

MALATTIE RARE: IN ABRUZZO 815 NUOVI CASI IN 24 MESI, COLPITE IL 47 PER CENTO DI DONNE

20 Marzo 2019



L'AQUILA – Nel biennio 2017-2018, i presidi della rete della Regione Abruzzo hanno segnalato 815 nuovi casi di malattie rare, di cui il 47,6 per cento diagnosticato alle donne e 80 casi a carico di residenti in altre regioni, pari all'8,9 per cento del totale dei pazienti seguiti in regione.

I dati emergono dal primo rapporto del Registro delle malattie rare istituito dall'Agenzia sanitaria regionale, guidata da Alfonso Mascitelli; lo studio è a cura di Lamberto Manzoli, Maria Elena Flacco, Vito Di Candia, Tiziana Di Corcia, Anita Saponari, Giorgio Salvatore, Anna Maria Donia e Giorgia Fragassi.

Ad un esame della casistica, si può stimare che siano stati inclusi nel Registro circa il 90% di tutti i nuovi casi verificatisi tra i residenti in Abruzzo nel biennio 2017-18, considerando che tale valore rappresenta una soglia considerata accettabile per la produzione di stime affidabili per fini epidemiologici e di programmazione, che è stato raggiunto in soli 9 mesi di attività del Registro, operativo dal mese di aprile 2018, che vi sono state inevitabili difficoltà organizzative nella comunicazione dell'avvio con alcune unità operative, infine che il numero di segnalazioni è apparso in decisa crescita negli ultimi mesi, si può affermare, si legge nello studio, che il Registro regionale, nella sua configurazione attuale, abbia interamente raggiunto gli obiettivi e stia operando con esiti pienamente positivi.

A riprova di quanto affermato, il confronto dei dati regionali mostra una distribuzione delle diagnosi segnalate per categoria di appartenenza in sostanziale accordo con i dati nazionali forniti da Iss.

La classe di patologie maggiormente segnalate su scala regionale è stata quella delle "Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso" (codici RF), con una percentuale del 29% rispetto al totale delle diagnosi di condizioni rare giunte al Registro regionale (26% a livello nazionale).

Le successive tre classi più frequenti, nel Registro nazionale, erano le "Malformazioni congenite", le "Malattie delle ghiandole endocrine, nutrizione, metabolismo e disturbi immunitari", e le "Malattie del sangue e degli organi ematopoietici". Ciò emerge, nello stesso ordine, anche nel Registro regionale, con l'inevitabile eccezione delle malattie respiratorie (codici RH), che sono risultate molto frequenti in Abruzzo, ma che non erano ancora presenti nelle ultime rilevazioni pubblicate dall'Iss. Anche la distribuzione per sesso appare in accordo con quanto osservato in altre regioni: le malattie del sistema nervoso, del sangue e degli organi emopoietici sono risultate più comuni tra i maschi (rapporto 1,22), mentre le patologie del sistema osteo-muscolare, del connettivo e dell'apparato genito-urinario sono risultate più frequenti tra le femmine (rapporto 2,73).

"Inoltre, dai dati forniti dall'Iss, nel periodo 2001-12 sono stati segnalati, ogni anno, altri 70 casi a carico di cittadini abruzzesi che sono stati diagnosticati da parte di presidi extra-regionali della rete nazionale delle malattie rare – si legge ancora nel Report – Aggiungendo questi casi, il cui numero esatto sarà reso noto da Iss solo a settembre 2019, ma è rimasto relativamente stabile negli anni, il numero totale di nuovi casi annui può essere stimato in 475, più realisticamente compreso in un range tra 450 e 500. Questo valore corrisponde ad un tasso di incidenza grezzo di 0,37 per 1.000 abitanti. Sebbene sia ancora inferiore al 0.50 stimato dall'Oms, e a quanto riscontrato nelle Regioni con i Registri più efficienti, esso è

circa il triplo di quanto emerso tramite la precedente versione del Registro regionale”.

