

una prevalenza dell'emicrania nella popolazione generale intorno al 10-12% (6-12% nel sesso maschile e 15-18% nel sesso femminile). Il 25% dei soggetti emicranici hanno il loro primo attacco in età pre-scolare.

Secondo l'OMS, l'emicrania fa perdere circa l'1,4% di tutti gli "anni persi a causa di una malattia ovvero vissuti in condizioni di salute non ottimali". Questa percentuale sale al 2% nelle donne. Inoltre la cattiva gestione delle cefalee, e la scarsa percentuale di pazienti che ricorrono allo specialista neurologo, porta facilmente all'abuso di farmaci sintomatici ed alla cronicizzazione della cefalea (Cefalea da abuso di farmaci) con un conseguente ulteriore impatto negativo sulla qualità della vita ed i costi sociali.

#### *Costi*

Sebbene alcune stime ritengano che la spesa in Italia ogni anno per l'acquisto di farmaci contro il mal di testa si aggiri sui 1.000 Euro, il costo globale (diretto ed indiretto) delle cefalee non è noto. Una considerevole porzione di emicranici perde almeno un giorno di lavoro all'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*

Una operazione di prevenzione può essere svolta verso le cefalee da abuso, con interventi sia sul MMG che 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.

#### *b) Le vasculopatie cerebrali*

L'ictus cerebrale rappresenta la seconda causa di morte a livello mondiale e la terza causa di morte in Italia

e nei paesi del G8, preceduto solo dalle malattie cardiovascolari e dai tumori, causando il 10%-12% di tutti i decessi per anno, e rappresentando la principale causa d'invalidità e la seconda causa di demenza con perdita della autosufficienza.

Stime per l'anno 2010 attribuiscono all'ictus cerebrale 6 milioni di morti nel mondo. 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.

#### *Epidemiologia*

La prevalenza e l'incidenza dell'ictus cerebrale cambiano in relazione a diversi aspetti, non ultimo l'eventuale inclusione dei TIA o la loro esclusione. Sono, ovviamente, molto importanti la definizione di ictus, la popolazione di riferimento in rapporto alla struttura etnica e sociale, alla distribuzione per età e sesso, alla prevalenza dei fattori di rischio e causali, alla mortalità, al livello assistenziale. Ugualmente importante è l'associazione ai criteri di inclusione delle neuroimmagini. Anche la posizione nosologica degli Infarti Cerebrali Silenti (Silent Strokes, SS) è ancora in attesa di una completa definizione.

#### *Prevalenza*

La prevalenza aumenta in relazione all'età, raggiungendo valori, in studi di popolazione, tra 4,61 e 7,33 per 100 abitanti nella classe di età superiore a 65 anni.

I dati relativi alla mortalità sono un indice impreciso della prevalenza reale della malattia cerebrovascolare, dato che risentono molto del livello assistenziale, dell'affidabilità della certificazione di morte, della struttura della popolazione studiata. In tutti gli studi, comunque, la prevalenza e la mortalità aumen-

Tabella 1 – Tassi annui di incidenza grezzi (per 1.000) in diversi registri italiani

Studio	Periodo	Durata (anni)	Popolazione	Ictus totali	Tasso di incidenza
Perugia (otto Comuni)	9/1986-8/1987	1	49.101	108	2,54
Aosta	1989	1	114.325	254	2,23
Belluno	6/1992-5/1993	1	211.389	474	2,24
Aosta II	11/1996-10/1997	1	118.723	343	2,89
Vibo Valentia	1996	1	179.186	321	1,79
L'Aquila	1994-1998	5	297.838	4.353	2,93
Isole Eolie	7/1999-6/2002	3	13.431	62	1,54

tano al crescere dell'età, colpendo in particolare le classi di età più avanzate.

#### *Incidenza*

L'incidenza in Italia e nel mondo sono stati oggetto di una recente revisione della letteratura nazionale ed internazionale da parte di uno studio sulla popolazione delle isole Eolie.

I tassi grezzi di incidenza, sulla popolazione totale di diverse nazioni a livello mondiale, variano da 1,3 a 4,1 per 1.000 abitanti.

In riferimento, in maniera più specifica, all'Italia, sono disponibili tassi grezzi di incidenza sulla popolazione generale in diverse località che variano tra 1,54 (Isole Eolie) e 2,89 (Aosta II) per 1.000, anche in rapporto alla variabilità dell'età media delle popolazioni considerate (Tabella 1). L'incidenza, come la prevalenza, aumenta esponenzialmente con l'aumentare dell'età, raggiungendo il massimo negli ultra ottantacinquenni. Eccetto che in quest'ultima fascia d'età, l'incidenza è più alta nei maschi che nelle femmine. Risulta pertanto che il 75% degli ictus colpisce l'età geriatrica (dai 65 anni in poi).

#### *Indicazioni per la programmazione*

Per gli aspetti di Prevenzione Cardiovascolare, facciamo riferimento ai Paragrafi specifici della RISSP. Per quanto riguarda l'assistenza all'Ictus, punti cruciali per la programmazione sono i dati di efficacia, ed esattamente:

- la presa in carico dei pazienti con Ictus in aree di degenza dedicate -

con personale medico e infermieristico specificamente formato, con un approccio multidisciplinare, con la presenza accanto al Neurologo di altre figure professionali (Fisiatra, Cardiologo, Terapista della Riabilitazione, Logopedista, Terapista Occupazionale) insieme con la precocità di avvio di interventi riabilitativi - è correlata a maggiore sopravvivenza e minore rischio di disabilità;

- la precocità di avvio delle dimissioni protette in pazienti con stroke con disabilità lieve o moderata riduce la dipendenza a lungo termine e l'istituzionalizzazione.

Secondo il "Documento di indirizzo per la definizione del percorso assistenziale ai pazienti con ictus cerebrale" della Conferenza Stato-Regioni (repertorio atti n° 2195 del 3 Febbraio 2005), nel quale si utilizza una formulazione ampia quale "cura e gestione dell'Ictus" (la "stroke care") gli obiettivi prioritari sono:

1. rendere omogeneo l'intero percorso assistenziale (fase pre-, intra e post-ospedaliera) per qualsiasi paziente con Stroke (ischemie, emorragie, ESA) anche al di fuori della finestra terapeutica per la trombolisi;
2. offrire assistenza dedicata clinico-riabilitativa integrata per la fase ospedaliera;
3. promuovere percorsi di cura integrati fra ospedale e territorio (dimissione precoce protetta);
4. avviare percorsi formativi per

implementare modelli efficaci di assistenza, quali quelli costituiti per l'Ictus acutissimo dalla Unità di Trattamento Neurovascolare (UTN – Stroke Unit), caratterizzati dalla collaborazione multidisciplinare e multiprofessionale;

5. costruire la rete per l'Assistenza all'Ictus in ambiti territoriali ben definiti, dove appare di cruciale importanza il coordinamento con le strutture della Emergenza Territoriale – 118.

