



LA GIORNATA MONDIALE

Orphanet in Italia circa 2 milioni di malati rari

Lunedì ricorre la Giornata Mondiale delle Malattie Rare: un'iniziativa di sensibilizzazione globale per richiamare l'attenzione su patologie che affliggono oltre 300 milioni di persone in tutto il mondo, ribadendo le necessità e i bisogni che la convivenza con una malattia rara comporta nel quotidiano, per i pazienti e per i loro familiari. Una malattia si definisce "rara" quando la sua prevalenza, intesa come il numero di casi presenti su una data popolazione, non supera una soglia stabilita. In Ue la soglia è fissata allo 0,05% della popolazione, ossia 5 casi su 10.000 persone. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7.000 e le 8.000, ma è una cifra che cresce con l'avanzare della scienza e, in particolare, con i progressi della ricerca genetica.

Secondo la rete Orphanet Italia, in Italia i malati rari sono circa 2 milioni: nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica. L'incidenza è di circa 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola. Il 20% delle patologie coinvolge persone in età pediatrica. In questa popolazione di pazienti, le malattie rare che si manifestano con maggiore frequenza sono le malformazioni congenite (45%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione o del metabolismo e i disturbi immunitari (20%). Per i pazienti in età adulta, invece, le malattie rare più frequenti appartengono al gruppo delle patologie del sistema nervoso e degli organi di senso (29%) o del sangue e degli organi ematopoietici (18%). Diagnosticare una malattia rara può essere impegnativo, sia per la scarsa consapevolezza e conoscenza di queste patologie sia per il numero limitato di persone che ne sono affette. Eppure, ottenere una diagnosi può sbloccare l'accesso ai trattamenti e un'assistenza medica e sociale efficace per tutti i "pazienti rari", evitando futuri oneri medici e finanziari per i pazienti, le loro famiglie e altri caregiver.



Pandemia da Covid-19 riflettori puntati sulla salute mentale

Ancora poche settimane e saranno trascorsi due anni dal primo lockdown, da quando il termine Covid ha iniziato a invadere la nostra quotidianità. La pandemia ha costretto ciascuno di noi a cambiare le abitudini e modificare comportamenti e relazioni sociali, tra i banchi di scuola, sul posto di lavoro ma anche fra le mura di casa. Circostanze che rischiano di accrescere il disagio psicologico - latente o "noto" che sia - nei singoli e nelle collettività in cui vivono con ricadute potenzialmente catastrofiche.

A fine gennaio la sesta commissione dell'Ars "Salute, servizi sociali e sanitari" ha convocato la presidente dell'Ordine degli psicologi della Regione Siciliana, Gaetana D'Agostino, per affrontare il tema seguendo il solco tracciato dalla Campania. Dall'incontro è emersa la volontà, trasversale fra tutte le forze politiche, di riunire i ddl pre-



sentati nel recente passato per imprimere un'accelerata che porti al traguardo.

A spiegare cosa potrebbe cambiare è lo psicologo e psicoterapeuta Emanuele Militello (nella foto), consigliere dell'Ordine regionale e rappresentante dell'area orientale dell'Isola.

Chi è lo psicologo di base e quale sarebbe il suo compito?

«La normazione e l'avvio di un servizio di "psicologia di base" nel circuito delle cure primarie per

coadiuvare il lavoro di medici di medicina generale e pediatri di libera scelta è sicuramente una mossa lungimirante sia in termini di miglioramento dei livelli di assistenza alla popolazione sia di contenimento delle spese sanitarie locali. Il lavoro degli psicologi in questo ambito permetterebbe la presa in carico della salute del cittadino da un punto di vista globale, integrando al benessere fisico, quello mentale e sociale così come indicato dall'Organizzazione mondiale della sanità».

Si dice che prevenire è meglio che curare. Quali sono gli obiettivi?

«Si potrebbe abbassare la soglia d'accesso ai servizi psicologici, distribuendoli capillarmente sul territorio, e si faciliterebbe l'invio, quando necessario, ai servizi di secondo livello. Questo implementerebbe la presa in carico da parte del sistema sanitario dei bi-

sogni attualmente inespresi dalla popolazione e consentirebbe la possibilità di intervenire più tempestivamente sugli esordi psicopatologici, riducendo significativamente la spesa sanitaria. Attualmente infatti molte persone portatrici di sofferenza psicologica pervengono ai servizi dedicati molti anni dopo l'esordio della psicopatologia e questo ne rende più complesso e quindi più dispendioso il trattamento anche in termini di costo sociale».

«A questi problemi si aggiunge il malessere diffuso dalle conseguenze della pandemia che ha facilitato l'emergere di alcune fragilità nella popolazione».

Siamo in ritardo? Cosa è stato fatto fino a ora?

