

**Tabella 2.21. Totale dei pazienti inseriti nel Registro Nazionale Coagulopatie Congenite (Anno 2012)**

Patologia	Maschi	Femmine	Totale
Emofilia A grave	1.696	2	1.698
Emofilia A moderata	516	2	518
Emofilia A lieve	1.456	24	1.480
Emofilia B grave	275	1	276
Emofilia B moderata	160	1	161
Emofilia B lieve	303	4	307
Malattia di von Willebrand tipo 1	746	1.043	1.789
Malattia di von Willebrand tipo 2	150	179	329
Malattia di von Willebrand tipo 3	43	51	94
Difetti di altri fattori della coagulazione	756	766	1.522
Piastrinopatie	87	122	209
Emofilia A acquisita	35	47	82
Malattia di von Willebrand acquisita	5	5	10
Altro	25	32	57
Carrier Emofilia A	—	437	437
Carrier Emofilia B	—	128	128
<b>Totale</b>	<b>6.253</b>	<b>2.844</b>	<b>9.097</b>

Il numero di pazienti validati e inclusi nel RNCC affetti da emofilia A, emofilia B, malattia di von Willebrand, carenza congenita di fibrinogeno, fattore II, V, VII, X, XI, XII, XIII, piastrinopatie e portatrici di emofilia è di 9.097, di cui il 41,0% con emofilia A e l'8,0% con emofilia B. Nel 2012 la prevalenza dell'emofilia A è di 5,9/100.000 abitanti e quella dell'emofilia B è di 1,1/100.000 abitanti (Tabella 2.21). I dati del RNCC sono periodicamente pubblicati sulla serie Rapporti ISTISAN dell'ISS e sono disponibili a livello sia regionale sia nazionale, distinti per fasce di età e per tipo di trattamento. Inoltre dal 2007 il Registro Nazionale delle Coagulopatie Congenite è inserito nel Sistema Statistico Nazionale (SISTAN) con il n. di riferimento ISS-00020.

### 2.10.3. Esposizione e valutazione critica dei fenomeni rappresentati dai dati, con evidenza delle differenze geografiche (regionali e/o europee) e, laddove applicabile, delle differenze di genere e/o diversi gruppi di età

Il sistema nazionale di sorveglianza delle malattie rare è un prezioso e articolato strumento, composto da numerose e diversificate compo-

nenti che sono parte attiva e integrante dell'intera rete nazionale delle malattie rare. Il flusso epidemiologico, organizzato a tre livelli (presidi, registri regionali o interregionali e RNMR), è un esempio unico nel suo genere nel panorama europeo e internazionale, coerente con lo spirito e con i principi fondativi del SSN. Attualmente la sorveglianza attraverso il RNMR interessa solo le condizioni rare indicate nell'allegato al DM 279/2001, tuttavia sarebbe auspicabile estenderla anche ad altre malattie rare al momento non incluse. A oggi esiste una variabilità geografica regionale delle notifiche al RNMR, dovuta principalmente al diverso livello di realizzazione dei registri regionali e interregionali. È fondamentale migliorare la codifica e la classificazione internazionale delle malattie rare per ottimizzare la qualità dei dati contenuti nei Registri regionali e nazionali e la tracciabilità in tutti i sistemi informativi sanitari. Inoltre, il RNMR è lo strumento che deve contribuire all'aggiornamento dei LEA in maniera più appropriata a livello nazionale (accordo Stato-Regione 2007). Il RNMR dovrà configurarsi come un sistema in grado di scambiare informazioni con gli altri sistemi di registrazione quali il sistema informativo italiano, la farmacosorveglianza e altri registri di

patologia. Questa caratteristica rappresenta un requisito indispensabile anche ai fini della ricerca epidemiologica sulle malattie rare sia per aumentare la copertura sia per conoscere meglio la storia naturale di queste patologie.

**Tumori rari.** I tumori rari includono molti tipi di tumore poco studiati, spesso con cattiva prognosi e per i quali mancano trattamenti di provata efficacia. Per garantire, in Italia, un'organizzazione strutturale efficiente e l'esperienza necessaria alla presa in carico e alla gestione clinica dei pazienti con tumori rari è necessario individuare dei centri di eccellenza. Risulta evidente come, a causa del limitato numero di questi pazienti, tali centri dovrebbero essere istituiti a livello nazionale o al più interregionale e dovrebbero cooperare con analoghi centri europei. Il progetto europeo RARECARENet ([www.rarecarenet.eu](http://www.rarecarenet.eu)) si pone tra gli obiettivi principali la realizzazione di una rete informativa sui tumori rari che possa fungere anche da supporto in tal senso, includendo tra i partner il portale delle malattie rare e farmaci orfani Orphanet, il progetto cooperativo europeo EUROCARE, la Scuola Europea di Oncologia (ESO), la Partnership Europea di Azione Contro il Cancro (EPAAC) e la Commissione per la Campagna Europea di Azione contro i tumori rari (EAARC).

**Malattie congenite della coagulazione.** La conoscenza della prevalenza e delle possibili complicanze delle coagulopatie congenite, che richiedono un'elevata complessità assistenziale, rappresenta un aspetto fondamentale nella pianificazione e programmazione sanitaria, con conseguenti ricadute positive sulla sanità pubblica, in termini di risorse umane ed economiche. Come sottolineato dal CNMR, l'implementazione dei registri di patologia e la loro interoperabilità rappresentano uno strumento importante per la condivisione a livello globale dei dati sulle malattie rare. Il RNCC, che attualmente opera su base volontaria tramite una rete di collaborazione tra i centri emofilia, le associazioni dei pazienti e l'ISS, può costituire un modello di registro di patologia, la cui funzione andrebbe sostenuta tramite apposite normative. Tale attività di sorveglianza è segnalata nella Conferenza Stato-Regioni del 13 marzo 2013,

nell'ambito del documento "Definizione del percorso di assistenza sanitaria ai pazienti affetti da Malattie Emorragiche Congenite (MEC)", relativo alla necessità di definire alcuni standard per l'organizzazione dei Centri Emofilia dal punto di vista gestionale e assistenziale per garantire servizi omogenei tra le Regioni italiane. Tali raccomandazioni hanno evidenziato alcuni punti critici tra cui la necessità di network con i pronto soccorsi, di iniziative per rendere effettivo il trattamento farmacologico domiciliare, che attualmente non è regolamentato in tutte le Regioni, e il training di nuove figure professionali esperte nella gestione nell'ambito delle malattie emorragiche. Al fine di ottenere un approccio globale delle malattie rare è importante integrare tutte le iniziative attuali e future a livello nazionale, assicurando l'interoperabilità tra i vari sistemi di registrazione delle malattie rare.

È altresì importante promuovere interventi di prevenzione delle malattie rare affinché la programmazione sanitaria possa includere nel PNP 2014-2018 anche quella delle malattie rare; in particolare, la prevenzione delle malformazioni congenite, in linea con quanto indicato nelle raccomandazioni europee *EUROCAT Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases* e la prevenzione secondaria delle malattie rare (es. gli screening neonatali allargati) [[http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/03/Eurocat\\_Reco\\_PrimaryPrevention.pdf](http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/03/Eurocat_Reco_PrimaryPrevention.pdf)].

## Bibliografia essenziale

- Abbonizio F, Giampaolo A, Arcieri R, Hassan HJ; Associazione Italiana Centri Emofilia (AICE). Registro Nazionale delle Coagulopatie Congenite. Rapporto 2011. Roma: Istituto superiore di sanità, 2012 (Rapporti ISTISAN 12/55)
- Europa. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. Official Journal of the European Union 2009/C 151/02
- Taruscio D (Ed). Il Registro Nazionale e i Registri regionali/interregionali delle malattie rare. Rapporto anno 2011. Roma: Istituto superiore di sanità, 2011 (Rapporto ISTISAN 11/20)
- Trama A, Mallone S, Ferretti S, et al. The burden of rare cancers in Italy: the surveillance of rare cancers in Italy (RITA) project. Tumori 2012; 98: 550-8

## 2.11. Malformazioni congenite

### 2.11.1. Quadro programmatico

Le malformazioni congenite rappresentano nelle società industrializzate, e in maniera crescente nelle società emergenti, una delle principali cause di morbidità e mortalità infantile entro il primo anno di vita. Le forme non letali spesso richiedono interventi medico-chirurgici e riabilitativi e sono frequentemente associate a gravi conseguenze cliniche a lungo termine, che determinano condizioni di invalidità anche grave.

Le malformazioni congenite hanno una posizione di primario interesse scientifico e di sanità pubblica, anche in relazione alle sempre più numerose indicazioni di accertato o sospetto effetto teratogeno di agenti infettivi, prodotti chimici, farmaci e altri agenti ambientali. Le malformazioni congenite, unitamente ad altri esiti avversi della gravidanza (basso peso alla nascita, prematurità, aborti spontanei ecc.), sono infatti uno dei più precoci indicatori biologici per la tossicità di inquinanti ambientali e di farmaci e possono utilmente contribuire a formulare ipotesi su fattori eziologici e di rischio per la salute riproduttiva.