### *c) L'Epilessia*

In Italia ci sono circa 400.000 pazienti con epilessia, di cui circa 100.000 con forme di epilessia "resistente" alla terapia medica.

#### *Prevalenza*

La prevalenza in Europa è nell'età infantile e adolescenziale di 4,5-5,0 casi per 1.000, nell'età adulta di 6,0 per 1.000, e dopo i 65 anni di 7,0 per 1.000. Nella popolazione globale di tutte le età la prevalenza è 6,0 per 1.000.

#### *Incidenza*

Nei paesi industrializzati l'incidenza delle prime crisi non provocate ha un valore aggiustato per età compreso tra 18,9 e 69,5 su 100.000 (gli studi più recenti mostrano valori più alti).

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 all'anno.

#### *Costi*

I costi dell'epilessia sono risultati in media di Euro 1.488, più alti per il bambino (Euro 1.875) che per l'adulto (Euro 1.220). I costi maggiori riguardano i ricoveri e i farmaci.

#### *Indicazioni per la programmazione*

Implementare le strutture specializzate per la diagnosi ed il trattamento delle epilessie, attivate dopo l'inserimento dell'epilessia nel gruppo della "malattie sociali" (DM del 5/11/1965,

pubblicato nella GU del 19/1/1966, n. 44), a causa della frequenza, durata, grado di handicap per i malati, costo ed impatto sociale.

Sul piano clinico ogni centro dovrebbe disporre, più o meno direttamente, di competenze di neurofisiologia clinica, farmacologia, neuroradiologia e riabilitazione, che possano consentire di seguire i pazienti mediante valutazioni ambulatoriali oppure ospedalizzazioni brevi o in regime di Day Hospital per ovviare ai costi eccessivi imputabili a lunghe degenze di tipo istituzionale.

### *d) La Sclerosi Multipla*

La Sclerosi Multipla (SM) è una malattia infiammatoria cronica demielinizzante che colpisce la mielina del sistema nervoso centrale.

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 ed i 30 anni, al culmine della produttività di un individuo.

La sclerosi multipla si caratterizza clinicamente per la comparsa di uno o più deficit neurologici che tendono a regredire in alcuni giorni o settimane. Le recidive possono caratterizzarsi per la comparsa di nuovi deficit neurologici, oppure per l'aggravamento della sintomatologia preesistente. La remissione della ricaduta clinica di malattia può essere completa, specie ai primi attacchi, oppure incompleta, con aggravamento progressivo della sintomatologia neurologica.

#### *Epidemiologia*

Gli studi epidemiologici mostrano notevole variabilità del tasso di incidenza a seconda della popolazione presa in considerazione. Diversi lavori avvalorano l'esistenza di un gradiente di rischio legato alla latitudine ed al clima che, unito ad altri fattori meno noti, consente di individuare macro e micro regioni ad alto, medio e basso rischio di sviluppo di sclerosi multipla.

È stato inoltre individuato un incre-

mento dell'incidenza della malattia in ambito familiare, con una maggior suscettibilità nei gemelli omozigoti rispetto ai dizigoti o ad altri consanguinei.

I dati epidemiologici suggeriscono inoltre che persone che emigrano da regioni ad alto rischio verso regioni a basso rischio, godono di una certa protezione rispetto alla possibilità di ammalarsi di SM.

Nel nostro paese un abitante ogni 1.200 viene colpito da Sclerosi Multipla, con un massimo di incidenza in particolari regioni quali la Sardegna, dove si raggiunge il picco più elevato di incidenza con un caso ogni 700 persone.

Le nuove diagnosi sono circa 1.800 all'anno, ossia un nuovo caso ogni quattro ore.

I dati attuali relativi alla prevalenza della Sclerosi Multipla sono allarmanti; sono circa 3 milioni le persone affette da tale patologia in tutto il mondo, di cui 400.000 in Europa e 50.000 solo in Italia.

Nel nostro paese la prevalenza oscilla tra i 20 ed i 190 casi su 100.000 abitanti, mostrando valori maggiori nelle regioni settentrionali rispetto a quelle meridionali.

Anche per i dati di prevalenza è osservabile una disomogenea distribuzione dei dati, con valori più elevati osservati in particolari zone di determinate regioni, quali la Sardegna e la Sicilia.

### Bibliografia essenziale

- Bigal e Lipton. Excessive acute migraine medication use and migraine progression. *Neurology*. 2008; 25;71(22):1821-8.
- Musolino R, La Spina P, Serra S, et al. First-ever stroke incidence and 30-day case fatality in the Sicilian Aeolian archipelago, Italy. *Stroke* 2005; 36: 2738-2741.
- Rigmor Jensen, Lars Stovner. Epidemiology and comorbidity of headache. *Lancet Neurology* 2008;7: 354-61.
- Sacco S, Di Gianfilippo G, Di Napoli M, et al. L'ictus in Italia: Risultati a 5 Anni de L'Aquila Stroke Registry (1994-1998) e confronto con studi comparabili di popolazione nazionali ed Internazionali per una politica di gestione programmata della patologia. *Riv Ital Neurobiol* 2006; 2: 109-13.
- Stewart WF, Wood C, Reed ML, et al. Cumulative lifetime migraine incidence in women and men. *Cephalalgia*. 2008;28 (11):1170-8.
- The Italian Longitudinal Study on Aging Working Group. Prevalence of chronic diseases in older Italians: comparing self-reported and clinical diagnoses. *Int J Epidemiol* 1997; 26: 995-1002.

## 2.7 Demenze

### 2.7.1 Introduzione

Le demenze comprendono un insieme di patologie (demenza di Alzheimer, vascolare, fronto-temporale, a corpi di Lewy, ecc.) di grande impatto socio-sanitario, sia per il numero di soggetti e di famiglie coinvolte, sia perché le risposte al problema richiedono una qualificata rete integrata di servizi sanitari e socio-assistenziali. Le demenze, inoltre, costituiscono una delle maggiori cau-

se di disabilità nella popolazione generale e rappresentano un capitolo rilevante nella neurologia.

Dato il progressivo invecchiamento della popolazione generale, sia nei paesi occidentali che in quelli in via di sviluppo, è facile ritenere che queste patologie possano diventare, in tempi brevi, una sfida sempre più pressante per la sanità pubblica.

Al riguardo si sottolinea come recentemente l'Organizzazione Mondiale della Sanità abbia inserito i disturbi

neurologici tra le priorità nell'agenda globale per i prossimi anni.

