cento.

Rientrano nella casistica di MCI giovanile tutti i soggetti di età pari o inferiore a quaranta anni, apparentemente sani (anamnesi patologica prossima e remota rigorosamente muta o il cui stato di salute non faceva presagire un esito così repentino), deceduti improvvisamente entro un periodo da una a sei ore dall'insorgenza dei

sintomi (oppure entro ventiquattro ore se il decesso non è testimoniato).

Nel nostro Paese è stabilito l'obbligo del riscontro diagnostico in caso di morte improvvisa del lattante e del feto (legge 2 febbraio 2006, n. 31), ma non esiste alcuna legge che disciplina la morte improvvisa giovanile.

La corretta identificazione delle cause della morte improvvisa giovanile è possibile solo attraverso un accurato esame *post-mortem*; tale esame di secondo livello viene eseguito presso centri di riferimento ed è necessario per la prevenzione di nuove morti improvvise nei familiari del defunto; la previsione di un percorso di diagnosi *post-mortem* esaustivo permetterebbe di identificare eventuali patologie ereditarie e di attuare sui familiari viventi specifiche strategie diagnostiche e terapeutiche preventive.

PROPOSTA DI LEGGE

Art. 1.

(Obbligo di diagnosi autoptica istologica e molecolare)

1. Al fine di identificare le possibili cause di morte improvvisa nei bambini, negli adolescenti e nei giovani adulti, intendendo per tali i soggetti di età non superiore a quaranta anni, il Ministro della salute, con proprio decreto, da emanare entro sessanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, stabilisce l'obbligo di diagnosi autoptica istologica e molecolare nei casi in cui il decesso si sia verificato improvvisamente e in assenza di una chiara e identificabile causa in soggetti:

a) di età non superiore a quaranta anni;

b) di età non superiore a cinquanta anni, su richiesta della commissione tecnico-scientifica di cui all'articolo 2, comma 1, lettera g), qualora si accerti l'esistenza di eventuali condizioni di rischio per i familiari del defunto.

Art. 2.

(Interventi)

1. Il Ministro della salute, con proprio decreto, da emanare entro sessanta giorni dalla data di entrata in vigore della presente legge, d'intesa con la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, tenuto conto delle linee guida in materia redatte dalle società medico-scientifiche nazionali e internazionali di riferimento e sentito l'Istituto superiore di sanità (ISS), individua gli interventi necessari per garantire l'esecuzione di una dia-

gnosi autoptica istologica e molecolare nei casi di morte improvvisa in età infantile e giovanile di cui all'articolo 1 e degli accertamenti *post-mortem* indicati nell'allegato 1 annesso alla presente legge, prevedendo:

a) la costituzione di una rete di riferimento, di seguito denominata « rete », composta dalle aziende ospedaliere universitarie con competenze riconosciute a livello nazionale e internazionale nella diagnosi e nella cura delle patologie a rischio di morte improvvisa in età infantile e giovanile e dai centri di riferimento nazionale e regionale per l'esecuzione delle diagnosi autoptiche istologiche e molecolari nei casi di morte improvvisa in età infantile e giovanile, in possesso dei requisiti previsti dalle linee guida in materia di cui all'alinea e ratificati dalla commissione tecnico-scientifica di cui alla lettera g);

b) la creazione di un percorso diagnostico terapeutico assistenziale a livello regionale o sovraregionale nei casi di morte improvvisa in età infantile e giovanile, in collaborazione con la rete e con l'ISS;

c) la realizzazione di azioni di formazione e di informazione in collaborazione con la rete e con l'ISS;

d) la promozione della ricerca scientifica sulla morte improvvisa in età infantile e giovanile;

e) la prevenzione della morte improvvisa in età infantile e giovanile mediante l'identificazione di famiglie e di popolazioni a rischio, anche attraverso visite medico-sportive, *screening* neonatali e altri strumenti di diagnosi precoce;

f) l'istituzione di un registro nazionale delle morti improvvise in età infantile e giovanile, in collaborazione con la rete e con l'ISS;

g) l'istituzione, presso il Ministero della salute, di una commissione tecnico-scientifica sulla morte improvvisa in età infantile e giovanile, presieduta dal presidente dell'ISS e composta da esperti nominati dal Ministro della salute, d'intesa con l'ISS.

Art. 3.

(Obblighi delle regioni e delle province autonome di Trento e di Bolzano)

1. Le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano promuovono la costituzione delle rispettive reti, nonché la ricerca scientifica, l'informazione, la formazione e la prevenzione in materia di morte improvvisa in età infantile e giovanile e provvedono a istituire un centro specializzato con funzioni di orientamento e di coordinamento delle attività sanitarie e assistenziali erogate dalla rispettiva rete.

Art. 4.

(Associazioni di pazienti e organizzazioni di volontariato)

1. Le associazioni di pazienti e le organizzazioni di volontariato collaborano all'attuazione della presente legge nelle forme e nei limiti previsti dal codice del Terzo settore, di cui al decreto legislativo 3 luglio 2017, n. 117.

Art. 5.

(Copertura finanziaria)

1. All'onere derivante dall'attuazione della presente legge, stimato in 5 milioni di euro per l'anno 2021 e in 2 milioni di euro annui a decorrere dall'anno 2022, si provvede a valere sulle risorse del Fondo sanitario nazionale di cui all'articolo 12 del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502.

2. Il Ministro della salute, con proprio decreto, sentita la Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano, provvede ogni anno a ripartire le risorse di cui al comma 1 tra le regioni e le province autonome di Trento e di Bolzano in base alla popolazione residente e alle documentate attività della rispettiva rete.

ALLEGATO 1
(Articolo 2, comma 1)

ACCERTAMENTI *POST-MORTEM*

Indagine autoptica:

analisi macroscopica secondo le Linee guida per l'indagine autoptica della morte cardiaca improvvisa, aggiornamento 2017, dell'Associazione per la patologia cardiovascolare europea, ed esclusione di altre cause di morte improvvisa;

prelievo in corso di autopsia di un campione di sangue conservato in provetta con gel separatore e conservato in frigorifero a -20°C per indagini tossicologiche;

conservazione del cuore *in toto*, dopo l'analisi macroscopica, in formalina, per eventuali indagini ulteriori;

prelievo di un campione di milza e di sangue in provetta con acido etilendiamminotetraacetico (conservati in frigorifero a -20°C) per eventuali indagini genetiche;

analisi istologica dei campioni prelevati nel corso dell'autopsia (anatomia patologica).

Comunicazione della diagnosi di morte cardiaca improvvisa alle famiglie sulla base del riscontro autoptico.

Colloquio con i familiari e con il medico curante della vittima eseguito dal cardiologo. L'analisi della storia clinica della vittima deve comprendere lo stato di salute generale, gli stili di vita, le malattie pregresse, l'accertamento di eventuali episodi sincopali o presincopali, palpitazioni, dolore toracico e manifestazioni epilettiche nonché l'esame della documentazione medica con particolare riguardo a precedenti esami elettrocardiografici, al luogo e alle circostanze della morte (avvenuta a riposo, durante o dopo uno sforzo, nel sonno, preceduta o no da sintomi) e alla presenza o no di testimoni.

Indagini di secondo livello eseguite presso i centri della rete al fine di individuare eventuali patologie cardiache rare e di riesaminare casi con diagnosi dubbia o con riscontro autoptico negativo sul cuore. In tali casi, il materiale prelevato nel corso dell'autopsia (cuore *in toto* in formalina, campioni di milza e di sangue congelati), e i vetrini sono inviati a un centro della rete specializzato in patologia cardiovascolare.

PAGINA BIANCA



18PDL0153190