La sorveglianza di questi esiti rappresenta quindi un importante campo d'azione sul quale impiegare risorse e stanziare finanziamenti. Il CCM – Ministero della Salute ha finanziato in passato diversi progetti di prevenzione primaria delle malformazioni congenite mediante supplementazione periconcezionale con acido folico e ha recentemente finanziato (Programma CCM 2012) il progetto “Valutazione del rischio riproduttivo in aree a forte pressione ambientale (Rischio RIPROSENTIERI)”. Questo progetto ha tra i suoi obiettivi anche il rafforzamento del sistema di sorveglianza delle malformazioni congenite e l'implementazione di collaborazioni con vari soggetti, inclusi gli operatori del sistema sanitario nazionale, regionale e locale nel campo della salute riproduttiva.

Il DPCM 9 luglio 1999 riconosce le malformazioni congenite come una priorità sanitaria nazionale, indicando all'art. 1 gli atti

di indirizzo e coordinamento alle Regioni e alle Province Autonome di Trento e Bolzano in materia di accertamenti utili alla diagnosi precoce delle malformazioni. Al comma 4 del medesimo articolo specifica che “le Regioni e le Province Autonome [...] attuano programmi di ricerca epidemiologica sulle malformazioni congenite, afferendo a specifici registri regionali, interregionali e delle Province Autonome; i relativi dati confluiscono in un registro nazionale sulle malformazioni congenite, tenuto presso l'ISS”.

Attualmente in Italia solo in alcuni contesti territoriali sono pienamente attivi e operativi i registri delle malformazioni congenite, in altre queste attività sono state recentemente riorganizzate o sono in fase di avvio dopo emanazione di specifiche delibere regionali istitutive, in altre ancora esistono progetti/programmi pilota (*Figura 2.11*).

### 2.11.2. Rappresentazione dei dati

I dati disponibili in Italia sulle malformazioni congenite alla nascita e/o nella popolazione fanno riferimento a diverse banche dati:

- Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR);
  - Flusso informativo del Certificato di Assistenza al Parto (CeDAP);
  - Registri Malformazioni Congenite (RMC).
- Il RNMR raccoglie i dati relativi a casi di malformazioni congenite diagnosticati dai presidi accreditati della rete delle malformazioni congenite su tutta la popolazione italiana ai fini del riconoscimento dello specifico codice di esenzione di malattie rare. La rilevazione dei casi è riferita alle malformazioni congenite rare elencate nell'allegato del decreto legge 279/2001. Il registro non raccoglie dati riferiti ai nati morti o alle interruzioni di gravidanza con malformazioni congenite, mentre include nella propria casistica malformazioni congenite diagnosticate tardivamente che normalmente sfuggono ai sistemi che rilevano questi esiti alla nascita.

In linea generale la rilevazione alla nascita delle malformazioni congenite su base nazio-

Figura 2.11. Registri Malformazioni Congenite attivi e in fase di attivazione in Italia.



nale viene assicurata dal CeDAP, di cui è titolare il Ministero della salute. Il CeDAP si limita a raccogliere pochi dati di base sull'evento malformazione congenita sul neonato vivo o morto, mentre non include nella propria rilevazione le interruzioni della gravidanza e le relative cause (es. diagnosi in utero di malformazione congenita).

I RMC assicurano una raccolta sistematizzata di dati in riferimento sia all'evento nascita (nato vivo e nato morto) sia alle interruzioni di gravidanza. Attualmente solo i dati di due registri regionali (Emilia Romagna e Toscana) sono disponibili e confrontabili tra loro. Questi due registri sono "full members" dell'*European network of population-based registries for the epidemiologic surveillance*

*of congenital anomalies* (EUROCAT) rispettando i seguenti standard di qualità:

- completezza dell'accertamento dei casi;
- accuratezza della diagnosi;
- completezza dell'informazione delle variabili obbligatorie e facoltative;
- tempestività della trasmissione dei dati.

Dal database EUROCAT è quindi possibile estrarre tabelle di prevalenza (per 10.000 nati e con IC 95%) su dati aggregati aggiornati al 2011 limitatamente a questi due registri italiani. I casi malformati secondo le definizioni EUROCAT si riferiscono ai nati vivi entro il primo anno di vita, alle morti fetali successive alla 20ª settimana gestazionale e agli aborti indotti per diagnosi prenatale di malformazione congenita. I tassi di prevalenza sono presentati



**Tabella 2.22.** Distribuzione delle malformazioni congenite per sottogruppi e relativi tassi di prevalenza (per 10.000 nati) rilevate dai Registri Campania, Emilia Romagna e Toscana (Anni 2008–2011)

Malformazioni	Incluse malformazioni congenite cromosomiche		Escluse malformazioni congenite cromosomiche	
	NV + MF + AI (N)	Prevalenza totale (IC 95%)	NV + MF + AI (N)	Prevalenza totale (IC 95%)
Totale casi malformati	6.494	223,25 (217,85-228,74)	5.439	186,98 (182,04-192,01)
Sistema nervoso	507	17,43 (15,95-19,01)	461	15,85 (14,43-17,36)
Occhi	106	3,64 (2,98-4,41)	97	3,33 (2,70-4,07)
Orecchie, viso e collo	45	1,55 (1,13-2,07)	44	1,51 (1,10-2,03)
Apparato cardiovascolare	2.073	71,26 (68,23-74,40)	1.940	66,69 (63,76-69,73)
Respiratorie	106	3,64 (2,98-4,41)	100	3,44 (2,80-4,18)
Schisi oro-facciali	318	10,93 (9,76-12,20)	305	10,49 (9,34-11,73)
Apparato gastrointestinale	485	16,67 (15,22-18,22)	459	15,78 (14,37-17,29)
Difetti della parete addominale	95	3,27 (2,64-3,99)	81	2,78 (2,21-3,46)
Apparato urinario	757	26,02 (24,20-27,94)	729	25,06 (23,28-26,95)
Organi genitali	581	19,97 (18,38-21,66)	573	19,70 (18,12-21,38)
Arti	839	28,84 (26,92-30,86)	811	27,88 (25,99-29,87)
Altre malformazioni/sindromi	354	12,17 (10,94-13,5)	349	12,00 (10,77-13,32)
Malformazioni cromosomiche	1.055	36,27 (34,11-38,52)	0	ND
Totale malformazioni*	7.321		5.949	124,88

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

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

Fonte: EUROCAT Database: <http://www.eurocat-network.eu/ACCESSPREVALENCEDATA/PrevalenceTables> (data uploaded 12/12/2013). Copyright: University of Ulster, 2012.

separatamente per 13 sottogruppi di malformazioni congenite e, per ottenere maggiore omogeneità eziologica, sono suddivisi a seconda dell'inclusione ed esclusione delle malformazioni congenite cromosomiche:

- “incluse malformazioni congenite cromosomiche” comprende tutte le malformazioni congenite, sia quelle strutturali sia le anomalie cromosomiche;
- “escluse malformazioni congenite cromosomiche” comprende solo le malformazioni strutturali.

Il “totale casi malformati” non coincide con la somma delle malformazioni riportate nei 13 sottogruppi; esiste infatti una percentuale di casi che presenta malformazioni congenite multiple e questi casi vengono registrati più volte all'interno dei relativi sottogruppi, in virtù della mancata appartenenza a forme sindromiche note.

Nella *Tabella 2.22* vengono riportate le pre-

valenze totali riferite ai dati dei RMC di Emilia Romagna e Toscana nel periodo 2008-2011.

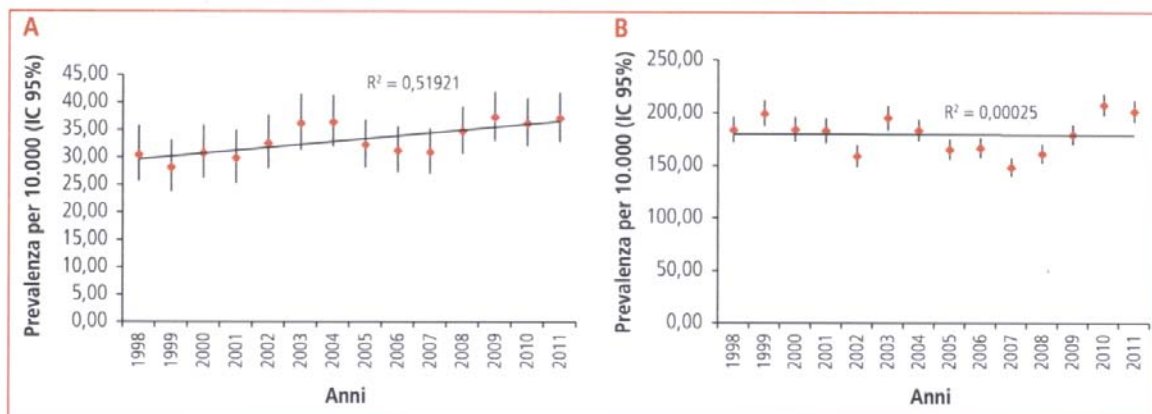
Nelle *Figure 2.12* e *2.13* sono mostrati alcuni specifici andamenti temporali riferiti al periodo 1998-2011.

