

# analisi epidemiologica

## Omega\_alpha: Identificazione della Frontiera patogena

di Giulio Portolan

Pordenone, 8 agosto 2023

<https://www.mediciconlafrica.org/blog/la-nostra-voce/news/le-morti-di-tubercolosi-tornano-a-crescere-dopo-piu-di-10-anni/>

[https://www.aoucagliari.it/home/it/visualizza\\_notizia.page?contentId=NWS112343](https://www.aoucagliari.it/home/it/visualizza_notizia.page?contentId=NWS112343)

<https://www.salutepiu.info/malattie-occhi-rapporto-oms/>

<https://blueeye.it/rapporto-mondiale-oms-vista/>

<https://www.dottnet.it/articolo/19271/aumentano-i-casi-di-retinopatia-diabetica-costi-in-crescita/>

<https://www.sanitainformazione.it/sanita-internazionale/epatite-misteriosa-casi-in-aumento-e-ora-spunta-lipotesi-post-covid/>

<https://personemagazine.it/perche-aumentano-le-diagnosi-di-autismo/>

<https://www.sanitainformazione.it/salute/alzheimer-a-19-anni-e-il-caso-piu-giovane-rossini-san-raffaele-e-record/>

<https://www.pharmastar.it/news/neuro/emergenza-alzheimer-neri-in-forte-crescita-serve-un-piano-nazionale-importante-la-diagnosi-precoc-39810>

<https://ilbolive.unipd.it/it/news/malattie-rare-problema-2-milioni-italiani>

<https://www.panoramasanita.it/2023/05/15/malattie-cardiovascolari-in-aumento/>

<https://www.fnob.it/2023/07/10/diabete-aumentano-i-casi-tra-gli-under-18/>

<https://tg24.sky.it/salute-e-benessere/2023/06/02/aumento-casi-cancro>

## SALUTE E BENESSERE

02 giu 2023 - 09:52

©Ansa

Volume 0%

*"Secondo le stime più recenti un italiano su tre si ammalerà di cancro nel corso della sua vita e i casi nel nostro Paese sono in aumento", conferma Saverio Cinieri, presidente dell'Associazione italiana di oncologia medica (Aiom)*

Aumentano i casi di cancro prima dei 50 anni, anche in Italia. Come riporta il [Corriere della Sera](#), a lanciare l'allarme sono gli esperti riuniti al congresso annuale dell'American Society of Clinical Oncology: "Secondo le stime più recenti un italiano su tre si ammalerà di cancro nel corso della sua vita e i casi nel nostro Paese sono in aumento - conferma Saverio Cinieri, presidente dell'Associazione italiana di oncologia medica (Aiom) -: se ne sono registrati quasi 400mila nel 2022 e la crescita, considerando che sono patologie più frequenti dopo i 65 anni, appare per lo più collegata all'invecchiamento generale della popolazione". ([LA TESTIMONIANZA DI ANGELO FINOCCHIARO - TUMORE AL COLON](#))

---

### Cosa sappiamo

Ma cosa accade ai giovani? Al quesito risponde Matteo Lambertini, professore associato di Oncologia medica all'Università di Genova: "Oltre il 90% dei nuovi casi di cancro registrati annualmente nel nostro Paese, come nel resto del mondo, riguarda cittadini over 50. Studi recenti stanno, però, evidenziando anche da noi un progressivo incremento dei tumori prima di quest'età, per motivi in parte noti e in parte ancora da studiare. Sappiamo che una causa è sicuramente da ricercare in fattori di rischio che sono purtroppo diventati molto comuni, anche in bambini e ragazzi: sedentarietà, dieta scorretta, sovrappeso, obesità, fumo, abuso di alcol. Altre ragioni restano da capire. Per esempio molto si sta indagando circa alcuni fattori inquinanti, anche ambientali, e sugli additivi alimentari". In base ai dati raccolti finora l'inquinamento ambientale (in particolare quello atmosferico), che include varie sostanze cancerogene provenienti da attività umane (traffico veicolare, industrie, riscaldamento domestico) o da sorgenti naturali (radiazioni ionizzanti, raggi ultravioletti), è responsabile del 5% di casi di cancro. Una quota che raggiunge il 10% nelle aree più inquinate e che potrebbe rivelarsi anche maggiore quanto più peggiorano le condizioni dell'ambiente in cui viviamo. L'aumento ha interessato i tumori di seno, colon-retto, endometrio, esofago, dotto biliare extraepatico, cistifellea, testa e collo, reni, fegato, midollo spinale, pancreas, prostata, stomaco e tiroide. Inoltre, i tumori nelle persone under 50 risultano spesso essere più aggressivi che negli anziani. Molti i campanelli d'allarme da non sottovalutare: sangue nelle urine o nelle feci, masse palpabili in qualunque punto del corpo, linfonodi ingrossati, febbre o dolori che non passano.

# Diabete, aumentano i casi tra gli under 18

10 Luglio 2023



© Montri Thipsorn/shutterstock.com – Riproduzione riservata

Roma, 10 luglio 2023 (Agenbio) – Sempre più casi di diabete tra gli under 18. L'allarme in occasione del 'Theras Day pediatrico' e del tradizionale appuntamento dell'American Diabetes Association. Se ne parla in due studi, uno dei quali ha "valutato l'incidenza del diabete di tipo 1 in un arco di tempo di 31 anni (dal 1989 al 2019) in due regioni italiane" confrontandola "con quella osservata durante la pandemia di Covid-19 (2020-2021)". "I risultati dello studio ci rivelano un dato alquanto preoccupante – afferma in una nota Valentino Cherubini, autore di uno dei due studi, presidente eletto della Società italiana di

Endocrinologia e Diabetologia pediatrica (Siedp) e direttore della Diabetologia pediatrica Ospedali Riuniti di Ancona -. Nel 2021 c'è stato un aumento del 7,2% rispetto ai risultati attesi, che rapportati all'intero territorio nazionale corrispondono a circa 100 casi in più nell'anno. Allarma anche la percentuale delle nuove diagnosi di diabete di tipo 2 degli ultimi dieci anni che, come conferma un altro studio internazionale che sarà presentato al meeting dell'American Diabetes Association è aumentato del 9% per ogni biennio rispetto alle altre diagnosi di diabete in età pediatrica. Queste percentuali ricalcano i dati dello studio americano che ha visto un incremento di oltre 100 nuovi casi di diabete di tipo 2 in un anno, cioè più del doppio degli adolescenti prima del Covid". (Agenbio) Des 10:00

# Malattie Cardiovascolari in Aumento

15/05/2023 in [News](#)



*Nel documento Siprec 2023 “Contributo degli interventi di prevenzione cardiovascolare alla sostenibilità del Sistema Sanitario in Italia”, gli 11 punti che possono incidere fortemente sullo sviluppo e sulla progressione delle malattie cardiovascolari*

Le malattie cardiovascolari continuano a rappresentare la prima causa di morte nel mondo, con una stima di circa 17 milioni di decessi l'anno. In Italia queste patologie sono responsabili del 35% di tutti i decessi, superando i 230 mila casi all'anno, e la prima causa di ricovero ospedaliero (672.777 dimissioni in regime ordinario nel 2020, pari al 13,8%), confermandosi insieme ai tumori, tra le principali cause di invalidità. Oltre all'importante tasso di mortalità, infatti, le malattie cardiovascolari molto spesso compromettono gravemente anche la qualità di vita dei pazienti e dei caregiver. Se l'attenzione viene principalmente posta sulla salute dell'individuo, non si deve sottovalutare anche l'impatto economico sul Sistema Sanitario Nazionale. La cifra annua si aggira sui 19-24 miliardi di euro, cui 11-16 miliardi di costi sanitari diretti (principalmente costi di ospedalizzazione, procedure interventistiche ed impiego di terapie croniche) e 5-8 miliardi di costi indiretti, sanitari e non, dovuti, ad esempio, alla perdita di produttività del paziente e del caregiver, oltre alle spese previdenziali e assistenziali<sup>2</sup>.

Per questi motivi la Siprec – Società Italiana per la Prevenzione Cardiovascolare ha ritenuto importante realizzare la Terza Giornata Italiana per la Prevenzione Cardiovascolare, che si è svolta venerdì scorso, con lo scopo di accrescere la consapevolezza dell'incidenza delle malattie cardiovascolari nelle vite dei singoli e nell'intera comunità e, soprattutto, di sensibilizzare tutti gli stakeholder (cittadini, medici, istituzioni, media) sull'importanza degli interventi di prevenzione basati sia sugli stili di vita, sia sulla gestione terapeutica delle cronicità e degli eventi acuti (cardiopatia ischemica, fibrillazione atriale, scompenso cardiaco, ictus, ipertensione arteriosa, diabete di tipo 2, obesità). La Giornata ha avuto come tema centrale “Il contributo degli interventi di Prevenzione Cardiovascolare alla sostenibilità del Sistema Sanitario in Italia”. Argomento sviluppato in un documento prodotto dalla stessa Siprec, coordinato dal suo Presidente, Massimo Volpe, che ha coinvolto una trentina di autori, presentato alla stampa presso il Ministro della Salute.

La **prevenzione** rappresenta un elemento imprescindibile nelle politiche di contrasto alla diffusione delle malattie cardiovascolari, se consideriamo che, dai dati dell'ultimo rilevamento ISS – Istituto Superiore di Sanità, il 98% degli italiani è esposto ad almeno un fattore di rischio cardiovascolare, mentre il 41% ne presenta almeno tre. **Fumo, sedentarietà e scorretta alimentazione sono fattori di rischio importanti,**

per questo motivo, è necessario promuovere stili di vita sani, che possano modificarli. Tuttavia, anche se rilevanti, non sempre le corrette abitudini sono sufficienti a scongiurare l'insorgere delle malattie cardiovascolari. Esistono, infatti, fattori di predisposizione genetica o condizioni molto diffuse come diabete, ipertensione ed ipercolesterolemia che possono favorirle e richiedere specifici interventi terapeutici anche in prevenzione primaria. Per questo motivo, diventa necessario promuovere iniziative di screening e consulenza nell'individuazione del rischio cardiovascolare dei singoli individui e nell'adozione di conseguenti interventi preventivi, affiancate da strategie di prevenzione, come ad esempio le campagne antifumo.

