

XVI LEGISLATURA – DISEGNI DI LEGGE E RELAZIONI - DOCUMENTI

Tabella 2 – Migrazione sanitaria interregionale per la diagnosi su selezionate malattie rare

Codice di esenzione*	Malattia rara	Totale	% migrazione sanitaria regionale per la diagnosi
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	1.768	10,6
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	1.187	9,9
RMG010	Connettiviti indifferenziate	1.174	15,8
RCG040	Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	1.152	10,9
RBG010	Neurofibromatosi	1.106	15,1
RDG010	Anemie ereditarie	655	3,8
RC0110	Crioglobulinemia mista	641	10,1
RFG080	Distrofie muscolari	511	13,5
RFG040	Malattie spinocerebellari	494	35,6
RCG160	Immunodeficienze primarie	464	9,5

* codice di esenzione, Allegato 1 del DM 279/2001.

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

Uno studio effettuato nel 2005 sul parere delle associazioni riguardo l'accessibilità e qualità dei servizi socio-sanitari evidenzia che le aree che necessitano di interventi migliorativi sono l'assistenza sociale (30% dei pareri), l'assistenza sanitaria (19%) e l'informazione (18%).

Studi successivi condotti su pazienti affetti da specifiche malattie rare quali la Miastenia gravis, la Neurofibromatosi, la Sindrome di Prader Willi, la Sindrome di Rett e loro familiari confermano i dati soprariportati.

In particolare, studi hanno evidenziato carenze riguardo l'integrazione lavorativa (54% dei pareri); l'informazione su leggi e diritti (51%) e le informazioni sanitarie sulla malattia (37%) nonché sull'accessibilità al sostegno psicologico (24%). Gli stessi studi condotti su pazienti affetti da Neurofibromatosi di tipo 1 hanno evidenziato l'impatto della malattia su tutti gli aspetti della qualità della vita, con differenze significative rispetto alla popolazione generale per ciò che riguarda sia la salute fisica che mentale. Infatti, questi pazienti esprimono valori medi riferiti alla condizione di salute fisica pari a 73, su una scala da 0 a 100 (dove 100 rappresenta la migliore condizione) e a 63, su una scala analoga, per ciò che riguarda la salute mentale.

d) *Esposizione e valutazione critica dei dati, con eventuali confronti territoriali*

Attualmente, tutte le Regioni hanno identificato strutture per la prevenzione, diagnosi, trattamento delle malattie rare in attuazione del Decreto Ministeriale 279/2001.

L'attività assistenziale della rete nazionale malattie rare dovrà essere monitorata attraverso il Registro Nazionale Malattie Rare e la sua implementazione, come risulta dai dati sopra riportati, rappresenta un obiettivo prioritario nell'ambito delle attività di sanità pubblica sulle malattie rare.

In questo senso riveste un ruolo di particolare importanza la tracciabilità epidemiologica delle malattie rare che necessita di studi per la nomenclatura e la codifica, attualmente svolti a livello sia nazionale (Ministero del Lavoro, Salute e Politiche Sociali, ISS, Istat e Regioni) che internazionale (Task Force Rare Diseases EU, OMS).

Un'informazione chiara ed esaustiva sul proprio stato di salute e sulla disponibilità di prestazioni rappresenta un diritto del cittadino ed il Telefono Verde Malattie Rare ha, in questo anno di attività, dimostrato di potere svolgere un ruolo importante in questo ambito sia direttamente che per il raccordo con altri punti di informazione sulle malattie rare (es. Centri regionali, Associazioni).

Alla definizione di percorsi diagnostico-terapeutici condivisi nell'ambito della rete nazionale malattie rare contribuisce l'impegno nella elaborazione e diffusione di linee guida per malattie rare.

In particolare, le grandi carenze nella fase diagnostica, rilevabili dai dati sopra riportati (in particolare sulla migrazione sanitaria inter-regionale per la diagnosi) rende indispensabile realizzare attività formative rivolte agli operatori sanitari.

Le difficoltà assistenziali, le carenze informative e il ruolo centrale della famiglia nelle attività di cura inducono a sviluppare, inoltre, attività di formazione indirizzate sia ai genitori (parent training) sia ad altri caregivers delle persone con malattia rara.

Le Malattie metaboliche, anche se tra le MR sono un numero esiguo, presentano numerose problematiche comuni alla generalità delle MR e offrono un modello di possibili soluzioni assistenziali e terapeutiche. Infatti, da un lato necessitano di strutture di eccellenza per la diagnosi ed il trattamento, dall'altro, per alcune di esse sono disponibili screening neonatali che rendono possibile la diagnosi precoce e trattamenti dietetici e/o farmacologici e/o enzimatici sostitutivi.

Dalle Linee guida del 2007 della Società italiana Malattie Metaboliche risulta che, attualmente, sono attivi in Italia 33 centri di screening neonatale per Fenilchetonuria (PKU), Ipotiroidismo congenito e Fibrosi cistica a cui fa riferimento un numero molto variabile di neonati (96.280 nati nel 2007 in Lombardia sono stati esaminati da un unico centro, 4.873 nati in Basilicata nello stesso anno sono stati esaminati da 2 centri).

La spettrometria MS/MS rende oggi possibile diagnosticare 50 malattie metaboliche (aminoacidopatie, acidosi organiche, difetti della beta ossidazione) ed alcune malattie lisosomiali.

Attualmente, la Regione Toscana effettua lo screening allargato. Oggi,

tuttavia, è ancora in corso di valutazione l'opportunità di estendere lo screening per malattie metaboliche a tutti i nuovi nati. Nella proposta di aggiornamento delle prestazioni di specialistica ambulatoriale erogabili dal SSN sono state introdotte le indagini specifiche per le malattie metaboliche e, quando il nuovo nomenclatore entrerà in vigore nell'ambito della disciplina che regola i Livelli Essenziali di Assistenza, le prestazioni utili ad effettuare la diagnosi precoce potranno essere eseguite, per confermare il sospetto formulato dallo specialista sulla base di sintomi o di anamnesi familiari, dai presidi individuati dalle Regioni in attuazione del Decreto Ministeriale n. 279/2001.

La gratuità dei farmaci di fascia C, talora indispensabili per il trattamento di alcune malattie, al momento non è prevista nei Livelli essenziali di assistenza, ma numerose regioni la garantiscono nel proprio territorio; inoltre, alcune regioni (Emilia, Veneto, Piemonte) hanno predisposto protocolli terapeutici che dettagliano per singole malattie rare, o per gruppi di malattie rare le terapie indispensabili, consentendone la gratuità.

2.9.3 Indicazioni per la programmazione

Lo sviluppo completo, organico e coordinato della Rete Nazionale delle Malattie Rare costituisce la condizione imprescindibile al miglioramento delle possibilità di assistenza e di cura, ancora oggi inadeguate per la maggior parte di queste patologie. La collaborazione interregionale, in questo settore più che in altri, deve colmare il divario tra le Regioni, favorendo la realizzazione, la diffusione ed il consolidamento di protocolli diagnostici e terapeutici per attuare interventi volti a garantire ai pazienti con malattie rare un'assistenza omogenea su tutto il territorio nazionale.