### 2.11.3. Esposizione e valutazione critica dei fenomeni rappresentati dai dati

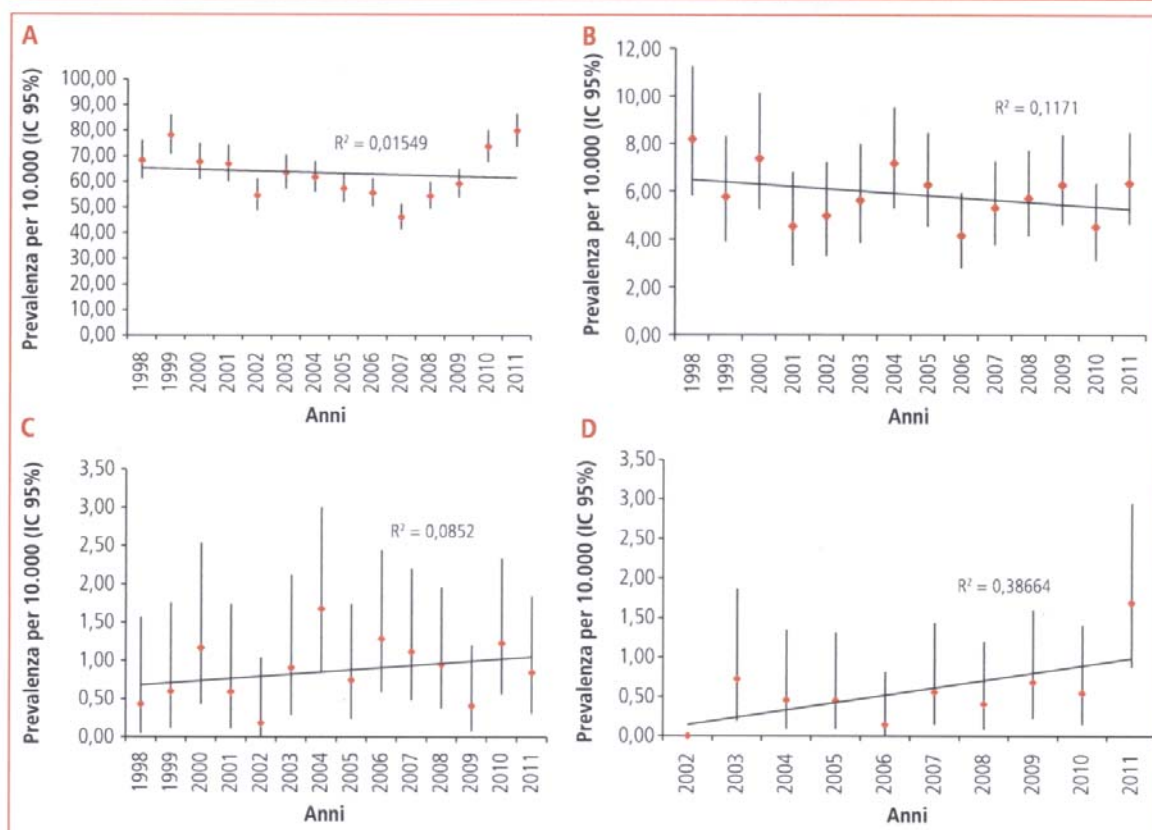
Nel report 2011 del RNMR le malformazioni congenite (Cod. ICD-9-CM da 740 a 759) sono la 4ª classe di patologie rare maggiormente segnalate su scala nazionale nel periodo di riferimento considerato (30 giugno 2007-30 giugno 2010): 13.963 casi con malformazione congenita rara, pari al 15% di tutti i casi registrati.

Nella rilevazione CeDAP riferita ai dati 2010, i nati con malformazioni congenite riscon-

**Figura 2.12.** Tendenze annuali e relative linee di tendenza di malformazioni congenite cromosomiche (A) e non cromosomiche (B) [Anni 1998-2011].



**Figura 2.13.** Prevalenze annuali e relative linee di tendenza dei difetti del tubo neurale (A), malformazioni dell'apparato cardiovascolare (B), gastroschisi (C) e malformazione adenoido-cistica polmonare (D).



trabili al momento della nascita o nei primi 10 giorni di vita sono stati 5.789. Solo per il 44,9% di questi casi è stato indicato il tipo di malformazione. Il numero di malformati nei nati morti risulta incompleto, perché quasi sempre il referto dell'esame autoptico viene reso noto dopo i 10 giorni previsti per la compilazione del CeDAP.

I primi 7 gruppi di malformazioni congenite segnalati nei CeDAP 2010 sono:

- anomalie del bulbo cardiaco e anomalie della chiusura del setto cardiaco (12,6%);
- anomalie congenite degli organi genitali (11,0%);
- alcune malformazioni congenite del sistema muscolo-scheletrico (10,7%);

- altre anomalie congenite degli arti (10,5%);
- anomalie congenite del sistema urinario (7,3%);
- palatoschisi e labioschisi (6,7%);
- anomalie cromosomiche (5,2%).

I casi di malformazioni congenite rilevati dai RMC presi in esame (Emilia Romagna e Toscana) nel periodo 2008-2011 sono 6.494 (5.191 nati vivi; 47 morti fetali; 1.256 aborti indotti) su 290.891 nascite sorvegliate (nati vivi + nati morti), per una prevalenza totale di 223,25/10.000 (IC 95% 217,85-228,74). Le malformazioni congenite totali riferite ad aborti indotti sono complessivamente il 24,0% (1.265/6.491) di tutte le malformazioni congenite registrate. Le malformazioni congenite cromosomiche (1.055 casi di cui 319 nati vivi, 9 morti fetali, 727 aborti indotti) sono il secondo gruppo di malformazioni congenite più frequenti. Escludendo le malformazioni congenite cromosomiche dal calcolo della prevalenza totale, questa scende a 186,98/10.000 (IC 95% 182,04-192,01). La frequenza assoluta degli aborti indotti è pari al 69,0% per le malformazioni congenite cromosomiche (727/1.055) e al 10,0% per le non cromosomiche (529/5.439). Questi risultati sono in linea con i dati di prevalenza 1998-2007 mostrati nella Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2009-2010 e con i dati europei del network EUROCAT.

Le malformazioni congenite strutturali (escluse le cromosomiche) più frequentemente segnalate afferiscono al sottogruppo delle malformazioni dell'apparato cardiovascolare (Prev. Tot. = 66,69/10.000) seguite dalle malformazioni degli arti (Prev. Tot. = 27,88/10.000), dell'apparato urinario (Prev. Tot. = 25,06/10.000), degli organi genitali (Prev. Tot. = 19,70/10.000) e del sistema nervoso (Prev. Tot. = 15,85/10.000).

Prima di discutere le tendenze temporali è importante precisare che nella loro interpretazione si deve sempre tenere in considerazione l'effetto confondente dovuto ai progressi in campo diagnostico che possono modificare anche in modo significativo il numero di casi con specifiche malformazioni congenite rilevate alla nascita.

Nel periodo 1998-2011 sono stati osservati trend crescenti per le malformazioni congenite cromosomiche, con particolare riferimento

alla trisomia 21 (Prev. Tot. = 19,52/10.000;  $R^2 = 0,604$ ) e alla trisomia 18 (Prev. Tot. = 3,95/10.000;  $R^2 = 0,339$ ). Queste tendenze in crescita si possono spiegare con l'aumento medio dell'età materna al concepimento osservato negli ultimi 20 anni in Europa.

L'analisi delle tendenze temporali per le malformazioni congenite strutturali (escluse le cromosomiche) ha evidenziato trend in diminuzione per i difetti del tubo neurale (DTN) [ $R^2 = 0,117$ ] e in modo meno evidente per le malformazioni dell'apparato cardiovascolare ( $R^2 = 0,015$ ).

Le tendenze decrescenti dei DTN potrebbero essere spiegate dall'applicazione di misure di prevenzione primaria, quali l'aumentato *intake* di acido folico in epoca periconcezionale (che come noto riduce il rischio di insorgenza dei DTN) e più in generale la promozione di corretti stili di vita alle donne in età fertile.

La diminuzione osservata per le malformazioni congenite cardiovascolari potrebbe essere anch'essa associata alla supplementazione di acido folico, considerate le crescenti evidenze scientifiche sulla possibile riduzione del rischio anche per questo gruppo di malformazioni congenite. Non è possibile escludere il contributo determinato da una migliore gestione complessiva di noti fattori di rischio, quali la gestione clinica di patologie croniche materne e la correzione di stili di vita non salutari (fumo, alcol, alimentazione).