«Durante questi anni l'Ordine degli psicologi, le società scientifiche che si occupano di salute mentale e tutti i professionisti del settore hanno cercato di informare sulle conseguenze psicologiche della pandemia che adesso, inevitabilmente, ci troviamo ad fronteggiare. Sono stati così inseriti, in corsa, anche gli psicologi per il personale che ha affrontato la pandemia in prima linea nei reparti ospedalieri - supportando degenze, medici, infermieri e operatori - o mediante supporto telefonico alle persone contagiate a casa, fungendo da tampone nella situazione emergenziale».

«Adesso la sfida è non spostare il riflettore puntato sulla salute mentale della popolazione e mettersi al passo con le indicazioni, ben precedenti all'inizio della pandemia, fornite dalle organizzazioni internazionali relative all'emergenza salute mentale».

Ai problemi di base si è aggiunta una pandemia, cosa dobbiamo aspettarci?

«Secondo gli attuali studi, psicopatologie come la depressione a breve arriveranno a occupare il secondo posto tra i disturbi a maggiore impatto sulla salute e questo è correlato alle scarse misure di prevenzione fin ora attuate dalle politiche sanitarie. L'investimento delle risorse in psicologia permetterebbe quindi un cambiamento paradigmatico nella nostra società e, ci auguriamo, la fine dello stigma sociale sulle psicopatologie consentendo di affrontarle come qualunque altra malattia, dedicando loro un adeguato spazio di cura sia nel servizio sanitario sia nelle nostre comunità».

P. F. M.

RICERCA E PREVENZIONE

Le malattie cardiovascolari rappresentano ancora oggi la prima causa di morte nel mondo, con 18,5 milioni di vite perse ogni anno. In Italia sono responsabili del 34,8% di tutti i decessi, sia per gli uomini (31,7%) sia per le donne (37,7%), con 230mila morti ogni anno certificate dall'Istat.

In questo terribile bilancio diventa prioritario ridurre il rischio cardiovascolare tramite comportamenti modificabili e attività di prevenzione cardiovascolare.

La Fondazione per il Tuo cuore dei Cardiologi Ospedalieri Italiani Anmco, che da oltre vent'anni si impegna nella ricerca e nella prevenzione cardiovascolare. Dal 14 al 20 febbraio è tornato il consueto appuntamento di Cardiologie Aperte, che a causa della pandemia, si è svolta con un format diverso, ma sempre mirato alla promozione della prevenzione cardiovascolare e del controllo dei fattori di rischio. La Fondazione ha infatti attivato il numero verde 800 05 22 33 dedicato ai cittadini che hanno potuto chiamare gratuitamente, tutti i giorni dalle 10 alle

L'appuntamento con "Cardiologie Aperte": il prof. Gulizia «Una preziosa opportunità per il cuore di tutti gli italiani»

12 e dalle 14 alle 16, e porre domande sui problemi legati alle malattie del cuore, a cui hanno risposto oltre 660 cardiologi Anmco delle strutture aderenti all'iniziativa.

Il prof. Michele Gulizia - Presidente della Fondazione per il Tuo cuore di Anmco e direttore della Cardiologia dell'Ospedale "Garibaldi-Nesima" di Catania - ha sottolineato: «Le malattie cardiovascolari rappresentano uno dei più importanti problemi di salute pubblica, poiché rientrano tra le principali cause di morbosità, invalidità e mortalità. Dopo il dietrofront causato dal Covid rispetto ai progressi degli ultimi decenni, si prevede un forte aumento di decessi per cause cardiovascolari, che si stima raggiungeranno 24 milioni nel 2030, più di 66.000 in media al giorno, per un costo globale

che passerà da circa 863 miliardi di dollari nel 2010 a oltre 1 trilione».

«La pandemia ha avuto un effetto aggravante sul cuore dei cittadini sotto diversi aspetti: il Sars-CoV-2, oltre a peggiorare precedenti condizioni di cardiopatia o di insufficienza cardiaca, in alcuni individui ha avuto infatti effetti negativi sul sistema cardiovascolare innescando gravi problemi, come aritmie e scompenso. Analizzando infatti le conseguenze è emerso come fino a un paziente su otto, tra quelli ospedalizzati, mostri segni evidenti di problemi cardiaci. A causa dell'emergenza sanitaria si è inoltre assistito ad una notevole riduzione delle attività di prevenzione cardiovascolare e i pazienti hanno purtroppo saltato molti controlli. Ce n'è stata una conseguenza: un aumento di decessi e ospedalizzazioni».



Il prof. Michele Gulizia

zioni».

«La prevenzione cardiovascolare assume dunque un ruolo determinante nell'iniziativa di Cardiologie Aperte, rappresenta oggi ancor di più una preziosa opportunità per il cuore degli italiani».

«Vorrei infine ricordare - continua il prof. Gulizia - anche alle donne l'importanza della prevenzione, poiché se in età fertile sono aiutate dalla protezione ormonale, dopo la menopausa vengono colpite da malattie cardiovascolari addirittura più degli uomini, anche se il quadro clinico si mostra meno evidente. Questo non fa altro che confondere i sintomi con altre patologie, portando spesso le donne a recarsi in ospedale tardivamente rispetto agli uomini, e spesso con peggiori conseguenze».