Questo presuppone **il contributo sinergico di tutte le componenti del sistema ed il coinvolgimento di differenti competenze specialistiche**. È, infatti, solo attraverso un processo di condivisione delle

conoscenze e delle professionalità che si possono realizzare programmi che contribuiscano a contenere lo sviluppo delle malattie cardiovascolari nei prossimi decenni, garantendo allo stesso tempo una riduzione del "burden of disease" sul Sistema Sanitario Nazionale e un aumento dell'aspettativa e della qualità di vita.

*"Il documento presentato in occasione della Terza Giornata Italiana della Prevenzione Cardiovascolare – dichiara **Massimo Volpe, Presidente Siprec** – ripercorre le tematiche principali della prevenzione e i vari interventi che possono essere messi in campo per preservare la salute del nostro cuore e dei nostri vasi, e vivere in benessere, scongiurando o quanto meno, ritardando eventi cardiovascolari molto gravi e talora fatali, in primis l'infarto del miocardio, l'ictus cerebrale, ma anche la fibrillazione atriale, lo scompenso cardiaco, le manifestazioni dell'aterosclerosi, che impattano pesantemente sulla salute dei cittadini, oltre che sui costi sociali ed economici che i singoli individui e il Sistema Sanitario Nazionale devono affrontare".*

*"Articolato in undici punti, il nostro documento – prosegue Volpe – vuole mettere in luce gli elementi che possono segnare un importante progresso nel campo delle malattie cardiovascolari, che quest'anno, anche nei report statistici dei maggiori Paesi occidentali 'rialzano la testa', dimostrando che sono state solo in parte scalfite dagli enormi progressi di questi ultimi decenni in ambito diagnostico e terapeutico".*

Questi punti, che rappresentano un **Manifesto Scientifico** per rafforzare la prevenzione cardiovascolare, riguardano sia il miglioramento degli stili di vita, sia un impiego tempestivo di tutti gli strumenti di prevenzione diagnostici, terapeutici e di profilassi, che possono incidere sullo sviluppo e la progressione delle malattie cardiovascolari. In sintesi, possono essere riassunti in: alimentazione corretta, promozione dell'attività fisica, lotta al tabagismo, controllo della pressione arteriosa, controllo delle dislipidemie, controllo del sovrappeso e dell'obesità, controllo del diabete e della condizione pre-diabetica, implementazione dell'aderenza dei cittadini alle prescrizioni terapeutiche, impiego delle vaccinazioni come strumento di prevenzione cardiovascolare, la declinazione degli interventi in relazione all'età nell'arco di tutta la vita e in relazione alle specificità di genere, infine, lotta all'inquinamento ambientale, che impatta sul nostro cuore e sulle nostre arterie.

---

L'impegno di Siprec nella promozione della prevenzione delle malattie cardiovascolari è volto a raggiungere tutti i protagonisti del sistema salute, così come ogni singolo cittadino. Per questo ha dato vita a un **progetto**

**di comunicazione integrata ad ampio raggio**, che include una campagna social #DaCuoreaCuore, attività di media relation, il supporto di figure istituzionali e di ambassador come l'attore Pierfrancesco Favino, che ha deciso di prestare la propria immagine per amplificare il messaggio dell'importanza proteggere, preservare e prendersi cura del proprio cuore, con l'auspicio che le future generazioni possano incorrere sempre meno in una patologia cardiovascolare.

## In Salute. Malattie rare: un problema per 2 milioni di italiani

di [Barbara Paknazar](#)

CONDIVIDI

•

•

•

•



Circa **due milioni di persone in Italia convivono con una malattia rara**. Allargando lo sguardo al di fuori del nostro paese si scopre che in Europa le persone a cui è stata formulata una diagnosi di malattia rara sono circa 30 milioni e se ragioniamo a livello globale si arriva a superare i 300 milioni.

Dati alla mano, quindi, circa **il 5 della popolazione mondiale** è affetto da una malattia rara. Questi **numeri possono sembrare sorprendentemente elevati** perché l'aggettivo

che definisce queste patologie deriva da una prevalenza che non supera la **soglia** (secondo i criteri europei, leggermente diversi rispetto a quelli statunitensi e a quelli giapponesi) di **1 caso ogni 2000 persone**, pari allo 0,05% della popolazione.

Come **spiega** l'Istituto superiore di sanità, "sebbene ciascuna patologia possa colpire solo pochi individui nel mondo, nell'insieme rappresentato una cifra tale da poter essere il terzo Paese più grande del mondo". **Il motivo è che l'elenco delle malattie rare conosciute e diagnosticate è piuttosto lungo e continua a crescere**, con il progresso della ricerca scientifica e, in particolare, degli studi nel campo della genetica. Attualmente se ne calcolano **tra le 7.000 e le 8.000** (la mancanza di un numero univoco dipende anche dalla disomogeneità dei criteri con cui a livello internazionale una malattia rara viene definita rara) e a queste vanno poi aggiunte le patologie da cui sono affetti i malati rari senza diagnosi che, secondo i dati del National Institutes of Health, rappresentano il 6% popolazione generale dei malati rari.

In alcuni casi la **difficoltà di arrivare ad una diagnosi** può dipendere proprio dal fatto che ci si trova davanti a nuove malattie finora mai diagnosticate. In altri casi invece ritardi o errori diagnostici possono derivare dall'estrema rarità di alcune di queste patologie (**si stima che l'85% delle malattie rare abbia una frequenza inferiore a 1 caso per milione**, dunque estremamente più bassa rispetto alla soglia base) o da sintomi che si presentano in modo atipico rispetto a patologie già note. Non di rado infatti una stessa malattia rara può dare luogo a manifestazioni cliniche differenti e questo complica molto il compito dei medici chiamati a formulare una diagnosi, soprattutto quando non si è indirizzati a un centro altamente specializzato.

**Oltre il 70% delle malattie rare ha un'origine genetica, molte altre condizioni possono essere acquisite** (come nel caso di malattie infettive o autoimmuni) oppure essere determinate da un intreccio di fattori genetici e ambientali. Per altre ancora, infine, la causa è ad oggi ancora sconosciuta. Nella maggioranza dei casi le malattie rare si presentano già alla nascita o durante l'infanzia, come nel caso dell'amiotrofia spinale infantile, della neurofibromatosi, dell'osteogenesi imperfetta, delle condrodiplosie o della sindrome di Rett. Ma ci sono anche patologie rare che si presentano più frequentemente in età adulta, come le amiloidosi cardiache, la sclerosi laterale amiotrofica, la malattia di Huntington, la Charcot-Marie-Tooth o il sarcoma di Kaposi.

**Le malattie rare sono dunque un insieme molto eterogeneo, oltre che numeroso.** Si **stima** siano **almeno dieci per ogni distretto corporeo** ma non di rado possono riguardare più organi, innescando conseguenze ancora più difficili da gestire. Questo universo complesso, variegato e ancora non del tutto noto ha però **diversi tratti in comune, il principale dei quali è la vulnerabilità delle persone colpite** che spesso si trovano ad affrontare l'esperienza di un **iter diagnostico lungo e faticoso, nel quadro di una malattia che può condurre ad un esito cronico e invalidante e per la quale la disponibilità di cure risolutive è ancora limitata** ad un numero esiguo di patologie (sebbene per molte altre esistano trattamenti e terapie in grado di migliorare aspettativa e qualità della vita).

Negli ultimi anni dalla scienza sono arrivate risposte importanti e la tempestività con cui si riesce a riconoscere la presenza di una malattia rara può davvero fare la differenza. Ci

sono, ad esempio, forme gravi di atrofia muscolare spinale (Sma) che possono essere tenute efficacemente sotto controllo grazie agli **screening neonatali** che vengono effettuati prelevando poche gocce di sangue dal tallone del neonato, entro 72 ore dal parto: questa malattia, che colpisce circa 1 neonato ogni 10.000, è la più comune causa genetica di morte infantile, ma scoprirla subito e iniziare le cure ben prima che si manifestino i sintomi può cambiare la storia di vita di un bambino. Attualmente la Sma non rientra nella lista di patologie monitorate grazie agli screening obbligatori programmati a livello nazionale, ma alcune Regioni hanno avviato dei progetti pilota inserendola tra le patologie oggetto di indagine.

Recentemente l'Osservatorio malattie rare è tornato sull'argomento ribadendo la richiesta che gli screening neonatali siano oggetto di un allargamento. Ci sono dieci malattie, spiegano gli esperti, facilmente diagnosticabili e "per le quali si può intervenire efficacemente con terapie farmacologiche, incluse alcune terapie geniche, con il trapianto o una dieta specifica, dando a chi ne è affetto una prospettiva di vita in salute o comunque con un carico di malattia molto più lieve".

**Il 23 e 24 febbraio, alla vigilia del Rare Disease Day che si celebra il 28 febbraio, Padova ha ospitato gli Stati generali delle Malattie rare:** un convegno in chiave internazionale dove si è sottolineato il ruolo delle 24 Reti di riferimento europee, volute dalla Commissione per favorire la condivisione di protocolli e conoscenze. Data l'impossibilità di crearne una specifica per ognuna delle migliaia di malattie rare conosciute, le ERN (European Rare Disease Network) sono state organizzate per gruppi di patologie e l'Azienda ospedaliera di Padova partecipa in 22 delle 24 reti, il numero più ampio per una singola realtà.

**E' nel contesto del convegno che abbiamo intervistato Paola Facchin, responsabile Coordinamento Malattie rare del Veneto e professoressa associata di Pediatria all'università di Padova,** per un ragionamento sui temi dell'assistenza ai malati e alle loro famiglie, ma anche per una valutazione di quali siano le prospettive più interessanti dal punto di vista dello sviluppo di nuove terapie. E poi un commento sul Piano nazionale malattie rare 2023-2025 il cui testo finale è stato approvato proprio alla vigilia degli Stati generali. "E' essenziale perché la legge definiva dei principi, ma poi bisogna che la realtà funzioni in base a quei principi. Adesso occorre però che sia anche finanziato".