Tassi di prevalenza in crescita sono stati invece osservati per la gastroschisi e la malformazione adenoido-cistica congenita polmonare (Macap). Queste anomalie rare sono in aumento anche nelle statistiche europee. Si tratta di trend crescenti per i quali è utile un monitoraggio continuo anche in riferimento al miglioramento delle conoscenze dei fattori di rischio per queste malformazioni congenite. Per la malformazione adenoido-cistica congenita polmonare i fattori di rischio non sono noti, mentre per la gastroschisi esistono alcune evidenze relative a: basso *status* socio-economico, giovane età, basso BMI e fumo materni.

Recentemente, accanto alla promozione dell'acido folico si sta sviluppando un approccio più ampio alla prevenzione primaria delle malformazioni congenite, che considera aspetti inno-

vativi e tiene conto di approcci multidisciplinari basati sulle evidenze nei campi dei medicinali, dell'alimentazione, dei rischi ambientali, dei fattori genetici e degli aspetti sociosanitari e culturali.

Esistono diversi ambiti sui quali è possibile intervenire per ridurre il rischio di insorgenza di malformazioni congenite. È pertanto indispensabile che le Raccomandazioni esistenti per le quali esistono chiare evidenze scientifiche di efficacia si integrino con la programmazione e pianificazione sanitaria, traducendosi in azioni concrete per la tutela della salute riproduttiva e materno-infantile.

Grazie al lavoro congiunto di due progetti europei (EUROCAT Joint Action 2011-2013 ed EUROPLAN project 2012-2015) nel 2013 sono state formulate le Raccomandazioni europee per la prevenzione primaria delle malformazioni congenite ([http://www.eucerd.eu/wpcontent/uploads/2013/03/Eurocat\\_Reco\\_PrimaryPrevention.pdf](http://www.eucerd.eu/wpcontent/uploads/2013/03/Eurocat_Reco_PrimaryPrevention.pdf)).

Questo documento ha l'obiettivo di sostenere e agevolare gli Stati membri a integrare queste raccomandazioni nei propri Piani Nazionali per le Malattie Rare.

In conclusione, sarebbe quindi auspicabile che queste raccomandazioni venissero integrate anche nei futuri PSN e PNP.

## Bibliografia essenziale

- European Surveillance of Congenital Anomalies EUROCAT. Prevalence Tables 2011-2013
- Newtownabbey: EUROCAT Central Registry, University of Ulster; 2013. <http://www.eurocat-network.eu/ACCESSPREVALENCEDATA/PrevalenceTables>. Ultima consultazione: agosto 2014
- European Surveillance of Congenital Anomalies EUROCAT. Statistical Monitoring Report 2009. Newtownabbey: EUROCAT Central Registry, University of Ulster, 2012
- Loane M, Morris JK, Addor MC, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Human Genetics* 2013; 21: 27-33
- Ministero della salute. Certificato di assistenza al parto (CeDAP) – Analisi dell'evento nascita – Anno 2010. Roma 2012
- Taruscio D (Ed). Il Registro Nazionale e i Registri Regionali/interregionali delle MR. Rapporto anno 2011. Roma: Istituto superiore di sanità, 2011 (Rapporti ISTISAN 11/20)
- Taruscio D, Arriola L, Baldi F, et al. European recommendations for primary prevention of congenital anomalies: a joined effort of EUROCAT and EUROPLAN projects to facilitate inclusion of this topic in the National Rare Disease Plans. *Public Health Genomics* 2014; 17: 115-23

## 2.12. Malattie prevenibili con vaccino

### 2.12.1. Quadro programmatico

Il documento programmatico nazionale sulle strategie vaccinali è il Piano Nazionale della Prevenzione Vaccinale (PNPV) 2012-2014, approvato con Intesa Stato-Regioni il 22 febbraio 2012. Obiettivo del Piano è la prevenzione, quanto più ampia e completa possibile, delle malattie prevenibili mediante vaccinazione, tendendo all'armonizzazione delle strategie vaccinali in atto nel Paese, al fine di garantire equità nella prevenzione, superando i ritardi e le insufficienze presenti. Il nuovo "Calendario delle vaccinazioni attivamente offerte", in esso contenuto, prevede l'offerta attiva e gratuita:

- delle vaccinazioni obbligatorie e raccomandate nell'infanzia e successivi richiami, già previste da precedenti atti normativi;
- della vaccinazione anti-HPV per le ragazze nel corso del dodicesimo anno di vita, già introdotta in Italia nel 2007;
- delle vaccinazioni antipneumococcica coniugata e antimeningococcica C per i nuovi nati, già offerte in molte Regioni;
- della vaccinazione antivaricella per i nuovi nati in 8 Regioni e, a partire dal 2015, in tutto il Paese;
- della vaccinazione antinfluenzale negli ultrasessantacinquenni.



Il PNPV definisce anche gli obiettivi di copertura vaccinale da raggiungere nella popolazione generale e nei gruppi a rischio. In particolare, per le vaccinazioni pediatriche (contro difterite, tetano, pertosse, poliomielite, epatite B, *Haemophilus influenzae* tipo b - Hib, pneumococco, meningococco C, morbillo, parotite, rosolia), entro i 2 anni di età, l'obiettivo di copertura vaccinale è  $\geq 95\%$  e per la vaccinazione contro l'influenza, negli ultrasessantacinquenni e nei gruppi a rischio, è definito un obiettivo minimo perseguibile del 75% e un obiettivo ottimale del 95%. Nel 2007, quando la vaccinazione anti-HPV è stata introdotta, è stato fissato un obiettivo di copertura del 95%, da raggiungere entro 5 anni dall'avvio del programma

nazionale; tuttavia, alla luce delle difficoltà incontrate nell'offerta di questa vaccinazione, il PNPV ha rimodulato l'obiettivo di copertura, prevedendo il raggiungimento di coperture vaccinali per 3 dosi di HPV  $\geq 70\%$  nelle undicenni a partire dalla coorte del 2001,  $\geq 80\%$  nelle undicenni a partire dalla coorte del 2002,  $\geq 95\%$  nelle undicenni a partire dalla coorte del 2003.

### 2.12.2. Presentazione dei risultati

La *Tabella 2.23* mostra le coperture vaccinali per le vaccinazioni pediatriche previste dal PNPV rilevate a 24 mesi, per la vaccinazione contro l'HPV delle prime tre coorti di nascita

**Tabella 2.23.** Coperture vaccinali (per 100 abitanti), in Italia, per: vaccinazioni dell'età pediatrica, vaccinazione anti-HPV e vaccinazione antinfluenzale, calcolate sui riepiloghi inviati dalle Regioni e Province Autonome

Vaccinazioni pediatriche			
Vaccino	2010	2011	2012
Poliomielite (POL)	96,3	96,1	96,2
Difterite-tetano-pertosse (DTP)	96,2	95,8	96,0
Difterite-tetano (DT-DTP)	96,4	96,3	96,2
Epatite B (Hep)	95,8	96,0	96,1
Morbillo-Parotite-Rosolia (MPR)	90,5	89,9	89,2
Morbillo (M-MPR)	90,6	90,1	90,0
<i>Haemophilus influenzae</i> tipo b (Hib)	94,6	95,6	94,8
Pneumococco (PCV)	63,7	71,7	—
Meningococco C (MenC)	75,2	79,6	—
Vaccinazione contro l'HPV			
Coorte di nascita invitata			
Vaccino	1997	1998	1999
HPV3	68,8	68,5	68,5
Vaccinazione contro l'influenza stagionale			
Stagione di vaccinazione			
Popolazione target	2010-2011	2011-2012	2012-2013
Popolazione totale	17,2	17,8	14,9
Ultrasessantacinquenni	60,2	62,7	54,2

POL, DTP, DT-DTP, Hep, Hib: coperture per cicli completi (3 dosi) rilevate a 24 mesi; MPR, M-MPR: coperture per la prima dose, rilevate a 24 mesi.

Fonte: Ministero della salute, [http://www.salute.gov.it/portale/temi/p2\\_6.jsp?lingua=italiano&id=811&area=Malattie infettive&menu=vaccinazioni](http://www.salute.gov.it/portale/temi/p2_6.jsp?lingua=italiano&id=811&area=Malattie infettive&menu=vaccinazioni).

PCV, MenC: coperture per ciclo completo rilevate a 24 mesi. Rilevazione ad hoc; dati da 14/21 Regioni.

Fonte: ISS.