Infine, anche relativamente all'età di diagnosi, i dati del Registro abruzzese, rispetto ad altre stime pubblicate, mostrano uno scostamento compatibile con un'oscillazione casuale:

- Abruzzo, età media 46 anni; 20.1% di diagnosi in età pediatrica (0-14 anni);
- Registro Regionale dell'Emilia Romagna, età media 42 anni; 28.1% di diagnosi in età pediatrica;
- Registro Nazionale, età media 40 anni; 20.5% di diagnosi in età pediatrica.

PATOLOGIE PIU' FREQUENTI

Le patologie apparse nettamente più frequenti sono state le malattie interstiziali polmonari primitive (102 casi; 71 dei quali tra i maschi).

Da notare che, oltre a questi casi, ne sono stati registrati 33 con diagnosi di sarcoidosi; una patologia con frequente interessamento polmonare. Le patologie dell'apparato respiratorio rappresentano quindi, da sole, quasi il 17% di tutte le malattie rare registrate.

Purtroppo, non essendo presenti nel precedente elenco di malattie rare, e non essendo ancora disponibili rilevazioni da parte del Registro nazionale, al momento non è possibile capire se tali valori siano particolarmente elevati in Abruzzo, nella norma, o addirittura inferiori alla media nazionale. Rimane molto importante, in ogni caso, la rilevazione di un numero elevato di queste patologie, anche per sensibilizzare ulteriormente gli operatori verso una corretta e tempestiva diagnosi.

Le altre malattie più frequenti in Abruzzo, e tra le più comuni anche in altre regioni, sono la sclerosi laterale amiotrofica (54 casi; 6.6%; 54% maschi), la miastenia gravis e simili malattie autoimmuni delle giunzioni neuromuscolari (47 casi; 5.8%; 60% maschi), difetti ereditari della coagulazione (47 casi; 5.8%; 64% maschi), ed i difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro (24 casi; 2.9%; 79% maschi).

In conclusione, con l'importante aggiunta delle malattie polmonari, in Abruzzo le malattie rare più frequenti sono sostanzialmente le stesse rilevate in altre regioni.

L'unica eccezione degna di nota riguarda il cheratocono: per questa patologia, rispetto al Registro nazionale e più in generale ai dati attesi, il numero di nuovi casi osservati è apparso nel biennio nettamente più basso (n=11) di quanto atteso rielaborando le stime del Registro nazionale (circa 40 casi l'anno, in una popolazione delle dimensioni di quella abruzzese).

Dall'analisi dei ricoveri ospedalieri, infatti, emerge esattamente una media di 41 nuovi ricoveri annui nell'ultimo quinquennio. Da un approfondimento con i professionisti, è emerso che questa marcata sottostima, della quale occorre tenere conto, è stata dovuta ad un mero disguido amministrativo. Le unità operative deputate alla rilevazione dei casi di cheratocono hanno infatti ricevuto le credenziali di accesso solo negli ultimi mesi dell'anno, nei quali hanno provveduto ad inserire un numero molto elevato di casi (oltre 100).

Tuttavia, hanno iniziato l'inserimento dai casi del 2015, e sono arrivati ad inserire, alla chiusura della rilevazione, solo pochi casi del biennio 2017-18.

L'inserimento sta tuttavia procedendo speditamente e, nella prossima rilevazione, il problema dovrebbe essere stato risolto. Va infine rilevato che, escludendo il cheratocono, il tasso di incidenza di malattie rare rilevato in Abruzzo è pari al 90% di quello rilevato in altre regioni. Si può stimare, di conseguenza, che sia stata effettivamente registrata una quota vicina al 90% del totale delle patologie verificatesi.

“Quale considerazione finale, proprio in questo senso, è doveroso ricordare lo sforzo fatto dagli operatori, cui è stato chiesto un lavoro aggiuntivo, non trascurabile, di inserimento dei dati, e che in pochi mesi hanno provveduto ad inserire oltre 1.500 casi all'interno del Registro regionale. Se, quindi, pur con tutti i limiti di una prima rilevazione, oggi sono disponibili le prime stime dell'incidenza di malattie rare in Abruzzo, ed il Registro sta raggiungendo gli obiettivi prefissati, lo si deve soprattutto agli operatori sanitari abruzzesi, che ne hanno compreso appieno l'importanza, ed ai quali è doveroso rivolgere un sentito ringraziamento”, conclude il report. (a.c.p.)