Intervista a Paola Facchin, responsabile del coordinamento Malattie rare Regione del Veneto. Servizio, riprese e montaggio di Barbara Paknazar

In Veneto circa 44-45 mila malati rari residenti

"Le malattie rare sono definite tali per la loro bassa frequenza, stabilita da normative che sono diverse nel mondo. Partendo da questa frequenza è stato individuato un numero sempre crescente di malattie. Il motivo è che ne vengono scoperte di nuove man mano che aumentano le conoscenze del genoma e poi perché di alcune malattie, che prima erano classificate come un unicum, si scoprono delle condizioni sia genetiche, che fenotipiche ma anche di risposta ai farmaci, che le portano ad essere ripartite in tipologie differenti", introduce la professoressa Paola Facchin.

Le persone con una malattia rara residenti in Veneto sono circa 44-45 mila. "Significa un po' meno di 1 persona ogni 100 abitanti. Non sono quindi così rari, sono abbastanza frequenti, tutti messi insieme. E' che si suddividono in una grande varietà di sottoforme", osserva Franchin.

**Assistenza:** serve un modello che risponda anche ai problemi complessi e meno frequenti

Patologie a bassa o bassissima prevalenza sono presenti in tutte le specialità della medicina e questo implica anche bisogni di assistenza che andrebbero ritagliati su misura del paziente. "Alcune sono infettive, altre polmonari, altre metaboliche o a livello dell'apparato osteo-muscolare e così via. La conseguenza è che la programmazione dell'assistenza e la sua organizzazione faticano a rispondere a problemi meno frequenti e più complessi ma di grande impatto come quelli posti delle malattie rare", osserva la professoressa Franchin.

La tendenza a creare un'offerta standardizzata, solitamente impostata sulla base delle patologie croniche più comuni e diffuse, rischia quindi di lasciare senza risposte i malati rari e i loro familiari. "Questo è uno dei punti centrali contro cui si scontrano i diritti delle persone", commenta la responsabile del Coordinamento Malattie rare del Veneto .

## Trattamenti e possibilità terapeutiche

La ricerca sulle malattie rare va avanti e in alcuni casi è arrivata a fornire delle risposte impensabili fino a pochi anni fa. La percentuale delle patologie rare oggi note per le quali si è arrivati a una cura definitiva sono ancora basse, ma gli esperti concordano sul fatto che la strada della terapia genica sia ormai tracciata. Il meccanismo è quello di fornire all'organismo una copia corretta del **gene difettoso** o un altro gene che possa compensarne il malfunzionamento nelle **cellule colpite dalla malattia**. La prima malattia rara trattata e curata con una terapia genica a base di cellule staminali è stata l'ADA-SCID (immunodeficienza combinata da deficit di adenosina deaminasi), ma con il crescere delle conoscenze delle malattie rare e dei meccanismi che le sostengono le possibilità di applicazione stanno aumentando.

"Questo trattamenti sono un'apertura per il futuro e sono molto rilevanti perché prospettano l'idea di una guarigione. Però attualmente interessano meno del 3% delle persone con malattia rara", puntualizza la professoressa Facchin.

"Nell'ambito delle frontiere offerte dalle manipolazioni geniche le tecnologie sono molte, dalle Car-T ai crossover. E poi tutta la parte degli anticorpi monoclonali, l'utilizzo come se fosse una fabbrica di batteri modificati affinché producano delle sostanze che l'organismo, a causa del difetto genetico, non produce: i sostitutori enzimatici, ad esempio, o i fattori ricombinanti.

Un altro filone molto importante è quello relativo ai passaggi dei compartimenti: il nostro organismo è suddiviso in compartimenti e alcuni sono molto protetti come la barriera ematoencefalica. Molecole che funzionano nel soma generale non arrivano al cervello e magari il danno è proprio lì. Ci sono quindi delle molecole che permettono di penetrare

comparti dell'organismo, nella cellula o nella struttura della cellula", approfondisce Paola Facchin.

Molte di queste prospettive hanno come bersagli ideali i tumori (secondo gli [studi](#) più recenti le neoplasie rare rappresentano il 24 per cento di tutti i nuovi casi di tumore) ma spesso i traguardi a cui giunge la ricerca possono estendersi anche ad altre patologie. "Pensiamo alle nanoprotesi e alle nanotecnologie. C'è tutto un comparto di ricerca, non solo farmacologica, che può partire dai malati rari per lo sviluppo di prototipi ma che può essere estesa, se si arriva a un risultato, anche a una platea molto più grande di persone. Da questo punto di vista le malattie rare sono dei modelli sperimentali naturali", osserva l'esperta. Insomma, il ritorno che si può avere investendo sulle terapie e sui trattamenti per le malattie può estendersi a numerose altre circostanze e condizioni.

E sebbene per il momento solo per poche malattie rare sia stata individuata una cura definitiva per molte altre è comunque possibile ridurre significativamente i sintomi, rallentare la progressione della patologia e migliorare aspettativa e qualità della vita del paziente. "Esistono trattamenti, anche articolati, che riguardano i sintomi, le comorbidità, le funzioni dell'organismo e che sono indispensabili per la loro sopravvivenza. Il problema non è solo garantire l'accesso a terapie innovative, ma assicurare la possibilità di essere inseriti in una dimensione di assistenza, anche non farmacologica, che comprenda prodotti dietetici, presidi, protesi, ausili. E' l'insieme di tutto questo a permettere una sopravvivenza più lunga e migliore".

## L'iter diagnostico

Il primo scoglio rimane comunque quello di una diagnosi corretta e il più possibile tempestiva. E invece prima che una malattia rara venga identificata in modo appropriato [trascorrono](#) in media cinque anni. Un tempo enorme che limita fortemente la possibilità di arginare la progressione di una patologia. "Ci sono delle volte in cui la diagnosi è proprio difficile. Magari perché c'è un fenotipo diverso rispetto a quello che ci si aspetta. Le malattie rare non solo solo migliaia ma all'interno di quella forma possono avere fenotipi molto diversi. A volte la difficoltà di comprensione può dipendere da una malattia non ancora codificata. In altri casi il paziente si ferma nel posto dove non c'è la competenza per capire. E' questo l'aspetto su cui possiamo intervenire. Il numero di persone che gira inutilmente e aspetta tanti anni sconta il fatto di non essere stato indirizzato verso il posto giusto".

"La rete di cura, su questo insistono le nuove norme, deve interessare un intero grande territorio, una regione o un gruppo di regioni messe insieme. Il punto di partenza sono le strutture di base (medici di famiglia, pediatri, ma anche ospedali e specialisti) e nel sospetto è fondamentale inviare il paziente ai centri di riferimento dove tutta la procedura diagnostica, anche se non si conclude con una conferma, è gratuita e dove le persone possono avere subito la certificazione di malattia ed entrare in questo circuito", spiega Facchin.

## Il Piano nazionale malattie rare

Le malattie rare, come abbiamo visto, riguardano un numero considerevole di persone e negli ultimi anni l'attenzione della politica è cresciuta. Nel 2021 è stato approvato il Testo unico, [volto](#) a garantire sull'intero territorio nazionale l'**uniformità della presa in carico diagnostica, terapeutica e assistenziale dei malati rari e disciplinare in modo sistematico ed organico gli interventi dedicati al sostegno della ricerca, sia sulle malattie rare sia sui farmaci orfani**. La stessa legge prevedeva anche la predisposizione di un Piano nazionale che è stato approvato il 22 febbraio di quest'anno.

"Il Piano nazionale è essenziale perché la legge definiva dei principi ma poi bisogna che la realtà funzioni in base a quei principi. Il Piano ha molti aspetti positivi e lo stesso vale per il decreto di riordino della rete anche perché chiarisce finalmente in maniera inequivocabile chi fa cosa, come e quando e qual è il percorso del malato. Bisogna però fare quelle cose. Il Piano è stato approvato ma deve essere anche finanziato", conclude Paola Facchin.

# Emergenza Alzheimer: numeri in forte crescita, serve un piano nazionale. Importante la diagnosi precoce

- *Mercoledì 9 Novembre 2022*
- *Redazione*

2  
CONDIVISIONI

*Condividi*

*Tweet*

*Condividi*

Nel 2050 i casi di Alzheimer in Italia si stiano possano arrivare a 2,3 milioni, 900mila più di oggi. E' una vera emergenza nazionale collegata all'invecchiamento della popolazione italiana. Gli esperti lanciano una call to action per affrontare quella che si prospetta come una delle sfide di salute globale più complesse per la sostenibilità dei sistemi socio-sanitari.

Se ne è parlato oggi a Roma in occasione di "Mind the gaps: poniamo l'attenzione sui divari regionali nella presa in carico delle persone con demenza", incontro

organizzato per fare il punto sullo stato dell'arte in merito all'utilizzo dei fondi stanziati nella legge di Bilancio 2021 per l'Alzheimer e le demenze.



In un Paese che vede sempre più crescere l'età media nazionale, aumentano anche le patologie correlate all'invecchiamento. Tra queste, le demenze la fanno da padrone con numeri da vera e propria emergenza sanitaria.

Se ne è parlato oggi a Roma in occasione di "Mind the gaps: poniamo l'attenzione sui divari regionali nella presa in carico delle persone con demenza", incontro organizzato per fare il punto sullo stato dell'arte in merito all'utilizzo dei fondi stanziati nella legge di Bilancio 2021 per l'Alzheimer e le demenze. Fondo che è stato ripartito tra le Regioni per l'attuazione di piani demenza regionali che dovranno dare risposte concrete ai pazienti e alle loro famiglie troppo spesso chiamate a farsene carico direttamente in mancanza di servizi socio sanitari strutturali.

Spesso l'impatto della malattia è devastante per le famiglie e per i caregivers che si

trovano ad affrontare una sfida enorme sia in termini economici che sociali. Si stima che nel 2050 i casi di demenza interesseranno, a livello mondiale, circa 153 milioni di persone passando così dagli attuali 57 a un numero quasi triplicato di diagnosi.