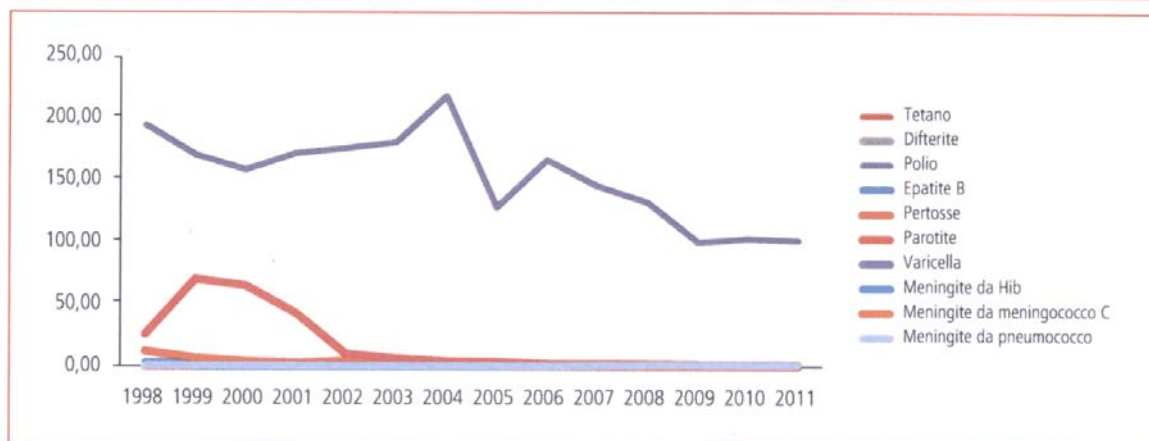
HPV: coperture per 3 dosi per coorte di nascita. Rilevazione al 30 giugno 2013.

Fonte: ISS, <http://www.epicentro.iss.it/problemi/hpv/CopertureVaccinali.asp>.

Influenza stagionale

Fonte: Ministero della salute – ISS; [http://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pagineAree\\_679\\_listaFile\\_itemName\\_0\\_file.pdf](http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pagineAree_679_listaFile_itemName_0_file.pdf).

**Figura 2.14. Incidenza delle malattie prevenibili con le vaccinazioni (casi per 100.000 abitanti) [escluse: morbillo e rosolia].**



Fonte: Sistema di notifica obbligatoria delle malattie infettive (DM 15 dicembre 1990) e, limitatamente alle meningiti, Sistema nazionale di sorveglianza delle malattie batteriche invasive.

invitate e per la vaccinazione contro l'influenza nella popolazione generale e negli ultrasessantacinquenni.

Nella **Figura 2.14** è riportata l'incidenza delle malattie infettive che sono prevenibili con le vaccinazioni, con l'eccezione di morbillo e rosolia (trattate in un apposito Capitolo della presente Relazione) e dell'influenza (discussa più avanti).

Gli effetti dei livelli di copertura vaccinale raggiunti, sull'incidenza delle malattie bersaglio, sono evidenti.

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

Per quanto riguarda il tetano, negli ultimi 10 anni si sono registrati mediamente circa 60 casi, pari a un'incidenza di 0,1/100.000 abitanti, con un lieve trend in diminuzione. Permane immutata la situazione che vede maggiormente colpite le persone anziane, soprattutto le donne.

Anche il numero di casi di epatite virale B, segnalati al sistema informativo delle malattie infettive, è in continua e progressiva diminuzione. Considerando tutte le fasce di età, il numero totale di notifiche è diminuito da 2.922 casi nel 1990 (incidenza 5,2/100.000) a 679 casi nel 2011 (incidenza 1,1/100.000). Lo stesso trend in diminuzione è osservabile per la pertosse: nel periodo 1998-2011 sono stati segnalati circa 1.800 casi/anno, di cui quasi 7.000 nel 1998 e solo 516 nel 2011,

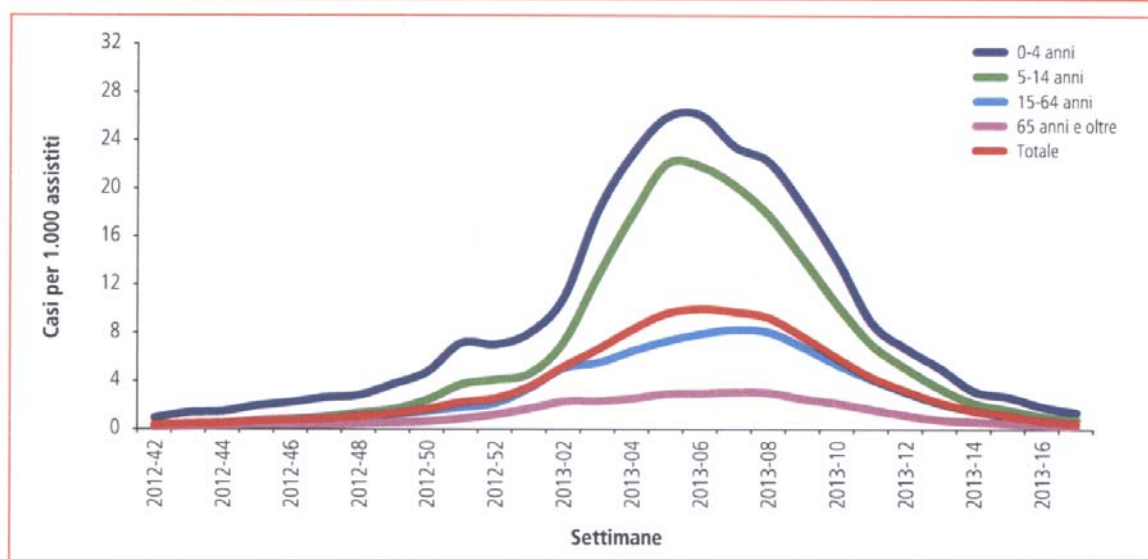
passando da un'incidenza di 12,1/100.000 a un'incidenza di 0,8/100.000.

Le malattie invasive batteriche rimangono un importante problema di sanità pubblica, soprattutto tra i bambini, i giovani adulti e gli anziani; dai dati del sistema nazionale di sorveglianza delle malattie invasive (MIB) emerge che gli agenti più frequentemente isolati sono *Streptococcus pneumoniae*, *Neisseria meningitidis* ed *Haemophilus influenzae*.

Il tasso di incidenza della parotite è rimasto pressoché invariato fino al 2001, con epidemie ogni 2-4 anni e un picco nel 1999, con oltre 40.000 casi notificati, pari a un'incidenza di circa 70/100.000; l'incidenza, in questo ultimo triennio, è stata mediamente 1,7/100.000.

In Italia, i dati di incidenza delle sindromi influenzali vengono raccolti nel corso della stagione influenzale dal sistema di Sorveglianza delle Sindromi Influenzali (InfluNet). I tipi e sottotipi di virus influenzale vengono monitorati dall'ISS anche per valutare il *matching* tra virus selvaggi e vaccinali. Nell'ultima stagione (2012-2013), l'influenza ha colpito il 10,5% degli italiani (circa 6.180.000 casi), a un livello intermedio tra quello della stagione 2005-2006 (incidenza del 4,0%) e quello della stagione 2004-2005 (incidenza del 12,0%). Come di consueto, l'influenza ha colpito maggiormente la classe di età pediatrica (**Figura 2.15**).

Figura 2.15. Incidenza delle sindromi influenzali in Italia per classi di età (stagione 2012-2013).



Fonte: Sistema di Sorveglianza delle Sindromi Influenzali (InfluNet).

Dalla stagione 2009-2010 è attivo in Italia il monitoraggio dell'andamento delle forme gravi e complicate di influenza stagionale. Nella stagione 2012-2013 sono stati segnalati 230 casi di forme gravi e complicate di influenza confermata, inclusi 53 decessi. Il 50% dei casi ha interessato individui di 45-65 anni; il 90% dei decessi si è verificato in soggetti di età > 45 anni. Il 71% dei casi e il 74% dei decessi presentavano almeno una condizione di rischio pre-esistente.

### 2.12.3. Esposizione e valutazione critica dei dati

L'alto livello di copertura vaccinale degli ultimi anni, per le vaccinazioni oggetto di programmi nazionali o di diffusi programmi regionali, e in maniera più evidente per le vaccinazioni obbligatorie, ha determinato un significativo decremento dell'incidenza delle malattie prevenibili da vaccinazione e l'eliminazione di polio e difterite.

Anche per le infezioni invasive da Hib è evidente l'effetto dell'introduzione della vaccinazione, sebbene condizionato dal raggiungimento di adeguati livelli di copertura vaccinale solo in anni recenti; i pochi casi segnalati sono dovuti prevalentemente a sierotipi diversi da quello vaccinale. Le coperture per i vaccini contro il meningococco e lo pneumococco, disponibili per 14/21 Regioni, che hanno avviato da anni, e in tempi diversi, specifici programmi regionali di vaccinazione universale dei nuovi nati, mostrano un incremento notevole in 5 anni (dal 2007 al 2011, si passa dal 47,1% al 71,7% per il meningococco C e dal 47,4% al 79,6% per lo pneumococco). Come effetto, si osserva una diminuzione dei casi di *N. meningitidis* C, una riduzione nell'incidenza di MBI da pneumococco nella fascia pediatrica. Si osserva, invece, un incremento dei casi nella fascia di età ≥ 65 anni, forse attribuibile a una crescente attenzione alle sepsi dell'adulto e alla disponibilità di metodi diagnostici più sensibili. Infine, si registra una diminuzione dei casi da sierotipi vaccinali, con aumento della quota da sierotipi non contenuti nel vaccino.