### 2.7.2 La dimensione epidemiologica e clinica

Il maggior fattore di rischio associato all'insorgenza delle demenze è l'età. Nel mondo vi sono 650 milioni di persone con età maggiore di 65 anni (400 nei paesi in via di sviluppo) e 21,4 milioni con una età maggiore di 80 anni. Si stima che nel 2025 i primi arriveranno a circa 1,2 miliardi (840 nei paesi in via di sviluppo) per una quota della popolazione europea del 29% e di quella italiana del 35%. La popolazione mondiale ultraottantenne sarà pari a 35,7 milioni.

Numerosi studi epidemiologici internazionali confermano le stime secondo cui nel 2020 il numero di casi di persone con demenza raddoppierà dagli attuali 24 ad oltre 48 milioni e raggiungerà, nel 2040, il numero di 81,1 milioni di persone, il 75% delle quali sarà concentrato nei paesi in via di sviluppo.

In Europa si stima che la prevalenza delle demenze incrementi dall'1,6% nella classe d'età 65-69 anni al 22,1% in quella maggiore di 90 anni nei maschi, e dall'1% al 30,8% rispettivamente nelle donne. I tassi di incidenza per demenza variano dal 2,4 per 1.000 anni persona nella classe d'età 65-69 anni al 40,1 per 1.000 anni persona in quella maggiore di 90 anni nei maschi e dal 2,5 all'81,7 rispettivamente nelle donne.

La demenza di Alzheimer (DA) rappresenta, secondo queste stime, il 54% di tutte le demenze, con una prevalenza nella popolazione ultrasessantacinquenne del 4,4%. La prevalenza, anche per questa specifica patologia, aumenta con l'età e risulta maggiore nelle donne, che presentano valori che vanno dallo 0,7% per la classe d'età 65-69 anni al 23,6% per le ultranovantenni, rispetto agli uomini i cui

valori variano rispettivamente dallo 0,6% al 17,6%.

I tassi d'incidenza per DA, osservati in Europa, indicano un incremento nei maschi da 0,9 casi per 1.000 anni-persona nella fascia d'età 65-69 anni a 20 casi in quella con età maggiore di 90 anni; nelle donne, invece, l'incremento varia da 2,2 nella classe d'età 65-69 a 69,7 casi per 1.000 anni-persona in quella >90 anni.

In Italia sono stati condotti numerosi studi di prevalenza che conducono ad una stima complessiva di circa 1.000.000 di persone affette da demenza, delle quali circa il 60% da demenza di Alzheimer. Per quanto riguarda l'incidenza, sono attualmente disponibili dati derivanti dallo studio ILSA-2 (pubblicati nel 2002) e da uno studio condotto nel comune di Conselice in provincia di Ravenna (pubblicati nel 2005), che coinvolgono coorti ampie, ma producono stime di rilevante differenza.

Più in generale, gli studi sulla frequenza delle demenze finora condotti in Italia hanno riguardato un numero di soggetti non molto numeroso e con una scarsa attenzione verso la caratterizzazione delle diverse forme cliniche e dei diversi stadi della demenza (lieve, moderata, severa).

Tutto ciò rende le stime epidemiologiche incerte, sia in termini complessivi di conoscenza del fenomeno, sia per quanto riguarda ad esempio l'entità delle differenze fra demenza vascolare e demenza di Alzheimer (la prima maggiormente prevenibile tramite il controllo dei fattori di rischio cardiovascolari).

Negli ultimi anni diverse evidenze di letteratura fanno ritenere che il fenomeno dell'insorgenza delle demenze possa essere almeno in parte prevenibile.

Ad esempio, si è visto come una regolare attività fisica ed una intensa attività sociale, produttiva e mentale possano ridurre il rischio di insorgenza delle demenze, in un arco temporale di 4-5 anni, anche del 40%. Un dato ana-

logo riguarda la relazione tra l'obesità ed un incremento di rischio di demenza.

Dal punto di vista clinico, infine, va sottolineato l'attuale ampio dibattito, nella comunità scientifica, 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 attualmente utilizzati. Un processo analogo riguarda la diagnosi di demenza nella malattia di Parkinson.

Una notazione particolare merita la questione del consenso informato per i pazienti affetti da demenza, che sta emergendo con sempre maggiore forza nell'ambito della pratica clinica corrente.

Il ricorso a trattamenti farmacologici in condizioni cliniche non previste nelle indicazioni terapeutiche (la cosiddetta prescrizione off-label), l'esecuzione di indagini radiologiche con un mezzo di contrasto o la necessità di effettuare un intervento chirurgico in soggetti incapaci di dare un loro consenso, impongono una riflessione sugli aspetti etici e medico-legali correlati.

### 2.7.3 La rete dei servizi dedicati alla demenza

Le Regioni e le Province Autonome hanno identificato, nell'ambito del progetto CRONOS promosso nel 2000 dall'allora Ministero del Lavoro, Salute e Politiche Sociali, le strutture per la diagnosi e il trattamento della demenza di Alzheimer (Unità di Valutazione per l'Alzheimer, UVA), in modo da garantire la massima accessibilità a tutti i pazienti interessati.

I criteri suggeriti nel protocollo del progetto erano centrati sulla identificazione di unità funzionali basate sul coordinamento delle competenze neurologiche, psichiatriche, internistiche e geriatriche presenti nell'ambito dei dipartimenti ospedalieri e dei servizi

specialistici aziendali, della medicina generale e dei servizi di assistenza domiciliare.

L'obiettivo era quello di garantire:

- la capacità di valutare il soggetto con disturbi cognitivo-comportamentali seguendo un percorso diagnostico strutturato;
- la capacità di mantenere un contatto e una interazione continua con il medico di famiglia, in modo che fosse assicurata la continuità delle cure dell'ammalato;
- la disponibilità di strutture per la erogazione dei farmaci anticolinesterasici per il trattamento sintomatico della demenza di Alzheimer.

La programmazione regionale, però, non è stata sempre in grado di assicurare quanto previsto, tanto che, da una valutazione eseguita sia nel 2002 che nel 2006 dall'Istituto Superiore di Sanità, emerge che in circa il 25% delle strutture il servizio è aperto un solo giorno a settimana e che in circa il 7% vi è un solo medico dedicato a questo lavoro. La realtà di questi servizi quindi si presenta molto variegata, con aree sicuramente di eccellenza ed altre dove invece è necessario concentrare maggiormente gli sforzi per migliorare la situazione.

Va comunque detto che, a distanza di sette anni dalla costituzione delle UVA, questi servizi rappresentano il vero punto di accesso, per i pazienti e i loro familiari, alla rete dei servizi socio-sanitari. Come dimostra il dibattito in corso a livello internazionale, la costituzione di centri specialistici dedicati alla demenza, come le UVA appunto, viene ormai considerato il risultato di gran lunga più importante che si è avuto dopo l'immissione in commercio degli inibitori delle colinesterasi.