In Italia quale è la situazione presente e futura? – “In generale - commenta **Lorenzo Mantovani**, Direttore del Centro Dipartimentale di Studio sulla Sanità Pubblica dell'Università Bicocca di Milano - incidenza e prevalenza di demenze sono crescenti all'avanzare dell'età e l'Italia è già oggi una delle nazioni con la struttura della popolazione più anziana, tanto che la Global Burden of Disease Collaboration identifica il nostro quale uno dei Paesi con il maggior impatto delle demenze. Le previsioni demografiche indicano che la nostra popolazione è destinata ad invecchiare ulteriormente -e questo è un successo del nostro sistema sanitario. Un successo che renderà però l'entità epidemiologica ancora maggiore. Se anche il carico di malattia crescerà, questo dipenderà dalla disponibilità di strumenti di prevenzione, diagnosi, trattamento e riabilitazione sempre più efficaci”.

Una vera e propria emergenza sanitaria che rischia di mettere a dura prova il nostro Servizio Sanitario che potrebbe trovarsi a fronteggiare nuove sfide pandemiche oltre ai nuovi bisogni di salute. Infatti, anche se molti passi in avanti sono stati fatti nella cura delle demenze ed in particolare dell'Alzheimer, che ne rappresenta la forma più comune, la strada è ancora lunga e la prevenzione resta al momento l'unica arma disponibile, insieme alla diagnosi precoce, in grado di rallentare il decorso della malattia come spiega **Alessandro Padovani Professore** Ordinario di Neurologia e Direttore Clinica Neurologica, Università degli Studi di Brescia e Direttore U.O. Neurologia ASST Spedali Civili di Brescia “La ricerca sulla Malattia di Alzheimer ha fatto negli ultimi anni dei notevoli progressi che hanno consentito di comprendere meglio i meccanismi patogenetici della malattia e di sperimentare strategie terapeutiche. Già oggi sappiamo che alcuni farmaci sono in grado di ridurre, se non proprio eliminare, la beta-amiloide, una proteina correlata alla neurodegenerazione e di rallentare il decorso del declino cognitivo. In questo contesto, è fondamentale riuscire a migliorare la identificazione dei soggetti a rischio così come lo è effettuare una diagnosi precoce in coloro che cominciano a manifestare i primi segni. Numerosi studi sembrano confermare quello che alcuni anni fa sembrava un miraggio, ovvero vi sono evidenze

consistenti a favore del fatto che si possa arrivare ad una diagnosi mediante un esame ematico. Tali risultati, se confermati e validati, potranno permettere di caratterizzare con precisione i pazienti e di intervenire precocemente, anche sui fattori di rischio. In particolare, esiste la concreta possibilità di poter indagare l'effetto biologico di terapie farmacologiche anche in soggetti a rischio ancora cognitivamente intatti”.

Abbiamo visto quindi quanto sia importante lavorare e investire in prevenzione e diagnosi precoce prima che i fattori di rischio si traducano in uno stato di demenza conclamato. Prevenzione e diagnosi precoce potrebbero trovare supporto nell'implementazione nei piani di intervento regionali che devono però garantire omogeneità su tutto il territorio nazionale affiancati da strumenti di rilevazione e misurazione degli interventi.

Purtroppo infatti assistiamo a disparità tra Regioni in merito ai servizi offerti la cui sostenibilità dovrà essere garantita dal rifinanziamento, nel 2024 , del Fondo 2021 come ci spiega **Nicola Vanacore**, Responsabile Osservatorio Nazionale delle Demenze dell'Istituto Superiore di Sanità " Quello del 2021 è nei fatti il primo finanziamento pubblico sulla demenza nella storia del nostro Paese e ci auguriamo che il fondo venga rifinanziato dal 2024 con un investimento più consistente considerando l'impatto economico e sociale della demenza sulla nostra società. I progetti delle Regioni – prosegue Vanacore - sono in corso dal mese di luglio e sono focalizzati su una o più delle cinque linee progettuali previste dal Decreto del Fondo Demenze (diagnosi precoce, diagnosi tempestiva, telemedicina, tele-riabilitazione e trattamenti non farmacologici). Il Decreto sul Fondo per le Demenze stanziava 15 milioni di euro in tre anni (2021-2023) per l'esecuzione di una serie di attività progettuali orientate al perseguimento degli obiettivi del Piano Nazionale delle Demenze. Si tratta di un finanziamento specifico sulla demenza dopo quasi 8 anni dalla pubblicazione del PND che non prevedeva alcun sostegno economico”.

I fondi quindi sono importanti per poter garantire continuità assistenziale, flussi informativi centralizzati sui dati epidemiologici, sugli accessi ai servizi, interventi di telemedicina e, naturalmente, per potenziare gli strumenti di diagnosi precoce che oggi sono rimborsati solo in casi eccezionali attraverso i fondi di ricerca.

Ne è convinta **Manuela Berardinelli** Presidente di Alzheimer Uniti Italia Onlus che dichiara, “La diagnosi precoce è essenziale e deve essere accessibile a tutti, sarebbe utile poi prevedere uno screening agli over 65. Vero è infatti, che intercettare la malattia come dovrebbe essere nelle sue prime manifestazioni, è importante se contemporaneamente si inizia un percorso con la persona malata e la famiglia, una presa in cura da parte di tutti gli attori del sistema, altrimenti c’è la consapevolezza senza sapere cosa e come fare, e questo è lo stato attuale di tante famiglie.”

## Alzheimer a 19 anni, è il caso più giovane. Rossini (San Raffaele): «È record»

Un ragazzo cinese di soli 19 anni d'età è il più giovane paziente al mondo ad aver ricevuto una diagnosi di Alzheimer.. «In realtà i casi di demenza di Alzheimer a esordio 'giovanile' non sono una rarità e una novità, ma 19 anni costituisce realmente un record», commenta Paolo Maria Rossini, responsabile del Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione dell'IRCCS San Raffaele

*di Valentina Arcovio*



- 
- 
- 
- 

Un ragazzo cinese di soli 19 anni d'età è il più giovane paziente al mondo ad aver ricevuto una **diagnosi di Alzheimer**. Il caso è stato descritto sul [Journal of](#)

[Alzheimer's Disease](#) dall'equipe di **Jia Jianping**, neurologo del Friendship Hospital e del National Clinical Research Center for Geriatric Diseases di Pechino. Il giovane paziente avrebbe cominciato a mostrare i primi **sintomi di demenza** due anni prima di essersi rivolto a un medico, con episodi sempre più gravi di **perdita della memoria**: non riusciva a ricordare dove riponeva i suoi effetti personali, se avesse già mangiato o bevuto e si isolava dalla famiglia e dagli amici.

## I primi sintomi dell'Alzheimer sono comparsi a 17 anni

Tutto è iniziato quando aveva solo 17 anni, con **problemi di studio e concentrazione** fra i banchi del liceo. Non riusciva più a leggere come prima, faceva difficoltà a concentrarsi e a portare a termine i compiti, con evidenti **deficit della memoria** a breve termine. Il giovane paziente cinese è stato sottoposto a una batteria di **test neuropsicologici** che ha mostrato un evidente deficit della memoria. Poi a una **risonanza magnetica volumetrica** che ha rivelato una perdita di volume degli ippocampi, cioè le centraline di alcuni tipi di memoria. Poi ad una **PET-FDG** che ha mostrato un ipometabolismo nei lobi temporali dei due emisferi cerebrali, cioè una marcata riduzione di consumo energetico in **centri del cervello** molto importanti per i processi di memorizzazione e apprendimento. Anche la puntura lombare con l'**esame del liquido cerebrospinale** ha mostrato un'alterata concentrazione di sostanze che nell'Alzheimer portano alla formazione delle [placche di beta-amiloide](#) fuori delle cellule nervose e dei **grovigli neurofibrillari** all'interno delle medesime. Inaspettatamente, gli **esami di genetica medica** non hanno mostrato la presenza di mutazioni dei geni che più di frequente sono coinvolti nelle forme giovanili di Alzheimer.

### **Rossini (San Raffaele): «I casi giovanili non sono una rarità e una novità, ma 19 anni è record»**

«Se venisse confermato da ulteriori analisi questo sarebbe il più giovane malato al mondo» commenta **Paolo Maria Rossini**, responsabile del Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione dell'IRCCS San Raffaele. «In realtà i casi di demenza di **Alzheimer a esordio 'giovanile'** non sono una rarità e una novità, ma 19 anni costituisce realmente un record. Il primo caso descritto nel 1906 dal **neurologo tedesco** da cui poi la malattia ha preso il nome – racconta – era una donna di 49 anni. Nei decenni successivi e soprattutto negli ultimi 20 anni i metodi

per effettuare una **diagnosi precoce** sono migliorati moltissimo (purtroppo non la terapia)». A fare la differenza non sono solo gli strumenti per la diagnostica che sono più innovativi, ma anche la stessa **cultura dei medici** e in generale delle persone. «Grazie al miglioramento dei metodi di indagine e all'**umentata sensibilità** e attenzione dei medici e delle famiglie – sottolinea Rossini – sono sempre di più i malati diagnosticati prima dei 65 anni, e rappresentano ad oggi fra il 5 e il 10% di tutte le diagnosi».

## **L'Alzheimer lavora nel buio anche per decenni**

«L'Alzheimer, come molte altre **patologie neurodegenerative**, lavora nel buio anche per decenni – dice Rossini – e si palesa solo dopo che tutta la '**riserva neurale e cognitiva**' rappresentata da **neuroni-circuiti nervosi- sinapsi** presenti dalla nascita, ma silenti sul piano funzionale, è stata consumata. Come se una squadra avesse tanti giocatori in panchina pronti a sostituire quelli che si fanno male. Come detto questa patologia lavora nel buio anche per 25 anni, e per questo motivo tendiamo a pensare che colpisca solo gli anziani, ma non è assolutamente così. C'è da capire perché, in questo giovane in particolare e in tutte le **forme giovanili** in generale, la riserva neuronale/cognitiva sia stata così esigua da permettere l'**esordio dei sintomi** in età molto più precoce».