Dati sull'epidemiologia dell'epatite B vengono forniti dal Sistema di Sorveglianza Integrata delle Epatiti Virali Acute (SEIEVA): il 16,5% dei casi segnalati nel triennio 2011-2013 si è verificato in gruppi con comportamenti a rischio (rapporti non protetti in omosessuali: 7,6%; convivenza con soggetti HBsAg positivi: 6,1%; tossicodipendenza: 1,7%; esposizione professionale in operatori sanitari: 0,6%; emofilia e politrasfusione:

rotipi diversi da quello vaccinale. Le coperture per i vaccini contro il meningococco e lo pneumococco, disponibili per 14/21 Regioni, che hanno avviato da anni, e in tempi diversi, specifici programmi regionali di vaccinazione universale dei nuovi nati, mostrano un incremento notevole in 5 anni (dal 2007 al 2011, si passa dal 47,1% al 71,7% per il meningococco C e dal 47,4% al 79,6% per lo pneumococco). Come effetto, si osserva una diminuzione dei casi di *N. meningitidis* C, una riduzione nell'incidenza di MBI da pneumococco nella fascia pediatrica. Si osserva, invece, un incremento dei casi nella fascia di età ≥ 65 anni, forse attribuibile a una crescente attenzione alle sepsi dell'adulto e alla disponibilità di metodi diagnostici più sensibili. Infine, si registra una diminuzione dei casi da sierotipi vaccinali, con aumento della quota da sierotipi non contenuti nel vaccino.

0,5%). Il 20,0% delle epatiti B si è verificato in cittadini stranieri.

Il trend in diminuzione dell'incidenza della parotite è imputabile all'avvio del Piano nazionale di eliminazione del morbillo e della rosolia congenita, in cui viene raccomandato l'utilizzo del vaccino trivalente morbillo-parotite-rosolia, anche come misura di controllo della parotite epidemica.

L'incidenza della varicella, per la quale non è ancora in atto un programma nazionale di vaccinazione dei nuovi nati, si mantiene a livelli elevati.

Riguardo alle infezioni da HPV, per valutare l'impatto del programma vaccinale sono necessari studi di *linkage* tra i programmi di screening cervicale e i registri vaccinali che, per il lungo intervallo tra infezione da HPV e comparsa di lesioni cervicali, non sono ancora disponibili. A 5 anni dall'introduzione della vaccinazione anti-HPV, la copertura nazionale si è stabilizzata intorno al 69,0% senza mostrare l'incremento atteso nelle nuovi coorti invitate. Alla luce di tali dati, nel 2011-2013 l'ISS, in collaborazione con le Regioni, ha condotto un progetto (VALORE), finanziato dal Ministero della salute, per identificare azioni utili a migliorare l'adesione alla vaccinazione contro l'HPV. Lo studio ha confermato che, per migliorare la compliance alla vaccinazione anti-HPV e alle vaccinazioni in generale, è cruciale investire nella formazione degli operatori sanitari, senza trascurare gli aspetti di comunicazione, e nello sviluppo di un network tra il servizio vaccinale e gli altri operatori territoriali che garantisca una condivisione del messaggio e degli obiettivi (<http://www.epicentro.iss.it/problemi/hpv/ValoreRisultati.asp>).

Infine, la copertura vaccinale per l'influenza

rimane < 75%, con una riduzione di 11 punti percentuali a partire dalla stagione 2009-2010. Dati di copertura vaccinale per gli adolescenti e la popolazione adulta non sono al momento disponibili a livello nazionale. Per colmare tale lacuna e avviare una raccolta sistematica delle coperture per le nuove vaccinazioni inserite nel calendario nazionale, nel 2012 è stata aggiornata la scheda con cui il Ministero della salute raccoglie annualmente le coperture regionali e la sua introduzione è imminente.

### Bibliografia essenziale

Bella A, Declich S, Del Manso M, et al. INFLUNET: sistema di sorveglianza sentinella delle sindromi influenzali in Italia. Rapporto sulla stagione influenzale 2011-2012. Roma: Istituto superiore di sanità, 2013 (Rapporti ISTISAN 13/29)

Circolare "Sorveglianza delle ospedalizzazioni, delle forme gravi e complicate e dei decessi della Nuova Influenza da virus influenzale A(H1N1)v e rilevazione della copertura vaccinale per il vaccino pandemico". [http://www.trovanorme.salute.gov.it/norme/renderNormsanPdf?sessionId=aPYh5ZiSNeCc3qOs8TEk6g\\_\\_?anno=0&codLeg=31048&parte=1%20&serie](http://www.trovanorme.salute.gov.it/norme/renderNormsanPdf?sessionId=aPYh5ZiSNeCc3qOs8TEk6g__?anno=0&codLeg=31048&parte=1%20&serie). Ultima consultazione: agosto 2014

Dati di sorveglianza delle malattie batteriche invasive aggiornati al 10 aprile 2013 (versione 10/04/2013). [http://www.simi.iss.it/files/Report\\_MBI.pdf](http://www.simi.iss.it/files/Report_MBI.pdf). Ultima consultazione: agosto 2014

Intesa Stato-Regioni del 22 febbraio 2012 "Piano Nazionale Prevenzione Vaccinale 2012-2014". [http://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_1721\\_allegato.pdf](http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_1721_allegato.pdf). Ultima consultazione: agosto 2014

Neri A, Fazio C, Carannante A, et al. Caratteristiche fenotipiche e genotipiche di ceppi di *Neisseria meningitidis* isolati nel periodo 2008-2011. Not Ist Sup Sanità 2012; 25: 7-12

## 2.13. HIV/AIDS e malattie a trasmissione sessuale

### 2.13.1. Quadro programmatico

**HIV/AIDS.** La Commissione Nazionale AIDS (CNA), presieduta dal Ministro della salute, che fornisce indicazioni utili alla program-

mazione degli interventi sanitari in tale ambito, ha curato le Linee guida nazionali per la gestione diagnostico-clinica delle persone con HIV con l'obiettivo di fornire elementi di guida per la prescrizione della terapia anti-



retrovirale e per la gestione dei pazienti HIV positivi, nonché un solido punto di riferimento per le associazioni di pazienti, gli amministratori, i decisori politici e comunque tutti gli attori coinvolti dalla problematica a diverso titolo. In linea con le indicazioni europee e internazionali, il lavoro della CNA è stato anche concentrato sul tema dell'accertamento dell'infezione e sulle politiche di offerta e le modalità di esecuzione del test per HIV in Italia, che ha costituito la base dell'atto di intesa Governo-Regioni del 27 luglio 2011 ("Documento di consenso sulle politiche di offerta e le modalità di esecuzione del test per HIV in Italia"). Poiché la Commissione intende rappresentare un punto di riferimento delle istanze delle persone sieropositive per HIV, è stato posto particolare riguardo alla salvaguardia dei diritti civili, in specie nell'ambito dell'assistenza, lavoro e riservatezza e verso i gruppi maggiormente vulnerabili. È stato infatti realizzato un importante documento contenente atti di indirizzo su HIV e tutela della salute nei luoghi di lavoro, a supporto del quale, il 12 aprile 2013, i Ministeri della salute e del lavoro hanno emanato, in forma congiunta, la circolare "Tutela della salute nei luoghi di lavoro: Sorveglianza sanitaria – Accertamenti pre-assuntivi e periodici sieropositività HIV – Condizione esclusione divieto effettuazione".

È stato fornito il contributo scientifico per la predisposizione della campagna d'informazione 2012-2013 sulla prevenzione dell'infezione da HIV e AIDS, sia riguardo i messaggi ritenuti utili (test HIV, comportamenti responsabili, utilizzo del profilattico), sia riguardo le popolazioni maggiormente a rischio (uomini che fanno sesso con uomini, donne, donne in gravidanza ecc.). Tutte le attività istituzionali della Commissione sono state svolte in collaborazione con la Consulta delle Associazioni per la lotta contro l'AIDS.

Oltre il Registro Nazionale dei casi di AIDS, attivo dal 1982, con decreto del Ministero della salute del 31 marzo 2008 (Gazzetta Ufficiale n. 175 del 28 luglio 2008) è stato istituito il sistema di sorveglianza delle nuove diagnosi di infezione da HIV.

Questi due sistemi di sorveglianza rappresen-

tano un elemento chiave per guidare gli sforzi nazionali nel controllo dell'epidemia da HIV nel nostro Paese, dando indirizzi e indicazioni per i programmi di prevenzione e per la gestione appropriata dei servizi sociosanitari. Entrambi i sistemi sono gestiti dal Centro Operativo AIDS dell'ISS, che ha il compito di raccogliere, gestire e analizzare tali dati e di assicurare un pronto ritorno delle informazioni.