Con l'Accordo del 10 maggio 2007, lo Stato, le Regioni e le Province autonome hanno concordato sulla necessità di istituire, in ogni regione, un centro di coordinamento delle attività assistenziali relative alle malattie rare di media frequenza e sulla prospettiva di individuare Presidi interregionali o nazionali dedicati alla diagnosi e cura di patologie a bassissima prevalenza (<1/106) fissando i criteri per la loro individuazione e rimandando, a regime, ai dati del Registro nazionale delle malattie rare le procedure per la loro conferma.

In coerenza con i criteri stabiliti dallo stesso Accordo ed in ottemperanza alla sentenza n. 11113/2007 del 12 novembre 2007 del TAR del Lazio, con il Decreto ministeriale 15 aprile 2008 sono stati individuati, in via transitoria e fino a quando non siano pienamente operativi i Registri regionali ed il Registro nazionale presso l'ISS, i Centri interregionali di riferimento per malattie rare a bassa prevalenza.

Le iniziative del livello centrale nei confronti delle malattie rare si sono concretizzate anche attraverso l'individuazione di risorse dedicate. Con la legge finanziaria per il 2007 (n. 269/2006) e la conferma delle specifiche disposizioni per gli anni 2008-2009 con la Legge n. 244/2007, sono state messe a disposizione risorse, per un totale di 30 milioni di euro, da destinare sia all'innovazione tecnologica delle strutture del SSN "con particolare riferimento alla diagnosi e terapia nel campo dell'oncologia e delle malattie rare" (art. 1, comma 796, lett. n), sia al cofinanziamento di progetti regionali attuativi del PSN per le malattie rare (art. 1, comma 806). L'accesso delle Regioni al cofinanziamento dello Stato per i Progetti attuativi del PSN (ai sensi dell'articolo 1, comma 805 della stessa legge finanziaria) è stato regolamentato dal decreto ministeriale 10 luglio 2007 che ha dato priorità ai Progetti regionali rivolti al

potenziamento delle attività assistenziali e ai programmi di cooperazione tra aree regionali diverse. Per la parte assistenziale è richiesto che i progetti assicurino, nel periodo previsto, la realizzazione di attività che garantiscano la presa in carico globale del paziente affetto da MR; l'integrazione con le strutture sanitarie territoriali e con i servizi sociali per l'assistenza domiciliare; i trattamenti palliativi per i casi che lo richiedano; la realizzazione di campagne informative rivolte ai pazienti e alle famiglie sulle attività svolte e sul percorso assistenziale del paziente.

Per l'attivazione dei formali accordi di cooperazione è richiesto che i progetti assicurino lo sviluppo e l'utilizzo di percorsi diagnostico terapeutici condivisi, specifici per singole malattie e/o gruppi di malattie; la realizzazione di attività di consulenza e supporto a distanza, anche mediante la telemedicina; la realizzazione di attività formative rivolte ai MMG e agli operatori sanitari dei servizi territoriali, riguardanti la formulazione del sospetto diagnostico e la gestione della malattia; la definizione di procedure per il trasferimento del paziente presso le strutture più esperte, qualora ciò sia indispensabile; il coinvolgimento delle associazioni dei malati e dei loro familiari per l'individuazione di bisogni particolari e per la gestione del paziente.

Inoltre, per la quota residua, sono riservati finanziamenti ai progetti regionali che prevedano l'attivazione di registri regionali o interregionali che garantiscano il flusso dei dati al Registro nazionale attraverso un sistema strutturato e appositamente concordato.

Per una serie di attività da svolgersi in specifiche aree inerenti le MR, il Ministero del Lavoro, Salute e Politiche Sociali ha stipulato una convenzione con il Centro nazionale per le malattie rare (CNMR) costituito all'interno dell'ISS. In particolare, l'ISS si è impegnato a svolgere la Sor-

veglanza delle malattie rare (Registro Nazionale malattie Rare), la formulazione di proposte per la classificazione e la codifica, i corsi di formazione rivolti a MMG e PLS e ad operatori socio-sanitari, la formazione dei genitori di bambini affetti da MR, la comunicazione ed il counselling da parte di esperti che operano presso il Telefono verde per le MR, la realizzazione di Linee guida sulle MR, in collaborazione con associazioni dei pazienti, ricercatori e clinici esperti di Ospedali, Università e IRCCS e con il supporto del Settore Documentazione del Sistema Nazionale LG dell'ISS e la realizzazione di un database per la raccolta delle LG succitate.

Presso l'Istituto Superiore di sanità è stata attivata, inoltre, la Consulta nazionale per le MR, costituita dai rappresentanti eletti delle associazioni dei malati e dei loro familiari.

Per migliorare la tutela offerta alle persone affette da MR, è stata formulata una proposta di revisione dell'elenco delle malattie rare che danno diritto all'esenzione allegato al DM n. 279/2001. La proposta è stata elaborata tenendo conto delle segnalazioni di Associazioni di malati e di diversi specialisti ed operatori sanitari che hanno trasmesso le proprie richieste al Ministero del Lavoro, Salute e Politiche Sociali, all'ISS o alle Regioni e consiste nell'inserimento di 109 malattie rare e nell'esclusione di alcune altre. Alcune malattie sono totalmente nuove, altre sono già comprese tra i sinonimi o tra gli esempi dei gruppi dell'elenco vigente ma si pro-

pone di inserirle per maggiore chiarezza.

Anche la proposta di revisione delle prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale è stata formulata ampliando l'elenco delle prestazioni di laboratorio con l'inserimento di nuove prestazioni, erogabili presso strutture specificamente individuate dalle Regioni, per la diagnosi ed il monitoraggio delle MR.

Bibliografia essenziale

Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le P.A. di Trento e di Bolzano sul riconoscimento di Centri di coordinamento regionali e/o interregionali, di Presidi assistenziali sovraregionali per patologie a bassa prevalenza e sull'attivazione dei registri regionali ed interregionali delle malattie rare. Rep. Atti n. 103/CSR del 10 maggio 2007.

Agazio E, Salerno P, Mirabella F, et al. Associazioni Nazionali dei Pazienti Malattie Rare. Accessibility and quality to health social services in Italy for the patients with rare diseases: the opinion of associations. *Ann Ig.* 17(2):121-8. 2005.

Kodra Y, Giustini S, Divona L, et al. Health-related quality of life in patients with neurofibromatosis type 1. A survey of 129 Italian patients. *Dermatology.* 218(3):215-20, 2009.

Kodra Y, Morosini PR, Petrigliano R, et al. Access to and quality of health and social care for rare diseases: patients' and caregivers' experiences. *Ann Ig.* 19(2):153-60. 2007.

Kodra Y, Salerno P, Agazio E, et al. Accessibility and quality of Italian health and social services: the experiences of patients with neurofibromatosis type 1 and of their relatives. *Ann Ig.* 19(5):443-50. 2007.

2.10 Malformazioni congenite

2.10.1 Introduzione

Le Malformazioni Congenite (MC) sono quei difetti caratterizzati da una anomalia della funzione, della forma,

della posizione o della struttura di un organo o parte di esso, o di una ampia sezione corporea, per lo più macroscopica, determinatasi prima della nascita. I difetti strutturali e funzionali si

Tabella 1 – Cause delle malformazioni

Cause	Incidenza (%)
Genetiche	25
Ambientali	6-9
Radiazioni	1
Infezioni	2-3
Malattie della madre	1-2
Sostanze chimiche	2-3
Sconosciute	66-70

Fonte: Istituto Superiore di Sanità (2001).

determinano durante lo sviluppo pre-natale e normalmente si manifestano alla nascita o, in una minoranza di casi, più tardivamente.