# Perché aumentano le diagnosi di autismo

A cura di [Ivana Barberini](#) Maggio 1, 2023

*Gli ultimi dati che arrivano dagli Stati Uniti sulla prevalenza dei casi di spettro autistico (in inglese Autism Spectrum Disorder, ASD) nei bambini evidenziano una crescita del dato: **1 su 36 contro 1 su 44 nei due anni precedenti**. Si tratta di un aumento reale o si deve a un miglioramento nell'accesso ai servizi sanitari per ottenere una diagnosi e una maggiore attenzione degli operatori? Qualunque sia la risposta, appare evidente la necessità di promuovere la ricerca e l'attuazione precoce di interventi di pedagogia speciale che si sono dimostrati efficaci nella gestione dell'autismo.*

La rete di monitoraggio dell'autismo e delle disabilità dello sviluppo (ADDM) dei Centers of Disease Control and Prevention (CDC) di Atlanta, dal 2000, ogni due anni, porta avanti un'indagine sulla prevalenza del Disturbo dello spettro autistico (ASD).

A ridosso della Giornata mondiale della consapevolezza sull'autismo, che si celebra ogni 2 aprile, è stata pubblicata dal CDC (Centers for Disease Control and Prevention) la nuova indagine [Morbidity and Mortality Weekly Report \(MMWR\)](#) che evidenzia come nel 2020 un bambino di 8 anni su 36 (2,8%) ha ricevuto una diagnosi di ASD. È un dato più alto rispetto al 2018 che aveva rilevato, invece, una prevalenza di 1 su 44 (2,3%). **Nello specifico, la prevalenza dei maschi è quattro volte più alta rispetto alle femmine che, tuttavia, aumentano e per la prima volta toccano la percentuale dell'1%.**



Sad little child, boy, hugging his mother at home, isolated image, copy space. Family concept

Il dato diventa ancora più significativo se confrontato con il 2016, quando la prevalenza generale di entrambi i sessi era 1 su 54 (1,9%) e con il 2000 (inizio della rilevazione): uno su 150 (0,7%).

**In Italia, nel 2019, invece, l'ultimo dato disponibile riporta un bambino ogni 77.**

Negli Stati Uniti l'aumento del fenomeno non si deve soltanto alla diversa classificazione o alla diversa propensione a fare diagnosi. Soltanto il 37,9% dei bambini con ASD nel 2020 aveva un Quoziente di Intelligenza inferiore a 70 e la percentuale era molto simile a quella del 2018. Questa crescita in parallelo del numero degli autismi "profondi" è una conferma che almeno una parte dell'aumento è dovuta al reale incremento del fenomeno, perché è poco verosimile che questi casi non siano stati diagnosticati anche negli anni precedenti, quando l'attenzione diagnostica era più bassa.

Abbiamo chiesto il motivo di questo aumento di [diagnosi di autismo](#) al **Prof. Carlo Hanau**, Presidente di [A.P.R.I.](#), Associazione Cimadori per la ricerca italiana sulla sindrome di Down, l'autismo e il danno

cerebrale, già Docente di Programmazione dei Servizi Sociali e Sanitari dell'Università di Modena e Reggio Emilia e docente al Master sull'Autismo dell'Università di Pisa, e alla **Dott.ssa Chiara Pezzana**, Neuropsichiatra infantile, Direttore sanitario e clinico del Centro per l'Autismo di Novara – Associazione per l'autismo E. Micheli.

## Come si spiega l'aumento della prevalenza dei disturbi dello spettro autistico

“Psichiatra che vai diagnosi che trovi, nel senso che lo psichiatra è un uomo (o donna) che valuta col suo metro personale un altro uomo (o donna) in un determinato momento della vita e l'esito di tale valutazione è soggettivo e variabile” – afferma il **Prof. Hanau**. “Anche perché è difficile capire il confine tra l'una e l'altra situazione clinica (fenotipo) che si presenta all'osservazione, senza che vi sia un riscontro dal laboratorio analisi sulla causa organica. Non a caso le malattie psichiatriche in passato erano definite “malattia dell'anima”, difficile da esaminare in laboratorio. Se poi, come nel caso dell'ASD, si confonde Autismo infantile precoce di Kanner e sindrome di Asperger e si rimescola la classificazione come ha fatto il DSM-5 nel 2013, diventa ancora più difficile fare confronti con l'andamento della prevalenza nel corso degli anni.

Nel mondo, attorno al 2000, quasi il 100% dei bambini con autismo non aveva una diagnosi eziologica organica e quando si trovava il gene responsabile, il caso usciva dall'autismo, come è avvenuto per la sindrome di Rett.

Oggi ancora il 70% circa non ha una diagnosi eziologica correlata all'autismo e soltanto il 30% circa ha una diagnosi genetica o ambientale. Attualmente, un'analisi genetica estesa all'esoma si può fare a costi sostenibili e consente anche una diagnosi causale in un numero sempre maggiore di casi (ad oggi, l'analisi genetica non è riuscita a provare l'evidenza di un coinvolgimento di un solo gene associato all'autismo e vi è consenso nell'indicare un'origine genetica complessa, caratterizzata dal coinvolgimento di molti geni, *ndr*). Il punto è che nel gruppo ASD, il DSM-5 mette tutti, gravi e meno gravi, compresi gli **Asperger** (oggi sono classificati come [autismo di livello 1](#), o ad alto funzionamento, *ndr*).

Volendo allargare i criteri di diagnosi, anche i casi di Hikikomori potrebbero rientrare fra gli autistici, salvo che si manifestano nell'adolescenza, mentre Leo Kanner, che per primo aveva identificato questa sindrome, stabiliva che l'“Autismo infantile precoce” doveva manifestarsi entro i 2 o 3 anni di età. Ci sono delle anomalie genetiche che sono un po' come delle bombe a orologeria: uno le ha dentro ed esplodono dopo un certo tempo. Invece, molti psichiatri in passato classificavano questi casi, detti di autismo regressivo, come “vittime” della società, in cui l'autismo sarebbe causato dal rapporto con gli altri, da una

chiusura in sé stessi per ripararsi dal mondo esterno. E per i bambini piccoli la società era la mamma, che per anni è stata considerata in qualche modo l'unica responsabile dell'autismo. Adesso invece abbiamo la possibilità di verificare molte anomalie genetiche e quindi una causa organica alla malattia Perché, allora, aumentano i casi di autismo? **Per un allargamento della classificazione delle diagnosi certamente, perché l'autismo ora è un "recipiente" sempre più allargato.** Ma c'è anche un altro aspetto importante: **sempre più le diagnosi di ASD sono sollecitate dai genitori, perché sanno che i bambini con autismo sono seguiti dai servizi sociali e sanitari più degli altri e hanno alcuni vantaggi previdenziali".** **L'autismo resta quindi un disturbo dalle cause ancora non individuate nel 70% dei casi e dalla diagnosi problematica, basata sull'osservazione dei sintomi.** Sintomi e caratteristiche che però si evolvono con l'età, in un quadro mutevole che spesso ne rende difficile e controversa l'interpretazione. È importante evidenziare anche le **false diagnosi di autismo** o perlomeno la difficoltà ad avere una diagnosi certa. **Non si tratta quindi di rilevare l'aumento della malattia, è importante puntare l'attenzione sull'aumento della diagnosi e capirne il motivo.** Il 70% dei bambini autistici non ha una disabilità intellettiva

Aggiunge la **Dott.ssa Pezzana**: "Penso che questo aumento della prevalenza indicato dal CDC sia un po' gonfiato, perché c'è **stata un'iper-inclusione, nel tempo, delle persone che hanno un disturbo dello spettro autistico, ma non la disabilità intellettiva.** Infatti, i dati dicono che soltanto nel 27-30% si associa la disabilità intellettiva. Questo vuol dire che **un buon 70% degli inclusi sono persone con un disturbo dello spettro senza disabilità intellettiva e con Q.I. normo o sopra norma.** Questo fa una grandissima differenza, perché allora stiamo parlando di una popolazione non con una disabilità, ma una neuro diversità. Secondo me **va rivisto l'intero concetto e riletto in termini di disturbo del neuro sviluppo,** che comporta aspetti di neuro diversità rispetto alle forme più gravi in cui c'è disabilità intellettiva. Un altro punto che va chiarito, è che in questi anni abbiamo visto come **l'interazione tra genetica e ambiente stia facendo aumentare non soltanto condizioni o patologie come i disturbi dello spettro, ma anche altre patologie pediatriche come il diabete 1, la celiachia, le allergie, ecc.** Quindi, è probabile che **anche per l'autismo ci siano cause genetiche che, tendenzialmente, sommano ai fattori di predisposizione anche degli aspetti legati all'interazione tra organismo e ambiente.** Questo vale in particolare **nella fase fragile della gravidanza,** in cui le condizioni ambientali che stiamo vivendo non sono l'ideale da tanti punti di vista e possono determinare una maggiore espressione dei disturbi dello spettro.

Un altro aspetto è l'**aumento della sopravvivenza dei bambini nati molto prematuri**, che spesso porta a un autismo lieve oppure a un'ADHD (Attention Deficit Hyperactivity Disorder, in italiano Disturbo da Deficit di Attenzione e Iperattività) o altri disturbi del neuro sviluppo. I dati sono poi relativi al 2020, quindi nella prima fase del Covid-19. **Sarà interessante vedere quelli del 2022, a Covid-19 inoltrato, per vedere se il virus SARS-CoV-2, che tende a dare delle problematiche neurologiche, in particolare se contratto in gravidanza, abbia determinato un ulteriore aumento dei casi.** Sicuramente stiamo parlando non di un bambino su tre che è disabile, ma con una neuro diversità, di cui soltanto meno di un terzo presenta disabilità intellettiva. **In Italia non abbiamo ancora un nuovo dato**, ma sempre quello di 1 su 77 e sarebbe importante che il nostro [Osservatorio](#) ricavasse nuove informazioni per verificare se anche da noi la prevalenza di ASD stia avendo un incremento".