Negli anni 2003-2005 è esplosa, in termini di sanità pubblica, anche la questione dell'uso degli antipsicotici (sia di prima che di seconda generazione) nei pazienti affetti da demenza, in

## XVI LEGISLATURA – DISEGNI DI LEGGE E RELAZIONI - DOCUMENTI

quanto al notevole uso off-label di questi farmaci si contrappone un profilo rischio-beneficio di incerta definizione. Tale situazione sottolinea l'urgenza di produrre nuove evidenze che possano consentire di assumere razionali decisioni regolatorie.

L'AIFA, Agenzia Italiana del Farmaco, è l'autorità regolatoria nazionale che, dopo i "warning" diffusi nel 2003-2005 da FDA ed EMEA, organismi internazionali, ha adottato una decisione nel dicembre 2006 che consente la prescrizione e la rimborsabilità degli antipsicotici per la demenza nell'ambito di un programma di farmacovigilanza, attivo solo in strutture esperte nella diagnosi e nel trattamento delle demenze ed identificate dalle Regioni.

Questo ha stimolato alcune regioni a cambiare la denominazione dei cen-

tri specialistici dedicati alle demenze, passando dalle UVA alle Unità di valutazione delle Demenze (UVD) e sottolineando così la transizione da una visione centrata sull'Alzheimer ad una più ampia, estesa a tutte le forme di demenze.

Nonostante il fatto che la costituzione di circa 500 UVA nel contesto del progetto CRONOS, dove sono attivi circa 2.000 operatori sanitari tra medici, psicologi, tecnici della riabilitazione, assistenti sociali, infermieri, personale amministrativo, abbia rappresentato un notevole passo in avanti nella capacità di dare risposta alle problematiche cliniche della demenza di Alzheimer, un elemento di fragilità del sistema, ancora oggi presente, è la inadeguata integrazione dei servizi sanitari con quelli sociali (Tabelle 1, 2 e 3).

Tabella 1 – Figure professionali coinvolte nelle UVA - Anno 2006

Figure professionali	Nord	%	Centro	%	Sud	%	Italia	%
Geriatrici*	122	61,3	35	50,7	71	48,6	228	55,1
Neurologi	129	64,8	49	71,0	93	63,7	271	65,5
Psichiatri*	54	27,1	17	24,6	59	40,4	130	31,4
Psicologi	152	76,4	52	75,4	69	47,3	273	65,9
Infermieri	133	66,8	47	68,1	95	65,1	275	66,4
Assistenti sociali	59	29,6	31	44,9	53	36,3	143	34,5
Tecnico-amministrativi	67	33,7	20	29,0	33	22,6	120	29,0
Terapisti della riabilitazione*	81	40,7	35	50,7	45	30,8	161	38,9
Logopedisti	47	23,6	16	23,2	24	16,4	87	21,0
Terapisti occupazionali	28	14,1	13	18,8	27	18,5	68	16,4
Fisioterapisti	48	24,1	23	33,3	32	21,9	103	24,9
Riabilitatori cognitivi	46	23,1	22	31,9	32	21,9	100	24,2

\*p<0.05 per analisi per area geografica.

FONTE: Progetto CRONOS.

Tabella 2 – Numero di pazienti in carico per UVA - Anno 2006

Numero pazienti	Nord	%	Centro	%	Sud	%	Italia	%
fino a 120	39	19,6	8	11,6	56	38,4	103	24,9
121-250	52	26,1	13	18,8	43	29,5	108	26,1
251-500	55	27,6	17	24,6	22	15,1	94	22,7
>500	48	24,1	30	43,5	23	15,8	101	24,4
Missing	5	2,5	1	1,4	2	1,4	8	1,9
Totale	199	100,0	69	100,0	146	100,0	414	100,0

FONTE: Progetto CRONOS.

## XVI LEGISLATURA – DISEGNI DI LEGGE E RELAZIONI - DOCUMENTI

Tabella 3 – Distribuzione delle UVA per area geografica e giorni di apertura settimanale

		Nord	%	Centro	%	Sud	%	Italia	%
Giorni di apertura settimanali									
2002	1	29	18,01	9	15,51	42	24,27	80	20,40
	2	44	27,32	13	22,41	29	16,76	86	21,93
	3	22	13,66	8	13,79	16	9,24	46	11,73
	4	15	9,31	5	8,62	7	4,04	27	6,88
	5	41	25,46	14	24,13	50	28,90	105	26,78
	6	8	4,96	7	12,06	24	13,87	39	9,94
	7	0	0,00	0	0,00	2	1,15	2	0,51
	missing	2	1,24	2	3,44	3	1,73	7	1,78
	Totale	161	100,00	58	100,00	173	100,00	392	100,00
2006	1	39	17,97	10	13,69	39	25,16	88	19,77
	2	42	19,35	7	9,58	29	18,71	78	17,52
	3	38	17,51	14	19,17	9	5,80	61	13,70
	4	22	10,13	6	8,21	9	5,80	37	8,31
	5	73	33,64	22	30,13	48	30,96	143	32,13
	6	3	1,38	10	13,69	18	11,61	31	6,96
	7	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	missing	0	0,00	4	5,47	3	1,93	7	1,57
	Totale	217	100	73	100	155	100	445	100

FONTE: Progetto CRONOS.

Ci si continua a confrontare, sia pure in modo molto differenziato da Regione a Regione, con supporti socio-sanitari per i quali non esiste un modello “forte” di rete dei servizi, in quanto si parla spesso di “Unità Speciali” per le demenze, di centri diurni, di assistenza domiciliare integrata, di ricoveri “di sollievo”, in un contesto in cui tale tipologia di servizi è presente in maniera solo marginale e non coordinata, lasciando ancora oggi troppo spazio a due forme limite di assistenza: da una parte la famiglia e dall'altra l'istituzionalizzazione.

#### 2.7.4 La prospettiva della gestione integrata (Disease Management)

Per tutte le ragioni indicate in precedenza, il disease management appare oggi come l'approccio più indicato per

migliorare l'assistenza delle persone con malattie croniche in generale, e demenze in particolare. Queste persone, infatti, hanno bisogno, oltre che di trattamenti efficaci, anche di continuità di assistenza, informazione e sostegno per raggiungere la massima autogestione possibile.

Per attuare un intervento di disease management è fondamentale disporre di processi di identificazione della popolazione target; di linee guida basate su prove di efficacia, di modelli di pratica cooperativa per promuovere un'assistenza multidisciplinare, di strumenti educativi per supportare l'autogestione dei pazienti e dei familiari quale componente essenziale dell'assistenza ai malati cronici, di misure per la valutazione di processo e di esito, di sistemi informativi sostenibili e ben integrati sul territorio che incoraggino non solo la comunicazione tra

medici ma anche tra medici, pazienti e familiari per ottenere un'assistenza coordinata e a lungo termine.