Da un punto di vista eziopatogenetico, i difetti congeniti possono essere “genetici” o “non genetici”, ma per la maggioranza di essi la causa è determinata da interazioni tra genetica e ambiente (Tabella 1).

In accordo con diversi autori si può stimare che in circa il 6% dei bambini affetti da difetti congeniti tale malformazione sia dovuta a qualche fattore teratogeno.

Particolare attenzione, quindi, dovrà essere mostrata verso tutti quei fattori di esposizione materna, che possano alterare il corretto sviluppo dell’embrione, specialmente nella fase di organogenesi.

Anche le esposizioni paterne nel periodo preconcezionale, nel quale avviene la formazione e la maturazione dei gameti maschili, possono avere un importante ruolo.

Nel corso dell’ultimo decennio le MC hanno assunto una posizione di primario interesse scientifico e di ricerca in relazione alle sempre più numerose indicazioni di sospetto dell’effetto di fattori esogeni (agenti infettivi, prodotti chimici, uso di farmaci e di altri agenti ambientali) sull’eziopatogenesi di molti difetti congeniti (Rice HR, Baker B., 2007; Burdorf A, Figà-Talamanca I, Jensen TK, Thulstrup AM, 2006.)

Le MC hanno una posizione rilevante anche in campo socio-sanitario.

Questo è dovuto a diversi aspetti quali:

- il ruolo predominante delle MC come causa di mortalità infantile;
- l’incremento percentuale delle MC come causa della morbosità infantile;
- cronicità e gravità clinica di molti difetti congeniti (infermità, handicap permanente e patologia cronica) con conseguenti alti costi socio-sanitari per la gestione del paziente.

Le MC rappresentano inoltre uno dei più precoci indicatori biologici per la tossicità di inquinanti ambientali e di nuovi farmaci; rispetto ai tumori infatti che hanno latenza di anni, il controllo delle MC fornisce indicazioni nell’arco di 6-8 mesi dall’evento causale. Questo rende la sorveglianza delle MC un importante e fondamentale strumento per monitorare e studiare l’andamento della frequenza di questi eventi e per contribuire a formulare ipotesi sui fattori etiologici e di rischio.

2.10.2 Rappresentazione dei dati

Le MC includono una grande varietà di differenti patologie. Molte di queste sono rare e per alcune la diagnosi e la registrazione sono molto difficoltose. La rarità di molti difetti congeniti rende impraticabili studi epidemiologici su larga scala e crea la necessità di coordinare le ricerche, mettendo insieme dati da più paesi. Attualmente, nonostante le difficoltà nell’armonizzazione delle definizioni e di affidabili

XVI LEGISLATURA – DISEGNI DI LEGGE E RELAZIONI - DOCUMENTI

indici di incidenza e prevalenza, i sistemi di registrazione e di sorveglianza delle MC ci permettono di inquadrare le dimensioni del problema.

A livello internazionale opera l'ICBDMS (International Clearinghouse for Birth Defect Monitoring Systems). Si tratta di un network di registri mondiali fondato nel 1974 in Helsinki, Finlandia, e affiliato all'Organizzazione Mondiale della Sanità dal 1986.

EUROCAT (European Registration of Congenital Anomalies and Twins) è un network di registri europei avviato

nel 1979 con la collaborazione della Comunità Europea il cui Centro di Coordinamento è a Bruxelles. Oggetto della rilevazione EUROCAT è la registrazione dei casi con difetti congeniti, anomalie cromosomiche, disordini metabolici, rilevati nel periodo perinatale (o in periodi successivi fino al compimento del primo anno di vita), riferiti a popolazioni geograficamente definite.

EUROCAT si prefigge di creare un archivio di informazioni epidemiologiche sulle Malformazioni Congenite in Europa, di monitorare le variazioni di

Tabella 2 – Tassi di prevalenza (per 10.000 nati), riferita ai casi di malformazione congenita rilevati dai Registri Regionali che afferiscono al Network Eurocat (Campania, Emilia Romagna, North East Italia, Sicilia, Toscana) – Anni 1996-2003

Malformazioni	Calcolo delle prevalenze						
	NV	MF	AI*	NV+MF+AI	NV+MF+AI	NV+MF	NV+MF
	N°	N°	N°	N°	Prevalenza totale	N°	Prevalenza alla nascita
Totale Malformazioni	20.754	111	4.032	24.897	174,36	20.865	146,12
Sistema nervoso	1.017	37	1.099	2.153	15,08	1.054	7,38
Occhi	317	3	32	352	2,47	320	2,25
Orecchie, viso e collo	282	5	42	329	2,3	287	2,01
Apparato cardiovascolare	7.533	15	533	8.081	64,12	7.548	59,89
Respiratorie	220	2	58	280	1,96	222	1,55
Schisi oro-facciali	1.341	13	137	1.491	10,44	1.354	9,48
Apparato gastro-intestinale	1.509	11	187	1.707	11,95	1.520	10,64
Difetti della parete addominale	137	6	191	334	2,34	143	1,00
Apparato urinario	2.324	10	376	2.710	18,98	2.334	16,35
Organi genitali	1.746	3	34	1.783	12,49	1.749	12,25
Arti	3.367	21	322	3.710	25,98	3.388	23,73
Apparato muscolo scheletrico	711	13	180	904	6,33	724	5,07
Altre malformazioni	1.220	13	315	1.548	10,84	1.233	8,63
Sindromi da teratogeni con malfomazioni	3	0	6	9	0,36	3	0,12
Sindromi genetiche e microdelezioni	281	2	57	340	2,38	283	1,98
Malformazioni cromosomiche	1.486	24	1.915	3.425	23,99	1.510	10,58

NV = Nati vivi

MF = Morti fetali e nati morti dopo la 20° settimana gestazione

AI = Aborto indotto in seguito a diagnosi prenatale di malformazione congenita

Nota*: Il registro della regione Sicilia (ISMAL) non rileva gli aborti indotti (AI)

FONTE: EUROCAT Website Database: (<http://www.bio-medical.co.uk/eurocatlive>, ultima consultazione 17/03/2009).

frequenza, di costruire dei tassi di prevalenza dei difetti alla nascita in popolazioni definite, di valutare l'impatto della diagnosi prenatale, dell'Interruzione Volontaria della Gravidenza (IVG) e dei programmi di prevenzione primaria.

In Italia i primi programmi di registrazione delle MC sono stati attivati alla fine degli anni '70. In particolare sono stati istituiti il registro della regione Emilia Romagna (IMER), il registro della regione Toscana (RTDC) e il registro del Nord Est Italia (NEI). Il registro della regione Campania (RCDC) e della Sicilia (ISMAC) hanno avviato la loro attività di registrazione e rilevazione nei primi anni '90.