**Infezioni sessualmente trasmesse.** In Italia, le informazioni disponibili sulla diffusione delle infezioni sessualmente trasmesse (IST) vengono fornite dal Ministero della salute e sono relative alle malattie a notifica obbligatoria, cioè sifilide e gonorrea. Dal 2000 al 2005 si sono registrati un significativo aumento delle notifiche di sifilide e in misura minore di quelle di gonorrea e una successiva diminuzione e stabilizzazione fino al 2009, ultimo anno a disposizione. In particolare, il numero delle segnalazioni di sifilide è aumentato di circa 4 volte nel periodo 2000-2005, mentre il numero di segnalazioni di gonorrea è aumentato di circa una volta e mezza. Non sono invece disponibili i dati sulla diffusione di altre IST che non sono a notifica obbligatoria. Per sopperire a questa mancanza è stato avviato nel 1991 un Sistema di sorveglianza sentinella delle IST. Il Sistema, tuttora attivo, è coordinato dal Centro Operativo AIDS (COA) dell'ISS e prevede la collaborazione di una rete sentinella di 12 centri clinici pubblici specializzati nella diagnosi e nella cura delle IST. Per migliorare le conoscenze sulla diffusione delle IST nel nostro Paese e per rispondere a recenti direttive di organismi internazionali in tema di sorveglianza e controllo delle IST è stato avviato, nel 2009, un sistema di sorveglianza sentinella basato su rete sentinella di 13 laboratori di microbiologia, che segnalano nuovi casi di infezione da *Chlamydia trachomatis*, *Neisseria gonorrhoeae* e *Trichomonas vaginalis*. A tali laboratori pervengono campioni biologici di provenienza diversa, che riflettono un'utenza territoriale molto ampia e più simile alla popolazione generale rispetto ai centri clinici per IST, che concentrano invece una popolazione sintomatica con comportamenti ad alto rischio.

### 2.13.2. Rappresentazione dei dati

**Esposizione e valutazione critica dei dati.** La sorveglianza delle nuove diagnosi di infezione da HIV, che riporta i dati relativi alle persone che risultano positive al test HIV per la prima volta, è stata attivata in tutte le Regioni italiane. I dati riportati da questo sistema di sorveglianza indicano che nel 2012 sono state segnalate 3.853 nuove diagnosi di infezione da HIV, di cui il 79,0% è rappresentato da maschi.

Nel 2012 sono stati diagnosticati 6,5 nuovi casi di HIV positività ogni 100.000 residenti, posizionando l'Italia fra i Paesi dell'Europa occidentale con un'incidenza di HIV medio-alta (*Figura 2.16*). Le Regioni con l'incidenza più alta sono state la Lombardia, la Provincia Autonoma di Trento e il Lazio.

Le persone che hanno scoperto di essere HIV-positivo nel 2012 hanno un'età mediana di 38 anni per i maschi e di 36 anni per le femmine. Nel 2012 la maggioranza delle nuove diagnosi di infezione da HIV è attribuibile a rapporti sessuali non protetti, che costituiscono l'80,7% di tutte le segnalazioni (eterosessuali 42,7%; malattie sessualmente trasmesse 38,0%).

Nel 2012, il 26,0% delle persone diagnosticate come HIV-positivo è di nazionalità straniera. L'incidenza dell'infezione da HIV è distribuita diversamente sul territorio italiano fra gli italiani rispetto agli stranieri. Nel 2012, l'incidenza è di 4,8 nuovi casi tra italiani residenti e 24,4 nuovi casi tra stranieri residenti. Le incidenze più elevate tra stranieri sono state osservate in Lazio, Campania e Abruzzo.

Nel 2012, il 37,5% delle persone con una nuova diagnosi di infezione da HIV è stato diagnosticato con un numero di linfociti CD4 inferiore a 200 cell/μL e il 55,8% con un numero inferiore a 350 cell/μL.

In Piemonte, Umbria e Provincia Autonoma di Trento l'esecuzione del test di avidità anticorpale ha evidenziato che, nel 2012, il 25,1% delle persone con una nuova diagnosi di infezione da HIV ha acquisito l'infezione nei 6 mesi precedenti il primo test HIV positivo.

Nel 2012 poco meno di un quarto delle persone con una nuova diagnosi di infezione da HIV ha eseguito il test HIV per la presenza di sintomi HIV-correlati, il 16,5% in seguito a un comportamento a rischio non specificato e il 15,0% in seguito a rapporti sessuali non protetti.

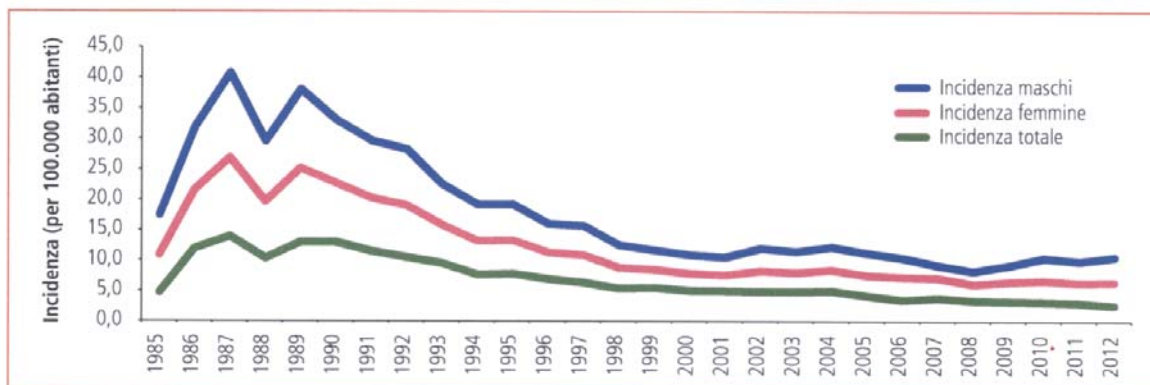
La sorveglianza dei casi di AIDS riporta i dati delle persone con una diagnosi di AIDS conclamato. Dall'inizio dell'epidemia nel 1982 a oggi sono stati segnalati quasi 65.000 casi di AIDS, di cui circa 42.000 deceduti.

Nel 2012 l'incidenza di AIDS è stata 1,7 per 100.000 residenti. L'incidenza di AIDS e il numero di decessi per anno continuano a diminuire, principalmente per effetto delle terapie antiretrovirali combinate (introdotte nel nostro Paese nel 1996) [*Figura 2.17*].

È diminuita nel tempo la percentuale di persone che alla diagnosi di AIDS presentano un'infezione fungina, mentre aumenta la quota di pazienti che presenta un'infezione virale.

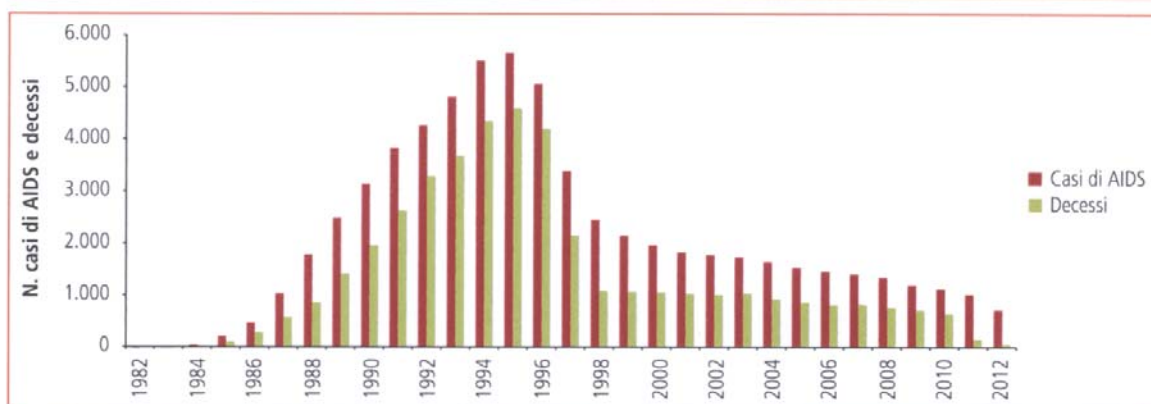
Nel 2012 poco più di un quarto delle persone diagnosticate con AIDS ha eseguito una terapia antiretrovirale prima della diagnosi di AIDS. Il fattore principale che determina la probabilità