Con tale premessa appare necessario definire, soprattutto per le patologie cronico-degenerative nelle quali l'approccio farmacologico non è risolutivo nel modificare la storia naturale delle stesse patologie, un insieme di percorsi assistenziali secondo una filosofia di gestione integrata della malattia. A questo proposito, si deve ricordare che in letteratura sono documentate diverse esperienze che mostrano come un intervento sulla rete dei servizi si possa rivelare efficace nel modificare la storia naturale delle demenze.

### 2.7.5 Indicazioni per la programmazione

La consapevolezza 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 dei diversi operatori socio-sanitari 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 socio-sanitaria.

Complessivamente appare utile 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, ad esempio, nel programma "Guadagnare Salute" promosso dal Ministero del Lavoro, Salute e politiche Sociali, in collaborazione con altri Dicasteri e con numerose istituzioni nazionali e periferiche.

Per quanto riguarda più specificamente gli aspetti della cura, si può

affermare che nel nostro Paese, nonostante gli sforzi di vari attori coinvolti, la gestione del paziente demente è ancora affrontata in due momenti mantenuti distinti: quello diagnostico e quello assistenziale e/o riabilitativo, con una frattura ancora evidente tra la dimensione più clinica e quella socio-assistenziale.

Sarebbe necessario individuare una modalità/struttura che garantisca il raccordo tra le varie fasi di approccio alla diagnosi, presa in carico e gestione del percorso di cura, per consentire anche la piena integrazione tra offerta sanitaria e supporto sociale. Tali nodi, strutturali e/o funzionali, possono essere individuati a partire dalle Unità di Valutazione per l'Alzheimer (UVA) che, come più volte ricordato, sono state istituite nell'ambito del progetto CRONOS, prevedendone però un naturale processo di evoluzione, capace di ottimizzare le diverse esperienze e realtà assistenziali presenti, anche se in maniera disomogenea, nelle diverse Regioni.

Paziente, MMG e familiari avrebbero in tal modo a disposizione l'accesso al sistema attraverso un nodo che potrebbe diventare il più importante riferimento clinico e assistenziale nella gestione dei soggetti con demenza, per poter poi usufruire delle diverse strutture della rete integrata: specialisti, ospedale per acuti, ospedale diurno, assistenza domiciliare integrata, residenze sanitarie assistenziali, ospedalizzazione a domicilio, centro diurno, ecc.

### Bibliografia essenziale

- A cura di C. Petrini. Il consenso informato al trattamento dei soggetti affetti da demenza: aspetti etici, deontologici e giuridici. Rapporto ISTISAN 2008/3, pag.45.
- Callahan CM et al. Effectiveness of collaborative care for older adults with Alzheimer' Disease in primary care. *JAMA* 2006; 295:2148-57.
- Musicco M, Caltagirone C, Sorbi S, Bonavita V on behalf of the Dementia Study Group of the Italian Neurological Society. Italian Neurological Society Guidelines for the dia-

gnosis of dementia: revision I; *Neurol. Sci.* 2004; 25; 154-182.  
Sorrentino GC, et al. The characteristics of Alzheimer's Disease Units in relation to neuropsychological tests. *Ann Ist Super Sanità.* 2005;41:63-8.

Wang HX et al. Late-life engagement in social and leisure activities is associated with a decreased risk of dementia: a longitudinal study from the Kungsholmen project. *Am J Epidemiol* 2002;155:1081-7.

## 2.8 Disturbi psichici

### 2.8.1 Introduzione

La salute mentale di una comunità è oggi indicata, in tutta la letteratura internazionale, come un fattore determinante della sua salute generale, delle sue capacità di sviluppo umano ed economico, del suo benessere individuale e collettivo.

A partire dalla Dichiarazione di Helsinki del 2005 dell'Organizzazione Mondiale della Sanità e dalle molteplici attività della Commissione Europea negli anni successivi, il messaggio "Non c'è salute senza salute mentale" è diventato la base per un impegno di promozione di politiche di salute mentale improntate all'ottica della salute pubblica, all'attenzione a tutte le fasce di età, alla qualificazione degli interventi preventivi e di cura, alla continuità ed integrazione dei percorsi assistenziali, al rispetto dei diritti umani e civili delle persone con disturbi mentali.

È indubbio che la programmazione di azioni efficaci nel settore non possa basarsi solo sui dati provenienti dal sistema dei servizi, ma debba mirare ad una sempre migliore conoscenza della diffusione del disagio e dei disturbi mentali nella popolazione generale.

### 2.8.2 Quadro epidemiologico nella popolazione generale

La disponibilità di informazioni sulla salute mentale della popolazione generale è ancora alquanto carente nel nostro Paese. Tuttavia alcuni studi recenti, condotti sia a livello nazionale

che locale, hanno mostrato che la prevalenza annuale dei disturbi mentali più comuni (depressione, distimia, disturbo d'ansia generalizzata, disturbo di panico, fobia semplice, fobia sociale, agorafobia, disturbo post-traumatico da stress, disturbo da abuso/dipendenza da alcool) nella popolazione generale non è inferiore al 7%, confermando quanto già rilevato negli anni 2002-2003 dalla sezione italiana dell'indagine ESEMeD (European Study on the Epidemiology of Mental Disorders).

Dati più recenti, provenienti da uno studio appena concluso sulla relazione tra diversi fattori psicosociali in ambiente lavorativo e morbilità psichiatrica in una popolazione del settore sanitario, composta da 514 operatori di tutte le qualifiche operanti in un ospedale generale del centro Italia, hanno indicato una prevalenza annuale dei disturbi mentali comuni in questa popolazione (per lo più assimilabile alla popolazione generale) quasi dell'11% (Tabella 1).

Con riferimento poi ad alcune patologie specifiche, va ricordato che nel 2007, nell'ambito dello studio di sorveglianza epidemiologica denominato PASSI, è stata condotta un'indagine per mezzo di un questionario standardizzato che includeva le due domande dello strumento di screening "Patient Health Questionnaire-2", che valuta i sintomi cardine per la diagnosi di episodio depressivo maggiore secondo i criteri del DSM IV: umore depresso e anedonia. I dati sui sintomi depressivi attuali sono stati raccolti per 20.850

Tabella 1 – Prevalenza nell'ultimo anno di disturbi mentali non psicotici nel personale sanitario di un Ospedale Civile del Centro Italia (n=514)

Diagnosi	%	95% IC (Intervallo di confidenza)
Depressione maggiore	5,3	3,5-7,7
Disturbi d'ansia generalizzata	6,1	4,1-8,7
Fobie specifiche	0,4	0,0-1,5
Fobie sociali	0,9	0,2-2,2
Agorafobia senza disturbi da panico	0,6	0,1-1,9
Attacchi di panico	1,3	0,5-2,8
Disturbi ossessivo-compulsivi	1,1	0,3-2,4
Dipendenza da alcol	0,7	0,1-2,0
Abuso di sostanze	0,9	0,2-2,3
Uno o più disturbi	10,9	8,3-13,9

Fonte: Istituto Superiore di Sanità "Studio di prevalenza". Dati elaborati nel 2008.

persone (delle 22.000 intervistate), ed è emerso che il 9,4% di esse presentava sintomi depressivi.