Sull'esempio dei registri che da oltre 30 anni sono impegnati nella sorveglianza delle MC altri sistemi di registrazione sono stati attivati più recentemente: il Registro della regione Lombardia, il Registro ASL Mantova, il Registro della regione Piemonte ed infine il Registro della regione Calabria.

La lunga esperienza e le numerose collaborazioni internazionali hanno portato alcuni registri italiani a collaborare con ICBDMS e EUROCAT,

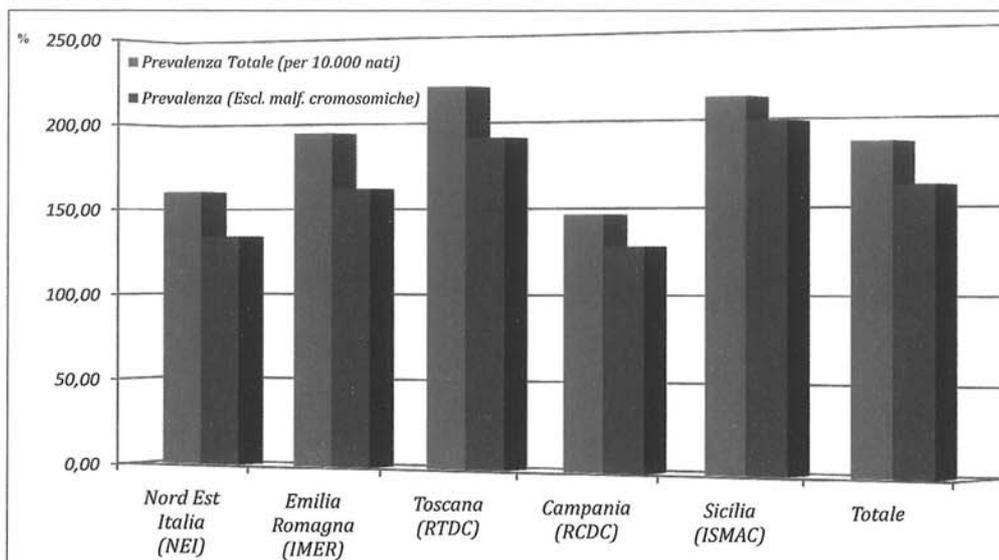
facendo dell'Italia uno dei paesi più presenti e attivi nel settore. In particolare i registri NEI, IMER, RTDC, RCDC ed ISMAC inviano periodicamente i loro dati all'EUROCAT seguendo delle linee guida standard.

Vengono di seguito riportati i dati relativi a 5 registri che aderiscono al Network EUROCAT nel periodo 1996-2003.

Nella Tabella 2 vengono mostrati i dati riferiti alle MC rilevate nel periodo 1996-2003. In particolare la tabella riporta, per gruppi di malformazioni, i numeri assoluti di difetti congeniti riferiti ai nati vivi (NV), morti fetali e nati morti dopo la 20° settimana gestazione (MF) ed infine aborti indotti in seguito a diagnosi prenatale di malformazione congenita. Questi dati rappresentano la base per il calcolo della prevalenza totale (che comprende anche gli aborti terapeutici in seguito a diagnosi di MC) e della prevalenza alla nascita (che invece esclude gli aborti terapeutici prendendo in esame solo i nati vivi e le morti fetali).

Nella Figura 1 vengono invece rappresentate le prevalenze totali riferite ai cinque registri (periodo 1996-2003).

Figura 1 – Prevalenze totali (per 10.000 nati vivi) delle MC dei registri aderenti al network EUROCAT – Anni 1996-2003



2.10.3 Esposizione e valutazione critica dei dati, con eventuali confronti territoriali (regionali o Europei)

Nel periodo preso in esame 1996-2003 (Tabella 2), sono stati registrati 24.897 difetti congeniti su 1.427.921 nati (vivi e morti) sorvegliati, per una prevalenza totale di 174,36 per 10.000 nati.

I difetti congeniti fanno riferimento a 20.754 nati vivi, 4.032 aborti indotti e 111 nati morti (incluse morte fetali). Dall'analisi dei casi aggregati secondo i 14 gruppi di difetti congeniti definiti da EUROCAT, emerge il peso dei difetti cardiovascolari che rappresentano il 32,5% dei difetti congeniti totali, seguiti dai difetti degli arti (14,9%), le anomalie cromosomiche (13,7%) ed quindi i difetti del sistema nervoso (8,6%).

Un dato interessante che emerge dalla Tabella 2 è il confronto tra la prevalenza totale e la prevalenza alla nascita. In quest'ultima vengono infatti esclusi dal calcolo della prevalenza gli aborti indotti in seguito a diagnosi prenatale di MC, e pertanto restituisce una importante indicazione sull'effetto dei programmi prenatali di screening e diagnosi precoce. Ad esempio la differenza osservata tra i due tassi di prevalenza per difetti congeniti del sistema nervoso indica che, per alcune malformazioni appartenenti a questo gruppo, ed in particolare i Difetti del Tubo Neurale (DTN), esiste un rilevante ricorso all'aborto terapeutico in seguito alla diagnosi clinica prenatale. È importante in questo contesto ricordare che in Italia sono attualmente in corso programmi di prevenzione primaria dei DTN mediante supplementazione con acido folico per le donne in età fertile che programmano una gravidanza.

Nei 5 registri aderenti al network EUROCAT, si evidenzia una prevalenza totale media di 186,09 (per 10.000 nati) MC nel periodo 1996-2003.

Questo valore è compreso tra un minimo di 146,00 (per 10.000 nati) relativo alla regione Campania e un massimo di 219,51 riferito alla regione Toscana (Figura 1).

In riferimento agli ultimi dati di copertura dichiarati dai registri delle MC presenti nel nostro paese si stima che l'intera rete di sorveglianza consente di monitorare circa 300.000 nati/anno. La piena operatività di tutti i registri potrebbe permettere una buona copertura del territorio nazionale consentendo di sorvegliare circa 400.000 nascite/anno che, seppure non omogeneamente distribuite, rappresenterebbero circa il 70% dei nati nel nostro paese.

Il problema più rilevante che rende difficoltosa una reale integrazione dei dati dei diversi registri regionali italiani è legata alla loro eterogeneità. Ogni singolo registro rappresenta infatti una realtà autonoma sia da un punto di vista strutturale/organizzativo che di natura metodologica/operativa (modalità di rilevazione, gestione, archiviazione ed analisi dei dati).

Alla luce di questo i responsabili dei Registri delle MC hanno ritenuto importante la realizzazione di un unico riferimento nazionale dotato di caratteristiche sia organizzative che tecnico-scientifiche per avviare una attività di Coordinamento delle attività.

Nel corso degli anni l'Istituto Superiore di Sanità in più occasioni ha affrontato e sviluppato attività di ricerca epidemiologica collaborativa finalizzata allo studio delle MC.

Nel 1987 è stato pubblicato dall'ISS un rapporto nazionale sulle MC dall'IPIMC (Indagine Policentrica sulle Malformazioni Congenite).