**Figura 2.16.** Incidenza (per 100.000 abitanti) delle nuove diagnosi di HIV (Anni 1985-2012).



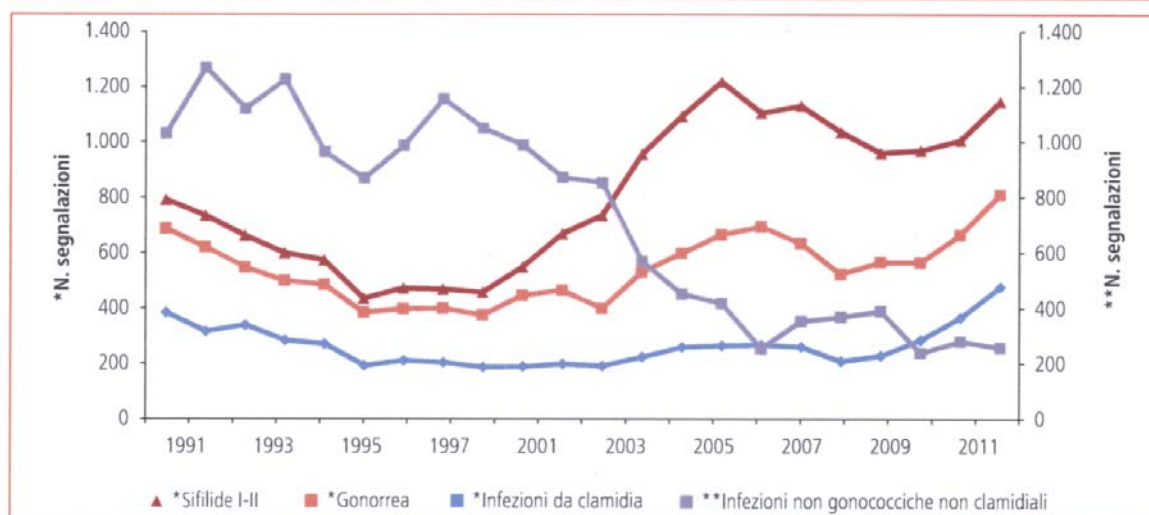
Fonte: ISS, Centro Operativo AIDS, Notiziario ISS volume 26 n. 9 – Anno 2013.

Figura 2.17. Casi di AIDS e decessi AIDS correlati (Anni 1982-2023).



Fonte: ISS, Centro Operativo AIDS, Notiziario ISS volume 26 n. 9 – Anno 2013.

Figura 2.18. Andamento delle segnalazioni delle principali infezioni sessualmente trasmesse batteriche per anno di diagnosi (Anni 1991-2012).



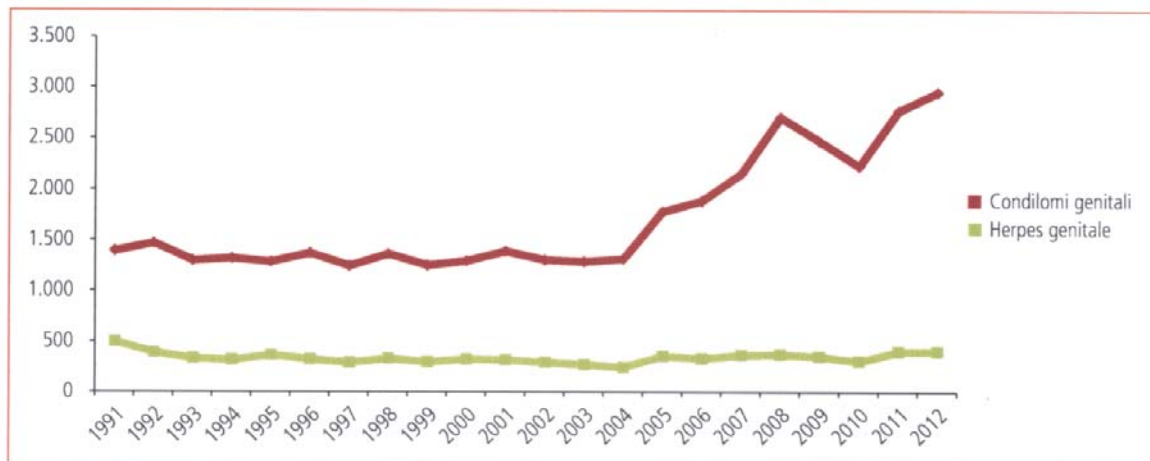
Fonte: ISS, Centro Operativo AIDS, Sistema di Sorveglianza Sentinella delle IST basato su centri clinici – Anni 1991-2012 (dati non pubblicati).

di avere eseguito una terapia antiretrovirale prima della diagnosi di AIDS è la consapevolezza della propria sieropositività: tra il 2006 e il 2012 è aumentata la percentuale delle persone che arrivano allo stadio di AIDS conclamato ignorando la propria sieropositività. Nel 2012 questa percentuale è stata del 67,9%.

Per quanto riguarda il Sistema di sorveglianza sentinella delle IST basato su centri clinici, dal 1991 al 2012 il Sistema ha raccolto più di 96.752 nuovi casi di IST. Le patologie più frequenti sono state i condilomi ano-genitali (38,7%), le infezioni non gonococciche non clamidiali (NG\_NC) [16,5%] e la sifilide latente (9,1%). L'andamento dei casi nel tempo

e per tipo di diagnosi ha mostrato una costante riduzione di tutte le infezioni batteriche fino al 1996. Il numero dei casi di infezioni da *Chlamydia trachomatis* ha mostrato un incremento progressivo dal 1996 al 2012, aumentando più di due volte. Un trend simile è stato osservato per la gonorrea fino al 2006, con una successiva stabilizzazione. I casi di sifilide I-II sono stati approssimativamente 90 per anno dal 1991 al 2000, dopodiché dal 2000 al 2012 hanno mostrato un incremento di circa quattro volte. Al contrario, il numero dei casi di infezioni NG\_NC è rimasto relativamente stabile fino al 1998, per poi diminuire progressivamente fino al 2012 (Figura 2.18). Tra

**Figura 2.19.** Andamento delle segnalazioni delle principali infezioni sessualmente trasmesse virali per anno di diagnosi (Anni 1991-2012).



Fonte: ISS. Centro Operativo AIDS. Sistema di Sorveglianza Sentinella delle IST basato su centri clinici – Anni 1991-2012 (dati non pubblicati).

le due principali IST virali, i condilomi genitali hanno mostrato un andamento costante delle segnalazioni fino al 2004 e un successivo incremento con un picco delle segnalazioni nel 2012, mentre l'herpes genitale è rimasto relativamente stabile per l'intero periodo di studio e le segnalazioni sono state sempre numericamente inferiori rispetto a quelle dei condilomi (Figura 2.19). Il 69,4% dei soggetti con IST (n. 67.102) ha effettuato un test anti-HIV e il 7,3% è risultato positivo; di questo più del 30,0% ha scoperto di essere sieropositivo in occasione della diagnosi di IST (soggetti con IST inconsapevoli del proprio sierostato HIV). Per quanto concerne il Sistema di sorveglianza sentinella delle IST basato su laboratori di microbiologia clinica, nei 45 mesi di attività i laboratori hanno segnalato 75.767 campioni; l'infezione più diagnosticata è stata quella da *Chlamydia trachomatis* (3,2%), seguita da *Trichomonas vaginalis* (0,7%) e da *Neisseria gonorrhoeae* (0,5%). Di tutti i soggetti positivi a *Chlamydia trachomatis* più di un terzo non presentava sintomi genitourinari al momento del prelievo. In particolare, la prevalenza di *Chlamydia trachomatis* è risultata significativamente più elevata nei soggetti che avevano dichiarato due o più partner sessuali negli ultimi 6 mesi (12,6%) e nei soggetti con età compresa tra 15 e 19 anni (8,5%). La prevalenza di *Trichomonas vaginalis* è risultata più elevata nelle donne straniere, men-

tre la prevalenza di *Neisseria gonorrhoeae* è risultata più elevata negli uomini, soprattutto se pluripartner.

Per quanto riguarda le principali IST, la loro prevenzione rappresenta oggi uno degli obiettivi di sanità pubblica a più alta priorità. I risultati ottenuti sottolineano l'importanza di:

- divulgare informazione sulle presentazioni cliniche delle IST e sulle possibili complicanze;
- promuovere comportamenti sessuali più sicuri attraverso attività di informazione ed educazione (es. uso corretto del condom, riduzione del numero dei partner sessuali);
- favorire la prevenzione, la diagnosi precoce e il trattamento terapeutico (es. vaccinazioni, pap-test, controllo anche dei partner);
- incrementare la consapevolezza pubblica del ruolo delle IST nella trasmissione/acquisizione dell'HIV attraverso il *counseling* e l'offerta del test HIV;
- elaborare un piano nazionale per la prevenzione delle IST;
- attivare programmi di *behavioral surveillance*.

### Bibliografia essenziale

COA (Centro Operativo AIDS), Aggiornamento delle nuove diagnosi di infezione da HIV e dei casi di AIDS in Italia. Dicembre 2012. Notiziario ISS 2013; 26: 1-46

Salfa MC, Regine V, Ferri M, Suligoi B; Rete Sentinel-