I dati più aggiornati sui disturbi bipolari in Italia si trovano, invece, in un lavoro del 2006, i cui risultati mostrano una prevalenza, nella vita, del disturbo bipolare 1 pari allo 0,47% e del disturbo bipolare 2 pari allo 0,38%.

Mancano del tutto, nella popolazione generale, dati aggiornati sui disturbi psicotici.

### 2.8.3 Prevalenza ed incidenza nei Dipartimenti di Salute Mentale (DSM)

In attesa del varo definitivo del Sistema informativo nazionale sulla salute mentale (SISM), da tempo definito e collaudato, le informazioni relative alla prevalenza, incidenza, caratteristiche dei pazienti e dei trattamenti effettuati nei servizi italiani, vengono tratte da studi nazionali conclusi in anni recenti (PROGRES residenze e PROGRES acuti), appena completati (PROG-CSM) o in fase iniziale di realizzazione (Progetto SEME).

I dati relativi alle situazioni di acuzie, fanno emergere un tasso di 19,8 ricoveri psichiatrici per 10.000 abitanti nelle strutture pubbliche; se a questi

si sommano i 6,9 ricoveri relativi alle strutture private, si arriva ad un tasso complessivo di 26,7. Può essere interessante notare che il numero di ricoveri in strutture pubbliche, per tutte le fasce di età in Italia nel 2001 (N=103.260), è molto simile a quello rilevato per le strutture pubbliche inglesi nello stesso anno (N=102.980), sebbene la popolazione inglese (circa 49 milioni) sia inferiore rispetto a quella italiana.

I Trattamenti Sanitari Obbligatori (TSO) rappresentano il 9% di tutti i ricoveri annui in Italia, ed il tasso per 10.000 abitanti è pari a 2,5, con una marcata variabilità regionale nella frequenza.

La classe di età maggiormente rappresentata fra i ricoverati nelle strutture pubbliche è quella dei maschi fra i 35 ed i 44 anni, nelle strutture private è invece quella delle femmine con età superiore ai 65 anni. La maggior parte dei pazienti ammessi nelle strutture per acuti italiane erano seguiti prima dell'ammissione dai CSM pubblici, e ciò vale in particolare per i soggetti affetti da psicosi, tuttavia dal 15% al 20% dei soggetti (percentuali variabili in rapporto alla diagnosi) non era in trattamento nel mese precedente il ricovero. Differenze notevoli nella durata del ricovero sono state rilevate in relazione alla tipologia della struttura e

## XVI LEGISLATURA – DISEGNI DI LEGGE E RELAZIONI - DOCUMENTI

Tabella 2 – Distribuzione pazienti in trattamento attivo per classi di età e genere

	Totale Pazienti (% sul totale)	Uomini (% per fascia età)	Donne (% per fascia età)
0-17 anni	3.496 (0,87)	1.803 (51,57)	1.693 (48,43)
18-44 anni	167.119 (41,62)	78.907 (47,21)	88.212 (52,79)
45-64 anni	144.447 (35,97)	61.642 (42,67)	82.805 (57,33)
Oltre 65 anni	86.480 (21,53)	32.179 (37,21)	54.301 (62,79)
Totale	40.1542	174.531 (43,46)	227.011 (56,54)
Dati mancanti (CSM)	81	111	111

FONTE: Studio PROG-CSM 2008.

Tabella 3 – Distribuzione pazienti in trattamento attivo per categorie diagnostiche e genere

	Totale Pazienti (% sul totale)	Uomini (% per fascia età)	Donne (% per fascia età)
Area psicotica	117.439 (29,14)	56.632 (48,22)	58.676 (49,96)
Disturbi dell'umore	100.636 (24,97)	35.408 (35,18)	64.144 (63,74)
Disturbi d'ansia	90.851 (22,55)	33.246 (36,59)	56.804 (62,52)
Altro	94.031 (23,34)	41.956 (44,62)	51.126 (54,37)
Totale	40.2957	167.242 (41,50)	230.750 (57,26)
Dati mancanti (CSM)	0	125	0

FONTE: Studio PROG-CSM 2008.

all'area geografica considerata, passando dai circa 12,5 giorni delle regioni centrali e meridionali ai 25 giorni delle regioni del Nord-Est, mentre le regioni del Nord-Ovest presentano una durata media di circa 15 giorni.

L'analisi del processo di cura nelle strutture pubbliche evidenzia la preponderanza della farmacoterapia. Nel 20% circa delle strutture non è prevista una terapia psicologica accanto a quella farmacologica, mentre l'intervento psicologico maggiormente presente è una terapia «di supporto» (70% circa delle strutture). Quasi la metà dei reparti di ricovero non applica alcun intervento di tipo riabilitativo. Gli interventi psicoeducativi, le iniziative di coinvolgimento delle famiglie e/o di associazioni locali, o quelle per la promozione di gruppi di auto-mutuoaiuto si riscontrano in un terzo circa delle strutture.

Per quanto riguarda le attività svolte nei Centri di Salute Mentale, le informazioni si riferiscono alle rilevazioni del periodo marzo-maggio 2005

dello studio PROG-CSM, pubblicate solo di recente.

I dati di prevalenza indicano che i pazienti in trattamento attivo in 626 CSM censiti (sui 708 totali) sono 457.146, con una media per servizio di 730 pazienti in trattamento attivo, che hanno avuto, cioè, almeno un contatto nei mesi considerati, inclusi i nuovi casi. La percentuale più alta di presenze è femminile (Tabella 2), con il 56,54% a fronte del 43,46% degli uomini. La classe di età più rappresentata è, per entrambi i sessi, quella 18-44 anni, anche se in generale la popolazione femminile è più anziana.

Le categorie diagnostiche più rappresentate (Tabella 3) sono quelle dei disturbi di area psicotica e dei disturbi dell'umore, con percentuali invertite nei due sessi: gli uomini presentano in maggioranza disturbi nell'area psicotica, mentre per le donne prevalgono quelli dell'umore.