Fino al 1990 i registri regionali hanno collaborato, su base volontaria, con un centro di coordinamento con sede a Firenze. Nel 1990 i registri delle MC hanno cercato una forma di coordinamento stabile istituendo attraverso la collaborazione con il Laboratorio di Epidemiologia e biostatistica del-

l'ISS. Obiettivo era quello di creare un archivio nazionale delle MC basato su un set di dati il più possibile controllati ed omogenei. Successivamente nel 1993 viene pubblicato, come Rapporto ISTISAN, un primo tentativo di sorveglianza nazionale che coinvolgeva i registri delle MC.

Nel 2001 sul panorama nazionale della sorveglianza sanitaria viene istituito presso l'ISS il "Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR)" (DM 18 maggio 2001 n.279, art 3).

Nel corso degli ultimi anni il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), che coordina il RNMR, ha pertanto avviato diverse attività collaborative con i Registri Regionali delle Malformazioni Congenite, collaborazioni che hanno portato alla pubblicazione di altri importanti documenti scientifici.

Nel 2002 è stato pubblicato un Rapporto su 44 MC rare relative al periodo 1992-99 che ha visto la preziosa collaborazione dei registri delle MC.

Ancora nel 2006 un'altra pubblicazione ha offerto dati aggiornati di distribuzione e frequenza delle MC riconosciute e/o ipotizzate sensibili all'acido folico.

Il CNMR, in relazione alle numerose collaborazioni intraprese negli anni si è posto quindi come naturale interlocutore con i registri delle MC e ha assunto sempre più un ruolo di riferimento per gli stessi.

In questo il CNMR nel 2008 ha promosso ed avviato un'attività di sorveglianza integrata delle malformazioni congenite su base nazionale funzionale alla possibilità di mettere a punto un modello di Report Nazionale condiviso e concordato dai vari Registri delle Malformazioni Congenite attivi o in corso di attivazione. A tale evento hanno partecipato anche alcuni esponenti del Ministero del Lavoro, Salute e Politiche Sociali (Direzione Generale del Sistema Informativo) e dell'Istituto Nazionale di Statistica (Servizio Sanità e Assistenza).

In questa sede sono state messe le

basi per la costituzione di un Coordinamento stabile dei registri delle MC con base al CNMR.

Il Coordinamento intende rappresentare un punto di riferimento nazionale sia organizzativo che metodologico per i registri già attivi e per quelli in corso di attivazione e sviluppo.

Il Coordinamento dei registri delle MC intende infatti proporre una politica di sviluppo dei registri al fine di assicurare la registrazione continua ed esaustiva di dati di morbosità e di mortalità relativi alle MC in tutto il territorio nazionale. Allo stesso tempo attraverso un piano di diffusione dell'informazione raccolta dai registri intende produrre pareri di utilità per la sanità pubblica.

Al fine di programmare la propria attività il Coordinamento intende raggiungere i seguenti obiettivi:

- la sorveglianza e l'analisi dei dati di morbosità e la loro pubblicazione periodica attraverso un report comune e condiviso;
- l'organizzazione di iniziative scientifiche di valorizzazione intorno all'attività dei registri;
- la formazione permanente del personale sanitario coinvolto in tutte le attività che ruotano attorno al registro;
- il dialogo con gli organismi scientifici e di governo sulle misure e sugli studi da intraprendere più utili alle decisioni di sanità pubblica.

2.10.4 Indicazioni per la programmazione

Le malformazioni, se considerate singolarmente, rappresentano eventi rari o talvolta molto rari. Nel loro insieme però, considerando sia le forme gravi che lievi, colpiscono circa il 3-5% di tutti i nati. Nel presente lavoro (tabella 2) abbiamo indicato una prevalenza totale di circa 1,7 per cento. È chiaro che questo dato di prevalenza ha solo un valore indicativo ed è strettamente cor-

relato alle modalità e capacità di accertamento diagnostico e ai criteri operativi di inclusione/esclusione della casistica e del periodo di tempo lungo il quale è stata estesa l'indagine. Occorre infatti considerare tutti i casi che non arrivano alla nascita in relazione alla morte precoce del feto malformato (aborto spontaneo) e agli aborti terapeutici. Questi ultimi, in particolare, rappresentano una quota rilevante di alcune malformazioni gravi (DTN) e per le quali sono state messe a punto metodiche di diagnosi precoce molto sensibili e precise.

Analogo discorso può essere fatto per la diagnosi postnatale. Esistono infatti alcune malformazioni che non sono rilevabili alla nascita, e spesso vengono diagnosticate in adolescenza o in età adulta (alcune malformazioni cardiache e dei genitali).

Da un punto di vista dell'importanza sanitaria delle malformazioni congenite è invece importante sottolineare che in termini assoluti la frequenza delle MC è diminuita. Allo stesso tempo per effetto della marcata diminuzione registrata per altre patologie, le MC in termini percentuali rappresentano una delle principali cause di

mortalità infantile e di handicap grave.

Questo deve pertanto far riflettere sull'importanza di sostenere programmi di sorveglianza delle MC al fine di attuare una concreta programmazione sanitaria rivolta al contenimento dei potenziali fattori di rischio e al potenziamento dei fattori protettivi.

Bibliografia essenziale

Burdorf A, Figà-Talamanca I, Jensen TK, Thulstrup AM. Effects of occupational exposure on the reproductive system: core evidence and practical implications. *Occup Med (Lond)*. 2006;56(8):516-20.

EUROCAT Central Registry Final Activity Report to European Commission March 2004 to August 2007. University of Ulster, 2007.

EUROCAT Website Database: (<http://www.bio-medical.co.uk/eurocatlive>) ultima consultazione 17/03/2009).

Pierini A, Bianchi F, Salerno P, Taruscio D. Registro nazionale malattie rare: malformazioni congenite e acido folico. Rapporto ISTISAN 06/34, 2006.

Rice HR, Baker B. Workplace hazards to women's reproductive health. *Minn Med*. 2007; 90(9):44-7.

Salerno P, Bianchi F, Pierini A, et al. Folic acid and congenital malformation: scientific evidence and public health strategies. *Ann Ig*. 2008; 20(6):519-30.

2.11 Malattie prevenibili con vaccino

2.11.1 Introduzione

Tra gli interventi preventivi atti a debellare o contrastare alcune malattie infettive, le vaccinazioni rappresentano lo strumento per eccellenza a disposizione della Sanità Pubblica; grazie alle vaccinazioni è oggi possibile prevenire, in modo efficace e sicuro, malattie gravi, spesso seguite da importanti complicanze, che possono a loro volta causare sequele invalidanti e, talvolta, anche la morte della persona colpita. L'attuazione di strategie vaccinali di massa ha consentito di

ottenere, nella maggior parte dei Paesi sviluppati, il controllo e l'eliminazione di malattie infettive che un tempo provocavano un gran numero di vittime e, non di rado, gravi invalidità nei sopravvissuti.

Inoltre la vaccinazione, seppur non sia l'unico strumento disponibile per la prevenzione delle malattie infettive, resta, comunque, il metodo più innocuo (comporta, sicuramente, meno rischi, se confrontata, ad esempio, con l'immunoprofilassi passiva) e, rispetto alla profilassi ambientale e comportamentale, risulta essere più specifica,

più efficace e con un minor margine di errore.