---

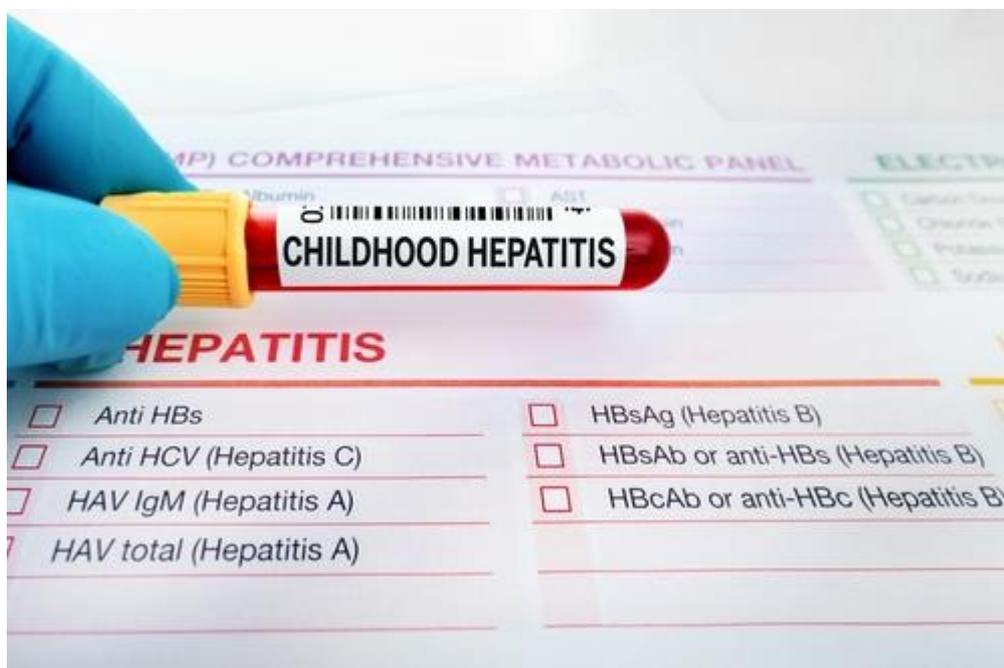
L'aumento dell'autismo è anche un problema di sanità pubblica, [data la complessità del suo trattamento](#) e il relativo costo, che nei casi gravi non trattati con gli interventi di educazione speciale, indicati dalla [Linea Guida n. 21](#) (Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti) dell'Istituto Superiore di Sanità, possono essere elevati.

È quindi necessaria una maggiore attenzione al fenomeno, facendo ricerche per identificare le molte cause organiche di autismo ancora ignote, le possibili terapie e attuando precocemente gli interventi di pedagogia speciale in forma intensiva, che si sono dimostrati efficaci almeno per ridurre la gravità del disturbo.

## Epatite misteriosa, casi in aumento e ora spunta l'ipotesi post-Covid

Mentre i casi di epatite misteriosa aumentano nel mondo, gli scienziati stanno valutando l'ipotesi che la malattia sia legata a un effetto del Covid

*di Valentina Arcovio*



• 6

•

•

•

Nonostante il numero di casi di **epatiti acute nei bambini** continuino a crescere in tutto il mondo, le cause rimangono ancora un mistero. Le ipotesi sono diverse, ma nessuna convince al cento per cento. Quella che sembrava più probabile legava l'**epatite misteriosa** a un [adenovirus](#). Ma ora ne spunta un'altra che associa l'epatite dei bambini al Covid, in particolare al **post-infezione**. A spiegarlo al [New Scientist](#) sono stati **Deepti Gurdasani** alla Queen Mary University di Londra e **Petter Brodin** all'Imperial College di Londra.

## Casi di epatite acuta in aumento in coincidenza con la diffusione di Omicron

Gli scienziati hanno evidenziato la presenza di diverse segnalazioni di **casi Covid-19** che occasionalmente causano epatite, infettando le **cellule del fegato**. Ma la maggior parte dei bambini con **epatite acuta** è risultata negativa al test Covid-19. Da qui l'idea che forse il legame verrebbe fuori dopo l'infezione. Secondo alcuni scienziati, quindi, l'epatite potrebbe essere una **conseguenza successiva del Covid-19**. Gurdasani ricorda che in rari casi, Sars-CoV-2 innesca la [sindrome infiammatoria multisistemica nei bambini](#) (MIS-C) settimane dopo l'infezione iniziale da Covid-19. «Abbiamo già visto l'epatite come parte di MIS-C, ma non nei numeri che si vedono ora», dice. Questo aumento potrebbe essere dovuto a milioni di bambini infettati dalla [variante Omicron](#) negli ultimi mesi.

## In Israele tutti i bambini con epatite hanno avuto Covid-19

I **test sugli anticorpi** in paesi come Israele suggeriscono che tutti i bambini colpiti dall'**epatite misteriosa** hanno avuto Covid-19, secondo Gurdasani. Questi test non sono stati eseguiti nel Regno Unito, dove si segnala il maggior numero di casi. Un'altra possibilità è che in alcune **varianti rare di Sars-CoV-2** parte di una proteina virale assomigli a parte di una proteina umana e in qualche modo scateni un **attacco immunitario al fegato**.

## Allo studio la presenza di sacche persistenti di Sars-CoV-2

Brodin propone l'ipotesi che l'epatite possa essere innescata da **sacche persistenti di Sars-CoV-2** nelle viscere dei bambini che ipersensibilizzano **sistema immunitario**, portando a una risposta esagerata agli **adenovirus**. Un tale «**effetto superantigene**» potrebbe essere rilevato nei campioni di sangue, afferma Brodin, cosa che il suo team prevede di fare. Stabilire se questi casi di epatite acuta sono dovuti a un'infezione diretta o a una **reazione immunitaria** eccessiva post-infezione è fondamentale perché nei due casi i trattamenti sono molto diversi, afferma Gurdasani. Ad esempio, gli [steroidi](#), che sono usati per curare i bambini in alcuni paesi, possono smorzare le reazioni immunitarie eccessive, ma **peggiore le infezioni**.

## L'Oms segnala 650 casi di epatite, 38 trapianti di fegato e 9 morti

Al 26 maggio, l'[Organizzazione Mondiale della Sanità](#) ha ricevuto 650 segnalazioni di probabile **epatite ad esordio improvviso**, senza causa nota, in bambini di età inferiore ai 16 anni in 33 paesi. Di questi, 222 erano nel Regno Unito e 216 negli Stati Uniti. I restanti casi erano in gran parte sparsi nel resto dell'**Europa** e del Nord America, ma sono stati segnalati casi anche in altri paesi tra cui Argentina, Indonesia e Singapore. La maggior parte dei bambini è guarita, ma 38 (6%) hanno avuto bisogno di **trapianti di fegato** e nove (1%) sono morti.

## Vomito, ittero e ingiallimento di pelle e occhi sono i sintomi più comuni

Secondo l'**Agenzia per la sicurezza sanitaria del Regno Unito** (UKHSA), i [sintomi più comuni](#) della condizione sono vomito e ittero, un **ingiallimento della pelle e degli occhi** che si verifica quando il fegato non assorbe un prodotto di scarto chiamato **bilirubina**. Altri sintomi includono nausea, mal di stomaco, prurito della pelle e **urine o feci di colore insolito**. L'epatite può essere causata da sostanze velenose, da virus – di solito i virus dell'epatite A, B, C, D ed E – e occasionalmente dal **sistema immunitario** che attacca il fegato. Nei bambini, l'epatite acuta è molto rara. Quando si verifica, di solito la causa è il virus dell'epatite A di origine alimentare, ma in questa epidemia in corso sono stati esclusi tutti i tipi di **virus** noti.

## Molte le ipotesi ancora al vaglio degli scienziati

Tra le altre ipotesi degli scienziati, oltre all'**effetto post-Covid** ci sono quelle di una nuova variante di un virus noto o un nuovo virus; un virus esistente che si comporta in modo diverso, forse a causa di qualche interazione con Sars-CoV-2; un **fattore ambientale**, come una tossina; o uso eccessivo di farmaci dannosi per il fegato, come il [paracetamolo](#). Un'altra spiegazione al vaglio di questo aumento dei casi è una maggiore attenzione alla loro identificazione. «Non è ancora chiaro se ci sia stato un aumento del numero di **casi di epatite nei bambini** o miglioramenti nel rilevamento dei casi», hanno affermato i [Centri statunitensi per il controllo e la prevenzione delle malattie](#).

## Il sospettato numero uno in Gb rimane l'adenovirus 41F

L'ipotesi che gli scienziati hanno escluso è anche una qualsiasi connessione con i [vaccini anti-Covid](#), poiché la maggior parte dei bambini colpiti non è vaccinata. Nel Regno Unito, il principale sospettato è un **adenovirus**, un virus comune che di solito provoca il raffreddore nei bambini. Dei bambini colpiti che sono stati testati per un adenovirus, il 68% era positivo, secondo l'**UKHSA**. «L'indagine continua a suggerire una forte associazione con l'adenovirus», ha affermato l'agenzia britannica. «Sebbene gli adenovirus in genere non causino l'epatite, è una **complicanza rara** nota», ha aggiunto. Tuttavia, l'epatite correlata all'adenovirus di solito colpisce solo i bambini con un **sistema immunitario compromesso**.

## **Gli scienziati continuano a valutare ogni ipotesi**

Inoltre, l'adenovirus più comune nei bambini testati, chiamato **41F**, non è noto per causare epatite nemmeno nelle persone immunocompromesse, ricorda Gurdasani. In ballo c'è anche l'ipotesi che gli adenovirus stiano causando infezioni più gravi perché molti bambini piccoli sono stati meno esposti a causa delle **restrizioni Covid-19**. Tuttavia, gli adenovirus causano l'epatite infettando direttamente le cellule del fegato e non è stata trovata traccia di virus nei **campioni di tessuto epatico** prelevati da alcuni dei bambini colpiti. Da qui il dubbio degli scienziati e l'idea di continuare a valutare altre ipotesi.