Gli stessi dati ci segnalano come in Italia il 54,11% dei pazienti in trattamento attivo nei CSM è costituito da

pazienti “gravi”, diagnosticati, cioè, nell’area dei disturbi psicotici e in quella dei disturbi dell’umore, sia pure con una grande variabilità fra le diverse regioni e i diversi servizi. Tuttavia la prevalenza italiana di un disturbo grave come la schizofrenia si assesta nei CSM allo 0,25% per 100.000 abitanti, mentre quella segnalata dall’OMS per gli altri Paesi è in media intorno allo 0,75%.

#### **2.8.4 La salute mentale in Infanzia ed Adolescenza**

La tematica della salute mentale in età evolutiva è diventata, negli ultimi anni, oggetto di particolare attenzione da parte di Organismi internazionali quali l’OMS e la Commissione Europea.

Tuttavia, almeno in Italia, sono ancora scarsi gli studi che consentano di avere informazioni relative alla prevalenza dei disturbi mentali nella popolazione generale delle fasce d’età più giovani.

Principale fonte di dati di questo tipo resta la banca dati nazionale delle Schede di Dimissioni Ospedaliere (SDO). Al fine di favorire un’analisi più accurata del fenomeno, il Ministero del Lavoro, Salute e Politiche Sociali ha promosso un progetto mirante ad una vasta ricognizione epidemiologica sul ricovero psichiatrico in adolescenza in Italia, che include anche un follow-up del vecchio studio PRISMA.

Conformemente ai risultati di una più complessiva analisi dei reports internazionali recenti, emerge anche nel nostro Paese un trend positivo di aumento dei tassi di ospedalizzazione psichiatrica nella fascia di età 12-17 (tassi di dimissione) che, come segnalato anche dall’OMS, assume una rilevanza significativa sia in termini di incidenza che di impegno assistenziale.

L’aumento del numero di ricoveri può essere messo in relazione a diversi

fattori quali una maggiore disponibilità ed efficacia dei trattamenti psicofarmacologici, che spesso hanno bisogno di un monitoraggio ospedaliero, l’ampliamento delle conoscenze neurobiologiche e la conseguente necessità di iter diagnostici complessi, una maggiore sensibilità dei clinici verso i rischi legati alle situazioni di acuzie ed in particolare verso il rischio suicidiario, la drammatica incidenza negli ultimi anni dell’abuso di sostanze nella popolazione giovanile.

Dai dati SDO relativi al periodo 2002-2005 emerge che, in Italia, il tasso medio di ricovero è di 1,7 dimissioni/1.000 abitanti (peraltro ancora piuttosto basso se confrontato con i dati epidemiologici provenienti da altri paesi e sistemi sanitari), con una significativa variabilità tra le diverse regioni, che va da un estremo inferiore di 1,03/1.000 abitanti della Campania ad un estremo superiore di 2,7/1.000 abitanti della Liguria. Il rapporto complessivo maschi/femmine è pari a 1,6:1,2.

Per quanto riguarda il reparto di ricovero, solo il 30% dei ricoveri risulta essere stato effettuato in reparti di Neuropsichiatria Infantile (NPI), mentre il 27,8% è stato effettuato in reparti di Pediatria ed il 13% in reparti di Psichiatria. Il rimanente 43% dei ricoveri si distribuisce fra diverse tipologie di reparti medici o chirurgici. Anche questo dato è fortemente influenzato dalla variabile della regione di residenza, così come la durata mediana del ricovero che varia in funzione anche di ulteriori fattori quali il tipo di diagnosi ed il tipo di reparto di ricovero, con una mediana che si attesta sulle 4 giornate, ma oscilla fra estremi di 2 e 30 giornate/ricovero. La diagnosi a cui è associata la durata di ricovero più lunga è la Schizofrenia (10 giorni), mentre la durata più breve è associata ai Disturbi da Abuso di Sostanze (1 giorno).

Anche il dato epidemiologico relativo ai percorsi di cura e riabilitazione si

caratterizza, nel nostro Paese, per la sua estrema disomogeneità, variando drammaticamente in funzione delle risorse e dei modelli assistenziali presenti sul territorio di ogni singola regione, costringendo talvolta le famiglie a ricercare la soluzione dei problemi sanitari dei propri figli in territori molto distanti da quelli di residenza.

### 2.8.5 Indicazioni per la programmazione

Alla luce delle criticità emerse e affinché gli interventi in favore delle persone con disturbi mentali abbiano una reale efficacia, è necessario predisporre un piano di intervento programmatico ed organizzativo, complessivo ed omogeneo, che fornisca indicazioni per l'attuazione di obiettivi prioritari a favore dei soggetti affetti da patologia mentale, sia per l'area Infanzia ed Adolescenza che per l'area adulti.

#### *Età adulta*

Fra gli interventi prioritari vanno evidenziati:

- una riorganizzazione dei DSM affinché possano farsi carico dell'intera gamma dei disturbi mentali presenti nel territorio di competenza, sollecitando l'attivazione e la diffusione di modelli abilitativi e terapeutici integrati e multidisciplinari, ed assicurando la continuità di cura per i pazienti gravi ed un adeguato sostegno alle loro famiglie;
- il raccordo operativo tra tutte le aree sanitarie coinvolte, ed in particolare la collaborazione con i Medici di Medicina Generale;
- l'attuazione di programmi mirati per l'inclusione sociale e la reintegrazione lavorativa delle persone con patologie mentali gravi, in collaborazione con i servizi sociali territoriali e con il privato imprenditoriale e sociale;

- la promozione di progetti specifici nel campo della ricerca in psichiatria, con particolare attenzione allo studio dei fattori di rischio per i disturbi mentali, ai correlati biologici di tali disturbi, ai predittori della risposta ai trattamenti e all'integrazione tra interventi farmacologici e psicosociali;
- l'aggiornamento dei programmi formativi per le varie figure professionali operanti nei DSM, sulla base sia di una ricognizione del bisogno formativo a livello locale che dei progressi delle conoscenze;
- la promozione di una maggiore attenzione alla tutela della salute mentale nella popolazione anziana, formulando programmi mirati;
- la piena realizzazione del Sistema Informativo Nazionale e delle sue implementazioni regionali;
- la revisione dei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) nel campo della salute mentale, facendo riferimento ai percorsi e alle prestazioni per tutta la gamma dei disturbi mentali, con particolare attenzione agli interventi psicoterapeutici e a quelli riabilitativi.

#### *Età evolutiva*

Anche la tutela della salute mentale dell'età evolutiva rappresenta una priorità che deve essere oggetto di investimento mirato.

In tal senso è necessario potenziare una rete di servizi capace di fornire prestazioni realmente adeguate ai bisogni delle persone portatrici di patologie mentali in età evolutiva.