Con il passare degli anni, le migliorate condizioni igieniche e sanitarie, in particolare la disponibilità di acqua potabile, hanno sicuramente contribuito in maniera significativa a controllare le malattie infettive, ma è solo con l'avvio delle campagne di vaccinazione di massa che l'incidenza di alcune malattie infettive ha iniziato a diminuire drasticamente; le notevoli risorse impegnate in tal senso dal SSN vengono ripagate con altrettanti elevati benefici, non solo economici (prevenzione degli stati di malattia, della mortalità precoce e delle disabilità), ma anche in termini di miglioramento generale dello stato di salute di tutta la popolazione.

La vaccinazione, infatti, oltre a comportare un beneficio diretto per il singolo individuo che vi si sottopone, implica un effetto positivo sull'intera collettività, attraverso il meccanismo della cosiddetta immunità di gregge (herd immunity), che agisce come una energica "barriera", ostacolando ed arrestando la circolazione e la diffusione dell'agente infettivo nella popolazione, proteggendo anche i soggetti non immuni, ovvero i non vaccinati ed i cosiddetti "non responder", cioè coloro in cui, per ragioni costituzionali, il vaccino non è stato in grado di indurre una efficace risposta immunitaria.

Le vaccinazioni, nel mondo, hanno contribuito a debellare o contrastare malattie terribili come il vaiolo (eradicazione globale nel 1977), la poliomielite (eradicazione dalle regioni delle americhe, del pacifico occidentale ed europea, l'Italia è certificata polio-free dal 21 giugno 2002), il tetano e la difterite (in Italia, l'ultimo caso di difterite in età pediatrica, peraltro in una bambina non vaccinata, risale al 1991 e, nella popolazione generale, non si registrano più casi dal 1997).

In Italia vige, tutt'oggi, un doppio regime giuridico delle vaccinazioni,

obbligatorie e raccomandate, che però ha determinato non pochi disagi, inficiando, spesso, l'attuazione delle vaccinazioni non obbligatorie, percepite come meno importanti rispetto a quelle obbligatorie, o comunque utili a combattere malattie ritenute meno pericolose; spesso, quindi, l'offerta, da parte delle strutture del SSN, è stata meno valida ed efficace, per la mancanza di risorse.

Il ricorso all'obbligo di legge che oggi appare anacronistico, ha di fatto fornito lo strumento legale per garantire ad ogni persona, indipendentemente da censo o collocazione geografica, il diritto alla prevenzione vaccinale.

Anche nel campo delle vaccinazioni raccomandate, tuttavia, sono stati compiuti notevoli progressi nell'ultimo decennio: un rilevante contributo, in questo senso, è stato fornito dalla pianificazione sanitaria nazionale (Piano Nazionale della Prevenzione 2005-2007, Piani Regionali di Prevenzione, Piano Sanitario Nazionale 2006-2008, Piano Nazionale Vaccini 2005-2007), che ha definito obiettivi di prevenzione, strategie, priorità ed azioni per le malattie prevenibili con vaccino.

In Italia, le vaccinazioni per l'infanzia obbligatorie per legge, sono:

- vaccinazione antidifterica, con la Legge 891/39;
- vaccinazione antipoliomielitica, con la Legge 51/66;
- vaccinazione antitetanica, con la Legge 292/68;
- vaccinazione antiepatite virale B, con la Legge 165/91.

Le vaccinazioni contro pertosse, morbillo, parotite, rosolia, infezioni da *Haemophilus influenzae b* (Hib), sono fortemente raccomandate, ma non sono state imposte per legge.

Per alcuni vaccini, di più recente introduzione, sono state elaborate specifiche raccomandazioni per l'offerta prioritaria ai soggetti di qualsiasi età,

bambini compresi, a rischio di complicanze gravi per patologie di base preesistenti: si tratta della vaccinazione antinfluenzale, raccomandata per le persone a maggior rischio di complicanze (tra cui le persone di età >65 anni) e ad altre categorie indicate in dettaglio nella Circolare Ministeriale annuale sulla prevenzione dell'influenza; la vaccinazione antipneumococcica, antivaricella ed antimeningococco c coniugato.

Un'altra vaccinazione per la quale appare importante il ricorso alla strategia di immunizzazione universale delle bambine al 12° anno di vita è quella contro l'infezione da ceppi oncogeni del virus del papilloma umano (HPV) per la prevenzione delle lesioni precancerose e del tumore della cervice uterina. Il carcinoma della cervice uterina, causato da tipi oncogeni del virus del Papilloma umano (HPV) rappresentano un importante problema di sanità pubblica in Italia; ogni anno, si stima, infatti, che abbia un'incidenza pari a 9,8 casi per 100.000 (circa 3.500 nuovi casi all'anno), mentre la stima del tasso di mortalità è di 3/100.000 per anno. La mortalità ad essi associata è di 1.000 morti/anno. La prevenzione secondaria del tumore della cervice uterina è attuata in Italia attraverso lo screening effettuato con il Pap-test che raggiunge circa il 65% della popolazione femminile di età compresa tra i 25 e 64 anni.

In Italia sono previste, come obbliga-

torie o raccomandate, anche alcune vaccinazioni per determinate categorie professionali, perché a maggior rischio di esposizione (la vaccinazione contro la febbre tifoide è obbligatoria per le reclute delle forze armate, quella antirabbica è raccomandata per i veterinari, quella antiepatite B è raccomandata per gli operatori sanitari) o perché svolgono attività da garantire in situazioni epidemiche.

Infine, il soggetto che si rechi all'estero, per turismo o per lavoro, in un paese in cui sia presente un ragionevole rischio di contagio (zone ad alta endemia o in cui è in corso una epidemia) da parte di un agente infettivo contro il quale non è immunizzato, è opportuno che si attenga alle raccomandazioni di profilassi internazionale.

2.11.2 Presentazione dei dati

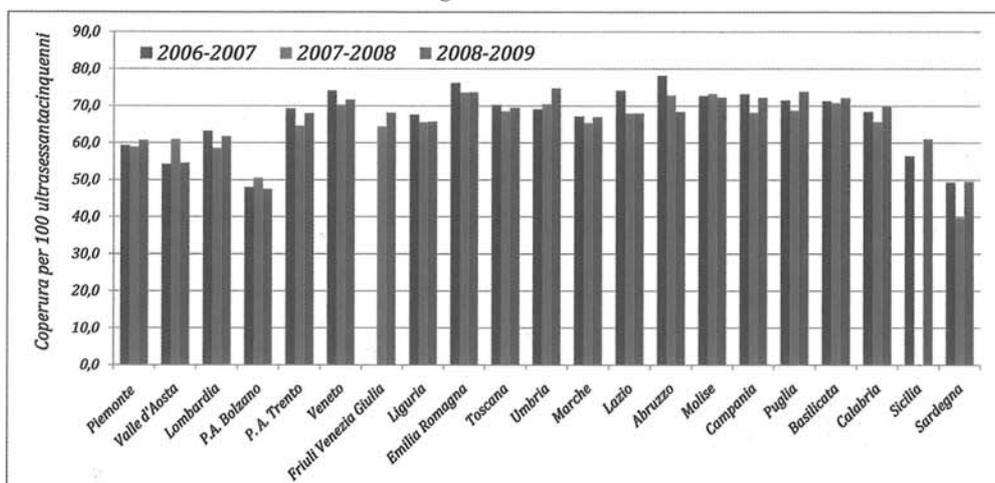
La Tabella 1 mostra le coperture vaccinali italiane nei bambini fino a 24 mesi di vita, dall'anno 2000 al 2008, calcolate sulla base dei dati forniti da Regioni e Province Autonome; la situazione delle coperture vaccinali per le vaccinazioni obbligatorie è sempre stata più che soddisfacente; i dati inviati dalle Regioni e Province Autonome all'Ufficio di Malattie Infettive del Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali - Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria, consentono di

Tabella 1 – Vaccinazioni dell'età pediatrica: coperture vaccinali* (per 100 abitanti) in Italia

Anni	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	89,1	89,5	95,7

*copertura al 24° mese per: cicli completi (3 dosi) di DT, DTP, Epatite B, Polio, Hib e per una dose di MPR
 FONTE: Elaborazioni Ministero del Lavoro, della Salute e Politiche Sociali - DG Prevenzione Sanitaria - Ufficio V - Malattie Infettive Settore Salute.