# Aumentano i casi di retinopatia diabetica: costi in crescita



*DIABETOLOGIA | REDAZIONE DOTNET | 21/09/2016 20:48*

L'aggravio è stato calcolato in 4,2 miliardi di euro

**La retinopatia diabetica nel periodo 2015-2030 produrrà un aggravio di costi pari a 4,2 miliardi di euro** a carico dei bilanci socio-sanitari nazionali e delle singole regioni italiane. Lo hanno affermato gli esperti durante il Forum Nazionale sulla patologia, tenutosi oggi al Ministero della Salute nell'ambito di un progetto di **sensibilizzazione promosso dall'Agenzia Internazionale per la Prevenzione della Cecità (IAPB Italia onlus)** e dal Centre for Economic and International Studies (CEIS) dell'Università di Roma Tor Vergata.

**La retinopatia in Italia colpisce oltre un milione di persone, con una preoccupante tendenza all'aumento**, se si considera che il numero dei diabetici si aggira, secondo una nuova stima, intorno ai 5 milioni (un caso ogni 12 abitanti includendo anche i non diagnosticati), e che la patologia ne è una delle più diffuse complicanze. **"La prevenzione dei danni alla vista è la nostra prima missione - evidenzia Giuseppe Castronovo, Presidente della IAPB Italia onlus - Il diabete, oggi più che mai, è uno dei principali nemici della vista. È necessario contrastarlo con ogni mezzo e l'arma più efficace è la prevenzione. La vista è il senso più amato dall'uomo e basta una sua semplice riduzione a compromettere la qualità della vita, sul piano individuale e sociale".**

Il rapporto ha rilevato che l'invecchiamento della popolazione, il cambiamento degli stili di vita e un accesso limitato alla cura degli occhi, in particolare nei paesi a basso e medio reddito, sono tra i principali motori del crescente numero di persone che vivono con compromissione della vista. I costi del gap di copertura degli errori di rifrazione non curati e della cataratta a livello mondiale sono stimati in 14,3 miliardi di dollari USA. Più di 1 miliardo di persone in tutto il mondo vivono con problemi alla vista perché non ottengono le cure di cui hanno bisogno per patologie quali miopia e difetti di vista da lontano, glaucoma e cataratta: a rilevarlo è il primo rapporto mondiale dell'Oms sulla vista pubblicato in occasione della Giornata mondiale della vista del 10 ottobre.

“Le condizioni patologiche degli occhi e della vista sono molto diffuse e troppo spesso non vengono ancora curate”, afferma Tedros Adhanom Ghebreyesus, direttore generale dell'Oms. “Le persone che necessitano di cure oculistiche devono essere in grado di ricevere interventi di qualità senza soffrire di difficoltà finanziarie. Includere la cura degli occhi nei piani sanitari nazionali e pacchetti di cure essenziali è una parte importante del viaggio di ogni paese verso la copertura sanitaria universale”.

Tedros aggiunge che “è inaccettabile che 65 milioni di persone siano cieche o abbiano problemi alla vista quando la loro visione potrebbe essere stata corretta durante la notte con un'operazione di [cataratta](#), o che oltre 800 milioni lottino nelle attività quotidiane perché non hanno accesso a un paio di occhiali”.

A livello globale, almeno 2,2 miliardi di persone hanno problemi alla vista o alla cecità, di cui almeno 1 miliardo, appunto, ha problemi alla che avrebbero potuto essere prevenuti o che devono ancora essere affrontati.

Altri risultati principali del rapporto affermano che:

– l'onere delle condizioni patologiche oculari e della vista non viene sopportato allo stesso modo: è spesso molto maggiore nelle persone che vivono nelle aree rurali, nelle persone a basso reddito, nelle donne, negli anziani, nelle persone con disabilità, nelle minoranze etniche e nelle popolazioni indigene;

- si stima che la necessità insoddisfatta di disturbi della vista a distanza nelle regioni a basso e medio reddito sia quattro volte superiore rispetto alle regioni ad alto reddito;
- le regioni a basso e medio reddito dell'Africa sub-sahariana occidentale e orientale e dell'Asia meridionale hanno tassi di cecità che sono otto volte superiori rispetto a tutti i paesi ad alto reddito. I tassi di cataratta e trichiasi trachomatosa sono più alti tra le donne, in particolare nei paesi a basso e medio reddito;
- sono necessari 14,3 miliardi di dollari per affrontare i problemi di 1 miliardo di persone che soffrono di patologie alla vista o cecità a causa di **miopia** e cataratta. I costi del gap di copertura degli errori di rifrazione non curati e della cataratta a livello mondiale sono stimati in 14,3 miliardi di dollari USA. Questi sono i costi aggiuntivi che sarebbero richiesti all'attuale sistema sanitario in un orizzonte temporale immediato.

Questo investimento finanziario secondo l'Oms è necessario subito, richiede una pianificazione adeguata e si basa su ulteriori investimenti per rafforzare i sistemi sanitari esistenti. Oggi, milioni di persone vivono con problemi di vista o cecità che avrebbe potuto essere prevenuti ma, sfortunatamente, non lo sono stati.

Mentre l'esatto il numero è sconosciuto, si stima che 11,9 milioni di persone in tutto il mondo compromissione della vista moderata o grave o cecità dovuta a glaucoma, retinopatia diabetica e trachoma che avrebbero potuto essere prevenuti. I costi stimati per la prevenzione della menomazione della vista in questi 11,9 milioni sarebbero stati 5,8 miliardi di dollari.

Questo rappresenta una significativa occasione mancata nel prevenire il sostanziale personale e sociale onere associato a disturbi della vista e cecità.

Fonte: [QuotidianoSanità.it](http://QuotidianoSanità.it)

## Problemi della vista: toccano 2,2 miliardi di persone al mondo

Publicato da : [Alessia Gerli](#)

October 8, 2019

in:

- [Modello Sanità](#)
- [Occhi](#)



A livello globale, almeno 2,2 miliardi di persone hanno problemi di vista o cecità. Di queste, almeno 1 miliardo ha un problema visivo che avrebbe potuto essere prevenuto o non è ancora stato affrontato. Lo afferma il primo Rapporto Mondiale sulla Vista (2019) pubblicato dall'Organizzazione Mondiale della Sanità.

### World Report on Vision – WHO: 1 miliardo di malati evitabili



*“E' inaccettabile che 65 milioni di persone siano cieche o abbiano problemi alla vista quando la loro vista avrebbe potuto essere corretta con un'operazione di cataratta, o che*

*oltre 800 milioni di persone lottino nelle attività quotidiane perché non hanno accesso a un paio di occhiali”, afferma Tedros Adhanom Ghebreyesus, Direttore Generale dell’OMS*

Questa situazione è la conseguenza di alcuni problemi globali, quali l’invecchiamento della popolazione e il cambiamento degli stili di vita. Ad essi si aggiunge l’accesso limitato alle cure oculistiche, in particolare nei paesi a basso e medio reddito.

*“Le patologie oculari e le menomazioni della vista sono molto diffuse e troppo spesso non vengono ancora curate – continua il Direttore Generale dell’OMS – Le persone che hanno bisogno di cure oculistiche devono essere in grado di ricevere interventi di qualità senza subire difficoltà finanziarie. Includere le cure oculistiche nei piani sanitari nazionali e nei pacchetti essenziali di cure è una parte importante del cammino di ogni paese verso una copertura sanitaria universale”.*

### **Malattie degli occhi: si concentrano dove il reddito è basso**

Si stima che il fabbisogno insoddisfatto di disturbi della vista a distanza nelle regioni a basso e medio reddito sia quattro volte superiore a quello delle regioni ad alto reddito. I problemi legati alla vista sono infatti molto maggiori nelle persone



che vivono nelle zone rurali, nelle persone a basso reddito, nelle donne, negli anziani, nelle persone con disabilità, nelle minoranze etniche e nelle popolazioni indigene.

Ad esempio, i tassi di cecità delle regioni a basso e medio reddito dell’Africa subsahariana occidentale e orientale e dell’Asia meridionale sono otto volte superiori a quelli dei paesi ad alto reddito. Per quanto riguarda le disparità di genere, ancora nei paesi a basso e medio reddito, i tassi di cataratta e di trichiasi tracomatosa sono più elevati tra le donne.

In termini economici, l'Organizzazione Mondiale della Sanità stima che sarebbero necessari 14,3 miliardi di dollari per curare il miliardo di persone che vivono con menomazioni della vista o cecità.

Va aggiunto che la combinazione di una popolazione in crescita e invecchiamento aumenterà significativamente il numero totale di persone con problemi alla vista e problemi alla vista, poiché la prevalenza aumenta con l'età.