In particolare occorre:

- favorire il raccordo ed il coordinamento tra i servizi di Neuropsichiatria Infantile, i Servizi di Psichiatria dei DSM e la rete complessiva della Pediatria (ospedaliera e di libera scelta);
- sostenere la crescita di percorsi di continuità, sia diagnostica che di presa in carico e trattamento, tra i servizi di NPI e di quelli di Psi-

chiatria degli adulti accrescendo le competenze dei DSM e potenziando gli ambiti comuni di lavoro;

- potenziare i raccordi tra le aree sanitarie, le istituzioni educative e il mondo della scuola al fine di realizzare un'attività sistematica di consulenza per la gestione dei casi a rischio per favorire percorsi di inclusione scolastica; allo stesso tempo promuovere un efficace intervento educativo, anche mediante l'attuazione di programmi di educazione e di informazione sui temi della salute mentale;
- attuare politiche di miglioramento della qualità degli interventi, attraverso l'organizzazione e la gestione di specifici ed innovativi percorsi di formazione continua per le varie figure professionali operanti nei servizi, che coinvolgano in prima istanza specialisti quali pediatri, neuropsichiatri infantili, psicologi e tutte le professionalità abilitative e riabilitative;
- rivedere i livelli essenziali di assi-

stenza nel campo della salute mentale dell'età evolutiva, introducendo indicatori specifici.

### Bibliografia essenziale

- Binkin N, Gigantesco A, Ferrante G, Baldissera S on behalf of the Passi coordinating group. Depression among adults 18-69 years in Italy: results from the Italian behavioural risk factor surveillance system, 2007. Submitted to European Psychiatry.
- De Girolamo G, Barbato A, Bracco R, et al. The characteristics and activities of acute psychiatric inpatient facilities: a national survey in Italy. *Br J Psychiatry*, 2007,191: 170-177.
- Faravelli C, Rosi S, Alessandra Scarpato M, et al. Threshold and subthreshold bipolar disorders in the Sesto Fiorentino Study. *J Affect Disord*. 2006, 94:111-9.
- Gigantesco A. Justice at work and psychiatric morbidity among the personnel of an Italian hospital. Submitted to *Journal of Occupational Health*.
- Munizza C, Gonella R, Pinciaroli L, Tibaldi G. Una valutazione nazionale dei Centri di Salute mentale territoriali italiani: il Progetto PROG-CSM, *Tendenze Nuove*, 6/2008: 671-703.

## 2.9 Malattie rare

### 2.9.1 Introduzione

Le malattie rare sono caratterizzate da una bassa occorrenza nella popolazione, definita secondo il limite di prevalenza <5/10.000 abitanti stabilito a livello europeo.

Si tratta di forme morbose che possono colpire diversi organi ed apparati ed insorgere in tutte le fasce di età, con problemi assistenziali comuni in termini di gravità clinica, decorso cronico, esiti invalidanti ed onerosità di trattamento.

Per questo hanno un enorme peso individuale, familiare e sociale, accentuato dalla scarsità di conoscenze cliniche come conseguenza della loro rarità. Ancora più che per altre malattie, quindi, si impone la collaborazione tra

gli esperti ad un livello multidisciplinare ed il lavoro in rete delle strutture che includa anche lo scambio di informazioni.

Il Piano Sanitario Nazionale 2006-2008 raccomandava il potenziamento di tutti i sistemi integrati di reti sia a livello nazionale, sia sovra regionale e con particolare riferimento all'integrazione sociosanitaria, allo scopo di superare le difficoltà del Sistema Sanitario Nazionale a soddisfare i bisogni dei pazienti e delle loro famiglie.

Il riferimento normativo principale e specifico per le malattie rare in Italia resta il Decreto Ministeriale n. 279 maggio 2001 "Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione dalla par-

tecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie” (Gazzetta Ufficiale n. 160, del 12.07. 2001 Suppl. Ord. n. 180/L), con il quale si istituiva una rete clinico-epidemiologica di presidi accreditati, appositamente individuati dalle Regioni, il Registro Nazionale delle Malattie Rare e si stabiliva il diritto all’esonero per le malattie rare contenute nell’elenco allegato.

### 2.9.2 Presentazione dei dati

a) *Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR)* istituito dal Decreto Ministeriale 279/2001 (art. 3).

Ad oggi, diverse Regioni inviano dati aggregati al Registro Nazionale Malattie Rare dai rispettivi registri regionali e 300 presidi della rete nazionale accedono direttamente al sistema web reso disponibile dal CNMR per l’invio dei dati al Registro.

A febbraio 2009 risultano presenti nel Registro Nazionale Malattie Rare 26.592 schede di arruolamento con dati anagrafici e sanitari di pazienti con malattia rara, suddivisi per Regione come evidenziato in Tabella 1.

Su alcune patologie sono state elaborate statistiche riguardanti anche il fenomeno della migrazione sanitaria regionale per la diagnosi (Tabella 2).

b) *Telefono Verde Malattie Rare (TVRM)* operativo dal 10 marzo 2008.

Nel periodo dal 10 Marzo 2008 al 10 Marzo 2009 sono pervenute al TVRM un totale di 3.756 richieste. La maggior parte delle richieste proviene da pazienti, o da loro familiari, di età compresa tra i 41 e 50 anni (26%). I familiari sono, in prevalenza, donne nel ruolo di caregiver (68%). La distribuzione geografica delle richieste evidenzia una più forte richiesta di informazioni da parte di cittadini del nord Italia (39%) a cui segue il Centro (26%) il Sud (24%) e le Isole (11%). I quesiti riguardano in primo luogo l’assistenza sociale (29%) a cui seguono informazioni sul sostegno psicologico (27%). Il maggior numero di richieste verte su patologie non presenti all’interno dell’Allegato 1 del DM 279/2001 “Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare” (56%).

c) *Qualità dell’assistenza e qualità della vita.*

Alcuni studi ad hoc del Centro Nazionale per le Malattie Rare (CNMR) hanno permesso di rilevare alcuni dati relativi alla qualità della vita dei malati, che, rappresentando i bisogni dei pazienti e loro familiari, forniscono informazioni sulla percezione del loro stato di salute e, indirettamente, sulla qualità dell’assistenza socio-sanitaria.

Tabella 1 – Schede di arruolamento suddivise per regione

Regione	Schede inviate al RNMR
Abruzzo	64
Basilicata	37
Calabria	1.007
Lazio	5.896
Lombardia	2.016
Marche	517
Molise	97
Piemonte – Valle d’Aosta	5.240
Puglia	2.229
Toscana	9.331
Sardegna	7
P.A. Trento	151
Totale	26.592

FONTE: Istituto Superiore di Sanità, Registro Nazionale Malattie Rare.