Figura 1 – Coperture vaccinali per influenza negli anziani. Confronti tra le Regioni e Province Autonome nelle ultime tre stagioni



Fonte: Elaborazioni Ministero del Lavoro, della Salute e Politiche Sociali - DG Prevenzione Sanitaria - Ufficio V - Malattie Infettive Settore Salute.

affermare che la copertura vaccinale media sul territorio nazionale nei confronti di polio, difterite, tetano, epatite B nei bambini fino a 24 mesi non è mai stata inferiore al 90-95%, arrivando anche a punte del 99%, pur se con inevitabili differenze tra regione e regione.

Nell'ambito delle vaccinazioni raccomandate, un cenno va riservato alla profilassi antinfluenzale: la copertura vaccinale negli ultrasessantacinquenni (riportata nella Figura 1), indicati come categoria a rischio, 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 riferiti ad altre categorie per cui il vaccino è raccomandato sono ancora scarsi.

2.11.3 Esposizione e valutazione critica dei dati

La differenza di coperture vaccinali, determinata dal divario tra l'offerta delle vaccinazioni obbligatorie e di

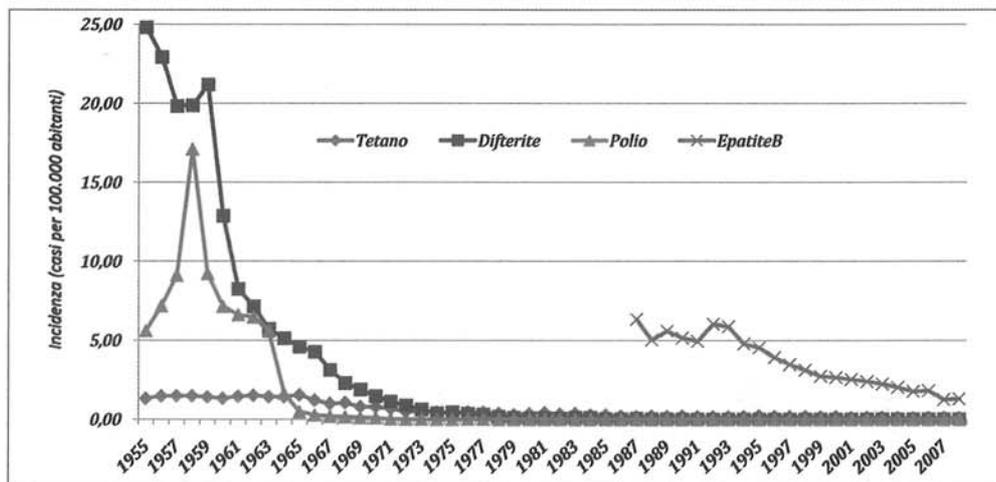
quelle raccomandate, ha avuto, come conseguenza, un diverso controllo delle malattie bersaglio, che si è tradotto nell'eliminazione o nell'eradicazione di alcune a fronte della persistenza dello stato endemo-epidemico per altre.

Nella Figura 2 è riportata l'incidenza delle malattie infettive che sono prevenibili con le vaccinazioni obbligatorie per legge (difterite, polio, tetano ed epatite B) e per le quali le coperture vaccinali raggiunte sono elevate (oltre il 96% nel 2008).

Le ripercussioni sulle malattie bersaglio sono evidenti ed incontrovertibili. La poliomielite da virus selvaggi è assente da oltre due decenni in Italia; inoltre, dopo il cambiamento delle modalità di somministrazione della vaccinazione antipolio (passaggio dapprima alla scheda vaccinale sequenziale, DM 7 aprile 1999) e, in concomitanza con la certificazione dell'eradicazione della polio dalla Regione Europea, ad una scheda vaccinale con esclusivo uso di vaccino inattivato (DM 18 giugno 2002), in Italia non si registrano più casi di poliomielite associata a vaccino.

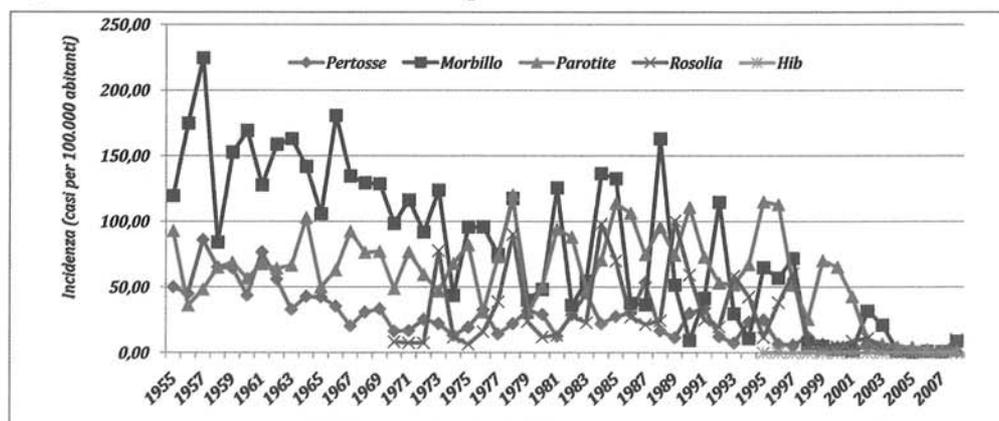
Anche la difterite si può considerare eliminata dal Paese: nel corso degli ultimi dieci anni, sono stati registrati solo alcuni sporadici casi di "pseudo-difterite", vale a dire di infezioni da

Figura 2 – Incidenza di malattie infettive prevenibili con vaccinazioni obbligatorie



FORNTE: Elaborazioni Ministero del Lavoro, della Salute e Politiche Sociali - DG Prevenzione Sanitaria - Ufficio V - Malattie Infettive Settore Salute.

Figura 3 – Incidenza di malattie infettive prevenibili con vaccinazioni raccomandate



FORNTE: Elaborazioni Ministero del Lavoro, della Salute e Politiche Sociali - DG Prevenzione Sanitaria - Ufficio V - Malattie Infettive Settore Salute.

Corynebacterium ulcerans (un corinebatterio che solitamente non produce la tossina difterica).