### Malattie della vista: le principali cause

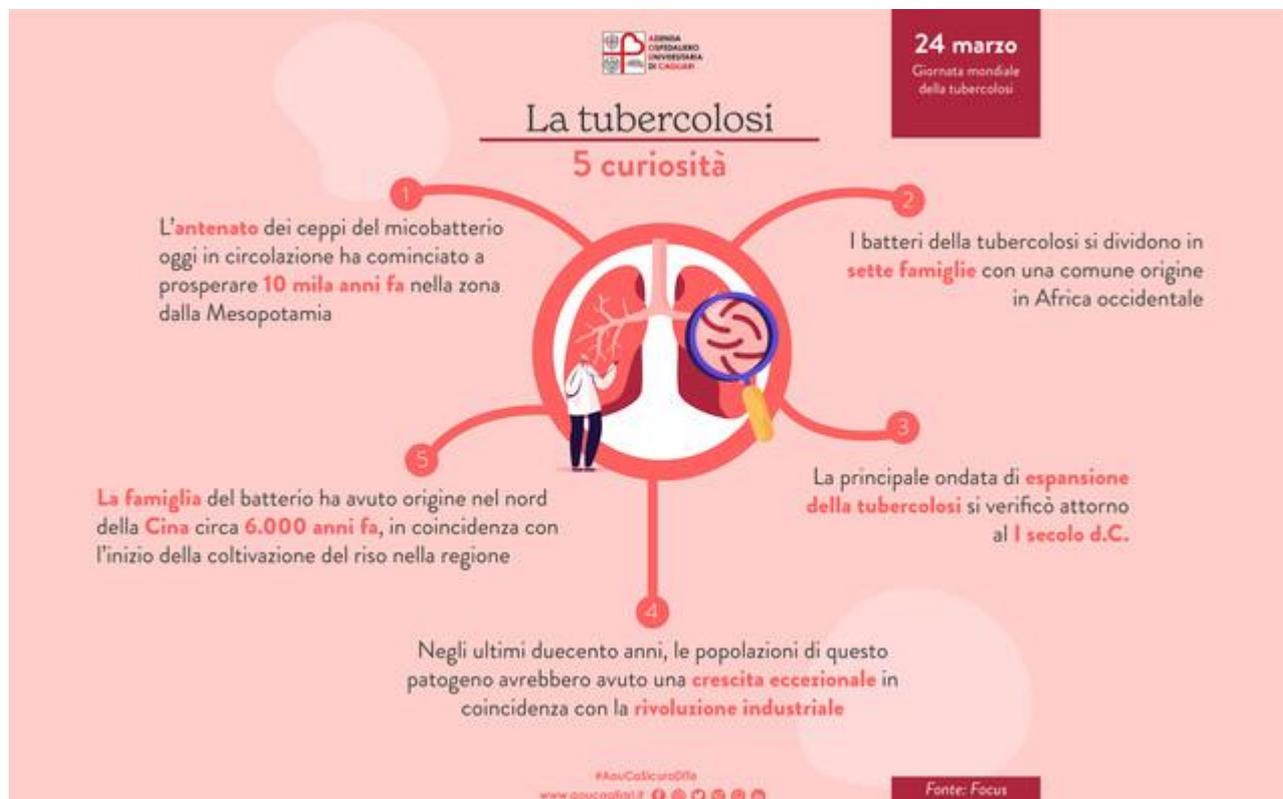


Secondo il World Report on Vision del WHO, tra le principali

cause delle patologie oculari più comuni vi sono:

- **Miopia:** L'aumento del tempo trascorso in casa e l'aumento delle attività lavorative stanno portando un maggior numero di persone che soffrono di miopia. L'aumento del tempo all'aperto può ridurre questo rischio.
- **Retinopatia diabetica:** un numero crescente di persone affette da diabete, in particolare di tipo 2, che può avere un impatto visivo se non viene rilevato e trattato. Quasi tutte le persone con diabete avranno una qualche forma di retinopatia nella loro vita. Controlli oculistici di routine e un buon controllo del diabete possono proteggere la vista delle persone da questa condizione.
- **Rilevazione tardiva:** A causa di servizi oculistici deboli o scarsamente integrati, molte persone non hanno accesso a controlli di routine che possono rilevare le condizioni e portare alla somministrazione di cure o trattamenti preventivi appropriati.

Tubercolosi, i decessi sono aumentati per la prima volta in dieci anni  
giovedì 24 marzo 2022



Una tra le tante conseguenze devastanti del **Covid-19** è stata la battuta d'arresto nella lotta contro la tubercolosi, dovuta alle diagnosi e alle cure limitate a causa della pandemia. Secondo l'ultimo report dell'Oms, infatti, i decessi per tubercolosi sono aumentati per la prima volta in oltre un decennio. Oggi, 24 marzo si celebra, tra l'altro, la **Giornata mondiale per la lotta alla tubercolosi**. L'Aou di Cagliari dedica all'evento uno spazio sul sito e sui social.

La tubercolosi è ancora una delle patologie infettive più letali al mondo. Ogni giorno, oltre 4.100 persone perdono la vita a causa della tubercolosi e quasi **28.000 persone si ammalano di questa malattia** prevenibile e curabile. Gli sforzi globali per combattere la tubercolosi hanno salvato circa 66 milioni di vite dall'anno 2000 e gli

ultimi dati confermano che **l'Italia rientra tra i Paesi a bassa incidenza della malattia** (<20/100.000).

Tuttavia, secondo le stime, stime il numero dei decessi è aumentato da 1,4 milioni del 2019 a **1,5 milioni** avvenuti nel 2020 e il numero dei nuovi casi di tubercolosi diagnosticati è sceso da 7,1 milioni nel 2019 a soli 5,8 milioni nel 2020. Secondo Tedros Adhanom, direttore generale dell'**Oms**, si tratta di «una **notizia allarmante** che dovrebbe servire da campanello d'allarme globale all'urgente necessità di investire e innovare per colmare le lacune nella diagnosi, nel trattamento e nella cura di milioni di persone, colpite da questa malattia antica ma prevenibile e curabile».

Dunque, quest'anno la **Giornata mondiale per la lotta alla tubercolosi** porta con sé un valore ancora maggiore. Si celebra ogni 24 marzo in modo da sensibilizzare l'opinione pubblica sulle devastanti conseguenze sanitarie, sociali ed economiche della malattia. La data è stata scelta in onore di **Robert Kock** che ha aperto la via alla cura e diagnosi della tubercolosi, grazie all'identificazione del batterio causa di questa malattia. Il tema per la giornata mondiale di quest'anno è **"Invest to end Tb. Save Lives"** che vuole appunto trasmettere l'urgente necessità di investire risorse per intensificare la lotta e raggiungere gli impegni presi dai leader globali per porre fine alla tubercolosi.

E **l'Azienda ospedaliero Universitaria di Cagliari** ha riservato uno spazio d'eccezione sia sul sito istituzionale sia sui social alla giornata. Tra l'altro – con un'infografica – vengono messe in risalto

alcune **curiosità sulla nascita e sulla diffusione della tubercolosi**. È importante celebrare questa giornata per sensibilizzare e aumentare la consapevolezza pubblica sulle conseguenze di questa malattia.

# CRESCONO LE MORTI DA TUBERCOLOSI E' LA PRIMA VOLTA DOPO PIÙ DI 10 ANNI

Allarme dell' Organizzazione Mondiale della Sanità: l'aumento registrato è uno degli effetti secondari della pandemia di Covid-19.



14 Ottobre 2021 [Condividi con i tuoi amici:](#)

[EMAILSTAMPA](#)

- 
- 

La Tuberculosis è un male silenzioso, subdolo. Non ti accorgi quando la prendi. Comincia con una leggera tosse, che poi aumenta, si associa a una febbre e alla perdita di peso. Inizi a preoccuparti quando, tossendo, sputi anche sangue. Non c'è la percezione del pericolo che porti, il pericolo di infettare le persone che hai accanto. Nel contesto africano il quadro si complica ulteriormente.

Nel 2020 1,5 milioni di persone nel mondo sono morte di Tubercolosi. Per la prima volta, dopo più di 10 anni, le morti a causa di questa malattia registrano un aumento. È L'Organizzazione mondiale della Sanità a richiamare l'attenzione su questo tema. Il motivo? Ancora una volta si tratta di uno degli effetti secondari di questa pandemia di Covid-19 che ha spezzato tante vite e che continua a impattare duramente su tutti noi. A causa della pandemia, l'accesso alle cure è diminuito, in tutti i paesi; a causa della pandemia l'economia ha subito forti arresti e ritardi; a causa della pandemia la gente ha perso il lavoro... Tutto questo, ma in modo molto più pesante, è successo e sta succedendo in paesi poveri come quelli dell'Africa sub-Sahariana in cui opera il Cuamm.

*«Secondo l'Oms il numero di diagnosi di malati di Tb è diminuito da 7,1 milioni nel 2019 a 5,8 milioni nel 2020 – afferma Fabio Manenti, responsabile Progetti di Medici con l'Africa Cuamm –. È un numero davvero importante. Nel nostro piccolo, lo abbiamo visto anche negli ospedali in cui operiamo. In tutti i 23 ospedali degli 8 paesi in cui è presente il Cuamm, si fa diagnosi e cura della Tb, ma nell'ultimo anno, gli accessi agli ospedali sono diminuiti, ovunque. La gente ha paura di andare in ospedale a causa del Covid-19. In generale l'accesso ai servizi diagnostici è diminuito, minori sono anche le diagnosi di co-infezione Tb-Hiv e poi c'è il grave problema dell'abbandono della terapia. La Tubercolosi si può curare, se presa in tempo, e se il paziente “aderisce” alla terapia per tutto il tempo prestabilito, che è di 6 mesi almeno. Ma siccome mediamente dopo 2/3 mesi un malato già si sente meglio, spesso non completa la terapia. Se uno non è guarito e interrompe la terapia rischia di sviluppare recidive e resistenza agli antitubercolari. Ancor di più, in un periodo in cui i vari lockdown hanno bloccato gli spostamenti in tanti paesi, le merci non circolavano, arrivava meno cibo. Si è registrato un generale impoverimento che ha colpito, come sempre, i più poveri, ovvero le fasce che generalmente si ammalano di più».*

Ancor di più, alla luce dei dati di oggi, continua l'impegno del Cuamm per limitare, dove possibile, i tanti effetti secondari di questa pandemia, anche combattendo la Tb.

*«In Angola, per esempio, stiamo realizzando un progetto di integrazione della diagnostica Tb-Hiv e stiamo avviando il sostegno a 3 ospedali nella capitale Luanda. Allo stesso tempo, siamo impegnati nella formazione del personale, sempre in merito alla diagnostica Tb-Hiv, nell'area del Cunene a Chiulo – prosegue il dott. Manenti –. In Uganda, nella regione della Karamoja, abbiamo un intervento a livello regionale, di supporto alla diagnostica e alla ritenzione in terapia con una componente per la Tb resistente soprattutto nell'ospedale di Matany. Una delle problematiche principali è il trattamento del paziente con Tb-resistente. Ormai in molti ospedali c'è una nuova tecnologia per la diagnosi che si chiama Gene-Xpert. Grazie a questa si trovano anche i malati resistenti agli antitubercolari, ma si tratta di pazienti complessi che vanno incontro a una terapia che dura 2 anni con farmaci molto pesanti che comportano importanti effetti collaterali, tra cui*

*anche la cecità. Sono pazienti, quindi, che devono essere doppiamente seguiti, perché possono diffondere la malattia in una forma che non risponde alle normali terapie».*

Il lavoro di Medici con l'Africa Cuamm prosegue, con maggiore energia e determinazione, per cercare di non fare ulteriori passi indietro nella lotta alla tubercolosi.