Per quanto riguarda il tetano, negli ultimi dieci anni si sono registrati mediamente circa 70 casi, pari ad un'incidenza di 1,2 casi per 1.000.000 di abitanti. Permane immutata la situazione che vede maggiormente colpite dal tetano, in Italia, le persone anziane e le donne.

A circa 10 anni dalla piena applicazione della legge che introduceva l'obbligatorietà della vaccinazione contro l'epatite virale B, 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 3.582 casi nel 1987, pari ad un'incidenza di 6,3 casi per 100.000 abitanti, a 776 casi nel 2008, pari ad un'incidenza di 1,3 casi per 100.000 abitanti.

Nella Figura 3 è riportata l'incidenza delle malattie infettive prevenibili con le vaccinazioni raccomandate: pertosse, morbillo-parotite-rosolia (MPR) e infezioni invasive da *Haemophilus influenzae b* (Hib), per le quali le coperture vaccinali raggiunte non sono ancora sufficientemente soddisfacenti.

L'introduzione della raccomandazione della vaccinazione antipertosse

ha prodotto un netto aumento delle coperture vaccinali, che sono passate dal 40% circa del 1993, al 97% del 2008; ciò ha ridotto drasticamente l'incidenza della malattia, che nel periodo 1998-2008 ha raggiunto il minimo storico, con circa 2.100 casi segnalati annualmente, di cui quasi 7.000 nel 1998 e solo 325 nel 2008.

Il morbillo, considerato da gran parte dell'opinione pubblica e dalla stessa classe medica una malattia esantematica "banale", può presentare una serie di complicanze, tra cui le più temibili sono quelle neurologiche. L'infezione da virus della rosolia contratta da una donna in gravidanza può essere causa di embriopatia o fetopatia rubeolica, con conseguenze che vanno dalla morte in utero alla nascita di bambini con sindrome da rosolia congenita. In considerazione della frequenza di entrambe le infezioni e della gravità delle possibili complicanze, l'OMS ha avviato un piano globale di eliminazione.

Nel 1999 la vaccinazione contro morbillo-parotite-rosolia (MPR) è stata inclusa nel calendario nazionale delle vaccinazioni obbligatorie e raccomandate; infine, il 13 novembre 2003 è stato approvato il piano nazionale di eliminazione del morbillo e della rosolia congenita (PNEMORC), in accordo con gli obiettivi della regione europea dell'OMS. Nel 2008 è stata registrata una copertura vaccinale di quasi il 90%, sebbene con inevitabili differenze tra le diverse regioni.

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.

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), 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 ad un'incidenza di 9,8 casi per 100.000 abitanti.

Il tasso di incidenza della parotite è rimasto pressoché invariato fino al 2001, con epidemie ogni 2-4 anni, ed un picco di oltre 40.000 casi notificati, pari ad un'incidenza di 65,3 casi per 100.000, nel 1999. Nel biennio 2006-2007 si ha il minimo storico di casi notificati (rispettivamente, 1.455 e 987); l'incidenza, in questo ultimo triennio, è stata mediamente di 2 casi ogni 100.000 abitanti.

La vaccinazione contro le infezioni invasive da Hib è stata inclusa tra le vaccinazioni raccomandate nel primo anno di vita nel 1995. La copertura vaccinale è andata aumentando, assestandosi, nel 2008, al 96% circa, presumibilmente grazie all'adozione di vaccini combinati (esavalenti); come conseguenza si è osservata una diminuzione del numero di casi della malattia (nel 2008 l'incidenza è stata di 0,09 casi ogni 100.000 abitanti). L'aumento della copertura vaccinale per Hib ha avuto un grande impatto sulla frequenza delle infezioni invasive, causate da questo microrganismo, dimostrabile soprattutto attraverso i dati forniti dal sistema di sorveglianza delle meningiti batteriche; infatti, non tutte le forme invasive da Hib sono notificate. Il numero annuale di meningiti da Hib è diminuito, passando da 96 casi nel 1998 a 51 nel 2008.

2.11.4 Indicazioni per la programmazione

Il panorama Europeo dell'offerta vaccinale, contando sulla presenza del nuovo Centro Europeo per la prevenzione ed il controllo delle malattie (ECDC) e del network europeo VENICE, negli ultimi anni si sta avviando verso un percorso di armonizzazione che, essendo basato sul consenso, sarà certamente lungo e complesso.

Ad oggi, infatti, non esistono due nazioni europee che abbiano la stessa scheda vaccinale sia in termini di numero di vaccinazioni che di modalità di offerta.

È infine importante menzionare che è in corso a livello europeo un forte sforzo congiunto per raggiungere l'eliminazione di Morbillo e Rosolia Congenita, obiettivo previsto dall'OMS per il 2010. La sfida appare impegnativa soprattutto in alcuni Paesi dell'Est Europa, ma anche in Germania e nel Regno Unito, dove la continua presenza di epidemie di morbillo pone seri problemi al raggiungimento di tale obiettivo.

Alla luce anche di ciò, l'obbligo vaccinale (rivelatosi, in passato, un ottimo strumento per l'attuazione di alcune vaccinazioni di massa), da qualche tempo al centro di un animato dibattito (per l'opposizione sostenuta da alcuni gruppi, attivi in Italia, così come in altri Paesi industrializzati), pone il pro-

blema del suo superamento, come 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.

Il percorso verso il superamento dell'imposizione deve, necessariamente, passare per la verifica del mantenimento di tassi di copertura vaccinale ottimali per tutti i vaccini in calendario, prevedendo opportune azioni correttive non appena questi dovessero scendere, a livello locale o nazionale, al di sotto di tali valori; inoltre, la comunicazione e l'informazione sanitaria devono confermarsi quali strumenti essenziali affinché la popolazione comprenda il valore vero e concreto delle vaccinazioni.

2.12 HIV/AIDS e malattie a trasmissione sessuale

2.12.1 Introduzione

Nell'anno 2008, dai dati provvisori della sorveglianza epidemiologica dei casi notificati di AIDS e dai sistemi di sorveglianza regionali dei casi di infezione da HIV, forniti dal Centro Operativo AIDS (COA) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), si conferma l'aumento dell'incidenza dell'infezione acquisita per trasmissione sessuale tra persone mature. Altro dato importante è che circa il 60% dei casi di AIDS viene a conoscenza di essere sieropositivo al momento della diagnosi della malattia conclamata, e tra questi si trovano i casi che hanno contratto l'infezione per via sessuale e le persone straniere; la conoscenza precoce dello stato di sieropositività consentirebbe invece di offrire alle persone sieroposi-

tive, ancora asintomatiche, terapie efficaci nel ritardare l'evoluzione della malattia e di migliorare il livello di qualità di vita.

AIDS

In Italia, il sistema di sorveglianza dei nuovi casi di AIDS, Registro Nazionale AIDS, è attivo dal 1982 presso il COA dell'ISS.

I dati cumulativi notificati al COA dal 1982 al 2007 sono 59.106, di questi 45.780 (77,4%) sono casi di sesso maschile, 765 casi pediatrici (1,3%) (con età inferiore ai 13 anni o con infezione trasmessa da madre a figlio) e il 7,2% stranieri.

Al dicembre 2007, risultano deceduti 35.358 (59,8%) pazienti.

Dai dati del Registro Nazionale AIDS, la diminuzione dei casi di AIDS